المملكة العربية السعودية
وزارة الحرس الوطني - الشؤون الصحية

مرض بول السكرة المحروقة
أو
مرض إم إس يو دي

Maple Syrup Urine Disease
MSUD

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 المدي الطويل؟

- تشتد خطورة هدا 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 و بالتالي 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.
- 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 .
- 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 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 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 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

ما هو مرض بولة السكرة المحروقة الوراثي؟

هو أحد أمراض التمثيل الغذائي الوراثية الناتجة عن خلل في تكسير أو عمل ثلاثة احماض امينية وهي: **حمض الليوسين والأيزوليوسين والفالين** وهذه الأحماض تسمى بالسلسلة الثلاثية الفرعية للأحماض الأمينية والتي تتراكم نتيجة لنقص انزيم الفا كيتوأسيد متفرع السلسلة دي هيدروجيناز في الجسم مما يؤدى إلى تراكم عدد من المواد الضارة . واختصارا لاسمه الطويل إلى حد ما فان الأطباء يطلقون عليه اسم مرض (إم إس يو دي) MSUD وهي اختصارًا لكلمة (Maple Syrup Urine Disease) والتي اشتقت من رائحة بول المرضى المصابون بهذا المرض التي تشبه رائحة السكر المحروق.

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 فيروسي او حمى او بعد اخذ جرعة **التطعيم** . و هذه بعض الأعراض الشائعة:

- الخمول، الكسل الحاد، والنوم المفرط وقد تصل إلى الإغماء الكامل عند تأخر التشخيص و تقديم العلاج .
- ضعف الرضاعة، وكثرة القيء، وقلة التبول .
- الارتخاء العضلي واحيانًا تشنجات.
- حموضة الدم .
- رائحة تشبه رائحة شراب القيقب.
- تقوس عضلات الظهر المسمى بالتشنج الظهري

بعد أن يتعافى الطفل من الأعراض الأولية خلال الأيام الأولى من العمر بعد تلقي العلاج فان نفس الأعراض السابقة تعاود الطفل كالقيء والخمول ورفض الرضاعة والحركات غيرالطبيعية وتقوس عضلات الظهر المسمى بالتشنج الظهري وحموضة الدم نتيجة زيادة حمض الليوسين السام.

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. 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 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) الثيامين أو فيتامين ب١كعامل مساعد للإنزيم المكسرللسلسلة الثلاثية الفرعية للاحماض الأمينية وفي الحالات التي تستجيب للثيامين قد لا يعاني هؤلاء الأطفال من ازمات متكررة بإذن الله.

٢) يتم إمداد الجسم بمجموعة من الأحماض الأمينيه التي لاتحتوي عليها الحمية الغذائية بمقادير مناسبة كافية للنمو ولكن يجب متابعة نسب هذه الأحماض بالتحاليل الدورية حتى لاتزيد عن حدها وتسبب انتكاسة للطفل وهي الايزوليوسين والفالين والقلوتامين والالانين.

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 وايضاً 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. 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 سريعًا 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.
- يجب على الأبوين عدم إعطاء الأيزوليوسين والفالين والقلوتامين والألانين خلال هذه الفترة.

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 و جرعاتها لكي يتم تقديمها للطبيب المعالج في قسم الطوارئ فور وصول الطفل .