المملكة العربية السعودية
وزارة الحرس الوطني - الشؤون الصحية

مرض إرتفاع حمض الايزوفلرك

Isovaleric Acidemia

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؟

- التأخر العقلي بجميع الدرجات (خفيف، متوسط، شديد) و هو ناتج عن ضمور خلايا المخ.
- ضعف النمو الجسدي و قلة الشهية.
- الصرع أو التشنجات في بعض الحالات .
- فرط الحركة، مع ضعف التركيز.
- القابلية للالتهابات المتكررة (بسبب ضعف المناعة).
- القيء المتكرر مع الارتجاع المعدي إلى المريء.
- حموضة الدم المتكررة .
- ارتفاع الأمونيا المتكررة.
- ارتفاع حمض اللاكتيك المتكرر.
- ارتفاع انزيمات الكبد وتضخم في حجم الكبد.
- التهاب البنكرياس.

الاستشارة الوراثية:

هذا المرض هو مرض وراثي ينتقل بما يعرف 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 او ماء الجنين وثبوت اصابة الجنين فان الجنين لا يمكن علاجه حتى وان اكتشف مبكرا ولكن بالإمكان اجهاض الجنين اذا 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 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 و أخصائي العلاج الطبيعي و التأهيلي ومتابعتهم في دراستهم و تطوير 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 الحمض الايزوفلرك الوراثي؟

هو أحد أمراض التمثيل الغذائي الوراثية الناتجة عن خلل في تكسير الحمض الأميني الليوسين نتيجة لنقص أنزيم حمض ايزوفلرك كوأ ديهيدروجينيز في الجسم مما يؤدى إلى تراكم عدد من المواد الضارة كحمض الأيزوفلرك الذي يضر بالجهاز العصبي، وبالتالي قد يؤثر على القدرات الذهنية الحالية والمستقبلية.

ما هي أعراض المرض؟

يولد الطفل طبيعيا، وقد لا تظهر عليه الأعراض إلا بعد البدء في إرضاع الطفل أو عندما يتعرض الجسم لضغط شديد كالزكام او عند التعرض لالتهاب او بعد اخذ جرعة التطعيم .

وهذه بعض الأعراض الشائعة:

- الخمول، الكسل الحاد.
- ضعف الرضاعة وكثرة القيء.
- الارتخاء العضلي و احيانا تشنجات.
- النقص المتكرر لمستوى السكر .
- حموضة الدم.
- ارتفاع الامونيا السامة.
- ظهور رائحة مميزة لعرق الجسم (تشبه رائحة الجوارب)
- تضخم حجم الكبد.
- زيادة في حمض اللاكتيك .

كيف يتم تشخيص المرض؟

يتم التشخيص حاليا 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 العلاج بشكل اساسي على الحمية الغذائية مع بعض الأدوية المساعدة. 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.

أ- 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. و لكي يتم حساب كمية البروتينات بشكل دقيق يتعين على الأهل شراء ميزان رقمي دقيق لوزن الكميه المناسبة من بودرة الحليب حسب توجيهات اخصائي التغذية. و يجب التنبيه الى تجنب مكوث الطفل لمده طويلة دون طعام.

ب- الأدوية :

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

١) جلايسين: الجلايسين هو احد الاحماض الامينية الموجودة في الطعام. والجلايسين يساعد في خفض مستوى حمض الايزوفرك في الدم .

٢)الكارنيتين والذي يساعد على التخلص من المواد الضاره وخفض حمض الايزوفلرك في الجسم.

ومما يجب النبيه عليه ان الادوية المذكورة أعلاه لا يجب استخدامها كلها ونسبة الاستجابة لها تختلف من مريض الى اخر.

ج- المتابعة :

بالإضافة إلى الحمية الغذائية والأدوية المذكورة سابقا يجب على الأهل المتابعة مع استشاري امراض التمثيل الغذائي الوراثية وأخصائي التغذية بشكل مستمر وذلك للتأكد من جرعات الأدوية و كمية البروتين المسموحة. وايضًا لمتابعة نتائج الأحماض الأمينية وما إذا كانت مستوياتها مقبولة في الدم إضافة إلى عمل الفحوصات اللازمة للكشف عن تأثيرات هذا المرض.

ماذا يفعل الأهل عندما تبدأ بوادر الانتكاسة؟

من طبيعة المرض حدوث انتكاسات بشكل متكرر بين فترة و اخرى. وقد 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. وننصح ان يحمل الوالدين تقرير من الاستشاري المختص يبين تشخيص المرض و الخطة العلاجية عند الانتكاسات ويحتوي على الادوية التي يتناولها الطفل وجرعاتها لكي يتم تقديمها للطبيب المعالج في قسم الطوارئ فور وصول الطفل.