

گزارش یک مورد اختلال راه رفتن به علت متیل مالونیک اسیدوری همراه هموسیستینوری

این اختلال به قدری نادر است که تاکنون تنها ۱۰۰ مورد در دنیا گزارش شده است. در این اختلال، آنزیم کبدی (متیل مالونیل کوآموتاز) مسؤوول انجام یکی از چند صد فرایند شیمیایی که عهده‌دار تبدیل پروتئین به انرژی یا سایر مواد هستند، دچار اشکال است.

تظاهرات بالینی این اختلال در ماههای اول زندگی ممکن است به صورت کاهش رشد، لتارژی، امتناع از خوردن، عقب ماندگی ذهنی و تشنج باشد. تظاهرات دیررس شامل سایر اختلالات عصبی مانند دمانس، میلوپاتی و اختلال راه رفتن است. افزایش سطح اسیدمتیل مالونیک و هموسیستین پلاسما تشخیص را مسجل می‌سازد. برخلاف بیمار ان هموسیستینوری کلاسیک، سطح متیونین پلاسما در این بیماران طبیعی است.

بیمار، دختر ۱۳/۵ ساله‌ای است که به علت بروز تشنج و از دست دادن توانایی راه رفتن، از دست دادن اشتها، بروز بی‌اختیاری ادراری و پسرقت هوشی مراجعه نمود. در بررسیهای به عمل آمده، سطوح اسیدهای متیل مالونیک و هموسیستین پلاسما و ادرار شدیداً بالا بود. بیمار، با دوز بالای ویتامین B₁₂، بتائین و کربامازپین و همچنین فیزیوتراپی تحت درمان قرار گرفت. این درمان، سبب بهبودی واضح در وضعیت عصبی و ذهنی شد. متیل مالونیک اسیدی و هموسیستینوری نیز کنترل شد.

دکتر فیروزه ساجدی

متخصص بیماریهای کودکان و نوزادان
استادیار دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

واژه‌های کلیدی: متیل مالونیک اسیدوری / هموسیستینوری / تشنج / بتائین