

برگردان از:
نسیم فتح اله نژاد: کارشناس علوم آزمایشگاهی،
شبکه بهداشت و درمان مشگین شهر، دانشگاه علوم پزشکی اردبیل

کمبود پیرووات کربوکسیلاز

کمبود پیرووات کربوکسیلاز (PCD) یک اختلال متابولیک بسیار نادر و ارثی است.

است و بقای کمتری نسبت به نوع A دارد.
• فرم خوش خیم (نوع C) بسیار نادر است و تنها چند مورد در سراسر جهان شناخته شده است.

پاتوژنز

- کمبود پیرووات کربوکسیلاز (PCD) یک وضعیت اتوزومی مغلوب است که در آن نقص در جایگاه ژن 11q13.4-q13.5 وجود دارد.
- پیرووات کربوکسیلاز برای تبدیل پیرووات به اگزالواستات لازم است. اگزالواستات تولید شده برای اولین قدم در تنفس سلولی، برای گلوکونئوزنز و همچنین برای حذف موثر آمونیاک از طریق چرخه کربس با استفاده از اسید آسپارتیک مورد نیاز است.
- بنابراین کمبود پیرووات کربوکسیلاز (PCD) منجر به اختلال در تنفس سلولی می شود که باعث افزایش مقادیر اسید لاکتیک، آلانین، استیل کوآ و کتون ها می شود.
- PCD همچنین منجر به اختلال در گلوکونئوزنز می شود که منجر به عملکرد ضعیف سلول در زمان های سطوح پایین گلوکز و همچنین سطح آمونیاک در گردش به دلیل کمبود اسید آسپارتیک افزایش می شود.
- کودکانی که با این اختلال متولد می شوند، رشد نمی کنند و عملکرد عصبی پیشرونده آنها بدتر می شود و اکثریت آنها قبل از شش ماهگی می میرند.

علائم بالینی

- با توجه به شدت اختلال، علائم متفاوت خواهد بود.
- سابقه خانوادگی این اختلال ممکن است احتمال تشخیص قبل از زایمان را در جنینی که به نظر کوچک به نظر می رسد در سن بارداری افزایش دهد.
- نوزادانی که با این اختلال متولد می شوند ممکن است کوچک با مقیاس آپگار پایین در هنگام زایمان باشند و ممکن است به علت هیپوگلیسمی نوزادان در اولین ساعات زندگی دچار هیپوتونی محوری و تاکی پنه می شوند.
- سایر ویژگی های مشاهده شده در این اختلال شامل نارسایی در رشد، فقدان نقاط عطف رشد طبیعی، میکروسفالی، دید ضعیف و ناتوانی در ردیابی یک جسم متحرک، آتاکسی، دوره های آپنه یا تنفس Cheyne-Stokes و اسپاستیسیته می باشد.

تشخیص های افتراقی

سایر اختلالات مادرزادی متابولیک، مانند سندرم لی.

روش های بررسی و تشخیص

- بررسی های زیر ممکن است در تایید تشخیص مفید باشد:
- کاهش قند خون راندم.
 - هیپرآمونیمی، هیپرناترمی.
 - افزایش سطح لاکتات و پیرووات سرم
 - افزایش سطح سرمی آلانین، لیزین و پرولین

همه گیرشناسی

- سه شکل از این اختلال توصیف شده است: A، B و C، و C کمترین شدت را دارد.
- شکل نوزادی (نوع A) بیشتر در آمریکای شمالی با شیوع تقریباً ۱ در ۲۵۰۰۰۰ دیده می شود.
- فرم شدید نوزادی (نوع B) در فرانسه و بریتانیا شایع تر

• بررسی های ژنتیکی

• افزایش سطح لاکتات و پیرووات مایع مغزی-نخاعی (CSF)

• اسکن MRI-اتساع بطن و لوکومالاسی اطراف بطنی کیستیک ± هیپومیلیناسیون عمومی.

کاهش می دهند.

• درمان آناپلروتیک مبتنی بر این ایده است که ممکن است کمبود انرژی در این بیماری ها وجود داشته باشد، که می تواند با بهبود ارائه یک بستر جایگزین برای چرخه اسیدسیتریک (CAC) و زنجیره انتقال الکترون برای افزایش تولید ATP همراه باشد.

کنترل بیماری

۱- اقدامات کلی

والدینی که فرزند مبتلا به این اختلال دارند از ارجاع برای مشاوره ژنتیک بهره مند خواهند شد. تشخیص قبل از تولد امکان پذیر است.

۲- فارماکولوژیک

• مداخلات درمانی

مختلفی مانند

تغذیه مداوم

قطره ای برای

جلوگیری از

هیپو گلیسمی

و افزودن دوز بالای

سیترات و آسپارات

برای تهیه اگزالواستات.

در حالی که اینها باعث بهبود

اسیدوز لاکتیک و عدم تعادل

متابولیک می شوند، به نظر می رسد که تأثیر کمی بر

زوال عصبی و اختلال مرتبط با آن داشته باشند.

• تیامین، لیپوئیک اسید و دی کلرواستات همگی در تلاش

برای به حداکثر رساندن استفاده از مسیرهای متابولیک

جایگزین استفاده شده اند و در نتیجه اسیدوز لاکتیک را

پیش آگهی

• با وجود تمام مداخلات

درمانی، پیش آگهی

همچنان ضعیف

است و اکثر کودکان

مبتلا قبل از سن

شش ماهگی جان

خود را از دست

می دهند.

• برخی با ناتوانی های

جسمی و ذهنی شدید

برای مدت طولانی تری

زنده خواهند ماند.

• شکل بسیار نادر «C»

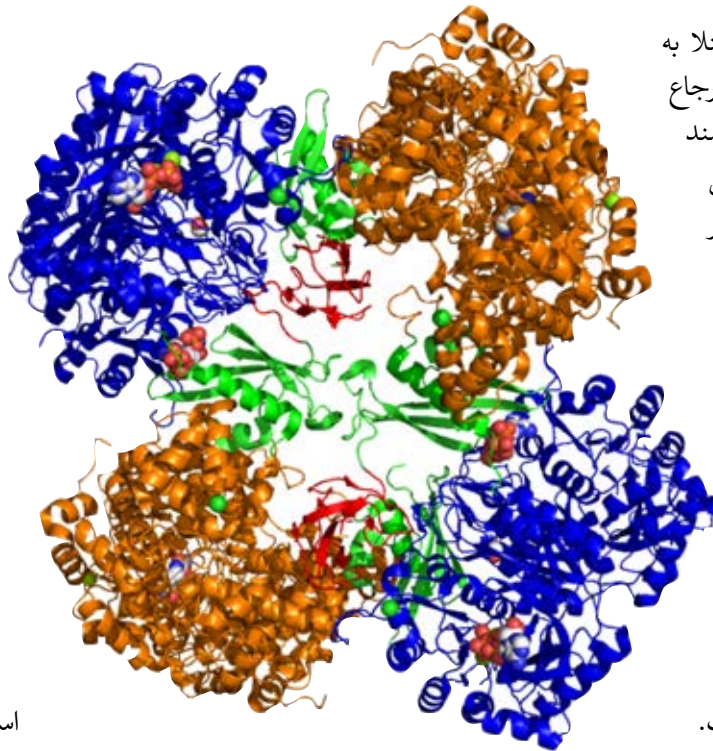
خفیف تر این بیماری ممکن

است باناتوانی خفیف و دوره های

مکرر اسیدوز لاکتیک همراه باشد.

منبع:

This is a translation into Farsi of an article originally published in English: Prof Cathy Jackson, Pyruvate Carboxylase Deficiency. Available from patient info doctor, Last updated:12:2011.



**نسخه آنلاین هر شماره را می توانید از لینک های زیر
دانلود کنید و ورق بزنید:**



www.tashkhis.ir



@tashkhis_magazine