ARABIC SUMMARY

* المقدمة *

إن أمراض ميتابولزم العضلات هى مجموعة من الأمراض التى تشترك في قصورها على إنتاج الطاقة مما يؤدى الى خلل فى وظائف العضلات ، حيث أن مقدرة العضلات تكون غير كافية علي انتاج كميات كافية من ثالث فوسفات الأدنوسين . وتنقسم أمراض ميتابولزم العضلات الى ثلاث أنواع أساسية هى اعتلال شحميد العضلات ، واعتلال غلكوجين العضلات واعتلال الحبيبات الخيطية بالعضلات .

و تعتبر العضلات أحد أهم الاماكن فى جسم الانسان التى يتم فيها التمثيل الغذائي للأحماض الدهنية ، حيث تلعب مادة الكارنتين دورا هاما فى عمليات الأكسدة ونقل الأحماض الدهنية من خلال الحبيبات الخيطية للعضلات لتوليد الطاقة. و الأضطراب الشديد فى اكسده الأحماض الدهنية يؤدى إلى العديد من الأعراض الأكلينكية و المتغيرات الكيميائية مثل النقص الحاد فى جلوكوز الدم مع قصور فى وظيفة الكبد أو القلب ، أما الإضطرابات البسيطة فتؤدى إلى اعتلال وظيفة العضلات .

و نقص مادة « الكارنتين » يرجع إلى اسباب أوليه أو أسباب ثانوية و هى : -

الأسباب الأولية : - فهى مثل حالات القصور فى أكسده الأحماض الدهنية و الأحماض العضوية .

أما الأسباب الثانوية : - فهى إما بسبب قلة تناول مادة الكارنتين أو زيادة فقدانها كما في حالات الغسيل الكلوي .

* أما إعتلال غليكوجين العضلات فينتج بسبب القصور فى تكوين أو إختزال الغليكوجين وهذه المجموعة تنقسم إلى عده أنواع حسب نوع الأنزيم المتسبب و يعتبر إضافة عقار (الكلوندين) أحد الأضافات الجديدة لعلاج هذه النوعية من الأمراض .
* أما اعتلال الحبيبات الخيطية فهى تؤثر على العديد من أعضاء الجسم مثل العضلات و المخ – و أعراض هذه النوعيه من الأمراض متعدده و أصبح الأعتماد على تحديد نسبه ماده «الكارنتين » بالدم أحد الأضافات الجديدة لتشخيص هذه الأمراض .
* و لأن هناك علاج فعال للعديد من هذه الأمراض فمن الضرورى الوصول إلى التشخيص السريع لأن الأعتماء على الأعراض الأكلينيكية فقط غير كافى لتشخيصها .

- وهناك عده فحوص لتشخيص هذه الأمراض منها معرفة نسبه بعض الأنزيمات فى الدم مثل أنزيم «الكرياتين» الذى يفيد فى الوصول إلى بعض أنوع اعتلال العضلات كما يفيدفى تميز إعتلال العضلات من اعتلال الأعصاب .
- و يعتبر تخطيط الكهربية العضلية أحد الأساليب الهامه فى تحديد و تمييز العديد من أمراض العضلات و أمراض الأعصاب و لكن استخدامه فى الكبار أفضل نظراً لأنه يحتاج إلى التحكم فى إنقباض و إنبساط العضلات أثناء الفحص .
- و أصبح الأعتماء على فحص عينه من عضلات الفخذ مع استخدام صبغات خاصه أحد أهم الوسائل التشخيصية الهامة للعديد من أمراض اعتلال العضلات . كما أن استخدام علم الجينات الوراثية أحد العوامل الهامه و لتمييز هذه الأمراض .

* الهدف من البحث *

إن أمراض ميتابولزم عضلات الأطفال من الأمراض التى يصعب إستبيانها، و الهدف من هذا البحث : -

الهدف الأول : - القاء الضوء على الأعراض الإكلينيكيه لهذه المجموعه من الأمراض و مقارنتها بالفحص الهستوبا ثولوجى للعضلات .

و الهدف الثانى : - دراسة أهمية عنصر « الكارنتين » فى الدم كدلاله أضافيه هامه لتشخيص أمراض متيابولزم العضلات و أهمية أضافة عقار « الكارنتين » كمساند علاجيه لهذه الأمراض .

* المرضى و طرق البحث *

- شملت هذه الدراسة أربع و ثلاثون طفلاً يعانون من اعتلال العضلات ، تم أختيارهم من عيادة الأمراض العصبية للأطفال بالمنيره بجامعة القاهرة .

و قد تم تقسيم الحالات إلى مجموعتين : -

المجموعة الاولى : -

- شملت أربع و عشرون يعانون من اعتلال ميتابولزم العضلات ، و قد تم تشخيصهم إعتماداً على وجود مجموعة من الأعراض مثل عدم المقدرة على الحركة ، بطء النمو ، عدم المقدره

على بذل المجهود الطبيعى ، التشنجات ، قصر القامه ، شلل عضلة العين ، اعتلال الغدد و الترنح .

المجموعة الثانية : -

- شملت عشرة مرضى يعانون من الحثل العضلى و قد تم تشخيصهم إعتماداً على وجود اعتلال العضلات العلويه للأطراف مع إنتفاخ بعض العضلات و زيادة انزيم الكرياتين بالدم بالإضافة إلى ثبوت الإعتلال العضلى بإستخدام الكهربية العضلية و الفحص الهستوباثولوجى .

و قد تم بحث هذه الحالات كالتالى : -

١ - دراسة تاريخ الحالة المرضية عند الطفل و الأسرة مع الفحص الطبى و العصبى الكامل للطفل .

٢ - صوره دم كامله .

٣ - إختبار نسبة أيونات الصوديوم ، و البوتاسيوم ، و الكالسيوم و الجلوكوز بالدم .

٤ - نسبة مستوى انزيم الكرياتين لالدم .

٥ - مستوى اللاكتات بالدم .

٦ - مستوى الكارنتين بالدم .

٧ - الموجات فوق الصوتية على البطن و القلب .

٨ - تخطيط الكهربية العضلية و سرعة التوصيل بالأعصاب .

٩ - فحص عينه من عضلات أعلى الفخذ فحصا هستوبا ثولوجيا و بالميكروسكوب الإليكترونى .

* النتائـــج *

- أمراض ميتابولزم العضلات تظهر بصور مختلفه و متشابه ، و إعتلال الحبيبات الخيطية غالباً تبدو ببعض العوارض مثل الصمم و شلل عضلة العين بالإضافة إلى الإعتلال الدماغى .
- أما اعتلال غليكوجين العضلات فيبدو غالباً بهذه الأعراض مثل ترنح و تضخم الأعضاء الداخلية للجسم ، بينما تشترك كل مجموعات اعتلال ميتابولزم العضلات فى بعض الظواهر مثل قصر القامة ، التخلف العقلى و التشنجات .

- و قد تبين أن الظواهر المرضية لاعتلال ميتابولزم العضلات تظهر غالباً فى عمر مبكر إذا ما قورنت بالحثل العضلى .
- مستوى انزيم الكرياتين فى الدم يبدو طبيعياً أو يرتفع ارتفاعاً طفيفاً فى حالا اعتلال ميتابولزم العضلات بينما يرتفع ارتفاعاً ملحوظاً فى الحثل العضلى .
- ينخفض مستوى مادة « الكارنتين » بالدم فى معظم حالات إعتلال ميتابولزم العضلات بينما تكون فى المعدل الطبيعى فى الحثل العضلى .
- استخدام الفحص العضلى [الهستوباثولوجى و الميكروسكوب الإليكترونى] كان وسيلة هامه فى تشخيص و تميز الإعتلال العضلى .
- حيث تم تشخيص ستة عشره حاله من إجمالى أربع و عشرون حاله من حالات إعتلال ميتابولزم العضلات التى تم تشخصيها بناءاً على الأعراض الأكلينيكية ، فيهم خمس حالات الإعتلال الحبيبات الخيطية وسبع حالات الإعتلال غليكوجين العضلات و أربع حالات لإعتلال الأحماض الدهنية ، بينما نجد أن الفحص العضلى كان نموذجياً فى تشخيص عشرة حالات للحثل العضلى.

* التوصيات *

- لتشخيص إعتلال ميتابولزم العضلات ، نعتمد على بعض الأعراض الأكلينيكية مثل ضعف العضلات العلوية للأطراف مع تغيير طفيف فى أنزيم الكرياتين فى الدم بالإضاف إلى وجود أى من الظواهرالآتيه : - قصر القامة ، الصمم ، الترنح ، شلل عضلة العين .
- ضعف العضلات مع الإعتلال الدماغى غالباً مايدل على اعتلال الحبيبات الخيطية خصوصاً إذا صاحب ذلك الصمم أو الترنح أو وجود تشنجات .
- إن الإعتماد على قياس نسبه « الكارنتين » بالدم من الوسائل الفعاله فى تشخيص اعتلال ميتابولزم العضلات خصوصاً إذا كانت الفحوص الوراثية غير متاحة أو إذا كانت نتيجة الفحص العضلى غير واضحه .
- يعتبر الفحص العضلى من أهم الوسائل التشخيصية لتحديد نوعية اعتلال ميتابولزم العضلات و من الضرورى تحديد نسبة الأنزيمات بالعضلات لتحديد الأنزيم المسئول عن المرض .
- التشخيص المبكر لإعتلال ميتابولزم العضلات من الأمور الهامه حيث أن العلاج المبكر لهذه الأمراض قد يؤدى إلى علاجها أو منع تدهور الحالة العصبية لهذه الحالات .