Metabolic brain disorders in infant

Tahany Nabil Mahmoud

تكتنف أمراض التمثيل الغذائبى بالمخ بسبب خلل كيميائى فى تركيبة البروتين أو الأنزيمات بالخلية مجموعة كبيرة من الأسقام ذات أعراض اكلينيكية شتى والهدف من هذا البحث هو التركيز على الأعراض الإكلينيكية والمشاهدات فى أشعات الرنين المغناطيسى والتغيرات الكيميائية فى الأنزيمات اللازمة فى عملية التمثيل الغذائى وذلك فى المرضى من الأطفال الذين تبدو عليهم أعرض عصبية توعز بوجود أمراض التمثيل الغذائى بالمخ التى تمثل تحديا تشخيصيا لطبيب أعصاب الأطفال وذلك من أجل سرعة البدء فى علاج الأطفال قبل تحولم إلى معوقين ذهنياً وجسدياً للأبد.وقد ضمنت هذه الدراسة 30 من الأطفال تتراوح أعمارهم بين الستة أشهر والخمسة عشر سنة وقد قسموا اكلينيكا إلى أعتلال العضلات والاعتلال العضلى الدماغى (15 حالة) وأمراض اعتلال العصبى الدماغى (11 حالة) وأمراض نقص الأحماض والإنزيمات (4 حالات) .وكانت مشاهدات أشعة الرنين المغناطيسى ذات دلالة تشخيصية فى 17/37 حيث أظهرت أفات ذات كثافة عالية أو تكلس فى منطقة العقد القاعدية أو تأكل فى الغمد الملينى للمخ بينما كانت مشاهدات أشعة الرنين المغناطيسى الطيفي ذات دلالة تشخيصية أكثر في 24/26 .الإستنتاج : إن الغالبية من أمراض التمثيل الغذائى بالمخ بسبب خلل كيميائى فى تركيبة البروتين أو الإنزيمات أو الحبيبات الخيطية بالخلية من الممكن تشخيصها على أساس المقاييس الإكلينيكية (مع درجة عالية من الشك من جانب الطبيب المعالج) وأشعة الرنين المغناطيسى وأشعة الرنين المغناطيسي الطيفي .ومع ذلك تبقى نسبة قليلة من المرضى التى تحتاج التشخيص فيها إلى الدراسات البيوكيميائية والجزئية