مرض التايروسينيميا 1 (Tyrosinemia 1)

س1: ما هو مرض التايروسينيميا 1 (Tyrosinemia 1) و كيف أصيب طفلي؟

مرض التايروسينيميا1 Tyrosinemia 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 بالتقاء مورثين معطلين احدهما من الأب و الآخر من الأم واللذان 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 لتكسير البروتينات و تحدث الأعراض نتيجة تراكم المواد السمية بجسم الطفل.

س2: ماهي الأعراض المصاحبة لمرض التايروسينيميا 1 (Tyrosinemia 1) ؟

الأعراض يمكن أن تختلف اختلافا كبيرا من شخص إلى آخر. هناك 3 أنواع من التايروسينيميا Tyrosinemia النوع الأكثر شيوعا يحدث في الأطفال الرضع.

و النوع أقل شيوعا في الأطفال الأكبر سناً والبالغين التايروسينيميا Tyrosinemia 2. و هناك النوع لثالث Tyrosinemia 3

التايروسينيميا 1 (**Tyrosinemia 1**) في الأطفال الرضع:

تبدأ الأعراض عادة في غضون الأشهر القليلة الأولى من عمر الطفل. بعض الأعراض الأولى قد تكون:

الإسهال ودموية البراز

قيء

عدم زيادة الوزن

النعاس الشديد

العصبية

رائحة "تشبه رائحة الملفوف أو الكرنب" على الجلد

خلل في وظائف الكبد

ويمكن أن يؤدي إلى:

تضخم الكبد

اصفرار الجلد أو اليرقان

ميل للنزف و سهولة حدوث الكدمات

تورم في الساقين والبطن
خلل في الكلى و فقدان الأملاح و المعادن
ويمكن أن يؤدي إلى:
الكساح، و ترقق العظام
التأخر في المشي
بدون العلاج الفوري و الدقيق يعاني الأطفال المصابين من مشاكل شديدة في الكبد والكلى مما قد يؤدي الى الوفاة.
يعاني بعض الأطفال أيضا من نوبات تشمل:
الألم أو الضعف، خصوصا في الساقين
مشاكل في التنفس
سرعة ضربات القلب
تشنجات
غيبوبة، مما يؤدي أحيانا إلى الوفاة

التايروسينيميا 1 (**Tyrosinemia 1**) (النوع المزمن):
الأطفال الذين يعانون من النوع المزمن عادة ما تبدأ الأعراض بعد شهرين من العمر. بعض من العلامات الأولى قد تكون مشكلة اكتساب الوزن و نوبات من القيء والإسهال. مع مرور الوقت، يمكن أن اضطرابات في الكبد والكلى والأعصاب.

س5: ما هو علاج مرض التايروسينيميا 1 (Tyrosinemia 1) ؟
سيعمل طبيب طفلك المختص مع اختصاصي التغذية على رعاية طفلك. وعادة ما يحتاج العلاج مدى الحياة لمنع مشاكل الكبد ومشاكل الكلى.
ويتكون العلاج من الأدوية واتباع نظام غذائي منخفض في التيروسين وحمض الفينيل ألانين مختار بعناية بالإضافة إلى تركيبة طبية خاصة بديلة للحليب. يجب بدء العلاج في أقرب وقت بعد تشخيص طفلك
وغالبا ما يوصى بالعلاجات التالية للأطفال الذين يعانون من التايروسينيميا 1 (**Tyrosinemia 1**) :
1. الأدوية
ويستخدم دواء يسمى(Orfadin®nitisinone) ، المعروف أيضا باسم NTBC، لمنع تلف الكبد والكلى. و التخفيف من الأزمات العصبية تقليل خطر الإصابة بسرطان الكبد. يجب أن يبدأ طفلك بأخذ Nitisinone في أقرب وقت بعد التشخيص.
مع علاج Nitisinone ينخفض مستوى مادة Succinylacetoneو هي المادة التي تؤثر سلباً على الكبد و لكن يرتفع مستوى التيروسين في الدم طفلك. لذلك، النظام الغذائي منخفض التيروسين هو جزء مهم جدا من العلاج.
فيتامين D يستخدم أحيانا لعلاج الأطفال الذين لديهم الكساح.
لا تأخذ أي دواء دون التحدث مع الطبيب.

2. التركيبة الطبية الخاصة

التركيبة الطبية الخاصة تزود الرضع والأطفال بالمواد الغذائية والبروتين اللازمة للحفاظ على مستويات التيروسين في مستوى آمن.

طبيب طفلك المختص واختصاصي التغذية سيقومان بتعريفكم بنوع التركيبة ومقدار الاستخدام.

3. النظام الغذائي المنخفض التيروسين / الفينيل ألانين:

يتكون النظام الغذائي من الأطعمة المنخفضة جدا في التيروسين والفنيل الأنين. وهذا يعني أن هناك حاجة للحد من الأطعمة مثل حليب البقر و تجنب اللحوم والبيض والجبن. الطحين العادي والفاصوليا المجففة والمكسرات وزبدة الفول السوداني

العديد من الخضروات والفواكه تحتوي على كميات قليلة من الفينيل ألانين والتيروسين ويمكن أن تؤكل بانتظام و بكميات معينة.

هناك أطعمة صحية أخرى مثل دقيق الخاصة والمعكرونة والأرز التي صنعت خصيصا للأشخاص

الذين يعانون التايروسينيميا 1 (**Tyrosinemia 1**).

سيقوم طبيب طفلك واختصاصي التغذية باتخاذ قرار بشأن أفضل خطة غذاء لطفلك. والخطة تعتمد على عمر طفلك، والوزن، والصحة العامة، ومدى عمل الدواء.

4. تحاليل الدم والبول

سوف يقوم الطبيب بعمل تحاليل الدم والبول لمنتظمة للتحقق من:

مستويات الأحماض الأمينية

كمية succinylacetone

وظائف الكبد والكلى

فحص الكبد مرة واحدة في السنة MRI أو CT

هذه الاختبارات تساعد الطبيب واختصاصي التغذية ما إذا كان هناك حاجة لإجراء أي تغييرات على الأدوية أو النظام الغذائي.

5. زراعة الكبد

زراعة الكبد لا يزال خيارا لهؤلاء الأطفال. إذا كان لديك أسئلة، تحدث الى الطبيب التمثيل الغذائي الخاص بك حول فوائد ومخاطر الزرع.

س6: ماذا يحدث عندما يتم التعامل مع التايروسينيميا 1 (Tyrosinemia 1)؟

عندما يبدأ العلاج في وقت مبك رفإنه بالإمكان منع اضطرابات الكبد و الكلى و الأعصاب. الأطفال الذين يتم علاجهم مبكرا عادة ما يكون النمو الجسماني و الذهني طبيعيا.

إذا لم يتم بدء العلاج على الفور أو ان الطفل غير منتظم بالعلاج أو الحمية فقد يتسبب هذا باضطرابات في الكبد و الكلى و التأخر الدراسي ، آثار تأخر العلاج تختلف من طفل إلى آخر.

س7: علمت ان مرض التايروسينيميا 1 (Tyrosinemia 1) 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.

س8: 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 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/NBK1515

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