مرض فابري

هو اضطراب وراثي نادر يصيب ما يقرب من 1 من كل 40.000 إلى 60.000 فرد. وهو ناتج عن طفرات في جين GLA ، والذي يوفر تعليمات لصنع إنزيم يسمى alpha-galactosidase A. هذا الإنزيم مسؤول عن تكسير مادة دهنية تسمى globotriaosylceramide (Gb3) ، والتي تتراكم في أعضاء وأنسجة مختلفة لدى الأفراد المصابين بمرض فابري.

الأعراض

يؤثر مرض فابري على أجهزة متعددة في الجسم ويمكن أن يظهر بشكل مختلف في الأفراد حسب شدة المرض. يتميز الشكل الكلاسيكي للمرض بالآفات الجلدية والألم وأعراض الجهاز الهضمي وزيادة مخاطر الإصابة بالسكتة الدماغية وأمراض القلب. قد تشمل الأعراض الأخرى فقدان السمع ومشاكل الرؤية والفشل الكلوي. قد تعاني النساء اللائي يحملن الجين الخاص بمرض فابري من أعراض أقل من الرجال.

تشخيص

يتم تشخيص مرض فابري من خلال مجموعة من الفحوصات السريرية والاختبارات المعملية. يمكن تأكيد التشخيص عن طريق قياس نشاط alpha-galactosidase A في الدم أو من خلال الاختبارات الجينية لتحديد الطفرات في جين GLA. من المهم ملاحظة أنه قد يكون من الصعب تشخيص مرض فابري ، حيث قد تتداخل الأعراض مع حالات أخرى.

العلاج

يركزعلاج مرض فابري على إدارة الأعراض والوقاية من المضاعفات. العلاج ببدائل الإنزيم (ERT) هو الدعامة الأساسية لعلاج مرض فابري. يتضمن ERT الحقن في الوريد لنسخة اصطناعية من alpha-galactosidase A لاستبدال الإنزيم المفقود لدى الأفراد المصابين بالمرض. لقد ثبت أن العلاج بدائل الانزيم يحسن وظائف الكلى، ويقلل من تكرار أزمات الألم، ويحسن نوعية الحياة.

بالإضافة إلى العلاج بدائل الانزيم، قد تشمل العلاجات الأخرى لمرض فابري الأدوية للتحكم في الألم وضغط الدم ومضادات التخثر لتقليل مخاطر تجلط الدم وزرع الكلى أو غسيل الكلى للأفراد المصابين بأمراض الكلى المتقدمة.

الأبحاث عن المرض

البحث مستمر في مرض فابري ، مع التركيز على تطوير علاجات جديدة وتحسين التشخيص. يتم التحقيق في العلاج الجيني ، الذي يتضمن استبدال جين GLA المعيب بجين وظيفي ، كعلاج محتمل للمرض. بالإضافة إلى ذلك، يتم تطوير علاجات جديدة لاستهداف تراكم مادة Gb3 في الأنسجة والأعضاء.

الملخص

مرض فابري هو اضطراب وراثي نادر يمكن أن يؤثر على أجهزة متعددة في الجسم. التشخيص والعلاج المبكران مهمان للتحكم في الأعراض والوقاية من المضاعفات. يعد العلاج ببدائل الإنزيم الدعامة الأساسية لعلاج مرض فابري ، وقد يؤدي البحث المستمر إلى علاجات جديدة وعلاج محتمل للمرض. إذا كنت تشك في أنك أو أحد أفراد أسرتك قد يكون مصابًا بمرض فابري ، فمن المهم التحدث مع مقدم الرعاية الصحية لمزيد من التقييم والإدارة.

الاعتماد: مركز العلوم العصبية