بیماری های متابولیک

پمپه (Pompe)

بیماری پمپه یک اختلال ژنتیکی نادر ناشی از نقص در یک آنزیم (گلوکوزیداز اسید آلفا) است که در آن بدن توانایی شکستن قندهای پیچیده (گلیکوژن) را ندارد که بر روی بافت ها و ارگان ها مخصوصا عضلات اثر دارد.

گوشه (Gaucher's Disease)

بیماری گوشه نوعی اختلال ارثی متابولیسم چربی ناشی از عدم تولید آنزیم (گلوکوسربروزیداز) است که در آن نوعی چربی (لیپید) به نام گلوکو سربروزید نمی تواند تجزیه شود. این باعث می شود که چربی (لیپید) خاص در کبد، طحال، مغز استخوان و سیستم عصبی جمع شود و عملکرد طبیعی را مختل کند. بیماری گوشه بسیاری از اندام ها و بافت های بدن را درگیر می کند. علائم و نشانه های این بیماری در افراد مبتلا بسیار متفاوت است.

نیمن پیک(Niemann–Pick)

نیمن پیک به دلیل اختلالات متابولیک ارثی به وجود می آید؛ در این بیماری متابولیسم اسفنگولیپیدها (چربی غشا سلول)مختل شده و در نتیجه این چربی به صورت غیرطبیعی در اندامک لیزوزوم سلول‌ها تجمع پیدا می‌کند. این بیماری سوخت و ساز چربی در کل بدن را تحت تاثیر قرار می‌دهد. در نتیجه روش‌های ذخیره شدن چربی در بدن، یا از بین رفتن و حذف کلسترول و چربی نیز در این بیماری دچار اختلال می‌شود. از این رو افراد مبتلا به نیمن پیک با تجمع چربی مضر در اندام‌های خود مواجه می‌شوند.

تای ساکس (Tay-Sachs)

بیماری تای ساکس یک اختلال ارثی و نادر دستگاه عصبی مرکزی است. در این بیماران به دلیل عدم وجود یکی از مهم ترین آنزیم ها در تجزیه مواد چرب (به نام هگزوز آمینیداز A) ، تجمع پروتئین های چرب در مغز، به بینایی، شنوایی و رشد حرکتی و ذهنی کودک آسیب می زند. برای تشخیص این بیماری انجام مشاوره ژنتیک و تست های تشخیصی پیش از تولد توصیه می شود.

موکوپلی ساکاریدوز
(Mucopolysaccharidosis) یا MPS

بیماری MPS یک اختلال نادر ژنتیکي-متابولیکي است که به نه تیپ طبقه‌بندی می‌شود. در این گروه از بیماری‌های نادر نقص در یک ژن ،موجب تولید نشدن صحیح یک آنزیم ضروری جهت متابولیزه کردن موکوپلی ساکاریدهای غیرضروری می‌شود. نتیجه نقص آنزیم تجمع موکوپلی ساکاریدها در لیزوزوم‌ها و اختلالات متابولیکی دیگر است و تجمع متابولیت‌های غیر طبیعی در بافت‌های مختلف بدن که ناشی از کمبود آنزیم مربوطه می‌باشد، تظاهرات بالینی متفاوتی از ملایم تا شدید در بیماران ایجاد می‌شود.