



سندرم هانتر

(MPS II)

سندرم هانتر یا موکوپلی ساکاریدوز نوع II (MPS II) یک اختلال ژنتیکی نادر است که در آن مولکولهای قندی بزرگی به نام گلیکوزامینوگلیکان یا موکوپلی ساکاریدها در بافتهای بدن تجمع می‌یابند. این بیماری نوعی اختلال ذخیره سازی لیزوزومی است.

علائم بیماری:

علائم سندرم هانتر از نوع شدید تا انواع خفیف تر متغیر است و با علائم MPS I (بیماری هورلر) قابل مقایسه است.

در بدو تولد، افراد مبتلا به MPS II علائمی از بیماری نشان نمی‌دهند. سندرم هانتر باعث ایجاد ناهنجاری در بسیاری از ارگان‌ها از جمله سیستم اسکلتی، قلب و دستگاه تنفسی می‌شود.

افراد مبتلا در دوران کودکی در شنیدن مشکل دارند، تغییرات پوستی، عفونت‌های مکرر گوش، بینی و گلو دارند، اشکال در تنفس، بزرگی کبد و طحال و در برخی بیماران پیشرفته تاخیر در رشد تشخیص داده می‌شود.

علت بیماری:

سندرم هانتر در اثر کمبود آنزیم لیزوزوم ایدورونات ۲ سولفاتاز (I2S) ایجاد می‌شود. فقدان این آنزیم باعث تجمع هپاران سولفات و درماتان سولفات در تمام بافت‌های بدن می‌شود.

ژن مرتبط با این بیماری بر روی کروموزوم X قرار دارد که یکی از دو کروموزوم جنسی است. سندرم هانتر تنها سندرم موکوپلی ساکاریدوزیس است که وابسته به X مغلوب می‌باشد.

در مردان (که فقط یک کروموزوم X دارند)، یک کپی تغییر یافته ژن در هر سلول برای ایجاد بیماری کافی است. در زنان (که دو کروموزوم X دارند)، باید جهشی در هر دو نسخه از ژن ایجاد شود تا این اختلال ایجاد شود. از آنجا که بعید است زنان دو نسخه تغییر یافته از این ژن داشته باشند، مردان بسیار بیشتر از زنان مبتلا به اختلالات مغلوب ناشی از X می‌شوند.

تشخیص بیماری:

در آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی، با استفاده از روش‌های توالی‌یابی ژنی ژن معیوب عامل بیماری، بررسی و تشخیص داده می‌شوند.



درمان بیماری:

درمان سندرم هانتز متشکل از دو جزء، مدیریت علائم و جایگزینی کمبود آنزیم با درمان جایگزینی آنزیم (ERT) است. انواع راه‌ها برای بهبود علائم وجود دارد. تسکین دهنده‌ها و درمانهای علامتی می‌تواند به تسکین درد و افزایش سلامت عمومی کمک کند. آگاه ماندن از پیشرفت‌های پزشکی می‌تواند بینشی نسبت به آخرین پیشرفت‌ها در کنترل سندرم بدهد. روش‌های نوین درمانی از جمله پیوند مغز استخوان و سلولهای بنیادی و همچنین روش‌های ویرایش ژنی نیز از جمله مواردی است که برای درمان این بیماری در دست مطالعه می‌باشند.

منابع:

Ko, A.-R., Kwon, E.-K., Han, S.J., and Jin, D.-K. (2013). Phase I/II clinical trial of enzyme replacement therapy with idursulfase beta in patients with mucopolysaccharidosis II (Hunter syndrome). *Orphanet journal of rare diseases* 8, 42.

Giugliani, R., Villarreal, M.L.S., Valdez, C., Hawilou, A.M., Guelbert, N., Garzón, L.N.C., Martins, A.M., Acosta, A., Cabello, J.F., and Lemes, A. (2014). Guidelines for diagnosis and treatment of Hunter Syndrome for clinicians in Latin America. *Genetics and molecular biology* 37, 315-329.

Tanjuakio, J., Suzuki, Y., Patel, P., Yasuda, E., Kubaski, F., Tanaka, A., Yabe, H., Mason, R.W., Montaña, A.M., and Orii, K.E. (2015). Activities of daily living in patients with Hunter syndrome: impact of enzyme replacement therapy and