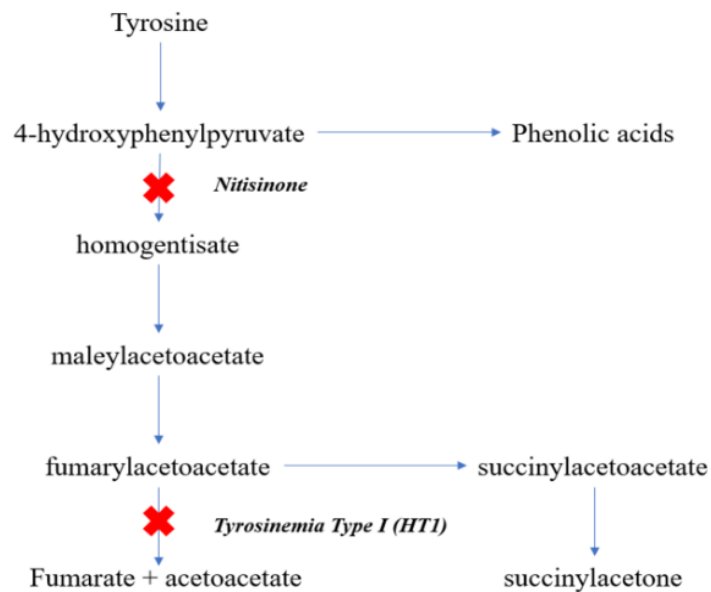




تیروزینمی نوع I

تیروزینمی نوع I، یک بیماری ژنتیکی است که با اختلال در روند چند مرحله ای تجزیه اسید آمینه تیروزین مشخص می شود. اسید آمینه تیروزین جزء سازنده بسیاری از پروتئین هاست که در صورت عدم تجزیه در بافت ها و اندام ها تجمع یافته و می تواند منجر به مشکلات جدی در سلامتی شود.



علائم بیماری

این اختلال با بیماری پیشرونده کبدی و اختلال عملکرد کلیه و اعصاب محیطی مشخص می شود. شروع آن از نوزادی تا نوجوانی متفاوت است. در حادترین شکل، بیماران طی چند هفته پس از تولد با نارسایی شدید کبد مواجه می شوند.

ریکتز ممکن است علامت اصلی در تیروزینمی مزمن باشد. علائمی مانند رشد ضعیف بدن و بزرگ شدن کبد وطحال در تظاهرات بالینی بیماری مشاهده می شود.

تظاهرات بالینی بیماری به طور معمول در دو سال اول زندگی رخ می دهد. شدت بیماری با زمان شروع علائم ارتباط دارد، که در اوایل شدیدتر است.



نحوه توارث بیماری

بیماری تیروزینمی ارثی نوع I، از توارث اتوزومال مغلوب تبعیت می کند یعنی در صورتیکه والدین ناقل این بیماری باشند امکان داشتن فرزند مبتلا را خواهند داشت. لذا ازدواج فامیلی نقش مهمی در بروز این بیماری دارد. این بیماری ناشی از جهش در هر دو نسخه از ژن رمزگذار آنزیم فوماریل استواسات (FAH) است که آخرین آنزیم تجزیه کننده اسیدامینه تیروزین می باشد.

تشخیص بیماری

تشخیص بیماری با استفاده از آزمایشات معمول بیوشیمیایی انجام می گیرد. با بررسی افزایش غلظت سوکسینیل استون در خون و ادرار، افزایش غلظت تیروزین، متیونین و فنیل آلانین در پلاسما و افزایش غلظت متابولیت های تیروزین و ترکیب δ -ALA (delta-aminolevulinic acid) در ادرار و یا با استفاده از آزمایشات ژنتیک مولکولی میتوان بیماری را تشخیص داد.

تشخیص پیش از تولد

تشخیص قبل از تولد بیماری قبلا با بررسی آنزیم سوکسینیل استون و یا آنزیم فوماریل استو استاز در مایع آمنیوتیک انجام می گرفت ولی با پیشرفت علم، تشخیص مولکولی و یا ژنتیکی آن امکانپذیر شد. در آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی با روش مولکولی جهش ژنی اول در فرد بیمار تعیین و سپس در والدین تایید میگردد و در صورت تایید بیماری زایی جهش یا جهش های یافت شده گزارش به پزشک و خانواده داده میشود.

درمان

درمان مشخصی برای تیروزینمی نوع I وجود ندارد با این وجود، مدیریت بیماری با استفاده از محدودیت های غذایی و داروها امکان پذیر است.

رژیم غذایی با میزان تیروزین و فنیل آلانین پایین بلافاصله پس از تشخیص بیماری مورد استفاده قرار میگیرد.



منابع

<https://www.omim.org/entry/276700>

https://en.wikipedia.org/wiki/Tyrosinemia_type_I

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=882

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/C0268490/>

