

الشلل الرخو الحاد والآفات التنكسية

د. سمير بقله 01

محتوى مجاني غير مخصص للبيع التجاري

طب الأطفال | Pediatrics

RB Medicine

السلام عليكم ^^

نعود معكم زملاءنا مع قسم جديد في المادة وهو قسم الدكتور سمير بقله في الأمراض العصبية ...*~*

تستعرض المحاضرة أهم أسباب الشلل الرخو لدى الأطفال وتنتقل للآفات التنكسية ... وننوه أن هذه المحاضرة تحوي فقرة تعود للمحاضرة الثامنة من قسم (د. هدى داود) كنا قد نوهنا عليها سابقاً. نتمنى أن تكون محاضرة جميلة وممتعة ^^ إليكم الفهرس ...

العنوان	الصفحة
غيلان باريه	3
شلل الأطفال	6
التهاب النخاع المستعرض	8
حثل المادة البيضاء متغاير الصباغ	12
الضمور العضلي الشوكي	15
حثل دوشن	17



تذكرة (من الأرشيف)

العصبونات المحركة تقسم إلى:

العصبون المحرك السفلي Lower motor neuron	العصبون المحرك العلوي Upper motor neuron
<ul style="list-style-type: none"> يقع جسمه في القرن الأمامي للنخاع الشوكي أو نوى الأعصاب القحفية. وينتهي في الوصل العصبي العضلي، مشكلاً خلال مسيره الجذور والصفائر والأعصاب المحيطة. تؤدي إصابته إلى شلل رخو. 	<ul style="list-style-type: none"> يقع جسمه في قشر الدماغ، وينتهي في القرن الأمامي للنخاع الشوكي أو في نوى الأعصاب القحفية. تؤدي إصابته إلى شلل تشنجي.

التظاهرات السريرية لإصابة العصبون المحرك السفلي LMNL:

- 1) ضعف أو غياب المنعكسات الوترية.
- 2) ضعف في القوة والمقوية العضلية << شلل رخو.
- 3) تقلصات حزمية وهي **موجهة** لإصابة جسم العصبون.
- 4) ضمور عضلي.
- 5) لا تترافق باضطراب أعضاء أخرى (كما لا تترافق باختلاجات أو اضطراب وعي كما في UMNL).

سنحدث الآن عن الشلل الرخو الحاد والأمراض التي قد تتظاهر به

الشلل الرخو الحاد عند الأطفال acute flaccid paralysis

- كما بدء حاد لضعف أو لشلل رخو في مجموعة عضلية أو طرف واحد أو أكثر؛ أو شلل بصلي¹، لدى طفل بعمر أقل من 15 سنة، يكون ناجماً عن إصابة في النورون المحرك السفلي.
- كما قد تكون الإصابة على مستوى²:

- **النخاع:** كما في التهاب سنجابية النخاع (شلل الاطفال) وهي إصابة في **جسم العصبون** المحرك، أو التهاب النخاع المعترض بإصابة **المادة البيضاء**.
- **الليف العصبي:** غيلان باريه، وهو **الأشيع من بين إصابات الـ LMN**.
- **الوصل العصبي العضلي:** كالوهن العضلي الوخيم، أو التسمم بالفوسفور العضوي.
- **العضلات:** كالتهاب العضلات الحاد، والشلل الدوري بنقص البوتاسيوم³.
- **أخرى:** كالتسمم بالمواد الأخرى، وأشيعها الرصاص، أو بالأدوية... الخ.

¹ أي شلل أعصاب قحفية.

² هام: مَيِّز أنه تصنيف فرعي تحت عنوان عام هو الشلل الرخو الحاد (فكل ما ذكر تحته يسبب شلل رخو)*.

³ يأتي بشكل هجمات حادة.

سنفصل الآن في أشيع وأهم التشخيص التفريقية للشلل الرخو، فلنبداً...

متلازمة لاندرى - غيلان - باريه Guillain-Barre Syndrome

✦ يسمى أيضاً التهاب الأعصاب والجذور العديد الحاد.

✦ يعتبر من أشيع الاعتلالات العصبية، وهو أشيع أسباب الشلل الرخو الحاد لدى الأطفال، * بنسبة 1 من كل 100,000 طفل.

✦ له ذروتا حدوث في العقدين الأول والخامس من العمر.

الفيزيولوجيا المرضية:

✦ هو ارتكاس مناعي ذاتي تالي لانتان فيروسي عادةً.

✦ يهاجم النخاعين في الأعصاب المحيطية مسبباً زواله بشكل مبعثر.

✦ وتكون الاستجابة المناعية متنوعة وتحدث على الشكل التالي:

1) تشكيل أضداد ضد النخاعين⁴ من نوع IgG و IgM، 2) تفعيل المتممة والبالعات الكبيرة.

✦ يؤدي زوال النخاعين البؤري المبعثر في الأعصاب المحيطية إلى بطء في سرعة النقل العصبي، إذ أن للنخاعين دور كبير في سرعة النقل العصبي.

أهم العوامل التي تسبق الالتهاب:

✦ الانتانات التنفسية: فيروسات (الانفلونزا، CMV، EBV)، وجراثيم (المفطورات Mycoplasma، المستدمية النزلية).

✦ إنتانات السبيل الهضمي: فيروسات التهاب الكبد، والعطيفة الصائمية Campylobacter Jejuni (النمط 19)، وتشكل نسبة كبيرة من الحالات، وتعد ذات إنذار سيء.

✦ الأمراض الطفحية: أهمها الحماق Varicella، الحصبة، الإمعائيات (تسبب التهاب جلد ونسيج رخو) الكوكساكي (ويسبب داء اليد والقدم والفم).

✦ بعد التمنيع أو بعد العمل الجراحي (نادراً).

الأعراض والعلامات السريرية: **

✦ بدء سريع لاصابة حسية تتظاهر بألم عضلي بالطرفين السفليين وآلام جذرية (قد تتظاهر بالهياج عند الاطفال)، يتلوها الضعف العضلي حتى صعوبة المشي أو الشلل التام.

✦ يتميز الضعف العضلي في غيلان باريه بأنه صاعد متناظر إذ يبدأ بالطرفين السفليين ثم العلويين.

✦ نقص مقوية، ضعف أو غياب المنعكسات الوترية (أعراض LMNL).

✦ تتفاوت شدة غيلان باريه من ألم وصعوبة مشي إلى الشلل التام وتوقف التنفس.

⁴ ذكرت في الملف الأضداد التالية: أضداد غانغليوزيد، وأضداد غالاكتوسيريروزيد.

■ أخطر اختلاطات غيلان باريه هي الناجمة عن إصابة الجملة الذاتية،* وقد ينجم عنها اضطرابات نظم.

السير السريري



يمر المرض بالشكل الكلاسيكي بثلاثة مراحل:

(1) مرحلة ترقي الأعراض:

تمتد من 1-30 يوم،

يكون فيها الترقي الصاعد المتناظر.

وكلما كان الترقي أسرع كان الإنذار أسوأ.

(2) مرحلة الصورة/ الصفحة السريرية (ثبات الأعراض):

تمتد من 1-30 يوم.

كلما زادت مدة ثبات الأعراض كان الإنذار أسوأ.

(3) مرحلة التحسن: حوالي 4 أسابيع وقد تصل إلى 6 أشهر.⁵

تصاب في غيلان باريه البنى التالية: *

1. الأعصاب الحركية.
2. الأعصاب الحسية.
3. الجملة الذاتية.
4. المصبرات.
5. الأعصاب القحفية (X IX VII VI III، وأشيء السابغ ← لقوة محيطية).

التشخيص: **

✧ القصة السريرية: وهي الأهم، قصة ضعف عضلي متناظر صاعد مترقّ بعد 1-3 أسابيع من إنتان سابق.

✧ بالفحص السريري تغيب أو تضعف المنعكسات الوترية.

✧ تبدلات ال-CSF: **افتراق أحييني خلوي**؛ إذ يكون الآحين (البروتين) مرتفعاً بينما تكون الخلية طبيعية،⁶

من المهم معرفة أنّ ال-CSF يبقى **طبيعياً في البداية**، إذ يظهر الافتراق بعد الأسبوع الأول للإصابة عادةً.

✧ تخطيط الأعصاب EMG: يمكن أن تتأخر إيجابيته لأسبوعين، لذا سلبيته لا تنفي، ويشاهد فيه:

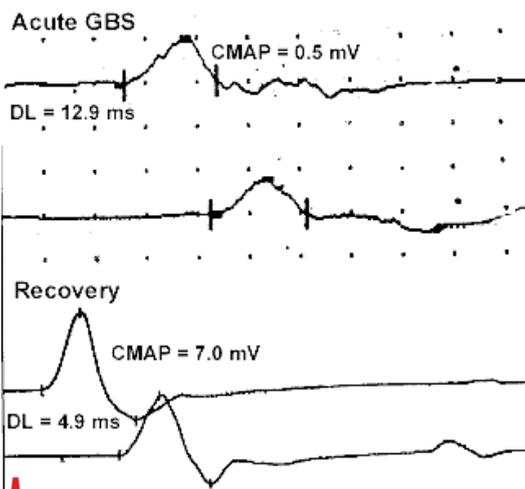
a. بطء أو حصار سرعة النقل العصبي: تبعثر سعة الاستجابة

العضلية وتأخرها.

b. تأخر أو غياب الموجة F: تعكس مرور السيالة العصبية

في الجذور، ويدل تأخرها على اضطراب في النقل عبر الجذور.

لاحظ تأخر الاستجابة عند التنبيه (قارن بين المخطط بالأعلى والأسفل)



⁵ كلام الدكتور: وسطياً 2-4 أسابيع، ووردت بالملف 24 أسبوع وسطياً.

⁶ أو قد تكون مرتكسة بشكل خفيف فجد أقل من 50 WBC.

الأشكال السريرية الأخرى لغيلان باريه:

- الشكل الحركي الصرف.
- الشكل المحوري axonal.
- سوء ذاتية شامل أساسي.
- الشكل الناكس Relapsing.
- الشكل الحسي الصرف.
- الشكل mesencephalic⁷.
- متلازمة ميللر-فيشر. (شلل عيني، رنج، غياب المنعكسات الوترية)*
- غيلان-باريه معاوود recurrent.
- المترافق مع فرط خلوية CSF.
- الشكل النازل.
- غيلان-باريه مزمن.

المعالجة

1. العناية الطبية العامة:

- ➔ كل طفل تظهر عنده الأعراض يوضع في العناية المشددة خوفاً من الاختلاطات.
- ➔ تحتاج ثلث الحالات إلى التهوية الميكانيكية.
- ➔ تسكين الألم.
- ➔ بالإضافة إلى: مراقبة العلامات الحيوية، التغذية، الوقاية من قرحات السرير (خشكريشات الاضطجاع)، العناية بالمصرات، العلاج الفيزيائي (المنفعل).

2. المعالجة النوعية: *

- ➔ الغلوبولين المناعي الوريدي IVIG: المفضل عند الأطفال.
- ➔ إما 0.4 غ/كغ/يوم لمدة 5 أيام (الأفضل)، أو 1 غ/كغ/يوم لمدة يومين.
- ➔ فصل البلازما Plasmapheresis: لكنه صعب التطبيق عند الأطفال إذ يحتاج لفتح وريد كبير.
- ➔ 4-5 جلسات 50 مل بلازما/كغ، جلسة كل يومين.
- ➔ الستيروئيدات: لا تعطى بالشكل الحاد إذ تطيل فترة الصفحة السريرية، ويقتصر استخدامها على الأشكال المزمنة.

3. معالجة الاختلاطات

الإذار: *

- ✧ جيد عموماً، كما أن إذار الإصابة عند الأطفال أفضل منه عند البالغين.
- ✧ التحسن: بعد 2-3 أسابيع من استقرار الصورة السريرية.
- ✧ 20٪ يحتاجون تهوية ميكانيكية.
- ✧ نسبة الشفاء التام: تصل لأكثر من 90٪.
- ✧ نسبة النكس: أقل من 5٪، ونسبة العقابيل: تصل حتى 16٪ من الحالات.
- ✧ الوفيات: 3-5٪، تنجم عن أذية الجملة الذاتية.

⁷ ينعلق بالدماغ المتوسط ويصيب الاعصاب القحفية فقط.

علامات سوء الإنذار: *

- ✧ الترقى السريع للأعراض.
- ✧ طول فترة الصفحة السريرية.
- ✧ الشكل المحوري.
- ✧ الإصابة بالعطيفة الصائمية *Campylobacter Jejuni*.
- ✧ الحاجة إلى التهوية الميكانيكية.

التهاب سنجابية النخاع شلل الأطفال Poliomyelitis

✧ يسببه فيروس شلل الأطفال.

✧ ميزات:

- فيروس **RNA**، من الفيروسات المعوية Enteroviruses.
 - له ثلاثة أنماط مصلية (1، 2، 3).*
 - يتلف بحرارة 55 مئوية خلال 30 دقيقة.
 - يكون ثابتاً في الماء، ويقاوم الحرارة المنخفضة حتى -20، ويقاوم العصارة الهاضمة.
 - ينتقل الفيروس **بالطريق الهضمي**، ويصيب خلايا القرن الأمامي للنخاع الشوكي.
 - بحالات نادرة تحدث الإصابة بعد اللقاح عند الأطفال مضعفي المناعة.
- ✧ كان قد تم استئصال مرض شلل الأطفال تقريباً في بلادنا بفضل اللقاح، إلا أن عدم توافر اللقاح في الفترة السابقة أدى لعودة ظهور المرض من جديد.

يوجد للفيروس ثلاثة أنماط مصلية والإصابة بأحدها لا تمنع الإصابة بالأنماط الأخرى.*

الشكل السريري: *

يوجد لهذا المرض أربعة أشكال سريرية:⁸

1. إنتان خفي Inapparent infection:

✧ في 90٪ من الحالات لا عرضية، ليس كل من أصيب بالفيروس سيطور الأعراض.

2. التهاب نخاع مَجْهَض Abortive Poliomyelitis:

✧ تظهر أعراض نزلية عامة (حرارة، صداع، آلام عضلية) تزول بعد عدة أيام دون أعراض عصبية.

⁸ ذكر الدكتور خلال الشرح أن الإنتان الخفي يأتي بأعراض عامة ولا أعراض عصبية ولم يشرح عن المجهض.

3. التهاب سنجابية لاشلالي Nonparalytic Poliomyelitis:

- يسبب التهاب سحايا عقيم إذ يأتي بأعراض عامة بالإضافة لأعراض سحائية (صلابة عنق، كيرنغ..)،
- ويكون بزل ال-CSF مرتفع اللمفاويات والزرع سلبي.

4. التهاب سنجابية شلالي Paralytic Poliomyelitis: (1% من الحالات) **

- أعراض عامة: حرارة، صداع، ألم عضلي (قبل حدوث الشلل).
- شلل رخو حاد غير مؤلم، **وغير متناظر**.
- إصابة حركية صرفة، الحس طبيعي.
- الشلل شوكي أو بصلي (أعصاب قحفية، تنفس).
- إصابة المصبرات (شلل مثناة يحدث بنسبة 20%).
- يوجد شكل خاص دماغي.

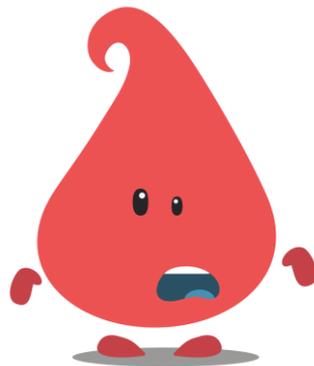
التشخيص: *

- القصة المرضية والموجودات السريرية والتأكد من أخذ الطفل للقاح أو عدمه.
- تغيرات ال-CSF**: ارتفاع الخلايا على حساب اللمفاويات، آحين طبيعي أو مرتفع قليلاً. (عكس غيلان باريه)
- الزرع**: عزل الفيروس من البراز والسائل الدماغي الشوكي (الأسهل)، البول، البلعوم.

- البزل الطبيعي يستبعد التشخيص بنسبة 99%، في حالات نادرة يكون البزل سلبي ونشخص بالزرع.
- يجب الشك بشلل الأطفال لدى الأطفال غير الملقحين مع أعراض شلل رخو.

سير المرض والعلاج:

- لا يوجد علاج، فعند حدوث الشلل لا يسعنا سوى العناية العرضية والانتظار.
- قد يحدث تحسن خلال 6 أسابيع من بدء الإصابة، ولكن إذا استمر المرض أكثر من شهرين (60 يوماً) عندها لن يتحسن أبداً ويصبح الشلل دائماً. *
- نسبة الوفيات 5-7%.



التهاب النخاع المستعرض Transverse Myelitis

التعريف: *

- ✧ يدعى حديثاً التهاب النخاع الحاد.
- ✧ لا يصيب الالتهابُ النخاعَ بشكل عرضاني بل يصيب **يُوراً مبعثرة** من المادة البيضاء في النخاع الشوكي.
- ✧ في المرتبة الثانية من حيث الشيوع بعد غيلان باريه (1-5 من كل مليون شخص).
- ✧ يتميز بترقيته السريع خلال ساعات لأيام، وغياب الألم في الأطراف بدء الإصابة؛ بل يكون الألم غالباً صدري بمستوى الإصابة النخاعية.

الآلية المرضية: *

- ✧ الآلية مشابهة لغيلان باريه، فهو مرض مناعي ذاتي، تحدث الإصابة بعد أيام إلى أسابيع من لقاح أو إنتان فيروسي أو جرثومي أو بالميكوبلازما.
- ✧ يؤدي الالتهاب إلى بؤر مبعثرة من زوال النخاعين (المادة البيضاء) في النخاع الشوكي.

التظاهرات السريرية: **

- ✧ يتميز بالترقي السريع للأعراض كما ذكرنا، إذ تكتمل الصورة السريرية خلال ساعات إلى أيام عادةً، ويتظاهر بـ:
- ✧ **ألم ظهري أو بطني.**
- ✧ شلل قد يكون متناظر (أو غير متناظر) كلام الدكتور يبدأ رخواً ثم يصبح تشنجياً.
- ✧ وجود **مستوى حسي**: وهو وجود الحس فوق مستوى الإصابة وغيابه تحتها، ولكن غالباً لا نراه لأن الإصابة مبعثرة، وإن وُجدت الإصابة في مستوى واحد فقد نكشف مستوى حسي بالفحص.⁹
- ✧ **إصابة المصبرات** (مميزة جداً وأشيع وأبكر من غيلان باريه).
- ✧ **بدء** المرض بشلل رخو يصعب التشخيص ويطرح تشخيص تفريقية عديدة، أما الشلل التشنجي واشتداد المنعكسات يدلان على إصابة المادة البيضاء في النخاع.

- ✧ عند إصابة النخاع الرقبى مثلاً يفترض أن يكون الشلل رخواً في الطرفين العلويين وتشنجياً في الطرفين السفليين، إلا أن الإصابة قد تتظاهر بشلل رباعي رخو في البداية ثم تأخذ الشكل السريري الوصفي بعد فترة، وهذا ما يدعى بالصدمة النخاعية.
- ✧ تستمر الصدمة النخاعية من أيام إلى 2-3 أسابيع. أرشيف

⁹ ويصاب حس الألم والحرارة، مع سلامة حس الاهتزاز والحس العميق.

الأشكال السريرية:

1. **الشكل المعزول:** إصابة النخاع الشوكي فقط.
2. **التهاب الدماغ والنخاع المنتشر ADEM:** خاص بالأطفال تقريباً.
3. **التصلب اللويحي MS:** نادر عند الأطفال، 10٪.
4. **متلازمة DEVIC:** التهاب نخاع + التهاب العصب البصري.

التشخيص: **

- ✧ **سريرياً:** الألم الصدري مع شلل يبدأ رخواً مع منعكسات غائبة (أو مشتدة) كلام الدكتور ثم يصبح الشلل تشنجي مع اشتداد المنعكسات.
- ✧ **يزل CSF:** غير مميز، قد ترتفع الخلايا وقد يرتفع البروتين، وقد يكون طبيعي.
- ✧ **تخطيط الأعصاب EMG:** لتمييزه عن غيلان باريه، إذ تبقى الأعصاب المحيطة سليمة هنا.
- ✧ **التصوير بالرنين المغناطيسي MRI:** للدماغ والنخاع
 - قد يفيد في التشخيص.
 - يستطب إجراؤه دوماً لنفي وجود آفة ضاغطة على النخاع¹⁰.
 - كما يفيد إجراؤه لدى الأكبر سنّاً لأن التصلب المتعدد قد يتظاهر بأعراض نخاعية فقط بالرغم من وجود الإصابة الدماغية غير العرضية.

المعالجة:

- ✧ عرضية داعمة: تسكين، عناية بالمصبرات.
- ✧ **الستيروئيدات وتعد الخيار الأول في المعالجة.***
- ✧ فصل البلازما، الغلوبولين المناعي IVIG: عند عدم الاستجابة على الستيروئيدات.

الإنذار: *

- ✧ يحدث شفاء تام خلال أسابيع في 60٪ من الحالات (ثلثي الحالات).
- ✧ تتحسن 30٪ من الحالات مع ترك عقابيل: عقابيل حركية في الطرفين السفليين، أو في ضبط المصبرات (سلس بولي أو برازي).
- ✧ في 10٪ من الحالات لا يحدث تحسن أبداً.
- ✧ وبالتالي إنذاره أسوأ من غيلان باريه.

¹⁰ بالرغم من أن النموذجي أن تتظاهر الآفات الورمية مثلاً بشكل تدريجي إلا أنها قد تأتي بشكل حاد مما قد يعطي تشخيصاً خاطئاً (كلام الدكتور).

التهاب العضلات الحاد Acute Myositis **: **

التهاب عضلات فيروسي، يحدث غالباً بعد الإصابة بالإنفلونزا أو الإنتانات التنفسية الأخرى.
القصة الوصفية:

- ألم عضلي متناظر شديد مع ضعف.
- قد يصل لعجز حركي خلال 24 ساعة.
- يصيب العضلات القريبة أكثر من البعيدة، وقد يكون معمماً.
- الفحص السريري: العضلات ممضة بشدة، المنعكسات تبقى موجودة غالباً.*
- التشخيص: سريرياً مع ارتفاع خمائر العضلات CPK أكثر من عشرة أضعاف الطبيعي.
- سير المرض: جيد الإنذار، شفاء عفوي وتام خلال أيام غالباً.

الرضوض:

رضوض النخاع الشوكي:

تدخل بالتشخيص التفريقي للشلل الرخو، عندما تتظاهر بصدمة نخاعية وشلل رخو بالبداية ثم يصبح تشنجياً.

رضوض الأعصاب المحيطية:

1. **العصب الشظوي** لدى الكبار إذ قد ينضغط في بعض الوضعيات الخاطئة.

2. **العصب الوركي لدى الأطفال** أثناء إعطاء الحقن العضلية: **

- حيث يكون العصب الوركي عند الأطفال مكشوفاً وسطحياً، إذ تغطيه عضلتان فقط -هما العضلة الكثرية الصغيرة بالإضافة إلى الإليوية الكبيرة- مما يجعل العصب معرضاً بشدة للرض إذا أعطيت الحقنة في مكان خاطئ أو بحال كانت المادة المحقونة مخرشة بشدة.
- تؤدي الإصابة إلى تأذي أحد فرعي العصب (الظنبوبي الأمامي والشظوي) أو كليهما.
- وتتراوح بين الخفيفة (وذمة عابرة)؛ والشديدة لدرجة حدوث الإصابة الدائمة غير العكوسة.¹¹

حدثت منذ 10 سنوات جائحة لرض العصب الوركي عند الأطفال بسبب حقن الديكلوفيناك العضلية، لذا منعت التشريعات الحديثة من إعطاء الحقن العضلية في الإلية للأطفال تحت 12 سنة، إنما تعطى على الوجه الأمامي للفخذ عند الضرورة.

الأدوية:

الصادات: ايزونيازيد، نتروفورانتوين، كلورمفينيكول. مضادات الاستقلاب: فينكريستين. (أدوية سرطانية)

¹¹ من الدورات تزداد احتمال الرض عند الأطفال ناقصي الوزن، ويستغرق التحسن عدة أشهر، ويتأثر منعكس وتر أشيل.

الآفات العصبية التنكسية

NEURODEGENERATIVE DISORDERS

❖ وهي مجموعة من الأمراض التي يحدث فيها تراجع في الوظيفة الدماغية أو المحيطية بعد فترة تطور طبيعي.

❖ تعد جميع الآفات العصبية التنكسية آفات مزمنة، وجميعها أمراض وراثية -مختلفة النمط الوراثي-.

❖ قد يحدث التنكس على أي مستوى من الجهاز العصبي (سواء المركزي أو المحيطي) من أجسام الخلايا العصبية الدماغية إلى الأعصاب المحيطية والعضلات.

سنتناول بشيء من التفصيل المستويات التي قد تُصاب بالتنكس ونذكر الأعراض التي تنجم عنها...

أولاً: تنكس المادة الرمادية (القشر)

❖ حدوث التنكس على مستوى أجسام الخلايا العصبية سوف يتظاهر بالأعراض التالية:

- تراجع في الملكات العقلية Psychologic (mental) Regression.
- اضطرابات بالشخصية والسلوك.
- تأخر في التطور الروحي وتراجع المهارات المكتسبة سابقاً.
- اختلاجات Seizures.
- إصابة الشبكية Retinal Degeneration.

❖ أغلبها الأمراض الليزوزيمية وأدواء عديدات السكاريد المخاطية، وأشيعها الداء اللييوفوشيني السيرويدي

Neuronal Ceroid Lipofuscinosis، وداء تاي سكاس ونيمان بيك. (قسم د.ديانا الأسمر)

الداء اللييوفوشيني السيرويدي (NCL) Neuronal Ceroid Lipofuscinosis

❖ أشيع الأمراض العصبية التنكسية عند الأطفال.

❖ ينتج المرض عن تراكم مادة شحمية تدعى اللييوفوسين السيرويدي في أجسام الخلايا العصبية بالإضافة إلى أنسجة الجسم الأخرى.

❖ له ثلاث أنماط عند الأطفال، وتورث جميعها بصفة جسمية متنحية:

1. النمط الطفلي Infantile NCL.

❖ يبدأ عادةً في نهاية السنة الأولى من العمر، الوفاة غالباً ما تحدث في الطفولة بعمر 10 سنوات.

❖ يكون الطفل طبيعياً ثم يتظاهر ب: اختلاج رمعي مقو، تدهور ملكات عقلية، وتأخر تطور روحي، وعمى.

2. النمط الطفلي المتأخر Late infantile NCL.

3. النمط الشبابي Juvenile NCL.

ثانياً: تنكس المادة البيضاء

❖ يؤدي إلى ظهور الأعراض التالية:

- تراجع حركي Motor Regression. كان يستطيع المشي ثم لا يعود بإمكانه المشي ")
- نقص أو فرط مقوية بحسب المنطقة المصابة فإما يحدث لديه رخاوة أو تشنج.
- اعتلال عصبي محيطي عند ترافقها مع أذية للمادة البيضاء في المحيط.
- تكون الملكات العقلية والتطور الروحي طبيعي*.¹²
- رآرة عينية.

❖ من الأمراض التي يحدث فيها تنكس في المادة البيضاء: حثل المادة البيضاء متغاير الصباغ

Metachromatic Leukodystrophy هو الأشيع، وداء كراب Krabbe Disease.

حثل المادة البيضاء متغاير الصباغ Metachromatic Leukodystrophy

➤ أشيع الأمراض التنكسية على مستوى المادة البيضاء.

➤ يورث بصفة جسمية متنحية، مورثته على الصبغي 22.*

➤ يحدث بسبب عوز في الأنزيم اليليزوزيمي "Aryl sulfatase A" مؤدياً إلى تراكم مادة شحمية lipid

sulfatide في غمد النخاعين في الدماغ والأعصاب المحيطية.

➤ البدء يكون:

▪ إما رضيعي باكر في سن الطفولة (12 - 14 months).

▪ أو شبابي في سن اليُفَع (4 - 12 years).

▪ ويوجد له شكل كهلي.

الأعراض والعلامات:

يكون المريض قادراً على المشي قبل تطور المرض، ومع تقدم المرض تشمل الإصابة كامل المادة البيضاء وتصل للقشر.

1. الشكل الرضيعي الباكر:

➤ يبدأ بين السنة الأولى والثانية بأعراض حركية،* فيحدث:*

- تراجع في الوقوف ثم الجلوس.
- وضعف في المنعكسات الوترية.
- مع نقص مقوية شديد في الأطراف
- مع علامات هرمية أخرى (الإصابة محيطية مركزية).
- قد تشاهد أيضاً علامة بقعة الكرزة بفحص قعر العين.

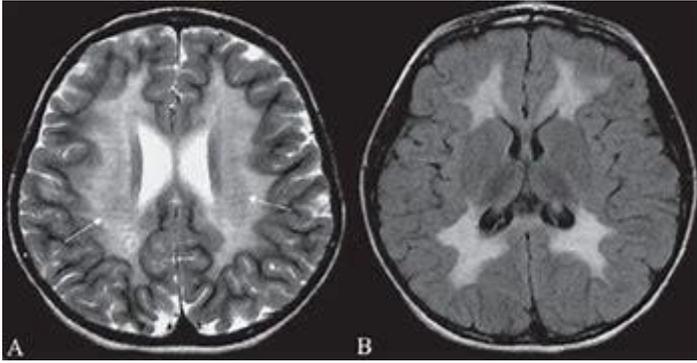
¹² مع تطور المرض ستتدهور أيضاً القدرات العقلية وتصاب كل الجملة العصبية (وكذلك الأمر في كل الأمراض التنكسية).

- مع تقدم المرض تفقد الوظائف الدماغية العلوية ثم يصبح الطفل نباتياً،¹³ مع شلل رباعي وهجمات فرط مقوية وخلل مقوية، كما تظهر الاختلاجات في هذه المرحلة.
- تحدث الوفاة وسطياً بعد 2-6 سنوات من البدء.

2. الشكل الشبابي:

- يبدأ متأخراً بين 7 - 12 سنة، يتظاهر بتبدل سلوك وتراجع حركي.

التشخيص:



- شعاعياً: يظهر بدايته على الـ MRI بشكل الفراشة¹⁴ (تغير بإشارة المادة البيضاء خلف القرون الأمامية والخلفية).
- مخبرياً: ويؤكد بقياس فعالية أنزيم الأريل سلفاتاز Aryl sulfatase A في الكريات البيض.
- إضافة: يمكن أيضاً معايرة مستويات الـ Sulfatide في البول.

العلاج:¹⁵

- عرضي.*
- وقد يفيد زرع نقي العظم في الشكل الشبابي إذا أُجري باكراً قبل ظهور العلامات العصبية (ما زال علاج تجريبي).

حثل المادة البيضاء لكرباب (داء كرابب Krabbe Disease) (لم تُقرأ)

- يصيب الجملة العصبية المحيطة والمركزية.
- ينجم عن عوز أنزيم غالاكتوسبريروزيداز Galactocerebrosidase.
- ينتقل بصفة متنحية، ومورثته على الصبغي 14.
- يتظاهر باكراً في الأشهر الأولى من العمر مع تطور سريع.

¹³ حيّ ولكن وظائفه الدماغية معطّلة (Vegetative). وليس معناها أن يصبح من أكلة الخضار والتراجع عن تناول اللحم 3:

¹⁴ Characterized by bilateral symmetrical confluent areas of periventricular deep white matter signal change, in particular around the atria and frontal horns with sparing of subcortical U fibers leading to a "butterfly pattern".

¹⁵ منذ خمس سنوات لم يكن هناك علاج فعال للمرض وكان الموت هو النهاية الحتمية له، حتى بدأ العمل على تطوير علاج جيني ساهم بشكل كبير في علاج المرض ولا يزال قيد الدراسة.

سريريا:

❖ هو مرض السنة الأولى من العمر، فبعد تطور طبيعي 3-4 أشهر ثم يبدأ بـ:

- تهيج الرضيع.
- يفقد السيطرة على الرأس.
- قعس رقبتي.
- بكاء مديد.
- يتراجع الوزن.
- علامات هرمية.
- يفقد الضحك.
- يتوقف نمو محيط الرأس.
- غياب منعكسات وترية.
- صعوبة في التغذية.
- فرط مقوية في الأطراف.
- بتقدم المرض تظهر الاختلاجات.

❖ ويصبح الطفل مفرط المقوية بشكل دائم ثم تحدث الوفاة بعد أشهر من البدء.

التشخيص:

❖ بالـ MRI، ويؤكد بمعايرة فعالية الخميرة في الكريات البيض.

العلاج:

❖ لا علاج نوعي بعد والعلاج عرضي حتى الآن.

ثالثاً: تنكس المخيخ

❖ ويتظاهر بـ:

- تراجع حركي.
- رنج، ورجفان (قصدي).
- رآرة عينية.
- رتة كلامية.

❖ أشيع مثال عنها هو رنج توسع الشعريات Ataxia Telangiectasia.

رنج توسع الشعريات Ataxia telangiectasia:

هو مرض نادر ولكنه موجود، ويتميز بما يلي:

- 👉 يحدث فيه ضمور مترق في المخيخ،
- 👉 توسع الأوعية الشعرية أكثر ما تشاهد في الصلبة، وتكون زاويتها محمرة.
- 👉 يحدث بشكل مرافق لهذا المرض اضطراب في المناعة.



رابعاً: تنكس النوى القاعدية

❖ وتتظاهر الإصابة التنكسية فيها بـ:

- رجفان (رجفان سكوني).
- حركات لا إرادية أخرى.
- وعلامات خارج هرمية.

❖ أشيعها داء ويسلون Wilson Disease، وداء Fahr.

داء ويسلون Wilson Disease

👉 أشيع مرض في تنكس النوى القاعدية هو داء ويسلون.

👉 مرض وراثي ينتقل بصفة جسدية متنحية < > يزداد بزواج الأقارب.

👉 تكمن أهمية تشخيص المرض في وجود علاج فعال له وهو دواء خالب للنحاس يدعى البنسلامين.

خامساً: الأمراض العصبية التنكسية في النخاع الشوكي

❖ حدوث التنكس على مستوى النخاع الشوكي سوف يؤدي إلى ظهور الأعراض التالية:

▪ نقص مقوية مترق.

▪ شلل رخو مترق.

▪ غياب منعكسات.

▪ حالة عقلية طبيعية وتطور روعي طبيعي.

❖ أهم مرض تنكسي في النخاع الشوكي هو الضمور العضلي الشوكي (SMA).

* الضمور العضلي الشوكي (SMA) SPINAL MUSCULAR ATROPHY

👉 يحدث فيه تنكس مترق في عصبونات القرن الأمامي للنخاع الشوكي.

👉 معدل الحدوث 1/6000 - 1/10000 ولادة حية.

👉 يورث بصفة جسدية متنحية، ونادراً سائدة، شائع في سورية بسبب زواج الأقارب.

👉 يحدث بسبب طفرة في الجين SMN1 في الذراع الطويل للصبغي الخامس 13q5، وله ثلاث مورثات.

للضمور العضلي الشوكي أربع أشكال سريرية حسب سن البدء:

نمط أول Werdnig-hoffmann Disease:

👉 وهو النمط الباكر والأشيع والأسوأ إنذاراً.

👉 يكون الطفل طبيعي بدايةً ثم يبدأ المرض بعمر 3-6 أشهر * 16

¹⁶ قد يبدأ منذ الحياة الرحمية ويؤدي لتقدمات مفصلية.



يتطور المرض بشكل تدريجي وينتهي بالوفاة، ويتظاهر بـ*

- نقص مقوية ورخاوة.
- صعوبات التغذية.
- تناقص بحركات الأطراف ويبدأ بالطرفين السفليين ثم يصعد ويتعمم العجز خلال عدة أسابيع ليصبح شلل رباعي رخو متناظر مظهر وضعية الضفدع بالصورة جانباً.
- نقص المنعكسات الوترية ثم غيابها.
- تقلصات حزمية تظهر باليدين واللسان -وهي الأشيع-، مميزة لإصابة جسم العصبون.
- التنفس البطني (القباني/العجائبي) بسبب شلل العضلات الوريية والتنفس بواسطة الحجاب الحاجز فقط (يبتفخ البطن المشلول ولا يتحرك الصدر).
- الحس طبيعي، والشلل لا يكون مؤلماً.
- لا تصاب العضلات حول العين أو العضلات الوجهية.
- التطور الروحي طبيعي، فالطفل يكون واعياً ومتجاوباً. عم يضحك ويلعب¹⁷

يموت معظم الأطفال بالقصور التنفسي قبل عمر 2 سنة. * 17

نمط ثاني: طفلي متأخر late infantile form.

نمط ثالث: نمط مزمن Kugelberg-Welander.

نمط رابع: ذو بدء كهلي Adult onset form.

سادساً: الأمراض العصبية التنكسية في الأعصاب المحيطية

- ❖ تطال الأمراض التنكسية الاعصاب المحيطية لكنها أشيع في الأعمار الأكبر.
- ❖ أشيع مثال عنها اعتلال الأعصاب المحيطية الحسية الحركية العائلية (شاركو ماري توث).

سابعاً: الأمراض العصبية التنكسية في العضلات

❖ الأمراض التنكسية في العضلات ينجم عنها:

- تراجع في القوة العضلية.
- مشية متهادية (مشية البطة¹⁸).
- نقص منعكسات.

¹⁷ منذ حوالي سنة ونصف تم ابتكار علاج جيني للمرض فكما ذكرنا المرض له ثلاث مورثات... المشكلة أن تكلفة العلاج نصل حوالي مليونين دولار أو أكثر..

المهم طار في امل ^^

¹⁸ ستمر أيضاً هذه العلامة في الباطنة الرئوية في داء الكساح (الرخد) Rickets وداء تليين العظام Osteomalacia الناجم عن نقص Vit D.

❖ أهم مثالين عن تنكس العضلات هما: حثل دوشن Duchenne Muscular Dystrophy، وحثل بيكر Becker Muscular Dystrophy.

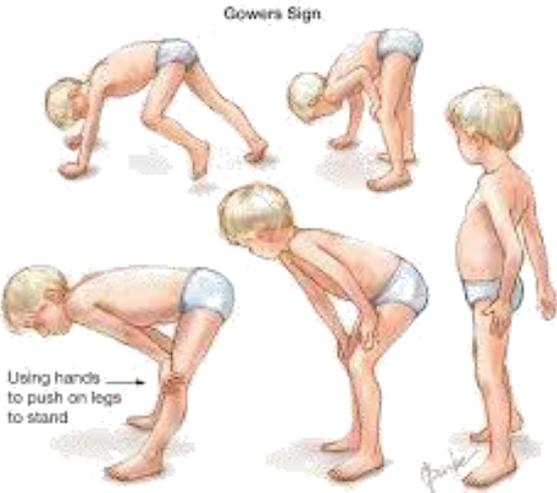
❖ تعرّف الحثول العضلية بأنها أمراض موروثية يحدث فيها تخرب مترقب في الألياف العضلية، مع ارتشاح نسيج ضام وشحمي فيها، قد يكون الحثل خلقي أو مترقي، وأشيعها اعتلالات الديستروفين.

حثل دوشن Duchenne Muscular Dystrophy

- ✍ مرض وراثي يورث بصفة متنحية **مرتبطة بالصبغي الجنسي X** على الذراع القصير. (وحثل بيكر مرتبط بـ X متنحي) *
- ✍ ينتج بسبب خلل في تشكّل **بروتين الديستروفين** الذي يدخل في تركيب غشاء الخلية العضلية.
- ✍ ثلثي الحالات عائلية (الأشيع عائلي)، وثلث الحالات طفرات جديدة ويصيب الذكور فقط بنسبة 1/3300.
- ✍ تتألف المورثة من Exon 79 وأي حذف deletion فيها يسبب المرض مما يسبب تغيراً في التظاهر، الأشيع عالمياً هو الإصابة في الـ Exon 51.

التظاهرات السريرية:*

✧ يتظاهر عادة في عمر **5 سنوات** بـ:



- مشية مضطربة (متهادية).
- زيادة القعس (البزخ) القطني lumber lordosis.
- ثم يقصر وتر أشيل مع مشي على رؤوس الأصابع
- تصبح علامة التسلق لغاور إيجابية Gower's sign.
- نقص مقوية ونقص منعكسات (لكنها لا تغيب حتى وقت متأخر).
- ضعف عضلي داني متناظر وأشد في الطرفين السفليين.
- صعوبة في الركض وصعود الدرج والقيام من الجلوس.
- إصابة الزنار الكتفي خفيفة، واستخدام اليد مضان حتى النهاية.
- ضخامة كاذبة في الريلة (نسيج ليفي+شحمي) قد تُشاهد منذ الـ 8 أشهر.
- مع قصة تأخر حركي (المشي متأخر بعمر سنتين).

✧ قد تصاب أعضاء أخرى في حثل دوشن فتظهر: (ذكر الدكتور أن الديستروفين موجود في الدماغ والقلب وهو ما يفسر الأعراض)

الإصابة العقلية:

✍ تحدث في ثلث الحالات، وتظهر **بتأخر عقلي** يصيب بشكل أساسي الأداء اللغوي، مع صعوبات في التعلم، شدة الإصابة مختلفة، وهي غير مترقية.

الإصابة التنفسية:

✍ إصابة حاصرة، وتنجم عن إصابة العضلات الوريبية والحجاب والعضلات القترائية.

✍ تظهر بعد سن العاشرة وهي **غير عكوسة**، تؤدي للوفاة بعمر 20-25 سنة.

الإصابة القلبية:

شائعة، وتقريباً **تتطور لدى الجميع**.

يحدث تليّف وتتكسّس للألياف العضلية وخاصة في البطين الأيسر، كما قد يحدث اضطرابات في النقل.

قد يتطور لدى المريض انسداد أمعاء كاذب.

تشخيص حثل دوشن:

✦ **ارتفاع الـ CK (Creatine Kinase¹⁹):** *يبدأ الارتفاع منذ الولادة ويبلغ ذروته في الثلاث سنوات ثم

يتراجع بنقص الكتلة العضلية والفعالية الحركية، ولكن بقاءه طبيعي ينفي التشخيص.

✦ خزعة العضلات تبدي غياب الديستروفين.

✦ فحص مورثي للـ DNA.

✦ قد يكون تخطيط العضلات مفيداً.

التدبير:

✦ العلاجات الداعمة.

✦ الستيروئيدات قد تأخر الشلل التام.

✦ العلاجات الجديدة المتاحة (علاجات جينية تصحح الخطأ في مورثة الديستروفين).

إنذار المرض*:

✦ يصبح المريض مقعداً وغير قادر على المشي بعمر 10 – 12 سنة **وسطياً¹¹** ²⁰ بسبب إصابة العضلات

الدانية بشكل رئيسي.

✦ تحدث الوفاة بعمر 20 سنة تقريباً بسبب القصور القلبي أو التنفسي.

▪ حثل دوشن: غياب تام للديستروفين- بدء باكراً للأعراض- موت مبكر بعمر 20 سنة.

▪ حثل بيكر: نقص في الديستروفين- بدء متأخر للأعراض (10 سنوات)- الموت بعمر متأخر أكثر.

حثل بيكر Becker Muscular Dystrophy

✦ العلامات السريرية هي نفسها في حثل دوشن، ولكنها أقل شدة وذات بدء متأخر أكثر (غالباً بعمر 10

سنوات) مع ضخامة واضحة في الربلتين.

✦ ولا توجد هنا إصابة عقلية (لأن العوز جزئي فيكفي لمنع ظهور الإصابة العقلية).

✦ الاختلاط الأساسي هو الإصابة القلبية وهي مميتة بالرغم من قلة حدوثها.

¹⁹ وهو أنزيم يتدرج من العضلات إلى الدوران عند أذية الخلايا العضلية.

²⁰ بالملف ذكرت بين 7-11 سنة وسطياً 9.5.

نترككم مع جدول ورد في الأرشيف كما هو من سلايدات الدكتور (فيه بعض الأفكار الجديدة)

التهاب النخاع الحاد	التهاب العصب الرضوي	شلل الأطفال	غيلان باريه	
خدر في الطرفين السفليين مع مستوى حسبي	ألم في الإلية	ألم عضلي شديد، ألم في الظهر، لا إصابة حسية	ألم ومعص، وخدر في الراحيتين والأخمصين	الحس
-	-		تصاب غالباً خاصة 7-12-11-10-9	إصابة الأعصاب القحفية
أحياناً	-	تصاب فقط عند إصابة البصلة	في الحالات الشديدة، وخاصة بوجود ذات رئة جرثومية	القصور التنفسي
موجودة	تنخفض الحرارة في الطرف المصاب	نادرة	تغيرات الضغط الشرياني المتكررة، التعرق وتقلب درجة حرارة الجسم	أعراض وعلامات إصابة الجملة الذاتية
طبيعي أو زيادة خفيفة في الخلوية	طبيعي	التهابي	الافتراق الأحييني- الخلوي	السائل الدماغي الشوكي
خلال ساعات حتى 4 أيام	خلال ساعات حتى 4 أيام	24-48 ساعة	خلال ساعات وحتى 10 أيام	تطور الشلل
نادرة	توجد عادة قبل وخلال وبعد الشلل	مرتفعة،* توجد دائماً عند ظهور الشلل الرخو وتزول في اليوم التالي	غير شائعة*	الحرارة عند ظهور الإصابة
حاد، متناظر، ويصيب الطرفين السفليين	غير متناظر، حاد ويحدث فقط في الطرف المصاب	حاد، غير متناظر، داني بشكل أساسي	حاد، متناظر، قاصي	الشلل الرخو
نقص مقوية في الطرفين السفليين	ناقصة أو غائبة في الطرف المصاب	ناقصة أو غائبة في الطرف المصاب	نقص مقوية معمم	المقوية العضلية
تغيب في الطرفين السفليين بالمرحلة البكرة، وتشتد لاحقاً	ناقصة أو غائبة	ناقصة أو غائبة	غائبة	المنعكسات الوترية العميقة
تصاب	لا تصاب	غائبة	عابرة	إصابة المثانة
طبيعية أو غير طبيعية، وليس لها قيمة تشخيصية	غير طبيعية حيث تصاب المحاوير	غير طبيعية (تكون طبيعية خلال أول أسبوعين من الإصابة)	بطء في النقل العصبي	سرعة النقل العصبي

طبيعي	طبيعي	غير طبيعي	طبيعي	EMG
ضمور شلالي رخو بعد سنوات	ضعف معتدل في الطرف المصاب فقط	ضمور شديد وغير متناظر، وتطور تشوهات هيكلية لاحقاً	ضمور متناظر في العضلات القاصية	العقائيل (خلال 3 أشهر وحتى السنة)

ومع فقرة أخرى من قسم الدكتورة هدى داوود كنا قد نوّهنا عليها بالمحاضرة 8 سابقاً...

أمراض جدار الصدر والعضلات التنفسية Chest Wall and Respiratory Muscle Diseases

ونكتفي هنا بتعداد بعض منها:

تشوهات جدار الصدر:

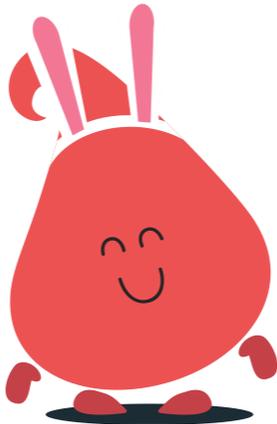
- (1) الحدب Kyphosis.
- (2) الجنف Scoliosis.
- (3) الصدر القمعي Pectus Excavatum.
- (4) صدر الحمام Pectus Carinatum (Pigeon Breast).
- (5) الحثل الصدري الخانق (متلازمة جون) Asphyxiating Thoracic Dystrophy.

متلازمة جون (Jeune Syndrome).

- تتميز بعدم نمو القفص الصدري بما يتناسب مع نمو الطفل.
- وبالتالي عدم المقدرة على تأمين الأكسجة الكافية للجسم وتنتهي بالوفاة.

الأمراض العصبية العضلية:

- (1) الضمور العضلي النخاعي (مرض ووردينغ هوفمان وهو مرض وراثي ينتهي بالوفاة).
- (2) عسر النمو العضلي لدوشين Duchenne Muscular Dystrophy.
- (3) الوهن العضلي الوخيم Myasthenia Gravis.
- (4) تشوهات الحجاب كالحجاب الإضافي.
- (5) الحثل الصدري الخانق Asphyxiating Thoracic Dystrophy.



إلى هنا تنتهي محاضرتنا... بالتوفيق ^^