

۱- آرمین خیرجو: دکترای حرفه ای پزشکی عمومی، شبکه بهداشت و درمان مشکین شهر، دانشگاه علوم پزشکی اردبیل
 ۲- گیتی دادگری: دکترای حرفه ای پزشکی عمومی، شبکه بهداشت و درمان مشکین شهر، دانشگاه علوم پزشکی اردبیل

سندروم هانتز (موکوپلی ساکاریدوز نوع ۱۱)

معمولاً در اواخر دوران نوزادی ظاهر می شود و پیشرونده است و منجر به اختلالات عصبی، ناشنوایی و اختلال عملکرد جسمانی، همراه با مرگ در نوجوانی یا دهه سوم عمر می شود.



مشکلات معمولاً قبل از ۳ سالگی شروع می شود و ویژگی های شایع تظاهرات بالینی عبارتند از:

- ۱- درشت شدن اجزای صورت
- ۲- ضخیم شدن زبان
- ۳- کاهش عملکرد فکری
- ۴- مشکلات شنوایی
- ۵- مفاصل متورم و سفت
- ۶- فتق های شکمی
- ۷- هیپاتواسپلنومگالی

• ویژگی های پوست

- ۱- ضایعات پوستی پاپولار عاج مانند سنگریزه در یک الگوی مشبک بین زوایای کتف و کتف ایجاد می شود.
- ۲- خط زیر بغل خلفی و روی ناحیه سینه ای و جنبه های جانبی بالای بازوها و پاها. تغییرات پوستی عملاً پاتوژنومیک برای این بیماری است.
- ۳- پوست همچنان ممکن است هایپرتریکیزیس و لکه های مغولی بیش از حد را نشان دهد.

• سایر ویژگی ها

- ۱- ماکروسفالی - شایع با طول تنه کوتاه در مقایسه با اندام ها.
- ۲- کوتاهی قد - بعد از ۳ سالگی به تدریج رشد می کند.
- ۳- انسداد راه های هوایی - ناشی از تجمع هیپاران و سولفات درماتان در نای.
- ۴- کاردیومیوپاتی و ناهنجاری های دریچه ای (به عنوان مثال، نارسایی آئورت - از ارتشاح قلب).
- ۵- انقباضات فلکشن.
- ۶- ناشنوایی پیشرونده - معمولاً انواع ترکیبی حسی عصبی یارسانا.

نام های مترادف: MPS 2، کمبود iduronate 2-sulfatase، موکوپلی ساکاریدوزها گروهی از بیماری های ذخیره سازی لیزوزومی ارثی هستند. در سندروم هانتز، تجمع گلیکوزامینوگلیکان ها که موکوپلی ساکاریدهای اسیدی است بصورت ناقص تجزیه می شود و هیپاران و سولفات درماتان در بافت ها وجود دارد. گلیکوزامینوگلیکان ها زنجیره های پلی ساکاریدی حاوی آمینو قندها بوده که بخشی از ساختار پروتئوگلیکان ها است. پروتئوگلیکان ها نقش ساختاری و عملکردی مهمی در سراسر بدن دارد. آنها از یک هسته پروتئین مرکزی تشکیل شده که به چندین زنجیره پلی ساکارید گلیکوزامینوگلیکان متصل شده است. پروتئوگلیکان ها به صورت درون سلولی، در سطح سلول، به عنوان بخشی از ماتریکس خارج سلولی و در غشای پایه یافت می شود. نقش های آنها در بدن متنوع بوده و از اهمیت ساختاری برخوردار است.

ژنتیک

در غضروف، پروتئوگلیکان ها با نگه داشتن آب برای تشکیل یک ساختار اسفنج مانند، نقش مهمی در عملکرد ضربه گیری آن ایفا می کند. ساختار آنها یک مسیر بیوسنتزی پیچیده دارند و توسط آنزیم های خاصی برای هر نوع خاصی از زنجیره گلیکوزامینوگلیکان تجزیه می شود. در سندروم هانتز آنزیم ناقص یدورونات ۲ سولفاتاز است. این بیماری مغلوب مرتبط با X است (Xq28) و طیفی از جهش ها یا ناهنجاری های کروموزومی باعث ایجاد این سندروم می شود، بنابراین تقریباً منحصراً در جنس مذکر دیده می شود، اما موارد پراکنده نادر در جنس مونث نیز رخ می دهد.

اپیدمیولوژی

سندروم هانتز یک اختلال ژنتیکی نادر است که میزان بروز آن از ۰/۳۸ تا ۱/۰۹ در هر ۱۰۰۰۰۰ تولد مرد زنده است.

علائم سندروم هانتز

نوع A - فرم شدید

این نوع پیشرفت بی وقفه به سمت ناتوانی ذهنی شدید دارد.

Normal Hand

Hunter Syndrome Hand



- اکوکاردیوگرافی برای نشان دادن ناهنجاری های قلبی.

درمان و کنترل سندروم

هائتر

- هیچ درمان دارویی در حال حاضر در دسترس نیست.
- درمان حمایتی و علامتی است و اغلب بر عوارض قلبی تمرکز دارد.
- کارآزمایی های پیوند سلول های بنیادی خون ساز نتایج متفاوتی با شواهد بیوشیمیایی درماتولوژیکی داشته است که لزوماً به بهبود بالینی تبدیل نمی شود
- شواهد فعلی در مورد درمان جایگزینی آنزیم محدود است. نشان داده شده است که درمان جایگزینی آنزیم با ایدورسولفاز در رابطه با ظرفیت عملکردی (مسافت طی شده در شش دقیقه و ظرفیت حیاتی اجباری)، کبد و حجم طحال و دفع گلیکوزامینوگلیکان ادرار موثر است.
- پیشرفت زیادی در بکارگیری ژن درمانی برای سندروم هائتر، از مدل های سلولی گرفته تا آزمایش های بالینی انسانی حاصل شده است.

عوارض

سندروم تونل کارپال به دلیل هیپرتروفی عصب مدیان به ویژه در افراد مسن با فرم خفیف، ممکن است به یک مشکل تبدیل شود.

پیش آگهی

- تشخیص زودهنگام بیماری و مدیریت چند رشته ای مناسب کیفیت زندگی را بهبود می بخشد.
- مرگ معمولاً در نتیجه عوارض قلبی تنفسی است. مبتلایان به انواع شدید شروع متوسط ۲/۵ سال با میانگین سن مرگ تا ۱۲ سال دارند با این حال، برخی ممکن است تا سی سالگی زنده بمانند.
- مبتلایان به نوع خفیف میانگین سن شروع ۴/۳ سال با میانگین سن مرگ ۲۱/۷ سال دارند. با این حال، برخی از آنها ممکن است تا دهه چهارم زنده بمانند و بعد از آن اختلال شناختی با کاهش امید به زندگی همراه است.

پیشگیری از سندروم هائتر

مشاوره ژنتیک با تشخیص قبل از تولد ممکن است در خانواده های دارای کودک مبتلا به سندروم هائتر مفید باشد.

منبع:

This is a translation into Farsi of an article originally published in English :Dr Colin Tidy ,Hunter's Syndrome .Available from patient info doctor , Last updated:9:2023.

- ۷- رنگدانه های غیرطبیعی شبکیه و ادم پایلو- منجر به اختلال بینایی می شود.

نوع B- فرم خفیف

- این فرم معمولاً دیرتر ظاهر می شود و ممکن است تا موقع بزرگسالی مشخص متوجه آن نشود. امید به زندگی در این گروه می تواند با نسبت توانایی های فکری عادی تقریباً نرمال باشد، اما در خواندن و مهارت های کلامی دچار اختلال می شوند. برخی از بیماران ممکن است فقط درگیری در یک عضو داشته باشند.
- تشخیص اغلب تا اواخر کودکی یا حتی بزرگسالی انجام نمی شود.
- ویژگی های فیزیکی شبیه به ویژگی های نوع A است، اما بدون درگیری عصبی-شناختی بوده و یا با شدت کمتری وجود دارد.
- همچنین ممکن است دیسپلازی لگن یا سر استخوان ران و یا استخوان های کوچک کارپ و آرتروز اولیه باشد.
- امید به زندگی از دهه چهارم تا دهه هفتم متفاوت است. مشکلات رفتاری مانند پرخاشگری، بی قراری و اختلال خواب ممکن است در هر دو شکل بیماری رخ دهد.

تشخیص های افتراقی

- سندروم هورلر (IH MPS) - کدر شدن قرنیه وجود دارد.
- سندروم شی (IS MPS).
- کمبود سولفاتاز متعدد (موکوسولفاتیدوز).

روش های بررسی و تشخیص بیماری

- ادرار: وجود انواع گلیکوزامینوگلیکان در ادرار مثل کندرویتین سولفات B و هیپاران سولفات یکی از روش های تشخیص بیماری است.
- اندازه گیری فعالیت sulfatase-2 iduronate در فیبروبلاست ها یا لکوسیت ها تشخیص را تأیید می کند.
- محصولات حاصل از دپوزسیون را می توان در نمونه های بیوپسی با رنگ آمیزی های خاص نشان داد.
- اشعه ایکس-ویژگی های مولتی پلکس دیسوستوز را نشان می دهد که به دلیل استخوان سازی نامنظم در مکان های مختلف است.
- شنوایی سنجی.
- MRI/CT مغز برای نشان دادن تغییرات مشخصه مغزی.
- اسپیرومتری برای بررسی انسداد جریان هوا.