



## بیماری ذخیره چربی خنثی

### (Neutral lipid storage disease)

#### سندرم چانارین-دورفمن یا



سندرم چانارین-دورفمن حالتی است که در آن چربی (لیپید) بطور غیر طبیعی در بدن تجمع می یابد. افراد مبتلا نمی توانند نوعی از چربی که به تری گلیسیرید معروف است را تجزیه کنند و این چربی ها درون بافتها و اندام های بدن مانند پوست، کبد، ماهیچه ها، روده کوچک، چشم ها و گوش ها تجمع می یابد. افراد مبتلا همچنین دارای پوست خشک، فلسی (ایکتیوزی) هستند که معمولا از بدو تولد در آنها دیده می شود. ویژگیهای دیگر این بیماری شامل کبد بزرگ شده (هپاتومگالی)، کدر شدن عدسی های چشم (آب مروارید)، مشکلات در هماهنگی حرکات (آتاکسی)، کاهش شنوایی، قد کوتاه، ضعف عضلانی (میوپاتی)، حرکات غیرارادی چشم (نیستاگموس) و عقب ماندگی ذهنی ملایم هستند

#### میزان شیوع:

سندرم چانارین-دورفمن بسیار نادر است و میزان بروز این بیماری ناشناخته است.

#### علائم بیماری:

علائم بیماری در بین مبتلایان به سندرم چانارین-دورفمن بسیار متغیر است. برخی از افراد تنها دارای اکتیوز هستند، در حالیکه دیگران ممکن است مشکلات متعددی داشته باشند.



## این بیماری دو نوع مختلف دارد:

بیماری ذخیره چربی خنثی - کاردیومیوپاتی (NLSD-M) مشکل اصلی قلبی ( کاردیومیوپاتی) است.

بیماری ذخیره چربی خنثی - ایکتیوتیک (NLSD-I) مشکل اصلی پوستی ( ایکتیوز) است.

در نوع پوستی این بیماری اختلال در آنزیم ABHD5 و در نوع قلبی آن اختلال در آنزیم ATGL وجود دارد.

جهش در ژن ABHD5 می تواند باعث سندرم چانارین-دورفمن شود. این ژن اطلاعاتی را برای ساختن پروتئینی ایجاد می کند که این پروتئین برای فعال کردن آنزیم ATGL ضروری است. آنزیم ATGL باعث تجزیه تری گلیسیریدها در بدن می شود. تری گلیسیریدها منبع اصلی انرژی ذخیره شده در بدن هستند. این چربی ها قبل از اینکه تولید انرژی کنند باید به ملکولهای ساده تر موسوم به اسید چرب بشکنند. جهش در ژن ABHD5 باعث اختلال در فعال شدن آنزیم ATGL می شود. آنزیم غیرفعال دیگر نمی تواند تری گلیسیریدها را تجزیه کند. این چربی ها درون بافتها و اندام های بدن مانند پوست، کبد، ماهیچه ها، روده کوچک، چشم ها و گوش ها تجمع می یابد. تجمع این چربی باعث ایجاد علائم مربوط به سندرم چانارین-دورفمن می شود.





## نحوه توارث بیماری:

این بیماری بصورت اتوزومی مغلوب به ارث می رسد که به معنای آن است که هر دو نسخه ژن موجود در سلولهای بدن جهش یافته است. این دو نسخه معیوب ژنی یکی از پدر و دیگری از مادر به ارث رسیده است، اگرچه ممکن است والدین هر دو سالم باشند و هیچ کدام از تظاهرات بیماری را نشان ندهند.

"این بیماری نخستین بار توسط یک کارشناس پزشکی و جراحی به نام «موریس ال. دورفمن» (۱۹۷۴) و یک متخصص خون شناسی به نام «ایزرائیل چانارین» (۱۹۷۵) گزارش و توصیف شد."

## منابع:

Bruno C, Bertini E, Di Rocco M, Cassandrini D, Ruffa G, De Toni T, Seri M, Spada M, Li Volti G, D'Amico A, Trucco F, Arca M, Casali C, Angelini C, Dimauro S, Minetti C. Clinical and genetic characterization of Chanarin-Dorfman syndrome. *Biochem Biophys Res Commun*. 2008 May 16;369(4):1125-8. doi: 10.1016/j.bbrc.2008.03.010. Epub 2008 Mar 11.

Bruno C, Dimauro S. Lipid storage myopathies. *Curr Opin Neurol*. 2008 Oct;21(5):601-6. doi: 10.1097/WCO.0b013e32830dd5a6. Review.

Elias PM, Williams ML, Holleran WM, Jiang YJ, Schmuth M. Pathogenesis of permeability barrier abnormalities in the ichthyoses: inherited disorders of lipid metabolism. *J Lipid Res*. 2008 Apr;49(4):697-714. doi: 10.1194/jlr.R800002-JLR200. Epub 2008 Feb 2. Review.

Lass A, Zimmermann R, Haemmerle G, Riederer M, Schoiswohl G, Schweiger M, Kienesberger P, Strauss JG, Gorkiewicz G, Zechner R. Adipose triglyceride lipase-mediated lipolysis of cellular fat stores is activated by CGI-58 and defective in Chanarin-Dorfman Syndrome. *Cell Metab*. 2006 May;3(5):309-19.

Pujol RM, Gilaberte M, Toll A, Florensa L, Lloreta J, González-Enseñat MA, Fischer J, Azon A. Erythrokeratoderma variabilis-like ichthyosis in Chanarin-Dorfman syndrome. *Br J Dermatol*. 2005 Oct;153(4):838-41.