

ارتفاع الحمض المالوني MMA

ماهو مرض ارتفاع الحمض المالوني MMA و كيف أصيب طفلي؟

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

ينتقل المرض بطريقة الوراثة المتنحية و تتلخص بالتقاء مورثن معطلين احدهما من الأب و الآخر من الأم والذان يكونان ناقلين 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

ماهي أعراض مرض MMA ؟

تختلف الأعراض من مريض إلى آخر . في العديد من الأطفال مع تبدأ أعراض MMA في الأيام القليلة الأولى بعد الولادة.

و قد تبدأ عند البعض في وقت ما في مرحلة الطفولة أو بعد ذلك.

MMA يسبب نوبات تسمى الإنتكاسات الأيضية .

بعض الأعراض الأولية للإنتكاسة هي:

فقدان الشهية

قيء

النعاس الشديد أو خمول

رخاوة بالعضلات

النتائج الدم و البول الأكثر شيوعا هي:

ارتفاع الكيتونات في البول

انخفاض معامل الحموضة في الدم PH

ارتفاع الامونيا

ارتفاع مستويات الدم و البول من حمض الجلايسين

ارتفاع حمض الميثيل مالونيك وحمض البروبيونيك في البول

انخفاض كريات الدم الحمراء، البيضاء و الصفائح الدموية

إذا لم يتم التعامل مع الانتكاسات الأيضية، فإنها يمكن ان تتطور إلى :

تسارع في التنفس

تشنجات

السكتة الدماغية

غيوبة ، مما يؤدي أحيانا إلى الوفاة

ارتفاع الحمض المالوني MMA

كيف تحدث الإنتكاسة الأيضية؟

يمكن أن تحدث الإنتكاسات الأيضية بعد:

تناول كميات كبيرة من البروتين

المرض أو الإصابة

عدم تناول الطعام لفترة طويلة

الأحداث المجهدة مثل الجراحة

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

التشنج

ضعف النمو مع قصر القامة

الطفح الجلدي والالتهابات

هشاشة العظام

تضخم الكبد

أمراض الكلى أو الفشل

ضعف الإبصار

ماهو علاج MMA ؟

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 و المكملات الغذائية : 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

الأزمات الأيضية.

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

الحليب ومنتجات الألبان

اللحوم والدجاج

السمك و الريبان

البيض

الفاصوليا المجففة والبقوليات
زبدة الفول السوداني و المكسرات

تحتوي العديد من الخضروات والفواكه على كميات بسيطة من البروتين ويمكن أن تؤكل بكميات محددة. لا تقم بإزالة جميع البروتين من النظام الغذائي. الطفل المريض ب MMA يحتاج إلى كمية معينة من البروتين لينمو بشكل سليم. يمكن لاختصاصي التغذية أن يعطي خطة الغذاء التي تحتوي على كمية مناسبة من البروتين والمغذيات والطاقة للحفاظ على طفلك بصحة جيدة. ومن المرجح أن طفلك بحاجة إلى أن يكون 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 الخاصة 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 MMA بحاجة لتناول الطعام بشكل متكرر لمنع حدوث الإنتكاسات الأيضية. وغالبا ما يقترح أن يكون الطعام بشكل متكرر و متقارب. من المهم بالنسبة للرضع الإطعام خلال الليل. قد يحتاجون إلى ايقاظهم لتناول الطعام إذا كانوا لا يستطيعون من تلقاء أنفسهم. الطبيب المعالج و اختصاصي التغذية سيوفران لطفلك خطة التغذية المناسبة. سيقوم الطبيب ايضا بتقديم خطة "يوم المرض" و هي خطة مصممة خصيصا للوالدين تحتوي على احتياجات طفلك من الغذاء في حال المرض.

(5) اختبارات الدم والبول المنتظمة

تتبع الكيتونات

اختبارات البول الدورية للتحقق مستوى الكيتونات في المنزل أو في عيادة الطبيب. الكيتونات هي مواد تتكون عندما يتم تكسير 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 الأيضية.

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.

(6) مراجعة المستشفى في بداية أي مرض

وبالنسبة للأطفال مع MMA، يمكن حتى المرض البسيط ان يؤدي إلنوبات الانتكاسة الإيضية. 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

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 MMA 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.

علمت ان مرض MMA 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.

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.