

## دراسة إنزيمات مختارة متعلقة بأبيض الطاقة في الأطفال السعوديين المصابين بالتوحد

### موضوع البحث: -

يعد التوحد أحد خمسة أمراض مدرجة تحت مسمى الأمراض المتطورة والسريعة الانتشار (PDD) و هو مرض متطور و معقد حيث يظهر عادة في السنوات الثلاث الأولى من العمر. يؤثر التوحد في النمو الاعتيادي للدماغ في المناطق الخاصة بمهارات التفاعل الاجتماعي و التواصل. كثير من مرضى التوحد يعانون من نوبات صرع تبدأ في سن مبكرة (Gleberzon, 2006). كما أنه وجد هناك علاقة بين التوحد المجهول الأسباب و الذي لا يبدي مضاعفات قبل التشخيص و الإصابة بنوبات الصرع. لسنوات عدة، لاحظ أفراد العائلة و المختصون بوجود توافق بين أعراض التوحد النفسية و السلوكية مع عدد من الأعراض الكيموحيوية و الفسيولوجية ذات الصلة بهذا الاعتلال. (Hara, 2007). التوحد هو أكثر الأمراض المتطورة (PDD) شيوعا حيث يؤثر في ١:٥٠٠ فرد و معدل الزيادة في ارتفاع مضطرب كل سنة كما يصيب التوحد الذكور أكثر من الإناث بنسبة ٤:١ (Ambrosini, et al, 1999). التقديرات الحديثة تشير إلى أن هذا الاعتلال أضحي منتشرا في بلدان عدة (Newschaffer et al, 2005). هذا الانتشار المتزايد له انعكاسات كبيرة على مستقبل الصحة العالمية كما أنه حفز نطاق البحث عن آليات ممكنة مسببة للمرض (James et al, 2004).

يعد أنزيم الصوديوم/ البوتاسيوم أدينوسين ثلاثي الفوسفاتيز (ATPase) ضرورة للمحافظة على الاختلاف في التركيز الأيوني اللازم لعملية إثارة الأعصاب. نشاطه يعد ضروريا لتنظيم إفراز النواقل العصبية و خواص الإثارة للنسيج العصبي (Vizi and Oberfrank, 1992). انخفاض نشاط هذا الإنزيم قد يستخدم كمؤشر في الأعتلالات الفسيولوجية العصبية الانحلالية ذات العلاقة بأمراض الذاكرة و الإدراك.

الأكتونيوكليويتيديز ك: نيوكليوتيد ثلاثي الفوسفاتيز (NTPDase) و '٥- نيوكليوتيديز أنزيمان يشاركان في تميؤ الأدينوسين ثلاثي الفوسفات (ATP) في منطقة التشابك العصبي في الدماغ و أيضا في التحكم في النقل العصبي للبيورين (Schetinger et al, 2001, Blaz, 2003). هذان الأنزيمان تم وصفهما جيدا في الجهاز العصبي

المركزي (CNS) و يتم تخليقهما في بطانة الخلايا العضلية الناعمة في الجهاز الدوري (Zimmerman, 1999). نيوكليوتيد ثلاثي الفوسفاتيز (NTPDase) يحلل الأدينوسين ثلاثي الفوسفات الخارجي (ATP) و الأدينين ثنائي الفوسفات (ADP) في وجود الكالسيوم و المغنيسيوم بينما ٥- نيوكليوتيديز يحفز التحلل المائي للادينين أحادي الفوسفات (AMP) و يلعب دورا مهما في إنتاج الأدينوسين. نقص النيوكليدات البيورين و الخلل في أيض الطاقة و الآثار السمية الناتجة كلها آليات محتملة لتلف الدماغ.

في هذه الدراسة، سوف يتم قياس مستوى نيوكليدات الادينين (أحادي و ثنائي و ثلاثي الفوسفات) و حساب شحنة الطاقة بالإضافة إلى أنزيمي الأدينوسين ثلاثي الفوسفاتيز (ATPase) والأكتونيوكليتيديز (NTPDase) و ٥- نيوكليتيديز و الكرياتين كينيز (CrK) في عدد ٣٠ عينة من دم مرضى توحّد سعوديبن و مقارنتها بعينات دم أطفال أصحاء و ذلك لإثبات أهمية الخلل في هذه المعايير كمسبب للمرض مما يساعد على اكتشاف بعض المؤشرات البيوكيميائية التي قد تساعد في التشخيص السلوكي و التدخل المبكر لمساعدة هؤلاء المرضى.