كلية الطب – جامعة الفيوم
قسم الأطفال

عنوان البحث :

دراسة مقارنة بين التشنجات الانقباضية في أطفال مصر العليا و السفلى

الملخص العربى :

التشنجات الانقباضية هي اضطرابات فريدة من نوعها في مرحلة الطفولة و الطفولة المبكرة. متوسط العمر عند البداية ٦ اشهر ومعدل الاصابة هو ما يقرب الى ٠,٣١ لكل ١٠٠٠ ولادة حية. و يزداد الوعي حول التشنجات الانقباضية في غالبية محافظات مصر. التشخيص المبكر والشروع المبكر للعلاج له توقعات مرضية. **الهدف من الدراسة:** تقارن الدراسة الاختلاف في المسببات والعرض السريري و رسم المخ و الرنين المغناطيسي للمخ بين الاطفال ذو التشنجات الانقباصية في مصر السفلى و العليا. كما يسلط الضوء على الاستجابة للعلاج. **الطريقة:** تم استعراض ١١٧ حالة تشنجات انقباضية بأثر رجعي. وتم تقسيمهم الى قسمين وفقا لمحل اقامتهم الى مصر العليا و مصر السفلى. تم أخذ التاريخ المرضي والبيانات السريرية وعمل رسم مخ ورنين مغناطيسي على المخ ومتابعة الاستجابة للعلاج. كما تمت مقارنة الادوية المستخدمة المضادة للصرع بين المجموعتين. النتائج: تضمنت مجموعة الصعيد (المجموعة الاولى) ٢٤ حالة (٢٠,٥%) و مجموعة مصر السفلى (المجموعة الثانية) ٩٣ حالة (٧٩,٥%). وجد ان نسبة وجود صلة قرابة بين الابوين ما يعادل ٧٥% في المجموعة الاولى و ٤٥% في المجموعة الثانية.وجد صغر حجم الرأس في ٥٠% من حالات المجموعة الاولى و ٢٥% في المجموعة الثانية. تم الكشف عن تشوهات في الدماغ عن طريق الرنين المغناطيسي في ١٠٠% من حالات المجموعة الاولى و ٧٧,٤% من المجموعة الثانية (وشملت هذه التشوهات زيادة في شدة الاشارة وضخامة في البطين و خلل في النسيج القشري و تخلق الجسم الثفني). كما وجد دلائل على نقص نسبة الاكسجين في ٧٥% من المجموعة الاولى و ٢٥,٨% من المجموعة الثانية.و أظهر رسم المخ Hypsarrythmia في ٧٥% في المجموعة الاولى و ٤٥% في المجموعة الثانية. وتم تسجيل البؤر الصرعية في ١٢,٥% في المجموعة الاولى و ٢٢,٦% في المجموعة الثانية. و تم عمل تحليل جزيئي و اكتشاف طفرتين مختلفتين في الجينات في عدد حالتين من مجموعة مصر السفلى (وهما:CDKL5 و KCNO2). الخلاصة: زيادة الوعي لمقدمي الرعاية الصحية الأوليةفيما يتعلق ب التشنجات الانقباضية للاطفال سيؤدي الى تحسن السيطرة على النوبات ة تطوير النمو الحركي والعقلي. لذا نوصي بشدة بالدقة في تشخيص و سرعة بدء العلاج باستخدام Vigabatrin . كما نوصي بعمل الفحوصات الجينية المختلفة لاكتشاف نوع الطفرة الجينية المسببة لهذة النوبات مما يسارع في بدء العلاج المناسب و التنبؤ بالاستجابة للعلاج وامكانية التشخيص المبكر في الحمل التالي.