

تطبيق اكلينيكي .العلاج NTBC لمرض فرط تيروزين الدم النوع الاول : كم يكفي؟

### ملخص البحث

تم علاج أربعة مرضى (تتراوح أعمارهم بين ٦-٣٢ شهرا) مصابين بفرط تيروزين الدم النوع الاول بعلاج ٢-٢)-nitro-4-trifluoro-methylbenzoyl)-1,3-cyclohexandion في مستشفى الأطفال- جامعة القاهرة ومتابعتهم لمدة ١٢-٢٧ شهرا. الجرعة الموصى بها من NTBC هي في المتوسط ١ مغ / كغ / يوميا. وقد بدأوا على الجرعات التالية : ٠.٨ ، ٠.٥٨ ، ٠.٥ ، و ٠.٦٢٥ ملغ / كغ / يوم ، على التوالي. بعد شهرين من بدء العلاج ، كان لا يمكن الكشف عن succinylacetone في المرضى ١ و ٢ و ٤ ، بينما في حالة ٣ كان ٥،٤ microM. ولهذه المريضة تم رفع جرعة NTBC من ٥.٠ حتى ٠.٦٥ ملغ / كغ / يوم. وقد تم وضعهم على جرعات NTBC تتراوح بين ٠.٥٥ الي ٠.٦٥ ملغ / كغ / يوم. وبعد شهر من هذه الجرعة كان لا يمكن الكشف عن succinylacetone وقد تم وضعهم على جرعات NTBC تتراوح بين ٠.٥٥ حتى ٠.٦٥ ملغ / كغ / يوم. وقد سمحت هذه الجرعات بسرعة النمو ، وعودة وظائف الكبد التصنيعية ، وانخفاض حاد في ألفا فيتوبروتين في الدم ، والحد من فقد الفوسفات في البول ، عودة الكالسيوم والفوسفات ، والفوسفاتيز القلوية الي النسب الطبيعية ، والشفاء من لين العظام النشط. وكان لا يمكن الكشف عن succinylacetone في البول على هذه الجرعات. الخلاصة : جرعات من NTBC ، أقل من الموصى بها ، يمكن أن تكون مفيدة في علاج فرط تيروزين الدم ، بشرط أن يتم منع إنتاج succinylacetone ، ويتم الاحتفاظ بنسبة عادية لألفا فيتوبروتين في الدم أو بانخفاض تدريجي به. وهذه الجرعة فعالة من حيث التكلفة وتسمح بمعاملة الأطفال المصابين في البلدان الضعيفة اقتصاديا ، ولكن مع التوصية بمتابعة العلاج لفترات اطول