الاستشارة الوراثية:

هذا المرض 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 والكشف عن الاصابة 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 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) 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

المملكة العربية السعودية

وزارة الحرس الوطني - الشؤون الصحية

مرض الفينايل كيتون يوريا أو مرض بي كي يو

Phenylketonuria PKU

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

ما هو مرض الفينايل كيتون يوريا الوراثي(بي كي يو)؟

هو أحد أمراض التمثيل الغذائي الوراثية الناتجة عن خلل في تكسير أو عمل حمض يسمى بحمض الفينايل الانين نتيجة لنقص انزيم فينايل الانين هايدروكسيلاز في الجسم مما يؤدى إلى تراكم هذا الحمض و نقص حمض التايروسين.

ما هي أعراض المرض؟

الاطفال المصابين بالفينايل كيتون يوريا غالبا ما يولدون بصحه جيده، في حالة عدم إكتشاف المرض فإن الطفل قد يصاب بنوبات من التشنجات أوقد يتأخر في التطور والنمو واكتساب المهارات السلوكية والحركية وفي بعض الأطفال يكون حجم الرأس أصغر من الطبيعي، ونتيجة لتراكم كميات كبيرة من حمض الفينايل الانين فقد تكون لهم رائحة ميزة في البول، أما نقص حمض التايروسين فإنه يؤدي إلى إعطاء الجلد والشعر لوناً فاتحاً بسبب نقص صبغة الميلانين.

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 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: .

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. و لكي 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 ومضاعفاته، ومن هذه الأدوية:

١)كوفان وهو دواء يساعد على التخفيف من نسبة زيادة حمض الفينايل الانين عند الأطفال الذين ابدوا استجابة لهذا الدواء.

٢) هناك بعض الأدوية التي يتم وصفها عن طريق استشاري الأمراض العصبية كادوية التشنج مثل ديازيبام(diazepam) أوالتقريتول (tegretol).

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 . و ايضا لمتابعة نتائج الأحماض الأمينية وما إذا كانت مستوياتها مقبولة في الدم إضافة إلى عمل الفحوصات اللازمة للكشف عن تأثيرات هذا المرض.

ماهي خطورة المرض ومضاعفاته على المدي الطويل؟

- تشتد خطورة هدا المرض في السنوات الولى من العمر. وهذه الخطورة تكمن في زيادة حمض الفينايل الانين في الدم، والتي قد تؤدى في الكثير من الحالات إلى إلى الضرر البالغ بالمخ والمراكز الحساسة بالدماغ مما ينتج عنه ضمور بالمخ و تأخر في القدرات العقلية .
- ضعف النمو الجسدي وقلة الشهية .
- الصرع أو التشنجات في بعض الحالات .
- الحركات العصبية الغير الطبيعية اللإرادية.
- فرط الحركة، مع ضعف التركيز .

ومع ان هذه المضاعفات مقلقه جدا لكن المتابعة الطبية والتقيد بإرشادات الاطباء واخصائيي التغذية التي تشمل الحمية الغذائية والعلاج المبكر والسريع للانتكاسات يؤدي إلى مكافحة الكثير منها وتفاديها بإذن الله.