

س1: ماهو مرض ارتفاع حمض الجلوتاريك 1 GA1 و كيف أصيب طفلي؟

GA1 هو أحد امراض اضطراب الأحماض العضوية و هي مجموعة من الأمراض الوراثية النادرة الخاصة بالتمثيل الغذائي، و التي يسببها نقص او تعطيل بعض الانزيمات.. حيث يحتاج الانسان لعمل هذه الانزيمات لتكسير و استخدام البروتينات و الأحماض الأمينية من الطعام الذي يتناوله مما يسبب تراكم المواد الضارة في الدم والبول . ويمكن لهذه المواد تؤثر على الصحة والنمو و التطور.

ينتقل المرض بطريقة الوراثة المتنحية و تتلخص باللقاء مورثن معطلين احدهما من الأب و الآخر من الأم والذان يكونان ناقلان أو حاملان للمرض فقط ولا تظهر عليهم أي أعراض. و عند تواجد المورثن المعطلين في خلايا جسم الطفل يتم تعطيل او عدم انتاج الانزيم المخصص لهضم البروتين و تحدث الأعراض حين تتراكم المواد السمية بجسم الطفل

س2: ماهي الأعراض المصاحبة لمرض GA1 ؟

يظهر المواليد المرضى أصحاء عند الولادة. ثم يلاحظ زيادة في حجم الرأس تدريجيا، من ثم تبدأ الأعراض بالظهور غالبا بين الشهر الثاني و العام الرابع. GA1 يسبب نوبات تسمى الإنتكاسات الأيضية .

بعض الأعراض الأولية للإنتكاسة هي:

فقدان الشهية

قيء

النعاس الشديد أو نقص الطاقة

بكاء و توتر شديد

عصبية

شد و تيبس بالعضلات

حركات لا إرادية

تقوس حاد بالظهر

إذا لم يتم التعامل مع الإنتكاسات الأيضية ، فإنها يمكن لن تتطور إلى :

تشنجات العضلات

تقلصات العضلات المتصلية

حركات لا إرادية مثل الرجفة في الذراعين والساقين،

ضعف التنسيق ومشاكل في التوازن

زيادة مستويات المواد الحمضية في الدم،

غيوبة، مما يؤدي أحيانا إلى الوفاة

س3: كيف تحدث الإنتكاسات الأيضية؟

يمكن أن تحدث الإنتكاسات الأيضية بعد:

تناول كميات كبيرة من البروتين

المرض أو الإصابة

عدم تناول الطعام لفترة طويلة

الأحداث المجهدة مثل الجراحة

س4: كيف تكون حالة الطفل بين الإنتكاسات أو الأزمت؟

يختلف ذلك حسب شدة المرض. بينما يظهر البعض صحيحا سليما بين الانتكاسات، يعاني البعض الآخر من صعوبات التعلم أو التخلف العقلي ضعف النمو

تضخم الكبد
العضلات الرخوة
التشنج
اضطراب حركة اللاإرادي
نوبات متكررة من الحمى
التعرق المفرط
التأخر في المشي والمهارات الحركية الأخرى
مشاكل في النطق
تلف في الدماغ

س5: ماهو علاج GA1؟

من أهم العوامل التي تساعد في نجاح العلاج هي التعاون المستمر بين الأهل و الطبيب المعالج و اختصاصي التغذية و اتباع التعليمات بدقة شديدة من حيث الحمية و خطة الطوارئ

تتلخص خطة العلاج بالآتي

(1) الأدوية : يحددها الطبيب المعالج

(2) الحمية قليلة البروتين :

معظم المواد الغذائية في النظام الغذائي تكون من الكربوهيدرات لأنها تعطي الجسم السكريات التي يمكن استخدامها كمصدر من مصادر الطاقة. يمكن تناول وجبات عالية من الكربوهيدرات ومنخفضة في البروتين والدهون تساعد على منع الإنتكاسات الأيضية.

الأطعمة التي تحتوي على البروتين الذي قد يحتاج طفلك إلى تجنبها هي:

الحليب ومنتجات الألبان
اللحوم والدواجن
السماك
البيض
الفاصوليا المجففة والبقوليات
زبدة الفول السوداني و المكسرات

العديد من الخضروات والفواكه تحتوي على كميات صغيرة من البروتين ويمكن أن تؤكل بكميات محددة. لا تقم بإزالة جميع البروتين من النظام الغذائي لطفلك لأنها عامل مهم في النمو السليم للمريض. الأطفال الذين يعانون من GA1 يحتاجون إلى كمية معينة من البروتين للنمو بشكل صحيح.

يمكن لاختصاصي التغذية ان يعطي خطة الغذاء الذي يحتوي على كمية مناسبة من البروتين والمغذيات، والطاقة للحفاظ على طفلك بصحة جيدة. ومن المرجح أن طفلك بحاجة إلى أن تكون على خطة غذائية خاصة في جميع مراحل الحياة.

(3)الحليب الخاص

بالإضافة إلى اتباع نظام غذائي منخفض البروتين، يمكن إعطاء طفلك الحليب الخاص. هذه الحليب يحتوي على الكمية الصحيحة من البروتين والمواد المغذية التي يحتاجها طفلك للنمو والتطور الطبيعي. سيقوم الطبيب المعالج و اختصاصي التغذية بإرشادكم الى نوع التركيبة و مقادير الاستخدام

وهناك أيضا الأطعمة الطبية مثل دقيق خاص منخفض البروتين، والباستا والأرز التي صنعت خصيصا للأشخاص الذين يعانون من اضطرابات الأحماض العضوية. سوف يقدم لكم اختصاصي التغذية المشورة حول كيفية استخدام هذه الأطعمة كجزء من نظام طفلك الغذائي.

(4) تجنب البقاء فترة طويلة دون طعام

الرضع والأطفال الصغار مع GA1 بحاجة لتناول الطعام بشكل متكرر لمنع حدوثا لإنتكاسات الأيضية. وغالبا ما يقترح أن يكون اطعام الرضع بشكل متكرر و متقارب.

من المهم بالنسبة للرضع الإطعام خلال الليل. قد يحتاجون إلى إيقاظهم لتناول الطعام إذا كانوا لا يستيقظون من تلقاء نفسها. الطبيب العالج واختصاصي التغذية سيوفران للوالدين خطة التغذية المناسبة لطفلك الرضيع. سيقوم الطبيب أيضا بتقديم خطة "يوم المرض"، هي خطة مصممة خصيصا للوالدين تحتوي على احتياجات طفلك من الغذاء في حال المرض.

(4) اختبارات الدم والبول المنتظمة

تتبع الكيتونات

اختبارات البول دورية للتحقق مستوى الكيتونات في المنزل أو في عيادة الطبيب. الكيتونات هي مواد تتكون عندما يتم تقسيم الدهون في الجسم للحصول على الطاقة. يحدث هذا بعد البقاء من دون طعام لفترات طويلة، أثناء المرض، وخلال فترات الإجهاد. ارتفاع الكيتونات في البول قد تشير إلى بداية الانتكاسة.

اختبارات الدم

اختبارات الدم العادية لقياس مستوى الأحماض الأمينية. ويمكن أيضا أن يتم اختبارات البول. قد يحتاج نظام طفلك الغذائي والأدوية إلى تعديل بناء على نتائج هذه الاختبارات.

(5) مراجعة المستشفى في بداية أي مرض

وبالنسبة للأطفال مع GA1، يمكن حتى المرض البسيط ان يؤدي إلى الانتكاسة الايضية. لمنع حدوث مشاكل صحية خطيرة، اتجه للمستشفى على الفور عندما يكون طفلك لديه أي مما يلي:

فقدان الشهية

قيء

الإسهال

الإصابة أو المرض

حمى مع رفض الطعام

توتر و حركات لاإرادية

في هذه الحالات يحتاج طفلك زيادة السوائل و المحاليل الخاصة والكربوهيدرات و الحد من البروتينات من أجل منع حدوث الانتكاسة. سيتم توفير المحاليل الخاصة من قبل اختصاصي التغذية و الطبيب المعالج مع كيفية الاستخدام.

الأطفال الذين يعانون من GA1 قد يحتاجون للعلاج في المستشفى أثناء المرض لتجنب مشاكل صحية خطيرة. اسأل الطبيب المعالج الخاص بطفلك عن خطة الطوارئ و التي تحتوي على ارشادات عن كيفية التعامل مع الانتكاسة و الاجراءات الواجب اتخاذها للتعامل مع الازمة في المستشفى.

بعد سن السادسة تقل الانتكاسات بشكل كبير عند الأطفال المرضى

س6: علمت ان مرض GA1 من الأمراض الوراثية، هل من الممكن تكرار الإصابة في الحمل القادم؟

نعم، نسبة الإصابة هي 25٪ لكل حمل على حدة، و 25٪ يكون الطفل سليم تماما، و 50٪ يكون الطفل غير مصاب و لكن ناقل او حامل للمرض. بالإمكان مناقشة هذه الاحتمالات بتوسع أكبر مع الطبيب المعالج بالإضافة إلى طرق الوقاية من تكرار الإصابة.

س7: هل من الممكن منع تكرار هذا المرض بين أقاربي؟

يتم فحص الطفرة الوراثية المسببة للمرض عند طفلك و عندما تحدد هذه الطفرة يتم فحص الراغبين بالزواج فيما اذا كانوا يحملون هذه الطفرة أم لا. إذا كان الراغبان بالزواج كلاهما يحمل نفس الطفرة لا ينصح بإتمام الزواج لوجود احتمال الإصابة بالأطفال بنسبة 25٪ لكل حمل، أما إذا كان أحدهما فقط يحمل الطفرة او كلاهما سليمان تماما فلا مشكلة في اتمام الزواج لضعف وجود الفرصة في تكرار المرض.