المملكة العربية السعودية
وزارة الحرس الوطني - الشؤون الصحية

مرض إرتفاع الحمض البروبيوني

Propionic Acidemia
PA

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

نصائح:

١) يجب اعطاء الطفل تطعيماته حسب الجدول المقرر له و ينصح 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 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

- 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 وأخصائيي التغذية والعلاج المبكر والسريع للانتكاسات يؤدي إلى تفاديها بإذن الله.

الاستشارة الوراثية:

مرض ارتفاع الحمض البروبيوني 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 أو 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 ووافق الوالدين على ذلك.

ما هو مرض ارتفاع الحمض البروبيوني الوراثي؟

هو أحد أمراض التمثيل الغذائي الوراثية الناتجة عن خلل في تكسير أو عمل حمض يسمى بالحمض البروبيونيPA. نتيجة لنقص انزيم بروبينيل كو أ كاربوكسيلاز في الجسم مما يؤدى إلى تراكم هذا الحمض و عدد من المواد الضارة مثل الأمونيا والجلايسين.

ما هي أعراض المرض؟

يولد الطفل طبيعيا، وقد لا تظهر عليه الأعراض إلا بعد الأسبوع الأول أو الثاني من العمر. و هذه بعض الأعراض الشائعة:

- الخمول ، ضعف الرضاعة
- الارتخاء العضلي واحيانًا تشنجات.
- 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 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 وتأثيره على الطفل.

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. 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) البيوتين كعامل مساعد للإنزيم المكسرللحمض البروبيوني.

٢) الكارنيتين والذي يساعد على التخفيف من زيادة الحمض البروبيوني في الجسم.

٣) المضاد الحيوي ميترونيدازول للتخفيف من تكاثر البكتريا التي تفرز الامونيا والأحماض الامينية الضارة في الامعاء.

ج- المتابعة :

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.

ماذا يفعل الاهل عندما تبدأ بوادر الانتكاسة؟

من طبيعة المرض حدوث انتكاسات بشكل متكرر تلقائيا او نتيجة لحدوث التهاب في الجسم مثل النزلات المعوية او الزكام او حتى بعد اخذ جرعة من التطعيم المعتاد . علما ان تكرار الانتكاسات وتأخر علاجيها في كل مرة قد يسبب تلف في بعض اجهزة الجسم مثل المخ والكلى.

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 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 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 وبالتالي قد تؤدي إلى الضرر البالغ للجهاز العصبي. ويضاف إلى ما سبق، ارتفاع الأمونيا المسببة لتلف خلايا المخ مما ينتج عنه ضمور بالمخ و تأخر في القدرات العقلية.