

چکیده

بررسی پاسخ های ساقه مغز و گسیل های آکوستیک گوش داخلی و فاکتورهای موثر بر تغییرات آن در بیماران مبتلا به بیماری فنیل کتونوری

مقدمه: فنیل کتونوری یک بیماری ژنتیکی اتوزوم مغلوب است که به خاطر نقص عملکرد آنزیمی فنیل آلانین هیدروکسیلاز و یا کوفاکتور آن به نام تترا هیدروبیوپترن رخ می دهد. از عوارض این بیماری در صورت عدم درمان، نقص میلین سازی و در نتیجه نقص عملکرد سیستم عصبی مرکزی و در پی آن عوارضی همچون عقب ماندگی ذهنی، تشنج و اشکال در عملکرد اجرایی و توانایی پردازش گفتاری می باشد. هدف این مطالعه بررسی پاسخ های شنوایی ساقه مغز (ABR) و گسیل های آکوستیک گوش داخلی (OAE) این بیماران در جهت تعیین اثر درمان بر روی تکامل نورولوژیک مسیر شنوایی بیماران مبتلا به فنیل کتونوری است.

مواد و روش ها: در یک مطالعه مشاهده ای توصیفی مقطعی یک گروه شامل 50 کودک مبتلا به فنیل کتونوری از نظر ABR و OAE فاکتورهای موثر بر آن ها تحت بررسی قرار گرفتند و نتایج با 50 کودک فاقد این بیماری مورد قیاس قرار گرفت.

نتایج: در این مطالعه از 50 کودک مبتلا به بیماری فنیل کتونوری 36 بیمار درمان زودرس و 14 بیمار با تاخیر درمان دریافت کرده بودند. سطح سرمی فنیل آلانین در زمان شروع درمان به طور متوسط $42/7$ میلی گرم در دسی لیتر و میانگین فاصله زمان شروع درمان از بدو تولد $87/9$ روز بود. نتایج پاسخ های شنوایی ساقه مغز انجام شده در گروه بیماران نسبت به مقادیر نرمال موید تاخیر نسبی (ولی به طور کلی در محدوده نرمال) در فواصل بین موجی I تا III و III تا V و I تا V بود. میزان این تاخیر در گروه درمان زودرس کمتر از گروه درمان تاخیری بود.

بحث و نتیجه گیری: نتایج حاصل از این مطالعه نشان داد که شروع درمان زودرس در مقابل درمان تاخیری می تواند به عملکرد و تکامل بهتر سیستم عصب مرکزی کمک کند و از تست های الکتروفیزیولوژیک شنوایی شامل بررسی ABR می توانیم به عنوان وسیله کمک تشخیصی در پیگیری این روند تکاملی بهره بگیریم.

کلمات کلیدی: فنیل کتون اوری، پاسخ های شنوایی ساقه مغز، گسیل های آکوستیک گوش داخلی