الملخص العربى

يتكون المخ البشري فى عدد مراحل ، كل منها يجب أن تتم بشكل دقيق لتكوين المخ بشكل صحيح. ان العيوب الخلقية فى القشرة الخارجية للمخ هى عيوب تحدث نتيجة خلل ما فى احدى هذه المراحل. وقد يؤثر هذا الخلل على نمو الخلايا العصبية او على هجرتها او تنظيمها. تمثل العيوب الخلقية فى القشرة الخارجية للمخ عاملا هاما فى الامراض العصبية فى الاطفال. وغالبا ما تكون مصاحبة لتأخر فى النمو العقلى و الحركى مع حدوث تشنجات. وغالبا ما تكون هذه التشنجات شديدة من نوعها. ويختلف نوع و نسبة حدوث هذه التشنجات من حالة الى اخرى. و يعتبر الرنين المغناطيسى الوسيلة الاساسية لتشخيص الانواع المختلفة للعيوب الخلقية فى القشرة الخارجية للمخ. ان التطور الأخير في البيولوجيا الجزيئية وعلم الوراثة أدى إلى زيادة واضحة في المعرفة بتكوين قشرة المخ. وقد أتاح التطور فى مجال استخدام الموجات فوق الصوتية (رباعية الأبعاد) والتصوير بالرنين المغناطيسي للجنين امكانية الكشف عن حالات العيوب الخلقية فى القشرة الخارجية للمخ و إعطاء فرصة للتشخيص و بالتالى العلاج المبكر.

ان الهدف من هذه الدراسة هو تقسيم حالات العيوب الخلقية فى القشرة الخارجية للمخ بناءا على اشعة الرنين المغناطيسى و عرض الاوجه الاكلينيكية و الاعراض العصبية و انواع التشنجات المصاحبة و مدى استجابتها للعلاج مع عرض رسم المخ الكهربى لهذه الحالات. كما تهدف هذه الدراسة الى تحديد النمط الوراثى لبعض هذه الحالات مع تحديد بعض اسباب حدوث هذه التشوهات.

تمت هذه الدراسة فى عيادة الاعصاب بمستشفى الأطفال الجامعي - جامعة القاهره و مستشفى الفيوم الجامعى . و يتضمن هذا البحث دراسة شاملة لعدد 45 حالة (31 =68.9% ذكور و 14 = 31.1% اناث) من حالات العيوب الخلقية فى القشرة الخارجية للمخ. وتتراوح أعمارهذه الحالات مابين اربع عشريوم الى اربع سنوات. وقد خضعت هذه الحالات لأخذ التاريخ المرضي والفحص الإكلينيكي ورسم المخ الكهربي و أشعة الرنين المغناطيسي وأشعه مقطعيه. كما تم عمل اشعة تليفيزيونية على البطن و موجات فوق صوتية على القلب و رسم عضلات وفحص قاع العين وتحليل كروموزومات و تحليل لاكتيت و تحليل الجليكوزامينوجليكان فى البول عند الحاجة.

و قد تم تقسيم الحالات الى ستة انواع: ليسينسيفالي/باكيجيريا (26 حالة = 57.8%)، شيزن سيفالى (8 حالات = 17.8%)، بولى ميكروجايريا (6 حالات = 13.3%)، التصلب الدرني (3 حالات = 6.7%)، هيمى ميجالينكيفالى (حالة واحدة =2.2%) و هولوبروسن كيفالي (حالة واحدة = 2.2%).

وأظهر التاريخ المرضي الأتي : 32 حالة (51%) زواج الأقارب، حالة واحدة (2.2%) تاريخ اجهاض ، حالة واحدة (2.2%) تاريخ وفاة جنين داخل الرحم، 4 حالات (9%) تاريخ عائلى من وفاة اطفال، حالتين (4.4%) حدوث اضطرابات اثناء الحمل، 4 حالات (9%) تاريخ عائلي من حالات مشابهة، 4 حالات (9%) تاريخ عائلي من تشوهات عصبية أخرى، حالتين (4.5%) تاريخ عائلي من امراض غير عصبية.

وقد تبين بالفحص الأكلينيكي أن 42 حالة (93.3%) يعانون من تاخر حركى و ذهنى، 17 حالة (37.8%) يعانون من تشنجات، 35 حالة (77.7%) يعانون من صغر حجم الرأس، حالة واحدة (2.2%) تعانى من كبر حجم الرأس ، 6 حالات (13.3%) تعانى من ملامح غريبة بالوجه، 4 حالات (8.8%) تعانى من بقع أو وحمات مرضيه بالجلد، و 4 حالات (9%) يعانون من حركات لا ارادیه، 3 حالات (6.7%) يعانون من أمراض القلب الخلقية ، حالة واحدة (2.2 %) تعانى من تشوهات فى الأطراف ،6 حالات (13.3 %) تعانى من خلل فى الأعصاب و17حالة (38%) يعانون من السير بطريقة غير طبيعية. اما بالنسبة لانواع التشنجات فقد وجد ان 11 حالة (24.4%) تعانى من تشنجات كلية بالجسم و حالتين (2.2%) تعانى من تشنجات جزئية و 3 حالات (6.7%) تعانى من نفضات. وكانت نتائج رسم المخ الكهربي كالأتي : 18 حالة (40%) غير طبيعي منها 6 حالات (33.3%) انخفاض في نشاط المخ، 10 حالات (10%) تشنجات بؤريه محددة وحالة واحدة (5.56%) تشنجات بؤريه عامه. فيما يتعلق بالاستجابة للعلاج الطبي، فقد تم منع تكرار التشنجات عن طريق استخدام نوع واحد من العلاج الدوائى في 6 حالات (35%)، و تم منع تكرار التشنجات عن طريق استخدام عدة انواع من العلاج الدوائى في 5 حالات (29.4%)، بينما كانت التشنجات مستعصية في 6 حالات (35%).

وقد تم الوصول الى بعض اسباب حدوث العيوب الخلقية فى القشرة الخارجية للمخ منها: التهاب بميكروب السيتوميجالو فيروس (حالة واحدة = 2.2%) و التصلب الدرني (3 حالات= 6.7 %) و حدوث اضطرابات اثناء الحمل (حالتين=2.2%) و اضطرابات ذات الصفة المتنحية (AR) في 14 حالة (31 %)، واضطرابات مرتبطة بكروموزوم X (XL) في حالة واحدة (2.2 %). كما تم تشخيص بعض المتلازمات مثل متلازمة كليبل ترياناونى (حالة واحدة=2.2%) و متلازمة مرض العضلة-العين-المخ (حالة واحدة=2.2%) و متلازمة سودوتورش(حالة واحدة=2.2%). وتؤيد وجود نسبة عالية من زواج الاقارب (في حالات الليسينسيفالي/باكيجيريا و البولى ميكروجيريا) ووجود أفراد متعددة مصابة فى الأسرة (في حالات الليسينسيفالي/باكيجيريا و البولى ميكروجيريا ، الشيزينسيفالي و التصلب الدرنى) وزيادة نسبة الاصابة فى الذكور(في حالات الليسينسيفالي و البولى

ميكروجيريا والشيزينسيفالي) الارتباط الكبير بين العوامل الوراثية وحدوث العيوب الخلقية فى القشرة الخارجية للمخ.

وقد وجد ان هناك ارتباط بين حدوث اضطرابات خلال الحمل لا سيما خلال الأشهر الثلاثة الأولى و الاصابة بالعيوب الخلقية فى القشرة الخارجية للمخ.

و قد وجد ان هناك ارتباط بين الاعراض الاكلينيكية و مدى الجزء المصاب بالشيزينسيفالي ولكن لا يوجد هناك ارتباط بين الشيزينسيفالي و حدوث التشنجات و لا يوجد هناك ارتباط بين الشيزينسيفالي و رسم المخ الكهربى.

وقد اظهرت الاحصائيات فى هذه الدراسة التالى عدم وجود مدلول احصائى مؤثر يربط بين نوع العيب الخلقى فى القشرة الخارجية للمخ و كلا من بداية ظهور الاعراض اكلينيكيا، زواج الاقارب، حدوث اضطرابات اثناء الحمل، التاخرالحركى و العقلى، حدوث التشنجات، الحركات اللاارادية، رسم المخ الكهربى. بينما اظهرت الاحصائيات وجود مدلول احصائى مؤثر يربط بين حالات الليسينسيفالي/باكيجيريا و صغر حجم الرأس.