

نامه ماهانه دانشکده پزشکی

هیئت تحریریه :

دکتر ناصر انصاری	دکتر یحیی عدل	دکتر حسین گل کلاب
دکتر محمد بهشتی	دکتر صادق عزیزی	دکتر محمد علی ملکی
دکتر محمود سیاسی	دکتر محمد قریب	دکتر حسن میر دامادی
دکتر جهان‌شاه صالح	دکتر نصره‌الله کاسمی	دکتر هاشم هنجن

رئیس هیئت تحریریه - دکتر جهان‌شاه صالح
مدیر داخلی - دکتر محمد بهشتی

شماره چهارم

دی ماه ۱۳۲۹

سال هشتم

از کارهای بخش کودکان بیمارستان پهلوی

مرض گلی کوژن

La maladie glycogenique de Von Gierke

نگارش

دکتر محمد قریب و دکتر حسین رحمتیان
استاد کرسی بیماریهای کودکان استاد دانشکده پزشکی

و

دکتر عباس نکوفر
دستیار کرسی بیماریهای کودکان

اهمیت مواد قندی در تغذیه آدمی بخصوص کودکان محتاج توضیح نیست چه بیش از پنجاه درصد کالریهای لازم را ما از هیدرو کاربنه بدست میاوریم ولی در ادوار اولیه عمر احتیاج بدن بمواد قندی بالخصوص بیش از بالغین است و احد وزن خردسالان سوخت و ساز بیشتر و سریعتری دارد و ذخائر گلی کژن و چربی نزد ایشان سریعاً کمبود و نقصان پیدا میکند .

مواد قندی موجود در غذا با استثنای گلوکز، گالاکتوز و لولوز بعد از تغییرات

چندی قابل جذبند در اثر فعل و انفعالات شیمیائی و تحولات مربوط با نریمهاقندها از طریق ورید باب بکبد رفته و این عضو قسمتی را بر حسب احتیاج آنابنسوج بر میگردداند و قسمتی دیگر را در خود ذخیره کرده در موقع مقتضی گلی کوژن را مبدل بقند نموده بجریان خون تحویل میدهد در حقیقت تنهادر کبد گلی کوژن ذخیره نمیشود و در نقاط دیگر بدن خصوصاً در عضلات نیز این ماده موجود است و در صورت ضرورت عضله ازین محل نیز استفاده مینماید.

نتیجه آخری که از سوختن قندها درست میشود تولید اسیدلاکتیک است و این ماده مجدداً بکبد رفته در تجدید ذخیره گلی کوژن شرکت میکند و این جریان معروفست بدایره CORi.

در تبدیل گلی کوژن بقند (که مسلماً ENZYME PHOSPHATASE در آن موثر است) و قند بگلی کوژن هنوز مشکلات و مجهولات بی شماری موجود است ولی از آنجا که قند در تولید انرژی مقام شامخی دارد در هر نقطه دستگاه تعادل قند بدن اگر خللی راه یافت مزاحمتهای بی شماری تولید میشود که حتی شماره آنها از حوصله این مختصر خارج است و اگر بخاطر بیاوریم که خصوصاً مغز ناگزیر است انرژی لازم خود را از مواد قندی بدست بیاورد و بمتابلیسم چربی و مواد سفیده قادر نیست و این دستگاه فوق العاده نافع و دقیق که درون جمجمه جای دارد باید آن بآن غذای ضروری خویش یعنی قند را از خون دریافت کند خود میتوانیم پیش بینی کنیم که نقص و کمبود قند در بدن تا چه اندازه ممکن است نتایج وخیم داشته باشد و با چه سرعت تولید عوارض عصبی خطیر کند بیمار یکه موجب تحریر این مقاله گشته است در دستگاه بفرنج متابلیسم قند این عیب را دارد که گلی کوژن را نمیتواند بقند مبدل سازد لذا گرفتار کمبود قند خونست روزی منتظر بیوپسی کبد بود اثر وحشت واضطراب از یکطرف و ناشتا ماندن صبح از جانب دیگر طوری وضع او را دگرگون نمود که در حال اغمای مختصری رنگ پریده و عرق ریزان فرو میرفت تا ما بالاخره فسخ عزیمت کردیم و باو صبحانه گوارائی خوراندیم معذک روز بعد تازه بوضع عادی خویش برگشت.

بهر حال بیماریهای بی شماری در اثر انحراف متابلیسم قندی مورد دقت قرار گرفته است که ما در این مقاله فقط بیکنوع بالنسبه نادر آن اشاره خواهیم کرد و آن مرض

معروف به گلیکوژنوزیس^(۱) است که ذخیره گلیکوژن فراوانی در نقاط مختلف بدن جمع میشود و تولید علائم مخصوصی میکند که شایسته تفصیل است.

دو عضو بیش از دیگران محل عوارض دیده شده است یکی کبد و دیگری قلب گویا اینکه گلیکوژن در تمام نسوج ممکنست انباشته تولید زحمت کند مانند عضله و کلیه ها و غیره حتی چون مقدار قابل ملاحظه گلیکوژن در حلقه عضلانی پیلور یافته اند انسداد باب المعدة شیرخواران بعقیده برخی از بزرگان مربوط به بیماری مورد بحث ماست.

این مرض را اولین بار در ۱۹۲۹ طی بی بنام ون ژیرک^(۲) شرح داد و در اتوپسی عظم کبد را با تناسع سلولها در اثر ازدیاد گلیکوژن منسوب دانست بعداً وان کرولد^(۳) دو نمونه دیگر از این بیماری یافت و همین مولف در ۱۹۳۹ شرح جامعی در مورد این بیماری نگاشت و در ۱۹۴۶ کراو فور^(۴) مطالعات جدیدی در روی سه بیمار دیگر نمود که بعداً ماخذ آنرا در پایان این مقاله ذکر خواهیم نمود.

اینک بشرح حال محمود بیمار بخش خودمان پرداخته بعداً علائم اساسی این مرض فوق العاده مخصوص را یادآوری می نمایم.

محمود فرزند عالی اهل دماوند ساکن تهران ۱۱ ساله در تاریخ ۲۸/۱/۲۹ بعلت ورم دست و پابه بخش کودکان بیمارستان رازی مراجعه و مدت ۵ ماه در آن بخش بستری و پس از یک رشته امتحانات بالینی و آزمایشگاهی در تاریخ ۳/۶/۲۹ باصرار والدینش مرخص و در تاریخ ۷/۶/۲۹ در بخش کودکان بیمارستان پهلوی بستری می گردد.

بطوریکه پرونده نامبرده حاکی است هنگام ورود به بیمارستان رازی ورم عمومی در دست و پا و جدار شکم داشته است.

سه ماه قبل از تاریخ ورود بیمار تبهایی توأم بالرز داشته که نخست بعنوان مالاریا و بعداً بنام تیفوئید او را مجبور به بستری شدن ساخته بوده و علاوه سرفه های شدیدی نیز عارض بیمار میگشته که بگفته طفل از شدتش رنگ چهره سیاه و آب از چشمان او جاری میشده است و هنوز یک ماهی از بهبود این تب سپری نشده که ورمی از پلکها آغاز

و بتدریج سراسر اندام را فرامیگیرد .

خلاصه بیمار بعلت ورم مراجعه نموده و هنوز هم این ورم باقی است .

در سوابق شخصی بیمار غیر از تب نامبرده در بالا ابتلای بسیاه سرفه و سرخک در اوان کودکی را باید نامبرد .

بگفته مادرش از پستان تغذیه کرده از شش ماهگی نشسته و از دو سالگی راه افتاده است در یکسالگی اولین دندانش خارج شده .

از سوابق خانوادگی نکته قابل ذکر آنکه پدر بیمار معتاد بتریاک و بنا باظهار خودش در ۲۰ سال قبل زخمی در گلو داشته که به سیفیلیس نسبت داده اند و مدت ۶ ماه طول کشیده و از آن تاریخ بعد عارضه قابل ذکر نداشته است .

مادرش تندرست و تنهایک سقط ۲/۵ ماهه داشته است و یک برادر و دو خواهر کوچک بیمار نیز بظاهر سالمند .

شرح حال کنونی - بطوریکه پرونده بیمار حکایت میکند علائم فعلی با آنچه در روز ورود به بیمارستان رازی داشته زیاد تفاوتی ندارد لذا ما بشرح حال کنونی بیمار پرداخته و ضمن معاینه هر دستگاهی امتحانات مربوط به آنرا که انجام گرفته است آنچه مفید بنظر میرسد تذکر میدهیم :

وضع عمومی :

بیمار ورمی دارد که بیشتر در پاها و جدار شکم و صورت بوده فرورفتگی میگذارد، مختصر در دناک و اندکی مایل بکبودی است، سوبیکتر ندارد، وزن بیمار در ابتدای ورود در حدود ۲۹ کیلو و فعلا در حدود ۳۵ کیلو گرم است .

کبد بزرگ و تا فاصله یک بند انگشت بناف قرار دارد، هموار، کمی حساس است . دستگاههای دیگر - قلب . صداهای قلب کمی کر، فشار خون ۹-۵، نبض در در حدود ۹۰ در دقیقه میباشد در رادیو گرافی اطراف قلب محو است .

در الکترو کاردیو گرام موج T^۱ دو شاخه و علامت ضایعه ای در میو کارد بنظر میرسد .

دستگاه تنفس - علامت مرضی ندارد - تنها قاعده هر دو طرف سینه مات و در پونتکسیون مایعی خارج شد که فرمول آن از این قرار است آلبومین ۱۲ گرم لنفوسیت

۱۲ عدد لو کوسیت ۲ عدد بدون میکرب .

رادیوگرافی سینه تنها همین پلورزی را نشان میدهد . کوتی را آکسین بیمار مثبت میباشد .

دستگاه ادراری - ادرار بدفعات مکرر آزمایش شده و عنصر غیر طبیعی نشان نمی دهد .

امتحان شکم - کبد بزرگ و علامت مهم مرض را تشکیل میدهد . در پونکسیون که در تاریخ ۲۹/۳/۹ از کبد بعمل آمده عنصر غیر طبیعی یا انگلی ملاحظه نشده است . ولی پونکسیون بیوپسی بیمار که از کبد در تاریخ ۲۹/۷/۲۰ بعمل آمده است وجود گلیکوژن زیاد در درون سلولها و علامت آماس منتشر سالی را نشان میدهد که ضمن آسیب شناسی مرض شرح آن داده خواهد شد .
طحال طبیعی است .

جدار شکم فوق العاده ورم دار و ای بنظر نمیرسد آسیت موجود باشد .
امتحان خون - فرمول و شمارش گلبولی که دفعات مکرر انجام گرفته جز یک ائوزینوفلی چیز قابل ملاحظه ندارد - زمان سیلان و انعقاد طبیعی است .
قند خون هنگام ناشتا در امتحانات مکرر در حدود ۸۰/۰ گرم و نیم ساعت بعد از غذا در حدود یک گرم است - کلسترل خون ۱/۹۰ گرم است .
دستگاه استخوانی - استوپوروز^(۱) در رادیوگرافی ملاحظه نشد .
خلاصه محمود بیمار ما مبتلا بمرض ون ژیرک شکل کبدی است و از روی الکترو کاردیوگرافی ضایعه ای روی میو کارد مشاهده میشود که بعید بنظر نمیرسد با انباشتگی گلیکوژن درین عضو رابطه داشته باشد .
ضایعه سلی که در کبد نیز آثاری از آن در روی لامهای بیمار مشاهده شده یک عفونت اضافی میباشد .



گو اینکه در مورد مریض ما این بیماری دیر شناخته شده است ولی معمولاً این

مرض مادرزاد و حتی در زندگی جنینی موجود است و تمام علت آن در عیب و نقصان آنزیمهایست که برای تبدیل گلی کوژن بقند در بدن ضروریست. چنانکه فوقاً ذکر شد این مرض دوشکل شایع دارد یکی کبدی دیگری قلبی شکل اول را که هم شایعتر است و هم متعلق به بیمار خود ماست بدو شرح میدهم کلمه شایع نباید خوانندگان گرامیرا در اشتباه بیاندازد چه با همه این تفصیل این بیماری کمیابست و از همین شکل کبدی در ظرف ۱۶ سال اخیر بیش از پنجاه مورد دیده نشده است. (کراوفورد)

در سالهای اول زندگی علامت مهم جلب نظر نمیکند ممکن است شکم بزرگ بچه یا درد های مخصوص شکم یا دیر راه افتادن کودک مورد شکایت مادر قرار گیرد ولی معمولاً مواردیکه نزد شیر خواران شناخته شده است اتفاقی و نتیجه امتحان دقیق پزشک بوده است بعداً عوارض کمی قند خون (هیپو گلیسمی) کم و بیش مزاحم گشته بیمار را برای استفراغ یا تشنج ممکن است نزد پزشک بیاورند گاهی خونریزی مورد شکایت یا تکرار عفونتهای مختلف موجب مزاحمت خانواده گشته است علی المعمول این بیماری سالها سیر می کند و علائم روشنی ایجاد ننموده رشدهم بالنسبه بدن نیست و اکثر عوارض اضافی دیگر بیمار را نزد طبیب می کشاند گویانکه تدریجاً کبد بزرگتر شده تنفس و حرکت رادشوار ساخته است نزد پاره ازین مرض وقفه رشد و نانیسم ذکر نموده اند محمود مریض ما بعکس فرجه بنظر میامد این گونه بیمار ان عوارض روانی و روحی ندارند همچنین مبتلی بیرقان نبوده عظم طیحال ندارند.

سیر این مرض بسیار طولانیست و بدون عفونت شاید بعد از دوران بلوغ (بعقیده کرولد) بهبود پیدا شود ولی عفونتها بسهوات این بیمار انرا از پا در میاورد. تشخیص مرض گلی کوژن موقعی داده میشود که کبدی بزرگ از اوان شیر خواری موجود باشد و موید این تشخیص اولاً کمبود قند خون در صبح ناشتا است ثانیاً قند خون بعد از زرق آدرنالین تغییر نمیکند و افزایش عادی دیده نمیشود ثالثاً در پیشاب اجسام ستونیک مشهود میشود و ای از آنجا که این علائم در اثر تغییرات متابولیسیم مواد چربی و افزایش چربی در جگر ممکن است دیده شود بهترین راه تشخیص بیوپسی کبد است

که در مورد مریض ما با ملاحظت و مساعدت آقای دکتر رحمتیان عملی شد و خلاصه مشاهدات ایشان و شرح آسیب شناسی مرض بدینقرار است.

آسیب شناسی

از کلیه عناصر متشکله بافت جگر فقط نسج پارانشیم یعنی سلولهای جگری انباشتگی گلیکوژن پیدامینمایند بدون اینکه در هسته آنها کمترین اختلالی حادث شود. قابل توجه این است که هسته سلولهای جگری همگی سالم و منظم میباشند بر توپلاسم سلولهای جگری نیز وسعت کامل یافته و برجسته^(۱) و ممتملی جلوه میکنند همین انباشتگی و عظم بر توپلاسم موجب تنگی سینوزئیدها و نخستین مجاری زردابی میگردد.

بدیهی است منظره سلولهای جگری بر حسب بافت پایدار کننده متغیر است بدینمعنی که اگر مایع پایدار کننده مخصوص بکار برده باشند یعنی بوئن هولاند^(۲) که یکی از مهمترین مایعات پایدار کننده گلیکوژن است استعمال شده باشد بدیهی است سلولهای جگری ممتملی از گلیکوژن - برجسته مخصوصاً پس از رنگ آمیزی کارمن دو بست^(۳) که یکی از رنگ آمیزیهای اختصاصی گلیکوژن است بصورت دانههای سرخ فام درون بر توپلاسم جلوه میکند.

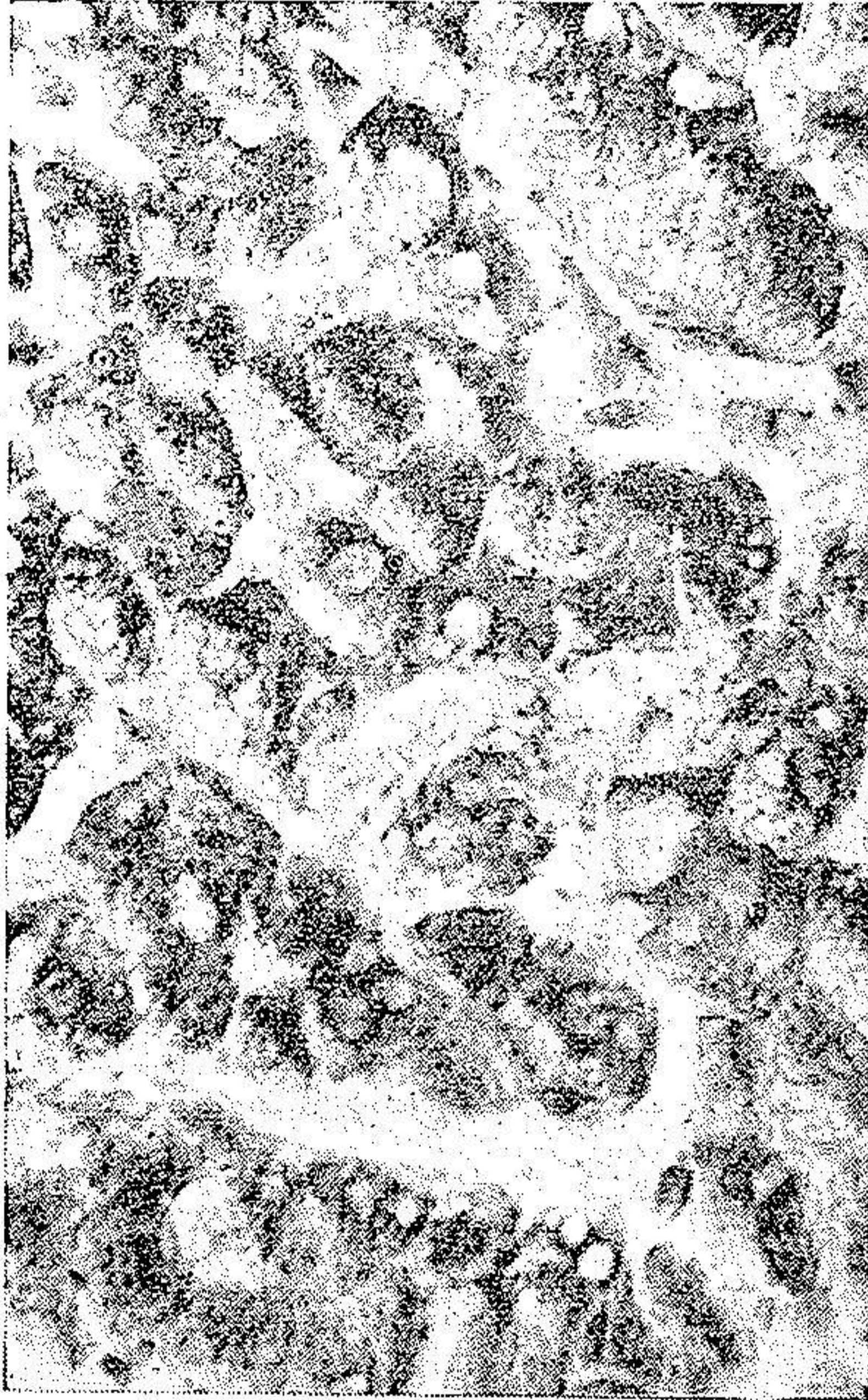
نمای سرخ فام بر توپلاسم بسیار دیدنی و جالب بوده و رفع هر گونه تردید را از نظر تشخیص مینماید در حالی که اگر مایع پایدار کننده فرمل یا بوئن معمولی باشد دیگر رنگ سرخ گلیکوژن نمودار نبوده و فقط بر توپلاسم کف آلود و گاهی خالی جلوه میکند.

در مورد اخیر دیده میشود که محفظه بر توپلاسمی روشن و فقط گاهی بندرت محتوی ذرات ریز میباشد.

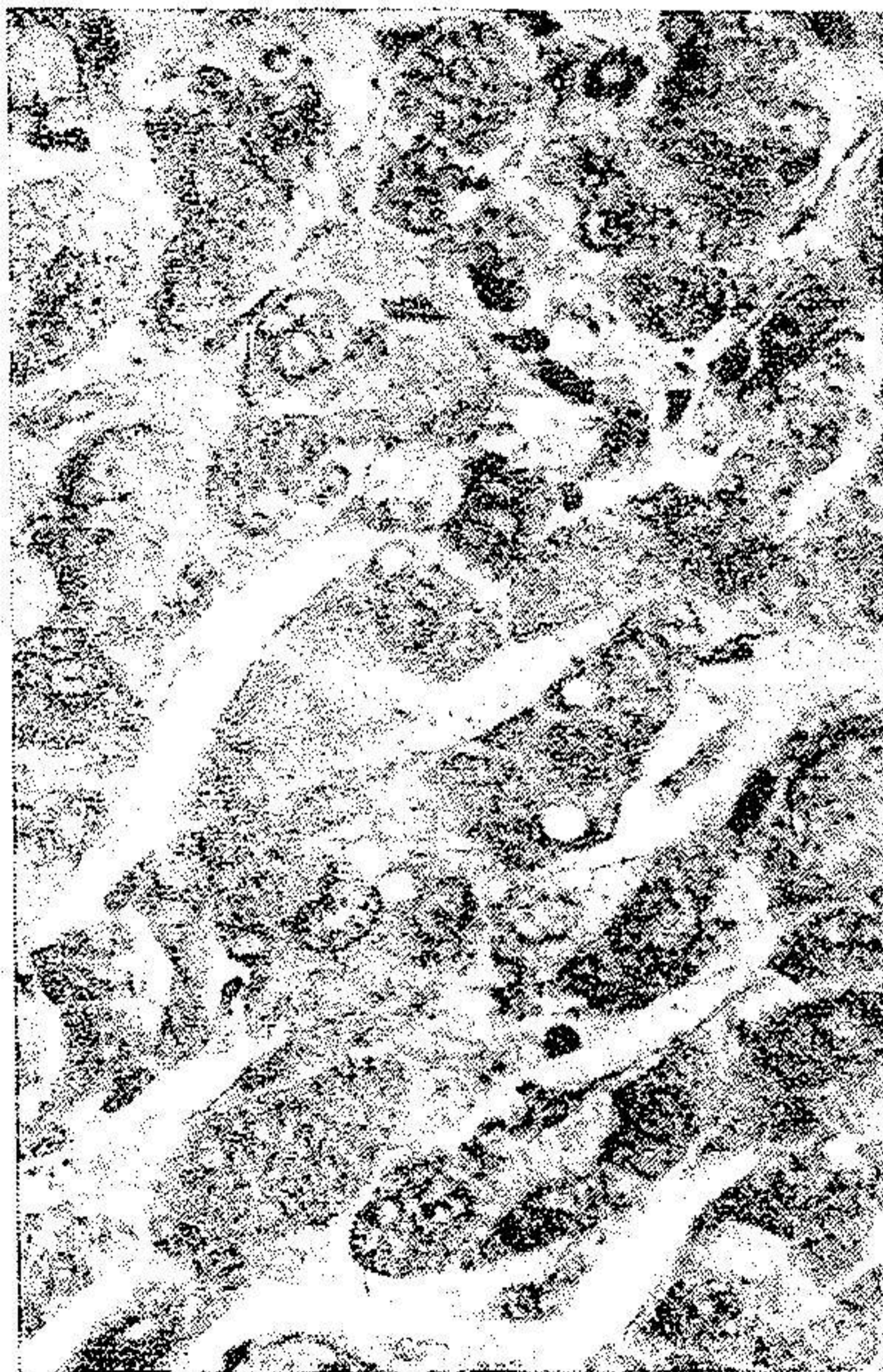
نکته دیگری که باید متذکر شد جدار بین سلولهای جگری است که کاملاً متمایز و واضح میباشد بدینجهت آنها را شبیه به سلولهای نباتی کرده اند^(۴)

۱ — Turgescent ۲ — Bouin Hollandais ۳ — carmin de Best

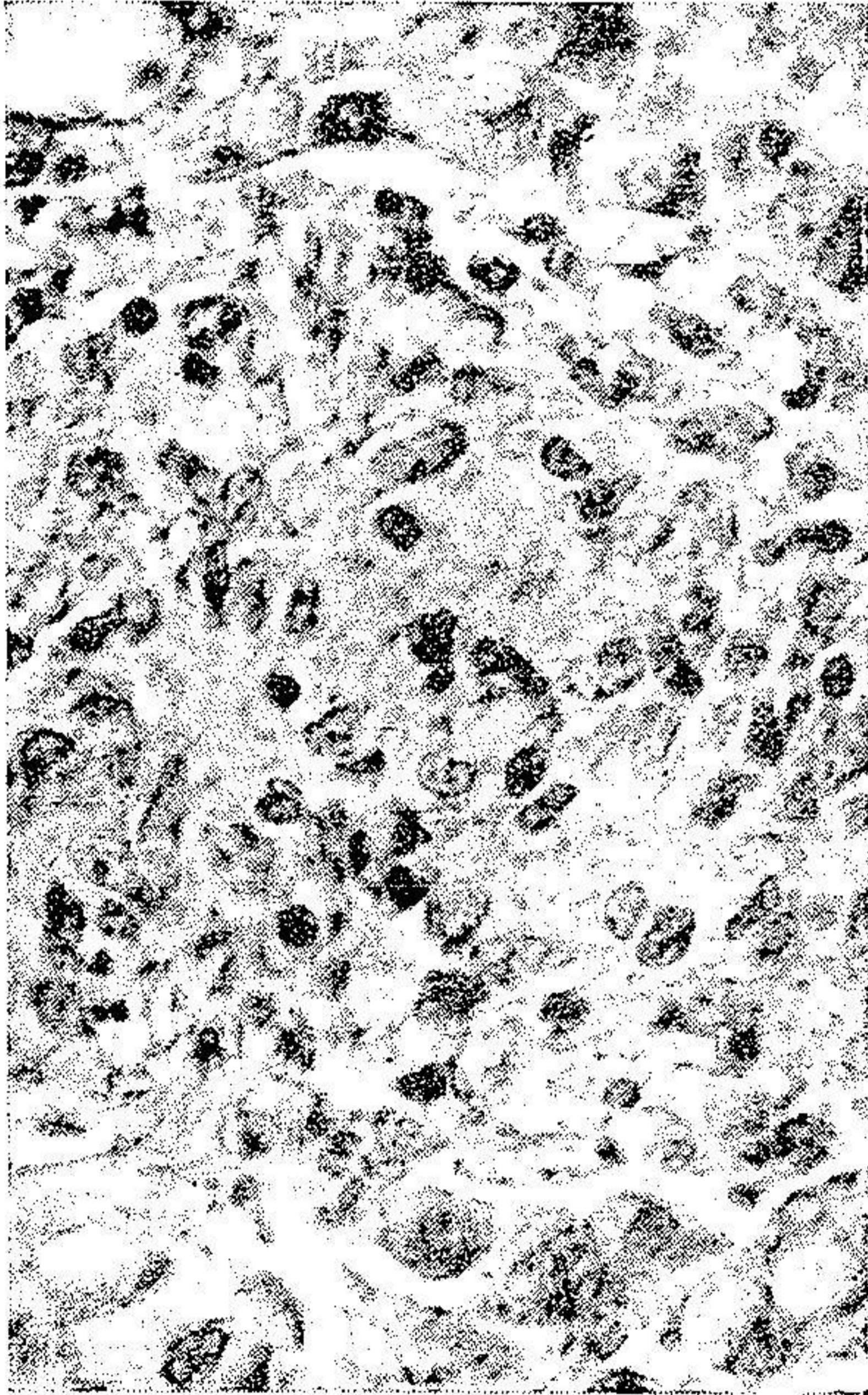
۴ — cellules Végétales



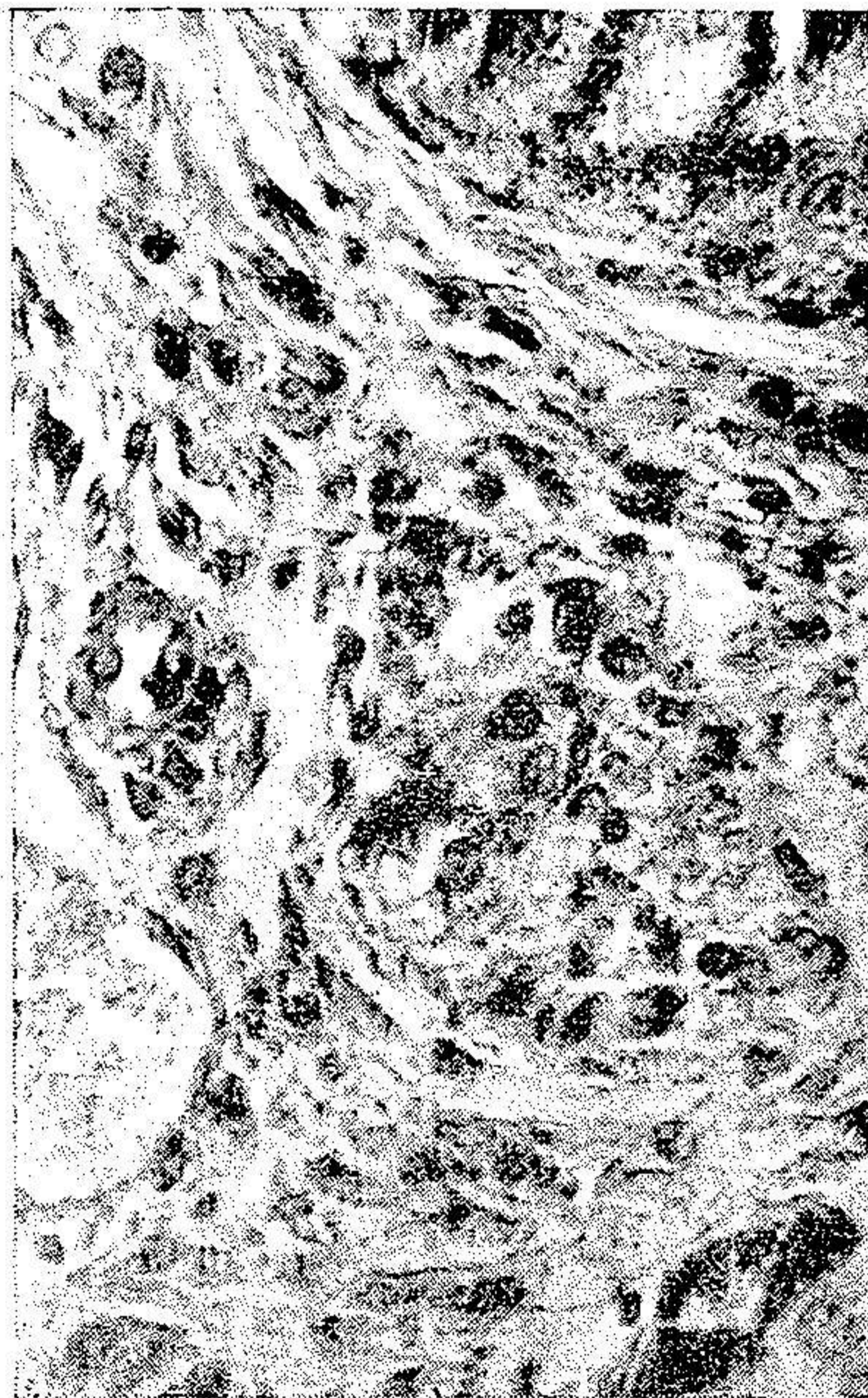
۱- رشته‌های کبدی مملو از گلیکوژن بوده علت تیرگی پر تو بلاسم اینباشستگی فراوان گلیکوژن است



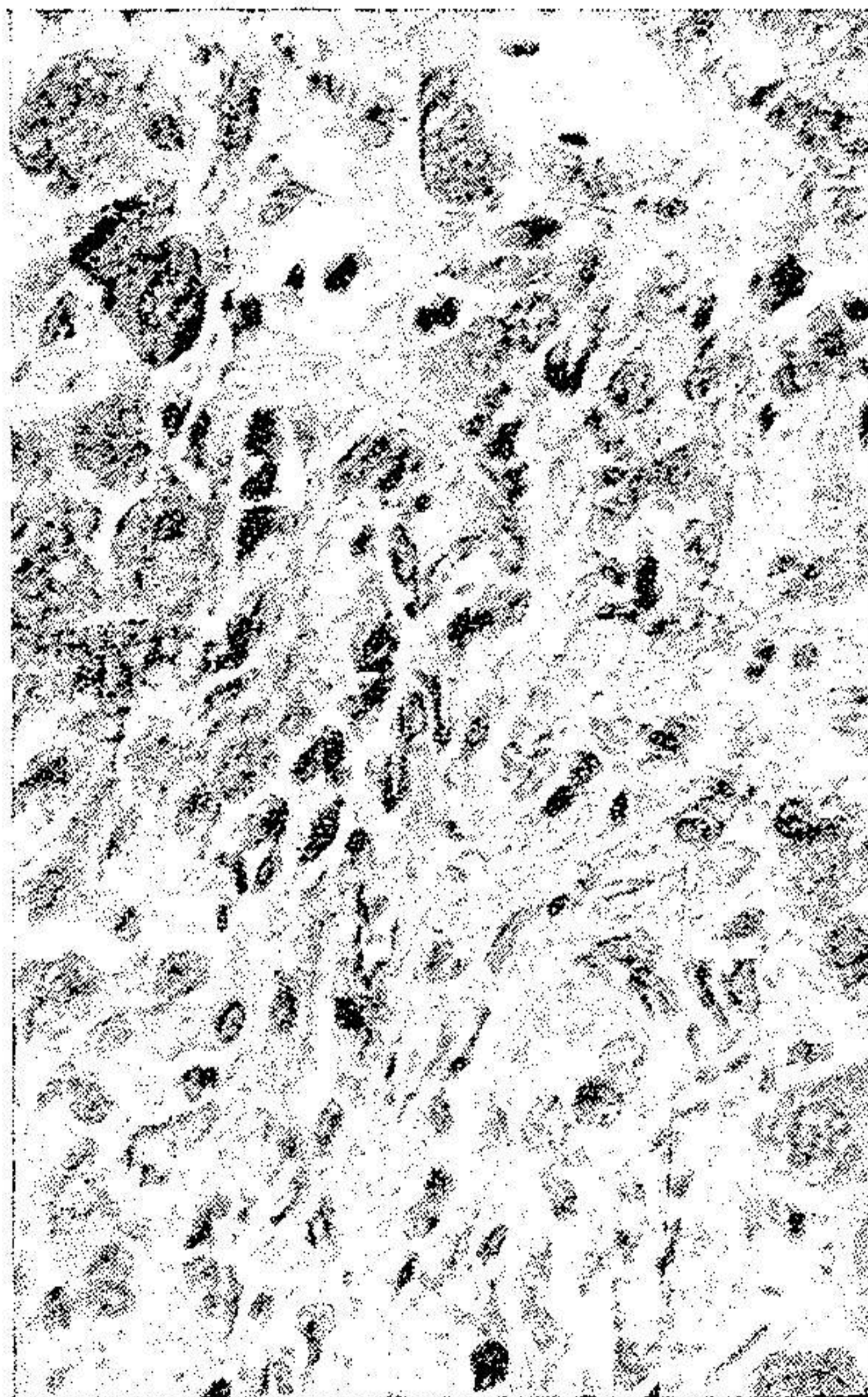
۲- رشته‌های کبیدی مملو از گلیکوزون بوده علت تیرگی پر تویر لاسم انباشتگی فراوان گلیکوزون است



۳- یک ندول تو بر کوژنید متشکل از سلول های پوشش وار واقع در فضای کییر نان
 دیده میشود



۴- رآ کسیون هیستيو منوسیتز در فضای کبیر نان در مجاورت مجرای زردابی



۵- در آکسیون هیستئو منوسیتو خفیف در فضای کبیر نان

بطور خلاصه آنچه که در بیماری گلیکوژنیک باید در نظر گرفت :
عظم سلولهای کبدی - انباشتگی آنها از مواد گلیکوژنی است - جدار سلولها کاملاً متمایز و واضح و اگر مایع پایدار کننده مخصوص استعمال کرده باشند رنگ آمیزی با کارمن دو بست گلیکوژن را بصورت لکه های سرخ فام درون محفظه پرتوپلاسمی نمودار میسازد .

تا اینجا آنچه که از لحاظ خوانندگان محترم گذشت مربوط به تصویر ریزبینی معمولی بیماری V.G بود که در همه جا نظایر آن بهمین کیفیت مشهود میباشد ولی نکته بسیار جالبی که در بیمار مورد بحث خودمان دریافتیم مقارن بودن عارضه مزبور با پریموانفکسیون سلی میباشد و این واقعه کمتر در مقالات و مجلات بیگانه دیده میشود .

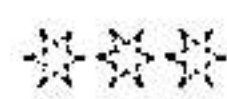
در امتحان آسیب شناسی برای نخستین بار دریافتیم که فضاهای کییر نان بصورت عادی نبوده یعنی دارای واکنش هیستئومنوسیتز نسبتاً فراوان میباشد .
مخصوصاً پیرامون مجاری زردابی و واکنش نامبرده بهتر مشهود بود و ما را بیک هیپاتیت انفکسیوز رهبری نمود .

بتدریج بر اثر مطالعه برشهای متوالی ملاحظه شد که در فضاهای پری پورتال نه تنها را کسیون هیستئومنوسیتز دیده می شود بلکه در برخی نقاط از این مرحله نیز بیشتر تجاوز نموده و ساختمانهای کم و بیش نظیر فولیکول سلی وجود دارد .
را کسیون فولیکولی در فضای کییر نان بصورت اجتماع سلولهای پوششی و اربا پرتوپلاسم همگن برنگ پشت گلی - کمرنگ نمودار بوده و گاهی تک تک دیو سلول را درون خود جای داده اند. وجود این ساختمانهای توپر کولوئید ما را به عارضه سلی بصورت پریموانفکسیون راهنمائی نمود. بقسمی که اگر رنگ آمیزی اختصاصی کارمن بعمل نیامده بود و گلیکوژن بطور ماسیو درون پرتوپلاسم دیده نمیشد ما فقط هیپاتیت تحت حاد را که بعلت پریموانفکسیون عارض شده تشخیص میدادیم .

خلاصه

خصایص ریزبینی بافت چگری بیمار مورد بحث مابارت است از:

۱- انباشتگی فراوان کلیکوژن درون محفظه پرتوپلاسمی- هسته‌های جگری کاملاً سالم و بدون عیب- سینوسها و مجاری نخستین زردابی بر اثر عظم سلولهای کبدی تنگ و فشرده شده- در فضای کبیر نان زمانی واکنش هیستئومنوسیترو گاهی واکنش توبر کولوئید که از اجتماع سلولهای پوششی دارپدیدار شده دیده میشود.



تشخیص افتراقی و پاتوژنی

بشرح فوق کبد بزرگ بیمار را از بیماریهای دیگر بکه عظم کبد طولانی دارند از قبیل تومرها، دمل جگر، ستاتوز^(۱)، آمیلوز و مرض گوشه و غیره بر احوالی تمیز دادیم. تجارب مختلف نشان داده اند که گلی کوژن درین بیمار ان با گلی کوژن معمولی تفاوت ندارد عیب در نسج کبدی و همچنین در آنزیمهای لازم برای تبدیل گلی کوژن بگلو کز است منتها محل این تصفیه معلوم نیست در کجاست بهر حال گلی کوژن ۱۲ الی ۱۶ درصد وزن کبد را اشغال نموده و بحال اشباع رسیده است ضمن مقدار زیادی آب و املاح همواره این ماده در کبد جمع شده لذا وزن این عضو چهار برابر طبیعی میشود.

معمولاً تنزل قند خون بتنهائی یا همراه با تأثیرات عصبی و ترشحات ادرنالین موجب تجزیه گلی کوژن میشود ولی نزد این مرض با اشباع کبد از گلی کوژن هر قدر ادرنالین هم زرق می کنیم در همان هی پو گلی سمی میمانند همینقدر که طفل قند خورد یا غذائی صرف کرد قند خون بالا میرود ولی مجدداً و سریعاً باعداد اولیه بر میگردد اکثراً در فواصل غذاها مخصوصاً صبح ناشتا این مرضا استن اوری دارند محمود بیمار ما این علامت را نداشت و بهمین جهت حال عمومی وی رضایت بخش بود چه تنزل قند خون واستن اوری تدریجاً موجب انحراف متابلیسم مواد از ته میشود زیرا وقتی خون از بابت قند فقیر شد با دو مکانیسم جبران میشود یا گلی کوژن تبدیل بقند میشود یا از پرتئینها قند ساخته میشود چون درین بیماری راه اول غیر مقدور است لذا پرتئینها مورد استفاده گشته تولید دنوتریسیون می کنند و مریض را بلاغری می کشاند.

از طرف دیگر وقتی کبد از گلی کوژن اشباع شد مازاد مواد قندی خویش را بجز بی تبدیل میسازد یا بصورت گلی کوژن در نسوج دیگر (من جمله عضلات) می سپارد و شاید وقوع این پیش آمد نزد بیمار ما محتمل باشد چه ظاهراً فر به (۱) بنظر می آید و چنین وضع را دیگر از مولفین بیان نموده اند.

کبد درین بیماری گاهی علائم رنج و زحمت دیگر از خود نشان میدهد: پرتئین خون تنزل کرده و زمان پر تر مبین افزایش یافته خوردن قند صبح ناشتا (منحنی تحمل قند) گاهی طبیعی و زمانی شبیه بمنحنی مبتلایان بدیابت است ولی ترشح و عمل صفرا طبیعی است و روی هم رفته ذخیره فراوان گلی کوژن بخراب کردن یا مسموم نمودن سلولهای کبدی منتهی میشود.

در پیدایش این بیماری توجه زیادی بگدد ترشح داخلی شده است ولی تأثیر آنها در مرض منظور ما هنوز مورد بحث و تفحص است.

درمان - در این مرض طبیعی است که عیب اساسی را نمیتوان مرتفع نمود ولی مراقبت کامل در روش غذایی و رساندن مواد قندی لازم ببدن قهراً مورد توجه خواهد بود بانز دیک نمودن فواصل غذاها و افزودن مواد هیدر کربنه در رژیم، قند خون را به حدود طبیعی آورده از استن اوری جلوگیری میکنند باین ترتیب در متابولیسم مواد از ته چنانکه گذشت خللی پیش نخواهد آمد و بیمار لاغر نخواهد شد بعضی حتی معتقدند که مقدار پرتئین را باید بیش از معمول دستور داد تا هم مواد سفیده بدن محفوظ بماند و هم منبع تولید قندی در دسترس باشد.

اسیدز مزمن این بیماران را برخی از اوقات با تجویز مواد قلیائی (جوش شیرین) باید اصلاح نمود مسلم است که خود اسیدز بنفسه همانطور که در شکل کلیوی راشی تیسیم بثبوت رسیده است باعث وقفه رشد استخوانی میشود لذا با اصلاح و رفع استن اوری عوارض استخوانی این بیماران بهبودی می یابد.

شکل قلبی - این شکل نادر تر است و در مورد عوارض قلبی شیر خواران همیشه ب فکر این بیماری باید بود و امروز عقیده دارند که بیماری قلبی معروف بعظم قلب (۲)

۱ — obése ۲ — hypertrophie idiopathique de cœur

شیرخواران در بسیاری از اوقات ازین راه است .

آثار مرض معمولاً قبل از ماه چهارم الی دوازدهم بروز نمی کند طفل شیرخوار نفس های بسیار میزند و کم و بیش سیانوزورم و کبیدی بزرگ دارد رشد بطنی و تغذیه مشکل است. اکثر علائم مورد شکایت قرار نگرفته تا عفونتی حاد سرعاً بیمار شیرخوار را با عوارض قلبی می کشد . درین مرض عمر خیلی کوتاهست و فقط در یک مورد بیماری بچهار سالگی رسیده است .

در امتحان قلب بسیار بزرگ و در کلیشه رادیو گرافی تمام سینه چپ را پر نموده است بیمار کم خون و بسیاری از موارد تعداد زیادی گویچه سفید دارد .

در اتوپسی بدون اینکه در قلب مالفر ماسیون باشد تمام حفره ها بزرگ و وزن قلب چهار پنجم برابر طبیعی است و در آزمایش عضله قلب را فیبرهای متورم و ممتلی از گلی کوژن تشکیل داده است در صورتیکه تقریباً یک درصد عضله قلب اشخاص سالم را وزن ناگلی کوژن اشغال نموده است درین احوال ۶-۸ درصد مربوط بگلی کوژنست علاوه بر قلب در عضلات و کلیه ها هم گلی کوژن بمقدار زیاد موجود است تشخیص این شق بیماری در زمان حیات بسیار دشوار است همینکه شیر خواری قبل از ماه هیجدهم دارای عوارض قلبی بود بفکر این مرض باید افتاد نبونن علائم بیماریهای مادر زاد قلب بتشخیص کمک میکند و فقط اتوپسی و امتحان میکروسکپی آنرا ثابت مینماید البته شناختن بیماری در مواردیکه با عوارض کبیدی توأم است سهلتر خواهد بود .

BIBLIOGRAPHIE

- 1—Von Gierke E. Hepato-Nephromégalia glycogenica der Lebes der Nieren, Beitr. Z. path. Anat. U. Z. allg Path. 82: 497, 1929
- 2—Van Creveld S: glycogene Disease Medecine 18: 1939
- 3—Bridge and Holt: glycogen storage disease J. Pediat 27: 299, 1945
- 4—Crawford T: glycogen disease Quart, J: Med 15, 285, 1946
- 5—Pompe J.C: Hypertrophie idiopathique du coeur, Am. d'anat, path. 10: 23, 1933
- 6—Debré et coll. Les hepatomegalies polyciriques Bull et Soc. med. Hop. Paris 50: 1023, 1934