**ما هي متلازمة ماكون-أولبرايت؟**

متلازمة ماكون-أولبرايت تتضمن ثلاثة أعراض رئيسية: البلوغ المبكر، تصبغ غير طبيعي في الجلد (يسمى بقع القهوه بالحليب cafe au lait)، و خلل في تكوين العظم (خلل التنسج الليفي للعظم). بعض الأعراض الأخرى تتضمن زيادة إفراز بعض الهرمونات مثل هرمون الغدة الدرقية، هرمون النمو او هرمون الغدة الفوق كلوية (الكورتيزول). يمكن أن تؤثر المتلازمة على بعض الأعضاء الأخرى في الجسم مثل الكبد و القلب. يمكن تشخيص المتلازمه عند الأولاد و البنات.

الأعراض الثلاثة الرئيسية للمتلازمة:

* البلوغ المبكر: أكثر شيوعاً عند البنات حيث يلاحظ الحيض المبكر و تطور الثدي من عمر مبكر جداً (سنتين او أكثر). سبب البلوغ المبكر هو زيادة إفراز هرمون الإستروجين من أكياس في المبايض. البلوغ المبكر عند الأولاد أقل شيوعاً حيث يلاحظ نمو القضيب والخصية بالإضافة إلى تغيرات في جلد كيس الصفن.
* بقع القهوه بالحليب: تصبغات باللون البني الفاتح و حواف غير منتظمة (تشبه بساحل ولاية ماين). تظهر هذه البقع غالباً في جهة واحده من الجسم.
* خلل التنسج الليفي للعظم: يحدث عند استبدال أنسجة العظم الصحية بأنسجة ليفية مما يؤدي إلى ضعف و كسور في العظم. كمايلاحظ نمو غير طبيعي في بعض مناطق العظم، غالباً في جهة واحدة من الجسم.

**ما الذي يسبب متلازمة ماكون-أولبرايت؟**

طفرة في جين (GNAS). هذا الجين مهم لتكوين بروتين معين ( يسمى G protein). تلك الطفره تسبب زيادة في نشاط البروتين مما يؤدي إلى زيادة إفراز الهرمونات ونمو غير طبيعي في العظم.

**كيف تكتسب متلازمة ماكون-أولبرايت؟**

تحدث هذه الطفرة بشكل عشوائي أثناء تطور الجنين و لا تورث.

**كيف يتم تشخيص متلازمة ماكون-أولبرايت؟**

عند توقع وجود المتلازمة يتم فحص مستويات بعض الهرمونات و طلب صورة أشعة للعظم. فحص الجينات متوفر  لكن في معظم الحالات يتم التشخيص بناءً على وجود الأعراض في الفحص السريري و نتائج فحص الهرمونات.

**كيف تعالج متلازمة ماكون أولبرايت؟**

يتم علاج كل عرض بشكل منفصل. حالياً لا يوجد علاج جيني.

* الهدف من علاج البلوغ المبكر عند البنات هو تقليل مستوى هرمون الإستروجين. يمكن استخدام الأدوية التي تثبط إنزيم أروماتيز( انزيم مهم لتكوين الإستروجين). في حالة وجود البلوغ المبكر المركزي الذي ينتج بسبب زيادة إفراز هرمونات الغدة النخامية ممايؤدي إلى زيادة إنتاج الإستروجين من المبايض، ينصح باستخدام علاج لإيقاف إنتاج هرمونات الغدة النخامية.
* نظرا لعدم شيوع البلوغ المبكر لدى الأولاد فإن خطة العلاج غير محددة تماماً. غالباً يتم استخدام أدوية مضادة للتستوستيرون. كمايمكن استخدام الأدوية التي تثبط إنزيم أروماتيز. في حالة وجود البلوغ المبكر المركزي الذي ينتج بسبب زيادة إفراز هرمونات الغدةالنخامية مما يؤدي إلى زيادة إنتاج التيستوستيرون من المبايض، ينصح باستخدام علاج لإيقاف إنتاج هرمونات الغدة النخامية.
* في حالة زيادة إفراز هرمون الغدة الدرقية، هرمون النمو او الكورتيزول: يتم علاج كل هرمون على حدة.
* لا يوجد علاج محدد لخلل التسيج الليفي للعظم.  قد يتم التدخل الجراحي لعلاج كسر العظم أو التشوهات بسبب النمو غير الطبيعي للعظم. يمكن استخدام دواء بيسفوسفونيت في حالة وجود ألم في العظم. يجب التأكد من أخذ كمية كافية من الكالسيوم، فيتامين د والفسفور لضمان صحة العظم.

Dania Al-Hamad