المملكة العربية السعودية
وزارة الحرس الوطني - الشؤون الصحية

مرض ارتفاع الحمض الميثايل مالوني

Methylmalonic Acidemia
MMA

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

- فيما يلي بعض من مضاعفات المرض على المدى الطويل : فقر الدم المزمن، والتعرض للالتهابات المتكررة، قلة الشهية، التشنجات، التهاب البنكرياس، القيء المتكرر مع الارتجاع المعدي إلى المريء، حموضة الدم المتكررة، ارتفاع الأمونيا المتكررة، اعتلال عضلات القلب.
- و مع ان هذه المضاعفات مقلقه جدا لكن المتابعة الطبية والتقيد بإرشادات الاطباء وأخصائي التغذية والعلاج المبكر والسريع للانتكاسات يؤدي إلى تفاديها بإذن الله.

الاستشارة الوراثية:

هذا المرض هو مرض وراثي يتنقل 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 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 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 الحمض الميثايل مالوني الوراثي؟

هو أحد أمراض التمثيل الغذائي الوراثية الناتجة عن خلل في تكسير أو عمل حمض يسمى بالحمض الميثايل مالوني MMA نتيجة لنقص انزيم ميثيل مالونيل كو أ ميوتاز في الجسم مما يؤدى إلى تراكم هذا الحمض و عدد من المواد الضارة.
التي قد تضر بالجهاز العصبي، و بالتالي قد تؤثر على القدرات الذهنية الحالية والمستقبلية .

ما هي أعراض المرض؟

يولد الطفل طبيعيا , وقد لا تظهر عليه الأعراض إلا بعد الأسبوع الأول أو الثاني من العمر. علما هذه 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 واحياناً تشنجات.
- النقص المتكرر لمستوى السكر.
- حموضة الدم .
- ارتفاع الامونيا السامة.

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 سابقاً.

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 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 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- فيتامين ب١٢ كعامل مساعد للإنزيم المكسر للحمض الميثايل مالوني.
٢- الكارنيتين والذي يساعد على التخفيف من زيادة حمض الميثايل مالونك في الجسم.
٣- المضاد الحيوي ميترونيدازول للتخفيف من تكاثر البكتريا التي تفرز الامونيا والأحماض الامينية الضارة في الامعاء.

ج- المتابعة: بالإضافة إلى الحمية الغذائية والأدوية المذكورة سابقا يجب على الأهل المتابعة مع استشاري امراض التمثيل الغذائي الوراثية واخصائي التغذية بشكل مستمر وذلك للتأكد من جرعات 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 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. 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 .

ماهي خطورة المرض ومضاعفاته على المدي الطويل؟

تشتد خطورة هذا المرض في الأسابيع الأولى من الولادة. وهذه الخطورة تكمن في مستوى الحموضة في الدم، 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. ويضاف إلى ما سبق، ارتفاع الأمونيا المسببة لتلف خلايا المخ مما ينتج عنه ضمور بالمخ و تأخر في القدرات العقلية .