البحث الأول:

تقييم الاستجابة المبكرة العضلية والهيكلية بعد العلاج الإنزيمي الأستعواضي في مرضى جوشر باستخدام نظام تقييم درجة عبء نخاع العظام المعتمد على الفحص باستخدام الرنين المغناطيسي

المقدمة: مرض جوشر (GD) هو مرض وراثي نادر يسببه نقص الإنزيم الليزوزومي الذي يؤدي إلى تراكم الجلوكوز في خلايا الجهاز البطاني الشبكي (RES) بما في ذلك نخاع العظام ، والتي يؤدي إلى عروض تقديمية متغيرة للبدايات المتغيرة التي تختلف من وقت مبكر من الطفولة إلى أواخر مرحلة البلوغ مع مضاعفات سريرية خفيفة إلى شديدة التي قد تنتهي بالموت. إصابة الجهاز العضلي الهيكلي شائعة في النوع الأول ومرض جوشر من النوع ٣ وقد يتسبب في إعاقة ملحوظة دون علاج المرضى. طرق جديدة للعلاج كعلاج بديل للإنزيم (ERT) تهدف الطرق الجديدة للعلاج إلى استبدال الإنزيم المعيب لتقليل تطور المرض وتحسين متوسط العمر المتوقع بنوعية جيدة.

المرضى والطرق: أجريت الدراسة على ١٠ حالات (٥ ذكور و ٥ الإناث) من مرض جوشر لتقييم الاستجابة الحركية للعضلات الهيكلية المبكرة بعد ذلك العلاج ببدائل الإنزيم (ERT). تم تشخيص جميع الحالات عن طريق الجزيئات تقنيات (DBS). تم تقييم شدة المرض باستخدام التصوير بالرنين المغناطيسي نظام تسجيل عبء نخاع العظم (BMB).

النتائج: كان متوسط عمر التشخيص ٧.٦ سنة ± ٤.٢٢. وكانت لطفرة الجينية الشائعة كانت D409H متماثلة اللواقح والتي كانت موجودة في ٥ حالات. أظهرت حالتان كسورًا قبل العلاج بالانزيم البديل (على الرغم من انها كسور شائعة عند الاطفال) وتم عرض حالة واحدة الجنف الظهري القطني. ومع ذلك ، لم يكن كلاهما مرتبطين بشكل كبير بـمرض جوشير، بدأت جميع الحالات في العلاج بالعلاج التعويضي منذ عام ٢٠١٧ ولم تظهر أي حالات كسور أو عظام الأزمات ، اشتكت حالة واحدة فقط من مشكلة الورك غير المرتبطة بشكل كبير التي تحسنت في غضون شهر واحد (الورك العصبي). كان تسلل نخاع العظام وجدت في جميع المرضى. متوسط مجموع نقاط BMB (عظم الفخذ والعمود الفقري القطني) كان ١١ ، وتتراوح من ٧ إلى ١٣ نقطة.

الخلاصة: إن العلاج بالعلاج التعويضي هو علاج فعال في الوقاية من حالات الهيكل العظمي الشديدة المضاعفات وتحسين نوعية الحياة لدى مرضى جوشير متابعة من المرضى الذين يستخدمون نظام تسجيل BMB هو طريقة مبسطة للتقييم من تسلل نخاع العظم في مرضى جوشير.