المملكة العربية السعودية
وزارة الحرس الوطني - الشؤون الصحية

مرض نقص انزيم 3 هيدروكسي-3-ميثيل قلوتاريل كوأ لياز الوراثي

HMG CoA lyase 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

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

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 .

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 أو 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 .

٣) نتيجة لضعف الشهية و عند 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

ما هو مرض نقص انزيم ٣هيدروكسي-٣-ميثيل قلوتاريك لياز الوراثي ؟

هو أحد أمراض التمثيل الغذائي الوراثية الناتجة عن خلل في تكسير الحمض الأميني الليوسين مما يتسبب بتراكم عدد من المواد الضارةوأيضا هذا المرض يضعف قدرة الجسم على انتاج الكيتونات المهمة لإمداد الجسم بالطاقة عند الصيام وكل هذا يحدث نتيجة خلل في انزيم يسمى ٣ هيدروكسي٣ميثيل قلوتاريك لاياز في الجسم.

ما هي أعراض المرض؟

يولد الطفل طبيعيا وتظهر اعراض هذا المرض عادة 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 الغير كيتوني مما يؤدي إلى اعراض الخمول، الكسل الحاد، والنوم المفرط و قد تصل إلى الإغماء الكامل عند تأخر التشخيص وتقديم العلاج وكذلك ضعف الرضاعة، وكثرة القيء وحدوث حركات غير طبيعية لاإرادية كنوبات التشنج نتيجة لانخفاض السكر وايضا يكون عند هؤلاء المرضى حموضة في الدم وزيادة مفرطة في حمض الأمونيا السام .

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

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 سابقا.

هل يوجد علاج لهذا المرض؟

يعتمد العلاج بشكل اساسي على تجنب الصيام وزيادة في تناول الكربوهيدرات عند تعرض الجسم لأي ضغط شديد كالزكام والالتهابات.وأيضا ينصح بعض الاستشاريين بالتقليل من البروتينات والدهون 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.

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 الكارنتين (Carnitine) .

ب- العلاج بالمستشفى:

عند تدهور الحالة العامة للطفل وازدياد القيء والخمول ورفض تناول للسوائل والمحاليل يجب المسارعة إلى اقرب مركز صحي كما ينصح 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 .

ماهي خطورة المرض ومضاعفاته على المدي الطويل؟

تشتد خطورة هدا المرض في السنوات الأولى من العمر. وهذه الخطورة تكمن في مستوى الحموضة في الدم وانخفاض السكر وفرط الكيتونات، والتي قد تؤدى في الكثير من الحالات إلى الهبوط الشديد في الجهازين القلبي والرئوي مع نقص الأكسجين وبالتالي قد تؤدي إلى الضرر البالغ بالمخ والمراكز الحساسة بالدماغ مما ينتج عنه ضمور بالمخ و تأخر في القدرات العقلية .

- فيما يلي بعض من مضاعفات المرض على المدى الطويل : ضعف النمو الجسدي وقلة الشهية، التشنجات، الحركات القيء المتكرر مع الارتجاع المعدي إلى المريء ،حموضة الدم المتكررة .
- و مع ان هذه المضاعفات مقلقه جدا لكن المتابعة الطبية والتقيد بإرشادات الفريق الطبي والعلاج المبكر و السريع للانتكاسات يؤدي إلى تفاديها بإذن الله.

الاستشارة الوراثية :

هذا المرض ناتج عن خلل وراثي في الجين، و هو ينتقل بما يعرف بالوراثة المتنحية. أي أن الأبوين حاملين للمورث (الجين) المسبب لهذا المرض، و في كل حمل هناك ٢٥٪