المملكة العربية السعودية
وزارة الحرس الوطني - الشؤون الصحية

مرض في إل كاد الوراثي

VLCAD

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

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 وعند استمرار مشاكل التغذية و البلع و الاكل 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

ماهي خطورة المرض ومضاعفاته على المدي الطويل؟

- تشتد خطورة هدا المرض في السنوات الولى من العمر. وهذه الخطورة تكمن في ضعف عضلة القلب خاصة في النوع الذي يصيب الرضع 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, ضعف النمو الجسدي وقلة الشهية, التشنجات, فرط الحركة, مع ضعف التركيز. ومع 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:

مرض في ال كاد هو مرض وراثي ينتقل بما يعرف 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 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 و وافق الوالدين على ذلك.

مرض نقص خميرة السلسلة الطويلة جدا لأسيل كو أي ديهيدروجينيز خلل باكسدة الاحماض الدهنية الطويلة جدا الوراثي

Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency

ماهو مرض نقص انزيم السلسلة الطويلة جدا الأسيل كوأديهيدروجينيز الوراثي ؟

هو أحد أمراض التمثيل الغذائي الوراثية الناجّة عن نقص إنزيم السلسة الطويلة جدا الاسيل كو أ ديهايدروجينيز الذي يختص بأكسدة وتكسير الأحماض الدهنية ذات السلسلة الطويلة جدا ونقصه يؤدي الى خلل في تكسير هذه الأحماض ومن ثم عدم الإستفادة منها عند الحاجة اليها كمصدر للطاقة عند الامتناع 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 . قد تظهر الأعراض بشكل حاد بعد النوم أو بعد حدوث مرض مصحوب بضعف الشهية كحالات الزكام و الالتهابات بشكل عام أو نتيجة لعدم تناول الطعام لأكثر من ١٢ ساعة.

وقد تتضمن الأعراض الخمول والنعاس والتي قد تتطور إلى إغماء كذلك التقيؤ والاسهال وضعف في الشهية وصعوبة في التنفس و تقلب في المزاج وتغيرات سلوكية. أو تشنجات وقد تظهر بعضها او كلها مجتمعة.

ويقسم المرض حسب سن الاصابة الى ثلاث انواع رئيسية:

١- نوع الرضع : قد يكون لديهم تضخم وضعف عضلة القلب مع سرعة في دقات القلب واحيانا عدم انتظام فيها. اضافة الى تضخم الكبد وارتخاء بالعضلات

٢- نوع الأطفال : وقد تتراوح الاعراض بين نوبات من انخفاض السكر المتكرر او ازمة استقلابيه كاملة خاصة عند حدوث مرض طارئ او الصيام عن الطعام لوقت طويل نسبيا.كما قد يكون هناك تضخم في الكبد او اضطراب في وظائفها او ضعف عضلي خاصة بعد الرياضة. في العادة الاعراض القلبية لا تظهر كثير في هذا النوع.

٣-نوع البالغين: تظهر الاعراض بنوبات من ضعف العضلات وقد تكون هناك تهتك في العضلات خاصة بعد التمارين الرياضية او الصيام لوقت طويل. ومن اعراض التهتك العضلي الالم في العضلات والضعف والتقلصات العضلية وتغير لون البول الى البني المحمر. وعند عدم تقديم العلاج فان هذا النوع قد يؤثر على وظائف الكلى. ومن الملاحظ ان هذا النوع لا يحدث لهم مشاكل في القلب ولا ازمات استقلابية او نقص بالسكر.

كيف يتم تشخيص المرض؟

يتم التشخيص حاليا عن طريق الفحص المبكر لحديثي الولادة عن أمراض التمثيل الغذائي والتأكد 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 الذي يساعد على التخفيف من زيادةالأحماض الدهنية في الجسم.

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.
- 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 و الخطة العلاجية عند الانتكاسات ويحتوي على الادوية التي يتناولها الطفل وجرعاتها 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 وأيضا تشنجات في بعض الأحيان. علما ان تكرار الانتكاسات وتأخر علاجيها في كل مرة قد يسبب تلف في بعض خلايا المخ.