

البحث السابع : بحث مقبول – فردي

تقييم الاستجابة المبكرة العضلية و الهيكلية بعد العلاج الانزيمي الأستعواضي في مرضى جوشر بأستخدام نظام تقييم درجة عبء نخاع العظام المعتمد على الفحص بأستخدام الرنين المغناطيسي

د/ محمد صفاء الدين عرفة، د/ انجي شوقى احمد الكيال، د/ هبه أحمد العوضى

المقدمة:

مرض جوشر هو مرض وراثي نادر ناتج عن نقص الإنزيمات الليوزومية التي تؤدي إلى تراكم الغلوكوز في خلايا الجهاز البطني الشبكي بما في ذلك نخاع العظم ، مما يؤدي إلى ظهور أعراض مختلفة تتراوح ظهورها من وقت مبكر من مرحلة الطفولة إلى وقت متأخر من مرحلة البلوغ مع مضاعفات سريرية خفيفة إلى حادة قد تنتهي بالموت.

اصابة العضلات والعظام أمر شائع في النوع الأول والنوع الثالث من مرض جوشر وقد يسبب إعاقة ملحوظة للمرضى. غير المعالجين. تهدف الطرق الجديدة للعلاج كعلاج الانزيم البديل الى تقليل تطور المرض وتحسين متوسط العمر المتوقع.

المرضى والطرق:

أجريت الدراسة على ١٠ حالات (٥ ذكور ، و ٥ إناث) من مرض غوشيه لتقييم الاستجابة العضلية الهيكلية المبكرة بعد العلاج ببندانل إنزيم (ERT). و تم تشخيص جميع الحالات عن طريق التقنيات الجزيئية. و كذلك تم تقييم شدة المرض باستخدام نظام تسجيل عبء نخاع العظم القائم على التصوير بالرنين المغناطيسي.

النتائج:

كان متوسط عمر التشخيص ٧,٦ سنوات \pm ٤,٢٢. وكانت طفرة الجين الأكثر شيوعاً هي D409H Homo التي كانت موجودة في ٥ حالات. وقد أظهرت حالتان حدوث كسور قبل العلاج بالانزيم البديل (على الرغم من أنها كسور شائعة عند الأطفال) ، وحالة واحدة مصاحبة لجنف الظهر القطني. بدأت جميع الحالات العلاج بالانزيم البديل منذ عام ٢٠١٧ ولم تظهر أي حالات كسور أو أزمات عظمية ، وتعرضت حالة واحدة فقط الى مشكلة في مفصل الورك والتي تحسنت خلال شهر واحد (الورك العصبي). تم العثور على تسلسل نخاع العظم في جميع المرضى. وكان متوسط مجموع النقاط ١١ (في عظم الفخذ والعمود الفقري) (تتراوح من ٧ إلى ١٣ نقطة)

الخلاصة:

إن العلاج بالانزيم البديل هو علاج فعال في الوقاية من مضاعفات الهيكل العظمي الشديدة وتحسين نوعية الحياة في المرضى الذين يعانون من جوشر. متابعة المرضى الذين يستخدمون نظام تسجيل BMB هو طريقة مبسطة لتقييم تسلسل نخاع العظم في مرض جوشر.

القائم بأعمال عميد الكلية

القائم بأعمال رئيس القسم

أد/ أيمن عيسوى

د/ حاتم قطب