الملخص العربي

أمراض تخزين الجليكوجين أمراض وراثية سببها وجود خلل إنزيمي يؤثر على تكوين الجليكوجين و تحلله و تنقسم لعدة أنواع على حسب الإنزيم المتأثر وأعراض المرض.

الهدف من البحث :

الهدف من الدراسة تحديد مستوى هورمونات الغدة الدرقية في هؤلاء المرضى و كذلك الإنسولين و معرفة صلتها بالعوامل الإكلينيكية و المعملية الأخرى.

الخطة البحثية :

في الدراسة الحالية تم اختيار 25 مريضاً بأمراض تخزين الجليكوجين واشتملت الدراسة على 15 ولداً و 10 بنات و كان متوسط عمرهم 5.2 ± 3.54 عاماً ، بالإضافة إلى عشرين طفلاً صحيحا متوافقين من حيث العمر و الجنس كعينة ضابطة. وقد خضعت كل من الحالات إلى عمل استبيان كامل للتاريخ المرضى والفحص الطبى الشامل والإختبارات المعملية الخاصة بالدراسة و الروتينية.

النتائج :

بالنسبة للعلامات الإكلينيكية كان تضخم الكبد الأكثر شيوعاً تلاه تضخم الطحال ثم تؤخر النمو ثم تأثر العضلات ثم القلب و أخيراً الكلى.

بالنسبة للفحوص المعملية تبين أن المرضى لديهم إنزيمات كبدية أعلى من الأصحاء.

و بالنسبة للهورمونات الدرقية تبين أن مستوى هرمونT4 منخفض لديهم ومستوى الهورمون المحفز للغدة الدرقية مرتفع مقارنة بالأصحاء و كذلك تبين أن بين المرضى عددا أكبر من المصابين بنقص تي 3 و تي 4 و ارتفاع الهورمون المحفز للغدة الدرقية كما تبين ارتباط مستوى تي 4 بتأخر النمو.

و بالنسبة للإنسولين تبين أن المرضى يشملون نسبة أكبر من الأفراد المصابين نقص الإنسولين مقارنة بالأصحاء كما ثبت ارتباط نقص الإنسولين بتأخر النمو.

الخلاصة

- إن معظم مرضى تخزين الجليكوجين لديهم قصور في هرمون الغدة الدرقية والأنسولين.

- وهذه الاضطرابات الهرمونية من أهم الأسباب التي تساهم في تأخر النمو عند هؤلاء الأطفال.

التوصيات

- من الضرورى إجراء تحليلات لهرمونات الغدة الدرقية والأنسولين لمرضى تخزين الجليكوجين لأن على الرغم من متابعة المرضى و علاجهم لا يزال لديهم تأخر فى النمو .

- يجب متابعة مرضى تخزين الجليكوجين مع أطباء الغدد الصماء لأن هذا المرض يحتاج إلى فريق متكامل يعمل معا من أطباء الكبد والغدد الصماء.