اضطراب نقصCDKL5 (CDD)

الخلفية(Background)

اضطراب نقص CDKL5 هو مرض جيني نادر يؤثر على الدماغ، ويسبب مشاكل شديدة في النمو ونوبات صرع مبكرة.
يحدث بسبب خلل في جين يسمىCDKL5 ، وهو مهم لتطور خلايا الدماغ ووظائفها.
عادةً يبدأ المرض في الأشهر الأولى من الحياة، ويُعد من اضطرابات الاعتلال الدماغي الصرعي النمائي .

الأعراض السريرية(Clinical Features)

تختلف شدة الأعراض من طفل لآخر، لكن تشمل غالبًا:

- **نوبات صرع مبكرة وشديدة (غالبًا خلال أول 2–3 أشهر)**
- **تأخر شديد في النمو (الحركة، الكلام، التعلم)**
- **ضعف في التحكم بالعضلات (ارتخاء أو تيبس)**
- **مشاكل في الحركة مثل**:
- **حركات لا إرادية**
- **حركات متكررة في اليدين أو القدمين**
- **مشاكل في النظر (ضعف في التتبع البصري)**
- **اضطرابات النوم**
- **مشاكل في الجهاز الهضمي**:
- **إمساك**
- **ارتجاع معدي**
- **صعوبات في التغذية**
- **أحيانًا سلوكيات تشبه التوحد**

التشخيص(Diagnosis)

يتم التشخيص عن طريق:

1. الاشتباه السريري: نوبات صرع مبكرة + تأخر في النمو
2. الفحص الجيني: تأكيد وجود طفرة في جينCDKL5
3. قد تُستخدم فحوصات إضافية:
   - تخطيط الدماغ(EEG)
   - تصوير الدماغ(MRI)

التشخيص النهائي يعتمد على الفحص الجيني.

العلاج والتدبير(Management)

لا يوجد علاج شافٍ حتى الآن

لكن يتم التركيز على:

1 - **علاج الأعراض**

- أدوية مضادة للصرع (غالبًا النوبات تكون صعبة السيطرة)
- علاج مشاكل التغذية
- علاج مشاكل النوم

2 - **الرعاية متعددة التخصصات**

تشمل:

- طبيب أعصاب
- علاج طبيعي
- علاج وظيفي
- علاج نطق
- أخصائي تغذية
- دعم نفسي وسلوكي

3 - **دعم التطور**

- برامج التدخل المبكر
- وسائل تواصل بديلة للأطفال غير القادرين على الكلام

الوراثة(Inheritance)

- المرض مرتبط بالكروموسومX
- غالبًا يحدث بشكل جديد (طفرة عفوية) وليس موروثًا
- في حالات نادرة:
- قد تنتقل الطفرة من الأم
- إذا كانت الأم حاملة:
- احتمال انتقال المرض لكل حمل = 50%
- الذكور غالبًا تكون حالتهم أشد
- الإناث قد تختلف شدة المرض لديهن

العلاجات الحديثة(New Therapies)

علاج معتمد:

- Ganaxolone (Ztalmy®)
- أول دواء مخصص لنوبات الصرع في هذا المرض فوق عمر السنتين
- يساعد في تقليل عدد النوبات

علاجات تحت الدراسة:

- أدوية جديدة للصرع (مثل soticlestat و(fenfluramine
- الحمية الكيتونية
- تحفيز العصب الحائر
- العلاج الجيني (قيد البحث)
- تعويض البروتين (مستقبلي)

خلاصة مبسطة

اضطراب CDKL5 هو مرض جيني نادر يسبب صرع مبكر وتأخر شديد في النمو. لا يوجد علاج شافٍ حتى الآن، لكن يمكن تحسين جودة الحياة من خلال العلاج الداعم والرعاية المتعددة التخصصات، مع وجود أمل في علاجات جديدة في المستقبل.

المصدر: GeneReviews

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK602610/

اعداد وترجمة د/هند الشرهان

مراجعة د/دانة معرفي