للالتهابات المتكررة، قلة الشهية، التشنجات، التهاب البنكرياس، القيء المتكرر مع الارتجاع المعدي إلى المريء، ارتفاع الأمونيا المتكررة، زيادة القلويات في الدم(القلاء التنفسي) ، تضخم الكبد وزيادة في إنزيمات الكبد.

- ومع 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 ولكن الطرق المتوفرة للوقاية هي:

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

في حالة فحص المشيمة او ماء الجنين وثبوت 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 .

٣- نتيجة لضعف الشهية وعند استمرار مشاكل التغذية والبلع والاكل فإنه ينصح بتجربة التغذية الانبوبية للمصاب عن طريق الانف او 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

المملكة العربية السعودية

وزارة الحرس الوطني - الشؤون الصحية

مرض ارتفاع حمض الأرجينينوسكسينك الوراثي أو نقص إنزيم أرجينينوسكسنت لياز

Argininosuccinate Lyase Deficiency ASL

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

ما هو مرض ارتفاع حمض الأرجينينوسكسينك الوراثي؟

هو أحد أمراض التمثيل الغذائي الوراثية الناتجة عن خلل في تكسير أو عمل حمض يسمى بحمض الأرجينينوسكسينيك نتيجة لنقص انزيم ارجينينوسكسنت لايز في الجسم مما يؤدي إلى خلل في دورة اليوريا المهمة للتخلص من مادة الأمونيا(NH3) السامة و تحويلها الى مادة اليوريا الغير سامة 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 او عندما يتعرض الجسم لضغط شديد كالزكام او عند التعرض لالتهاب فيروسي او حمى او بعد اخذ جرعة التطعيم. هذه بعض الأعراض الشائعة:

- الخمول ، الكسل الحاد.
- ضعف الرضاعة، وكثرة القيء .
- الارتخاء العضلي و احيانا تشنجات.
- زيادة القلويات في الدم(القلاء التنفسي) .
- ارتفاع الامونيا السامة.

كيف يتم تشخيص المرض؟

يتم التشخيص حاليا عن طريق الفحص المبكر لحديثي الولادة عن أمراض التمثيل الغذائي. 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. و عند 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 اخر 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 التغذيه.

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 الوراثية.

ج- المتابعة:

يجب على الأهل المتابعة مع استشاري امراض التمثيل الغذائي الوراثية واخصائيي التغذية بشكل مستمر وذلك للتأكد من جرعات الأدوية لأن هذه الأدوية وكمية البروتين المسموحة 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 متكررة 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 و جرعاتها لكي يتم تقديمها للطبيب المعالج في قسم الطوارئ فور وصول الطفل .

ماهي خطورة المرض ومضاعفاته على المدي الطويل؟

- تشتد خطورة هدا المرض في الأسابيع الأولى من الولادة. وهذه الخطورة تكمن في ارتفاع الأمونيا المسببة لتلف خلايا المخ مما ينتج عنه ضمور بالمخ وتأخر في القدرات العقلية .
- فيما يلي بعض من مضاعفات المرض على المدى الطويل: فقر الدم المزمن، والتعرض