س1: ماهو مرض نقص البيوتينيديز Biotinidase Deficiency و كيف أصيب طفلي؟

يحتاج جسم الانسان الى مادة البيوتين الحر لاستخدامها بالشكل الأمثل في دورة البيوتين داخل الجسم لهضم البروتينات و الكربوهيدرات و الدهون. و لكن مرضى نقص البيوتينيديس Biotinidase Deficiency لا يستطيعون الحصول على البيوتين الحر من دورة البيوتين بسبب نقص انزيم البيوتينيديز.

ينتقل المرض بطريقة الوراثة المتنحية و تتلخص بإلتقاء مورثين معطلين احدهما من الأب و الآخر من الأم والذان يكونان ناقلان أو حاملان للمرض فقط ولا تظهر عليهم أي أعراض. و عند تواجد المورثين المعطلين في خلايا جسم الطفل يتم تعطيل او عدم انتاج الانزيم المخصص لانتاج البيوتين الحر و تحدث الأعراض نتيجة هذا النقص.

س2: ماهي الأعراض المصاحبة لمرض نقص البيوتينيديز Biotinidase Deficiency ؟

يبدو الطفل المصاب طبيعيا عند الولادة، و في حالة تأخر التشخيص و العلاج تبدأ أعراض المرض بالظهور و منها تأخر النمو و تأخر في التطور و اكتساب المهارات.
هناك نوعان من نقص البيوتينيديز Biotinidase Deficiency . النوع الأول و هو نقص شديد بالانزيم و النوع الثاني و هو النقص البسيط او الجزئي بالانزيم . و تختلف الأعراض من شخص إلى آخر.

تتلخص الأعراض فيما يلي
تساقط الشعر
ضعف السمع
ضعف النظر
طفح جلدي
صعوبات التعلم
تأخر في اكتساب المهارات مثل الجلوس و الزحف و المشي
التشنجات
عدم اكتساب الوزن

يختلف توقيت ظهور الأعراض بإختلاف درجة نقص الانزيم. كلما كان النقص شديدا كلما كان ظهور الاعراض مبكرا

س3: ماهو علاج مرض نقص البيوتينيديز Biotinidase Deficiency ؟

يجب بدء بالعلاج في أقرب وقت بعد تشخيص طفلك بالنقص الجزئي او الشديد و يحتاج الطفل للعلاج مدى الحياة في حالات النقص الشديد لمنع المضاعفات

يتلخص العلاج بتناول مادة البيوتين بجرعة يحددها الطبيب المعالج

و لا يحتاج هؤلاء الأطفال الى حمية خاصة

تحاليل الدم
سوف يقوم الطبيب بعمل بعض تحاليل الدم لمتابعة الطفل بالإضافة إلى القيام بفحص الطفرة الوراثية المسببة للمرض إذا دعت الحاجة لذلك
هذه الاختبارات تساعد الطبيب ما إذا كان هناك حاجة لإجراء أي تغييرات على الأدوية

س4: ماذا يحدث عندما يتم التعامل مع نقص البيوتينيديز Biotinidase Deficiency ؟

عندما يبدأ العلاج في وقت مبكر بعد اكتشاف المرض فإنه بالإمكان ان يتمتع الاطفال المصابون بنمو جسمي و ذهني طبيعي تماما.

س5: علمت ان مرض نقص البيوتينيديز Biotinidase Deficiency 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.

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 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.