



## (Mucopolysaccharidosis III) MPS III

### سندرم سن فیلیپو (Sanfilippo Syndrome)

یک بیماری ژنتیکی پیشرونده است که در اثر نقص در آنزیم های شرکت کننده در مسیر سوخت و ساز قندی به نام گلیکوزآمینو گلیکان ایجاد میشود. این بیماری ۴ تیپ متفاوت دارد.

تیپ IIIA: نقص در آنزیم هپاران ان سولفاتاز (heparan N-sulfatase)

تیپ IIIB: نقص در آنزیم آلفا ان استیل گلوکوزآمینیداز (alpha-N-acetylglucosaminidase)

تیپ IIIC: نقص در آنزیم استیل کوآ- آلفا گلوکوزآمینید استیل ترانسفراز (Acetyl CoA:alpha-glucosaminide acetyltransferase)

تیپ IIID: نقص در آنزیم ان استیل گلوکوزآمین ۶ سولفاتاز (N-acetylglucosamine 6-sulfatase)

میزان شیوع این بیماری حدود ۱ در ۷۰۰۰۰ تولد می باشد. تیپ های A و B نسبت به دو تیپ دیگر شایع تر هستند.

### ژنتیک:

این بیماری به صورت اتوزومال مغلوب به ارث میرسد.

تیپ A: جهش در ژن SGSH رخ داده است. این ژن روی کروموزوم 17q25 قرار دارد و دارای ۱۷ اگزون میباشد.

تیپ B: جهش در ژن NAGLU رخ داده است. این ژن روی کروموزوم 17q21 قرار دارد و دارای ۶ اگزون میباشد.

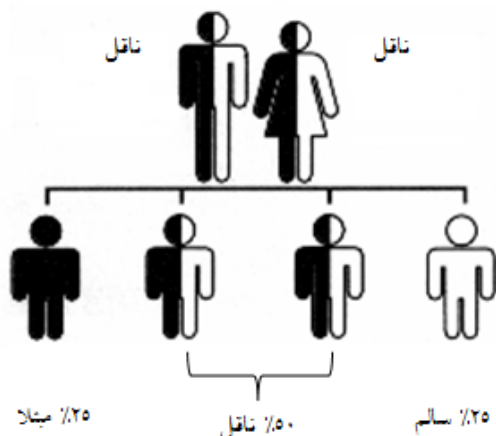
تیپ C: جهش در ژن HGSNAT رخ داده است. این ژن روی کروموزوم 8p11 قرار دارد و دارای ۲۰ اگزون میباشد.



تیپ D: جهش در ژن GNS رخ داده است. این ژن روی کروموزوم 12q14 قرار دارد و دارای ۱۴ اگزون می باشد.

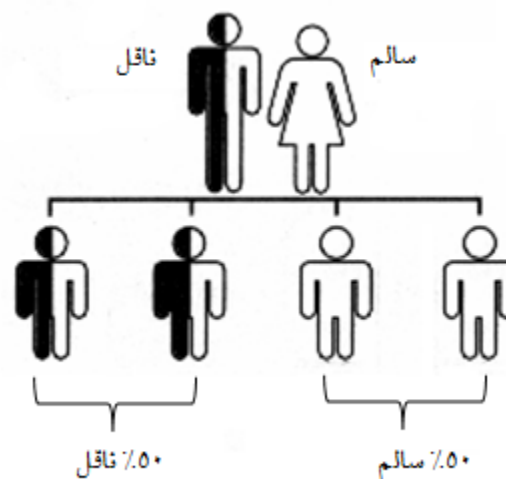
### نحوه وراثت:

در صورتی که هر دو والد ناقل باشند، در هر بارداری ۵۰٪ فرزندان ناقل، ۲۵٪ سالم و ۲۵٪ مبتلا خواهند بود.



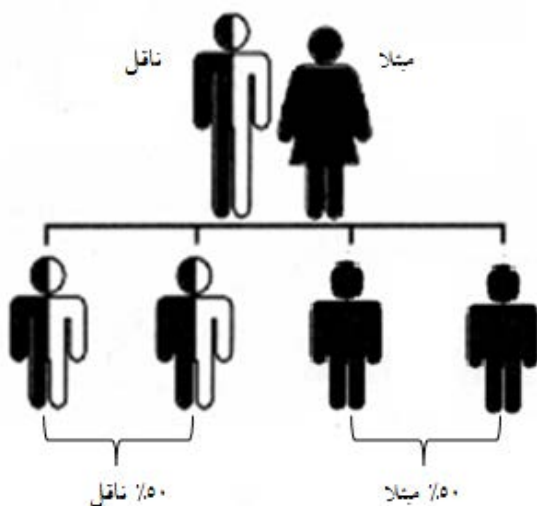
در صورتی که یکی از والدین سالم و دیگری ناقل باشند،

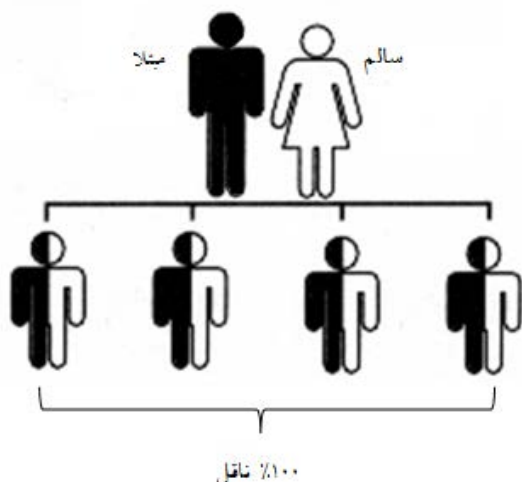
در هر بارداری ۵۰٪ فرزندان ناقل، ۵۰٪ سالم خواهند بود.



در صورتی که یکی از والدین مبتلا و دیگری ناقل باشند،

در هر بارداری ۵۰٪ فرزندان ناقل، ۵۰٪ مبتلا خواهند بود.





در صورتی که یکی از والدین مبتلا و دیگری سالم باشند،

در هر بارداری ۱۰۰٪ فرزندان ناقل خواهند بود.

### علائم:

افراد مبتلا به بیماری MPSIII علائم ظاهری خیلی مشخصی نسبت به سایر موکوپولی ساکاریدوزها (MPS) ندارند. دارای قد نسبتاً طبیعی، بی قراری، اضطراب، پرخاشگری و در بعضی از آنها علائم اوتیسم دیده میشود.

### روش های تشخیصی:

پزشک ممکن است با انجام معاینات بالینی، آزمایشات متعدد مانند تست ادرار برای تعیین میزان گلیکوزآمینوگلیکان و اندازه گیری سطح فعالیت آنزیم های مشخص در خون و سلولهای پوستی این بیماری را تشخیص دهد.

### تشخیص پیش از تولد:

ابتدا مشاوره ژنتیکی و بررسی علائم بالینی و تعیین نوع MPS انجام میشود. سپس کل ژن تعیین توالی شده و همچنین STRها جهت بررسی تکمیلی نیز مورد بررسی قرار می گیرند.

### درمان:

براساس شدت بالینی بیمار، تنها هدف تسکین درد بیماران و بهبود بخشیدن کیفیت زندگی آنهاست. درمان آنزیمی و پیوند مغز استخوان برای این بیماران انجام شده که موثر واقع نشده است. تحقیقات درمورد این بیماری ادامه دارد.



1- <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/mucopolysaccharidosis-type-iii>

2-

<https://www.omim.org/entry/252900?search=MPS%20IIi%20%28Mucopolysaccharidosis&highlight>

=mucopolysaccharidosi%20iii%20mp

3-

<https://www.omim.org/entry/252920?search=MPS%20IIi%20%28Mucopolysaccharidosis&highlight>

=mucopolysaccharidosi%20iii%20mp

4-

<https://www.omim.org/entry/252940?search=MPS%20IIi%20%28Mucopolysaccharidosis&highlight>

=mucopolysaccharidosi%20iii%20mp