مرض نيمان بيك

Niemann-Pick (NPD)

هو اضطراب وراثي نادر ومميت يؤثر على عملية التمثيل الغذائي للدهون أو الدهون في الجسم. وهو ناتج عن طفرات في أحد الجينات العديدة التي تقدم تعليمات لإنتاج بروتينات معينة تساعد في تحريك وتفتيت الدهون داخل الخلايا. نتيجة للطفرة ، تتراكم الخلايا في الجسم مستويات ضارة من الدهون ، والتي يمكن أن تسبب أضرارًا جسيمة للأعضاء ، وخاصة الكبد والطحال والرئتين والدماغ. في هذه المقالة ، سوف نتعمق في أسباب وأعراض وعلاجات مرض Niemann-Pick.

أنواع مرض نيمان بيك

هناك ثلاثة أنواع رئيسية من مرض Niemann-Pick: النوع A والنوع B والنوع C. النوع A والنوع B ناتجان عن طفرات في جين SMPD1 الذي ينتج إنزيم sphingomyelinase ، مما يساعد على تكسير نوع معين من الدهون يسمى سفينجوميلين. النوع A هو أشد أشكال NPD وعادة ما يكون قاتلاً في مرحلة الطفولة المبكرة. يصيب حوالي 1 من كل 250000 ولادة حية. النوع ب أقل حدة وله ظهور في وقت لاحق ، وغالبًا ما تظهر الأعراض في مرحلة المراهقة أو البلوغ. يصيب حوالي 1 من كل 150.000 ولادة حية.

يحدث النوع C بسبب طفرات في جينات NPC1 أو NPC2 التي تنتج البروتينات التي تساعد على تحريك الكوليسترول والدهون الأخرى داخل الخلايا. ينقسم النوع C أيضًا إلى النوع C1 والنوع C2 ، اعتمادًا على الجين المتأثر. النوع C هو الشكل الأكثر شيوعًا لـ NPD ، ويؤثر على حوالي 1 من كل 120.000 ولادة حية. يمكن أن يكون لها مجموعة واسعة من الأعراض ويمكن أن يكون من الصعب تشخيصها.

أعراض مرض نيمان بيك

يمكن أن تختلف أعراض مرض Niemann-Pick تبعًا لنوع وشدة الاضطراب. تشمل بعض الأعراض الشائعة لـ NPD:

- تضخم الكبد والطحال
- ضعف في زيادة الوزن والنمو
- اليرقان
- فقدان تدريجي للمهارات الحركية
- النوبات
- صعوبة في البلع والتغذية
- قصر القامة
- الضعف الادراكي
- مشاكل في الجهاز التنفسي

غالبًا ما تظهر هذه الأعراض في مرحلة الطفولة المبكرة ، ولكن يمكن أن تظهر أيضًا لاحقًا في الحياة لبعض أشكال الاضطراب.

تشخيص وعلاج مرض نيمان بيك

قد يكون تشخيص مرض Niemann-Pick أمرًا صعبًا ، لأنه اضطراب نادر ويمكن أن تحاكي الأعراض الحالات الأخرى. يتم التشخيص عادةً من خلال مجموعة من الفحوصات الجسدية واختبارات الدم والاختبارات الجينية. اختبار ما قبل الولادة متاح أيضًا للعائلات التي لديها تاريخ من NPD.

حاليًا ، لا يوجد علاج لمرض Niemann-Pick ، وخيارات العلاج محدودة. ومع ذلك ، هناك العديد من العلاجات التي يمكن أن تساعد في إدارة أعراض الاضطراب وتحسين نوعية الحياة للمصابين. تشمل بعض العلاجات الشائعة ما يلي:

- العلاج ببدائل الإنزيم: يتضمن حقن إنزيم مفقود في مجرى الدم للمساعدة في تكسير الدهون وتقليل تراكمها في الجسم.
- العلاج الجيني: يتضمن استبدال أو إصلاح الجينات المعيبة التي تسبب NPD.
- علاج الأعراض: يشمل علاجات لأعراض معينة مثل الدعم التنفسي والعلاج الطبيعي والدعم الغذائي.
- دعم المرضى وأسرهم

يمكن أن يمثل التعايش مع مرض Niemann-Pick تحديًا للمرضى وعائلاتهم. من المهم طلب الدعم من مقدمي الرعاية الصحية ومنظمات الدفاع عن المرضى والأسر الأخرى المتضررة من الاضطراب. يمكن أن توفر هذه الموارد الدعم العاطفي والمواد التعليمية والمعلومات حول العلاجات والتجارب السريرية المتاحة.

الاعتماد: مركز العلوم العصبية