المملكة العربية السعودية
وزارة الحرس الوطني - الشؤون الصحية

مرض نقص انزيم 3 ميثيل كروتونيل كوأ كاربوكسلاز الوراثي
أو
مرض 3-MCC

3-methylcrotonyl CoA carboxylase Deficiency

أمي الحبيبة ...أبي الحبيب.. أما بعد

أعلم أنكما كنتما تنتظران طفل سليم معافى, لكن قدر الله لكما أن تنجباني و أنا مختلف تماما عن ما رسمتماه في مخيلتكما. و بقدر ما تألمتم حين عرفتم بمرضي, بقدر ما أحببتموني و نذرتم نفسكم لخدمتي و توفير احتياجاتي الخاصة .

فأسمحوا لي أن اقدم لكما في هذه الصفحات نبذة مختصرة تساعدكما و تعينكما على فهم طبيعة مرضي وكيفية التعامل معه. فأنا اعتمد عليكما كليا بمساعدة الفريق الطبي في علاجي و اتخاذ القرارات المناسبة لحياتي و نموي لنصل لحياة افضل معا .

أحبكما كثيرا

مولودكم

قسم طب الأطفال- وحدة الأمراض الوراثية

ماذا يحدث لو تأخر الأهل عن احضار الطفل للمستشفى عندما تبدأ الإنتكاسة؟

قد تتدهور حالة الطفل وترتفع الحموضة في الدم وينخفض السكر وتزيد نسبة الكيتونات مما يؤدي الى الخمول وفقدان الوعي وأيضا تشنجات في بعض الأحيان. علما ان تكرار الانتكاسات وتأخر علاجيها في كل مرة قد يسبب تلف في بعض خلايا المخ.

ماهي خطورة المرض ومضاعفاته على المدي الطويل؟

أكثر هؤلاء المرضى يكون نموهم وتطورهم السلوكي والحركي طبيعي. ولكن قد يكون هناك تأخر العقلي خفيف في بعض المرضى .

الاستشارة الوراثية

المرض ناتج عن خلل في الجين المصنع للإنزيم الذي ذكرناه سابقا . وهذا الخلل ينتقل بما يعرف بالوراثة المتنحية. أي أن الأبوين حاملين للمورث (الجين) المسبب لهذا المرض، وفي كل حمل هناك ٢٥٪ احتمال إصابة طفل أخر بنفس المرض .لذلك تكثر حالات الإصابة في زواجات الاقارب . فينصح بتجنب الزواج داخل الأسرة التي يظهر فيها المرض.

هل يمكن الوقاية من تكرر هذا المرض ؟

لا يوجد علاج أو حقن او ادوية لمنع الاصابة قبل الحمل او خلال الحمل ولكن الطرق المتوفرة للوقاية هي:

- فحص المشيمة.
- فحص ماء الجنيني (السائل الامينوسي).
- الفحص الوراثي قبل الغرز و هي تجرى عن طريق ما يعرف بطفل الانابيب.

في حالة فحص المشيمة او ماء الجنين و ثبوت اصابة الجنين فان الجنين لا يمكن علاجه حتى وان اكتشف مبكرا و لكن بالإمكان اجهاض الجنين اذا تم الحصول على فتوى شرعية و وافق الوالدين على ذلك.

نصائح:

١- يجب اعطاء الطفل تطعيماته حسب الجدول المقرر له و ينصح بتخفيض نسبة البروتين الى النصف لمدة ٤٨ ساعة و اعطاء الطفل خافض للحرارة كل ٦ ساعات في اليوم الاول لتجنب ارتفاع الحرارة.

٢- عند الحاجة لإجراء عملية جراحية يجب إخبار الجراح ان طفلك مصاب بهذا المرض لكي ينسق مع طبيب امراض التمثيل الغذائي لتجنب حدوث انتكاسة استقلابية نتيجة حدوث ضغط شديد على الجسم ناتج عن الجراحة والتخدير.

مدينة الملك عبد العزيز الطبية – الرياض

قسم طب الأطفال / وحدة الأمراض الوراثية

هاتف ١١١١-٨٠١ فرعي ٥٣٥٧٣ / ٥٣٥٧١

الرمز الداخلي (١٩٤٠)

ص. ب ٢٢٤٩٠ الرياض ١١٤٢٦

بريد إلكتروني peds1@ngha.med.sa

موقع الإنترنت : www.ngha.med.sa

ما هو مرض نقص انزيم٣ ميثيل كروتونيل كوأ كاربوكسلاز الوراثي ؟

هو أحد أمراض التمثيل الغذائي الوراثية الناتجة عن خلل في تكسير الحمض الأميني الليوسين مما يتسبب بتراكم عدد من المواد التي قد تضر بالجهاز العصبي، وبالتالي قد تؤثر على القدرات الذهنية الحالية والمستقبلية كحمض ٣-ميثيل كروتونيل جلايسين وكل هذا يحدث نتيجة خلل في انزيم يسمى انزيم ٣ ميثيل كروتونيل كو أ كاربوكسلاز في الجسم.

ما هي أعراض المرض؟

يولد الطفل طبيعيا وتظهر اعراض هذا المرض عادة في الاسابيع الأولى من العمر أو في السنه الاولى من العمر عندما يصوم الطفل أو يتعرض الجسم لضغط شديد كالزكام او عند التعرض لالتهاب فيروسي او حمى او بعد اخذ جرعة التطعيم واكثر هؤلاء الأطفال يعانون من إنخفاض السكر مما يؤدي إلى اعراض الخمول، الكسل الحاد، والنوم المفرط وقد تصل إلى الإغماء الكامل عند تأخر التشخيص وتقديم العلاج وكذلك ضعف الرضاعة، وكثرة القيء وحدوث حركات غير طبيعية لاإرادية كنوبات الصرع والتشنجات نتيجة لانخفاض السكر وايضا قد يكون عند هؤلاء المرضى رخاوة شديدة و حموضة في الدم وزيادة مفرطة في حمض الأمونيا السام وارتفاع في إنزيمات الكبد وتضخم في حجم الكبد ويكون الطفل طبيعيا بين النوبات ونتيجة لهذه الازمات المتكررة يتأثر التطور السلوكي والحركي للطفل وقد يتأخر بعض الشيء إلا انغالبية من هؤلاء الأطفال يكونون طبيعيين و نموهم سليم رغم اصابتهم بالمرض.

ويجب الاشارة انه لا يشترط ان تكون كل الاعراض موجودة في الشخص المصاب لكي يتم تشخيص هذا المرض.

بعد أن يتعافى الطفل من الأعراض الأولية خلال الأيام الأولى من العمر بعد تلقي العلاج فان نفس الأعراض السابقة تعاود الطفل كالقيء والخمول ورفض الرضاعة وحموضة الدم وانخفاض السكري خاصة في السنوات الأولى من العمر او عند الاصابة بالزكام، او النزلات المعوية او الصدرية او حتى بشكل تلقائي، وهذه الحالة تسمى بالانتكاسة.

كيف يتم تشخيص المرض؟

يتم التشخيص عن طريق الفحص المبكر لحديثي الولادة عن أمراض التمثيل الغذائي. كما يتم التأكد من التشخيص بالفحص الجيني الدقيق للحمض النووي للشخص المصاب. كما يجب على الوالدين الابلاغ عن أي حالة مشابهه لطفل مصاب سابقًا.

هل يوجد علاج لهذا المرض؟

يعتمد علاجهم بشكل اساسي على تجنب الصيام وزيادة في تناول الكربوهيدرات عند تعرض الجسم لأي ضغط شديد كالزكام والالتهابات. وأيضا ينصح بعض الاستشاريين بالتقليل من البروتينات وخاصه في وقت الإنتكاسات وقد يحتاج بعض المرضي للحميه الغذائية ولكن تطبيق الحمية الغذائية من عدمها في هذا المرض يرجع إلى الاستشاري المعالج وعند تعاون الأهل مع الخطة العلاجية تحت اشراف ومتابعة الطبيب وأخصائية التغذية يمكن الحد من خطورة المرض وتأثير المرض على الطفل. ومما تجدر الإشارة إليه ان هذه الخطة العلاجية مستمرة على كل مراحل العمر ومن الأدوية التي تفيد في تقليل حده المرض وانتكاساته المتكررة: الكارنيتين والذي يساعد على التخفيف من زيادةالأحماض الأمينية في الجسم.

ماذا يفعل الاهل عندما تبدأ بوادر الانتكاسة؟

من طبيعة المرض حدوث انتكاسات بشكل متكرر بين فترة و اخرى.و قد تحدث الانتكاسات إما تلقائيا او نتيجة لحدوث التهاب في الجسم مثل النزلات المعوية او الزكام او حتى بعد اخذ جرعة من التطعيم المعتاد.

العلاج المنزلي للانتكاسات:

- يتعين على الأبوين عند ظهور الأعراض المبكرة للانتكاسة المبادرة سريعا بإعطاء الطفل السوائل بشكل اكثر من المعتاد وخاصة محاليل السعرات الحرارية كالبولي كوز والبروفري.
- يتعين على الأبوين خفض كمية البروتين الطبيعي الى النصف لمدة ٢٤ الى ٤٨ ساعة.
- ينصح بمضاعفة كمية دواء الكارنتين (Carnitine) .

العلاج بالمستشفى:

عند تدهور الحالة العامة للطفل وازدياد القيء والخمول ورفض تناول للسوائل والمحاليل يجب المسارعة إلى اقرب مركز صحي . وننصح ان يحمل الوالدين تقرير من الاستشاري المختص يبين تشخيص المرض والخطة العلاجية عند الانتكاسات ويحتوي على الادوية التي يتناولها الطفل وجرعاتها لكي يتم تقديمها للطبيب المعالج في قسم الطوارئ فور وصول الطفل.