كلية الطب – جامعة الفيوم

قسم الأطفال

عنوان البحث:

تقييم الاستجابة المبكرة للعضلات والعظام بعد العلاج ببدائل الإنزيم في مرض جوشر باستخدام درجة عبء نخاع العظام المعتمدة على التصوير بالرنين المغناطيسي

الملخص العربي :

مقدمة: مرض غوشر (GD) هو مرض وراثي نادر ناجم عن نقص إنزيم الليزوزومي الذي يؤدي إلى تراكم الجلوكوسيربرويدس في خلايا النظام الشبكي البطاني (RES) بما في ذلك نخاع العظام ، مما يؤدي إلى اعراض متغيرة تختلف من وقت مبكر خلال مرحلة الطفولة إلى وقت متأخر خلال مرحلة البلوغ مع مضاعفات سريرية خفيفة إلى شديدة قد تنتهي بالموت. تورط العضلات والعظام شائع في النوع ١ والنوع ٣ من مرض غوشر وقد يسبب إعاقة ملحوظة للمرضى غير المعالجين. تهدف الطرائق الجديدة للعلاج كعلاج بديل للإنزيم (ERT) إلى استبدال الإنزيم المعيب لتقليل تطور المرض وتحسين متوسط العمر المتوقع. المرضى وطرق البحث: أجريت الدراسة بين ١٠ حالات (٥ ذكور و ٥ إناث) من مرض غوشر لتقييم الاستجابة العضلية الهيكلية المبكرة بعد العلاج ببدائل الإنزيم (ERT). تم تشخيص جميع الحالات عن طريق التقنيات الجزيئية (DBS). تم تقييم شدة المرض باستخدام نظام تسجيل عبء نخاع العظام (BMB) القائم على التصوير بالرنين المغناطيسي. النتائج: كان متوسط عمر التشخيص ٧,٦ سنوات ± ٤,٢٢. كانت الطفرة الجينية الأكثر شيوعا D409H homozgous التي كانت موجودة في ٥ حالات. أظهرت حالتين كسور قبل ERT ، وحالة واحدة قدمت مع الجنف الظهري القطبي. ومع ذلك ، لم يكن كلاهما مرتبطا بشكل كبير بـ GD. بدأت جميع الحالات ERT منذ ٢٠١٧ ولم تظهر أي حالات كسور أو أزمات في العظام ، اشتكت حالة واحدة فقط من مشكلة في مفصل الفخد غير مرتبطة بشكل كبير بمرض الغوشير والتي تحسنت في غضون شهر واحد. تم العثور على تسلل نخاع العظام في جميع المرضى. كان متوسط مجموع نقاط BMB (femora) والعمود الفقري القطني ١١ ، تتراوح من ٧ إلى ١٣ نقطة. الاستنتاج: ERT هو علاج فعال في منع المضاعفات الهيكلية الشديدة وتحسين نوعية الحياة في المرضى الذين يعانون من GD. متابعة المرضى الذين يستخدمون نظام تسجيل BMB هو طريقة مبسطة لتقييم تسلل نخاع العظام في GD.