س1: ماهو مرض السيتروليـنيميا CITRULLINEMIA و كيف أصيب طفلي؟

CITRULLINEMIA هو أحد امراض اضطراب الأحماض الأمينية الخاصة بحلقة اليوريا و هي مجموعة من الأمراض الوراثية النادرة الخاصة بالتمثيل الغذائي، و التي يسببها عدم تواجد أو عمل انزيم ارجينينو ساكسينيت سينثيز بشكل صحيح. حيث يحتاج الانسان لعمل هذا الانزيم لتكسير و استخدام البروتينات من الطعام الذي يتناوله مما يسبب تراكم المواد الضارة و السامة في الدم والبول و خصوصا مادة الأمونيا .الأمونيا وغيرها من المواد الضارة تتراكم في الدم وتسبب تلف دائم في الدماغ و في حالة عدم العلاج فإن النتيجة الحتمية هي الوفاة.

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 لهضم البروتين و تحدث الأعراض حين تتراكم المواد السمية بجسم الطفل

س2: ماهي الأعراض المصاحبة لمرض CITRULLINEMIA اذا لم يتم علاجه ؟

تتحول الأمونيا عادة في الجسم السليم الى مادة تسمى "اليوريا". ثم تتم إزالة اليوريا بأمان في البول. إذا لم يتم تحويل الأمونيا إلى اليوريا، فإنها تتراكم في الدم ويمكن أن تكون ضارة جدا. إذا بقيت مستويات الأمونيا عالية لفترة طويلة جدا، فإنها تتسبب بأضرار بالغة في الدماغ.

تختلف أعراض و توقيت ظهور المرض من شخص لآخر. هناك نوعين رئيسيين من مرض CITRULLINEMIA. في الشكل الأكثر شيوعا (الكلاسيكي)، تبدأ الأعراض بعد فترة قصيرة من الولادة. أما النوع الأخف فإن الأعراض تبدأ خلال مرحلة الطفولة.

أعراض النوع الأول الكلاسيكي و التي تظهر بعد الولادة
يولد الأطفال المصابين عادة بصحة جيدة ولكن سرعان ما تتطور لديهم الأعراض. في غضون بضعة أيام، تتكون لديهم مستويات مرتفعة من الأمونيا في الدم. بعض الأعراض الأولى لإرتفاع الأمونيا هي:
فقدان الشهية
النعاس الزائد أو الخمول
العصبية و البكاء
قيء

إذا لم يعالج الطفل، يمكن لمستويات الأمونيا المرتفعة ان تسبب:
ضعف العضلات
مشاكل في التنفس
مشاكل في الحفاظ على حرارة الجسم
التشنجات
استسقاء في الدماغ
الغيبوبة و الوفاة أحيانا

آثار أخرى لمرض CITRULLINEMIA ويمكن أن تشمل:
ضعف النمو
تضخم الكبد
التأخير في التعلم أو الإعاقة الذهنية

من دون علاج، فإن العديد من الأطفال الرضع يموتون في غضون أسابيع قليلة.

أعراض مرض CITRULLINEMIA الذي يبدأ في مرحلة الطفولة
هذا النوع أكثر اعتدالا، والأعراض تبدأ في وقت لاحق في مرحلة الرضاعة أو الطفولة. بعض الأعراض الشائعة في الأطفال الذين لم يتم علاجهم هي:

ضعف النمو
الجاف، والشعر الهش
فرط النشاط
مشاكل السلوك
صعوبات التعلم أو الإعاقة الفكرية
تجنب اللحوم وغيرها من الأطعمة الغنية بالبروتين
فشل الكبد
شد بالعضلات و الأعصاب
الجلطة الدماغية
نوبات من ارتفاع الأمونيا في الدم، و هذه تحدث بسبب:
البقاء من دون طعام
المرض أو الإصابة
الوجبات عالية البروتين
و تكون أعراضها كالتالي:
فقدان الشهية
الصداع الشديد
قيء
النعاس الشديد أو نقص الطاقة
بطء و تلعثم بالكلام
ضعف التنسيق ومشاكل في التوازن

هناك نوع نادر من ال CITRULLINEMIA يحدث للسيدات أثناء أو بعد الحمل، و تعاني هؤلاء السيدات من:
قيء
خمول
تشنجات
الارتباك و الهلوسة
اضطرابات سلوكية مثل الهوس و الذهان
استسقاء بالدماغ

س3: كيف تكون حالة الطفل بين الإنتكاسات أو الأزمات:

يختلف ذلك حسب شدة المرض. بينما يظهر البعض صحيحا سليما بين الانتكاسات، يعاني البعض الآخر من
صعوبات التعلم أو التخلف العقلي
التأخر في المشي و المهارات الحركية
حركات لا إرادية غير طبيعية
التشنج

س4: ماهو علاج CITRULLINEMIA ؟
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 الخاصة بطفلك. هناك حاجة ملحة إلى العلاج الفوري لمنع تراكم الأمونيا.

تتلخص خطة العلاج بالآتي

1) الأدوية :
مكملات الأرجينين عن طريق الفم تعطى لمعظم الأطفال الذين يعانون من اضطرابات حلقة اليوريا. الأرجينين يساعد الجسم على إزالة الأمونيا من الدم. الطبيب المعالج سوف يخبرك ما إذا كان طفلك يحتاج هذه المكملات و كميتها حسب الحاجة.

وهناك أدوية أخرى يمكن أن تساعد في خفض مستويات الأمونيا المرتفعة. يمكن أن تؤخذ هذه عن طريق الفم أو عن طريق الرضاعة أو انبوب التغذية. طبيب التمثيل الغذائي الخاص بطفلك سوف يقرر ما إذا كان طفلك يحتاج هذا النوع من الدواء.

خلال انتكاسة ارتفاع الأمونيا في الدم، يحتاج الأطفال للعلاج في المستشفى. وغالبا ما تعطى الأدوية لإزالة الأمونيا التي كتبها الطبيب عن طريق الوريد. قد يحتاج الطفل لغسيل الكلى لإزالة الأمونيا من الدم.

2) الحمية قليلة البروتين :
معظم الأطفال يحتاجون إلى تناول وجبات تتكون من الأطعمة منخفضة جدا من البروتين، وأطعمة طبية خاصة، وأحيانا تركيبة خاصة ينصح بها أخصائي التغذية تحتوي على كمية مناسبة من البروتين والمغذيات والطاقة للحفاظ على طفلك بصحة جيدة. ينبغي مواصلة خطة التغذية بشكل دائم.

العلاج الأكثر فعالية هو اتباع نظام غذائي منخفض البروتين. الأطعمة التي يجب تجنبها تشمل:

الحليب والجبن ومنتجات الألبان الأخرى
اللحوم والدواجن
السمك
البيض
الفاصوليا المجففة والبقوليات
زبدة الفول السوداني والجوز
إن تناول الأطعمة عالية في البروتين يسبب ارتفاع و تراكم الأمونيا في الدم، مما يؤدي إلى انتكاسة شديدة. العديد من الخضروات والفواكه تحتوي على كميات صغيرة من البروتين ويمكن أن تؤكل بكميات معينة.

لا تقم بإزالة جميع البروتين من النظام الغذائي. طفلك ما زال يحتاج إلى كمية معينة من البروتين للنمو والتطور الطبيعي. سوف يساعدك اختصاصي التغذية على تنظيم أفضل خطة الغذاء لطفلك.

3) الأطعمة الطبية و التركيبة الخاصة
هناك أطعمة الطبية مثل دقيق خاصة منخفض البروتين، والباستا والأرز تعد خصيصا للأشخاص الذين يعانون من اضطرابات الأحماض الأمينية الخاصة بحلقة اليوريا.

يمكن إعطاء طفلك تركيبة خاصة تحتوي على الكمية الصحيحة من المواد الغذائية والأحماض الأمينية. الطبيب واختصاصي التغذية يقرران ما إذا كان طفلك يحتاج هذه التركيبة أم لا.

خطة الغذاء الخاصة بطفلك تعتمد على أشياء كثيرة مثل العمر والوزن والصحة العامة. لا ينبغي إجراء أية تغييرات على النظام الغذائي الا تحت إشراف اختصاصي التغذية الخاص بطفلك.

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. الطبيب و اختصاصي التغذية سوف يعلمونكم ما هو نوع التركيبة و طريقة الاستخدام.

4) اختبارات الدم
سوف يحصل طفلك على اختبارات الدم المنتظمة لقياس الأحماض الأمينية ومستويات الأمونيا. قد يحتاج نظام طفلك الغذائي والأدوية إلى تعديل بناء على نتائج اختبار الدم.

5) زيارة الطوارئ بداية أي مرض:
وبالنسبة لبعض الرضع والأطفال، حتى المرض البسيط يمكن أن يؤدي إلى تراكم الأمونيا. من أجل منع حدوث مشاكل توجه على الفور لقسم الطوارئ عندما يكون طفلك لديه أي مما يلي:

فقدان الشهية
الخمول و النعاس الشديد
قيء
حمى
الإصابة أو المرض
تغيرات في السلوك
صعوبة في المشي أو مشاكل التوازن
غالبا ما تحتاج أعراض الأمونيا عالية للعلاج في المستشفى. سيزودك طبيب التمثيل الغذائي الخاص بطفلك بخطة للطوارئ تحتوى على تعليمات مفصلة لخطة العلاج.

س5: علمت ان مرض CITRULLINEMIA من الأمراض الوراثية، هل من الممكن تكرار الإصابة في الحمل القادم؟
نعم، نسبة الإصابة هي 25٪ لكل حمل على حدة، و 25٪ ان يكون الطفل سليم تماما، و 50٪ ان يكون غير مصاب و لكن ناقل او حامل للمرض. بالإمكان مناقشة هذه الاحتمالات بتوسع أكبر مع طبيبك المعالج.

س6: 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 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.