

## Table of Contents

1. نقص السفينغومياليناز الحمضى (ASMD)، المسمى أيضاً داء نيمان بيك من النوعين (أ) و(ب)
2. الداء الليبوفوسيني السيرويدي من النوع الثانى (CLN2)
3. داء الأورام الصفراء الدماغى الوترى (CTX)
4. داء فابرى
5. داء غوشيه
6. الداء الغانغليوزيدى المرتبط بأحادى سيالورباعى هيكوسيل الغانغليوزيد (GM1)
7. داء نقص إنزيم الليباز الحمضى الليزوزومى (LAL-D)
8. ضمور المادة البيضاء المتبدل اللون (MLD)
9. داء عديد السكاريد المخاطى من النوع الثانى (MPS II)، المسمى أيضاً متلازمة هنتر
10. داء عديد السكاريد المخاطى من النوع الثالث "ب" (MPS IIIB)، المسمى أيضاً متلازمة سانفيليبو من النوع الثالث "ب"
11. داء عديد السكاريد المخاطى من النوع الرابع "أ" (MPS IVA)، المسمى أيضاً متلازمة موركيو من النوع الرابع "أ"
12. داء عديد السكاريد المخاطى من النوع السادس (MPS VI)، المسمى أيضاً متلازمة ماروتو لامي
13. داء عديد السكاريد المخاطى من النوع السابع (MPS VII)، المسمى أيضاً متلازمة سلاي
14. داء نيمان بيك من النوع "ج" (NPC)
15. Term Definitions

## نقص السفينغومياليناز الحمضي (ASMD)، المسمى أيضًا داء نيمان بيك من النوعين (أ) و(ب)

يعتبر ASMD اضطرابًا نادرًا يسبب تراكم المواد الدهنية في أجزاء من الجسم. ويعاني الأشخاص المصابون بداء نقص السفينغومياليناز الحمضي من النوع "ب" (ASMD-B) من تضخم الكبد والطحال، وكذلك من أمراض الرئة والكبد التي قد تتفاقم مع مرور الوقت. أما الصورة الأشد من هذا الداء وهي نقص السفينغومياليناز الحمضي من النوع "أ" (ASMD-A)، فتؤثر في الدماغ، وغالبًا ما تؤدي إلى الوفاة أثناء مرحلة الطفولة. وهناك صورة أخرى من داء ASMD تعتبر متوسطة الشدة.

### وظيفة الجينات والإنزيمات:

تتسبب طفرات في الجين *SMPD1* في ظهور داء ASMD. في الأحوال الطبيعية، يوجّه الجين *SMPD1* الجسم لتكوين إنزيم السفينغومياليناز الحمضي، وهو إنزيم يساعد على تفكيك المادة الدهنية المسماة بالسفينغوميالين. وفي الأشخاص المصابين بداء ASMD-B، تتراكم مادة السفينغوميالين في الكبد، والطحال، والرئتين، ونخاع العظام؛ أما الرضع المصابون بداء ASMD-A والأطفال المصابون بالصورة متوسطة الشدة من داء ASMD، فيتراكم السفينغوميالين في الدماغ أيضًا.

### معلومات إضافية حول الأعراض:

عادةً ما يعاني الأشخاص المصابون بداء ASMD-B (المعروف أيضًا باسم داء نيمان بيك من النوع "ب") من تضخم الكبد والطحال الذي غالبًا ما يلاحظ لأول مرة أثناء مرحلة الطفولة. وبمرور الوقت، يعاني بعض المصابين بداء ASMD-B من صعوبات التنفس، وأمراض الكبد، ومشكلات النزيف، واختلال في مستوى الدهون، وضعف العظام. ويظل العديد من المصابين بداء ASMD-B على قيد الحياة حتى مرحلة البلوغ. عادةً ما يُشخص الرضع المصابون بداء ASMD-A (المعروف أيضًا باسم داء نيمان بيك من النوع "أ") خلال السنة الأولى من عمرهم نظرًا لإصابتهم بتضخم الكبد والطحال، كما أنهم لا يكتسبون الوزن بشكل جيد، ويعانون من تأخر النمو. ويتوفي معظم الرضع المصابين بداء ASMD-A بين عمر عامين إلى 3 أعوام. أما الأشخاص المصابون بالصورة المتوسطة من هذا الداء، فيؤثر الداء في الدماغ بالإضافة إلى ظهور أعراض ASMD-B الأخرى، غير أن تأثيره في الدماغ يتزايد بوتيرة أبطأ من تطور داء ASMD-A.

### ما مدى شيوع الإصابة بداء ASMD؟

تعد جميع أنواع داء ASMD من الاضطرابات النادرة للغاية؛ إذ يُقدّر أنها تؤثر في نحو 1 من كل 250000 فرد.

### كيف يُورث؟

تُورث جميع صور داء ASMD من خلال نمط **وراثة الصفة الصبغية الجسدية المتنحية**

### هل يوجد له علاج؟

هذه المعلومات سارية اعتبارًا من نوفمبر 2020. وينبغي دائمًا اتخاذ القرارات حول ما إن كان سيتم علاج هذه الحالة، ومتى، وكيف ستعالج بالاشتراك مع مقدم الرعاية الصحية المختص بك.

### العلاج

لا يوجد حاليًا علاج معتمد من FDA لداء ASMD.

### التجارب السريرية

انقر [هنا](#) للاطلاع على التجارب السريرية التي تدرس العلاج الإنزيمي التعويضي التجريبي لداء ASMD-B.

### المعلومات الإضافية والدعم

- الموقع الإلكتروني المرجعي (Genetics Home Reference) والموقع الإلكتروني MedlinePlus (داء ASMD)
- المنظمة الوطنية للأمراض النادرة (National Organization for Rare Diseases) (داء ASMD)
- المؤسسة الوطنية لداء نيمان بيك (National Niemann Pick Disease Foundation)

### المصدر

- الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference (GHR) والموقع الإلكتروني MedlinePlus

يعتبر داء CLN2 مرضًا دماغيًا يصيب الأطفال الصغار. ويعاني الأطفال المصابون بداء CLN2 من نوبات، وبطء النمو، ومشكلات في التنسيق، وفقدان البصر. وبدون الحصول على علاج، عادةً لا يبقى الأشخاص المصابون بداء CLN2 على قيد الحياة بعد سنوات المراهقة.

### وظيفة الجينات والإنزيمات:

تتسبب طفرات في الجين *TPP1* في ظهور داء CLN2. في الأحوال الطبيعية، يوجّه الجين *TPP1* الجسم لتكوين إنزيم ثلاثي بيتيدل بيتيداز 1، وهو إنزيم يفكك الببتيدات (قطع البروتين). وفي الأشخاص المصابين بداء CLN2، لا تُفكك هذه الببتيدات، ومن ثمّ تتراكم في الدماغ.

### معلومات إضافية حول الأعراض:

يظهر داء CLN2، المعروف أيضًا بأنه إحدى صور مرض باتن، عادةً في الأطفال الذين تتراوح أعمارهم بين عامين و4 أعوام. وعادة ما تتمثل العلامات الأولية لدى الأطفال المصابين بداء CLN2 في الإصابة بنوبات وصعوبات في التنسيق. ويعاني الأشخاص المصابون بداء CLN2 أيضًا من انقباضات العضلات اللاإرادية، وفقدان البصر، ومشكلات في المهارات الحركية وتطور القدرة على الكلام، والإعاقة الذهنية، والمشكلات السلوكية. ويتسبب داء CLN2 أيضًا في فقدان المهارات المكتسبة سابقًا. بدون الحصول على علاج، لا يبقى الأطفال المصابون بداء CLN2 على قيد الحياة بعد سن المراهقة. لا تظهر الأعراض على بعض الأشخاص المصابين بداء CLN2 إلا في وقت متأخر من مرحلة الطفولة وقد يبقون على قيد الحياة حتى مرحلة البلوغ.

### ما مدى شيوع الإصابة بداء CLN2؟

يعتبر CLN2 اضطرابًا نادرًا للغاية. ولا يعرف معدل ظهوره في السكان.

### كيف يُورث؟

يُورث داء CLN2 من خلال نمط **وراثة الصفة الصبغية الجسدية المتنحية**.

### هل يوجد له علاج؟

هذه المعلومات سارية اعتبارًا من نوفمبر 2020. وينبغي دائمًا اتخاذ القرارات حول ما إن كان سيتم علاج هذه الحالة، ومتى، وكيف ستعالج بالاشتراك مع مقدم الرعاية الصحية المختص بك.

### العلاج

يوجد علاج إنزيمي تعويضي معتمد من FDA للأشخاص المصابين بداء CLN2.

انقر [هنا](#) للحصول على المزيد من المعلومات حول علاج داء CLN2.

### التجارب السريرية

انقر [هنا](#) للاطلاع على **التجارب السريرية التي تقيم العلاج الإنزيمي التعويضي التجريبي والعلاج الجيني** لداء CLN2.

### المعلومات الإضافية والدعم

- [الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference](#) و [الموقع الإلكتروني MedlinePlus](#) (داء CLN2)
- [جمعية أبحاث ودعم مرض باتن \(Batten Disease Support and Research Association\)](#)

### المصدر

- [الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference \(GHR\)](#) و [الموقع الإلكتروني MedlinePlus](#)

## داء الأورام الصفراء الدماغى الورى (CTX)

يعانى الأشخاص المصابون بداء CTX من تخزين غير طبيعى للدهون فى أجزاء مختلفة من الجسم؛ ما يؤدي إلى ظهور أعراض عصبية تبدأ عادةً فى أوائل مرحلة البلوغ. وعادة ما تبدأ أعراض داء CTX الأخرى مثل الإسهال المزمن وإعتماد القرنية أثناء مرحلة الطفولة.

### وظيفة الجينات والإنزيمات:

تتسبب طفرات فى الجين *CYP27A1* فى ظهور داء CTX. فى الأحوال الطبيعية، يوجّه الجين *CYP27A1* الجسم لتكوين إنزيم الستيروول 27-هيدروكسيلاز، وهو إنزيم يساعد على تفكيك الكوليسترول. وفى الأشخاص المصابين بداء CTX، يتراكم الكوليسترول ومادة دهنية أخرى، تُعرف بالكوليستانول، فى شكل عقيدات دهنية تسمى الأورام الصفراء. ويشيع تكوّن الأورام الصفراء فى الدماغ والأوتار التى تربط العضلات بالعظام.

### معلومات إضافية حول الأعراض:

قد يصاب الأشخاص المصابون بداء CTX بالإسهال المزمن وإعتماد عدسة العين أثناء الطفولة. وعادةً ما تظهر مشكلات الأعصاب فى أوائل مرحلة البلوغ، وتشمل النوبات، واضطرابات الحركة، وقصور القدرة على الكلام، وفقدان الإحساس فى الذراعين والساقين، وتدهور الوظيفة الذهنية، والهلوسة، والاكنتاب. عادة ما تظهر الأورام الصفراء (وهي ترسبات دهنية صفراء غير طبيعية فى الجلد) خلال فترة المراهقة أو أوائل مرحلة البلوغ، ويشيع تكوّنهما فى أوتار اليدين، والمرفقين، والركبتين، والرقبة، والكعبين. وقد تؤثر فى المرونة فى هذه الأماكن. وتتزايد مخاطر تعرض الأشخاص المصابين بداء CTX إلى الإصابة بأمراض القلب أيضًا.

### ما مدى شيوع الإصابة بداء CTX؟

يُعتبر داء CTX اضطرابًا نادرًا للغاية؛ إذ يقدر أنه يؤثر فى 1 من كل 1000000 فرد.

### كيف يُورث داء CTX؟

يُورث داء CTX من خلال نمط وراثته الصفة الصبغية الجسدية المتنحية.

### هل يوجد له علاج؟

هذه المعلومات سارية اعتبارًا من نوفمبر 2020. وينبغي دائمًا اتخاذ القرارات حول ما إن كان سيتم علاج هذه الحالة، ومتى، وكيف ستعالج بالاشتراك مع مقدم الرعاية الصحية المختص بك.

### العلاج

يوجد علاج معتمد من FDA للأشخاص المصابين بداء CTX

انقر [هنا](#) للاطلاع على المزيد من المعلومات حول علاج داء CTX

### التجارب السريرية

انقر [هنا](#) للاطلاع على التجارب السريرية التى تقيم دواءً تجريبيًا لداء CTX.

### المعلومات الإضافية والدعم

- [الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference](#) والموقع الإلكتروني [MedlinePlus](#) (داء CTX)
- [المنظمة الوطنية للأمراض النادرة \(National Organization for Rare Diseases\)](#) (داء CTX)
- [United Leukodystrophy Foundation](#)

### المصدر

- [الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference \(GHR\)](#) والموقع الإلكتروني [MedlinePlus](#)

يعتبر داء فابري اضطرابًا نادرًا يُسبب تراكم المواد الدهنية في أجزاء من الجسم. قد يتسبب تراكم هذه المادة في القلب، والكلى، والأوعية الدموية في حدوث مضاعفات تهدد الحياة، بما في ذلك النوبات القلبية، وأمراض الكلى، والسكتة الدماغية.

### وظيفة الجينات والإنزيمات:

تتسبب طفرات في الجين *GLA* في ظهور داء فابري. في الأحوال الطبيعية، يوجّه الجين *GLA* الجسم لتكوين إنزيم ألفا غالاكتوزيداز أ، وهو إنزيم يفكك مادة دهنية تسمى الغلوبوتريابوسيل سيراميد. وفي الأشخاص المصابين بداء فابري، تتراكم مادة الغلوبوتريابوسيل سيراميد في القلب، والكلى، والأعصاب، والأوعية الدموية الصغيرة.

### معلومات إضافية حول الأعراض:

تتسبب الصورة الكلاسيكية لداء فابري في الإصابة بأمراض الكلى، والقلب، والسكتات الدماغية، التي تظهر عادةً في أوائل مرحلة البلوغ. ويعاني العديد من الفتيان المصابين بداء فابري من ألم في اليدين والقدمين أثناء الطفولة، وطفح جلدي مميز لهذا الداء، وانخفاض القدرة على التعرق، وإعتماد قرنية العين، ومشكلات في الجهاز الهضمي، وفقد السمع. وقد تظهر صور أقل في الشدة من داء فابري خلال مرحلة البلوغ، وتؤثر بشكل رئيسي في القلب أو الكلى.

### ما مدى شيوع الإصابة بداء فابري؟

يُعتبر داء فابري اضطرابًا نادرًا؛ إذ يصيب 1 من كل 40000 إلى 60000 ذكر. أما مدى شيوع الإصابة به في الإناث، فلا يزال غير معروف. وهو أكثر شيوعًا وأشد في الذكور عادةً.

### كيف يُورث داء فابري؟

يُورث داء فابري من خلال نمط الوراثة المرتبطة بالكرموسوم X. وقد يتراوح ظهور داء فابري عند الإناث بين عديم الأعراض وشديد الأعراض مثل الذكور المصابين تمامًا.

### هل يوجد له علاج؟

هذه المعلومات سارية اعتبارًا من نوفمبر 2020. وينبغي دائمًا اتخاذ القرارات حول ما إن كان سيتم علاج هذه الحالة، ومتى، وكيف ستعالج بالاشتراك مع مقدم الرعاية الصحية المختص بك.

### العلاج

يوجد علاج إنزيمي تعويضي معتمد من FDA وعلاج بروتينات الشابرون الدوائي معتمد من FDA للأشخاص المصابين بداء فابري الذين لديهم طفرات محددة في الجين *GLA*. قد يضع مقدم الرعاية الصحية في الاعتبار أيضًا استخدام علاجات إضافية للمساعدة في السيطرة على الأعراض.

انقر هنا للاطلاع على مزيد من المعلومات حول علاج داء فابري

• [فايرازيم \(Fabrazyme\)](#)

• [ميغالاستات \(Migalastat\)](#)

### التجارب السريرية:

انقر هنا للاطلاع على التجارب السريرية التي تدرس العلاج الإنزيمي التعويضي، وعلاجات الحد من ركيزة التفاعل، والعلاجات الجينية التجريبية لداء فابري.

### المعلومات الإضافية والدعم

• [الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference والموقع الإلكتروني MedlinePlus \(داء فابري\)](#)

• [المنظمة الوطنية للأمراض النادرة \(داء فابري\)](#)

• [مجموعة دعم ومعلومات داء فابري](#)

• [Fabry International Network](#)

• [National Fabry Disease Foundation](#)

### المصدر

• [الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference \(GHR\) والموقع الإلكتروني MedlinePlus](#)

يعتبر داء غوشيه اضطرابًا نادرًا يسبب تراكم المادة الدهنية في أجزاء من الجسم. قد يعاني الأشخاص المصابون بداء غوشيه من النوع الأول الأكثر شيوعًا من تضخم الكبد والطحال، وأمراض العظام، ومشكلات النزيف. أما داء غوشيه من النوع الثاني فيتسبب في داء عصبي متفاقم، وعادة ما يُسبب الوفاة في مرحلة الطفولة المبكرة. يعاني الأطفال المصابون بداء غوشيه من النوع الثالث من داء متوسط في شدته بين النوعين الأول والثاني.

### وظيفة الجينات والإنزيمات:

تنتسب طفرات في الجين **GBA** في ظهور داء غوشيه. في الأحوال الطبيعية، يوجّه الجين **GBA** الجسم لتكوين إنزيم بيتا غلوكوسيريبروزيد، وهو إنزيم يفكك مادة دهنية تسمى الغلوكوسيريبروزيد. في الأشخاص المصابين بداء غوشيه من النوع الأول، تتراكم مادة الغلوكوسيريبروزيد في الكبد، والطحال، ونخاع العظام. ويعاني الأشخاص المصابون بداء غوشيه من النوعين الثاني والثالث أيضًا من تراكم الغلوكوسيريبروزيد في الدماغ.

### معلومات إضافية حول الأعراض:

يمكن أن تظهر الأعراض على الأشخاص المصابين بداء غوشيه من النوع الأول في أي وقت بين مرحلة الطفولة ومرحلة البلوغ. وقد تتراوح الأعراض بين خفيفة وشديدة، وتشمل تضخمًا في حجم الكبد والطحال، وفقر الدم، وسرعة الإصابة بالكدمات، ومشكلات العظام، بما في ذلك الكسور والشعور بالألم. يعاني الأشخاص المصابون بداء غوشيه من النوع الثاني أو الثالث من أمراض إضافية في الدماغ. وتشمل الأعراض حركات العين غير الطبيعية، والنوبات، ومشكلات في العضلات. ويكون النوع الثاني أشد ويظهر في مرحلة الرضاع، بينما يظهر النوع الثالث في الطفولة وينتفاقم ببطء أكثر. يتوفى معظم الرضع المصابين بداء غوشيه من النوع الثاني بين عمر عام و3 أعوام، للأسف. وتتسبب الصورة القاتلة شديدة الخطورة في الفترة المحيطة بالولادة (أي قبلها وبعدها مباشرة) في حدوث مضاعفات تهدد الحياة قبل الولادة، وقد يعيش الرضع لبضعة أيام فقط. ويعاني الأشخاص المصابون بالصورة النادرة التي تصيب الجهاز القلبي الوعائي من أمراض القلب بشكل أساسي، غير أنهم قد يعانون أيضًا من تشوهات في العين، ومشكلات في العظام، وتضخم في حجم الطحال. وقد يبقى الأشخاص المصابون بهذه الصورة من الداء على قيد الحياة حتى مرحلة البلوغ.

### ما مدى شيوع الإصابة بداء غوشيه؟

يُعتبر داء غوشيه اضطرابًا نادرًا، إذ يصيب 1 من كل 50000 إلى 100000 فرد. ويشيع داء غوشيه من النوع الأول في الأفراد المنحدرين من أصول يهودية أشكنازية.

### كيف يُورث داء غوشيه؟

يُورث داء غوشيه من خلال نمط وراثته **الصفة الصبغية الجسدية المتنحية**.

### هل يوجد له علاج؟

هذه المعلومات سارية اعتبارًا من نوفمبر 2020. وينبغي دائمًا اتخاذ القرارات حول ما إن كان سيتم علاج هذه الحالة، ومتى، وكيف ستعالج بالاشتراك مع مقدم الرعاية الصحية المختص بك.

### العلاج

توجد **علاجات الحد من ركيزة التفاعل وعلاجات إنزيمية تعويضية** معتمدة من FDA للأشخاص المصابين بداء غوشيه من النوع الأول. وللأسف، لا توجد علاجات معتمدة للأثار الدماغية لداء غوشيه من النوعين الثاني والثالث.

انقر [هنا](#) للاطلاع على مزيد من المعلومات حول علاج داء غوشيه

- سيريزايم [Cerezyme®] (إميغلوسيراز [imiglucerase])
- فيريف [VPRIV®] (فليغلوسيراز ألفا [velaglucerase alpha])
- إيليسو [Elelyso®] (تاليغلوسيراز ألفا [taliglucerase alpha])
- سير ديلغا [Cerdelga®] (البيغلوسينات [eliglustat])
- زافيسكا [Zavesca®] (ميغلوسينات [miglustat])

### التجارب السريرية:

انقر [هنا](#) للاطلاع على **التجارب السريرية** التي تدرس العلاجات التجريبية لداء غوشيه. وتشمل العلاجات الخاضعة للدراسة **العلاج الجيني** و **علاج الحد من ركيزة التفاعل**.

### المعلومات الإضافية والدعم

- الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference والموقع الإلكتروني MedlinePlus (داء غوشيه)
- المنظمة الوطنية للأمراض النادرة (National Organization for Rare Diseases) (داء غوشيه)
- المؤسسة الوطنية لداء غوشيه (National Gaucher Foundation)

### المصدر

- الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference (GHR) والموقع الإلكتروني MedlinePlus

## الداء الغانغليوزيدي المرتبط بأحدى سيالو رباعي هيكوسيل الغانغليوزيد (GM1)

يُعد الداء الغانغليوزيدي المرتبط بـ GM1 اضطرابًا نادرًا يتسبب في إعاقات النمو المتفاقمة، وتشوهات في الهيكل العظمي، وتضخم الكبد والطحال، وفقدان البصر، وأمراض العظام، وملامح مميزة للوجه. وعادةً لا يبقى الأطفال المصابون بأشد صور الداء الغانغليوزيدي المرتبط بـ GM1 على قيد الحياة بعد مرحلة الطفولة المبكرة. وهناك أيضًا صور أقل شدة من الداء الغانغليوزيدي المرتبط بـ GM1 تتفاقم ببطء أكثر.

**وظيفة الجينات والإنزيمات:** ينشأ الداء الغانغليوزيدي المرتبط بـ GM1 نتيجة طفرات في جين *GLB1*، الذي يوجّه التعليمات بتكوين الإنزيم بيتا غالاكتوزيداز. ويتولى إنزيم بيتا غالاكتوزيداز عادةً تفكيك المادة الدهنية، غانغليوزيد ذات التركيب GM1. وفي حالة نقص إنزيم بيتا غالاكتوزيداز، تتراكم مادة الغانغليوزيد ذات التركيب GM1 في خلايا الدماغ، والكبد، والطحال، والأعضاء الأخرى. ويتسبب هذا التراكم السام في ظهور أعراض الداء.

**معلومات إضافية حول الأعراض:** يعتبر النوع الأول الصورة الأكثر شيوعًا من الداء الغانغليوزيدي المرتبط بـ GM1، الذي يُشخص عادةً في العام الأول من عمر الطفل عندما يُلاحظ على الرضع تأخر في النمو يتفاقم تدريجيًا. وبمرور الوقت، يعاني الرضع المصابون بالداء الغانغليوزيدي المرتبط بـ GM1 من النوع الأول من تضخم الكبد والطحال، والنوبات، وأمراض الهيكل العظمي. وقد يظهر على البعض أيضًا ملامح الوجه "الغليظة"، وأمراض القلب، ولا يبقى معظمهم على قيد الحياة بعد مرحلة الطفولة المبكرة. قد يظهر الداء الغانغليوزيدي المرتبط بـ GM1 من النوع الثاني في أواخر مرحلة الرضاعة أو في مرحلة الطفولة المبكرة، ويكون تفاقمه أبطأ. أما الصورة الأقل شدة من هذا الداء فهي الداء الغانغليوزيدي المرتبط بـ GM1 من النوع الثالث، التي قد تظهر خلال سنوات المراهقة.

### ما مدى شيوع الإصابة بالداء الغانغليوزيدي المرتبط بـ GM1؟

يُعتبر الداء الغانغليوزيدي المرتبط بـ GM1 اضطرابًا نادرًا للغاية؛ إذ يُقدر أنه يصيب من 1 من كل 100000 إلى 1 من كل 200000 من حديثي الولادة.

### كيف يُورث الداء الغانغليوزيدي المرتبط بـ GM1؟

يُورث الداء الغانغليوزيدي المرتبط بـ GM1 من خلال طريقة وراثية **الصفة الصبغية الجسدية المتنحية**.

### هل يوجد له علاج؟

هذه المعلومات سارية اعتبارًا من نوفمبر 2020. وينبغي دائمًا اتخاذ القرارات حول ما إن كان سيتم علاج هذه الحالة، ومتى، وكيف ستعالج بالاشتراك مع مقدم الرعاية الصحية المختص بك.

### العلاج

لا يوجد حاليًا علاج معتمد من FDA للداء الغانغليوزيدي المرتبط بـ GM1

### التجارب السريرية

انقر [هنا](#) للاطلاع على **التجارب السريرية** التي تدرس **العلاج الجيني** التجريبي للداء الغانغليوزيدي المرتبط بـ GM1.

### المعلومات الإضافية والدعم

- الموقع الإلكتروني المرجعي [Genetics Home Reference](#) والموقع الإلكتروني [Medline Plus](#) (الداء الغانغليوزيدي المرتبط بـ GM1)
- مؤسسة [Cure GM1](#)
- مؤسسة [Hunter's Hope](#)

### المصدر

- الموقع الإلكتروني المرجعي [Genetics Home Reference \(GHR\)](#) والموقع الإلكتروني [MedlinePlus](#)

## داء نقص إنزيم الليباز الحمضي الليوزومي (LAL-D)

يعاني الأشخاص المصابون بداء LAL-D من نقص في أحد الإنزيمات التي تساعد في تفكيك الدهون. يسبب داء LAL-D مرضًا كبديًا قد يهدد حياة الرضع. ويمكن أن تبدأ الصورة الأكثر شيوعًا والأقل خطورة من داء LAL-D في وقت لاحق في حياة الفرد.

### وظيفة الجينات والإنزيمات:

تتسبب طفرات في الجين *LIPA* في ظهور داء LAL-D. وفي الأحوال الطبيعية، يوجّه الجين *LIPA* الجسم لتكوين إنزيم الليباز الحمضي الليوزومي، وهو إنزيم يفكك الدهون. وفي الأشخاص المصابين بداء LAL-D، تتراكم الدهون في الكبد.

### معلومات إضافية حول الأعراض:

يعاني الرضع المصابون بالصورة الشديدة من داء LAL-D (المعروف أيضًا باسم داء ولمان) من تضخم الكبد والطحال، وضعف القدرة على اكتساب الوزن، والصفراء (اليرقان)، ومشكلات في الجهاز الهضمي، بما في ذلك وجود الدهون في البراز. ويصاب الرضع بأمراض الكبد، وفشل الأعضاء المتعدد، وسوء التغذية الشديد، ولا يبقون على قيد الحياة بعد عامهم الأول بصفة عامة. وقد يعاني الرضع المصابون بالصورة الشديدة من هذا الداء من ترسبات الكالسيوم في الغدد الكظرية، وفقر الدم، وتأخر في النمو. أما الصورة التي تظهر في وقت متأخر من داء LAL-D (المعروفة أيضًا باسم داء تخزين إستر الكوليسترول)، فيمكن أن تظهر الأعراض في أي وقت بين مراحل الطفولة والبلوغ. ويعاني الأشخاص المصابون بالصورة التي تظهر في وقت متأخر من داء LAL-D، بوجه عام، من تضخم الكبد وقد يعانون أيضًا من تضخم الطحال، وأمراض الكبد، ومشكلات في الجهاز الهضمي، بالإضافة إلى تزايد مخاطر تعرضهم للنوبات القلبية، والسكتات الدماغية.

### ما مدى شيوع الإصابة بداء LAL-D؟

يُعتبر داء LAL-D اضطرابًا نادرًا؛ إذ يُقدر أنه يصيب 1 من كل 40000 إلى 300000 فرد. وتكون الصورة التي تظهر في وقت متأخر هي الأكثر شيوعًا.

### كيف يُورث داء LAL-D؟

يُورث داء LAL-D من خلال نمط وراثته الصبغية الجسدية المتنحية.

### هل يوجد له علاج؟

هذه المعلومات سارية اعتبارًا من نوفمبر 2020. وينبغي دائمًا اتخاذ القرارات حول ما إن كان سيتم علاج هذه الحالة، ومتى، وكيف ستعالج بالاشتراك مع مقدم الرعاية الصحية المختص بك.

### العلاج

يوجد علاج إنزيمي تعويضي معتمد من FDA للأشخاص المصابين بداء LAL-D.

انقر [هنا](#) للاطلاع على المزيد من المعلومات حول علاج داء LAL-D

### التجارب السريرية:

انقر [هنا](#) للاطلاع على ما إذا كانت هناك أي تجارب سريرية تدرس علاجات تجريبية لداء LAL-D

### المعلومات الإضافية والدعم

- الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference والموقع الإلكتروني MedlinePlus (داء LAL-D)
- المنظمة الوطنية للأمراض النادرة (National Organization for Rare Disorders) (داء LAL-D)
- منظمة SOLACE
- [American Liver Foundation](#)

### المصدر

- الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference (GHR) والموقع الإلكتروني MedlinePlus



## ضمور المادة البيضاء المتبدل اللون (MLD)

يُعتبر ضمور المادة البيضاء المتبدل اللون الناجم عن نقص إنزيم أريل سلفاتاز أ داءً عصبيًا تفاقميًا نادرًا يتسبب في إعاقة ذهنية، وفقدان المهارات الحركية، وتشوهات أخرى. وعادة ما تسبب الصورة الأكثر شيوعًا من MLD الوفاة في مرحلة الطفولة. ويمكن أن تظهر الصور الأخف في أي وقت بين مراحل الطفولة والبلوغ.

### وظيفة الجينات والإنزيمات:

يعاني معظم الأشخاص المصابين بداء MLD الناجم عن نقص إنزيم أريل سلفاتاز أ من طفرات في الجين *ARSA*. في الأحوال الطبيعية، يوجّه الجين *ARSA* الجسم لتكوين إنزيم أريل سلفاتاز أ، وهو إنزيم يفكك مواد دهنية تسمى السلفاتيدات. وفي الأشخاص الذين يعانون من داء MLD، يحدث تراكم سام للسلفاتيدات في الدماغ، ويتسبب ذلك في ظهور العلامات والأعراض السريرية. يعاني عدد قليل من الأشخاص المصابين بداء MLD من طفرات في الجين *PSAP*، وليس الجين *ARSA*. لن يكتشف ScreenPlus داء MLD الناجم عن طفرات في الجين *PSAP*.

### معلومات إضافية حول الأعراض:

يعاني الأشخاص المصابون بداء MLD من تدهور تفاقمي في وظيفة الأعصاب؛ ما يؤدي إلى فقدان تدريجي للوظيفة الذهنية والمهارات الحركية. قد تشمل السمات الأخرى فقدان الإحساس في الذراعين والساقين، وفقدان التحكم، والنوبات، والشلل، وفقدان القدرة على الكلام، والعمى، وفقدان السمع. وبالإضافة إلى ذلك، فإن الرضع المصابين بالصورة الأكثر شيوعًا من داء MLD، وهي الصورة التي تظهر في وقت متأخر من مرحلة الرضاع، لا يبقون عمومًا على قيد الحياة بعد مرحلة الطفولة. يمكن للصور الأخرى من داء MLD التي تبدأ في مرحلة الصبا والبلوغ أن تظهر في شكل صعوبة الكلام، ونوبات، بالإضافة إلى تغيرات في السلوك والشخصية.

### ما مدى شيوع الإصابة بداء MLD؟

يُعتبر MLD اضطرابًا نادرًا؛ إذ يقدر أنه يصيب 1 من كل 40000 إلى 160000 فرد.

### كيف يُورث داء MLD؟

يُورث داء MLD من خلال نمط وراثته الصبغية الجسدية المتنحية.

### هل يوجد له علاج؟

هذه المعلومات سارية اعتبارًا من نوفمبر 2020. وينبغي دائمًا اتخاذ القرارات حول ما إن كان سيتم علاج هذه الحالة، ومتى، وكيف ستعالج بالاشتراك مع مقدم الرعاية الصحية المختص بك.

### العلاج

يُعالج بعض الأشخاص المصابين بداء MLD حاليًا بزراعة نخاع العظام.

### التجارب السريرية

انقر [هنا](#) للاطلاع على التجارب السريرية التي تدرس العلاج الإنزيمي التعويضي التجريبي والعلاج الجيني التجريبي لداء MLD.

### المعلومات الإضافية والدعم

- [الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference](#) والموقع الإلكتروني [MedlinePlus](#) (داء MLD)
- [المنظمة الوطنية للأمراض النادرة \(National Organization for Rare Disorders\)](#) (داء MLD)
- [مؤسسة Cure MLD](#)
- [مؤسسة داء MLD](#)
- [مؤسسة Hunter's Hope](#)
- [United Leukodystrophy Foundation](#)

### المصدر

- [الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference \(GHR\)](#) والموقع الإلكتروني [MedlinePlus](#)

يُعتبر داء MPS II اضطراباً نادراً تتراكم فيه جزيئات السكر المعقدة في أجزاء كثيرة من الجسم. وعادةً ما يعاني الأفراد المصابون بداء MPS II من إعاقات في النمو، ومظهر وجه مميز، ومشكلات صحية شديدة. وبدون الحصول على علاج، لا يبقى الأطفال المصابون بالصورة الشديدة من داء MPS II على قيد الحياة.

#### وظيفة الجينات والإنزيمات:

تنتسب طفرات في الجين *IDS* في ظهور داء MPS II. في الأحوال الطبيعية، يوجّه الجين *IDS* الجسم لتكوين إنزيم إيدورونات 2 سلفاتاز، وهو إنزيم يفكك جزيئات السكر الكبيرة المعروفة باسم الغليكوز أمينوغليكانات (GAGs). في الأشخاص المصابين بداء MPS II، تتراكم جزيئات GAGs في الكبد، والطحال، والقلب، والهيكل العظمي، والجلد، والرئتين، والدماغ؛ ما يؤدي إلى ظهور أعراض هذا الداء.

#### معلومات إضافية حول الأعراض:

عادة ما يُشخص الأشخاص المصابون بالصورة الأشد من داء MPS II خلال فترة الرضاعة، ف لديهم ملامح وجه مميزة "غليظة"، ويعانون من ضيق المجرى الهوائي، وتضخم الكبد والطحال، والفتق السري أو الإربي، وقصر القامة، والطفح الجلدي المميز لهذا الداء، ومرض العظام. قد يعانون أيضاً من ضعف البصر، وفقدان السمع، وأمراض الرئة، وأمراض القلب، وإعاقات النمو، والاضطرابات السلوكية. أما الأشخاص المصابون بالصورة الأخف من داء MPS II، فقد يتفاقم الداء لديهم بشكل أبطأ.

#### ما مدى شيوع الإصابة بداء MPS II؟

يُعتبر داء MPS II اضطراباً نادراً للغاية؛ إذ يُقدر أنه يصيب 1 من كل 100000 إلى 170000 ذكر.

#### كيف يُورث داء MPS II؟

يُورث داء MPS II من خلال نمط وراثته الصفة المتنحية المرتبطة بالكروموسوم X.

#### هل يوجد له علاج؟

هذه المعلومات سارية اعتباراً من نوفمبر 2020. وينبغي دائماً اتخاذ القرارات حول ما إن كان سيتم علاج هذه الحالة، ومتى، وكيف ستعالج بالاشتراك مع مقدم الرعاية الصحية المختص بك.

#### العلاج

يوجد علاج إنزيمي تعويضي معتمد من FDA يحسّن بعض أعراض داء MPS II، غير أنه لا يعالج السمات العصبية للداء.

انقر [هنا](#) للاطلاع على مزيد من المعلومات حول علاج داء MPS II

#### التجارب السريرية

انقر [هنا](#) للاطلاع على التجارب السريرية التي تدرس العلاج الإنزيمي التعويضي التجريبي والعلاج الجيني التجريبي لداء MPS II.

#### المعلومات الإضافية والدعم

- الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference والموقع الإلكتروني Medline Plus (داء MPS-II)
- المنظمة الوطنية للأمراض النادرة (National Organization for Rare Disorders) (داء MPS-II)
- الجمعية الوطنية لداء MPS

#### المصدر

- الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference (GHR) والموقع الإلكتروني MedlinePlus

## داء عديد السكريد المخاطي من النوع الثالث "ب" (MPS IIIB)، المسمى أيضًا متلازمة سانفيليبو من النوع الثالث "ب"

يُعتبر MPS IIIB اضطرابًا نادرًا تتراكم فيه جزيئات السكر المعقدة في الدماغ؛ ما يتسبب في إعاقات نمو شديدة، ومشكلات سلوكية تميل إلى التفاقم بمرور الوقت.

### وظيفة الجينات والإنزيمات:

تتسبب طفرات في الجين *NAGLU* في ظهور داء MPS IIIB. في الأحوال الطبيعية، يوجّه الجين *NAGLU* الجسم لتكوين إنزيم ألفا إن أسيتيل غلوكوزامينيداز، وهو إنزيم يفكك جزيئات السكر الكبيرة المعروفة باسم الغليكوز أمينوغليكانات (GAGs). وفي الأشخاص المصابين بداء MPS IIIB، تتراكم جزيئات GAGs في الدماغ والحبل الشوكي.

### معلومات إضافية حول الأعراض:

عادة ما يُشخص الأطفال المصابون بداء MPS IIIB خلال الأعوام السابقة لمرحلة المدرسة. وتشمل السمات الشائعة لهذا الداء تأخر الكلام، والمشكلات السلوكية، ومشكلات النوم، والإعاقة الذهنية. قد تظهر أيضًا سمات التوحد، والنوبات، وقد يفقد الأطفال المصابون بداء MPS IIIB تدريجيًا بعض المهارات الحركية مع تقدمهم في السن. وتظهر على بعض الأطفال المصابين بداء MPS IIIB ملامح الوجه الغليظة نوعًا ما، ويعانون من تضخم الكبد، وفقدان البصر والسمع، والفتق السري أو الإربي.

### ما مدى شيوع الإصابة به؟

يُعتبر MPS IIIB اضطرابًا نادرًا؛ إذ يُقدر أنه يصيب أقل من 1 من كل 70000 فرد.

### كيف يُورث داء MPS IIIB؟

يُورث داء MPS IIIB من خلال نمط وراثته الصبغية الجسدية المتنحية.

### هل يوجد له علاج؟

هذه المعلومات سارية اعتبارًا من نوفمبر 2020. وينبغي دائمًا اتخاذ القرارات حول ما إن كان سيتم علاج هذه الحالة، ومتى، وكيف ستعالج بالاشتراك مع مقدم الرعاية الصحية المختص بك.

### العلاج

لا يوجد حاليًا علاج معتمد من FDA لداء MPS IIIB.

### التجارب السريرية

انقر [هنا](#) للاطلاع على التجارب السريرية التي تدرس العلاج الإنزيمي التعويضي التجريبي والعلاج الجيني التجريبي لداء MPS IIIB.

### المعلومات الإضافية والدعم

- [الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference والموقع الإلكتروني Medline Plus \(داء MPS-IIIB\)](#)
- [المنظمة الوطنية للأمراض النادرة \(National Organization for Rare Disorders\) \(داء MPS-IIIB\)](#)
- [الجمعية الوطنية لداء MPS](#)
- [مؤسسة Cure Sanfilippo Foundation](#)

### المصدر

- [الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference \(GHR\) والموقع الإلكتروني Medline Plus](#)

## داء عديد السكريد المخاطي من النوع الرابع "أ" (MPS IVA)، المسمى أيضًا متلازمة موركيو من النوع الرابع "أ"

يُعتبر MPS IVA اضطرابًا نادرًا تتراكم فيه جزيئات السكر المعقدة بشكل رئيسي في الهيكل العظمي؛ ما يتسبب في داء عظمي تفاقمي، وقصر القامة، وتشوهات أخرى في الهيكل العظمي.

### وظيفة الجينات والإنزيمات:

تتسبب طفرات في الجين *GALNS* في ظهور داء MPS IVA. في الأحوال الطبيعية، يوجّه الجين *GALNS* الجسم لتكوين إنزيم إن أسيتيل غالاكتوزامين 6 سلفاتاز، وهو إنزيم يفكك جزيئات السكر الكبيرة المعروفة باسم الغليكوز أمينوغليكانات (GAGs). في الأشخاص المصابين بداء MPS IVA، تتراكم جزيئات GAGs في العظام بشكل أساسي.

### معلومات إضافية حول الأعراض:

عادة ما يُشخص داء MPS IVA أثناء مرحلة الرضاع بسبب الداء العظمي، الذي يسبب عادة تشوهات في العمود الفقري والمفاصل وقصر القامة. ويعاني بعض الأطفال المصابين بداء MPS IVA أيضًا من أمراض القلب، وإعتام في قرنية العين، وتضخم بسيط في الكبد، وضيق المجرى الهوائي، والفتق السري أو الإربي، وفقدان السمع. لا يؤثر داء MPS IVA عادة في مستوى الذكاء. قد يبقى أولئك الذين يعانون من أعراض شديدة على قيد الحياة حتى أواخر مرحلة الطفولة أو حتى بلوغهم مرحلة المراهقة فقط، أما أولئك الذين يعانون من أعراض أخف، فقد يبقون على قيد الحياة حتى مرحلة البلوغ.

### ما مدى شيوع الإصابة بداء MPS IVA؟

يُعتبر داء MPS IV اضطرابًا نادرًا بشدة؛ إذ يُقدر أنه يصيب 1 من كل 200000 إلى 300000 فرد.

### كيف يُورث داء MPS IVA؟

يُورث داء MPS IVA من خلال نمط وراثته الصبغية الجسدية المتنحية.

### هل يوجد له علاج؟

هذه المعلومات سارية اعتبارًا من نوفمبر 2020. وينبغي دائمًا اتخاذ القرارات حول ما إن كان سيتم علاج هذه الحالة، ومتى، وكيف ستعالج بالاشتراك مع مقدم الرعاية الصحية المختص بك.

### العلاج

يوجد علاج إنزيمي تعويضي معتمد من FDA لداء MPS IVA.

انقر [هنا](#) للاطلاع على مزيد من المعلومات حول علاج داء MPS IVA

### التجارب السريرية

انقر [هنا](#) للاطلاع على ما إذا كانت هناك أي تجارب سريرية جديدة لداء MPS IVA

### المعلومات الإضافية والدعم

- الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference والموقع الإلكتروني Medline Plus (داء MPS-IVA)
- المنظمة الوطنية للأمراض النادرة (National Organization for Rare Disorders) (داء MPS-IVA)
- الجمعية الوطنية لداء MPS

### المصدر

- الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference (GHR) والموقع الإلكتروني MedlinePlus

## داء عديد السكر يد المخاطي من النوع السادس (MPS VI)، المسمى أيضًا متلازمة ماروتو لامي

يُعتبر داء MPS VI اضطرابًا نادرًا تتراكم فيه جزيئات السكر المعقدة في أجزاء كثيرة من الجسم. عادة ما يكون للأفراد المصابين بداء MPS VI مظهر مميز ويؤثر المرض في أجزاء كثيرة من الجسم، ويتضمن تغيرات قد تهدد الحياة في القلب والمجرى الهوائي. وعادة ما يتمتع الأشخاص المصابون بداء MPS VI بمستوى ذكاء طبيعي. وبدون الحصول على علاج، لا يبقى الأطفال المصابون بالصورة الشديدة من داء MPSVI على قيد الحياة لحين بلوغ مرحلة البلوغ.

### وظيفة الجينات والإنزيمات:

تتسبب طفرات في الجين *ARSB* في ظهور داء MPS VI. في الأحوال الطبيعية، يوجّه الجين *ARSB* الجسم لتكوين إنزيم أربيل سلفاتاز ب، وهو إنزيم يفكك جزيئات السكر الكبيرة المعروفة باسم الغليكوز أمينوغليكانات (GAGs). في الأشخاص المصابين بداء MPS VI، تتراكم جزيئات GAGs في مختلف أنسجة الجسم.

### معلومات إضافية حول الأعراض:

عادة ما يُشخص الأطفال المصابون بالصورة الأكثر شدة من داء MPS II خلال أوائل فترة الطفولة. وعادة ما يعانون من أمراض العظام، وقصر القامة، وتشوهات المفاصل، وملامح الوجه "الغليظة" وتضخم في حجم الكبد والطحال. وقد أيضًا من ضيق المجرى الهوائي، والفتق السري أو الإربي، وضعف البصر، وفقدان السمع، وأمراض القلب. لا يؤثر داء MPS VI في مستوى الذكاء. قد يبقى أولئك الذين يعانون من أعراض شديدة على قيد الحياة حتى أواخر مرحلة الطفولة أو حتى بلوغهم مرحلة المراهقة فقط، أما أولئك الذين يعانون من أعراض أخف فقد يبقون على قيد الحياة حتى مرحلة البلوغ.

### ما مدى شيوع الإصابة بداء MPS VI؟

يُعتبر داء MPS VI اضطرابًا نادرًا بشدة؛ إذ يُقدر أنه يصيب 1 من كل 250000 إلى 600000 فرد.

### كيف يُورث داء MPS IVA؟

يُورث داء MPS VI من خلال نمط وراثته الصفة الصبغية الجسدية المتنحية.

### هل يوجد له علاج؟

هذه المعلومات سارية اعتبارًا من نوفمبر 2020. وينبغي دائمًا اتخاذ القرارات حول ما إن كان سيتم علاج هذه الحالة، ومتى، وكيف ستعالج بالاشتراك مع مقدم الرعاية الصحية المختص بك.

### العلاج

يوجد علاج إنزيمي تعويضي معتمد من FDA لداء MPS VI.

انقر [هنا](#) للاطلاع على مزيد من المعلومات حول علاج داء MPS VI.

### التجارب السريرية

انقر [هنا](#) للاطلاع على ما إذا كانت هناك أي تجارب سريرية تجريبية لداء MPSVI.

### المعلومات الإضافية والدعم

- [الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference والموقع الإلكتروني Medline Plus \(داء MPS-VI\)](#)
- [المنظمة الوطنية للأمراض النادرة \(MPS-VI\) \(National Organization for Rare Disorders\)](#)
- [الجمعية الوطنية لداء MPS](#)

### المصدر

- [الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference \(GHR\) والموقع الإلكتروني MedlinePlus](#)

يُعتبر داء MPS VII اضطرابًا نادرًا تتراكم فيه جزيئات السكر المعقدة في أجزاء كثيرة من الجسم. عادة ما يكون للأفراد المصابين بداء MPS VI مظهر مميز ويؤثر المرض في أجزاء كثيرة من الجسم، ويتضمن تغيرات قد تهدد الحياة في القلب والمجرى الهوائي. ويعاني العديد من الأفراد المصابين بداء MPS VII من بعض الإعاقة الذهنية.

#### وظيفة الجينات والإنزيمات:

تنتسب طفرات في الجين *GUSB* في ظهور داء MPS VII. في الأحوال الطبيعية، يوجّه الجين *ARSB* الجسم لتكوين إنزيم بيتا غلوكورونيداز، وهو إنزيم يفتك جزيئات السكر الكبيرة المعروفة باسم الغليكوز أمينو غليكانات (GAGs). في الأشخاص المصابين بداء MPS IVA، تتراكم جزيئات GAGs في مختلف أنسجة الجسم.

#### معلومات إضافية حول الأعراض:

يعاني الرضع المصابون بأشد صور داء MPS VII من زيادة السوائل في الجسم، وعادة ما يتوفون بعد الولادة بفترة وجيزة. وتظهر على الأطفال الآخرين المصابين بداء MPS VII الأعراض أثناء مرحلة الطفولة المبكرة، التي قد تشمل ملامح الوجه الغليظة، وتضخم الكبد والطحال، وأمراض القلب، والفتق السري أو الإربي، وقصر القامة، وأمراض العظام. قد يعانون أيضًا من ضيق المجرى الهوائي، وضعف البصر، وفقدان السمع. ويعاني العديد من الأفراد المصابين بداء MPS VII أيضًا من إعاقات في النمو، على الرغم من أن بعضهم يتمتع بمستوى ذكاء طبيعي نسبيًا.

#### ما مدى شيوع الإصابة بداء MPS VII؟

يُعتبر MPS VII من أندر أنواع MPS؛ إذ يقدر أنه يؤثر في 1 من كل 250000 فرد.

#### كيف يُورث داء MPS VII؟

يُورث داء MPS VII من خلال نمط وراثته الصفة الجسدية المتنحية.

#### هل يوجد له علاج؟

هذه المعلومات سارية اعتبارًا من نوفمبر 2020. وينبغي دائمًا اتخاذ القرارات حول ما إن كان سيتم علاج هذه الحالة، ومتى، وكيف ستعالج بالاشتراك مع مقدم الرعاية الصحية المختص بك.

#### العلاج

يوجد علاج إنزيمي تعويضي معتمد من FDA لداء MPS VII.

انقر [هنا](#) للاطلاع على مزيد من المعلومات حول علاج داء MPS VII

#### التجارب السريرية

انقر [هنا](#) للاطلاع على ما إذا كانت هناك أي تجارب سريرية تجريبية لداء MPSVII

#### المعلومات الإضافية والدعم

- [الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference والموقع الإلكتروني Medline Plus \(داء MPS-VII\)](#)
- [المنظمة الوطنية للأمراض النادرة \(National Organization for Rare Disorders\) \(داء MPS-VII\)](#)
- [الجمعية الوطنية لداء MPS](#)

#### المصدر

- [الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference \(GHR\) والموقع الإلكتروني MedlinePlus](#)

## داء نيومان بيك من النوع "ج" (NPC)

يعتبر NPC اضطرابًا نادرًا يسبب تراكم الكوليسترول والمواد الدهنية الأخرى في أجزاء من الجسم. يعاني معظم الأشخاص المصابين بداء NPC من داء عصبي قد يشمل تأخرًا تفاقميًا في النمو، ومشية غير متزنة، ونوبات، وصعوبات في البلع، وأعراض نفسية. قد يتسبب NPC أيضًا في الإصابة بأمراض الكبد والرئة.

### وظيفة الجينات والإنزيمات:

تتسبب الطفرات في الجين *NPC1* أو الجين *NPC2* في ظهور داء NPC (النوعين ج1 وج2 على التوالي). في الأحوال الطبيعية، يوجّه الجينان *NPC1* و *NPC2* الجسم لتكوين ناقل الكوليسترول داخل الخلايا *NPC1* و ناقل الكوليسترول داخل الخلايا *NPC2*، وهي بروتينات تساعد على نقل الكوليسترول والدهون الأخرى داخل الخلايا. في الأشخاص المصابين بداء NPC، يتراكم الكوليسترول والدهون الأخرى بشكل غير طبيعي في الكبد والطحال، والدماغ؛ ما يؤدي إلى ظهور العلامات والأعراض السريرية.

### معلومات إضافية حول الأعراض:

وبالرغم من أن داء NPC قد يختلف من شخص إلى آخر، تشمل السمات الشائعة لداء NPC شلل الحَمَلَقَة العمودية، وتضخمًا في حجم الكبد والطحال. بمرور الوقت، قد يعاني الأفراد المصابون بداء NPC من مشكلات في التنسيق، والكلام، والبلع، والإعاقة الذهنية، والخرف، والنوبات، وأمراض الكبد، وأمراض الرئة. يمكن أن تظهر علامات داء NPC من مرحلة الرضاع حتى البلوغ، ويعتمد البقاء على قيد الحياة على شدة الأعراض ووقت ظهورها.

### ما مدى شيوع الإصابة بداء NPC؟

يُعتبر داء NPC اضطرابًا نادرًا للغاية؛ إذ يقدر أنه يؤثر في 1 من كل 150000 فرد.

### كيف يُورث داء NPC؟

يُورث داء NPC من خلال نمط **وراثة الصفة الصبغية الجسدية المتنحية**.

### هل يوجد له علاج؟

هذه المعلومات سارية اعتبارًا من نوفمبر 2020. وينبغي دائمًا اتخاذ القرارات حول ما إن كان سيتم علاج هذه الحالة، ومتى، وكيف ستعالج بالاشتراك مع مقدم الرعاية الصحية المختص بك.

### العلاج

لا يوجد حاليًا علاج معتمد من FDA لداء NPC

### التجارب السريرية

انقر **هنا** للاطلاع على مزيد من المعلومات حول **التجارب السريرية** لداء NPC، التي تدرس العديد من الأساليب العلاجية.

### المعلومات الإضافية والدعم

- [الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference](#) و [الموقع الإلكتروني Medline Plus](#) (داء NPC)
- [المنظمة الوطنية للأمراض النادرة \(National Organization for Rare Disorders\)](#) (داء NPC)
- [منظمة Firefly Fund](#)
- [المؤسسة الوطنية لداء نيومان بيك \(National Niemann Pick Disease Foundation\)](#)
- [صندوق آرا بارسيجيان للأبحاث الطبية \(Ara Parseghian Medical Research Fund\)](#)

### المصدر

- [الموقع الإلكتروني المرجعي Genetics Home Reference \(GHR\)](#) و [الموقع الإلكتروني MedlinePlus](#)

**الصفة الصبغية الجسدية المتنحية:** لمعظم الجينات في جسم الإنسان نسختان؛ إذ تُورث نسخة من كل جين من كلا الوالدين. وتعني وراثة الصفة الصبغية الجسدية المتنحية إصابة *كلتا* نسختي أحد الجينات بتشوّهات ("طفرات") تؤثر في كيفية أداء الجين لوظيفته؛ ما قد يؤدي إلى أعراض المرض. (رابط إلى <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance/inheritancepatterns>)

الاضطرابات **المرتبطة بالكروموسوم X** التي تنشأ نتيجة لتشوهات ("طفرات") في الجينات الموجودة على الكروموسوم X. ولدى معظم الذكور كروموسوم X واحد وكروموسوم Y واحد (XY). ونظرًا لأن لديهم كروموسوم X واحدًا فقط، فسيؤدي حدوث طفرة في الجين المسبب للمرض على الكروموسوم X إلى ظهور أعراض المرض. ومن ناحية أخرى، لدى معظم الإناث كروموسوما X (أي XX)؛ لذا فتُعادل الطفرة في الجين المسبب للمرض على أحد الكروموسومين X بالنسخة السليمة من الجين الموجود على الكروموسوم X الآخر. ومن ثمّ، فبوجه عام تزداد احتمالات ظهور أعراض المرض على الذكور عن احتمالات ظهورها على الإناث فيما يتعلق بالاضطرابات المرتبطة بالكروموسوم X.

**التجارب السريرية** هي دراسات بحثية تختبر تدخلًا محددًا. ويجب أن تثبت التجربة السريرية التي تدرس عقارًا تجريبيًا جديدًا أنه آمن وفعال حتى تعتمد إدارة الغذاء والدواء الأمريكية (Food and Drug Administration, FDA).

**العلاج الإنزيمي التعويضي** ويتضمن تعويض إنزيم معين لا يؤدي وظيفته بالشكل السليم نتيجة مرض معين. وغالبًا ما تُعطى العلاجات الإنزيمية التعويضية عن طريق الوريد، غير أنه يتم توصيل بعضها مباشرة إلى الجهاز العصبي المركزي.

**علاج الحد من ركلة التفاعل** هو سبيل لتقليل التراكم السام لركيزة التفاعل عن طريق منع تكوينها. وغالبًا ما تُعطى علاجات الحد من ركلة التفاعل عن طريق الفم.

**العلاج الجيني** هو وسيلة لاستبدال جين مشوّه مسبب للمرض بنسخة جين سليم يؤدي وظيفته بشكل سليم. وتعمل بعض العلاجات الجينية الأحدث عن طريق تعطيل الجين الطافر باعتبارها وسيلة لتقليل مظاهر المرض. ونظرًا لأن العلاج الجيني يعتبر من المجالات الجديدة نسبيًا في الطب، فلا تزال العديد من العلاجات الجينية قيد البحث السريري.

**علاج بروتينات الشابيرون الدوائي** هو وسيلة لعلاج اضطرابات معينة باستخدام الأدوية التي تدعم أو تساعد في استقرار تركيب البروتين المشوّه، ما يمكنه من أداء وظيفته بشكل أفضل.

**زراعة نخاع العظام** هو إجراء طبي لاستبدال نخاع عظام الشخص في محاولة لعلاج بعض الأمراض النادرة التي تهدد الحياة.