



شبكة المعلومات الجامعية

بسم الله الرحمن الرحيم



شبكة المعلومات الجامعية
@ ASUNET



شبكة المعلومات الجامعية التوثيق الالكتروني والميكرو فيلم



شبكة المعلومات الجامعية

جامعة عين شمس

التوثيق الالكتروني والميكرو فيلم

قسم

نقسم بالله العظيم أن المادة التي تم توثيقها وتسجيلها
علي هذه الأفلام قد أعدت دون أية تغيرات



يجب أن

تحفظ هذه الأفلام بعيدا عن الغبار

في درجة حرارة من ١٥-٢٥ مئوية ورطوبة نسبية من ٢٠-٤٠%

To be Kept away from Dust in Dry Cool place of
15-25- c and relative humidity 20-40%

بعض الوثائق الأصلية تالفة

بالرسالة صفحات لم ترد بالاصل

٢٠٠ /

FATTY ACID PROFILE IN SUSPECTED METABOLIC CASES

*A thesis submitted for partial fulfilment of the M.D. degree
in Pediatrics*

By

Hafez Mahmoud Bazaraa ; M.Sc.

Under supervision of

Prof. Dr. Amina Hendawi Salem, M.D.

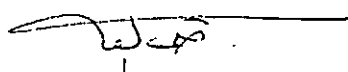
Professor of Pediatrics, Cairo University

Prof. Dr. Ahmed Ali El-Ayyadi, M.D.

Professor of Pediatrics, Cairo University

Prof. Dr. Ekram Maher Fateen, M.D.

Professor of Biochemical genetics, the National Research Center



Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Cairo University

2002

بناء على موافقة السيد الأستاذ الدكتور / نائب رئيس الجامعة بتاريخ ٢٠٠٢/٣/٢٤

اجتمعت اللجنة المشكلة من السادة الأساتذة :-

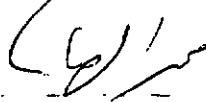
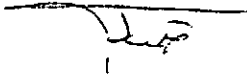
أ.د أمينة هندواوى سالم أستاذ طب الأطفال - جامعة القاهرة (عن المشرفين)
أ.د حكمت السيد الغصبان أستاذ طب الأطفال - جامعة القاهرة (ممتحن داخلي)
أ.د محمد عبد العدل الصاوى أستاذ طب الأطفال - جامعة عين شمس (ممتحن خارجي)
في تمام الساعة ١٢ ظهرا يوم الاثنين الموافق ٢٠٠٢/٤/٢٢ بمدرج المركز الطبي الوقائي والاجتماعي لمناقشة
علنية لرسالة الدكتوراه في طب الأطفال المقدمة من ط/ حافظ محمود بازرعة
وعنوانها :-

قياس الأحماض الدهنية عند المشتبه في أصابتهم بالاضطرابات الايضية (fatty acid profile in suspected metabolic cases)

ومن المناقشة تبين أن :-

اضطرابات أكسدة الأحماض الدهنية التي تمثل جزءا هاما من مرضى الاضطرابات الأيضية الوراثية قد
تظهر في صورة نوبات الاعتلال الدماغى ونقص الجلوكوز المصحوب بنقص الكيوتونات بالدم فضلا عن أعراض
تأثر القلب أو الكبد أو العضلات ، أو الوفاة المفاجئة. أسفر فحص الأحماض العضوية بالبول والأحماض الدهنية
بالدم بواسطة الفصل الكروماتوجرافى باستخدام الغاز عن تشخيص ١٦ حالة لاضطرابات أكسدة الأحماض
الدهنية من بين ٤٤ طفلا مشتبه في أصابتهم بها . وإذ يؤثر التشخيص المبكر لهذه الحالات كثيرا على نتائج
العلاج يجب وضعها في الاعتبار عند مناظرة المرضى المصابين بتلك الأعراض وعند تخطيط برامج المسح الوراثي
لحديثي الولادة .

وترى اللجنة قبول البحث .



FATTY ACID PROFILE IN SUSPECTED METABOLIC CASES

*A thesis submitted for partial fulfilment of the M.D. degree
in Pediatrics*

By

Hafez Mahmoud Bazaraa ; M.Sc.

Under supervision of

Prof. Dr. Amina Hendawi Salem, M.D.

Professor of Pediatrics, Cairo University

Prof. Dr. Ahmed Ali El-Ayyadi, M.D.

Professor of Pediatrics, Cairo University

Prof. Dr. Ekram Maher Fateen, M.D.

Professor of Biochemical genetics, the National Research Center

**Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Cairo University
2002**

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

ABSTRACT

Fatty acid profile in suspected metabolic cases

KEY WORDS: Fatty acid oxidation disorders, Gas Chromatography-Mass spectrometry (GC-MS), Hypoketotic hypoglycaemia, Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (MCADD), Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency (MADD), Recurrent encephalopathy, Reye like episodes, Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (VLCADD)

Fatty acid oxidation disorders represent an expanding group of inborn errors of metabolism. Clinical manifestations include episodic encephalopathy, hypoketotic hypoglycaemia, Reye like episodes; hepatic, muscular and cardiac affection and sudden death. Analysis of urinary organic acids and plasma fatty acids of 44 clinically suspected patients by Gas Chromatography-Mass spectrometry revealed 4 cases of Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, 3 cases of Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, 9 cases of Multiple defects of acyl-CoA dehydrogenation in addition to 3 patients with other metabolic disorders. Timely detection of these disorders including screening for MCADD can have a favorable impact on the outcome of these patients.
