اضطراب الميتوكوندريا المرتبط بجين*ISCA2*

ما هو هذا المرض؟

اضطراب الميتوكوندريا المرتبط بجين ***ISCA2***هو حالة وراثية نادرة تؤثر على عمل الميتوكوندريا، وهي الجزء المسؤول عن إنتاج الطاقة داخل الخلايا. يظهر المرض عادةً عند الأطفال بعد عمر 3إلى 7 أشهر، بعد فترة نمو أولي طبيعي.

الأعراض الرئيسية

البداية

- فقدان تدريجي للمهارات الحركية المكتسبة (مثل الجلوس أو التحكم بالرأس)
- حركات غير طبيعية في العين (رأرأة)
- ضعف في البصر نتيجة ضمور العصب البصري.
- ارتخاء في العضلات ثم زيادة في التشنج والشد.

مع تطور المرض

- استمرار التراجع العقلي والحركي.
- احتمال حدوث نوبات صرع عند بعض الأطفال.
- صعوبة في البلع والتغذية.
- التهابات صدرية متكررة قد تحتاج إلى دعم تنفسي.
- مع الوقت قد يصبح الطفل غير قادر على الحركة أو التفاعل.

مع الأسف، يعتبر المرض شديدًا ويرتبط بضعف كبير في النمو والبقاء في السنوات الأولى من العمر.

كيف يتم التشخيص؟

يتم التشخيص عبر:

- **الفحص الجيني** الذي يُظهر وجود طفرات مرضية في جين ***ISCA2***من كلا الوالدين.
- **التصوير بالرنين المغناطيسي** الذي عادةً يظهر تغيرات واسعة في المادة البيضاء في الدماغ.
- قد ترتفع بعض الفحوصات المخبرية مثل اللاكتات والجلايسين، لكن ليس دائمًا.

هل يوجد علاج؟

لا يوجد علاج شافٍ حتى الآن. العلاج يركز على **الرعاية الداعمة** لتحسين جودة حياة الطفل:

الرعاية الطبية

- متابعة مع أطباء الأعصاب والوراثة
- أنبوب تغذية عند الحاجة (أنفي/معدي أو عبر فتحة المعدة)
- أدوية للصرع إذا ظهرت نوبات.
- علاج التهابات الصدر وتقديم دعم تنفسي إذا لزم.
- علاج التشنج مثل الباكلوفين أو البوتوكس حسب التقييم.

خيارات العلاج لاضطراب الميتوكوندريا المرتبط بجينISCA2

لا يوجد علاج شافٍ لهذا المرض حتى الآن، لذلك يرتكز التدخل الطبي على **الرعاية الداعمة** وتحسين جودة الحياة ومنع المضاعفات قدر الإمكان. يشترك عادةً فريق متعدد التخصصات يشمل: طبيب وراثة، طبيب أعصاب، أخصائي تغذية، أخصائي علاج طبيعي، وأخصائي علاج وظيفي.

فيما يلي أهم خيارات العلاج

1. **التغذية والدعم الهضمي**

- **أنبوب تغذية** (أنفي–معدي أو عبر فتحة المعدة) عند وجود صعوبة في البلع أو ضعف شديد في التغذية.
- مراقبة الوزن والبروتينات والأملاح بانتظام.
- **علاج الإمساك** بالسوائل، الملينات أو المليّنات الخفيفة عند الحاجة.

2. علاج المشاكل العصبية

أ. التشنجات (الصرع)

- استخدام الأدوية المضادة للصرع حسب نوع النوبة وقرار طبيب الأعصاب.
- غالبًا تستجيب النوبات للعلاج الدوائي.

ب. التشنج وارتفاع التوتر العضلي

- أدوية مثل **باكلوفين Baclofen** لتقليل التشنج.
- يمكن استخدام **حقن البوتوكس Botox ®**في بعض الحالات لتخفيف الشد في مجموعات عضلية معينة.
- العلاج الطبيعي المنتظم للحفاظ على الحركة ومنع التشنجات الثانوية.

3. العناية التنفسية

- علاج الالتهابات الصدرية بالمضادات الحيوية عند اللزوم.
- الدعم التنفسي (أكسجين أو جهاز تنفّس) عند وجود ضعف شديد في العضلات التنفسية.
- شفط الإفرازات والفحوصات الدورية للرئة.

4. المتابعة العينية

- فحص العيون الدوري للكشف عن تطور ضمور العصب البصري.
- دعم بصري وتأهيل عند الحاجة.

5. العلاج الطبيعي والوظيفي

- برامج علاج طبيعي منتظمة للحفاظ على حركة المفاصل ومنع التقلصات.
- العلاج الوظيفي لتحسين، وضعية الجلوس والنوم والانتقال.
- توفير الأجهزة المساعدة مثل:
  - الكرسي المتحرك
  - الدعامات
  - الكرسي الداعم للاستحمام

- عربات مخصصة للأطفال ذوي الإعاقة

6. تقييم البلع ووضع خطة سلامة

- إجراء **دراسة البلع** عند وجود سعال أثناء الأكل أو اختناق.
- تطبيق تعديلات على قوام الطعام أو الانتقال إلى أنبوب تغذية عند الضرورة.

7. تدخلات التأهيل والتطوير

- التدخل المبكر من خلال العلاج الطبيعي، العلاج الوظيفي، علاج النطق والتغذية.
- برامج دعم لذوي الاحتياجات الخاصة عبر المدارس أو مراكز التأهيل.

8. الدعم النفسي والاجتماعي للأسرة

- التوجيه الوراثي لأفراد الأسرة بشأن احتمال تكرار المرض في الأحمال المستقبلية.
- الدعم النفسي للوالدين للتعامل مع مرض مزمن شديد.
- توجيه الأسرة إلى الجمعيات المعنية بأمراض الميتوكوندريا.

كيفية انتقال المرض (الوراثة)

المرض **وراثي متنحٍ**:

- إذا كان كلا الوالدين حاملين للطفرة:
  - **25%** احتمال ولادة طفل مصاب.
  - **50%** طفل حامل للطفرة لكنه سليم.
  - **25%** طفل غير حامل وسليم.

تتوفر خيارات:

- فحص حاملي الطفرة في العائلة.
- الفحص قبل الزواج أو الحمل.
- الفحص أثناء الحمل إذا كانت الطفرة معروفة.

ملخص للأهل

هذا المرض نادر ويظهر بعد أشهر قليلة من الولادة، ويسبب تراجعًا تدريجيًا في الحركة والنمو والنظر. لا يوجد علاج نهائي، لكن الرعاية الطبية الداعمة مهمة لتخفيف الأعراض وتحسين الراحة وجودة الحياة. ينصح بمتابعة مستمرة مع فريق متخصص والاستفادة من الاستشارة الوراثية.

المراجع

Charlie Gard Foundation
United Kingdom
thecharliegardfoundation.org
• Mito Foundation
Australia

Phone: 61-1-300-977-180
Email: info@mito.org.au
mito.org.au
• United Mitochondrial Disease Foundation
Phone: 888-317-UMDF (8633)
Email: info@umdf.org
umdf.org
• RDCRN Patient Contact Registry: North American Mitochondrial Disease Consortium
Patient Contact Registry

GeneReviews: ISCA2-Related Mitochondrial Disorder

Al-Hassnan ZN, Kaya N. ISCA2-Related Mitochondrial Disorder. 2018 Feb 22. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025.
Bookshelf URL: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/

اعداد وترجمة هند خالد الشرهان