

## عنوان مقاله:

موکوپلی ساکاریدوز نوع یک: گزارش یک مورد

## محل انتشار:

سومین کنگره ملی گزارشهای موردی بالینی (سال: 1398)

تعداد صفحات اصل مقاله: 9

## نویسندگان:

فرزانه خدابنده - کارشناس ارشد مامایی، هیئت علمی دانشکده پرستاری و مامایی، دانشگاه علوم پزشکی خراسان شمالی، بجنورد، ایران

ریحانه علیشاهی - دانشجوی کارشناسی مامایی، کمیته تحقیقات دانشجویی دانشگاه علوم پزشکی سبزوار، ایران

فاطمه یحیوی کوچکسرایبی - کارشناس ارشد مامایی، گروه مامایی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی بابل، بابل، ایران

## خلاصه مقاله:

مقدمه: بیماری موکو پلی ساکاریدوز نوع یک (MPS I) یک اختلال نادر ژنتیکی-متابولیکی آتوزومال مغلوب و بسیار پیشرونده است که بدنبال جهش در ژن مسئول تولید آنزیم آلفا-آل-ایدورونیداز بروز می کند که این امر در نهایت منجر به تخریب و مرگ سلولی بافت ها می شود. بیمار در زمان تولد بدون علامت است اما چند ماه بعد از تولد کم کم علائم در فنوتیپ فرد ظاهر می شود. اختلالات تنفسی، اسکلتی، عصبی، قلبی، گوارشی و چشمی با شدت های مختلف در این بیماران مشهود است. هدف از این مطالعه گزارش یک مورد از بیماری نادر MPS I می باشد. معرفی بیمار: بیمار پسر بچه 7 ساله ای است که مکررا بدلیل ضعف سیستم ایمنی، تب بالا و عوارض ناشی از بیماری ژنتیکی MPS که در سن دو سال و شش ماهگی بطور قطعی تشخیص داده شده است، در بیمارستان حشمتیه دانشگاه علوم پزشکی سبزوار بستری شده بود. نتیجه گیری: در این بیمار تقریبا تمام علائم سندرم هولر از جمله لوزه سوم، هیپاتومگالی، اسپلنگومگالی، جمجمه بزرگ، زبان بزرگ، کدورت قرنیه چشم و وجود لکه های زردرنگ در سفیدی چشم، انحراف ستون فقرات، فتق نافی، افت شنوایی و تنگی دریچه میترال دیده شد. متاسفانه به دلیل فقدان درمان قطعی، فقط در 20% مبتلایان احتمال زنده ماندن و بهبودی وجود دارد. معمولا MPS منجر به مرگ قبل از سن 20 سالگی می شود.

## کلمات کلیدی:

موکوپلی ساکاریدوز نوع یک، سندروم هولر، سندروم هولر- شای

## لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/985792>

