حثل الكريات البيضاء

هو مجموعة من الاضطرابات الوراثية الموروثة التي تؤثر على المادة البيضاء في الدماغ. تؤدي هذه الاضطرابات إلى تدمير أو تطور غير طبيعي لغمد الميالين ، وهو الغطاء الواقي الذي يحيط بالألياف العصبية. نتيجة لذلك ، تتعطل الإشارات بين الخلايا العصبية في الدماغ ، مما يؤدي إلى مجموعة متنوعة من الأعراض التي يمكن أن تتراوح من خفيفة إلى شديدة. في هذه المقالة ، سنقدم دليلاً شاملاً لحثل الكريات البيض ، بما في ذلك أسبابها وأعراضها وتشخيصها وعلاجها.

أسباب حثل الكريات البيض

تنجم حثل الكريات البيضاء عن طفرات في الجينات التي تشارك في إنتاج أو الحفاظ على غمد المايلين. يوجد أكثر من 50 نوعًا مختلفًا من حثل المادة البيضاء ، كل منها ناتج عن طفرة جينية محددة. تُورث بعض حالات حثل المادة البيضاء بطريقة وراثية متنحية ، مما يعني أنه يجب على الفرد أن يرث نسختين من الجين المتحور (واحدة من كل والد) لتطوير الاضطراب. يتم توريث حثل المادة البيضاء الأخرى بطريقة مرتبطة بـ X ، مما يعني أن الجين المتحور يقع على كروموسوم X ويؤثر في الغالب على الذكور.

أعراض حثل الكريات البيضاء

يمكن أن تختلف أعراض حثل المادة البيضاء بشكل كبير اعتماداً على نوع الاضطراب المحدد وشدة الحالة. ومع ذلك ، تتضمن بعض الأعراض الشائعة ما يلي:

- تأخيرات أو تراجع في النمو
- فقدان المهارات المكتسبة سابقًا
- تصلب العضلات أو ضعفها
- النوبات
- فقدان البصر أو السمع
- الضعف الادراكي

- التغييرات السلوكية
- اضطرابات الحركة
- تشخيص حثل الكريات البيض

التشخيص

قد يكون تشخيص حثل المادة البيضاء أمرًا صعبًا لأن الأعراض يمكن أن تكون مشابهة لأعراض الحالات العصبية الأخرى. ومع ذلك ، هناك العديد من الاختبارات التي يمكن أن تساعد في تشخيص هذه الاضطرابات ، بما في ذلك:

- التصوير بالرنين المغناطيسي: يمكن أن يكشف اختبار التصوير هذا عن تشوهات في المادة البيضاء في الدماغ ، والتي قد تشير إلى حثل المادة البيضاء.
- الاختبار الجيني: يتضمن تحليل عينة من الحمض النووي للمريض للبحث عن الطفرات في الجينات المرتبطة بحثل الكريات البيض.
- اختبارات الدم: يمكن استخدامها لقياس مستويات بعض المواد في الدم التي قد تشير إلى حثل المادة البيضاء.

علاج حثل الكريات البيضاء

لا يوجد حاليًا علاج لحثل الكريات البيضاء ، ويركز العلاج في المقام الأول على إدارة الأعراض وإبطاء تقدم المرض. قد تشمل خيارات العلاج ما يلي:

- أدوية للسيطرة على النوبات أو تصلب العضلات
- العلاج الطبيعي للحفاظ على الحركة والقوة
- علاج النطق لتحسين مهارات الاتصال
- خدمات التربية الخاصة لمواجهة التحديات المعرفية والسلوكية
- زرع نخاع العظم أو العلاج الجيني في حالات معينة
- تشخيص حثل الكريات البيض

يختلف تشخيص الأفراد الذين يعانون من حثل المادة البيضاء تبعًا لنوع الاضطراب المحدد وشدة الحالة. قد يكون لدى بعض الأفراد شكل خفيف نسبيًا من المرض ويعيشون في مرحلة البلوغ مع الحد الأدنى من الضعف. قد يكون لدى البعض الآخر شكل أكثر حدة من المرض يؤدي إلى إعاقة كبيرة أو حتى الموت في مرحلة الطفولة. بشكل عام ، كلما كان التشخيص والتدخل مبكرًا ، كانت النتيجة أفضل.

الوقاية من حثل الكريات البيضاء

نظرًا لأن حثل المادة البيضاء هي اضطرابات وراثية ، فلا توجد حاليًا طريقة لمنع حدوثها. ومع ذلك ، يمكن أن تساعد الاستشارة الوراثية العائلات على فهم مخاطر إنجاب طفل مصاب بمرض حثل المادة البيضاء واتخاذ قرارات مستنيرة بشأن تنظيم الأسرة.

الملخص

حثل الكريات البيضاء هو مجموعة من الاضطرابات الوراثية التي تؤثر على المادة البيضاء في الدماغ، مما يؤدي إلى مجموعة متنوعة من الأعراض التي يمكن أن تتراوح من خفيفة إلى شديدة. على الرغم من عدم وجود علاج حاليًا لهذه الاضطرابات، إلا أن التشخيص والعلاج المبكر يمكن أن يساعد في إدارة الأعراض وإبطاء تقدم المرض.

الاعتماد: مركز العلوم العصبية