



تأثر القلب في الأطفال المصابين بخلل في التمثيل الغذائي

رسالة مقدمة من

الطبيبة / دعاء بدوي عبدالغفار علي

ماجستير طب الأطفال

تحت إشراف

أ.د / منال أنور الهواري

أستاذ طب الأطفال

كلية الطب ، جامعة الفيوم

د/ سارة ابراهيم أبو النور

مدرس طب الأطفال

كلية الطب، جامعة الفيوم

كلية الطب، جامعة الفيوم

2024

الملخص العربي

اضطرابات التمثيل الغذائي هي اضطرابات وراثية نادرة ناتجة عن خلل في الإنزيم في المسارات البيوكيميائية للبروتينات والدهون و الكربوهيدرات أو خلل في وظيفة العضيات الخلوية وهي حالات طبية معقدة تشمل العديد من أجهزة الجسم، كما تضمن تعقيدات كبيرة في فسيولوجية المرض ، وكيميائه والتحليل الجزيئي ، ولديها خيارات علاجية معقدة.

تُصنف اضطرابات التمثيل الغذائي الى اضطرابات في دورة اليوريا واضطرابات في أيض الكربوهيدرات ، وأيض الأحماض الأمينية ، الأحماض العضوية ، وأكسدة الأحماض الدهنية ، ووظيفة الميتوكوندريا ، البركسوم ، وأيض البورفيرين ، البيورين والبيريميدين ، واستقلاب الستيرويد ، وتخزين الليزوزوم. التخليق الحيوي للكوليسترول.

نظرًا لأن القلب عضو نشط في التمثيل الغذائي ، يمكن أن يتأثر سلبيًا بعيوب التمثيل الغذائي ، وتتراوح نسبة الإصابة المبلغ عنها لتأثير القلب من 15% إلى 60%.

تشمل الاعراض القلبية لهؤلاء المرضى اعتلال عضلة القلب (الضخامي ، التوسعي ، التقييدي) ، اضطرابات ضربات القلب ، خلل بالصمامات ، واضطرابات بنية القلب الخلقية. يجب ملاحظة ذلك،وقد يكون هناك أكثر من نمط واحد من تأثير القلب في بعض اضطرابات التمثيل الغذائي.

الهدف من تلك الراسه هو تقييم تأثير القلب في الاطفال المرضى باختلال في التمثيل الغذائي

تتضمن هذه الدراسة المقطعية مائة طفل مصابين باعتلال في التمثيل الغذائي داخل مستشفى جامعة الفيوم.

تم أخذ تاريخ مرضي مفصل وعمل فحص طبي شامل لكل مريض تشمله الرسالة ثم عمل رسم قلب كهربائي وايضا اشعة موجات فوق الصوتية للقلب .

تم تشخيص حالاتنا المدروسة باضطرابات استقلابية مختلفة حيث كان مرض تخزين الجليكوجن يشكل 27% مرض غوشيه 19% و داء عديد السكاريد المخاطي 14%، مرض ويلسون 9% أما الحالات المتنوعة فكانت 31%.

ظهر مخطط كهربية القلب أن جميع الحالات كان إيقاعها منتظمًا وأن 17% منهم كان لديهم تضخم البطين الأيسر، وتم العثور على فترة QT طويلة في 31% من الحالات. أظهر تخطيط صدى القلب أن الارتجاع التاجي كان موجودًا في 12% من الحالات، وكان ضيق الصمام الأورطي موجودًا في 3% من الحالات. أما أمراض القلب الخلقية فكانت موجودة بنسبة 14%. كان ارتفاع ضغط الدم الرئوي موجودًا في 14% من الحالات وكان تضخم البطين الأيسر موجودًا في 18% من الحالات. و8% من حالاتنا كانت تعاني من ضعف الوظيفة الانقباضية