المملكة العربية السعودية
وزارة الحرس الوطني - الشؤون الصحية

مرض ارتفاع حمض السترولين النوع الأول الوراثي
أو
نقص إنزيم أرجينينوسكسنت سينثتز

Argininosuccinate Synthetase Deficiency
ASS

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

ماهي خطورة المرض ومضاعفاته على المدى الطويل؟

- تشتد خطورة هذا المرض في الأسابيع الأولى من الولادة . وهذه الخطورة تكمن في ارتفاع الأمونيا المسببة لتلف خلايا المخ مما ينتج عنه ضمور بالمخ و تأخر في القدرات العقلية.
- فيما يلي بعض من مضاعفات المرض على المدى البعيد: ضعف النمو الجسدي و قلة الشهية، التشنجات، العرضة للالتهابات المتكررة ، فقر الدم المزمن، القيء المتكرر، زيادة القلويات في الدم(القلاء التنفسي) ،تضخم الكبد وزيادة في إنزيمات الكبد.
- و مع ان هذه المضاعفات مقلقه جدا لكن المتابعة الطبية والتقيد بإرشادات الاطباء وأخصائيي التغذية والعلاج المبكر والسريع للانتكاسات يؤدي إلى تفاديها بإذن الله.

الاستشارة الوراثية: هذا المرض هو مرض وراثي ينتقل بالوراثة المتنحية. أي أن الأبوين حاملين للمورث (الجين) المسبب لهذا المرض، و في 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 و لكن الطرق المتوفرة للوقاية هي:

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

في حالة فحص المشيمة أو ماء الجنين وثبوت إصابة الجنين فإن الجنين لا يمكن علاجه حتى وان اكتشف مبكرا و لكن بالإمكان اجهاض الجنين إذا تم الحصول على فتوى شرعية و وافق الوالدين على ذلك.

نصائح:

١) يجب اعطاء الطفل تطعيماته حسب الجدول المقرر له وينصح بتخفيض نسبة البروتين الى النصف لمدة ٤٨ ساعة واعطاء 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 .

٣) نتيجة لضعف الشهية و عند استمرار مشاكل التغذية والبلع والاكل فإنه ينصح بتجربة التغذية الانبوبية للمصاب عن طريق الانف أو المعدة لتفادي مضاعفات المرض .

٤) نتيجة لكثرة استخدام الاطراف فقد يصعب وضع المغذيات الوريدية لذلك ينصح بعمل القسطرة الوريدية المركزية ليسهل اعطاء المصاب المغذيات والادوية الوريدية عند الحاجة لها .

٥) الحرص على متابعة هؤلاء الأطفال بشكل دوري من أخصائيين السلوك والنمو والتطور وأيضا أخصائيين الكلام والتخاطب وأخصائي العلاج الطبيعي والتأهيلي ومتابعتهم في دراستهم وتطوير مهاراتهم لضمان حياة أفضل لهم مع المجتمع .

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 ارتفاع حمض الأرجينينوسكسينك الوراثي؟

هو أحد أمراض التمثيل الغذائي الوراثية الناتجة عن خلل في تكسير أو عمل حمض يسمى بحمض الستروللين نتيجة لنقص انزيم أرجينينو سكسنت سينتثتيز في الجسم مما يؤدى إلى خلل في دورة اليوريا المهمة للتخلص من مادة الأمونيا(NH3) السامة وتحويلها الى مادة غير سامة (يوريا) وبالتالي يؤدي ذلك إلى تراكم الأمونيا بالإضافة إلى عدد من المواد الضارة.

ما هي أعراض المرض؟

يولد الطفل طبيعيا، وقد لا تظهر عليه الأعراض إلا بعد الأسبوع الأول أو الثاني من العمر. وفي العادة تظهر الأعراض بعد البدء في إرضاع الطفل أو عندما يتعرض الجسم لضغط شديد كالزكام او عند التعرض لالتهاب فيروسي او حمى او بعد اخذ جرعة التطعيم . وهذه بعض الأعراض الشائعة:

- الخمول، الكسل الحاد، والنوم المفرط وقد تصل إلى الإغماء الكامل عند تأخر التشخيص وتقديم العلاج.
- ضعف الرضاعة، وكثرة القيء، وقلة التبول.
- الارتخاء العضلي واحيانا تشنجات.
- زيادة القلويات في الدم(القلاء التنفسي) .
- ارتفاع الامونيا السامة.
- بعضهم يعاني من تضخم في الكبد وزيادة في الإنزيمات.

كيف يتم تشخيص المرض؟

يتم التشخيص حاليا عن طريق الفحص المبكر لحديثي الولادة عن أمراض التمثيل الغذائي عن طريق قطرة من الدم توضع على كرت خاص ثم ترسل الى المختبر. كما يتم التأكد من التشخيص بالفحص الجيني الدقيق للحمض النووي للشخص المصاب.

هل يوجد علاج لهذا المرض؟

يعتمد العلاج بشكل اساسي على الحمية الغذائية مع بعض الادوية المساعدة. وعند تعاون الأهل مع الخطة العلاجية تحت اشراف ومتابعة الطبيب وأخصائية التغذية يمكن الحد من خطورة المرض وتأثيره على الطفل.

أ- الحمية الغذائية:

الحمية الغذائية هي حمية قليلة البروتين. يقوم اخصائي التغذية بإعداد خلطة محسوبة البروتين مكونة من الحليب صناعي قليل البروتين وحليب آخر يحتوي على بروتين طبيعي .ولكي يتم حساب كمية البروتينات بشكل دقيق يتعين على الأهل شراء ميزان رقمي دقيق لوزن الكميه المناسبة من بودرة الحليب حسب توجيهات اخصائي التغذية.

ب- الأدوية :

هناك العديد من الأدوية التي تفيد في تقليل حده المرض وانتكاساته المتكررة، ومن هذه الأدوية:

١) الأرجنين.

٢) بنزوات الصوديوم كعامل مساعد للتخفيف من فرط الأمونيا السامة المزمن.

٣)فينايل بترات الصوديوم كعامل مساعد للتخفيف من فرط الأمونيا السامة المزمن.

أضف إلى ذلك ان زراعة الكبد تعتبر ضمن الحلول المقترحة للمرضى الذين لايستجيبون للعلاج السابق ذكره ولكنها عملية معقدة وكبيرة وتحتاج إلى استشارة استشاري امراض التمثيل الغذائي (الإستقلابية)الوراثية.

ج- المتابعة :

بالإضافة إلى الحمية الغذائية والأدوية المذكورة سابقًا يجب على الأهل المتابعة مع استشاري امراض التمثيل الغذائي (الإستقلابية)الوراثية بشكل مستمر وذلك للتأكد من جرعات الأدوية لأن هذه الأدوية تحسب حسب وزن الطفل وليست ثابتة. وايضا لمتابعة نتائج الأحماض الأمينية وما إذا كانت مستوياتها مقبولة في الدم إضافة إلى عمل الفحوصات اللازمة للكشف عن تأثيرات هذا المرض.

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.

أ- 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 الأرجنين .

ب- 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 .