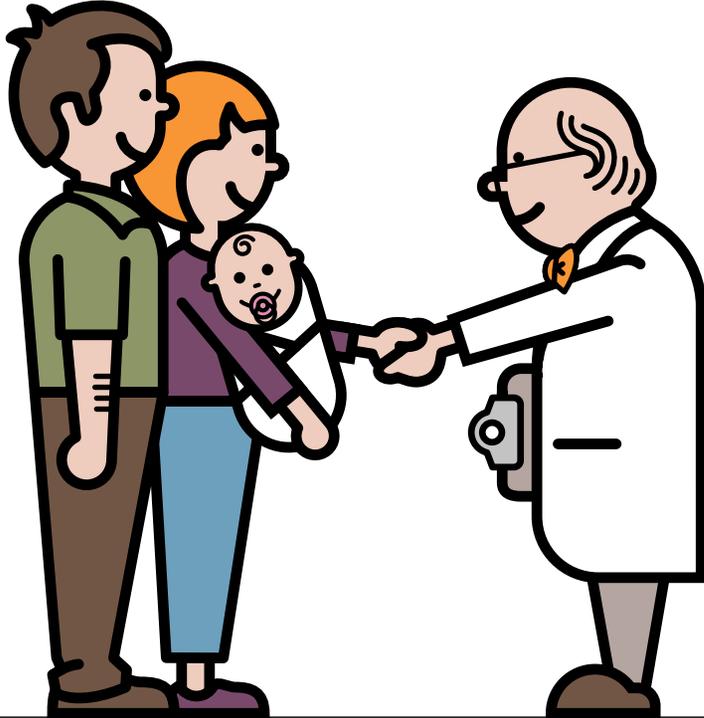


مرض البيلة الكيتونية الفينولية (فينايل كيتون يوربا) الفينيل كيتون

PKU

(بي-كي-يو)

معلومات لذوي الأطفال حديثي الولادة
المصابين بمرض البيلة الكيتونية الفينولية



اعتمده مجموعة أخصائيي التغذية التابعة لـ BIMDG (المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلابية)



BIMDG

المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلابية

بناءً على أدوات تمكين تعلم الآباء الأمراض الاستقلابية
المكتوبة من قبل بجرارد وويندل

تمت مراجعتها وتقيحها لأمريكا الشمالية من قبل: إيه. هوبر

هذا الإصدار من أداة (TEMPLE) Tools Enabling Metabolic Parents Learning [أدوات تمكين الآباء من تعلم الأمراض الاستقلابية]، الذي أعتمد في الأصل من قبل مجموعة أخصائيي التغذية التابعة لـ BIMDG (British Inherited Metabolic Disease Group) [المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلابية] للاستخدام داخل المملكة المتحدة وأيرلندا، أعتمد أيضاً من قبل شركة Nutricia North America للاستخدام داخل الولايات المتحدة وكندا. لم يُعد يمثل هذا الإصدار الممارسة السريرية أو الممارسة المتعلقة بالنظام الغذائي في المملكة المتحدة وأيرلندا.

تدعمه **NUTRICIA**
كخدمة إلى الطب الاستقلابي

TEMPLE

أدوات تمكين الآباء من تعلم الأمراض الاستقلابية

لمزيد من الأدوات التعليمية، يرجى زيارة MedicalFood.com

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America



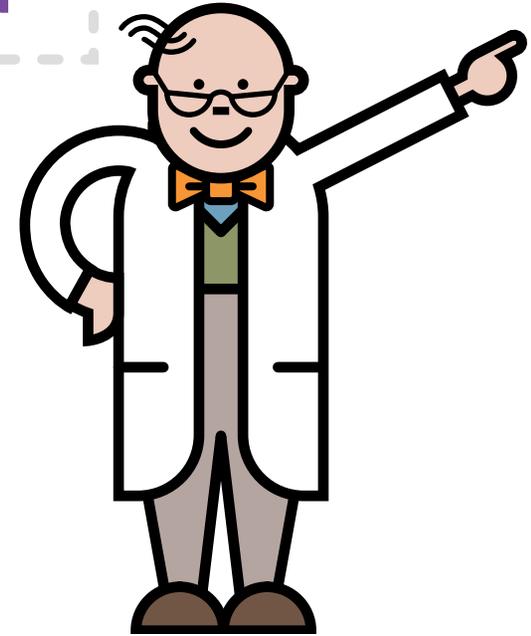
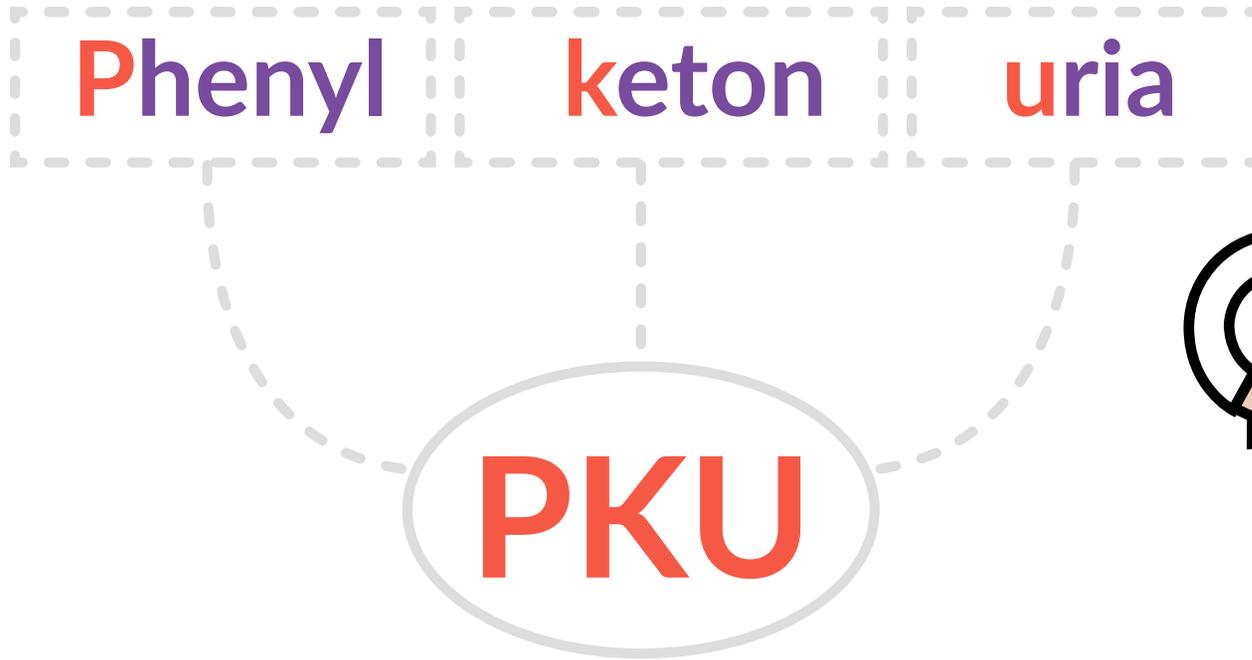
NUTRICIA

ما هو مرض PKU؟

PKU هي اختصار لمرض البيلة الكيتونية الفينولية
(الفينيل كيتون يوريا)

تُنطق في-نيل-كيتون-يوريا.

وهي حالة استقلابية وراثية.



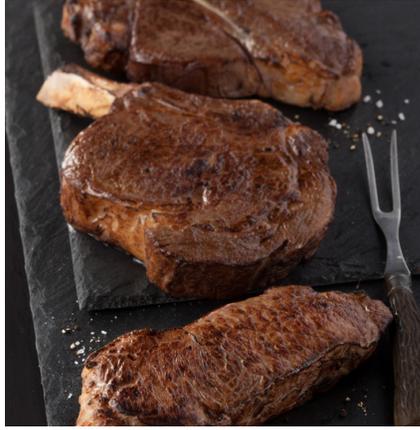
ما هو PKU؟



ارتفاع الفينيل
الانين في الدم



ارتفاع الفينيل
الانين في البول



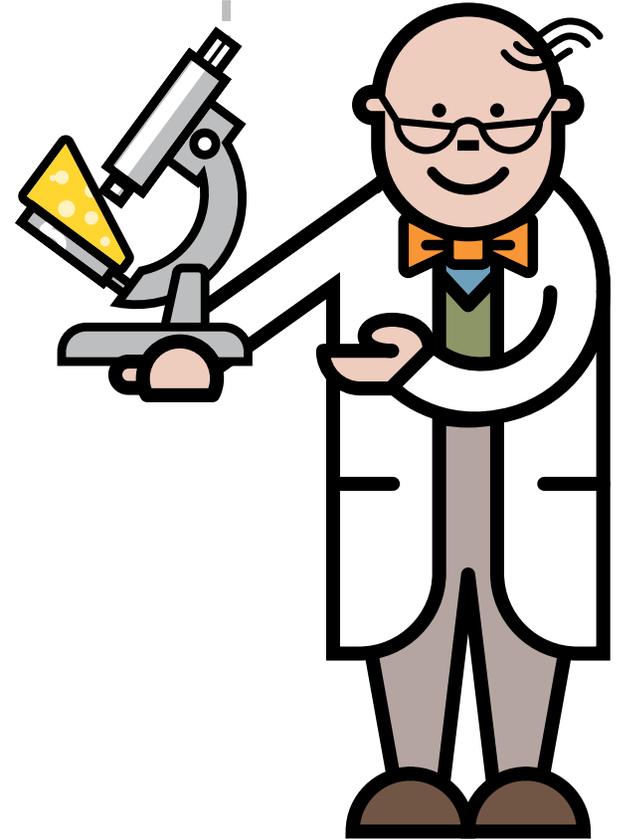
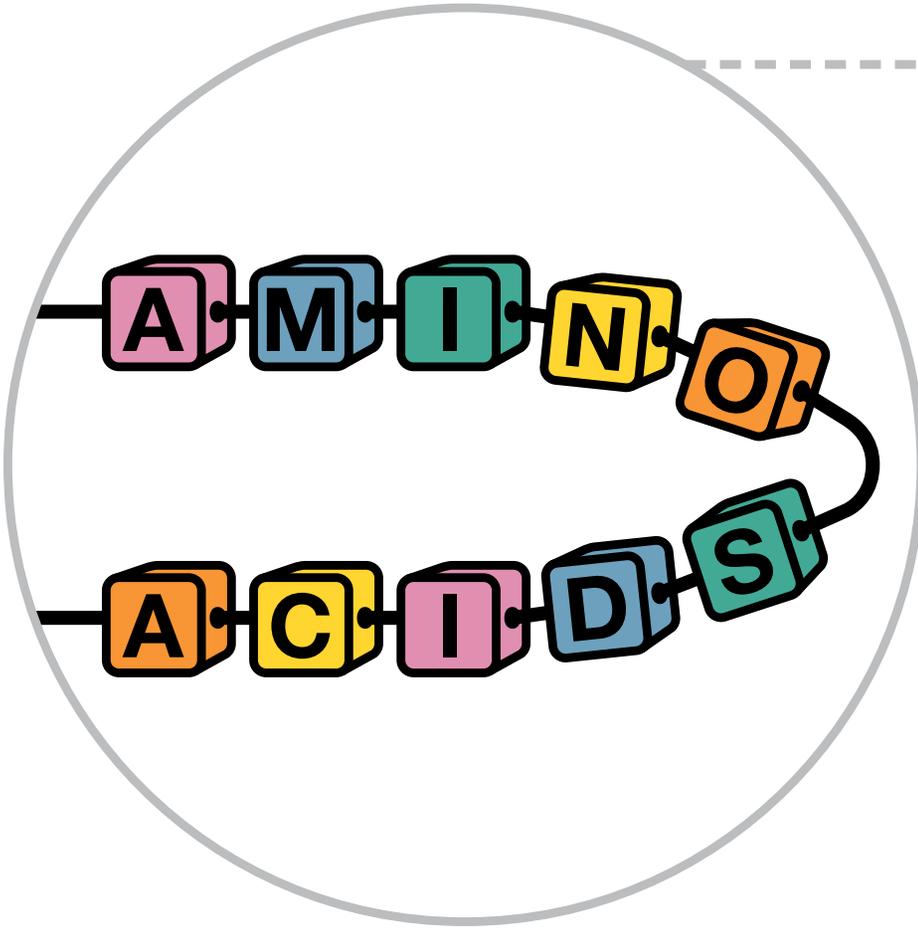
كيف يؤثر PKU الفينيل كيتون يوريا على الجسم؟

يؤثر PKU (Phenylketonuria) الفينيل كيتون يوريا)
على طريقة تكسير الجسم للبروتين.

يوجد البروتين في أجسامنا وفي العديد من الأطعمة.
ويحتاج الجسم إلى البروتين للنمو والإصلاح.

ما هو البروتين؟

يتكون البروتين من سلاسل متعددة من وحدات أصغر تُسمى الأحماض الأمينية.



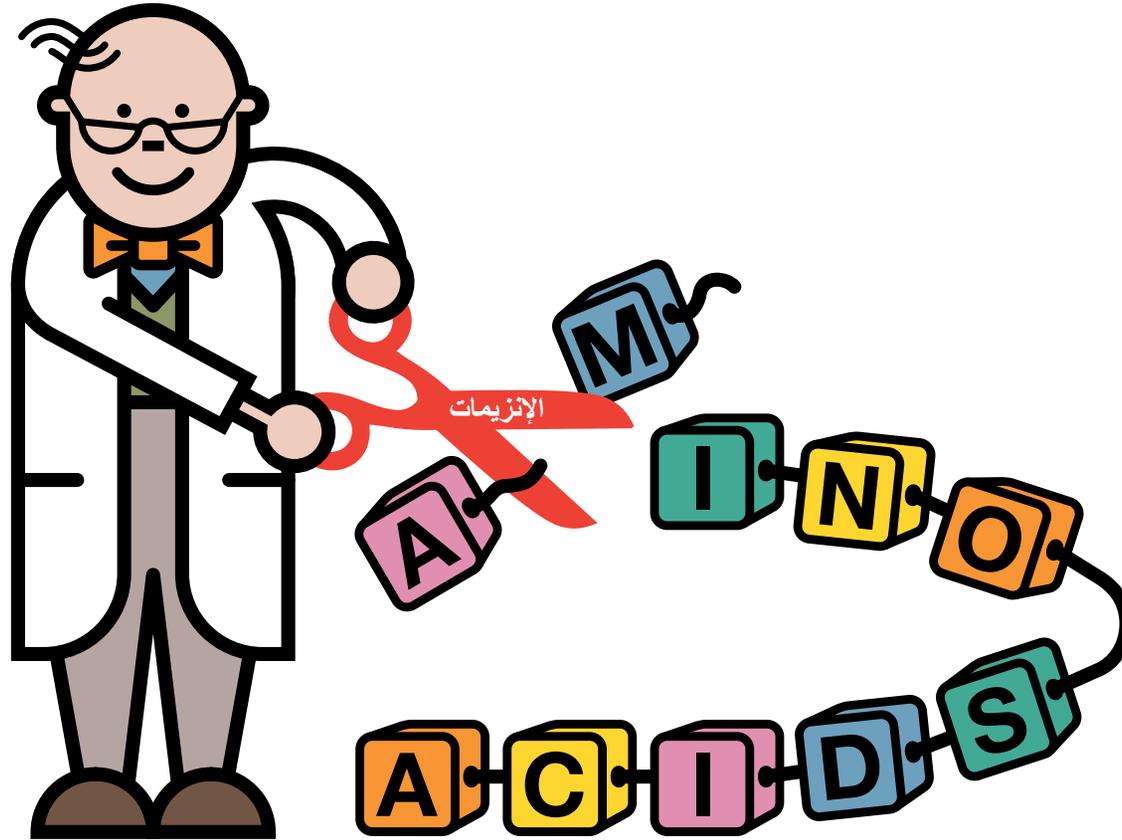
استقلاب (التمثيل الغذائي) للبروتين

الاستقلاب يشمل العمليات التي تحدث داخل خلايا الجسم.

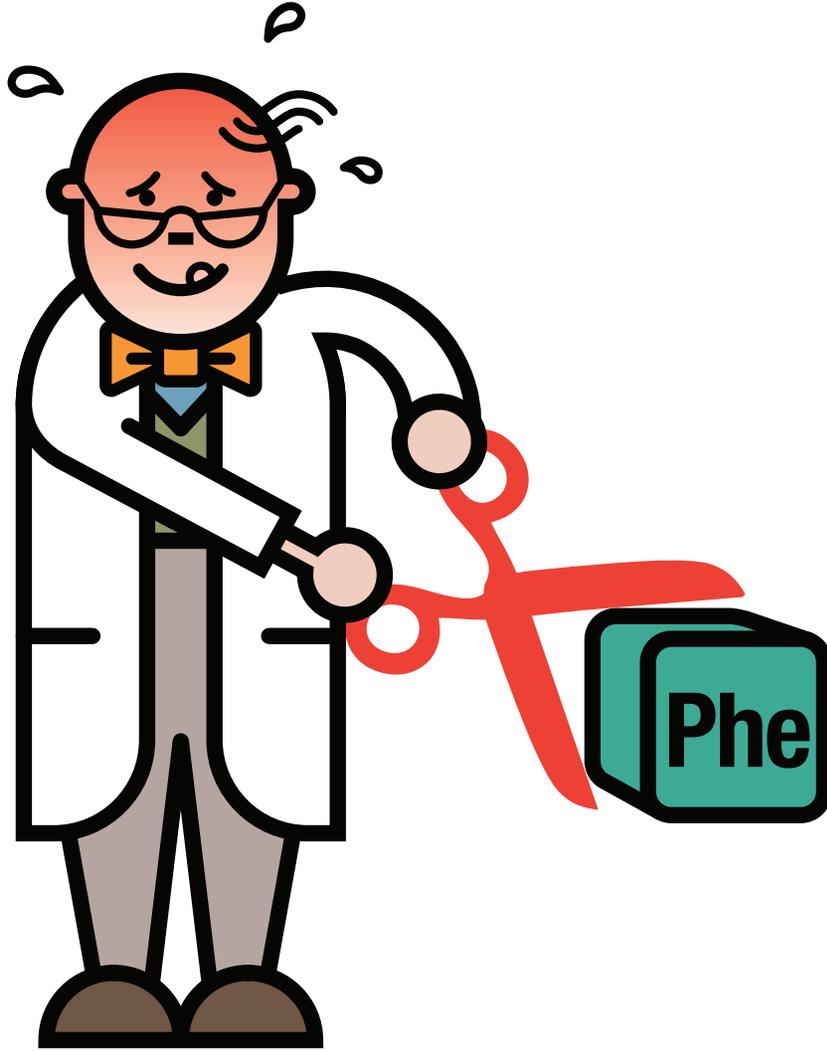


ما الذي تقوم به الإنزيمات؟

للإنزيمات دور فعال في عمليات الاستقلاب الخاصة بالبروتينات, حيث انها تقوم بتحليل البروتين الي وحدات أصغر من بينها الأحماض الامينية.



ماذا يحدث في البيلة الكيتونية الفينولية الفينولية (PKU)؟



تتجم البيلة الكيتونية الفينولية من نقص انزيم يسمى PAH (phenylalanine hydroxylase) المسؤول عن تحويل حمض الفينيل الانين الى حمض التيروسين. ينتج عن ذلك تراكم حمض الفينيل الانين في الدم والدماغ، نقص حمض التيروسين وظهور كيتونات الفينيل في البول.

يسبب نقص انزيم PAH تراكم الحمض الأميني فينيل الانين في الدم والدماغ.

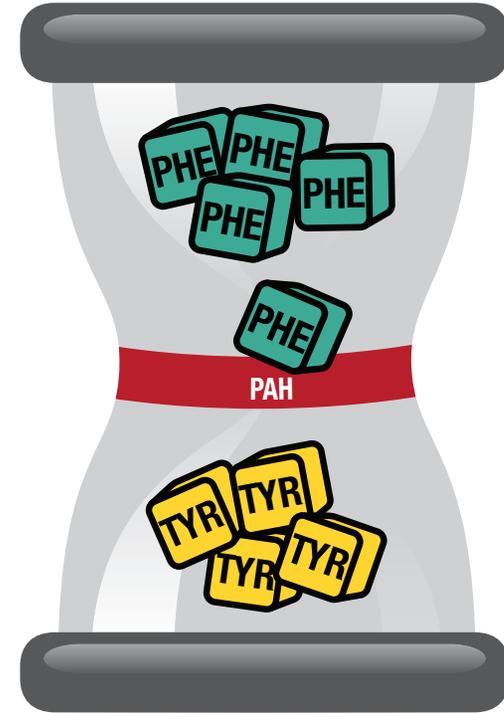
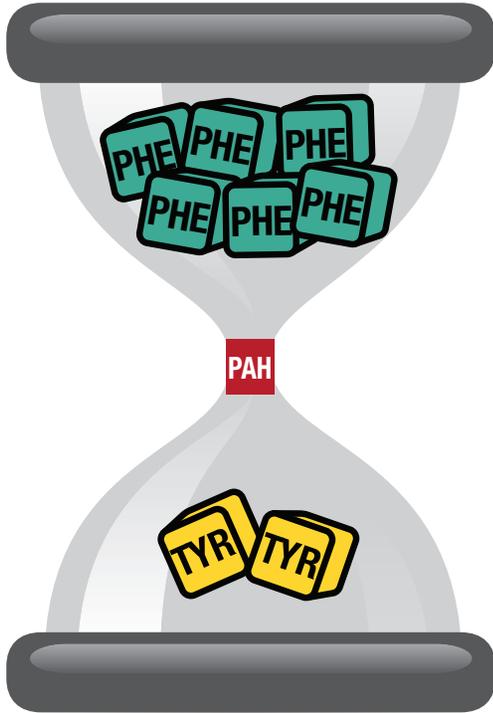
وتكون مستويات التيروسين في الدم منخفضة حيث لا يمكن تكسير الفينيل الانين الي تيروزين، وينتج عن ذلك ظهور الفينيل كيتون في البول.

ماذا يحدث في PKU البييلة الكيتونية الفينولية

على سبيل المثال:

بالنسبة للشخص المصاب بالبييلة الكيتونية الفينولية (PKU) لا يوجد ما يكفي من انزيم فينيل الانين هيدروكسيلاز (PAH) لتحويل حمض فينيل الانين (PHE) إلى تيروزين (TYR)

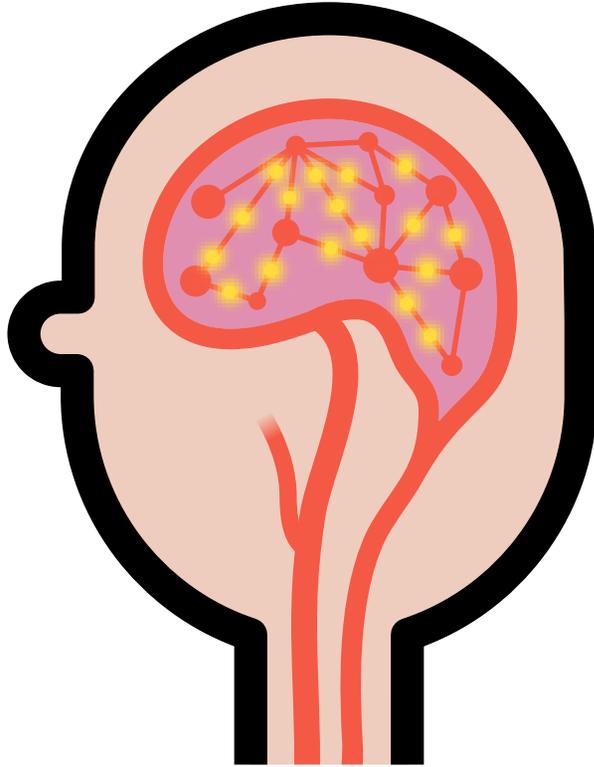
بالنسبة للشخص الغير مصاب بالبييلة الكيتونية الفينولية (PKU) يحول انزيم فينيل الانين هيدروكسيلاز (PAH) حمض فينيل الانين (PHE) إلى تيروزين (TYR)



ما هي الآثار المترتبة على ارتفاع مستويات الفينيل ألانين؟

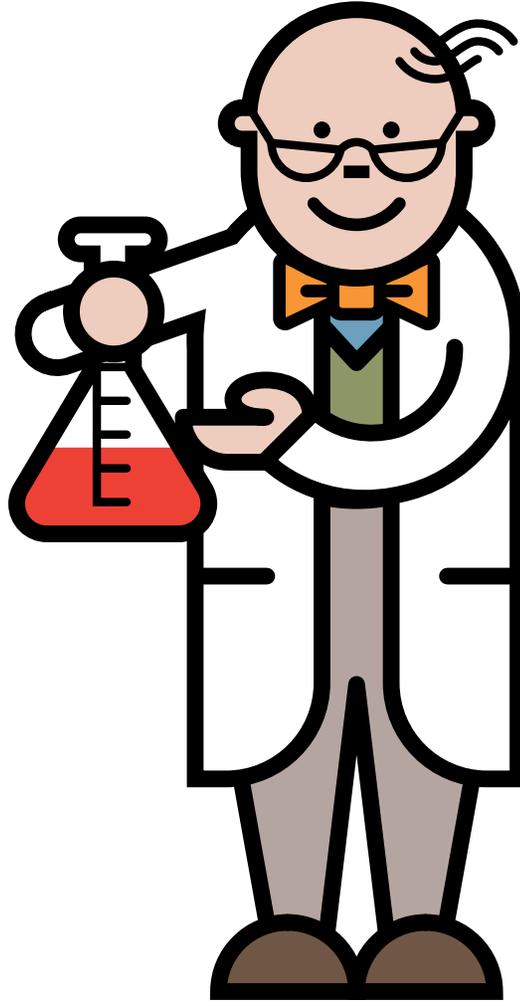
دون تلقي العلاج المناسب، يؤدي تراكم الفينيل ألانين بمرور الوقت الى حدوث تلف في الدماغ لا يمكن علاجه وتأخر في نمو العقل.

مع العلاج، يتم التحكم في تراكم الفينيل ألانين لدعم النمو والتطور الطبيعيين.



ماذا عن الأعراض الأخرى؟

عدم تنظيم مستويات الفينيل الانين في الدم
يؤدي أيضاً الي حدوث صعوبات في التعلم
واضطرابات سلوكية



كيف يتم تشخيص الإصابة بـ PKU البييلة الكيتونية الفينولية؟



يتم جمع بضع قطرات من الدم، كجزء من فحص حديثي الولادة.

بعد تحليل عينة دم طفلك وقياس مستوى الفينيل الانين، يمكن أن يعني ارتفاعه ان طفلك مصاب بالبييلة الكيتونية الفينولية PKU، مما يستدعي اجراء المزيد من الاختبارات لتأكيد التشخيص.

ما هو النظام الغذائي اليومي للسيطرة على مستويات يوريا الفينيل الانين؟

1. نظام غذائي يحتوي على كمية منخفضة من الفينيل الانين

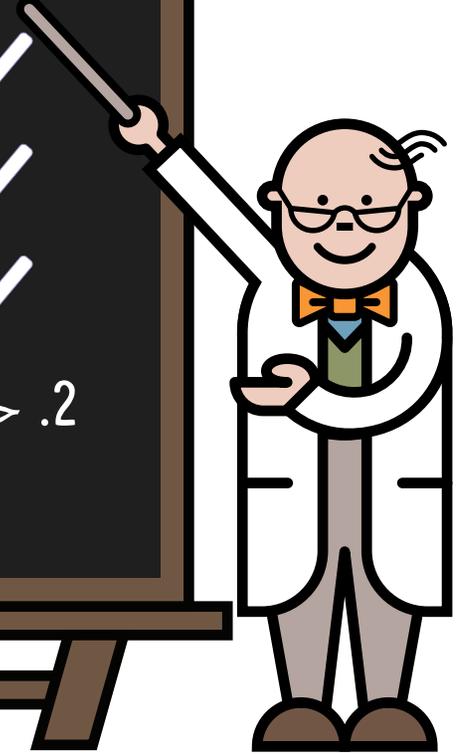


✓ تجنب الأطعمة الغنية بالبروتين

✓ تجنب الأسبارتام

✓ تناول الأطعمة منخفضة البروتين

2. حليب صناعي استقلابي، تصفه العيادة



تجنب الأطعمة الغنية بالبروتين

يجب تجنب الأطعمة الغنية بالبروتين، وبالتالي الفينيل ألانين. وتشمل اللحوم، والأسماك، والبيض، والجبن، والحليب، والخبز، والمعكرونة، والمكسرات، وفول الصويا، والتوفو.

يجب أيضًا تجنب أي أطعمة أو مشروبات تحتوي على الأسبارتام.



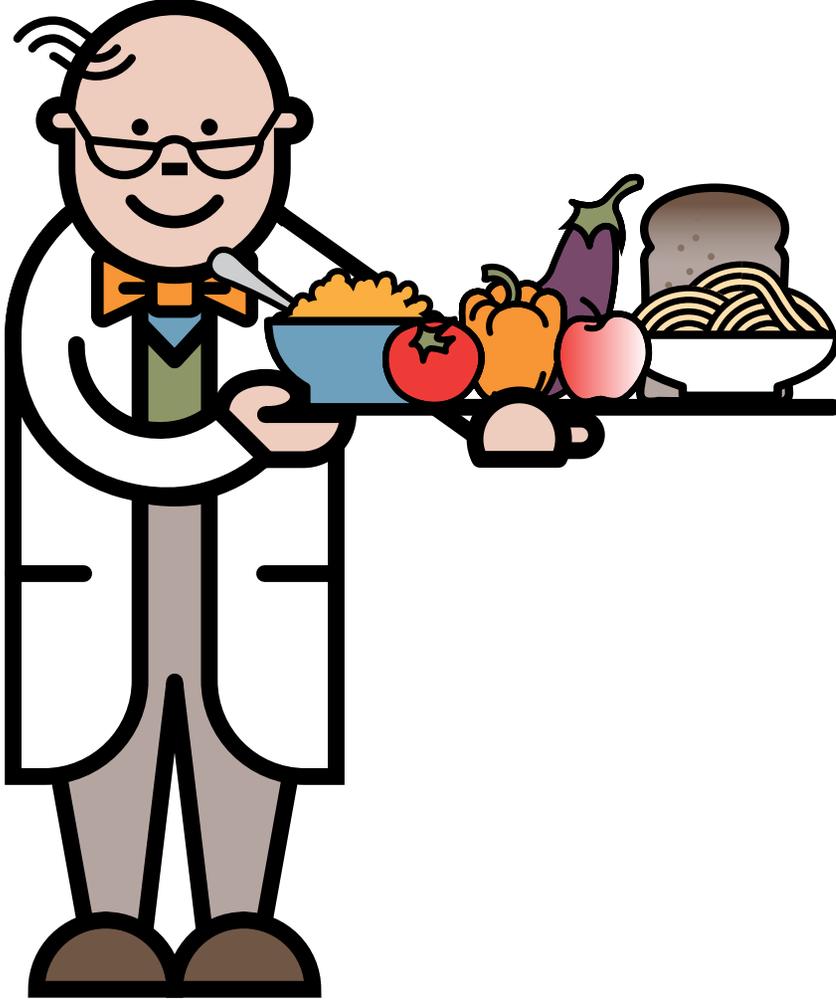
تناول الأطعمة منخفضة البروتين

هي الأطعمة التي تحتوي على كميات صغيرة من الفينيل
الأنين والتي يُمكن استخدامها بكميات عادية.

وتتضمن العديد من الفواكه والخضروات والأطعمة
الخاصة منخفضة البروتين.

حيث أنها توفر:

- مصدر مهم للطاقة
- تنوع في النظام الغذائي



طهي الوجبات منخفضة البروتين

يمكن اعداد وجبات منخفضة البروتين للطفل ذات مذاق جيد وشهي.

تتوفر العديد من كتب الطبخ التي تساعد في اعداد وجبات منخفضة البروتين، بعضها تم اعدادها من قبل عائلات مرضى البيلة الفينولية الكيتونية PKU. قد يساعد التغذية في الحصول على وصفات لبعض الاطعمة المفضلة.





تغذية الطفل الصغير بالحليب الصناعي الاستقلابي

يعد الفينيل الانين من الاحماض الامينية الضرورية للتطور والنمو الطبيعي، لذلك يجب تناوله بكميات محدودة ومضبوطة يومياً.

وسيوفر حليب الثدي أو حليب الأطفال الفينيل ألانين الذي يتطلبه الطفل الرضيع قبل إدخال الأطعمة الصلبة، بصفة عامة في عمر يتراوح بين 4 و6 أشهر.

يحتاج الطفل أيضاً إلى حليب صناعي استقلابي خاص لتوفير بروتين لا يحتوي على الفينيل ألانين.

وسيحدد اختصاصي التغذية مقدار حليب الثدي أو حليب الأطفال والحليب الصناعي الاستقلابي الذي يمكن تقديمه.



الحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من الفينيل ألانين

يُعد الحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من الفينيل ألانين متطلباً أساسياً لتلبية الاحتياجات الغذائية للطفل.

كما هو في حليب الثدي أو حليب الأطفال، يحتوي الحليب الصناعي الاستقلابي على الكربوهيدرات، والدهون، والفيتامينات، والمعادن، أما البروتين في صورة أحماض أمينية من دون الفينيل ألانين.

يسمح الحليب الصناعي الاستقلابي، بالإضافة إلى الكمية المحددة من الفينيل ألانين، للطفل بالحصول على جميع العناصر الغذائية التي يحتاج إليها للنمو.



مراقبة الفينيل ألانين

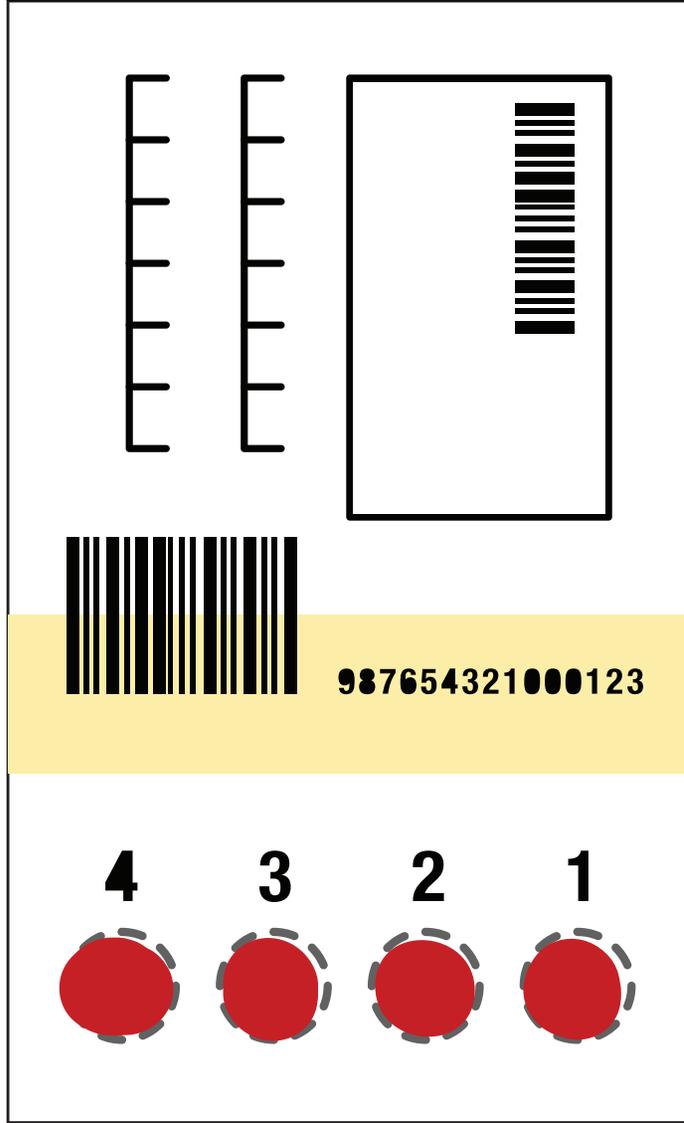


عندما يبدأ الطفل الرضيع في تناول الأطعمة الصلبة، ستعمل العيادة لتعقب الفينيل ألانين. يجب وزن الأطعمة أو قياسها باستخدام المقاييس المنزلية (1 كوب، ملعقة كبيرة، وما إلى ذلك) لتحديد كمية الفينيل ألانين. يُمكن أن تساعد العيادة في إيجاد أفضل الأدوات التي تستخدم في تحديد كمية الفينيل ألانين الموجودة بالأطعمة.



كيف تتم مراقبة مرضى البييلة الكيتونية الفينولية PKU؟

تتم مراقبة مرضى يوريا الفينيل كيتون عن طريق اجراء اختبارات دم في المنزل أو في العيادة بشكل دوري، يتم من خلالها اختبار العينة لمعرفة كمية الفينيل الانين التي تحتويها. ثم تراجع النتائج من قبل اخصائي التغذية الذي يتواصل للتزويد بجميع المعلومات التي تخص النتائج والتغيرات في العلاج ان وجدت.



ما الذي يحدث خلال الفحص الطبي العام بالعيادة؟



✓ يتم قياس الطول والوزن

✓ يتم تعديل النظام الغذائي وفقاً للنمو
واختبارات الدم

✓ فحص النمو

✓ إجراء اختبارات دم لمعرفة مستويات
الحمض الأميني والعناصر الغذائية

كيف يتم التعامل مع البيئة الكيتونية الفينولية PKU عند المرض؟



خلال أي مرض، تحتاج أجسامنا الي طاقة إضافية لذلك سيبدأ الجسم في تكسير بروتين الخلية، مما يؤدي إلى زيادة مستويات الفينيل ألانين في الدم. ويُشار إلى هذه العملية أيضًا بالأبيض الهدمي.

ومن المهم الاستمرار في النظام الغذائي المعتاد قدر الإمكان.

يُمكن أن يُساعد الحليب الصناعي الاستقلابي في الحفاظ على انخفاض مستويات الفينيل ألانين في الدم عن طريق توفير الطاقة والبروتين الخالي من الفينيل ألانين.

وسوف يحدد الطبيب أفضل طريقة للتعامل مع هذه الحالة

كيف يتم التعامل مع البييلة الكيتونية الفينولية PKU عند المرض؟

يرجى اتباع
دائمًا إرشادات
فريقك الطبي.

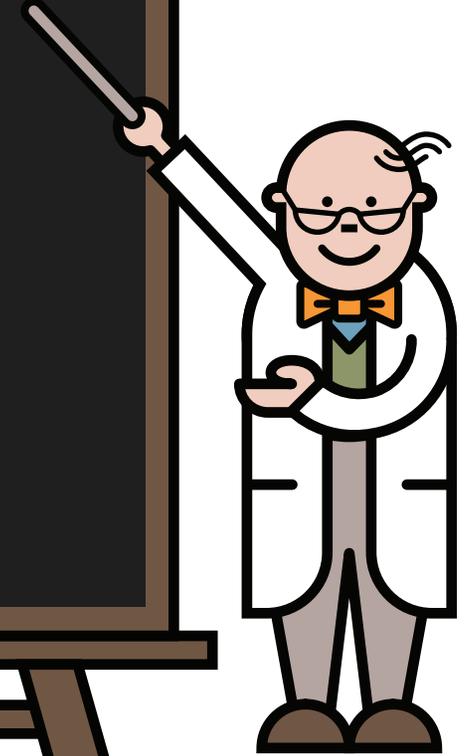
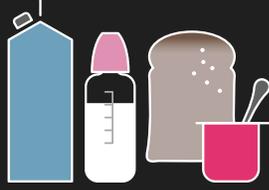
حسب قدرة التحمل:

✓ الاستمرار في تناول الحليب الصناعي
الاستقلابي

✓ الاستمرار على النظام الغذائي الحالي

✓ يجب الاخذ في الاعتبار ملاحظة أي
مرض عند أخذ عينة دم

الحليب الصناعي
الاستقلابي
الخالي من PHE
(PHENYLALANINE)
[[فينيل ألانين]]



ماذا يحدث عند انتقال الصفات الوراثية عند الانسان؟

لدى البشر كروموسومات تتكون من الحمض النووي.



وتُعتبر الجينات أجزاءً من الحمض النووي تحمل التعليمات الوراثية. قد يحتوي كل كروموسوم على عدة آلاف من الجينات.



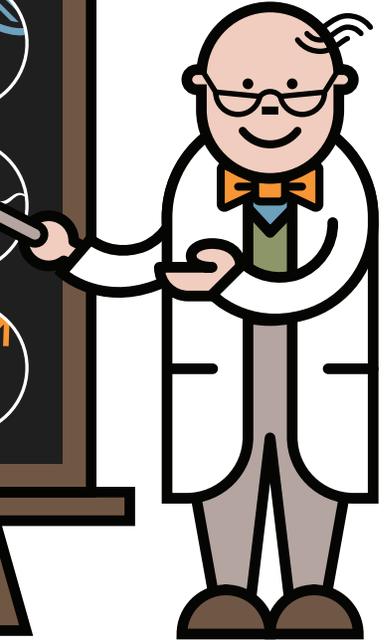
تعني كلمة "طفرة" تغييراً أو خطأً في التعليمات الوراثية.



نرث كروموسومات معينة من بويضة الأم والحيوان المنوي للأب.

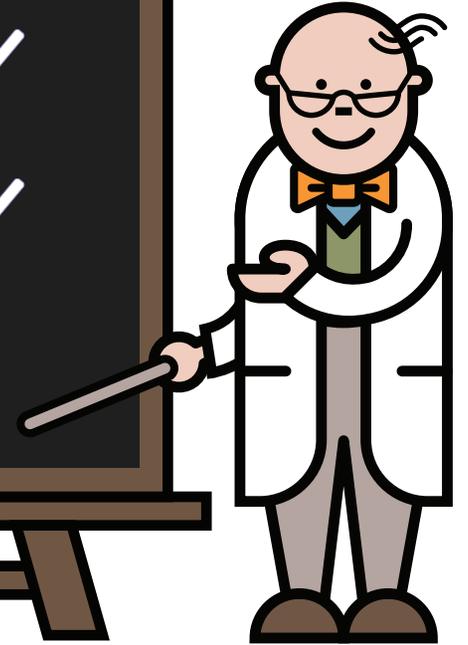


تحمل الجينات الموجودة في تلك الكروموسومات التعليمات التي تحدد الصفات، والتي تكون عبارة عن مزيج من الأبوين.



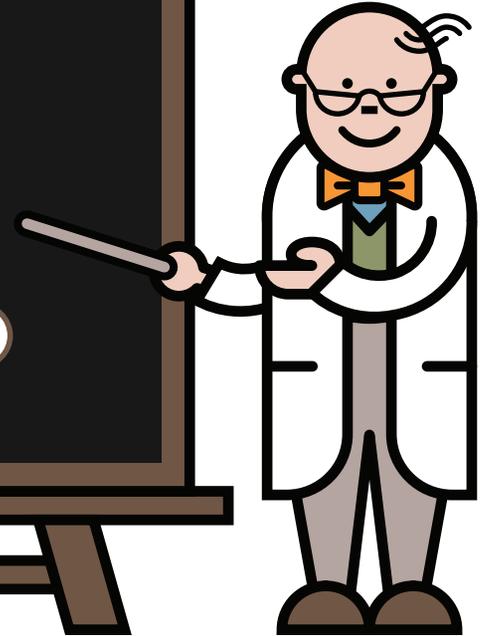
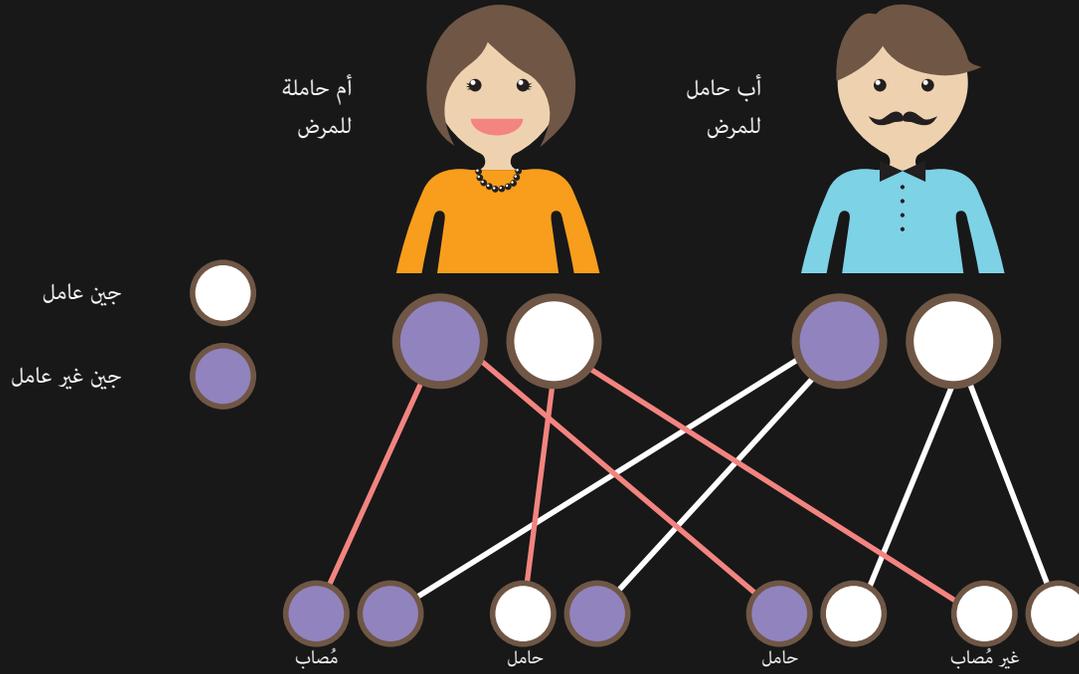
كيف يرث الشخص البيلة الكتونية الفينولية PKU؟

- ✓ بيلة الكيتونية الفينولية PKU هي حالة وراثية ولا يوجد شئ يمكن القيام به لتفادي اصابة الطفل بهذا المرض.
- ✓ ولدى كل شخص زوج من الجينات ينتج إنزيم الفينيل ألانين هيدروكسيلاز. كل الاطفال الذين يعانون من PKU لا يعمل لديهم هذين الجينين بشكل صحيح ويرث هؤلاء الاطفال جين واحد غير عامل من كلا الابوين.
- ✓ يكون آباء الأطفال الذين يعانون من PKU (بيلة الفينيل كيتون) حاملين للمرض.
- ✓ لا يُصاب الحاملون بـ بيلة الكيتونية الفينولية PKU لأن الجين الآخر لهذا الزوج يعمل بشكل سليم.



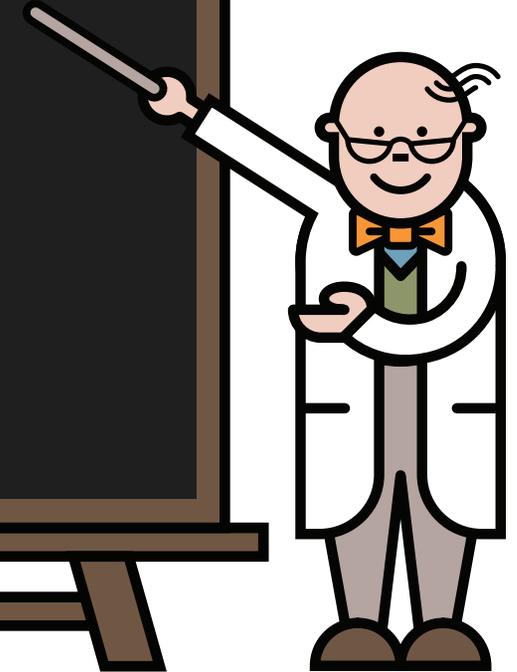
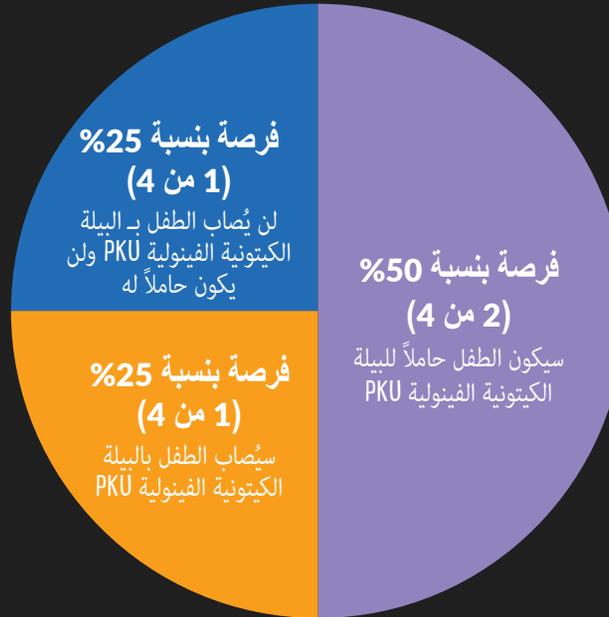
التوارث — الصفة المتنحية - النتائج الممكنة

فرصة كل طفل عندما يكون كلا الأبوين حاملين للمرض



فرص انتقال المرض عند الحمل في المستقبل

عندما يكون كلا الأبوين حاملين للمرض، يكون احتمال إصابة
الطفل في كل حمل على النحو التالي:



الدروس المستفادة

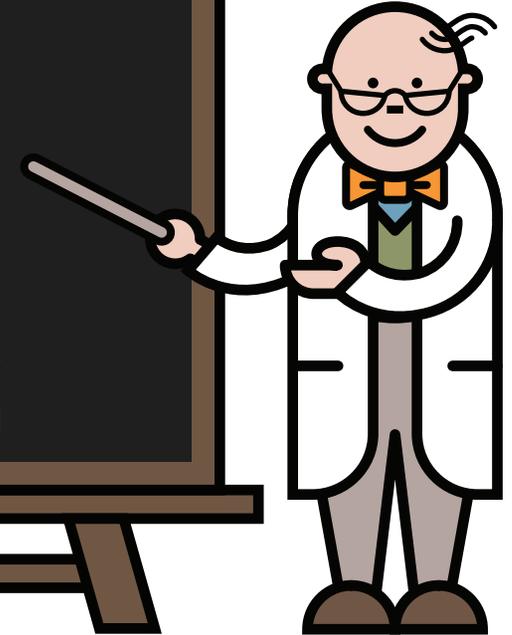
✓ بيلة الكيتونية الفينولية PKU هي اضطراب استقلابي خطير موروث.

✓ ويُمكن الوقاية من الضرر عن طريق اتباع نظام غذائي منخفض الفينيل ألانين وتناول حليب صناعي استقلابي خاص.

✓ يجب التذكّر دائماً إعطاء الكمية الصحيحة من الفينيل ألانين والحليب الصناعي الاستقلابي كما هو موصوف في عيادة التغذية الاستقلابية.

✓ تعد اختبارات نقطة الدم المنتظمة ضرورية لمراقبة مستويات الفينيل ألانين في الدم.

ويجب التذكّر أنه عند علاج المرض بشكل صحيح، يُمكن للطفل الاستمتاع بالنمو والتطور الطبيعيين.

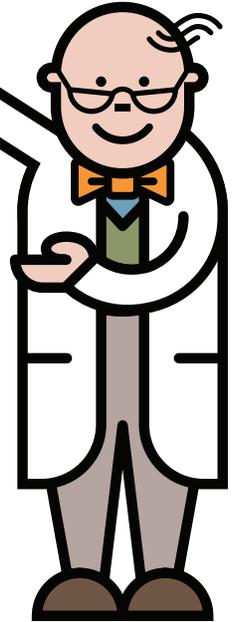


نصائح مفيدة

✓ يجب التأكد دائماً من الحصول على قدر كبير من الأطعمة منخفضة البروتين، والحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من الفينيل ألانين وعدم انتهاء صلاحيتها.

✓ توصف عيادة التغذية الاستقلابية منتجات النظام الغذائي الخاص والحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من الفينيل ألانين.

✓ يجب التأكد دائماً من امتلاك لمعدات اختبار الدم الكافية وإرسال العينات بانتظام.



مَن هم أعضاء فريق التغذية الاستقلالية (تفاصيل الاتصال)

أخصائي التغذية

الاسم:

رقم الهاتف:

البريد الإلكتروني:

المرضة

الاسم:

رقم الهاتف:

البريد الإلكتروني:

الطبيب

الاسم:

رقم الهاتف:

البريد الإلكتروني:



TEMPLE

أدوات تمكين الآباء من تعلّم الأمراض الاستقلابية



BIMDG

المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلابية

لمعرفة المزيد، يرجى زيارة MedicalFood.com

بناءً على أدوات تمكين تعلم الآباء الأمراض الاستقلابية
المكتوبة من قبل بوجارد وويندل

تمت مراجعتها وتقيحها لأمريكا الشمالية من قبل: إيه. هوبير

هذا الإصدار من أداة TEMPLE (Tools Enabling Metabolic Parents Learning) [أدوات تمكين الآباء من تعلّم الأمراض الاستقلابية]، الذي
أُعدّ في الأصل من قبل مجموعة أخصائبي التغذية التابعة لـ BIMDG (British Inherited Metabolic Disease Group) [المجموعة البريطانية
للأمراض الوراثية الاستقلابية] للاستخدام داخل المملكة المتحدة وأيرلندا، أُعدّ أيضاً من قبل شركة Nutricia North America للاستخدام داخل
الولايات المتحدة وكندا. لم يُعدّ يمثل هذا الإصدار الممارسة السريرية أو الممارسة المتعلقة بالنظام الغذائي في المملكة المتحدة وأيرلندا.

NUTRICIA تدعمه
كخدمة إلى الطب الاستقلابي

ZPKUTBAR 06/20

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America