



## بخشی از ترجمه مقاله

عنوان فارسی مقاله :

اختلالات (بیماری های) متابولیسم لیپید ماهیچه:  
مشکلات درمانی و تشخیص

عنوان انگلیسی مقاله :

Disorders of muscle lipid metabolism: Diagnostic and  
therapeutic challenges



توجه !

این فایل تنها قسمتی از ترجمه میباشد. برای تهیه مقاله ترجمه شده کامل با فرمت ورد (قابل ویرایش) همراه با نسخه انگلیسی مقاله، [اینجا](#) کلیک نمایید.



## بخشی از ترجمه مقاله

### 6. Conclusion and perspectives

Many patients in whom muscle biopsy shows lipidosis remain without diagnosis despite thorough investigations [9]. This low rate of diagnosis of muscle lipidosis could be explained by the following possibilities: (1) the physiological and inter-individual variability of lipid accumulation within muscle fibres limiting the accuracy of the pathological diagnosis; (2) the possibility of still unknown metabolic diseases; and (3) secondary increase of lipid in muscle due to other diseases without primary enzymatic defect.

Diagnosis of a metabolic myopathy can be difficult, particularly in late-onset case, as there may be high residual enzyme activity with few detectable biological abnormalities at rest or at distance of acute manifestations. In addition, some of these biochemical defects, such as NLSA, are only expressed in muscle without possibility to detect biochemical anomaly in blood analysis. Nevertheless, many of patients with a metabolic disorder show abnormal blood acylcarnitines when analysed by tandem mass spectrometry which should be undertaken in all case of unexplained muscle lipidosis. For many disorders it is also now possible to identify the causative genes, thus improving the diagnosis and genetic counselling.

نتیجه و رویکرد:

بسیاری از بیماران که در آن‌ها بیوپسی ماهیچه‌ای، لیپیدوز را نشان می‌دهد، بدون تشخیص باقی می‌ماند با وجودی که ارزیابی گسترده‌ای صورت گرفته است [9]. این نرخ اندک تشخیص لیپیدوز ماهیچه‌ای را با احتمالات زیر می‌توان توضیح داد:

تغییرات فیزیولوژیکی و بین فردی تجمع لیپید در فیروز ماهیچه‌ای که مانع تشخیص درست پاتولوژیکی آن می‌شود. احتمالاتی که هنوز بیماری متابولیکی ناشناخته باشد. افزایش ثانویه لیپید در ماهیچه که مربوط به بیماری‌های دیگری است بدون اینکه کمبود آنزیمی اولیه‌ای وجود داشته باشد. تشخیص میویاتی متابولیک می‌تواند بویژه وقتی دیر شروع می‌شود، سخت باشد چون فعالیت آنزیمی زیاد با احتمالات بیولوژیکی اندکی در بقیه موارد بالا با بروز مواد حاد وجود دارد. در مجموع برخی از این نقایص بیولوژیکی محل NLSA فقط در ماهیچه بروز می‌یابد بدون اینکه اختلال بیوشیمیایی در آنالیز خون را در نظر بگیرد، با این وجود، بسیاری که اختلالات متابولیکی دارند، اسیل کارنیتین‌های غیرطبیعی خون را نشان می‌دهند وقتی که با اسپکترومتری توده tandem برآورد می‌شوند که در مورد لیپیدوز ماهیچه توضیح داده نشده در نظر گرفته می‌شود. برای بسیاری از اختلالات، این امکان هست که ژن‌های علت آن را بیابیم پس تشخیص و مشاوره ژنتیکی را بهبود می‌دهد.



توجه!

این فایل تنها قسمتی از ترجمه می‌باشد. برای تهیه مقاله ترجمه شده کامل با فرمت

ورد (قابل ویرایش) همراه با نسخه انگلیسی مقاله، [اینجا](#) کلیک نمایید.

برای جستجوی جدیدترین مقالات ترجمه شده، [اینجا](#) کلیک نمایید.