مرض بومبي Pompe disease

الفئة

أمراض التخزين

مجموعة الصلة

أمراض عضلية أيضية

الوراثة

Autosomal recessive

الجينات الطافرة

Alpha-galactosidase

الأعراض

نقص التوتر العضلي (hypotonia) العام في عضلة القلب، التنفس وعضلات الهيكل العظمي (مخطط).

الحد الأقصى لشيوع المرض

1:20,000

التشخيص

نقص التوتر العضلي، ضعف العضلات الدانية المتقدم، فقدان المنعكسات الوترية

نقص التوتر العضلي مع قصور الدرقية

ضيق التنفس، صعوبة في الأكل، قصور القلب

نقص التوتر العضلي الشديد وضعف العضلات، مستوى CPK مرتفع

العلاج الروتيني

مرض بومبي هو المرض العضلي الأول الذي يتوفر له علاج. يعتمد الدواء على إنتاج الإنزيم الناقص α-glucosidase باستخدام تقنيات البيوتكنولوجيا المتقدمة. يرتكز العلاج على ربط السكر Mannose-6-phosphate بالإنزيم. يتم التعرف على هذا السكر بواسطة المستقبلات الموجودة على أغشية الخلايا والليزوزومات مما يتيح دخول الإنزيم من الدورة الدموية إلى داخل الخلايا.

يعتمد علاج مرض بومبي على إعطاء إنزيم بديل، Myozyme، وهو علاج داعم يتطلب فريق مختصين متعدد المجالات لتقديم حلول للمشاكل متعددة الأجهزة.

الخطورة الجينية لأفراد الأسرة

ينتقل مرض بومبي بوراثة صبغية جسدية متنحية (Autosomal recessive). أي أن كلا الوالدين يحملان الطفرة في جين α-glucosidase. وبالتالي، وفي كل حمل، يكون خطر ولادة طفل مريض لوالدين يحملان الطفرة هو 1:4 (25%).

الكشف عن الطفرات التي تسبب مرض بومي في المجتمعات المختلفة في إسرائيل يتيح تقديم استشارة وراثية لأفراد العائلة القريبة والبعيدة، وسيكون من الممكن مستقبلا إدراج هذه البيانات في المراكز الوراثية في إسرائيل.

ملاحظات عامة

مرض بومبي هو مرض نادر يقدر شيوعه في المجتمع العام بـ 1:40,000 تقريبًا. أما في إسرائيل، فيقدر شيوعه في المجتمع العربي والمجتمع الدرزي بـ 1:20,000 تقريبًا، وذلك بسبب النسبة العالية لزواج الأقارب في هذه المجتمعات. شيوع مرض بومبي في المجتمع اليهودي أقل من شيوعه في المجتمعين العربي والدرزي.

ومع ذلك، قد يكون هذا الشيوع المنخفض ناتجًا عن نقص المعرفة الكافية بما يخص أعراض المرض السريرية في شكله المتأخر (لدى الأطفال والبالغين من مختلف الأعمار).