س1: ماهو مرض الجالاكتوزيميا GALACTOSSEMIA و كيف أصيب طفلي؟

مرض الجالاكتوزيميا GALACTOSSEMIA هو ارتفاع سكر الجالاكتوز في الدم، هي حالة وراثية نادرة. يعاني مرضى الجالاكتوسيميا من مشاكل في هضم نوع من السكر يسمى الجالاكتوز. و بما انهم لا يستطيعون هضم الجالاكتوز بشكل صحيح، فإنه يتراكم في الدم مما يؤدي الى ظهور الأعراض. يتركز الجلاكتوز في الحليب وجميع الأطعمة الأخرى التي تحتوي على مشتقات الحليب.

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

س2: ماهي الأعراض المصاحبة لمرض الجالاكتوزيميا GALACTOSSEMIA ؟
الجالاكتوزيميا GALACTOSSEMIA الكلاسيكية

ان ارتفاع الجالاكتوز بالدم يؤثر على أجزاء كثيرة من الجسم. بعض من الأجهزة التي قد تتأثر تشمل الدماغ والعينين والكبد والكلى.

تبدأ الأعراض عند الاطفال الذين يعانون من الجالاكتوزيميا GALACTOSSEMIA الكلاسيكية في غضون أيام قليلة بعد الولادة خصوصا بعد الرضاعة. وعادة ما تكون بهيئة إسهال و قيء و يرقان.

بعض الآثار الأخرى للجالاكتوزيميا GALACTOSSEMIA الكلاسيكية في حالة عدم أو تأخر العلاج تشمل:
الفشل في النمو و اكتساب الوزن
سوء التغذية و ضعف الرضاعة
كثرة النوم و الخمول
العصبية
انخفاض نسبة السكر في الدم
التشنجات
تضخم و فشل بالكبد
اليرقان (اللون الأصفر على الجلد أو بياض العينين - بوصفار)
النزيف
التهابات الدم الخطيرة التي يمكن أن تؤدي إلى الصدمة والوفاة
إعتام عدسة العين المبكرة التي تحدث في حوالي 10٪ من الأطفال

في حالة عدم العلاج يتوفى معظم المصابون من فشل الكبد أما الذين لا يزالون على قيد الحياة و دون علاج فقد يكون التخلف العقلي وغيرها من الأضرار إلى الدماغ والجهاز العصبي هي النتيجة الحتمية.

الجالاكتوزيميا الخفيفة DUARTE GALACTOSSEMIA
يعاني بعض الأطفال من الجالاكتوزيميا الخفيفة و عادة ما تكون الأعراض هنا أقل حدة مما يظهر في النوع الكلاسيكي و البعض الآخر ليس له أعراض على الإطلاق، و قد لا تحتاج للعلاج.

أعراض الجالاكتوزيميا الخفيفة

إعتام عدسة العين في وقت مبكر
التخلف العقلي البسيط أو بطء التعلم
ترنح (مشية غير مستقرة)
التأخر في النمو
مشاكل الكلام والتأخر الذهني
و قد تعاني بعض الإناث من تأخر الدورة الشهرية أو انقطاع الطمث في وقت مبكر.

س3: ماهو علاج الجالاكتوزيميا GALACTOSSEMIA؟

1. االنظام الغذائي الخالي من الجالاكتوز
يوجد الجالاكتوز أو سكر اللبن في الأطعمة التالية، والتي يجب تجنبها:
الحليب وجميع منتجات الألبان
الأطعمة المصنعة و المعلبة
صلصة الطماطم
بعض الحلويات
بعض الأدوية - أقراص، كبسولات
تحتوي بعض الفواكه والخضروات أيضا على الجلاكتوز
أي أطعمة أو أدوية التي تحتوي على المواد الصلبة المكونات لاكتولوز، مصل اللبن.
سوف يقوم اختصاصي التغذية بمساعدتك بالتعرف على الأطعمة المناسبة لطفلك و على وضع خطة غذائية تتيح لطفلك تجنب الجالاكتوز و تناول كمية مناسبة من البروتين والمغذيات والطاقة للحفاظ عليه في صحة جيدة.

2. الحليب خالي من الجالاكتوز
يتم إعطاء الأطفال المرضى حديثي الولادة تركيبة خاصة خالية من الجالاكتوز. و الأنواع الأكثر استخداما للرضع المصابين هي تلك المصنوعة من بروتين الصويا و ليس حليب الصويا لاحتوائه على اللاكتوز.
بالتعاون مع طبيبك و اختصاصي التغذية سيتم التعرف على التركيبة المناسبة و المقدار اللازم حسب عمر و حالة طفلك

3. مكملات الكالسيوم:
بعض الأطباء ينصحون أيضا فيتامين D كملات غذائية بالإضافة إلى الكالسيوم.

4. المتابعة مع الطبيب المعالج
يحتاج الرضع والأطفال المرضى عادة لاختبارات الدم المنتظمة وتستخدم هذه الاختبارات للكشف عن المواد السامة في حالة عدم الانتظام بالحمية الخاصة. و نتائج هذه الاختبارات تساعد الطبيب الخاص بطفلك واختصاصي التغذية على صقل الخطة العلاجية التي تلبي احتياجات طفلك.

قد يقترح الطبيب أيضا تقييم رسمي لمهارات طفلك و نموه العقلي و مهارات الكلام واللغة. إذا أظهر طفلك التأخير في مناطق معينة من التعلم أو الكلام يمكن تقديم مساعدة إضافية.

5. إعلام الأقارب والمعلمين ومقدمي الرعاية لطفلك بالحالة
من المهم بالنسبة لك أن تبلغ كل من يساعد برعاية لطفلك انه لا يمكنه تناول الأطعمة التي تحتوي على الحليب.

الجالاكتوزيميا الخفيفة/البديلة DUARTE GALACTOSSEMIA
الأطفال الذين يعانون من الجالاكتوزيميا الخفيفة/البديلة DUARTE GALACTOSSEMIA قد يحتاجون أو لا يحتاجون للعلاج.
طبيب التمثيل الغذائي سوف يتيح لك معرفة ما إذا كان طفلك يحتاج لتجنب سكر اللبن و سوف يزودك بخطة غذائية خاصة مصممة لإبقاء طفلك بصحة جيدة إذا لزم الأمر.
يمكن لاختصاصي التغذية ان يعطي خطة الغذاء الذي يحتوي على كمية مناسبة من البروتين والمغذيات، والطاقة للحفاظ على طفلك بصحة جيدة. ومن الممكن أن يحتاج طفلك خطة غذائية خاصة في جميع مراحل الحياة.

س4: ماذا أتوقع من طفلي في حال تم علاجه؟
لأن جسم الإنسان يفرز الجالاكتوز فإن الأعراض لا يمكن تجنبها تماما عن طريق إزالة جميع مصادر الجالاكتوز من النظام الغذائي. ويعمل الباحثون على إيجاد علاج لخفض الجالاكتوز المصنعة بالجسم، ولكن لا توجد طريقة فعالة للقيام بذلك في هذا الوقت.

عندما يبدأ علاج الطفل خلال العشرة أيام الأولى فإن هناك فرصة أفضل بكثير للنمو الطبيعي والتطور والذكاء. قد يكون بعض الأطفال الذين يتلقون العلاج المبكر متأخرين في النمو قليلا ولكن معظم المرضى يصلون الى طول نهائي جيد.

حتى مع العلاج في سن مبكرة، يعاني بعض الأطفال من التأخر في التعلم والتطور، وربما يحتاجون إلى مساعدة إضافية في المدرسة. بعض الأطفال يعانون من صعوبات في الكلام واللغة و البعض لديهم تأخر في المهارات الحركية مثل المشي والتنسيق والتوازن. بعض الأطفال لديهم تغيرات في السلوك التي قد تشمل صعوبات الانتباه أو الخجل.

حتى عندما تعامل بعناية، قد تعاني بعض الفتيات المرضى من تأخير الدورة الشهرية أو إنقطاع الطمث المبكر.

إذا بدأ العلاج بعد اليوم العاشر فإن التأخر و مشاكل التعلم هي أكثر احتمالا. يختلف مستوى التأخر من طفل إلى آخر و بلا شك فإن العلاج لا يزال مهم، حتى لو بدأ في وقت متأخر، لأنه يمكن أن يساعد على منع المزيد من التأخر والأعراض.

س5: علمت ان مرض الجالاكتوزيميا GALACTOSSEMIA 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 طبيبك المعالج بالإضافة إلى طرق الوقاية من تكرار الإصابة.

س6: هل من الممكن الوقاية من 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 إحتمال 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.