الارجنينو ساكسينيك اسيديميا او ASA

س1: ما هو مرض الارجنينو ساكسينيك اسديميا ASA وكيف أصيب طفلي؟

ASA هو أحد امراض اضطراب الأحماض الأمينية الخاصة بحلقة اليوريا و هي مجموعة من الأمراض الوراثية النادرة الخاصة بالتمثيل الغذائي، و التي يسببها عدم تواجد أو عمل انزيم ارجينينو ساكسينيت لاييز بشكل صحيح. حيث يحتاج الانسان لعمل هذا الانزيم لتكسير واستخدام البروتينات من الطعام الذي يتناوله مما يسبب تراكم المواد الضارة والسامة في الدم والبول وخصوصا مادة الأمونيا. الأمونيا وغيرها من المواد الضارة تتراكم في الدم وتسبب تلف دائم في الدماغ وفي حالة عدم العلاج فإن النتيجة الحتمية هي الوفاة.

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 ASA إذا لم يتم علاجه؟

تتحول الأمونيا 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 مسببة ضرراً شديداً. إذا بقيت مستويات الأمونيا عالية لفترة طويلة جدا، فإنها تتسبب حتماً بأضرار بالغة للدماغ.

تختلف أعراض وتوقيت ظهور المرض من شخص لآخر. هناك نوعين رئيسيين من مرض ASA. في النوع الأكثر شيوعا، تبدأ الأعراض بعد فترة قصيرة من الولادة. أما النوع الأخف فإن الأعراض تبدأ خلال مرحلة الطفولة.

<u>أعراض النوع الأول والتي تظهر بعد الولادة</u>

يولد الأطفال المصابين عادة بصحة جيدة، ولكن سرعان ما تتطور لديهم الأعراض. في غضون بضعة أيام، تتكون لديهم مستويات عالية من الأمونيا في الدم. بعض الأعراض الأولى لارتفاع الأمونيا هي:

- فقدان الشهية
- النعاس الزائد أو الخمول
- العصبية والبكاء
- القيء

إذا لم يعالج الطفل، يمكن لمستويات الأمونيا المرتفعة ان تسبب:

- ضعف العضلات مشاكل في التنفس

- مشاكل في الحفاظ على درجة حرارة الجسم
- التشنجات
- استسقاء في الدماغ
- الغيبوبة والوفاة أحيانا

آثار أخرى لمرض ASA ويمكن أن تشمل:

- ضعف النمو
- تضخم الكبد
- التأخير في التعلم أو الإعاقة الذهنية

<u>أعراض مرض ASA الذي يبدأ في مرحلة الطفولة</u>

هذا النوع أكثر اعتدالا، الأعراض تبدأ في وقت لاحق في مرحلة الرضاعة أو الطفولة. بعض الأعراض الشائعة في الأطفال الذين لم يتم علاجهم هي:

ضعف النمو، جفاف الشعر ، فرط النشاط ، مشاكل السلوك ، صعوبات التعلم أو الإعاقة الفكرية، عدم تناول اللحوم وغيرها من الأطعمة الغنية بالبروتين ، تضخم الكبد ، صغر حجم الرأس بالإضافة إلى نوبات من ارتفاع الأمونيا في الدم، وهذه تحدث بسبب:

البقاء من دون طعام

المرض أو الإصابة

تناول الوجبات عالية البروتين

- و تكون أعراضها كالتالي:
- فقدان الشهية الصداع الشديد
- قيء
- النعاس الشديد أو الخمول
- بطء وتلعثم بالكلام
- ضعف التوازن

س3: كيف تكون حالة الطفل بين الانتكاسات أو الأزمات:

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

س4: ما هو علاج ASA؟

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 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. الطبيب سوف يخبرك ما إذا كان طفلك يحتاج هذه المكملات وكميتها حسب الحاجة.

وهناك أدوية أخرى 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 سوف يقرر ما إذا كان طفلك يحتاج هذا النوع من الدواء.

خلال انتكاسة ارتفاع الأمونيا في الدم، يحتاج المريض إلى العلاج في المستشفى. وغالبا ما تعطى الأدوية لإزالة الأمونيا التي كتبها الطبيب عن طريق الوريد. و في حالات الارتفاع الشديد للأمونيا قد يحتاج الطفل لغسيل الكلى لخفض مستويات الأمونيا.

2) الحمية 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 مع اختصاصي التغذية.

الأطعمة التي يجب تجنبها تشمل:

الحليب والجبن ومنتجات الألبان الأخرى

اللحوم والدواجن السمك البيض

الفاصوليا المجففة والبقوليات

زبدة الفول السوداني

إن تناول الأطعمة عالية في البروتين يسبب ارتفاع وتراكم الأمونيا في الدم، مما يؤدي إلى انتكاسة شديدة. العديد من الخضروات والفواكه 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 على تنظيم أفضل خطة الغذاء لطفلك.

3) الأطعمة الطبية والتركيبة الخاصة

هناك أطعمة الطبية 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 واختصاصي التغذية يقرران 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.
4) اختبارات الدم
سوف يطلب الطبيب المعالج لطفلك عدد من 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، حتى 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 والنعاس الشديد
- قيء
- حمى
- 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 والاجراءات الواجب اتخاذها للتعامل مع الازمة في المستشفى.

س5: علمت ان مرض ASA من الأمراض الوراثية، هل من الممكن تكرار الإصابة في الحمل القادم؟
نعم، نسبة الإصابة هي 25٪ لكل حمل على حدة، و25٪ ان يكون الطفل سليم تماما، و50٪ ان يكون غير مصاب، ولكن ناقل او حامل للمرض. 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 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/NBK51784/

إعداد : د. رشا الصفي
استشاري طب الأطفال و طب الوراثة السريرية واعتلال التمثيل الغذائي