س1: ماهو مرض بيلة الفينيل كيتون PKU و كيف أصيب طفلي؟

مرض بيلة الفينيل كيتون PKU هو أحد امراض اضطراب الأحماض الأمينية و هي مجموعة من الأمراض الوراثية النادرة الخاصة بالتمثيل الغذائي، و التي يسببها نقص بعض الانزيمات بشكل صحيح. حيث يحتاج الانسان لعمل هذه الانزيمات لتكسير و استخدام البروتينات و الأحماض الأمينية من الطعام الذي يتناوله مما يسبب تراكم المواد الضارة في الدم 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 بيلة الفينيل كيتون PKU؟

يبدو الاطفال الذين يعانون من PKU طبيعيين عند الولادة. تبدأ الأعراض الأولى بالظهور حول الشهر السادس من العمر على شكل تأخر في تعلم الجلوس، الزحف والوقوف أو عدم الانتباه للأشياء من حولهم.

من دون علاج، فإن الطفل المصاب ب PKU تظهر عليه هذه الاعراض
التخلف العقلي و صعوبات التعلم
مشاكل السلوك
فرط النشاط
الأرق أو التهيج
التشنجات
الأكزيما
رائحة غريبة للجسم تشبه العفن
شعر أشقر و لون جلد فاتح

س5: ماهو علاج مرض بيلة الفينيل كيتون PKU ؟

سيعمل الطبيب المختص و اختصاصي التغذية على رعاية طفلك.

هناك حاجة ملحة إلى العلاج الفوري لمنع التخلف العقلي.
معظم الأطفال يحتاجون إلى تناول نظام غذائي خاص تتكون من الأطعمة منخفضة جدا من البروتين، و أطعمة طبية خاصة، و تركيبة خاصة.
يجب عليك البدء بالنظام الغذائي المنخفض الفنيل ألانين في أقرب وقت بعد التشخيص. أخصائي التغذية سيضع خطة الغذاء التي تحتوي على كمية مناسبة من البروتين والمغذيات، والطاقة للحفاظ على طفلك بصحة جيدة. هذا النظام الغذائي طويل الأمد ولا ينصح بعمل أي تعديلات عليه إلا بمشورة الطبيب المختص أو اخصائي التغذية.
من أهم العوامل التي تساعد في نجاح العلاج هي التعاون المستمر بين الأهل و الطبيب المعالج و اختصاصي التغذية و اتباع التعليمات بدقة شديدة.

تتلخص خطة العلاج بالآتي

1. التركيبة الطبية الخاصة
على الرغم من أن طفلك يحتاج إلى كميات أقل من الفنيل ألانين، الا انه لا يزال بحاجة إلى كمية معينة من البروتين. التركيبة الطبية تعطي الرضع والأطفال الذين يعانون من PKU المواد الغذائية والبروتين التي يحتاجونها في الوقت الذي تساعد الحفاظ على مستويات الفنيل ألانين في نطاق آمن.
طبيبك و اختصاصي التغذية سوف يزودونك بنوع التركيبة و ومقادير الاستخدام.

2) خطة الغذاء منخفضة الفنيل ألانين
وتتكون خطة الغذاء المنخفض الفنيل ألانين من الأطعمة المنخفضة جدا في الفنيل ألانين. وهذا يعني تجنب أو الحد من الأطعمة التالية بدقة:

الحليب وجميع منتجات الألبان بما في ذلك الجبن واللبن والآيس كريم
حليب الأطفال
اللحوم والدواجن
السمك
البيض
زبدة الفول السوداني والجوز
الفاصوليا المجففة
الدقيق العادي
من المهم جدا تجنب الأسبارتام بديل السكر (تباع تحت أسماء تجارية "Canderal "،" Sweetmate "،"equal ("). الأسبارتام يحتوي على كميات عالية من الفنيل ألانين. ويمكن أن ترفع بسرعة مستويات الدم من الفنيل ألانين عند المرضى. يجب أن لا يتناول طفلك أي من أطعمة أو المشروبات الحمية مثل المشروبات الغازية الدايت و التي تحتوي على الأسبارتام. تحتوي بعض الأدوية والفيتامينات أيضا على الأسبارتام. إذا لم تكن متأكدا، اسأل الصيدلي، طبيب الأيض أو اختصاصي التغذية.

العديد من الخضروات والفواكه تحتوي على كميات صغيرة من الفنيل ألانين، ويمكن أن تؤكل بكميات مقاسة بعناية. وبالإضافة إلى ذلك، هناك أطعمة صحية أخرى مثل دقيق المنخفض الفنيل ألانين، مزيج الخبز، والخبز، والمعكرونة التي صنعت خصيصا للأشخاص الذين يعانون PKU.

تعتمد خطة الغذاء لطفلك على أشياء كثيرة مثل العمر والوزن والصحة العامة، ونتائج اختبار الدم. و سوف يقوم اختصاصي التغذية الخاصة بك بتعديل نظام طفلك الغذائي مع مرور الوقت.

طفلك يجب أن يتبع هذا النظام الغذائي مدى الحياة. المرضى البالغين الذين لم يلتزموا بالنظام الغذائي و لديهم مستويات عالية من الفنيل ألانين في الدم قد يلاحظ عليهم بعض ما يلي:

مشاكل في الانتباه
مشاكل اتخاذ قرارات جيدة
التفكير البطيء
العصبية
الأكزيما
هشاشة العظام
الهزات
تحتاج المرأة المصابة أن تكون على نظام غذائي منخفض الفنيل ألانين قبل الحمل و طوال فترة الحمل. هذا يقلل من فرصة المشاكل الصحية الخطيرة والعيوب الخلقية في أطفالهن.

3) متابعة مستويات الفنيل ألانين
الرضع والأطفال الصغار مع PKU بحاجة إلى اختبارات الدم المنتظمة لقياس مستويات الفنيل ألانين. إذا كان الفينيل ألانين مرتفع أو منخفض عن المعدل المطلوب قد يحتاج النظام الغذائي والتركيبة الطبية الخاصة للتعديل.

4) المكملات الغذائية tetrahydrobiopterin
BH4 (tetrahydrobiopterin) هو عبارة عن مادة يفرزها الجسم لمساعدة انزيم PAH لتحويل الفنيل ألانين إلى التايروسين.

وبعض الأطفال الذين يعانون من PKU يستفيدون من تناول مكملات BH4 .
يمكن لطبيبك إجراء بعض اختبارات الدم لتحديد ما إذا كان طفلك يستجيب لمكملات BH4. لا تأخذ هذا المكمل إلا إذا نصح طبيب طفلك بذلك.

س5: ماذا أتوقع من طفلي بعد التعامل مع PKU؟
اذا ما تم التعامل مع الحالة مباشرة بعد التشخيص المبكر و الحفاظ على مستويات الفينيل ألانين ضمن المستوى المطلوب فإنه عادة ما ينمو طفلك بشكل طبيعي و يتمتع بذكاء و تطور طبيعي. قد يعاني بعض هؤلاء الأطفال من بعض المشاكل في حل الواجبات المدرسية و يحتاجون للمساعدة.

إذا لم يتم بدء العلاج حتى عدة أسابيع بعد الولادة، فإن التأخر أو مشاكل التعلم قد تحدث. مستوى التأخر يختلف من طفل إلى آخر.

الأطفال الذين يبدأون العلاج بعد 6 أشهر من العمر غالبا ما يعانون من اضطرابات سلوكية و تأخر في اكتساب المهارات الحركية و الذهنية . على الرغم من ذلك فإن العلاج لا يزال مهما، حتى لو بدأ في وقت متأخر، لأنه ممكن أن يساعد في السيطرة على السلوك و مشاكل المزاج ويمكن منع المزيد من الضرر للدماغ.

س6: علمت ان مرض PKU 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 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 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.