اعتلال أكسدة الدهون ذات السلسلة الطويلة جداً

معلومات للوالدين

د. رشا محمد الصفي

استشاري الأطفال و الوراثة السريرية و اعتلال التمثيل الغذائي

ما هو مرض في ال كاد VLCADDو كيف أصيب طفلي به؟

VLCADDتعني نقص في انتاج الانزيم المساعد على أكسدة الأحماض الدهنية ذات السلسلة الطويلة جدا. المرضى المصابون ب VLCADD لا يستطيعون تحويل أنواع معينة من الدهون إلى طاقة.

ينتقل المرض بطريقة الوراثة المتنحية و تتلخص بالتقاء مورثين معطلين احدهما من الأب و الآخر من الأم واللذان 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 الدهون ذات السلسلة الطويلة جدا و تحويلها الى طاقة مما يؤدي إلى نقص في انتاج الطاقة وقت حاجة الطفل لها.

ماهي الأعراض المصاحبة لمرض في ال كاد VLCADD ؟

تختلف الأعراض من مريض لأخر و حسب نوع المرض و توقيت بداية الأعراض حيث ان هناك النوع المبكر و يظهر مباشرة بعد الولادة ، النوع الذي تبدأ أعراضه في مرحلة الطفولة و النوع الذي تبدأ أعراضه عند البالغين.

انه من الشائع جداً في هذا المرض خصوصا عند الرضع و الأطفال أن تتكرر **نوبات من الانتكاسات الأيضية** و من أعراضها:

- **الخمول و النعاس الشديد**
- **تغيرات في سلوك الطفل**
- **البكاء و العصبية**
- **فقدان الشهية**
- **هبوط سكر الدم**

اذا لم يتم التعامل مع هذه الأزمة أو الانتكاسة فإنها الاعراض تتطور الى

تسارع في التنفس

تشنجات

ضعف بالعضلات

اضطرابات في وظائف الكبد

اضطرابات في ضربات القلب او خمول في عضلة القلب

غيبوبة، مما يؤدي أحيانا إلى الوفاة

نوبات هبوط السكر في الدم يمكن أن تحدث مع أو بدون أعراض أخرى. اذا نقص السكر في الدم فقد يشعر الطفل بالوهن و الضعف، الدوار ، الشعور بالبرد و التعرق. إذا لم يعالج يمكن أن يؤدي إلى غيبوبة، وربما الى الوفاة.

و تحدث الانتكاسات الأيضية غالباً بسبب :

البقاء لبضع ساعات من دون طعام

أثناء المرض أو الإصابة

بعد ممارسة اي مجهود كبير

و قد تحدث بدون سبب واضح

VLCADD النوع المبكر

عادة ما تبدأ في الأعراض بالظهور بين الولادة والشهر الرابع. بالإضافة إلى الأزمات او الانتكاسات، يمكن أن يكون هؤلاء الأطفال يعانون أيضا من:

تضخم في عضلة القلب، عدم انتظام ضربات القلب

اضطرابات في وظائف الكبد

رخاوة و ضعف العضلات

العلاج المبكر ضروري للغاية لأنه الوفاة المبكرة هي النتيجة المحتملة لهذا النوع اذا بقي من غير علاج

VLCADDالذي يظهر في مرحلة الطفولة

عادة ما تظهر الأعراض في مرحلة الطفولة. نوبات من نقص السكر أو انتكاسات ايضية تحدث أثناء المرض أو بعد فترات طويلة من عدم تناول الطعام. آثار أخرى يمكن أن تشمل:

خلل في وظائف الكبد

ضعف و آلام العضلات، وخاصة بعد ممارسة الرياضة

بعض الأطفال الذين يعانون من VLCADD لا تظهر عليهم اي أعراض و يتم تشخيصهم بعد اصابة أخ او أخت بالمرض.

VLCADD الذي يظهر بعد البلوغ

عادة ما تظهر الأعراض تبدأ في سنوات المراهقة أو في سن البلوغ. نوبات من ضعف العضلات هي اعراض شائعة. يمكن أن يحدث تكسر للألياف العضلات. هذا يحدث عادة خلال ممارسة مجهود عضلي كبير أو بعد البقاء من دون طعام لفترة طويلة

علامات تكسر ألياف العضلات هي:

آلام في العضلات

ضعف عام

تغير لون البول الى البني المحمر (مشابه للون الشاي).

ماهو علاج مرض في ال كاد VLCADD ؟

سيعمل الطبيب المختص مع اختصاصي التغذية لرعاية طفلك.

قد ينصح ببعض العلاجات لبعض الأطفال دون غيرهم. سيعلمك طبيب طفلك اذا كان طفلك يحتاج هذه الادوية ام لا.

1. تجنب البقاء فترة طويلة دون طعام

الرضع والأطفال الصغار المصابون ب VLCADD بحاجة لتناول الطعام بشكل متكرر لمنع حدوث الانتكاسات الأيضية بشكل عام، وغالبا ما يقترح أن يتم إطعام الرضع كل ساعتين الى اربع ساعات. بعض الأطفال بحاجة لتناول الطعام أكثر أو أقل من هذا. من المهم للرضع الإطعام أثناء الليل. قد يحتاجون إلى ايقاظهم لتناول الطعام إذا كانوا لا يستيقظون من تلقاء أنفسهم.

2. النظام الغذائي

ينصح بنظام غذائي منخفض الدهون و عالي الكربوهيدرات. الكربوهيدرات تعطي الجسم السكريات التي يمكن استخدامها كمصدر من مصادر الطاقة. قد تكون معظم المواد الغذائية في النظام الغذائي من

الكربوهيدرات)الخبز والمعكرونة والفاكهة، الخ (والبروتين)اللحوم الخالية من الدهون ومنتجات الألبان قليلة الدسم . (وينبغي مناقشة الخيارات المتاحة مع طبيب طفلك و اخصائي التغذية

إسأل الطبيب او اخصائي التغذية ما إذا كان طفلك يحتاج إلى أي تغييرات في النظام الغذائي.

3. **التوجه للمستشفى في بداية أي مرض**

توجه للمستشفى عندما يكون طفلك لديه أي مما يلي:

فقدان الشهية

خمول أو نعاس شديد

قيء

الإسهال

حمى مع رفض او عدم تقبل الرضاعة

ألم في العضلات، والضعف، أو اللون البني المحمر للبول

أثناء المرض يحتاج الأطفال الذين يعانون من VLCADDلتناول أطعمة نشوية اضافية وشرب المزيد من السوائل السكرية – حتى لو كانوا لا يشعرون بالجوع –حيث أنها يمكن أن تتطور الى نقص السكر في الدم أو إنتكاسة أيضية.

4. تجنب الإجهاد و الرياضات لفترات طويلة.

ممارسة الرياضة لفترة طويلة يمكن أيضا أن تؤدي إلى أعراض. المشاكل التي تحدث أثناء أو بعد ممارسة الرياضة يمكن أن تشمل:

آلام في العضلات

ضعف

تشنجات

اللون البني المحمر إلى البول.

في حال حدثت اي من هذه الاعراض هناك حاجة إلى العلاج الفوري لمنع تلف الكلى. على الأطفال والبالغين الذين يعانون من أعراض العضلات التقيد بما يلي:

الإكثار من شرب السوائل على الفور

تناول المأكولات النشوية أو السكرية

التوجه إلى المستشفى لتلقي العلاج

للمساعدة على منع أعراض العضلات:

تجنب ممارسة رياضة طويلة أو عنيفة

إبقاء الجسم دافئا

تناول الكربوهيدرات قبل و أثناء فترات التمارين المعتدلة

<u>ماذا أتوقع من طفلي في حال تم علاجه؟</u>

مع العلاج الفوري و الدقيق، يتمتع غالبية المرضى بحياة صحية مع نمو و تطور نموذجي. يجب اعلام الاقارب و المعلمين و مقدمي الرعاية لطفلك بحالته و ذلك لتجنب اي خطأ في النظام الغذائي و لمعرفة كيفية التصرف في حال الأزمات.

سيزود الطبيب المعالج بخطة مكتوبة للطوارئ و ذلك لتقديمها لقسم الطوارئ عند المراجعة و تحتوي هذه الخطة على التفاصيل اللازم معرفتها و القيام بها من حيث الفحوصات و العلاج المقدم للطفل.

علمت ان مرض في ال كاد _VLCADDمن 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.

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.

د. رشا محمد الصفي

استشاري الأطفال و الوراثة السريرية و اعتلال التمثيل الغذائي

Email: ralsafi@moh.gov.kw

Whatsapp: 66547424