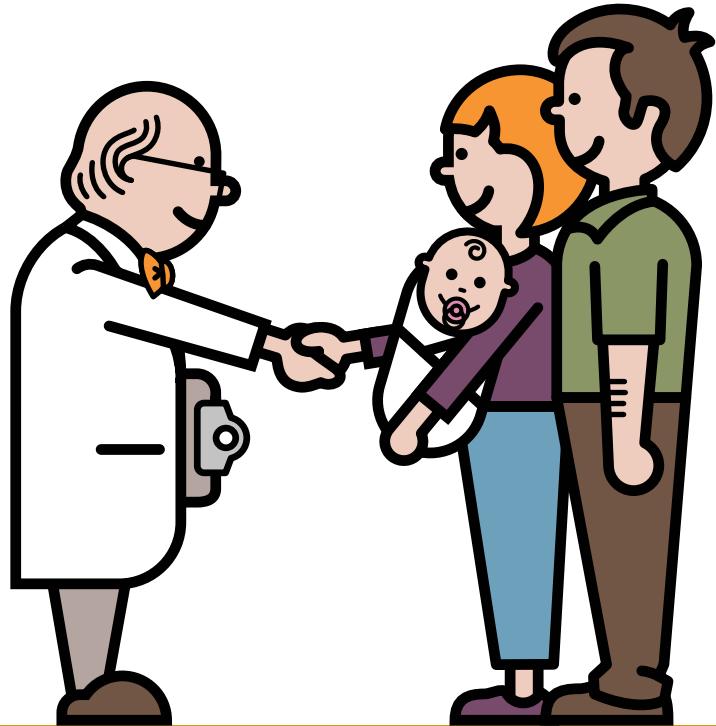


مرض أحماض الدم الميثيل مالونيك وأحماض الدم البروبينيك **MMA/PA** (ام-ام-ايه/بي-ايه)



معلومات لذوي الأطفال حديثي الولادة
بعد الفحص الإيجابي لهم

اعتمدته مجموعة أخصائيي التغذية التابعة لـ BIMDG (المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلالية)



BIMDG

المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلالية

بناءً على أدوات تمكين الآباء الأمراض الاستقلالية
المكتوبة من قبل برجارد وويندل

NUTRICIA
تدعمه
خدمة إلى الطب الاستقلالي

لمزيد من الأدوات التعليمية، يرجى زيارة MedicalFood.com



أدوات تمكين الآباء من تعلم الأمراض الاستقلالية

© حقوق الطبع والنشر لعام 2021 محفوظة
شركة Nutricia North America, Inc. جميع الحقوق محفوظة.

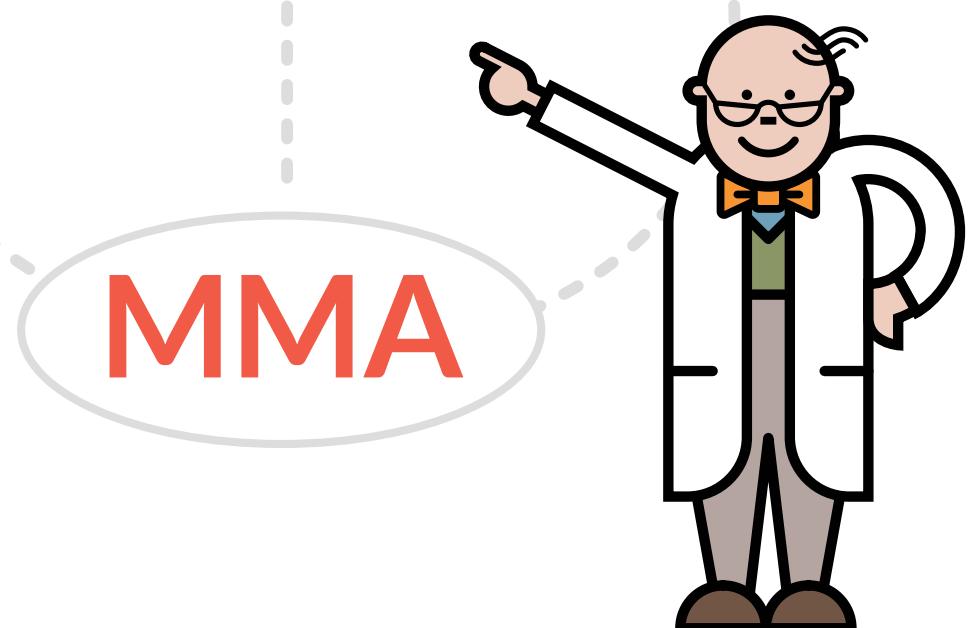
هذا الإصدار من أداة TEMPLE [أدوات تمكين الآباء من تعلم الأمراض الاستقلالية]، الذي
أعتمد في الأصل من قبل مجموعة أخصائيي التغذية التابعة لـ BIMDG (المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلالية) لاستخدام داخل
المملكة المتحدة وأيرلندا، أعتمد أيضًا من قبل شركة Nutricia North America للاستخدام داخل الولايات المتحدة وكذا لم يُعد يمثل هذا الإصدار
الممارسة السريرية أو الممارسة المتعلقة بالنظام الغذائي في المملكة المتحدة وأيرلندا.

ما هو مرض MMA؟

MMA هي اختصار لمرض أحماض الدم الميثيل مالونيك. وينطق باللغة الإنجليزية بالطريقة .meth-ill-mah-lon-ic acid-ee-me-a وهي حالة استقلابية وراثية.

Methyl Malonic Acidemia

أحماض الدم الميثيل مالونيك (MMA) وأحماض الدم البروبيونيك (PA) هما حالتان منفصلتان، ولكنهما متشابهتان، لذا غالباً ما تتم مناقشتهما معًا مثل MMA/PA.

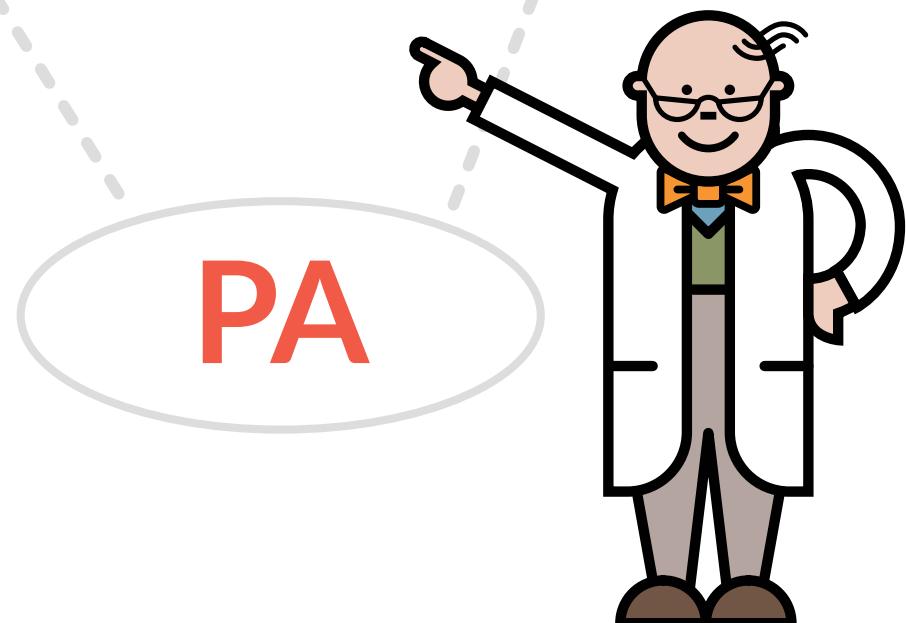


ما هو مرض PA؟

PA هو اختصار لمرض أحماض الدم البروبيونيک وينطق باللغة الإنجليزية بالطريقة pro-pe-on-ic acid-ee-me-a وهي حالة استقلابية وراثية.

Propionic Acidemia

أحماض الدم الميثيل مالونيك (MMA) وأحماض الدم البروبيونيک (PA) هما حالتان منفصلتان، ولكنهما متشابهتان، لذا غالباً ما تتم مناقشتهما معًا مثل MMA/PA.



ما هو MMA



ارتفاع حمض الميثيل
مالونيك في الدم



ارتفاع حمض الميثيل
مالونيك في البول

ما هو PA?



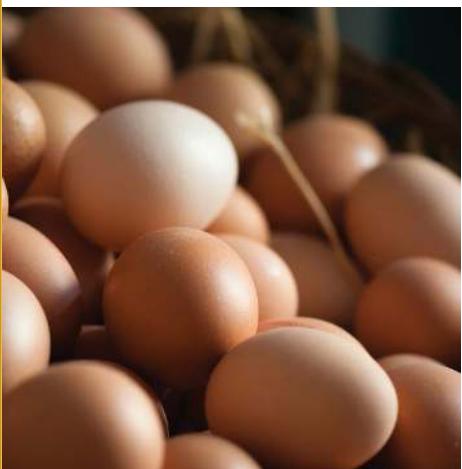
ارتفاع حمض
البروبيونيك في الدم



ارتفاع حمض
البروبيونيك في البول

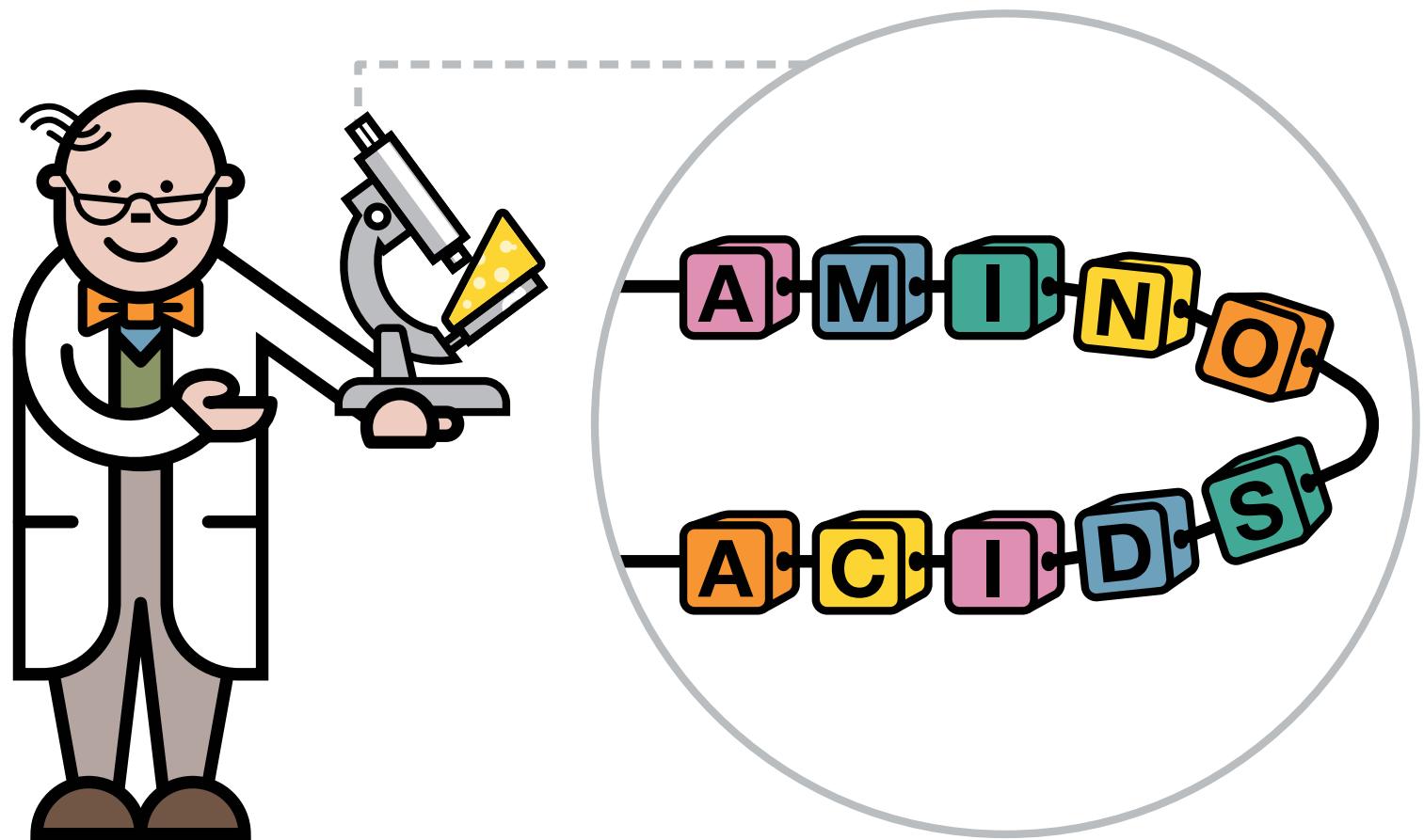
كيف يؤثر MMA/PA على الجسم؟

يؤثر MMA/PA على طريقة تكسير الجسم للبروتين.
يوجد البروتين في أجسامنا وفي العديد من الأطعمة التي نتناولها. ويحتاج الجسم إلى البروتين للنمو والإصلاح.



ما هو البروتين؟

يتكون البروتين من سلاسل متعددة من الوحدات الأصغر تُسمى الأحماض الأمينية.



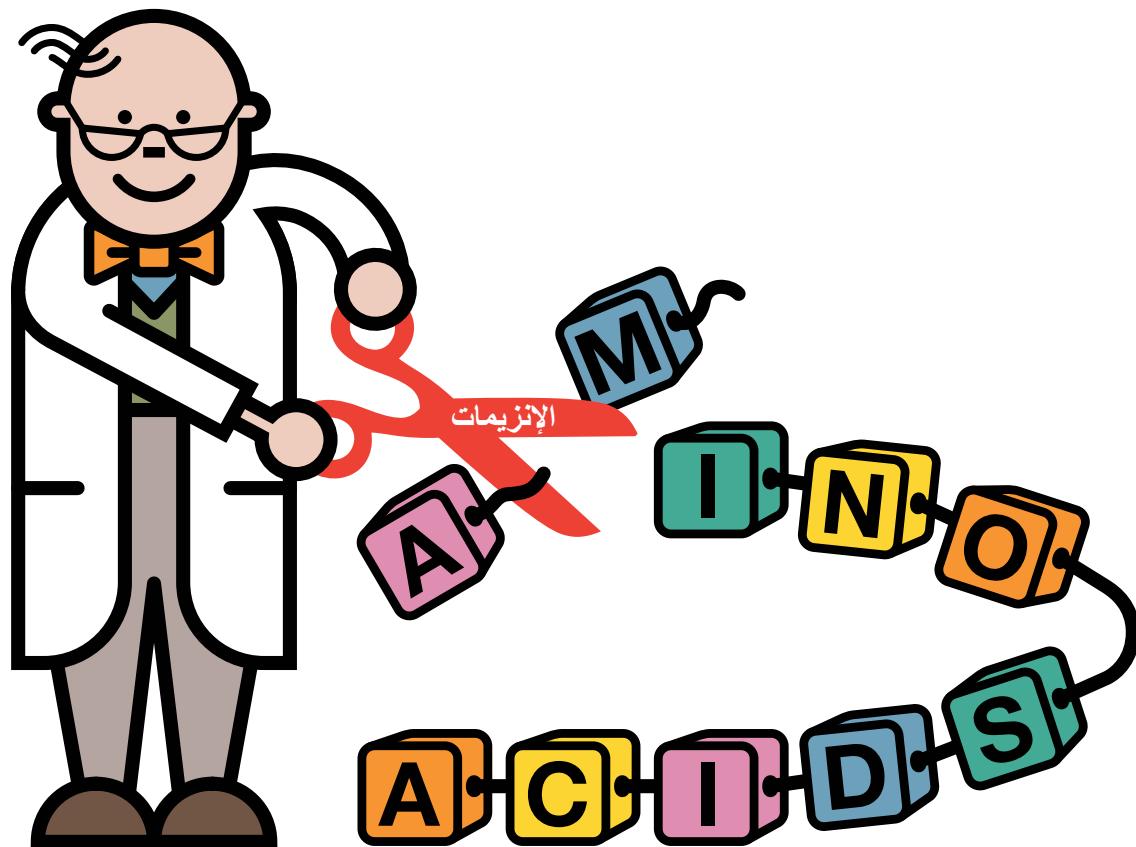
استقلاب (التمثيل الغذائي) للبروتين

الاستقلاب يشير إلى العمليات التي تحدث داخل خلايا الجسم.



ما الذي تقوم به الإنزيمات؟

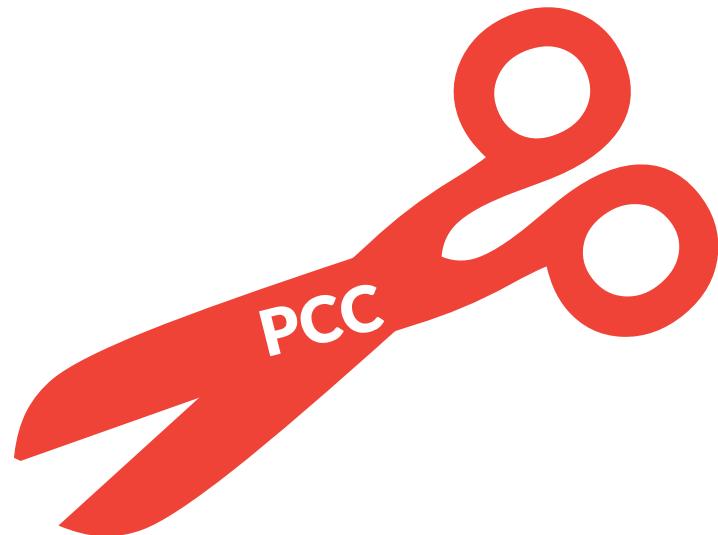
لإنزيمات دور فعال في عمليات الاستقلاب الخاصة بالبروتينات، حيث أنها تقوم بتحليل البروتين إلى وحدات أصغر من بينها الأحماض الأمينية.



ما هي الإنزيمات التي تتأثر بوجود MMA/PA؟

تحدث الإصابة بحالة PA بسبب نقص في إنزيم يُسمى بروبيونيل كو ايه كربوكسيلاز (PCC).

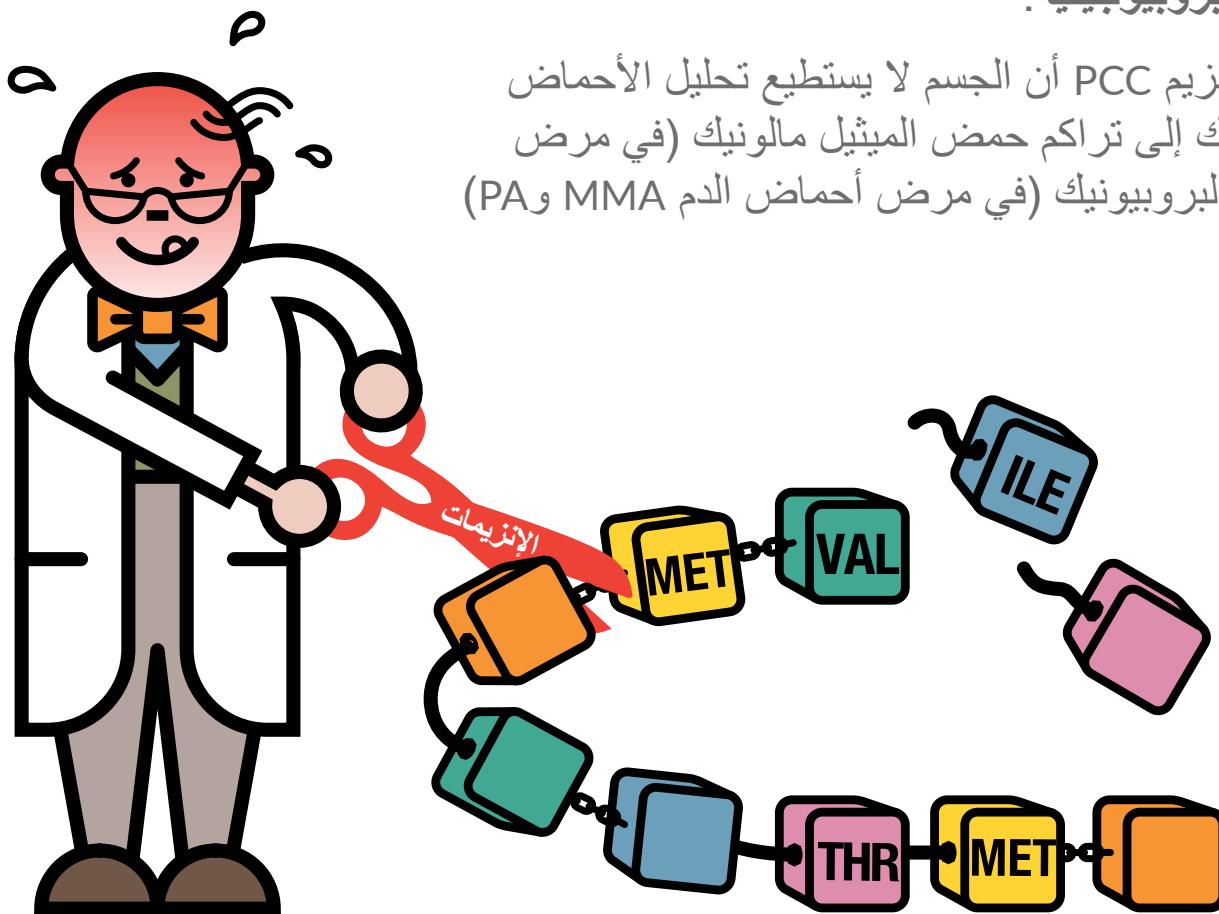
تحدث الإصابة بحالة MMA بسبب نقص في إنزيم يُسمى ميثيل مالونيل كو ايه موتاز (MCM).



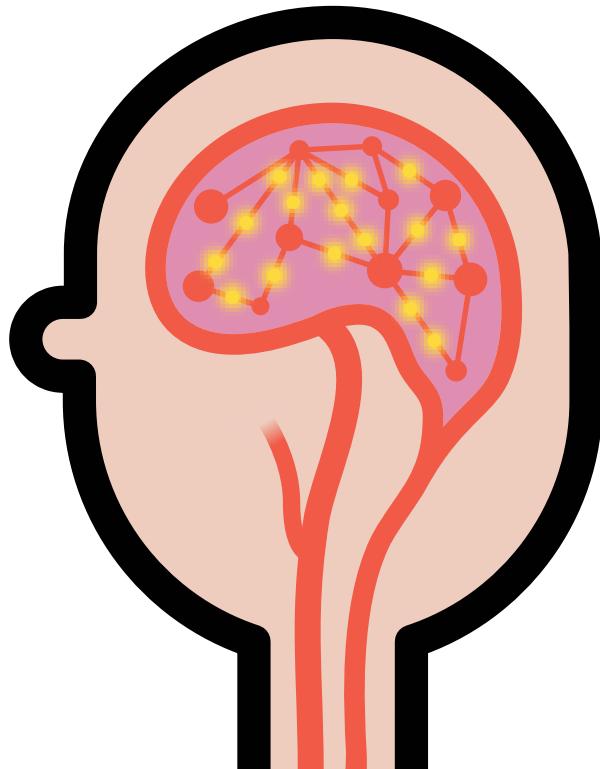
ماذا يحدث في مرض أحماض الدم؟ MMA/PA

يستخدم الجسم الإنزيمات MCM و PCC لتحليل أحماض الفالين (VAL) والميثيونين (MET) والإيزوليوسين (ILE) والثيرونين (THR). يُطلق على هذه الأحماض الأمينية الأربع اسم الأحماض الأمينية البروبويجينية.

يعني نقص الإنزيم MCM أو الإنزيم PCC أن الجسم لا يستطيع تحليل الأحماض الأمينية البروبويجينية. ويؤدي ذلك إلى تراكم حمض الميثيل مالونيك (في مرض أحماض الدم MMA) أو حمض البروبويوني (في مرض أحماض الدم PA و MMA) وغيرهما من المواد الضارة.



ما هي المشاكل التي يمكن أن تحدث في حالة الإصابة بمرض أحماض الدم MMA/PA؟



يتراكم كل من حمض الميثيل مالونيك وحمض البروببيونيك وغيرهما من المواد حتى تصل إلى مستويات عالية من السمية. ويمكن أن يؤدي ذلك إلى تلف الدماغ وربما أعضاء أخرى، مثل الكلى والكبد والقلب. وقد تؤثر على الرضع والأطفال بطرق مختلفة.

قبل العلاج، قد تشمل الأعراض المبكرة سوء التغذية، والنعاس، والتنفس، وسرعة التنفس. إذا ترك الطفل بدون علاج، فقد يُصاب بنوبة استقلابية ويدخل في غيبوبة قد تؤدي إلى تلف الدماغ.

يمكن أن يمنع العلاج في وقت مبكر تلف الدماغ وصعوبات التعلم.

كيف يتم تشخيص الإصابة بمرض أحماض الدم MMA/PA؟

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

ثم يتم تحليل عينة الدم بحثاً عن علامات معينة.

يمكن أن تعني النتائج غير الطبيعية أن الطفل مصاب بحالتي أحماض الدم MMA/PA، الأمر الذي سيحث طبيب الطفل على إجراء مزيد من الاختبارات لتأكيد التشخيص.



كيف يتم التعامل مع مرض أحماض الدم MMA على أساس يومي؟

بالنسبة
لمرض
أحماض
الدم
MMA
فقط

بالنسبة لبعض الأشخاص المصابين بمرض أحماض الدم MMA، يحتاج الإنزيم إلى مساعدة فيتامين يُسمى فيتامين ب₁₂، أو ما يُعرف باسم هيدروكسوبالامين، للعمل بشكل صحيح.

لا يكون فيتامين ب₁₂ فعالاً مع جميع الأطفال المصابين بمرض أحماض الدم MMA. إذا كان فيتامين ب₁₂ مفيداً، فيتم إعطاؤه بجرعات عالية عن طريق الحقن. بالنسبة للأطفال، قد يكون فيتامين ب₁₂ هو العلاج الضروري الوحيد.



كيف يتم التعامل مع مرض أحماض الدم MMA/PA على أساس يومي؟

بالنسبة للعديد من مرضى أحماض الدم MMA الذين لا يستجيبون بشكل كافٍ لفيتامين ب₁₂ وبالنسبة لمرضى أحماض الدم PA، يتم التعامل مع الحالة من خلال ما يلي:

بالنسبة
لمرضى
أحماض
الدم
MMA
PA

1. نظام غذائي يحدّ من البروتين الكامل
 - تجنب الأطعمة الغنية بالبروتين ✓
 - تشمل الأطعمة منخفضة البروتين ✓

2. حليب صناعي استقلابي، حسبما يصف الطبيب المتابع

3. مكمّلات الكارنيتين



تجنب الأطعمة الغنية بالبروتين

الأطعمة الغنية بالبروتين تحتوي أيضاً على نسبة عالية من الأحماض الأمينية البروبروجينية* وبالتالي يجب تجنبها. وقد تشمل اللحوم، والأسماك، والبيض، والجبن، واللحم، والحبوب، والمعكرونة، والمكسرات، وفول الصويا، والتوفو.



*تذكر أن الأحماض الأمينية البروبروجينية هي أحماض الفالين (VAL)، والميثيونين (MET)، والإيزوليوسين (ILE)، والثيرونين (THR).

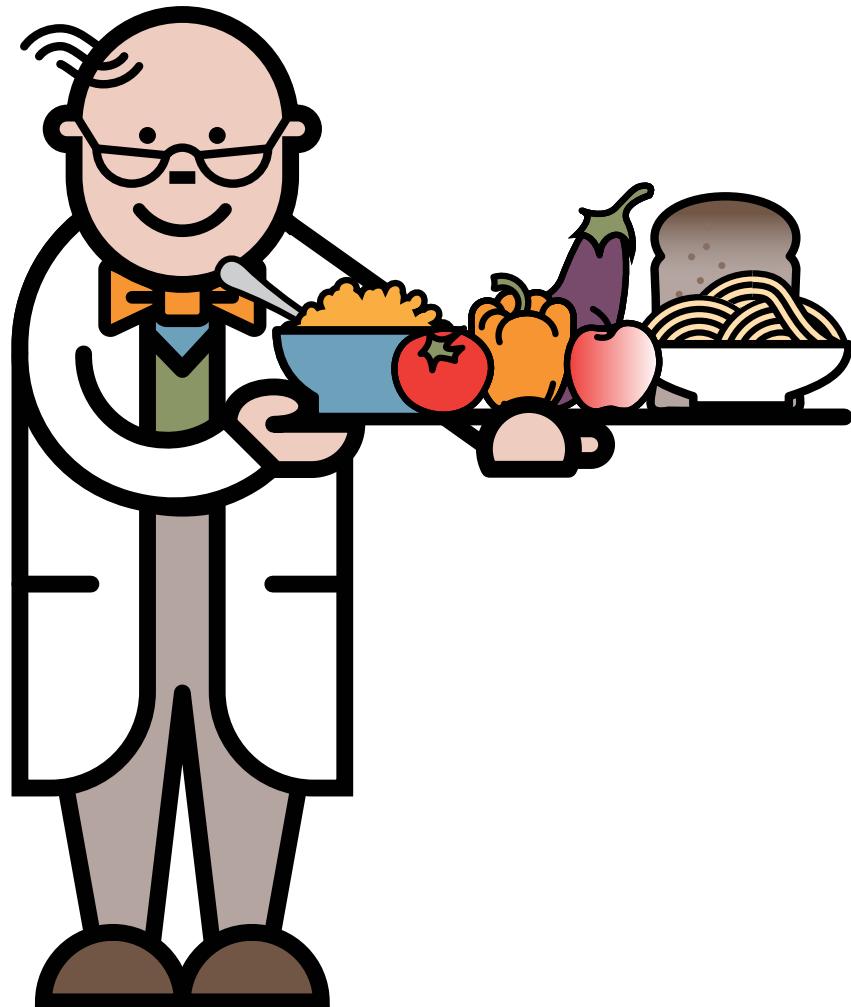
تناول الأطعمة منخفضة البروتين

تحتوي الأطعمة منخفضة البروتين طبيعياً على كميات صغيرة من الأحماض الأمينية البروبويجينية* التي يمكن استخدامها بكميات عادلة.

وتتضمن العديد من الفواكه والخضروات والأطعمة المعدة خصيصاً منخفضة البروتين.

توفر:

- مصدر مهم للطاقة
- تنوع في النظام الغذائي



*تذكر أن الأحماض الأمينية البروبويجينية هي أحماض الفالين (VAL)، والميثيونين (MET)، والإيزوليوسين (ILE)، والثيرونين (THR).

طهي الوجبات منخفضة البروتين

قد يكون طهي وجبات منخفضة البروتين لطفلك جذاباً
للعين وذات مذاق جيد.

ويتوفر العديد من كتب طهي الوجبات منخفضة البروتين
للاختيار من بينها. قد يكون أخصائي التغذية لديك قادرًا
على التوصية ببعض الأطعمة المفضلة.



تغذية الطفل الصغير بالحليب الصناعي الاستقلابي

تعتبر الأحماض الأمينية البروبويجينية* ضرورية للنمو الطبيعي وبالتالي يجب تناول كمية محددة ومضبوطة يومياً.

سيوفر حليب الثدي أو حليب الأطفال القياسي الأحماض الأمينية البروبويجينية التي يحتاجها الطفل الرضيع قبل تعرفه على الأطعمة الصلبة، بصفة عامة في عمر يتراوح بين 4 و 6 أشهر.

قد يحتاج الطفل أيضاً إلى حليب صناعي استقلابي خاص لتوفير بروتين لا يحتوي على الأحماض الأمينية البروبويجينية.

سيحدد أخصائي التغذية لديك مقدار حليب الثدي أو حليب الأطفال القياسي واللبن الصناعي الاستقلابي الذي يمكنك تقديمها.



*تذكر أن الأحماض الأمينية البروبويجينية هي أحماض الفالين (VAL)، والميثيونين (MET)، والإيزوليوسين (ILE)، والثيرونين (THR).

الحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من الأحماض الأمينية البروبويجينية



يُعد الحليب الصناعي الاستقلابي جزءاً أساسياً من تلبية الاحتياجات الغذائية للعديد من الأطفال المصابين بمرض أحماض الدم MMA/PA.

مثل حليب الثدي أو حليب الأطفال، يحتوي الحليب الصناعي الاستقلابي على الكربوهيدرات، والدهون، والفيتامينات، والمعادن، والبروتين في شكل أحماض أمينية من دون الأحماض الأمينية البروبويجينية.*

يتيح الحليب الصناعي الاستقلابي، بالإضافة إلى الكميات المحددة من البروتين الكامل، لطفلك الحصول على جميع العناصر الغذائية التي يحتاج إليها للنمو.

*تذكر أن الأحماض الأمينية البروبويجينية هي أحماض الفالين (VAL)، والميثيونين (MET)، والإيزوليوسين (ILE)، والثيرونين (THR).

تعقب البروتين

عندما يبدأ الطفل في تناول الأطعمة الصلبة،
ستتعاون العيادة المتابعة له معكم لتعقب البروتين
الكامل من الأطعمة للحد من تناوله للأحماض
الأمينية البروبيوجينية.*

عادةً ما يتم وزن الأطعمة أو قياسها باستخدام
المقاييس المنزلية (كوب واحد كبير، ملعقة كبيرة
واحدة، وما إلى ذلك) لتحديد محتوى البروتين.

يمكن أن تساعد العيادة في إيجاد أفضل الأدوات
للمساعدة في تحديد محتوى البروتين الموجود في
الأطعمة.



*تذكر أن الأحماض الأمينية البروبيوجينية هي أحماض الفالين (VAL)، والميثيونين (MET)، والإيزوليوسين (ILE)، والثيرونين (THR).

كيف تم مراقبة مرض أحماض الدم MMA/PA؟

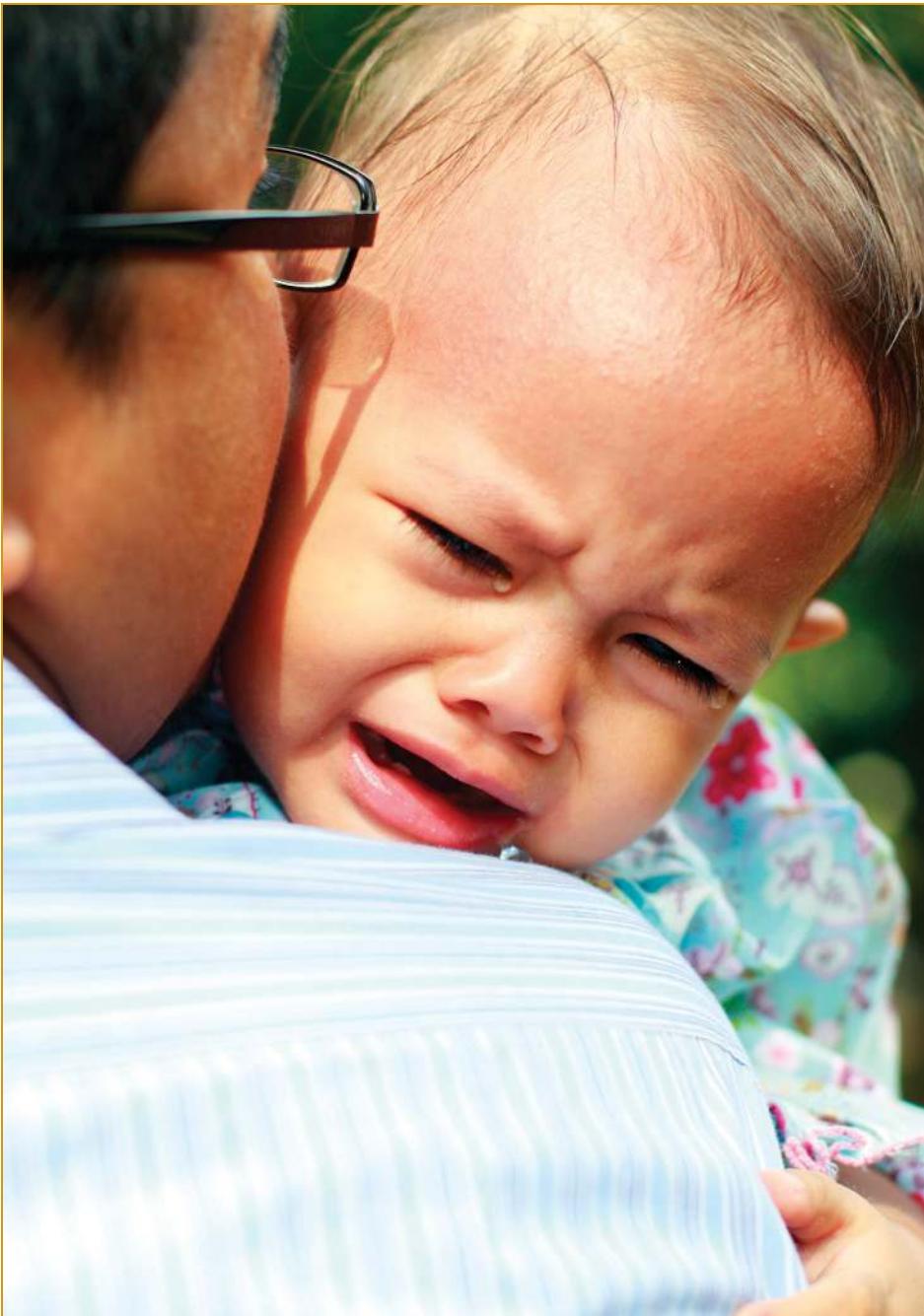


النوبة الاستقلابية

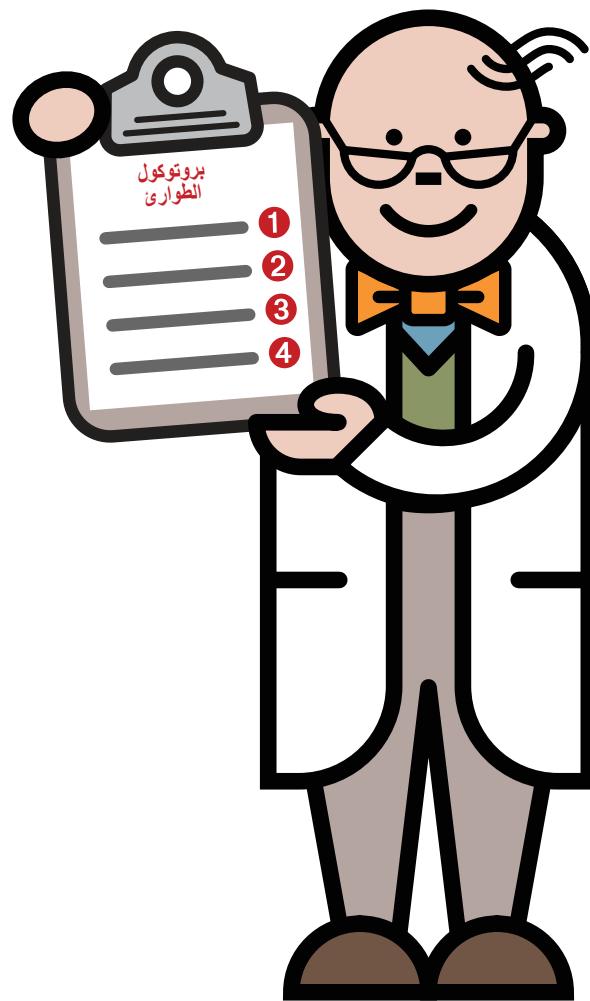
يمكن أن تحدث "نوبة استقلابية" عندما يتراكم حمض الميثيل مالونيك و/أو حمض البروبينيك ومواد سامة أخرى.

وعادةً ما يكون سببها حالات العدوى في مرحلة الطفولة أو الفيروسات التي تسبب ارتفاع درجات الحرارة، والتقيؤ، والإسهال.

من المهم التعامل مع النوبة الاستقلابية بسرعة وبشكل سليم.



كيف يتم التعامل مع حالة أحماض الدم MMA/PA خلال المرض؟



خلال أي مرض، تحتاج أجسامنا طاقة إضافية. سبباً الجسم في تكسير بروتين الخلية، وهي عملية تُسمى الأيض الهدمي. وسيؤدي ذلك إلى تراكم حمض الميثيل مالونيك و/أو حمض البروبينيك والمواد الضارة الأخرى بسرعة، مما يسبب نوبة استقلابية.

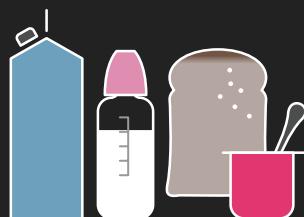
ومن المهم بدء بروتوكول الطوارئ الذي أعده فريق التغذية الاستقلابية لديك والاتصال بهم على الفور.

كيف يتم التعامل مع حالة أحماض الدم MMA/PA خلال المرض؟

يرجى دائمًا اتباع إرشادات الفريق الطبي.

يجب الاتصال بالفريق الطبي عند ظهور أول علامات المرض.

وقد يكون من الضروري:



إيقاف (أو تقليل بشكل كبير) جميع البروتينات الموجودة في الأطعمة والمشروبات ✓



بدء بروتوكول الطوارئ؛ وقد يشمل ذلك الحليب الصناعي الاستقلابي ✓



الاستمرار في استعمال مكممات الكارنيتين، بحسب التوجيهات ✓



كيف يتم التعامل مع حالة أحماض الدم MMA/PA خلال المرض؟

يرجى دائمًا اتباع إرشادات الفريق الطبي.



الأهم من ذلك

من الضروري الاتصال بفريق التغذية الاستقلابية على الفور
إذا كان الطفل مريض.

يجب اتباع تعليماتهم على الفور من دون تأخير.



ماذا يحدث عند انتقال الصفات الوراثية عند الانسان؟



كيف يرث المرأة مرض أحماض الدم؟ MMA/PA

مرض أحماض الدم MMA و PA هما مرضان موروثان. ولا يوجد شيء يمكن القيام به لتفادي إصابة الطفل بمرض أحماض الدم MMA/PA.



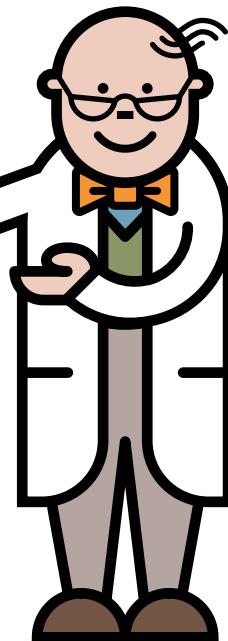
لدى كل شخص زوج من الجينات تنتج إنزيم MCM (في حالة أحماض الدم MMA) وإنزيم PCC (في حالة أحماض الدم PA). في الأطفال المصابين بمرض أحماض الدم MMA أو أحماض الدم PA، لا تعمل هذه الجينات بشكل صحيح. يرث هؤلاء الأطفال جين واحد غير عامل من كل من الأبوين.



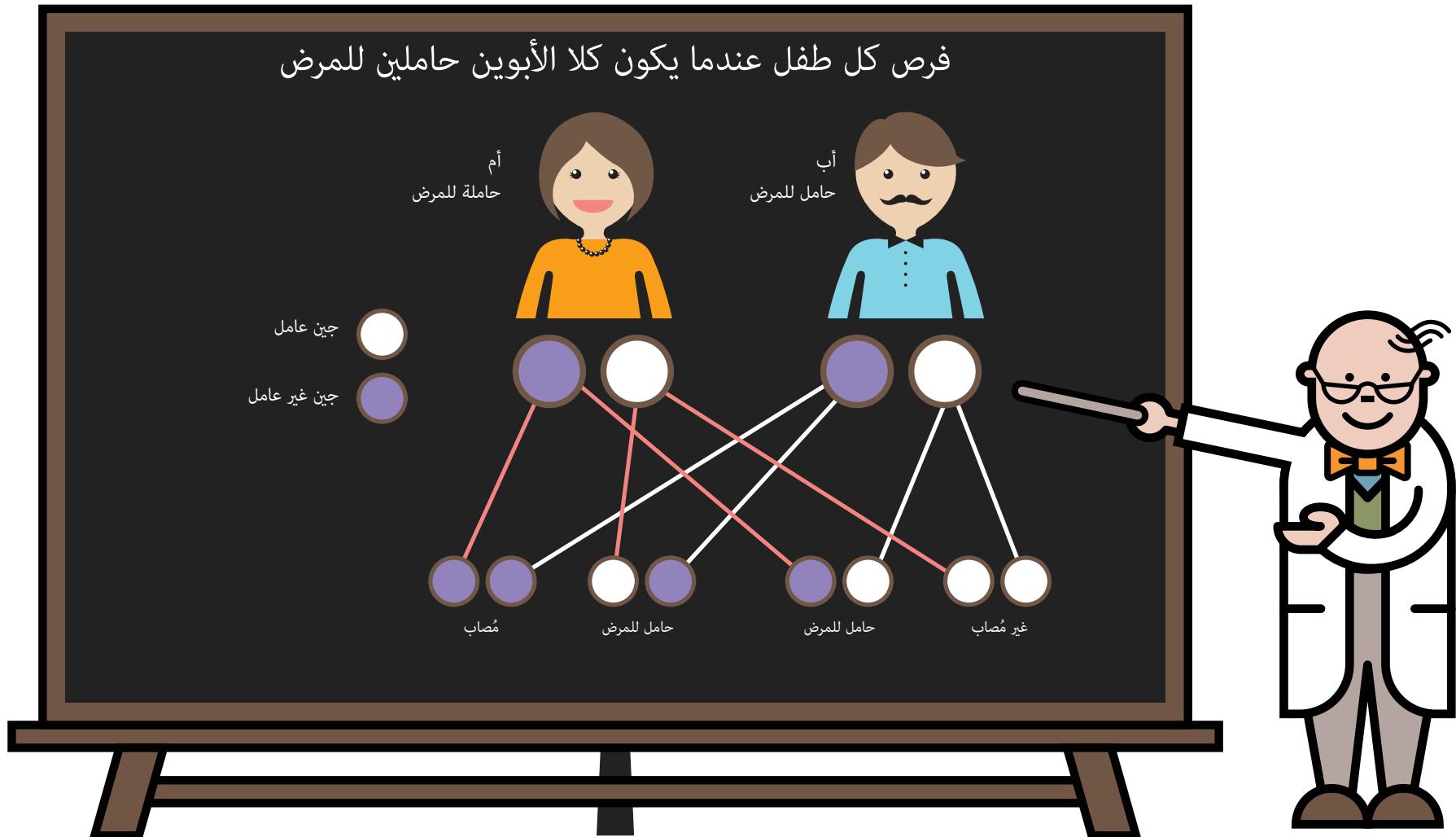
يكون آباء الأطفال الذين يعانون من مرض أحماض الدم MMA/PA حاملين للمرض.



لا يُصاب الحاملون بمرض أحماض الدم MMA/PA لأن الجين الآخر لهذا الزوج يعمل بشكل سليم.

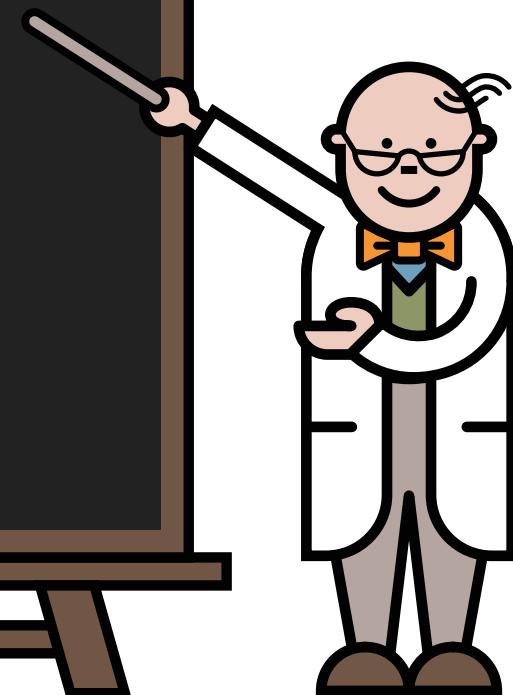
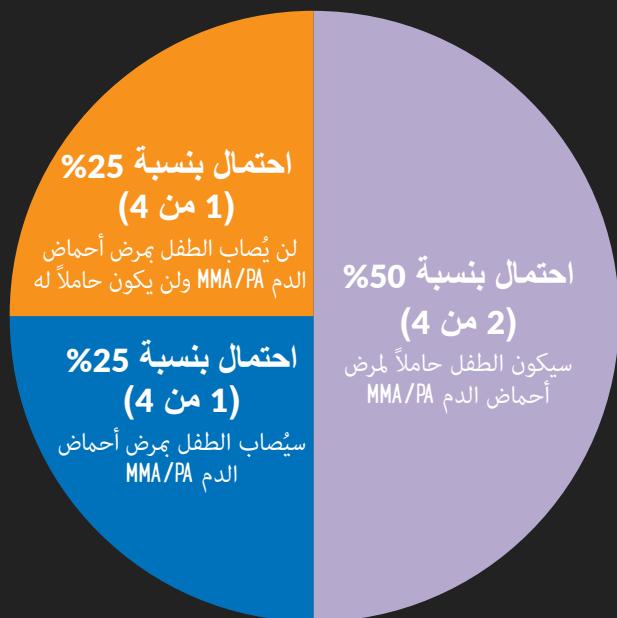


التوارث — صفة صبغية ذاتية متنحية — تركيبات ممكنة



فرص انتقال المرض عند الحمل في المستقبل

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



الدروس المستفادة

مرض أحماض MMA و PA هما اضطرابان استقلابيان موروثان يمكن أن يؤديا إلى مشكلات طيبة خطيرة.

يتم التعامل مع مرض أحماض الدم MMA/PA تحت إشراف طبي مع:

- حُقن فيتامين ب₁₂ لبعض الأطفال المصابين بمرض أحماض الدم MMA
- اتباع نظام غذائي يحدّ من البروتين، وحليب صناعي استقلابي، ومكمّلات الكارنيتين، والعلاج المناسب للمرض (للأطفال المصابين بمرض أحماض الدم PA والعديد من الأطفال المصابين بمرض أحماض الدم MMA)

من الضروري إجراء الاختبارات المعملية المنتظمة لتقدير الحاجة إلى التغيير في العلاج.

خلال المرض، لا بد من البدء في أطعمة الطوارئ بسرعة، والالتزام بها بصرامة وعدم وجود تأخير في العلاج. من المهم التواصل مع فريق التغذية الاستقلابية لانتظام لتجنب حدوث نوبة استقلابية.

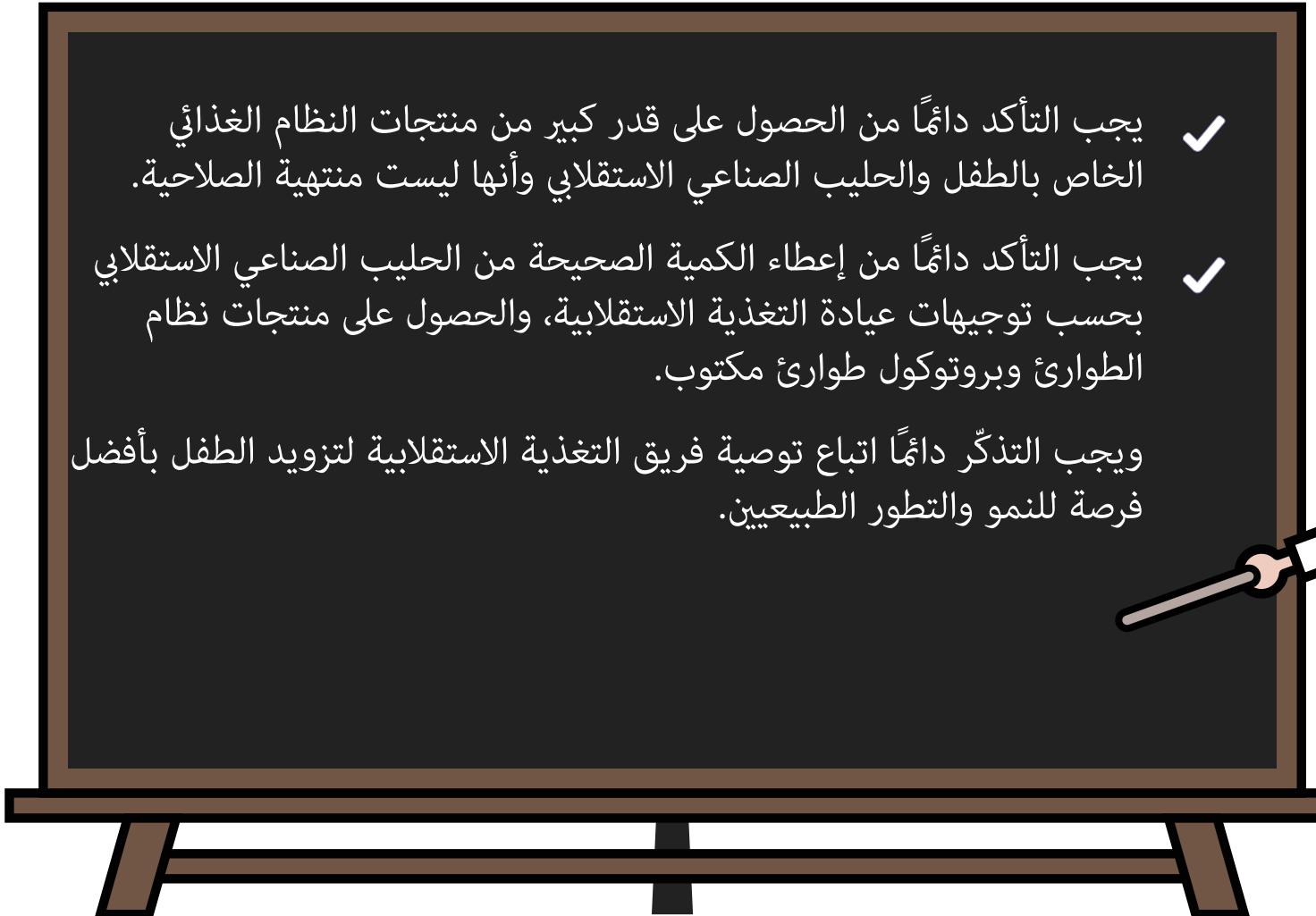


نصائح مفيدة

يجب التأكد دائمًا من الحصول على قدر كبير من منتجات النظام الغذائي الخاص بالطفل والحليب الصناعي الاستقلابي وأنها ليست منتهية الصلاحية.

يجب التأكد دائمًا من إعطاء الكمية الصحيحة من الحليب الصناعي الاستقلابي بحسب توجيهات عيادة التغذية الاستقلابية، والحصول على منتجات نظام الطوارئ وبروتوكول طوارئ مكتوب.

ويجب التذكر دائمًا اتباع توصية فريق التغذية الاستقلابية لتزويد الطفل بأفضل فرصة للنمو والتطور الطبيعي.



مَن هُم أَعْضَاءُ فَرِيقِ التَّغْذِيَةِ الْاسْتَقْلَابِيَّةِ (تَفَاصِيلُ الاتِّصَالِ)

أَخْصَائِيُّ التَّغْذِيَةِ

الاسم:.....

رقم الهاتف:.....

البريد الإلكتروني:.....

الْمُمْرِضَةُ

الاسم:.....

رقم الهاتف:.....

البريد الإلكتروني:.....

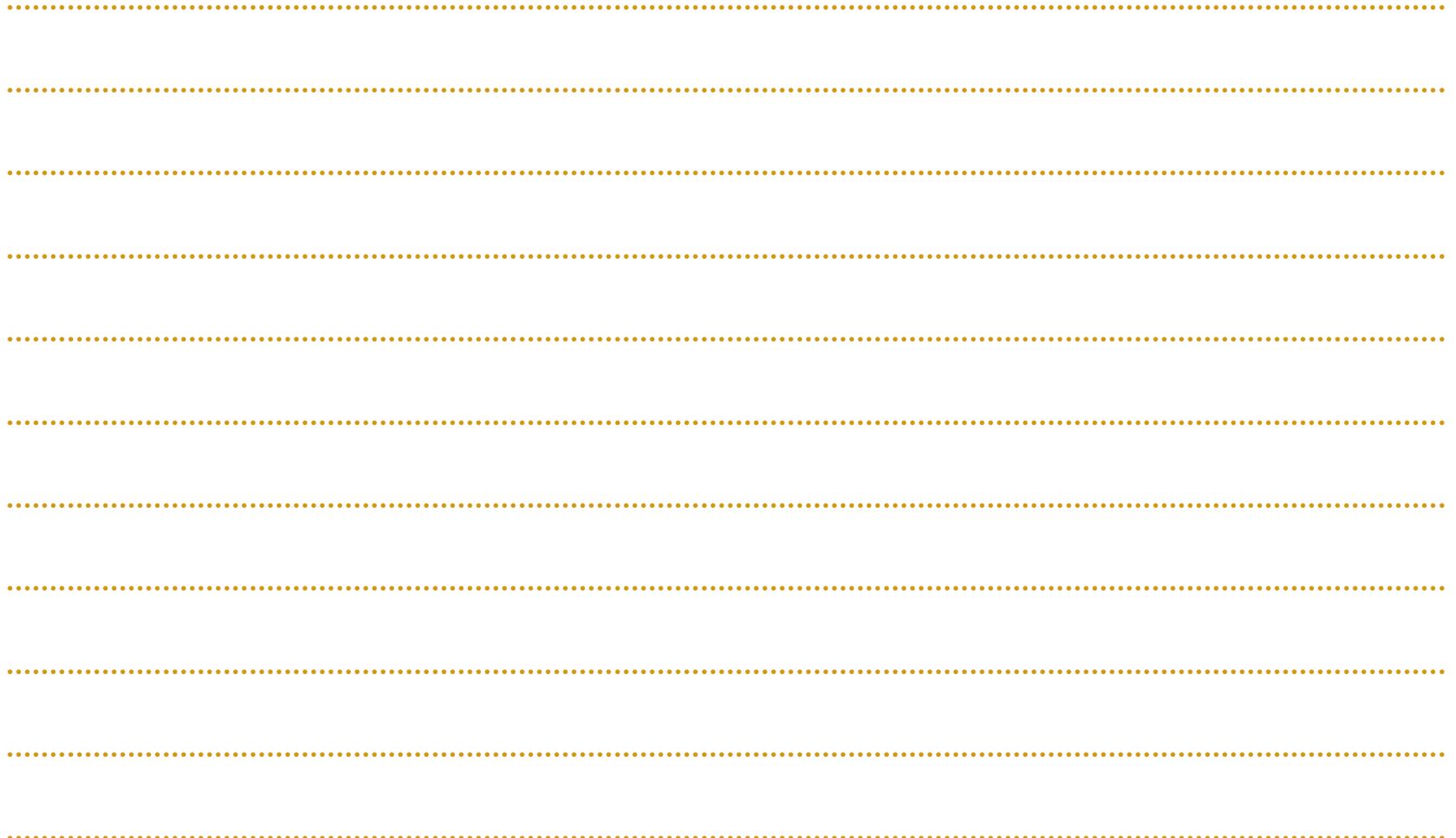
الطَّبِيبُ

الاسم:.....

رقم الهاتف:.....

البريد الإلكتروني:.....

ملاحظات





TEMPLE

أدوات تمكين الآباء من تعلم الأمراض الاستقلالية

لمعرفة المزيد، يرجى زيارة MedicalFood.com



BIMDG

المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلالية

بناءً على أدوات تمكين الآباء الأمراض الاستقلالية
المكتوبة من قبل برجارد وويندل

NUTRICIA
تدعمه
خدمة إلى الطب الاستقلالي

ZMMAPATBAR 2/21
© حقوق الطبع والنشر لعام 2021 محفوظة لشركة Nutricia North America

هذا الإصدار من أداة TEMPLE [أدوات تمكين الآباء من تعلم الأمراض الاستقلالية]، الذي
أعندك في الأصل من قبل مجموعة أخصائيي الغذاء التابعة لـ BIMDG (المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلالية) للاستخدام داخل
المملكة المتحدة وأيرلندا، أعيد إضافة من قبل شركة Nutricia North America للاستخدام داخل الولايات المتحدة وكذلك لم يعد يمثل هذا الإصدار
الممارسة السريرية أو الممارسة المتعلقة بالنظم الغذائي في المملكة المتحدة وأيرلندا.