جمعـــية أتاكســـيا- تـلانجيـكـتاسيـا
(ATAXIA -TELANGIECTASIA SOCIETY)

(جمعـــية أتاكسيا- تلانجيكتاسيا)-(Ataxia
Telangiectasia) : نظرة عامة

د. سي. جوفري وودز (Dr. C. Geoffrey Woods)
قسم الوراثة الإكلينيكية (Department of Clinical Genetics)
المستشفى الجامعي لسانت جايمز (St. James's University Hospital)
ليدز (Leeds)

و

الأستاذ جسه أيه روبرن (Professor J. A. Raeburn)
خدمة الوراثة الإكلينيكية (Clinical Genetics Service)
مستشفى المدينة (City Hospital)
نوتينجهام (Nottingham)

بدعم من
مؤسسة هيلي (Hedley Foundation) و
الصندوق الخيري (Felicity Wilde Charitable Trust)

أتاكسيا- تلانجيكتاسيا (Ataxia-Telangiectasia) ("A-T") *هو اضطراب عائلي عصبي مولد، نادر جدا. سمات أخرى للمرض تشمل:*

إصابات متكررة *بناء رقيق* *زيادة الاحتمالات للإصابة بالسرطان

أكثر نتائج المختبرات اللافتة للنظر هي حساسية متزايدة للجرعات العالية من الإشعاع المؤين. قد يصعب إجراء التشخيص المبدئي بسبب البداية البطيئة للاضطراب وندرتها.

السمات الإكلينيكية

1. المقدمة

أول علامات أيه تي A-T تحدث عادة في سنوات الطفولة الأولى. أول هذه العلامات هي صعوبة التحكم في حالة الجسم والتحكم في حركته (رنح جذعي). قد يبدأ الطفل في المشي متأخرا عن المعتاد (بعد 18 شهرا)، قد يقاوم ترك أهله أو أغراضه، قد يستمر في المشي بشكل غير معتدل، لمدة أطول من المعتاد، قد لا يتمكن من الوقوف بدون الترنح للخلف والأمام وقد يسقط بشكل متكرر.

يحدث عادة بروز في الأوعية الدموية في بياض العين عند وصول الطفل سن 5 سنوات. تلك هي التلانبيستاسيا البصرية (ocular telanpiectasia) للحالة وتشبه تلك الأوعية التي نراها في عيون الكهول. قد يتواجدون أحيانا عند الولادة وقد لا يتطورون عند غيرهم حتى سن المراهقة. مع أنه من الممكن أن تكون مشكلة تجميلية فهي لا تنزف أو حاكه. هذا هو الوضع الثابت لا يتغير مع الوقت أو الجو أو العواطف، الأمر الذي يميزهم عن أوعية العيون الأخرى. في بادئ الأمر قد يصعب التأكد أن هناك ما ينقص الطفل وبعض الأطفال يتحسنون من سن 3 إلى 5، لكن في النهاية يصبح واضحا أن التحكم في التوازن غير طبيعي.

يصبح المشي أكثر إجهادا ويبدو غريبا، يسند الطفل عادة على الأبواب والنوافذ. قد يبدو الجري لفترة أقل تأثرا، لأن الجري السريع يحتاج توازنا أقل مما يحتاج المشي. عند بداية العقد الثاني من عمرهم يبدأ معظم الناس الذين يعانون من أيه تي A-Tفي استعمال المقعد المتحرك.

قرب نهاية العقد الأول وبدء الثاني تظهر مشاكل أخرى. قد تصبح إعاقة مثل فقدان القدرة على التحكم في توازن الجسم.

2. تناسق الأطراف

يصبح تناسق الأطراف غيرطبيعي (أتاكسيا محيطية) (peripheral ataxia)، لكن أقل كثيرا من الجسم. قد يعاني البعض من حركات لا إرادية ولكن ليس الكل. وهي:-

- رعشة بسيطة في اليدين و الرجلين و تبدو مثل الحركات العصبية (الكوريا أو داء الرقص)(chorea).
- حركة سريعة أو بطيئة للعنق، الوجه أو الأكتاف (الكنع أو الارتعاش المستمر)(athetosis).
- اتخاذ أوضاع متصلبة و ملتوية (خلل التوتر أو اضطراب القوة(dystonia).
- يحدث من آن لأخر رعشه لا إرادية في الأطراف (التي نشعر بها أحيانا عند ذهابنا للفراش).
- اهتزاز عرضي لطرف ما مثل الرعشة (ارتجاف) (tremors).

3. التعثر في الكلام (دايثارثيا أو التلعثم في الكلام) (Dysarthria)

قد يتطور التلعثم في الحديث في العقد الأول من العمر. ويزداد سوءا لمدة 5-10 سنوات ثم يصير مشكلة ثابتة. نحن لم نقابل أي شخص مريض A-T ويصعب فهمه، على الرغم من أن تحدثه يمكن أن يكون بطيئا.

4. حركات العين

تصبح حركة العين مقيدة (أفقية وعمودية)(sacchadic apraxia) يصعب معها قراءة وتتبع الأشياء المتحركة.

5. الفطنة

التخلف عقلي ليس من أعراض أيه تي. لكن، الكثير من الأطفال يعانون من بطء في سرعة الفهم. بعض الأطفال يتعلمون في المدارس الموحدة بينما البعض الآخر في مدارس خاصة. يوجد شاب من بينهم يدرس في الجامعة الآن.

6. مشاكل المناعة

حوالي نصف عدد المصابين A-T يعانون من مشاكل المناعة. يعانون عادة من نزلات برد متكررة ورشح الأنف (إصابة جيبية رئوية) (sinopulmonary infections).

جهاز المناعة معقد ويصعب التوصل له، ولكن إذا كان الطفل يعاني من قدر أكبر من الأعراض العادية للإصابة قد يستطيع الطبيب تقدير الوضع. بعض الأشخاص الذين يعانون من A-T يحتاجون تحصينا إضافيا Hib and Pneumovax،DPT، يحتاج البعض الآخر إلى مضادات حيوية مستمرة لتوفير "غطاء للخلفية" والبعض يحتاج لحقن بغلوبالين مناعي (immunoglobalins) (بروتينات يتسبب فيها الجسم لمحاربة الإصابة). البعض لا يعاني مطلقا من أية أعراض. الانطباع هو أنها بكتريا وليست إصابة فيروسية الشديدة الإزعاج.

7. رهافة البنية

جزء من A-T هو الرهافة، أحيانا بدرجة كبيرة جدا. يرجع السبب في بعض الأحيان لضعف الشهية، استعمال الطاقة في حركات لا إرادية والبعض يجب أن يكمن في الاضطراب.
بعض المرضى يعانون من شكل غير قوي من أيه تي، تبدأ الاضطرابات في مرحلة تالية وتلاحظ الأعراض بشكل أقل.
بعض الذين يعانون من أيه تي، سواء ذكور أو إناث، يعانون من تأخر في سن البلوغ . يبدو هذا الأمر أكثر انتشارا في الأشخاص أصحاب الرهافة الشديدة أوالذين يميلون للإصابات.

العقاقير

لا يوجد عقار واحد، دواء، أو علاج بالأعشاب وغير ذلك يساعد في علاج الناس الذين يعانون من A-T. معظم العقاقير التي تعمل على الجهاز العصبي يمكن أن تسبب مشاكل في A-T. وجد بعض الأشخاص فائدة في استعمال بنزهكصول (Benzhexol)، لكن البعض الآخر عانوا من ردود فعل له. يتطلب العلاج بالعقاقير رعاية من متخصص.

اكتشافات من المختبرات والتشخيص

تجد في الجدول رقم 1 الاختبارات الأربعة المستخدمة في تشخيص الاضطراب. أكثر اختبار له فائدة هو أشعة أكس أو أشعة غاما وتقييم ردفعل الخلايا. يمكن إجراؤه فقط في مراكز متخصصة ويحتاج لوقت أطول من غيره من الاختبارات.
A-T هو تشخيص إكلينيكي. اكتشافات المختبر نافعة، ولكنها ليست بأهمية الأعراض والعلامات الفردية على المريض. التشخيص أكثرصعوبة قبل اكتمال تطور الاضطراب، عندما يصبح الطفل "إلى حد ما متهاد على قدميه/قدميها".

الوراثيات و الحدوث

A-T هو في العادة عائلي، بمعني هو يجري في العائلات. النمط الوراثي هو متنحي صبغي عادي ("AR"). في عائلات أيه أر هناك نسبة 1 في كل 4 أن يولد الطفل بهذا المرض من أسر تعاني من هذا الاضطراب، التشخيص السابق للولادة يمكن إجراؤه على معظم الأسر، لكنه معقد ويحتاج ترتيبات قبل الحمل. مزيد من البيانات يمكن الحصول عليها عن ذلك من جمعية أيه تي أو عيادة أيه تي الوطنية.
حدوث A-T في القوقازيين يصل إلى ما يقرب 3 في المليون لذا الاضطراب نادر جدا، عدد المصابين في المملكة المتحدة في الأغلب أقل من 200 شخص.

السرطان

المصابون A-T معرضون لنسبه أكبر (ما يقرب من 1% في العام) للإصابة بالأورام، خاصة الأورام الليمفية واللوكيميا (سرطان الدم). علاج تلك الأورام قد يتطلب استعمال إشعاع أيوني بجرعات كبيرة. ونظرا لأن ذلك قد يشكل خطرا، يجب الرجوع للطبيب المعني لاتخاذ القرار بعناية.
لقد أوضحت التقارير أن هناك خطر نسبة متزايدة صغيرة لإصابة أمهات الأطفال المصابين A-T بسرطان الثدي. هذا الاكتشاف يواجه جدالا كبيرا وعملا في هذا الوقت. إجراء تصوير الثدي بالأشعة قبل سن 50 غير موصي به إلا في الأسر التي لها تاريخ قوي بالإصابة بالسرطان.

الإشعاع

من المهم اعتبار وضع الحساسية من الإشعاع . على الرغم من أن مرضى A-T لديهم حساسية متزايدة من الإشعاع الأيوني (أكس وغاما)، إنهم يتأقلمون مع الأشكال الأخرى من الأشعات عادة، مثل الحصول على لون الشمس لضوء الأشعة الفوق بنفسجية. أيضا، الأورام التي تشاهد في A-T لا يعتقد أنها من تأثير الإشعاع. أخيرا، أشعة أكس العادية على الذراعين والصدر وأي أشعات ضرورية للأسنان لا تحدث إشعاعا بكميات ضارة.

العلاج

في الوقت الحالي لا يوجد علاج A-T، لكن هناك الكثير من الأشياء التي يمكن عملها لمساعدة هؤلاء الناس الذين يعانون من هذا الاضطراب. بعض هذه الأشياء مدرجة في الجدول 2. جمعية أيه تي هي المصدر الأكثر تحديثا للبيانات وعنوانها على الصفحة الأخيرة من قائمة البيانات هذه.

السبب في A-T والمستقبل

النتائج العصبية في أيه تي هي تلف انتقائي للجهاز العصبي(المخيخ، ساق الدماغ، العُقد القاعدية والنخاع العظمي. نتائج المختبرات تقترح وجود خلل في معاملة الدي أن أيه (DNA) وفي عدم القدرة على إصلاح هذه الأجزاء تتجمع معا، لكن مازالت الأبحاث جارية.

بحث حديث

لقد اكتشف أحد الأبحاث الحديثة جين A-T، المعروف بأيه تي أم. لقد استنسخ في عام 1995. ومازال العمل جاريا على هذا الجين يمكن أن نتوقع الوصول لفهم أكبر A-T، دراية أكبر، استشارات وراثية اكبر، ونأمل احتمالات أفضل لمزيد من العلاجات المؤثرة في المستقبل.

العيادة الوطنية A-T

كل الأسر التي بها طفل مصاب بأيه تي يجب أن تتاح لهم الفرصة (بواسطة الممارس العام الخاص بهم، الأخصائي أو جمعية أيه تي) أن تزور أخصائي في عيادة نوتنغهام (Nottingham) حيث يتواجد الفريق متعدد التخصصات (يشمل طبيب الأعصاب، خبير بعلم الوراثة وطبيب معالج) الذين يرون الكثير من العائلات بطفل أو أكثر مصاب بأيه تي. الغرض من ذلك أن نكمل ترتيبات الرعاية المحلية ونسمح بمناقشة كافة ما يقلق الأسرة في " مكان واحد" بواسطة فريق عمل مهتم وله خبرته. هناك اتصالات عن قرب مع جمعية ايه تي ومجموعات البحث المختلفة.

الجدول 1

الاختبار	النتائج	الفائدة
ألفا- فيتوبروتين (Alpha-fetoprotein) في	زيادته	جيد، لكنه ارتفع في حالات أخرى
مستويات الغلوبين المناعي (Iga, IgG, IgM)	انخفاضه	ليس دائما منخفضا، أيضا منخفض في حالات أخرى
توقف الكروموسومات وأعادة ترتيبها	زيادته	جيد إذا ارتفع، لكن بدون فائدة إن كان طبيعيا
حساسية الإشعاع المؤين	زيادته	يعتمد عليه بدرجة كبيرة لكن يتم في مراكز قليله

الجدول 2

السبب	الفعل
أفضل استعمال للتحكم في العضلات، يجب أن يكون ممتعا- يبسط العضلات والرباط	تدريب والمعالجة بالعوامل الطبيعية
لعلاج إصابة الصدر وتجنب المشاكل الدائمة للصدر	مضادات حيوية، غلوبين مناعي، تحصين ومعالجة طبيعية للصدر
مساعد كبير في حالات البيان في الخطابة، خاصة في العقد الثاني	علاج الحديث
يمكن أن تكون الإجراءات ت التصحيحية مساعدة في المشاكل المشتركة أ و الوضعية خاصة في لأطراف السفلية أو العمود الشوكي	إحالة تجبير/ تقييم

جمعية أتاكسيا- تلانجيستاسيا (The Ataxia-Telangiectasia Society) هي جمعية خيرية وطنية. نحن مجموعه من الأسر التي لديها أطفال يعانون من هذا المرض. هدفنا هو تلطيف المعاناة والمحنه التي يتسبب فيها A-T. نقوم بتنفيذ ذلك بتمويل الأبحاث، توفير البيانات عن المرض ودعم الأسر. نعتمد بشكل كلي على التبرعات التطوعية للقيام بعملنا.

نشرات أخرى تم نشرها بواسطة جمعية A-T

- ما هو أي أيه تي (كتيب إعلاني)
- أتاكسيا- تلينجيستاسيا (Ataxia-Telangiectasia): دليل للآباء
- أتاكسيا- تلينجيستاسكتا (Ataxia-Telangiectasia): دليل معالجة
- أتاكسيا- تلانجستاسيا (Ataxia-Telangiectasia) : دليل التشخيص سابق للولادة والجوانب الوراثيه لأيه تي.
- أتاكسيا- تلانجستاسيا (Ataxia-Telangiectasia): نقص المناعة
- أتاكسيا- تلانجستاسيا (Ataxia-Telangiectasia): دليل للمعلمين

تنشر الأسرة أيضا منشورات منتظمة. إذا رغبت في استبدالك في قائمة المراسلات أو ترغب في نسخة من أي من كتيباتنا أرجوك اتصل بنا على العنوان المذكور أدناه.

أنتج بواسطة:
The ATAXIA-TELANGIECTASIA SOCIETY
Registered Charity No. 803576
IACR-Rothamsted, Harpenden Herts. AL5 2JQ
هاتف: 01582-760733 فاكس: *01582-760162*
بريد الكتروني: *AT Charity@aol.com*

تمويل أبحاث
دعم الأسر
زيادة الوعي

© Dr CG Woods, Professor J.A. Raeburn and The A-T Society
© دز سي جي وودز، أستاذ جيه أيه رابام وجمعية A-T