شبكة المعلومات الجامعية

بسم الله الرحمن الرحيم

HOSSAM MAGHRABY

شبكة المعلومات الجامعية

شبكة المعلومات الجامعية

التوثيق الالكتروني والميكروفيلم

HOSSAM MAGHRABY

شبكة المعلومات الجامعية

جامعة عين شمس

التوثيق الإلكتروني والميكروفيلم

قسم

نقسم بالله العظيم أن المادة التي تم توثيقها وتسجيلها

علي هذه الأقراص المدمجة قد أعدت دون أية تغيرات

يجب أن

تحفظ هذه الأقراص المدمجة بعيدا عن الغبار

HOSSAM MAGHRABY

شبكة المعلومات الجامعية

بعض الوثائق الأصلية تالفة

HOSSAM MAGHRABY

شبكة المعلومات الجامعية

بالرسالة صفحات

لم ترد بالأصل

HOSSAM MAGHRABY

B 10 ٢٨٢

MITOCHONDRIAL MYOPATHIES AND ENCEPHALOMYOPATHIES IN INFANCY AND CHILDHOOD A CLINICOPATHOLOGICAL STUDY

Thesis

Submitted for Partial Fulfilment of Medical Degree (M.D) In Pediatrics

By

Manal Sayed Ramadan
(M.B.,B.Ch. & M.Sc.)

Principal Supervisor

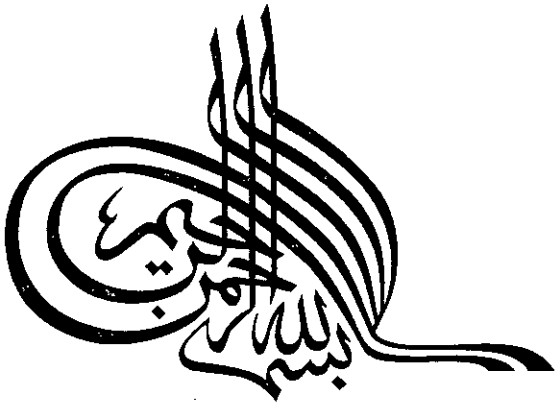
PROF. DR. LAILA ABD EL MOTTELEB SELIM
Professor of Pediatrics
Faculty of Medicine, Cairo University

Supervisors

DR. OMNEYA GAMAL EL DIN AFIFY
Assistant Professor of Pediatrics
Faculty of Medicine, Cairo University

DR. GINA ASSAAD NAKHLA
Assistant Professor of Pathology
Faculty of Medicine, Cairo University

Faculty of Medicine
Cairo University
2004



"قالوا سبحانك لا علم لنا إلا ما علمتنا

إنك انت العليم الحكيم"

صدق الله العظيم

سورة البقرة آية (٣٢)

بسم الله الرحمن الرحيم

بناء على موافقة الاستاذ الدكتور نائب رئيس الجامعة

بتاريخ ٢٠٠٤/٥/٨

اجتمعت اللجنة المشكلة من

الاستاذ الدكتور / ليلى عبد المطلب سليم	جامعة القاهرة	عن المشرفين
الاستاذ الدكتور / ساهر السيد هاشم	جامعة القاهرة	ممتحن داخلى
الاستاذ الدكتور /نيرة محمود العقاد	جامعة الازهر	ممتحن خارجى

بقاعه الدور التاسع بمستشفى الاطفال الجامعى الجديد (المنيرة) لمناقشه علنيه لرسالة الدكتوراه في طب الاطفال
المقدمه من الطبيبه / منال سيد رمضان

بعنوان: دراسه اكلينيكيه وباثولوجيه لمرض اعتلال العضلات و الاعتلال العضلي المخي بسبب خلل في الحبيبات الخيطيه بالخليه لمرضى الاطفال المصريين
وذلك في تمام الساعه ١١ صباحا يوم الاثنين الموافق ٢٠٠٤/٧/١٢

ملخص الرساله :
اجريت هذه الرساله من اجل التركيز على الاعراض الاكلينيكية والمشاهدات فى اشعات الرنين المغناطيسى والتغيرات المرضية فى الخزعات العضلية للمرضى من الاطفال الذين تبدو عليهم اعراض عصبية توغر بوجود امراض اعتلال العضلات والاعتلال العضلى المخى بسبب خلل فى الحبيبات الخيطية بالخلية وقد ضمت هذة الدراسة ٢٠ طفلا مصريا وقد وجد ان افضل الوسائل التشخيصية هى فحص الخزعات العضلية بالميكرسكوب الالكترونى بالاشتراك مع الفحص الهيستوكيميائى للعضلات فكان الحاصل التشخيصى للتحليل الهستوكيمائى ٧٠ و٦٦ % بينما حاصل الميكرسكوب الالكترونى ٢٠ و٨٤ %

وترى اللجنة قبول الرسالة

ممتحن عن المشرفين	ممتحن خارجى	ممتحن داخلى

ABSTRACT

Background:

Mitochondrial disorders usually present with a complex neurological picture so they are often overlooked. So our aim is to study the heterogenous neurological presentation in patients with highly suspected mitochondrial disorders and diagnostic work up in the form of CPK, EMG, MRI brain, muscle biopsy for histochemistry & ultrastructure examination by E.M.

Patients and Methods:

The study included 20 patients 7 females 35%, 13 males 65% with age range from 6 months – 13 years with a mean of 5 years presenting with clinical manifestation highly suggestive of mitochondrial disorder. They were subjected to history, clinical examination, investigation in the form of CPK, EMG, NCV, MRI, muscle biopsy for histochemical and EM examination.

Results:

This study included 20 patients 13 males, 7 females with age range from 5 months – 13 years with a mean of 5 years, 2 patients were sibling. They were classified into the following phenotypes, Mito. encephalomyopathies 5 cases (25%), Mito. Leucoencephalopathies 4 cases (20),, Mito. Myopathies (3 caeses) (15%), Leigh syndrome 2 cases (10%), familial dystonia 2 cases (10%). NARP syndrome 2 cases (10%), MERRF 1 cases (5%). MELAS 1 case (5%). EMG results were 60% normal, 30% myopathic, 10% neuropathic. MRI results were positive in 64,7% in the form of focal demyelination 17,6%, diffuse demyelination 17.6%, BG high signal intensties in 25.4%. muscle biopsy by histochemistry were diagnostic in 66,7% and by EM was diagnostic in 84.2%.

Conclusion

Clinical criteria raising the possibility of a mitochondrial disorders are:
A myopathy with normal, mild or moderately elevated CPK.A myopathy (hypotonia) associated with: Global developmental delay, Ataxia, deafness, increased liver enzymes, increased lactate, intractable seizures (brain &muscle disorders), nystagmus, blindness, hyperlactic acidemia Demyelinating brain lesion with severe hypotonia due to myopathy or peripheral neuropathy and in which the enzymatic studies for leukodystrophy are negative. A chronic progressive external ophthalmoplegia. Clinical picture suggestive of a specific syndrome such as MELAS or MERRF. Extrapyramidal manifestation ± global developmental delay.

Muscle biopsy testing by electron microscope & histochemistry is a diagnostic technique for mitochondrial disorder.

Key Words:

Neurlogy-Metabolic-Mitochondrial-clinical-laboratory-genetic-Disorders

ACKNOWLEDGMENT

THANKS FIRST AND LAST TO GOD

I wish to express my deep gratitude and profound Appreciation to professor ***Dr. Lailia Abd El Motteleb*** Professor of Pediatrics, Faculty of Medicine, Cairo University for her genorosity, valuable guidance and over lasting suuport.

I wish to express my sincere gratitude and deep thanks to ***Dr. Omnia Afiffy***, Assisant Professor of Pediatrics Faculty of Medicine, Cairo University, for her kind supervision.

I wish to convey my sincere appreciation to ***Dr. Gina Assaad,*** Assistant Professor of Pathology, Faculty of Medicine, Cairo University.

Lastly I thank all my Colleagues who helped one a lot in sampling of cases.