ما هو الاسهال الخلقي الفاقد للكلوريد (Congenital Chloride Losing Diarrhea):

الاسهال الخلقي الفاقد للكلوريد هو مرض وراثي نادريسبب اسهالا مائيا شديدا ومزمنا يبدأ قبل الولادة، يورث المرض بطريقة جسدية متنحية أي أن الطفل يصاب فقط إذا كان كلا الوالدين حاملين للطفرة المسببة للمرض. وهو ينتج عن خلل في جين يسمى*SLC26A3* المسووءل عن امتصاص الأملاح في الأمعاء.

لماذا يحدث المرض:

في الحالة الطبيعية: تمتص الأمعاء الكلوريد وتفرز البيكربونات، في مرض هو الاسهال الخلقي الفاقد للكلوريد لا تعمل هذه الالية بشكل صحيح، يفقد الكلوريد بكميات كبيرة مع البراز وينتج عن هذا اسهال مائي غزير منذ الحياة داخل الرحم (الجنين)، ويؤدي ذلك الى:

1) فقدان الماء والبوتاسيوم والكلوريد
2) تنشيط هرمونات تنظيم الأملاح
3) نقص البوتاسيوم والجفاف وقلوية حموضة الدم

أين ينتشر هذا المرض:

رغم ندرته عالميا، الا انه أكثر شيوعا في المجتمعات التي يكثر فيها زواج الأقارب مثل: فنلندا، بولندا، الكويت والمملكة العربية السعودية.

كيف يظهر المرض:

- **أثناء الحمل (في الأشعة الصوتية أو ما يعرف بالسونار):** زيادة السائل الأمنيوسي، التشخيص تضخم الأمعاء وامتلاءها بالسوائل، انتفاخ بطن الجنين ومظهر "خلية النحل للأمعاء" وهذه العلامة تدعم بقوة.
- **بعد الولادة:** ولادة مبكرة نقص، وزن الولادة، إسهال مائي مستمر (قد يُخطأ على أنه بول)، انتفاخ البطن وضعف النمو إذا لم يُعالج.

كيف يتم تشخيص المرض؟

- يعتمد التشخيص على الاشتباه المبكر خاصة عند حديثي الولادة.
- **الفحص الجيني** الذي يُظهر وجود طفرات مرضية في جين *SLC26A3* .

كيف ينتقل المرض (الوراثة)

المرض **وراثي متنحٍ**:

- إذا كان كلا الوالدين حاملين للطفرة:
  - **25%**احتمال ولادة طفل مصاب.
  - **50%**طفل حامل للطفرة لكنه سليم.
  - **25%**طفل غير حامل وسليم.

تتوفر خيارات:

- فحص حاملي الطفرة في العائلة.
- الفحص قبل الزواج أو الحمل.
- الفحص أثناء الحمل إذا كانت الطفرة معروفة.

العلامات الأساسية:

1) 1)ارتفاع شديد في الكلوريد في البراز) .اكثر من (90 mmol/L)
2) مستوى الكلوريد أعلى من مجموع الصوديوم والبوتاسيوم في البراز.
3) مستوى الكلوريد أعلى من مجموع الصوديوم والبوتاسيوم في البراز.
4) انخفاض أو غياب الكلوريد في البول.
5) **اضطرابات في الدم مثل:**

- نقص الصوديوم والكلوريد والبوتاسيوم.
- قلوية حموضه الدم.

ماذا يحدث إذا تأخر التشخيص؟

قد يؤدي التأخر إلى:

- جفاف شديد
- اختلال الأملاح
- تلف الكلى أو الفشل الكلوي المزمن
- دخول متكرر للمستشفى
- التهابات بولية
- تأخر النمو

العلاج والمتابعة

لا يوجد شفاء نهائي، لكن يمكن السيطرة على المرض مدى الحياة.

ما هو العلاج الأساسي؟

1) تعويض الأملاح مدى الحياة :(كلوريد الصوديوم وكلوريد البوتاسيوم).
2) تعديل الجرعات حسب العمر ونسبة الكلوريد في البول.
3) الاهتمام بالسوائل.

هل يوجد علاجات إضافية؟

بعض المرضى قد يستفيدون من أدوية تقليل الحموضة، لكن الدليل العلمي محدود.

الالتزام بالعلاج ضروري جدًا لتجنب المضاعفات.

المآل على المدى البعيد:

- مع العلاج الجيد، يحقق الأطفال نموًا طبيعيًا جسديًا وذهنيًا
- قد تحدث مضاعفات كلوية خاصة مع ضعف الالتزام بالعلاج
- زراعة الكلى ممكنة لكن المرض قد يعود
- لا يوجد دليل مؤكد على زيادة خطر السرطان
- مشاكل الأسنان شائعة لكنها ليست خاصة بالمرض

الخلاصة:

- التشخيص المبكر والالتزام بتعويض الأملاح ينقذان الحياة ويحميان الكلى.
- مرض CCLD خطير لكنه قابل للسيطرة مع الرعاية الطبية المناسبة وتوعية الأسرة.

المراجع:

1. دراسة طبية من السعودية 2019
2. أبحاث عالمية عن الجين المسوول عن المرض
3. خبرات طبية طويلة في فنلندا
4. دراسات عن دراسات تأثير المرض على الكلى
5. قاعدات بيانات الأمراض الوراثية العالمية (OMIM)
6. دراسة عن صحة الأسنان عند الأطفال في السعودية

اعداد وترجمة:

د .دعد محمد علي

د. هند الشرهان