س1: ماهو مرض بول السكر المحروق او MSUD و كيف أصيب طفلي؟

مرض بول السكر المحروق او MSUD هو أحد امراض اضطراب الأحماض الأمينية و هي مجموعة من الأمراض الوراثية النادرة الخاصة بالتمثيل الغذائي، و التي يسببها نقص بعض الانزيمات عن المعدل الطبيعي. حيث يحتاج الانسان هذه الانزيمات لتكسير و استخدام البروتينات و الأحماض الأمينية من الطعام الذي يتناوله مما يسبب تراكم المواد الضارة في الدم والبول مما يؤثر على الصحة والنمو و التطور.
ينتقل المرض بطريقة الوراثة المتنحية و تتلخص بإلتقاء مورثين معطلين احدهما من الأب و الآخر من الأم و الذان يكونان ناقلان أو حاملان للمرض من دون ظهور أي أعراض . عند تواجد المورثين المعطلين في خلايا جسم الطفل يتم تعطيل او عدم انتاج الانزيم المخصص لتكسير البروتين و تحدث الأعراض نتيجة تتراكم المواد السمية بجسم الطفل.

س2: ماهي الأعراض المصاحبة لمرض مرض بول السكر المحروق او MSUD ؟
هناك أنواع مختلفة من MSUD والنوع الأكثر شيوعا هو "MSUD الكلاسيكي"، يمكن أن يكون مهددا للحياة ويجب أن يتم التعامل معه على الفور لمنع حدوث مشاكل صحية خطيرة. الأنواع الأخرى، بما في ذلك النوع "المتوسط" و "المتقطع" من MSUD، هي أقل حدة. هذه الأنواع أكثر اعتدالا و هي أقل شيوعا.

MSUD الكلاسيكي
تبدأ الأعراض بعد فترة قصيرة من الولادة و عادة بعد إرضاع الطفل للحليب المحتوي على البروتين،
الأعراض الأولية هي:

فقدان الشهية
ضعف المص و الرضاعة
فقدان الوزن
صوت حاد أثناء البكاء
البول الذي تنبعث منه رائحة السكر المحروق
النعاس الشديد
خمول
العصبية و الهيجان
قيء

إذا لم يعالج الطفل، يمكن أن تتبع الأعراض التالية:

التناوب بين رخاوة و تصلب بالعضلات
تشنجات
غيبوبة، مما يؤدي أحيانا إلى الوفاة

مسببات انتكاسة المرض غالبا ما تحدث:

بعد البقاء وقتا طويلا من دون طعام
أثناء المرض أو الإصابة
خلال الأحداث المجهدة مثل الجراحة

من دون علاج، يمكن أن يحدث تلف في الدماغ مسببا التخلف العقلي أو التشنجات. أو يصاب بعض الأطفال بالعمى. ومعظم الأطفال الرضع يموتون في غضون بضعة أشهر إذا لم يتم العلاج.

س5: ماهو علاج مرض بول السكر المحروق او MSUD ؟
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) التركيبة الخاصة :
بالإضافة إلى اتباع نظام غذائي منخفض البروتين، غالبا ما يتم إعطاء الأطفال التركيبة الطبية الخاصة كبديل عن الحليب. هذه التركيبة توفر له المواد الغذائية والبروتينات التي يحتاجها في الوقت الذي تساعد الحفاظ على مستويات BCAA في نطاق آمن.

الطبيب المختص واختصاصي التغذية سيقدمان لك المشورة بخصوص نوع التركيبة، مكوناتها و مقاديرها حسب حالة و عمر ووزن طفلك.

2) نظام غذائي منخفض في الأحماض الأمينية المتفرعة السلسلة BCAAs
هذا يعني أن طفلك يحتاج إلى تجنب الأطعمة مثل حليب البقر، واللحوم والأسماك والجبن والبيض. الطحين الأبيض والفاصوليا المجففة، والمكسرات، وزبدة الفول السوداني أيضا. العديد من الخضروات والفواكه تحتوي على كميات قليلة من BCAAs ويمكن أن تؤكل بكميات محددة بعناية.

هناك أطعمة صحية أخرى مثل دقيق خاصة منخفض البروتين، والباستا والأرز التي صنعت خصيصا للأشخاص الذين يعانون من MSUD.

الطبيب المعالج واختصاصي التغذية سوف يتخذان القرار بشأن أفضل خطة لغذاء لطفلك. والخطة تعتمد على عمر طفلك، والوزن، والصحة العامة. ينبغي عدم إجراء أية تغييرات على النظام الغذائي الا تحت إشراف اختصاصي التغذية.

الأطفال المصابون بMSUD معرضون لانتكاسات عند عند عدم التزامهم بالنظام الغذائي. لذلك فإنه من الضروري اتباع هذا النظام مدى الحياة

3) المكملات الغذائية
هناك الأطفال الذين يعانون من نوع نادر من MSUD يدعى "MSUD المستجيب للثيامين"، ممكن أن تساعدهم مكملات الثيامين و قد يستفيد بعض الأطفال الذين يعانون من MSUD الكلاسيكية أيضا من الثيامين. إسأل الطبيب ما إذا كان طفلك يجب أن تأخذ مكملات الثيامين. لا تستخدم أي مكملات دون استشارة طبيبك.

4) متابعة مستويات BCAA
سوف يتابع الطبيب مستويات BCAA لطفلك عن طريق اختبارات الدم المنتظمة. قد يحتاج النظام الغذائي و التركيبة لبعض التعديلات بناء على نتائج اختبارات الدم.

5) مراجعة المستشفى في بداية أي مرض
بالنسبة للأطفال المصابين ب MSUD، من الممكن حتى للمرض الطفيف ان يتسبب بأزمة التمثيل الغذائي أو الإنتكاسة. من أجل منع حدوث مشاكل، اتجه للمستشفى على الفور عندما يكون طفلك يعاني مما يلي:
- ضعف الشهية
- انخفاض الطاقة أو النعاس الشديد
- القيء
- وجود عدوى أو مرض
- حمى مع رفض الطعام
- تغيرات في السلوك او الشخصية
- صعوبة في المشي أو التوازن

يحتاج الأطفال الذين يعانون من MSUD إلى تناول المزيد من الكربوهيدرات وشرب المزيد من السوائل أثناء أي مرض - حتى لو لم يكن جائعا - حتى نمنع حدوث أزمة التمثيل الغذائي. عندما يعاني الأطفال من المرض قد لا يرغبون في او يتمكنون من تناول الطعام أو الشراب لذلك فإن استشارة الطبيب في هذه الحالة امر واجب.

سيزودك طبيب التمثيل الغذائي الخاص بطفلك بخطة الطوارئ تحتوي على التعليمات الطبية المفصلة لرعاية طفلك.

س5: كيف يكون طفلي بين الانتكاسات؟
مع العلاج الفوري وطويل الأمد، يتمتع الأطفال المصابين ب MSUD في كثير من الأحيان بحياة صحية مع نمو و تطور طبيعي. العلاج المبكر يمكن أن يساعد على منع تلف المخ والتخلف العقلي.

ومع ذلك، فإن بعض الأطفال الذين يعانون من MSUD معرضون لخطر متزايد لاضطراب نقص الانتباه وفرط النشاط (ADHD)، والقلق والاكتئاب.

على الرغم من العلاج، يعاني الأطفال من أزمات او انتكاسات متكررة . هؤلاء الأطفال الذين تتكرر الأزمات الأيضية لديهم قد يكونون عرضة لضرر دائم في الدماغ. يمكن أن يسبب هذا مشاكل في التعلم و الانتباه و التشنجات.

س6: علمت ان مرض MSUD من الأمراض الوراثية، هل من الممكن تكرار الإصابة في الحمل القادم؟ و كيفية منع ذلك؟
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 من الأقارب 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.