المملكة العربية السعودية
وزارة الحرس الوطني - الشؤون الصحية

مرض إمكاد الوراثي

MCAD

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 .

فاسمحوا 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

و مع ان هذه المضاعفات مقلقه جدا لكن المتابعة الطبية والتقيد بإرشادات الاطباء واخصائيي التغذية والعلاج المبكر والسريع للانتكاسات يؤدي إلى مكافحة الكثير منها وتفاديها بإذن الله.

الاستشارة الوراثية:

هذا المرض هو مرض وراثي ينتقل 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 و لكن 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 بإعطاء 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 وأخصائي العلاج الطبيعي والتأهيلي 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

مرض نقص انزيم السلسلة المتوسطة الأسيل كوأ ديهيدروجينيز خلل بأكسدة الاحماض الدهنية المتوسطة الوراثي

Medium Chain Acyl Co-A Dehydrogenase) (deficiency

ما هو مرض امكاد الوراثي ؟

هو أحد أمراض التمثيل الغذائي الوراثية الناتجة عن نقص إنزيم يسمى السلسلة المتوسطة الأسيل كوأ ديهيدروجينيز الذي يختص بأكسدة وتكسير الأحماض الدهنية ذات السلسلة المتوسطة ونقصه يؤدي الى خلل في تكسيرهذه الأحماض ومن ثم عدم الإستفادة منها عند الحاجة اليها كمصدر للطاقة عند الإمتناع عن الاكل كالصيام مثلا او في حالة النوم الطويل مما يؤدي الى نقص في انتاج الطاقة وانخفاض السكر في الدم وتراكم هذه الاحماض الدهنية في الجسم بكميات كبيرة .

ما هي أعراض المرض؟

قد يكون هناك تفاوت واختلاف كبير في الأعراض للمصابين بهذه الأمراض. فقد تكون الأعراض فقط انخفاض متكرر لمستوى السكر في الدم، أو قد تظهر الأعراض كخلل في وظائف الكبد وارتفاع لإنزيمات الكبد. وقد تتضمن الأعراض التقيؤ والإسهال والخمول والنعاس والتي قد تتطور إلى إغماء أو صعوبة في التنفس أو تشنجات أو كلها مجتمعة. وقد تكون الأعراض في بعض الاسر الموت المفاجئ أو ما يسمى بموت المهد خاصة الأقل من سنة .

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

كيف يتم تشخيص المرض؟

يتم التشخيص حاليا عن طريق الفحص المبكر لحديثي الولادة عن أمراض التمثيل الغذائي ويتم 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. ويستخدم دواء الكارنيتين للتخفيف من زيادة الأحماض الدهنية في الجسم.

ماذا يفعل الاهل 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.
- 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 والخطة العلاجية عند الانتكاسات ويحتوي على الادوية التي يتناولها الطفل و جرعاتها لكي يتم تقديمها للطبيب المعالج في قسم الطوارئ فور وصول الطفل.

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

قد تتدهور حالة الطفل وترتفع الحموضة في الدم وينخفض السكر مما يؤدي الى الخمول وفقدان الوعي و أيضا 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؟

- تشتد خطورة هدا المرض في السنوات الولى من العمر. وهذه الخطورة تكمن في مستوى الحموضة في الدم وانخفاض السكر، 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 .
- وفيما يلي بعض من مضاعفات المرض على المدى البعيد: التأخر العقلي بجميع الدرجات، ضعف النمو الجسدي وقلة الشهية، التشنجات، فرط الحركة، مع ضعف التركيز، حموضة الدم المتكررة .