

س1: ماهي اضطرابات حلقة اليوريا UREA CYCLE DEFECTS وكيف أصيب طفلي؟

اضطرابات حلقة اليوريا UREA CYCLE DEFECTS هي مجموعة من امراض اضطراب الأحماض الأمينية الخاصة بحلقة اليوريا و هي مجموعة من الأمراض الوراثية النادرة الخاصة بالتمثيل الغذائي، و التي يسببها نقص انزيمات معينة . حيث يحتاج الانسان لعمل هذه الانزيمات لتكسير و استخدام البروتينات من الطعام مما يسبب تراكم المواد الضارة و السامة في الدم والبول و خصوصا مادة الأمونيا مادة الأمونيا وغيرها من المواد الضارة تتراكم في الدم وتسبب تلف دائم في الدماغ و في حالة عدم العلاج فإن النتيجة الحتمية هي الوفاة.

هناك 6 انزيمات تعمل جميعا من اجل التخلص من الأمونيا السامة و تحويلها الى يوريا و التخلص منها عن طريق البول. لكل واحد من هذه الانزيمات مرض خاص به و تتشابه بالأعراض ما عدا الانزيم السادس و الأخير (ARGINASE) فإن أعراضه تتأخر في الظهور و تظهر على شكل شلل في الساقين و تأخر في التطور و القدرات الحركية و الذهنية.

تنتقل هذه الأمراض بطريقة الوراثة المتنحية (معدا مرض OTC الذي ينتقل بواسطة الوراثة المرتبطة بكروموسوم X) تنتقل باللقاء مورثين معطين احدهما من الأب و الآخر من الأم والذان يكونان ناقلان أو حاملان للمرض فقط ولا تظهر عليهم أي أعراض. و عند تواجده المورثين المعطلين في خلايا جسم الطفل يتم تعطيل او عدم انتاج الانزيم المخصص لهضم البروتين و تحدث الأعراض حين تتراكم المواد السامة بجسم الطفل. أما بالنسبة للوراثة المرتبطة بكروموسوم X فإنها تنتقل عادة من الأم الى الأبناء الذكور و بدرجة اقل الإناث و لكن تظهر الأعراض على الأبناء الذكور بشكل أكبر من الإناث.

س2: ماهي الأعراض المصاحبة لاضطرابات حلقة اليوريا UREA CYCLE DEFECTS اذا لم يتم علاجها ؟

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.

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 لارتفاع الأمونيا هي:

فقدان الشهية

النعاس الزائد أو الخمول

العصبية و البكاء

القيء

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 اضطرابات حلقة اليوريا UREA CYCLE DEFECTS 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 اضطرابات حلقة اليوريا UREA CYCLE DEFECTS التي تبدأ متأخرا في مرحلة الطفولة

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 تلعث بالكلام
ضعف التنسيق ومشاكل في التوازن

هناك نوع نادر من اضطرابات حلقة اليوريا UREA CYCLE DEFECTS

يحدث للسيدات أثناء أو بعد الحمل، و تعاني هؤلاء السيدات من:

قيء
خمول
تشنجات
الارتباك و الهلوسة
اضطرابات سلوكية مثل الهوس و الذهان
استسقاء بالماغ

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 اضطرابات حلقة اليوريا UREA CYCLE DEFECTS ؟

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. سوف يخبرك الطبيب المعالج ما إذا كان طفلك يحتاج هذه المكملات وكميتها حسب الحاجة و حسب تشخيص طفلك. مثلا نقص انزيم الأرجينيز لا يحتاج مكملات الأرجينين مطلقا.

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 وسوف يقرر ما إذا كان طفلك يحتاج هذا النوع من الدواء.

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

(2) الحماية 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 والفاكهة 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 الخاصة بك على تنظيم أفضل خطة الغذاء لطفلك.

(3) الأطعمة الطبية و التركيبية الخاصة

هناك أطعمة طبية 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 المعالج و اختصاصي التغذية سيقرران 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. سيقوم الطبيب المعالج و اختصاصي التغذية بإرشادكم الى نوع التركيبة و مقادير الاستخدام

وهناك أيضا الأطعمة الطبية مثل دقيق خاص منخفض البروتين، والباستا والأرز التي صنعت خصيصا للأشخاص الذين يعانون من اضطرابات الأحماض الأمينية. سوف يقدم لكم اختصاصي التغذية المشورة حول كيفية استخدام هذه الأطعمة كجزء من نظام طفلك الغذائي.

(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، وحتى 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 تتطلب معدلات الامونيا المرتفعة العلاج في المستشفى. سيزودك طبيب التمثيل الغذائي الخاص بطفلك بخطة للطوارئ تحتوي على ارشادات عن كيفية التعامل مع الانتكاسة و الاجراءات الواجب اتخاذها للتعامل مع الازمة في المستشفى.

س5: علمت ان مرض اضطرابات حلقة اليوريا UREA CYCLE DEFECTS من الأمراض الوراثية، هل من الممكن تكرار الإصابة في الحمل القادم؟
نعم، نسبة الإصابة في أغلب هذه الأمراض هي 25٪ لكل حمل على حدة، و 25٪ ان يكون الطفل سليم تماما، و 50٪ ان يكون غير مصاب و لن ناقل او حامل للمرض. أما مرض OTC فإنه ينتقل من الأم الناقلة للمرض إلى الأبناء و تظهر الأعراض على الذكور أكثر من الإناث و قد لا تظهر أعراض نهائيا على الإناث، أي إن احتمالية تكرار الإصابة للذكور أو الإناث هي 50٪ مع فارق شدة الأعراض بالإمكان مناقشة هذه الاحتمالات بتوسع أكبر مع الطبيب 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 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.