

- ۱- حسین شعاعی دبیرج: کارشناس ارشد بیوشیمی، دانشگاه علوم پزشکی تبریز  
 ۲- کاظم بدرزاده رواسجانی: کارشناس ارشد سم شناسی بالینی، دانشگاه علوم پزشکی تبریز  
 ۳- خلیل خندان: کارشناس علوم آزمایشگاهی، دانشگاه علوم پزشکی اردبیل

## کمبود فسفوفروکتو کیناز

- به نظر می رسد که مردان بیشتر از زنان مبتلا می شوند.
- در یهودیان اشکنازی بیشتر دیده می شود.

### علائم کمبود فسفوفروکتو کیناز

#### فرم شروع در نوزادی

- موارد گزارش شده در بیماران سنین زیر ۱ سال ارائه شده است.
- ویژگی های بالینی می تواند شامل میوپاتی، اختلال روانی حرکتی، آب مروارید و انقباضات مفصلی باشد.
- مرگ معمولاً در دوران کودکی اتفاق می افتد.
- گزارش موردی در سال ۲۰۰۷ از پسری با کمبود PFK وجود دارد که در سن ۳ روزگی، با تشنج نوزادی و ضعف عضلانی غیرپیشرونده ی نوزادان زودرس مراجعه کرد. او روند رشد خود را طی می کرد و تشنجش را با دارو کنترل می شد.

### فرم کلاسیک

- علائم معمولاً برای اولین بار در دوران کودکی مشاهده می شود.
- عدم تحمل ورزش همراه با درد عضلانی، خستگی سریع عضلات، ضعف و سفتی وجود دارد. علائم با استراحت بهبود می یابد.
- تهوع و استفراغ ممکن است بعد از ورزش رخ دهد.
- اگر شدت ورزش افزایش یابد، گرفتگی عضلات شدید ممکن است رخ دهد.
- میوگلوبینوری می تواند پس از ورزش شدید رخ دهد که این می تواند (به ندرت) منجر به آسیب حاد کلیه شود.
- همولیز جبرانی نیز ممکن است وجود داشته باشد و می تواند منجر به کم خونی همولیتیک و گاهی یرقان شود.
- درمعاينه فیزیکی ممکن است طبیعی بنماید.
- سنگ کیسه صفرا (به دلیل افزایش بیلی روبین) و نقرس ممکن است از دیگر علائم بالینی باشد.
- علائم عصبی در یک مطالعه موردی گزارش شده است، از جمله تشنج های جزئی پیچیده، دو بینی، هیپورفلکسی، فلج مرکزی

کمبود فسفوفروکتو کیناز (PFK) یا بیماری ذخیره گلیکوژن نوع VII یک اختلال ذخیره گلیکوژن (GSD) است. پدیده ای نادر است و به صورت اختلال اتوزوم مغلوب به ارث می رسد. در این مورد یک جهش در ژن کد کننده عضله PFK در کروموزوم ۱۲ وجود دارد. همچنین کاهش فعالیت PFK گلبول قرمز وجود دارد. علائم بالینی اصلی شامل ناتوانی در ورزش، گرفتگی عضلانی، میوپاتی، همولیز جبرانی و میوگلوبینوری است.

#### PFK دارای سه زیر گونه است:

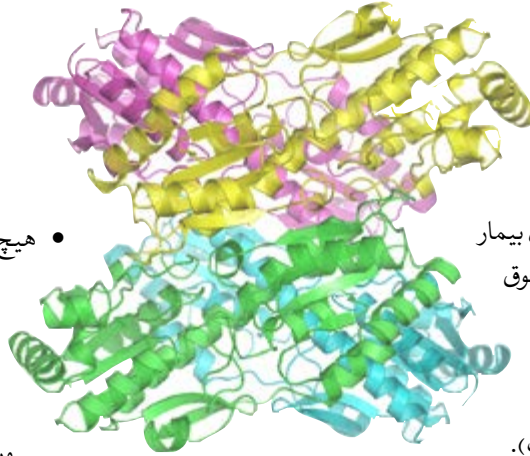
- زمان نوزادی (چند مورد نادر گزارش شده است).
- کلاسیک (متداول ترین).
- شروع دیررس.

### پاتوفیزیولوژی

PFK برای گلیکولیز مورد نیاز است. کمبود آنزیم منجر به تجمع گلیکوژن در بافت ها می شود. کمبود آنزیم می تواند همچنین منجر به افزایش تولید اسید اوریک و باعث نقرس شود. ممکن است یک کم خونی همولیتیک جبرانی دیده شود. PFK دارای زیرگونه های عضلانی، کبد و پلاکت است. در بافت عضلانی، فقط از زیر واحد های عضلانی تشکیل شده است، اما PFK گلبول قرمز از هر دو زیر واحد عضلانی و کبدی تشکیل شده است، این بدان معنی است که در کمبود کلاسیک PFK، فعالیت PFK در عضلات وجود ندارد و در گلبول های قرمز حدود ۵۰٪ فعالیت دارد.

### همه گیر شناسی

- اختلال بسیار نادری است و در حدود ۱۰۰ بیمار در سراسر جهان گزارش شده است.
- بروز کلی اختلالات ذخیره گلیکوژن ۱ در هر ۲۰۰۰۰ تا ۴۳۰۰۰ تولد زنده تخمین زده می شود.
- علائم ممکن است در برخی افراد خفیف باشد، بنابراین ممکن است مواردی وجود داشته باشد که شناسایی نشده باشند.



صورت و ضعف اندام فوقانی. همان بیمار درگیری قلبی داشت (تاکی کاردی فوق بطنی، ضخم شدن دریچه میترا، نارسایی دریچه میترا، بزرگ شدن دهلیز چپ، هیپرتروفی بطن چپ و اختلال عملکرد دیاستولیک).

- هیچ درمان خاصی وجود ندارد.
- باید به بیمار یا والدین یا مراقبان اطلاعاتی در مورد این اختلال داده شود و از خوردن وعده های غذایی پر کربوهیدرات اجتناب کنند زیرا می توانند عدم تحمل ورزش را تشدید کنند.

- یک رژیم غذایی سالم باید داده شود. شواهدی وجود دارد که نشان می دهد یک رژیم غذایی با پروتئین بالا ممکن است عملکرد عضلات را بهبود بخشد و پیشرفت بیماری را کند بکند.
- یک مطالعه اثر طولانی مدت رژیم کتوژنیک را با بهبود علائم عضلانی، تنفس و عملکرد ورزش و جذب اکسیژن نشان داد.
- از ورزش های بی هوازی باید اجتناب شود.
- عملکرد کلیه باید کنترل شود.
- مشاوره ژنتیک باید ارائه شود. تشخیص قبل از تولد ممکن است در خانواده هایی با جهش قابل شناسایی امکان پذیر باشد.
- ژن درمانی ممکن است برای آینده امکان پذیر باشد.

### عوارض

- میوگلوبینوری و (به ندرت) آسیب حاد کلیه.
- همولیز و یرقان.
- سنگ کیسه صفرا
- نقرس.
- کاردیومیوپاتی و درگیری دریچه قلب.

### پیش آگهی

نوع شیرخوارگی معمولاً پیش آگهی بسیار بدی با مرگ در دوران نوزادی و اوایل کودکی دارد. با این حال گزارش موردی از پسری با کمبود PFK وجود دارد که در ۳ روزگی با تشنج نوزادی و زودرس ضعف عضلانی غیر پیشرونده نوزادی مراجعه کرده است، اما در ادامه به روند رشد طبیعی را طی می کرد و تشنج او با دارو کنترل می شد. پیش آگهی برای انواع دیگر معمولاً بسیار خوب است، اما ضعف و سفتی همیشه در گونه های عضلانی تحت فشار شدید یا طولانی مدت ظاهر می شود.

### منبع:

This is a translation into Farsi of an article originally published in English :Dr Colin Tidy ,Phosphofructokinase Deficiency. Available from patient info doctor, Last updated: 4: 2023.

### فرم با شروع دیررس

این فرم در بزرگسالان به صورت ضعف پیشرونده عضلات و اندام ها بدون گرفتگی یا میوگلوبینوری ظاهر می شود.

### تشخیص های افتراقی

علائم ممکن است مشابه بیماری ذخیره گلیکوژن مک آردل باشد اما شدیدتر باشد. علل دیگر ضعف عضلانی و میوگلوبینوری را در نظر بگیرید.

### روش های بررسی و تشخیص

#### آزمایش خون:

- کراتین کیناز سرم: معمولاً افزایش می یابد.
- گلوکز ناشتا: هیپوگلیسمی.
- اسید اوریک: هیپراوریسمی.
- بیلی روبین: ممکن است افزایش یابد. LFT ها را بررسی کنید (ممکن است نارسایی کبد رخ دهد).
- CBC: می تواند کم خونی را با افزایش تعداد رتیکولوسیت ها نشان دهد.
- در صورت وجود میوگلوبینوری، آزمایشات عملکرد کلیه را کنترل کنید.

### آزمایش ادرار:

ممکن است بعد از ورزش میوگلوبینوری وجود داشته باشد.

### تصویربرداری و الکتروفیزیولوژی:

- آتروفی قشر مغز و اتساع بطن ممکن است در تصویربرداری مغز در شکل نوزادی دیده شود.
- الکترومیوگرافی (EMG) ممکن است تغییرات سازگار با میوپاتی را نشان دهد یا ممکن است طبیعی باشد.

### بیوپسی عضلانی:

سنجش PFK در بافت عضلانی سطوح کاهش یافته را نشان می دهد و می تواند تشخیص قطعی بدهد.

### درمان کمبود فسفوفروکتوکیناز