

برای تشخیص بیماریهای متابولیک ارثی همراه با تاخیر تکامل و تشنج چه آزمایشاتی درخواست نمائیم ؟

دکتر رحیم وکیلی استاد غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

بیماریهای متابولیک ارثی از علل منحصر به فرد قابل درمان تاخیر تکاملی محسوب می شوند . تاخیر تکاملی همراه با بیماریهای متابولیک ارثی ۴ مشخصه دارد.

۱. معمولاً تاخیر تکاملی گلوبال است
 ۲. معمولاً با مشکلات رفتاری نظیر بیش فعالی، رفتارهای تهاجمی، بیقراری و ... همراه است
 ۳. معمولاً پیشرونده است
 ۴. سایر تظاهرات عصبی مانند هیپوتونی، تشنج، علائم پیرامیدال و ... همراه است
- ۸۹ بیماری متابولیک تا سال ۲۰۱۳ از علل قابل درمان تاخیر تکاملی تشخیص داده شده اند که شامل: آمینواسیدپاتی ۱۲ مورد، کلسترول و اسیدهای صفراوی ۳ مورد، آلدئید چربی ۱ مورد، اختلال ترانسپورت و هموستاز گلوکوز ۲ مورد، هیپرهموسیتنوری ۷ مورد، اختلالات لیزوزومی ۱۲ مورد، متال ۵ مورد، میتوکندری ۲ مورد، نوروترانسمیتر ۸ مورد، اسیدهای ارگانیک ۱۹ مورد، پروکسیزوم ۱ مورد، پورین و پیریمیدن ۳ مورد، نقص سیکل اوره ۸ مورد، ویتامین و کوفاکتور ۱۰ مورد می باشد.
- ۵۴ مورد از ۸۹ بیمار فوق (۶۰ درصد) با این تستهای غربالگری تشخیص داده می شوند:

۱. آمونیاک، لاکتات
۲. کروماتوگرافی اسیدهای آمینه سرم
۳. هموسیستین توتالی سرم
۴. پروفیل استیل کارنتین
۵. مس و سروپلاسمین
۶. اسیدهای ارگانیک ادرار
۷. پورین و پیریمیدن ادرار
۸. متابولیتهای کراتین ادرار
۹. اولیگوساکاریدهای ادرار
۱۰. گلوکز آمین گلیکانهای ادرار

برای ۲۹ بیماری باقیمانده باید تست اختصاصی درخواست شود و به ازاء هر بیماری که از نظر بالینی مشکوک هستیم یک تست درخواست می شود. هر چند ممکن است بعضی از تستها مثل نوروترانسمیتر های مایع نخاع بالغ بر ۷ بیماری را تشخیص دهد. این تستها شامل موارد زیر هستند

۱. منگنز خون کامل
۲. کلستانول پلاسما
۳. نسبت ۷ دهیدروکسی کلسترول به کلسترول
۴. اسید چرب با زنجیر خیلی بلند
۵. B12 و فولات پلاسمایی
۶. لاکتات و مایع نخاع و نسبت آن به سرم
۷. آمینواسیدهای مایع نخاع

۸. نروترانسمیتر های مایع نخاع

و

بعضی از بیماریهای متابولیک قابل درمان با تستهای بیوشیمی و آنزیمی تشخیص داده نمی شوند و صرفاً باید از ژنتیک مولکولی برای رسیدن به تشخیص استفاده کرد:

۱. بیماری گانگلیون بازی پاسخ دهنده به بیوتین

۲. تیپ ۵ کمبود انیدراز کربونیک

۳. اختلال ترانسپورت گلوکز مغزی

۴. کمبود کوآنزیم Q۱۰

۵. اختلال ترانسپورت کراتین

۶. MELAS

۷. کمبود NAGS

۸. نیمین پیک تیپ C

۹. پیرووات دهیدروژناز

۱۰. بیوسنتز سرین

۱۱. آنسفالوپاتی پاسخ دهنده به تیامین

رعایت نکردن توالی در تستهای تشخیصی فوق و ناقص درخواست کردن آزمایشات ممکن است سبب تاخیر در تشخیص و از بین رفتن فرصت درمانی شود. بیماریهایی نظیر نیمین پیک C درمان اختصاصی و موثر دارند و باید دانست که با تستهای غربالگری تشخیص داده نمی شوند.