

سوء جذب مادرزادی گلوکز - گالاکتوز یک عامل نادر اسهال در دوره نوزادی: گزارش دو مورد

رحیم و کیلی^{۱*}، شمسی رسولی^۲

خلاصه

سابقه و هدف: سوء جذب گلوکز - گالاکتوز یک بیماری نادر مادرزادی اتوزوم مغلوب است که در اثر نقص انتخابی در انتقال روده‌ای گلوکز و گالاکتوز ایجاد می‌شود. این بیماری در هفته‌های اول زندگی با اسهال اسیدی و آبکی با حجم زیاد شدید شروع می‌شود. در گذشته اکثر بیماران بعلت حملات کم آبی شدید در چند هفته اول زندگی فوت می‌نمودند. امروزه با شناخت بیشتر از این نقص مادرزادی و شروع شیر اختصاصی می‌توان به بهبود بیماران کمک کرد. ما در این مقاله دو مورد جالب از این بیماری نادر را گزارش نموده‌ایم. هر دو این بیماران با اسهال آبکی زیاد، اختلال رشد شدید، عدم پاسخ به درمان‌های آنتی بیوتیکی ارجاع شده بودند. بر طبق اطلاعات موجود، این بیماری تاکنون در ایران گزارش نشده است.

واژه‌های کلیدی: سوء جذب گلوکز - گالاکتوز، اسهال، سوء رشد

مقدمه

نقایص آنزیمی ازعلل نادر اسهال در کودکان محسوب می‌شوند. نقایص مادرزادی آنزیمی بخصوص اختلال در جذب کربوهیدرات‌ها در روزهای اول بعد از تولد با شروع تغذیه نوزادان با شیر با اسهال، دفع زیاد مدفوع اسیدی و حملات کم آبی تظاهر می‌کنند. نقص مادرزادی در جذب گلوکز و گالاکتوز ازعلل نادر اسهال با شروع در دوره نوزادی بوده که ما در این مقاله دو مورد از این بیماری را گزارش می‌نمائیم. هدف از این گزارش توجه دادن به تابلوی بالینی و درمان نسبتاً راحت این بیماری می‌باشد.

مورد اول: شیرخوار دختر ۲/۵ ماهه با شکایت تب، بیقراری، اسهال و کاهش وزن مراجعه نموده است. در سابقه قبلی شیرخوار ماحصل یک زایمان طبیعی از والدین خویشاوند درجه اول است. یک فرزند پسر اول خانواده سالم و زنده است. در روز سوم تولد

شیرخوار دچار اسهال شدید و آبکی شده که سرپائی درمان و ORS دریافت می‌کند که اسهال تشدید می‌شود. در روز دهم مجدداً بعلت اسهال شدید (۴۰ بار در روز) در بیمارستان بستری می‌شود و با تشخیص سپتی سمی ۱۰ روز تحت درمان با آمپی‌سیلین و جنتامایسین قرار گرفته و با وزن ۳۳۰۰ گرم مرخص می‌شود (وزن تولد شیرخوار ۳۷۲۰ گرم بوده است). یک هفته بعد مجدداً شیرخوار بعلت تداوم اسهال و تب به پزشک مراجعه کرده که آزمایشات سرپایی درخواست و با یک کشت ادرار استاف کوآگولاز مثبت تحت درمان قرار می‌گیرد اما مشکلات بیمار کماکان ادامه یافته تا در بخش بستری می‌شود. در این هنگام وزن شیرخوار ۳۲۰۰ گرم بود و اشتهای خوبی داشته است. دفع مدفوع زیاد و همراه با دفع گاز فراوان است. در معاینه فیزیکی درجه حرارت ۳۷ و سطح هوشیاری طبیعی بود. نکته خاص دیگری غیر از لاغری مفرط و کم آبی جلب نظر