مرض ارتفاع حمض الآيزوفاليريك IVA

س1: ما هو مرض ارتفاع حمض الآيزوفاليريك IVA وكيف أصيب طفلي؟

IVA هو أحد امراض اضطراب الأحماض العضوية و هي مجموعة من الأمراض الوراثية النادرة الخاصة بالتمثيل الغذائي، و التي يسببها نقص او تعطيل بعض الانزيمات. حيث يحتاج الانسان لعمل هذه الانزيمات لتكسير واستخدام البروتينات والأحماض الأمينية من الطعام الذي يتناوله مما يسبب تراكم المواد الضارة في الدم والبول. ويمكن لهذه المواد تؤثر على الصحة والنمو والتطور.

ينتقل المرض بطريقة الوراثة المتنحية وتتلخص بالتقاء مورثين معطلين أحدهما من الأب والآخر من الأم واللذان يكونان ناقلان أو حاملان للمرض فقط ولا تظهر عليهم أي أعراض. وعند تواجد المورثين المعطلين في خلايا جسم الطفل يتم تعطيل او عدم انتاج الانزيم المخصص لهضم البروتين وتحدث الأعراض حين تتراكم المواد السمية بجسم الطفل.

س2: ماهي الأعراض المصاحبة لمرض IVA؟

تختلف الأعراض من مريض إلى آخر. في العديد من الأطفال مع تبدأ أعراض IVA خلال الأسابيع القليلة الأولى بعد الولادة. وتظهر عند البعض بوقت متأخر وبشكل بسيط جدا وقد لا تظهر أي أعراض عند نسبة قليلة من المرضى ويتم اكتشاف المرض بسبب إصابة أحد الإخوة أو الأقارب.

IVA يسبب نوبات تسمى الانتكاسات الأيضية .

بعض الأعراض الأولية للانتكاسة هي:

فقدان الشهية

قيء

النعاس الشديد أو الخمول

رخاوة بالعضلات

انبعاث رائحة من جسم الطفل تشبه رائحة الجوارب المستعملة

نتائج تحاليل الدم والبول الاكثر شيوعا هي:

ارتفاع الكيتونات في البول

انخفاض معامل الحموضة في الدم PH

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

تشنجات

تسارع في التنفس

السكتة الدماغية

استسقاء المخ

اعداد: د. رشا محمد الصفي
استشاري طب الأطفال وطب الوراثة السريرية واعتلال التمثيل الغذائي

غيبوبة، مما يؤدي أحيانا إلى الوفاة

س3: كيف تحدث الانتكاسات الأيضية؟

يمكن أن تحدث الانتكاسات الأيضية بعد تناول كميات كبيرة من البروتين ، المرض أو الإصابة
عدم تناول الطعام لفترة طويلة الأحداث المجهدة مثل العمليات الجراحية

س4: كيف تكون حالة الطفل بين الانتكاسات أو الأزمات:

يختلف ذلك حسب شدة المرض. بينما يظهر البعض صحيحا سليما بين الانتكاسات، يعاني البعض
الآخر منصوبات التعلم أو التخلف العقلي التأخر في المشي والمهارات الحركية حركات لا إرادية
غير طبيعية، التشنجات ، ضعف النمو مع قصر القامة.

س5: ما هو علاج IVA؟

من أهم العوامل التي تساعد في نجاح العلاج هي التعاون المستمر بين الأهل والطبيب المعالج واختصاصي التغذية
واتباع التعليمات بدقة شديدة من حيث الحمية وخطة الطوارئ تتلخص خطة العلاج بالآتي

1. الأدوية: 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 الذي قد تحتاج إلى تجنبها هي:

الحليب ومنتجات الألبان

اللحوم والدواجن و السمك والربيان والبيض

الفاصوليا المجففة والبقوليات

زبدة الفول السوداني

والمكسرات

العديد من الخضروات والفواكه تحتوي على كميات صغيرة من البروتين ويمكن أن تؤكل بكميات محددة. لا تقم بإزالة
جميع البروتين من النظام الغذائي لأنها عامل مهم في النمو السليم للمريض. الأطفال الذين يعانون من IVA تحتاج إلى
كمية معينة من البروتين لتنمو بشكل صحيح.

اعداد: د. رشا محمد الصفي
استشاري طب الأطفال وطب الوراثة السريرية واعتلال التمثيل الغذائي

مرض ارتفاع حمض الآيزوفاليريك IVA

يمكن لاختصاصي التغذية ان يعطي خطة الغذاء الذي يحتوي على كمية مناسبة من البروتين والمغذيات، والطاقة للحفاظ على طفلك بصحة جيدة. ومن المرجح أن طفلك بحاجة إلى أن تكون 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 واختصاصي التغذية بإرشادكم الى نوع التركيبة ومقادير الاستخدام.

وهناك أيضا الأطعمة الطبية 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 IVA بحاجة لتناول الطعام بشكل متكرر لمنع حدوث الانتكاسات الأيضية. وغالبا ما يقترح أن الرضع يكون الاطعام بشكل متكرر ومتقارب.

من المهم بالنسبة للرضع الإطعام خلال الليل. قد يحتاجون إلى ايقاظهم لتناول الطعام إذا كانوا لا يستيقظون من تلقاء أنفسهم.

الطبيب المعالج واختصاصي التغذية سيوفران لكم خطة التغذية المناسبة لطفلك الرضيع. سيقوم الطبيب ا يضأ بتقديم خطة "يوم المرض"، وهي خطة مصممة خصيصا للوالدين تحتوي على احتياجات طفلك من الغذاء في حال المرض.

5. اختبارات الدم والبول المنتظمة تتبع الكيتونات

اختبارات البول دورية 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 الانتكاسات الأيضية.

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 IVA، يمكن حتى المرض البسيط ان يؤدي إلى الانتكاسات الأيضية. 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

اعداد: د. رشا محمد الصفي
استشاري طب الأطفال وطب الوراثة السريرية واعتلال التمثيل الغذائي

مرض ارتفاع حمض الآيزوفاليريك IVA

في هذه الحالات يحتاج طفلك زيادة السوائل والمحاليل الخاصة والكربوهيدرات والحد من البروتينات من أجل منع حدوث الانتكاسة. سيتم توفير المحاليل الخاصة من قبل اختصاصي التغذية والطبيب المعالج مع كيفية الاستخدام.

الأطفال الذين يعانون من IVA قد يحتاجون للعلاج في المستشفى أثناء المرض لتجنب مشاكل صحية خطيرة. اسأل الطبيب المعالج الخاص بطفلك عن خطة الطوارئ والتي تحتوي على ارشادات عن كيفية التعامل مع الانتكاسة والاجراءات الواجب اتخاذها للتعامل مع الازمة في المستشفى.

س6: علمت ان مرض IVA من الأمراض الوراثية، هل من الممكن تكرار الإصابة في الحمل القادم؟

نعم، نسبة الإصابة هي 25٪ لكل حمل على حدة، و25٪ يكون الطفل سليم تماما، و50٪ يكون الطفل غير مصاب، ولكن 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 وعندما تحدد هذه الطفرة يتم فحص الراغبين بالزواج فيما إذا 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.

المراجع: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK601614/

اعداد: د. رشا محمد الصفي
استشاري طب الأطفال وطب الوراثة السريرية واعتلال التمثيل الغذائي