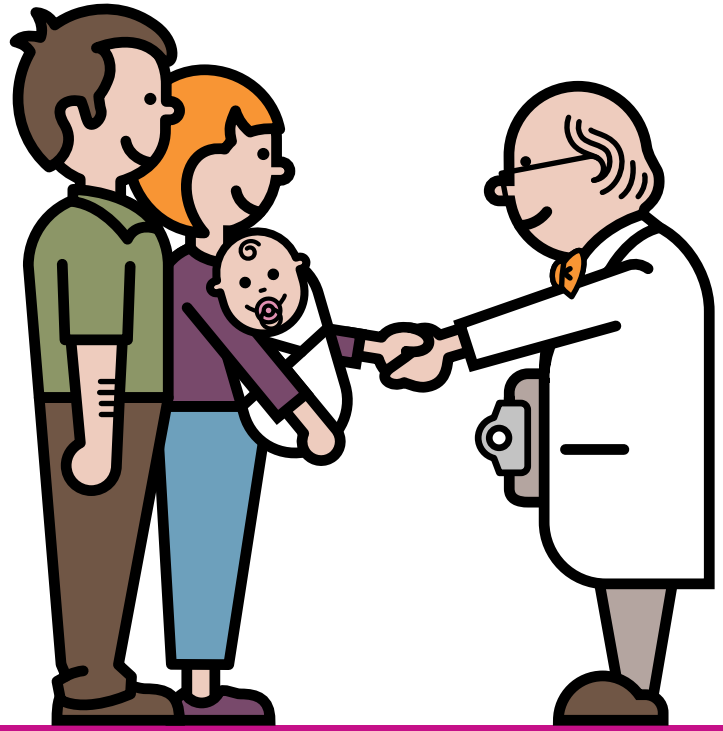
مرض فرط تيروزين الدم النوع الأول



HT-1

(اتش-تي-وان)

معلومات لذوي الأطفال حديثي الولادة
المصابين بفرط تيروزين الدم النوع الأول

اعتمدته 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 قِبل برجارد ووينديل

تمت مراجعتها وتنقيحها لأمريكا الشمالية من قِبل: إيه. هوبير

هذا الإصدار من أداة TEMPLE (Tools Enabling Metabolic Parents Learning [أدوات تمكين الآباء من تعلّم الأمراض الاستقلابية])، الذي أعتمد في الأصل من قِبل مجموعة أخصائيي التغذية التابعة لـ BIMDG (British Inherited Metabolic Disease Group [المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلابية]) للاستخدام داخل المملكة المتحدة وأيرلندا، أعتمد أيضًا من قِبل 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.

TEMPLE
أدوات تمكين الآباء من تعلّم الأمراض الاستقلابية

NUTRICIA تدعمه
كخدمة إلى الطب الاستقلابي

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

لمزيد من الأدوات التعليمية، يرجى زيارة MedicalFood.com

NUTRICIA

ما هو مرض HT-1؟

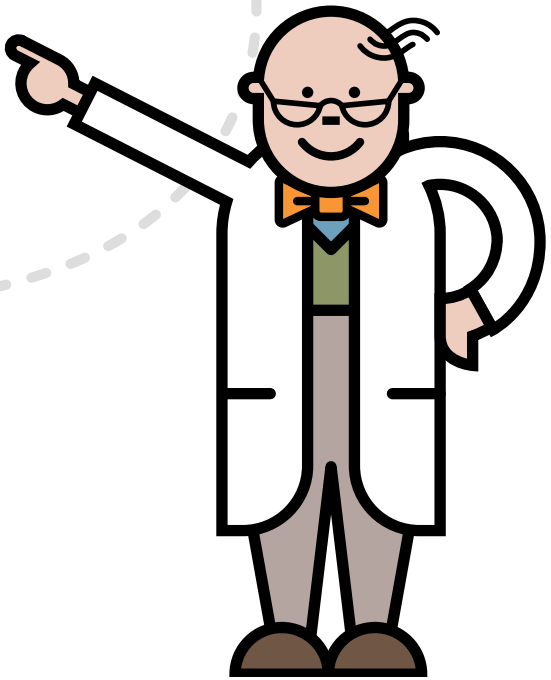
HT-1 هو اختصار لفرط تيروزين الدم النوع الأول.

ينطق تي-رو-سين-يميا.

وهي حالة استقلابية وراثية.

Hereditary Tyrosinemia Type 1

HT-1



© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

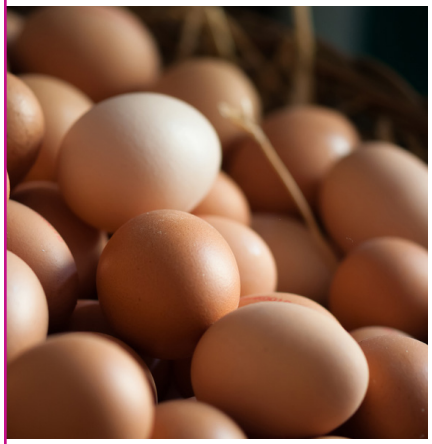
تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

ما هو مرض HT-1؟

ارتفاع السكسينايل أسيتون والتيروزين في الدم

تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020



كيف يؤثر مرض فرط تيروزين الدم النوع الأول (HT-1) على الجسم؟

يؤثر مرض فرط تيروزين الدم النوع الأول (HT-1) على طريقة تكسير الجسم للبروتين.

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

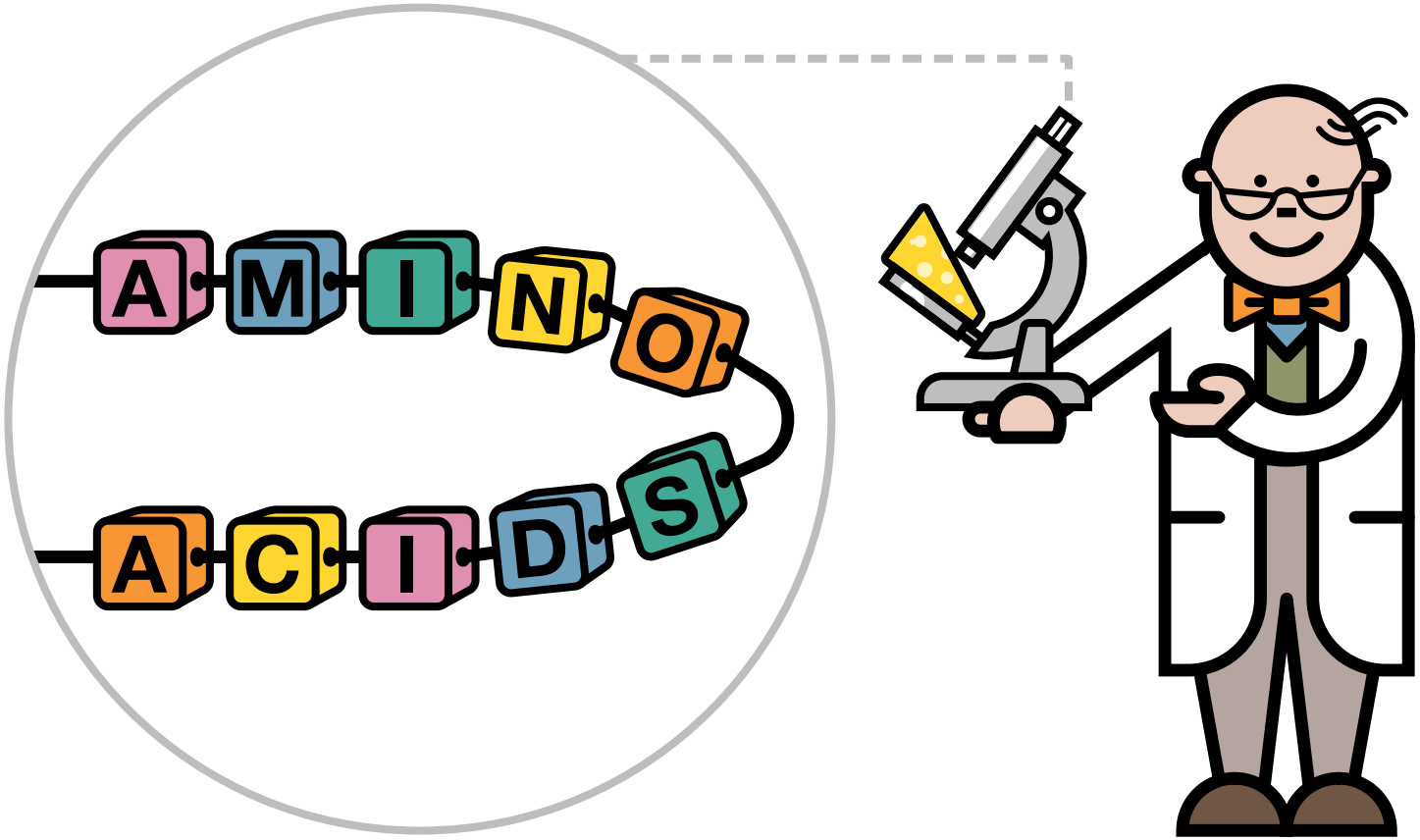
© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

ما هو البروتين؟

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

ويعد التيروزين (TYR ,Tyrosine) والفينيل ألانين (PHE ,phenylalanine) حمضين أمينيين.



© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

استقلاب (التمثيل الغذائي) للبروتين

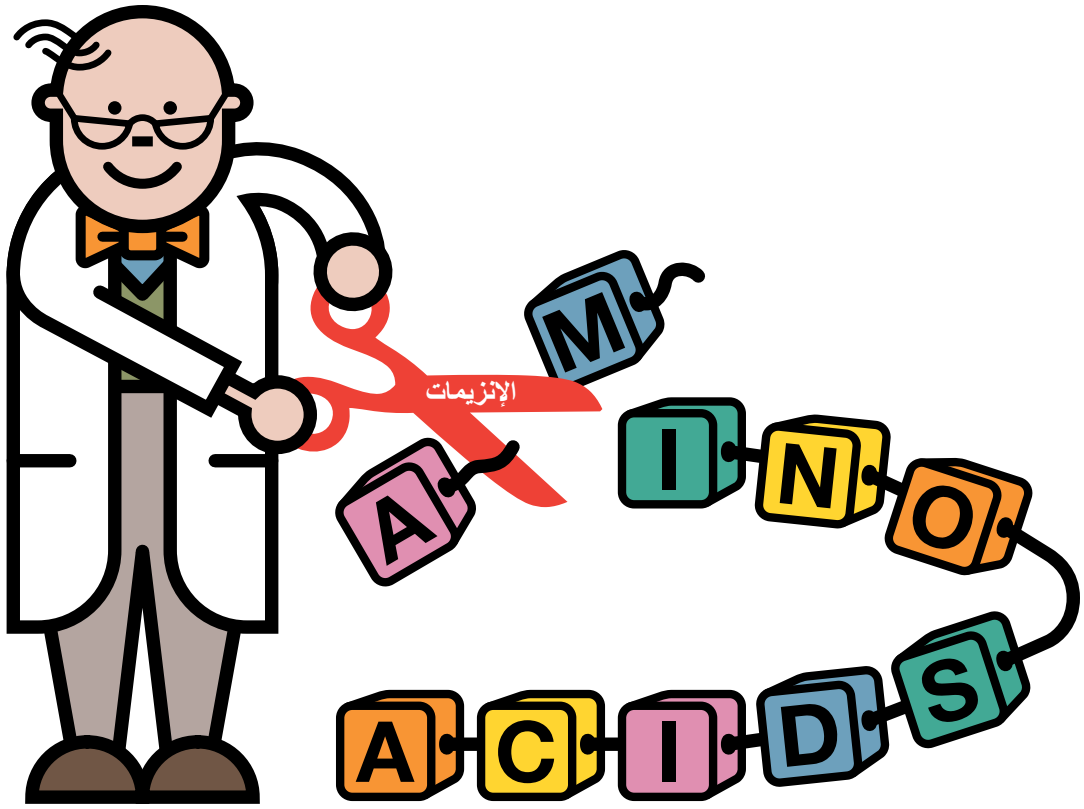
الاستقلاب يشمل العمليات التي تحدث داخل خلايا الجسم.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

ما الذي تقوم به الإنزيمات؟

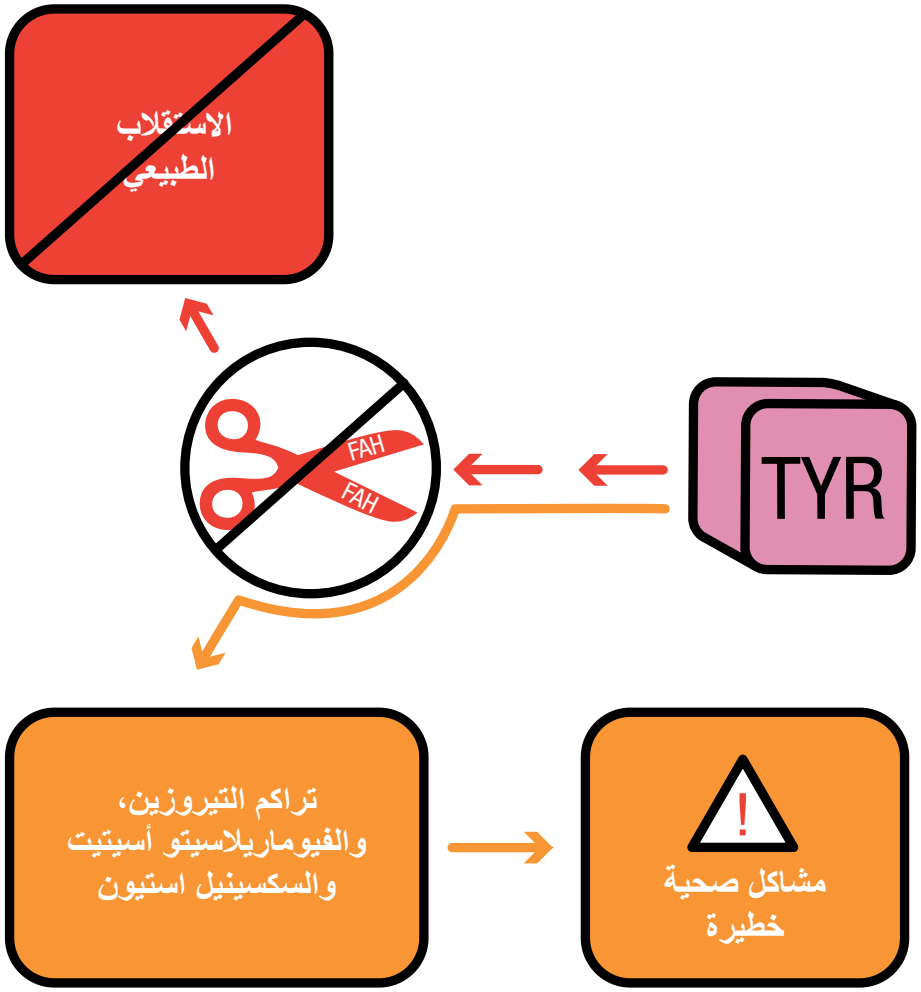
للإنزيمات دورًا فعالًا في عمليات الاستقلاب الخاصة بالبروتينات، حيث
إنها تحلل البروتين إلى وحدات أصغر من بينها الأحماض الأمينية.



© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

ماذا يحدث في مرض فرط تيروزين الدم النوع الأول (HT-1)؟



ينجم مرض فرط تيروزين الدم النوع الأول (HT-1) عن نقص انزيم يسمى بالفيوماريلاسيتوأسيتيت هيدروليز (FAH). ينتج عن ذلك النقص عدم القدرة على تكسير حمض التيروزين الاميني كالمعتاد فبدلاً من ذلك، تنشأ مواد سامة تسمى الفيوماريلاسيتوأسيتيت والسكسينيل اسيتون.

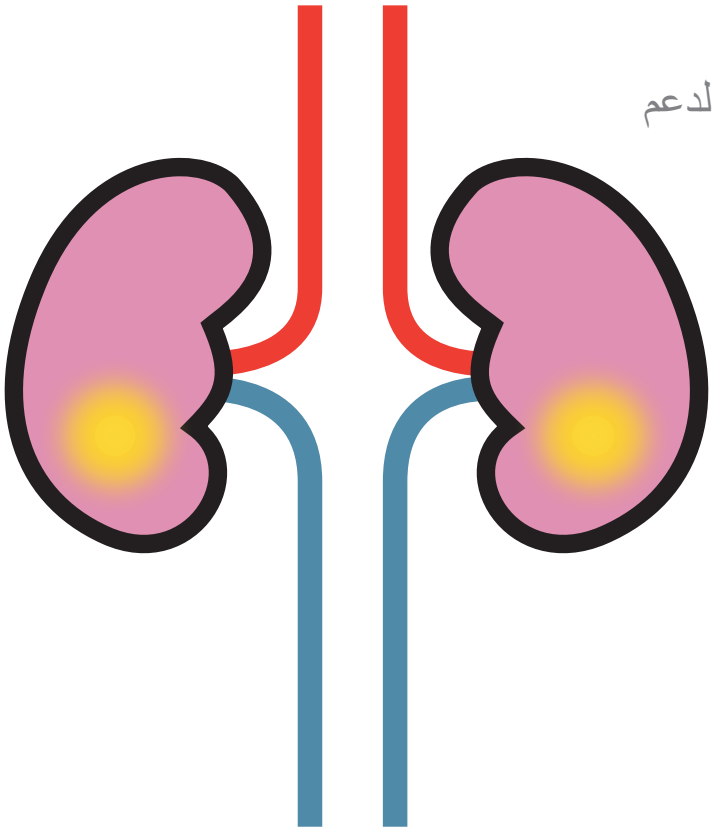
تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

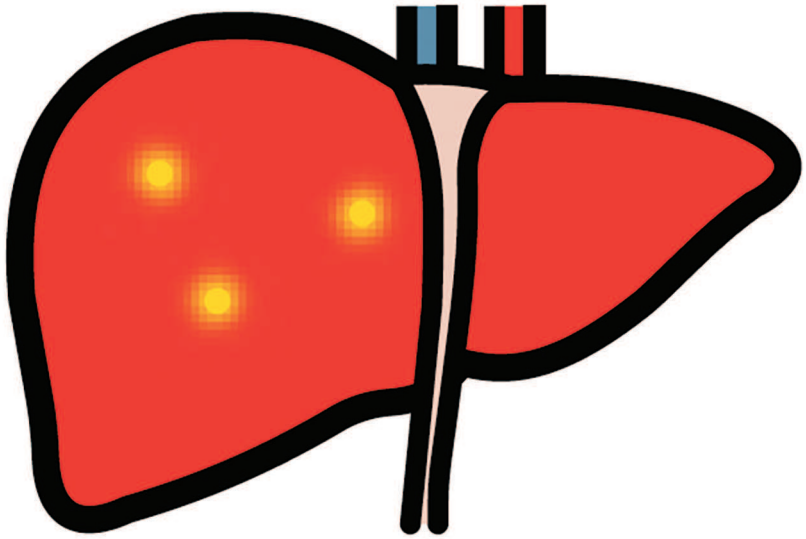
© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

ما هي المشاكل التي يمكن أن تحدث في حالة الإصابة بـ HT-1 (فرط تيروزين الدم النوع الأول) وعدم تلقى العلاج المناسب؟

مع مرور الوقت يمكن أن يتسبب تراكم هذه السموم في حدوث فشل كبدي ويُمكن أن يؤدي إلى الإصابة بسرطان الكبد تعطل وظائف الكلى.

من خلال العلاج الطبي والتغذية المناسبة يتم التحكم في تراكم السموم لدعم النمو والتطور الطبعيين للطفل.





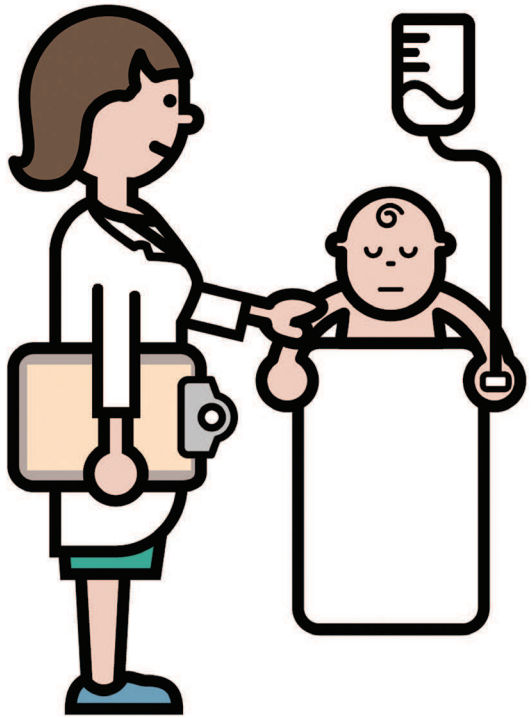
© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

ما أعراض فرط تيروزين الدم النوع الاول (HT-1)؟

تظهر اعراض المرض على معظم الأطفال في الاشهر القليلة الاولى، وتتضمن الاعراض ما يلي:

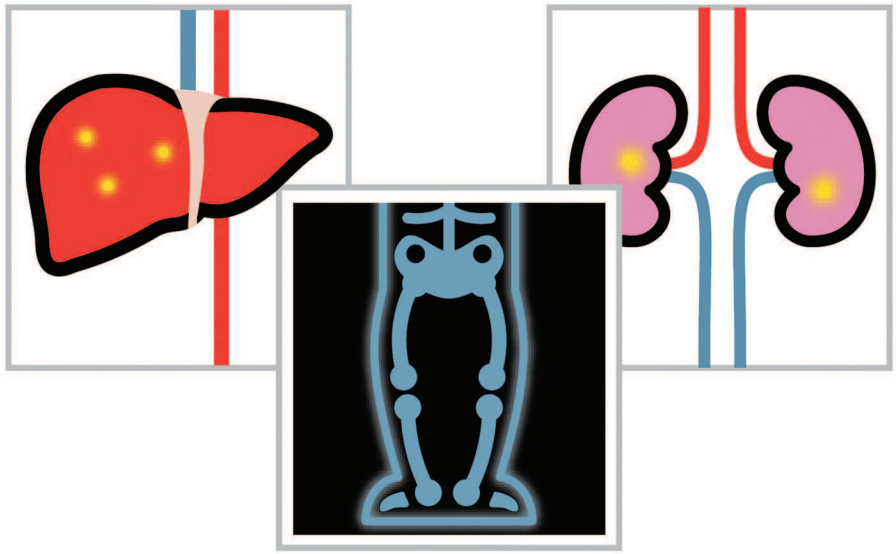
- زيادة طفيفة في الوزن
- تليف الكبد



في حين ان البعض الآخر من الاطفال تظهر عليهم الاعراض تدريجياً، مثل:

- تضخم في الكبد
- كساح الأطفال
- تعطل وظائف الكلى

قد يُصاب بعض الأطفال بسرطان الكبد.



© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

كيف يتم تشخيص الإصابة بفرط تيروزين الدم النوع الأول (HT-1)؟

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

بعد تحليل عينة دم الطفل وقياس مستويات السكسينال أسيتون و/أو التيروزين، يمكن أن تعني النتائج الغير طبيعية أن الطفل مصاب بفرط تيروزين الدم النوع الأول (HT-1) مما يستدعي اجراء المزيد من الاختبارات لتأكيد التشخيص.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

كيف يمكن السيطرة على مرض فرط تيروزين الدم النوع الأول بشكل يومي؟

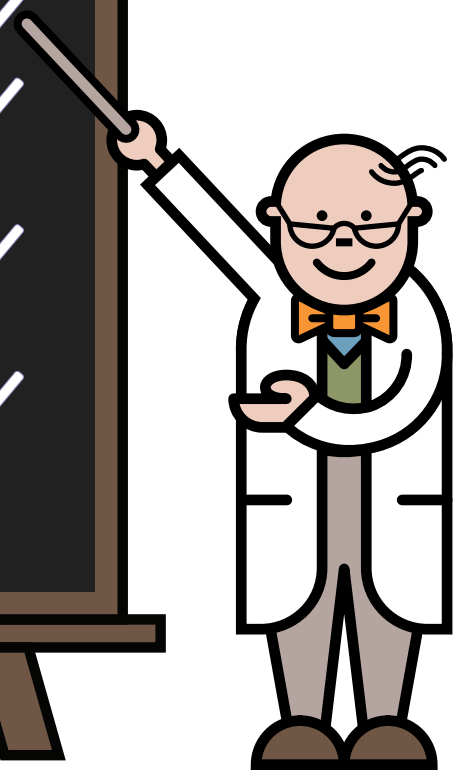
تتم السيطرة على مرض فرط تيروزين الدم النوع الاول (HT-1) عن طريق تناول الدواء واتباع النظام الغذائي الخاص.

- ✓ دواء النيتيسينون (NTBC)

- ✓ قياس كميات الأطعمة التي تحتوي على الفينيل ألانين والتيروزين (البروتين)

- ✓ تناول حليب صناعي استقلابي تصفه العيادة. في بعض الاحيان يمكن أن يتم وصف فينيل الانين اضافي

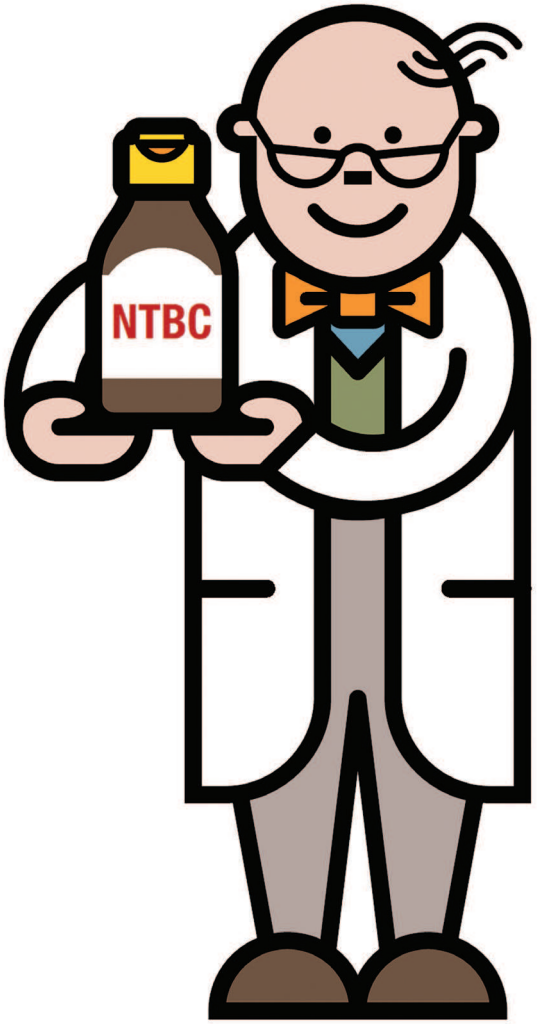
- ✓ أطعمة منخفضة البروتين



تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

ما أهمية تناول دواء النيتيسينون (NTBC)؟



من خلال (NTBC) يعمل دواء النيتيسينون على المساعدة في منع تراكم العديد من المواد السامة، وبالتالي فإنه يساعد في الوقاية من أمراض الكبد والكلى، ويقلل من خطر الاصابة بسرطان الكبد. لذلك، يجب أن يبدأ طفلك بتناول الدواء في أقرب وقت ممكن.

تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

تجنب الأطعمة الغنية بالبروتين

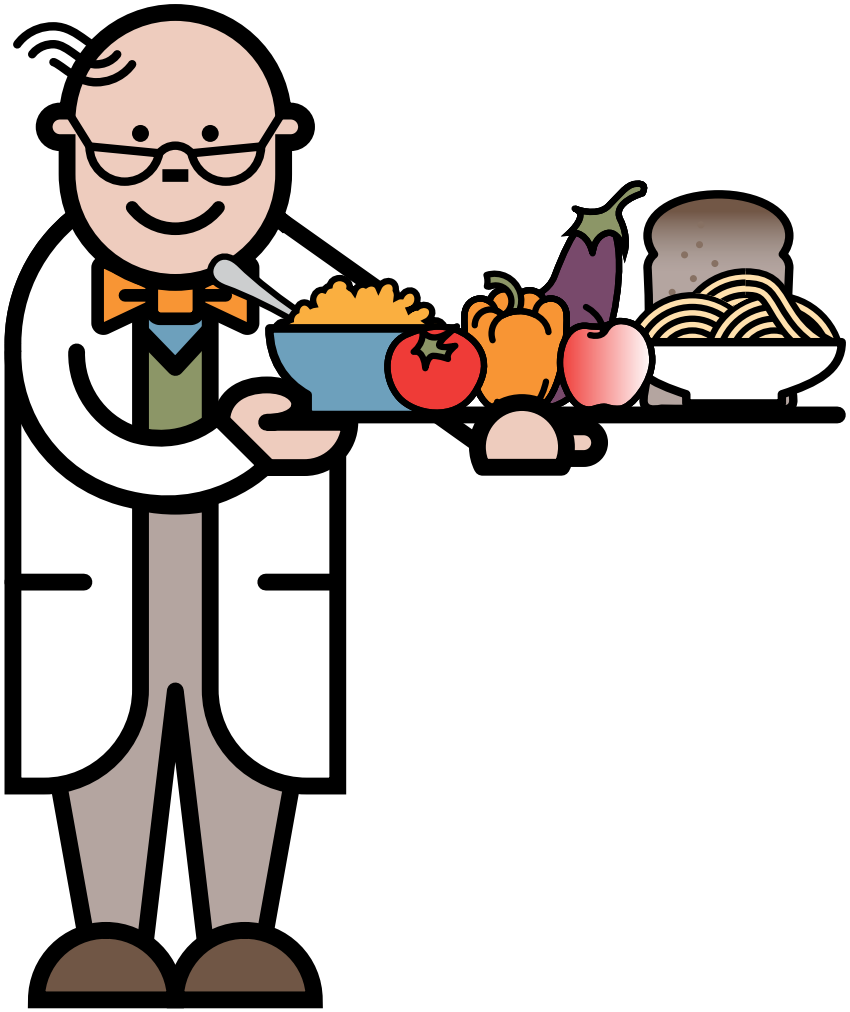
يُعد تناول دواء النيتيسينون (NTBC) مهماً لصحة الطفل، الا ان له تأثيرات سلبية على العمليات الايضية مثل، تراكم التيروزين.

لذلك، يكون الجزء المهم الآخر في علاج HT-1 (فرط تيروزين الدم النوع الأول) هو اتباع نظام غذائي خاص محدود البروتين الكامل للتقليل من تناول التيروزين والفينيل ألانين. تتضمن الأطعمة الغنية بالبروتين **اللحوم، والأسماك، والبيض، والجبن، والحليب، والخبز، والمعكرونة، والمكسرات، وفول الصويا، والتوفو.**

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

تناول الأطعمة منخفضة البروتين



هي الأطعمة التي تحتوي على كميات قليلة من التيروزين والفينيل ألانين والتي يُمكن استخدامها بكميات عادية.

وتتضمن العديد من الفواكه والخضروات والأطعمة الخاصة منخفضة البروتين.

حيث إنها توفر:

- مصدر مهم للطاقة
- تنوع في النظام الغذائي

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

طهي الوجبات منخفضة البروتين

يمكن إعداد وجبات منخفضة البروتين لطفلك ذات مذاق جيد وشهي.

تتوفر العديد من كتب الطبخ التى تساعد في اعداد وجبات منخفضة البروتين, وقد يساعد أخصائي التغذية في الحصول على وصفات لبعض الاطعمة المفضلة.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

تغذية طفلكِ الصغير بالحليب الصناعي الاستقلابي

يعد التيروزين والفينيل الانين من الاحماض الامينية الضرورية للتطور والنمو الطبيعي، لذلك يجب تناولهما بكميات محدودة ومضبوطة يومياً.

وسيوفر حليب الثدي أو حليب الأطفال الصناعي التيروزين والفينيل ألانين اللذين يتطلبهما الطفل الرضيع قبل البدء بتناول الأطعمة الصلبة، وذلك يكون بصفة عامة في عمر يتراوح بين 4 و6 أشهر.

يحتاج الطفل أيضًا إلى حليب صناعي استقلابي خاص لتوفير بروتين لا يحتوي على التيروزين والفينيل ألانين.

سيحدد أخصائي التغذية مقدار حليب الثدي أو حليب الأطفال الصناعي والحليب الصناعي الاستقلابي الذي يمكن تقديمه.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

الحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من التيروزين والفينيل ألانين

يُعد الحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من التيروزين والفينيل ألانين متطلباً اساسياً لتلبية الاحتياجات الغذائية للطفل.

كما هو في حليب الثدي او حليب الاطفال، يحتوي الحليب الصناعي الاستقلابي على الكربوهيدرات، والدهون، والفيتامينات، والمعادن؛ بينما يأتي البروتين في صورة أحماض أمينية من دون التيروزين والفينيل ألانين.

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

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

مراقبة التيروزين والفينيل ألانين

عندما يبدأ الطفل الرضيع في تناول الطعام الصلب، ستعمل العيادة لتعقب التيروزين والفينيل ألانين.

يجب وزن الأطعمة أو قياسها باستخدام المقاييس المنزلية (1 كوب، ملعقة كبيرة، وما إلى ذلك) لتحديد كمية التيروزين والفينيل ألانين.

يُمكن أن تساعد العيادة في إيجاد أفضل الأدوات التي تستخدم في تحديد كمية التيروزين والفينيل ألانين الموجود بالأطعمة.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

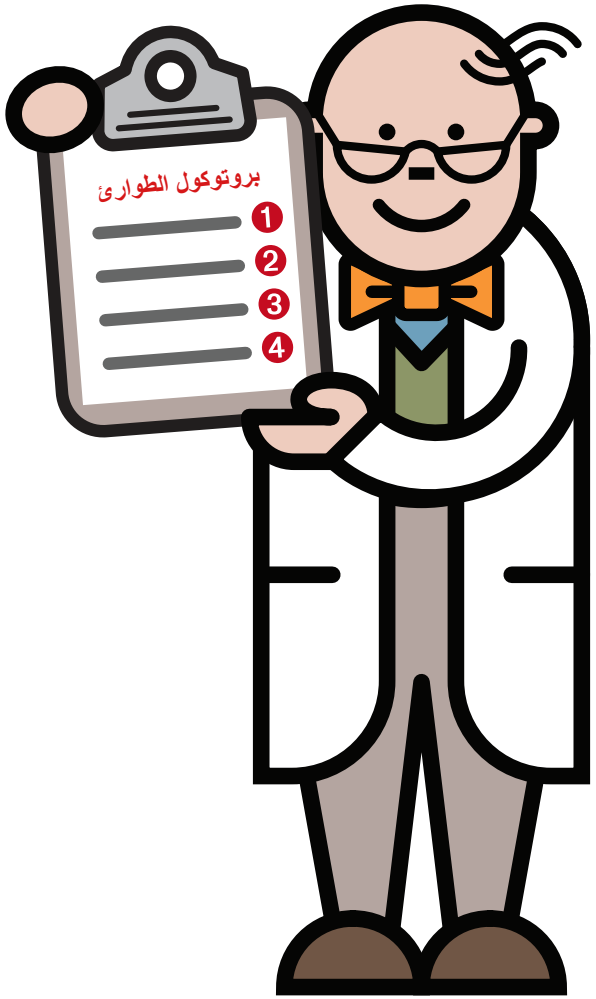
تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

ما الذي تتم مراقبته في مرضى فرط تيروزين الدم النوع الأول (HT-1)؟

تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

كيف يتم التعامل مع فرط تيروزين الدم النوع الأول (HT-1) عند المرض؟



خلال أي مرض، تحتاج أجسامنا إلى طاقة إضافية. لذلك سيبدأ الجسم في تكسير بروتين الخلية، والذي سيؤدي إلى تراكم التيروزين والسكسينيل أسيتون ومواد سامة أخرى.

من المهم في مثل هذه الحالات البدأ بتطبيق بروتوكول الطوارئ الذي أعده فريق التغذية الاستقلابية، ويجب الاتصال بهم أيضاً

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

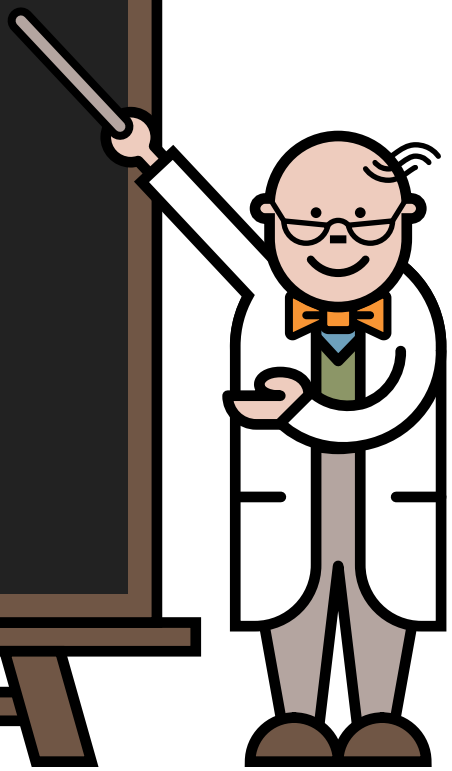
تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

كيف يتم التعامل مع فرط تيروزين الدم النوع الأول (HT-1) عند المرض؟

يرجى اتباع دائمًا إرشادات فريقكِ الطبي.

يرجى الاتصال بالفريق الطبي عند ظهور أول علامات المرض. قد يتطلب منهم الوضع البدء ببروتوكول الطوارئ الذي قد يتضمن ما يلي:

- ✓ الاستمرار في تناول دواء النيتيسينون (NTBC)
- ✓ تناول الحليب الصناعي الاستقلابي حسب توجيهات أخصائي التغذية
- ✓ تناول أطعمة اعتيادية قدر الإمكان



تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

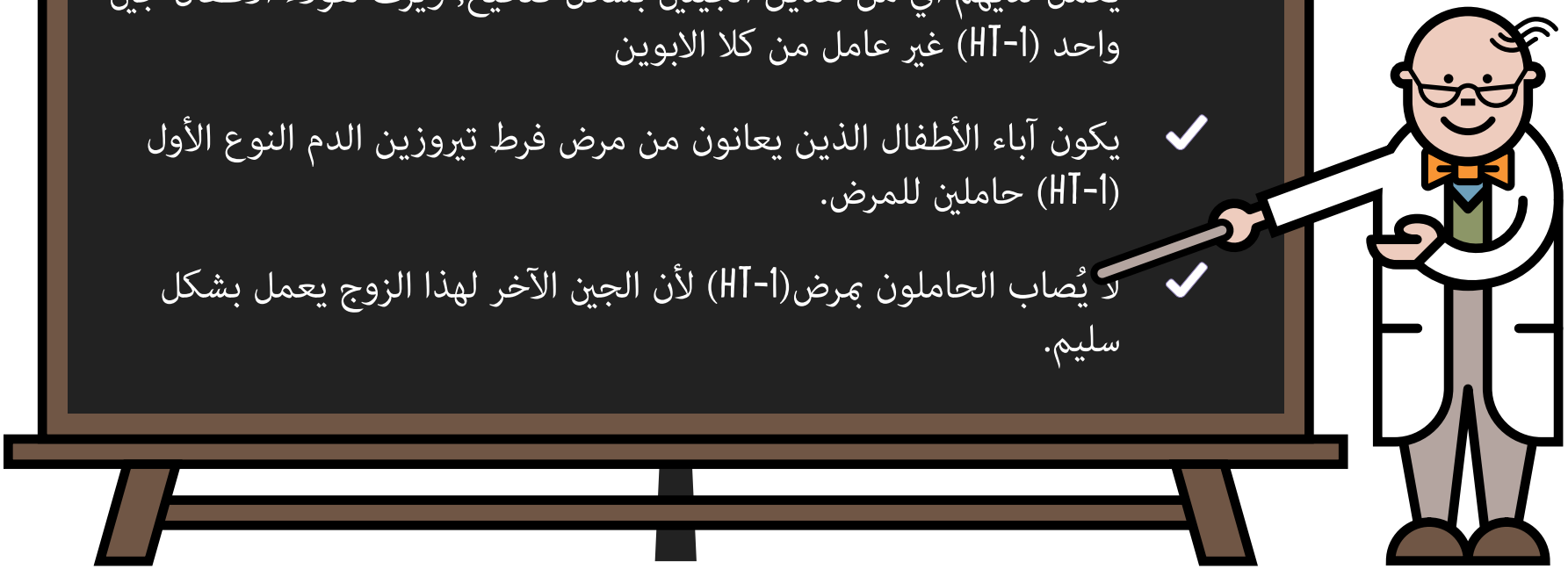
ماذا يحدث عند عملية انتقال الصفات الوراثية عند الإنسان؟

تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

كيف يرث الشخص مرض فرط تيروزين الدم النوع الأول (HT-1)

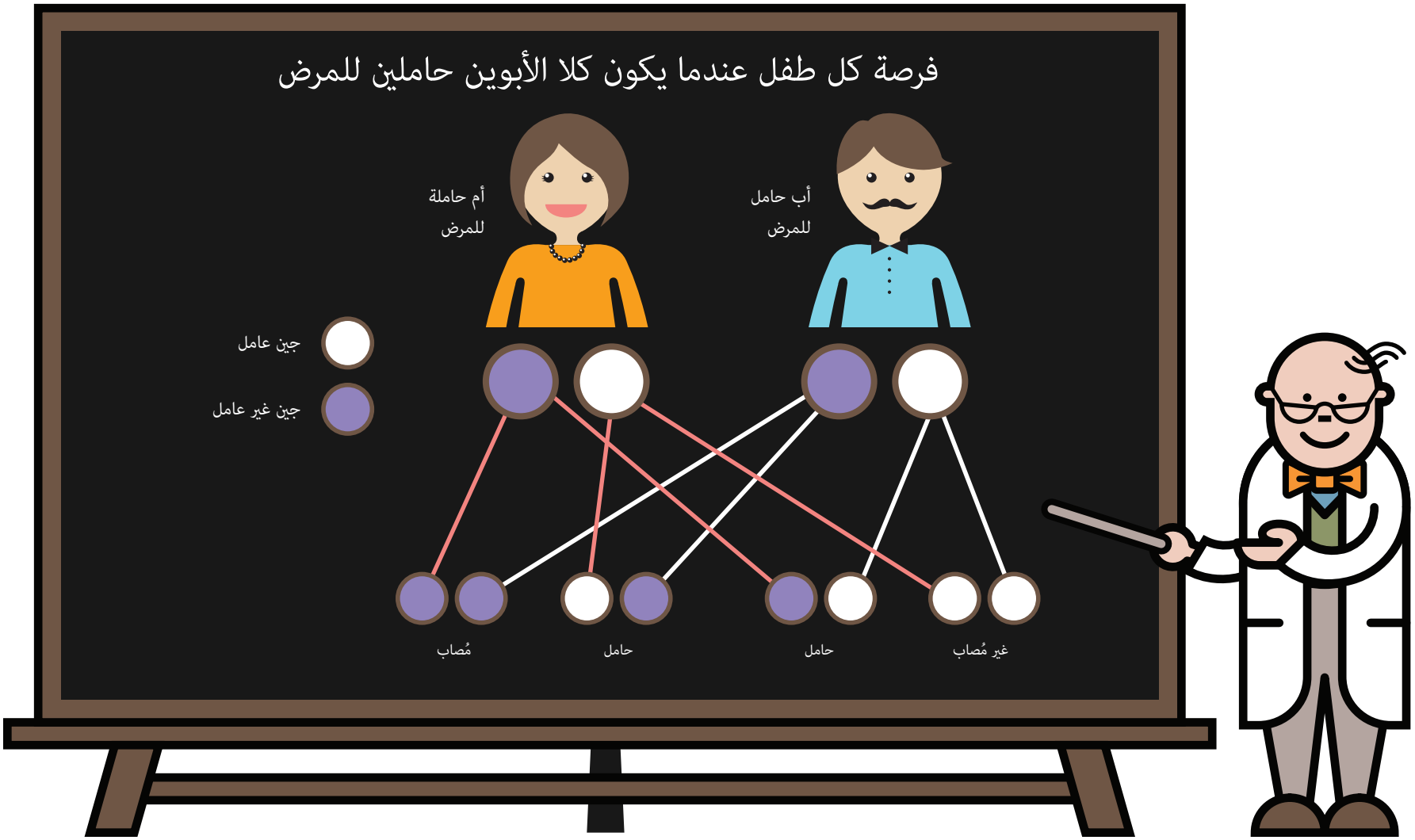
- فرط تيروزين الدم النوع الأول (HT-1) هو حالة وراثية, ولا يوجد شئ يمكن القيام به لتفادي اصابة الطفل بهذا المرض.
- ولدى كل شخص زوج من الجينات ينتج إنزيم هيدرولاز فوماريلاسيتو أسيتات. لكن الأطفال الذين يعانون من فرط تيروزين الدم النوع الأول لا يعمل لديهم أي من هذين الجينين بشكل صحيح, ويرث هؤلاء الأطفال جين واحد (HT-1) غير عامل من كلا الابوين
- يكون آباء الأطفال الذين يعانون من مرض فرط تيروزين الدم النوع الأول (HT-1) حاملين للمرض.
- لا يُصاب الحاملون بمرض(HT-1) لأن الجين الآخر لهذا الزوج يعمل بشكل سليم.



تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

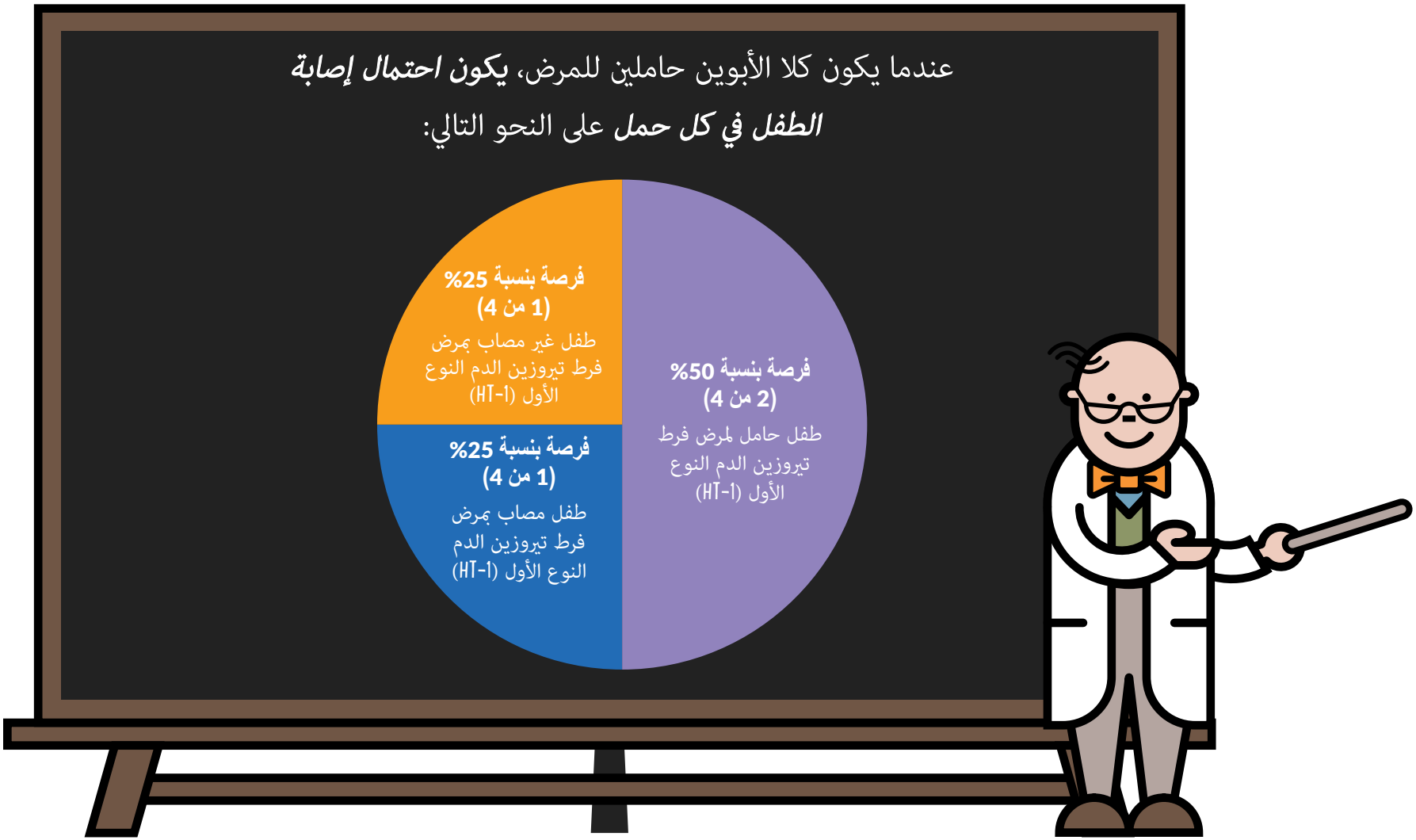
التوارث — الصفة المتنحية - النتائج الممكنة



تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

فرص انتقال المرض عند الحمل في المستقبل



تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

الدروس المستفادة

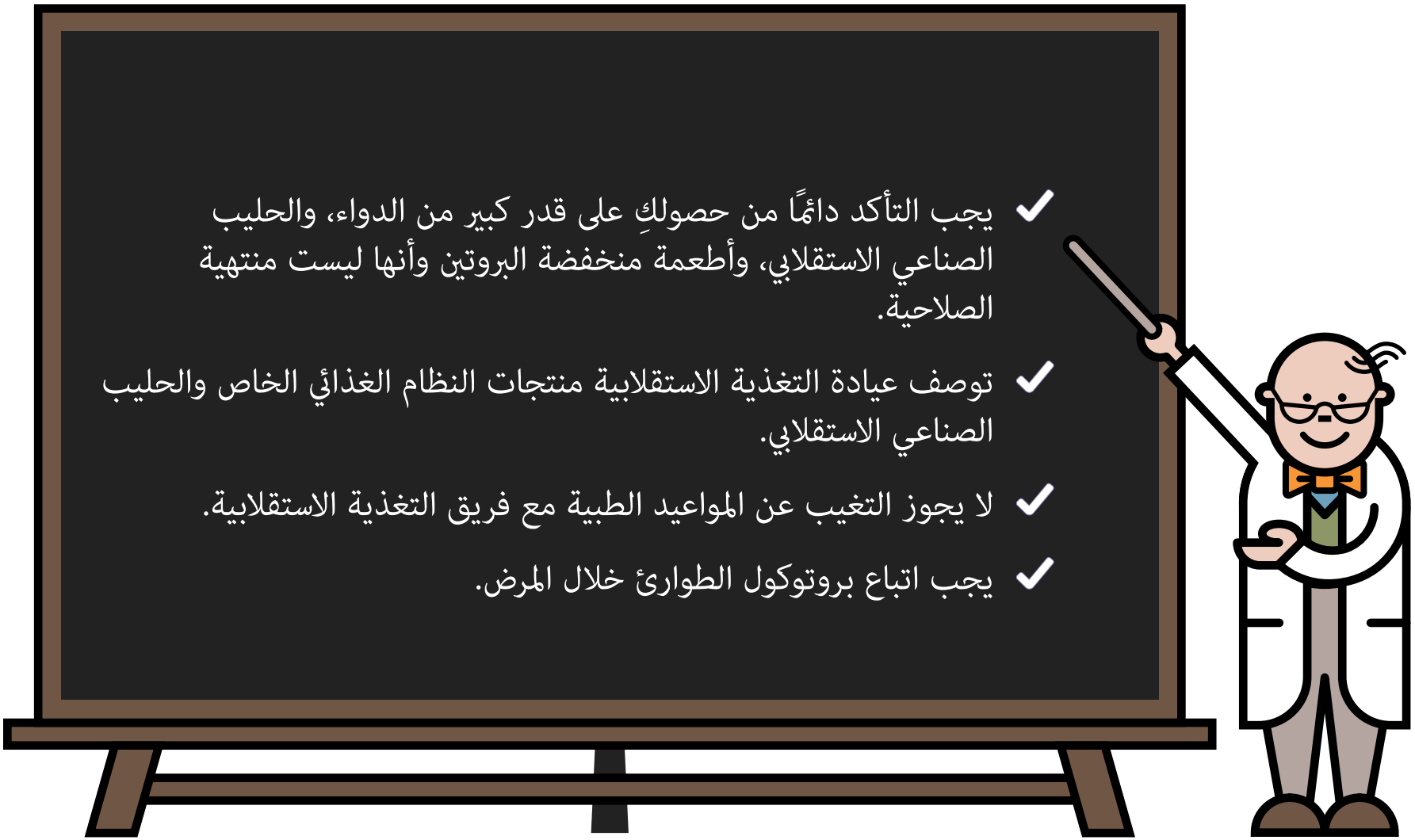
- مرض فرط تيروزين الدم النوع الأول (HT-1) هو اضطراب استقلابي خطير موروث يمكن أن يؤدي الي حدوث مشاكل حادة في الكبد والكلى.
- يمكن الوقاية من الضرر عن طريق استخدام دواء النيتيسينون (NTBC), واتباع نظام غذائي يحد من مستويات التيروزين والفينيل الانين, بالاضافة الي تناول حليب صناعي استقلابي خاص.
- من الضروري القيام بالاختبارات المنتظمة لرصد مستويات السكسينيل اسيتون والتيروزين في الدم.

ويجب التذكّر: عند علاج المرض بشكل صحيح، يُمكن للطفل التمتع بالنمو والتطور الطبيعيين.

تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

نصائح مفيدة



تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

مَن هم أعضاء فريق التغذية الاستقلابية (تفاصيل الاتصال)

أخصائي التغذية

الاسم: .....

رقم الهاتف: .....

البريد الإلكتروني: .....

الممرضة

الاسم: .....

رقم الهاتف: .....

البريد الإلكتروني: .....

الطبيب

الاسم: .....

رقم الهاتف: .....

البريد الإلكتروني: .....

تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

ملاحظات

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

TEMPLE

أدوات تمكين الآباء من تعلّم الأمراض الاستقلابية

BIMDG

المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلابية

لمعرفة المزيد، برجى زيارة MedicalFood.com

بناءً على أدوات تمكين تعلم الآباء الأمراض الاستقلابية
المكتوبة من قِبل برجارد ووينديل

تمت مراجعتها وتنقيحها لأمريكا الشمالية من قِبل: إيه. هوبير

هذا الإصدار من أداة TEMPLE (Tools Enabling Metabolic Parents Learning [أدوات تمكين الآباء من تعلّم الأمراض الاستقلابية])، الذي أُعتمد في الأصل من قِبل مجموعة أخصائيي التغذية التابعة لـ BIMDG (British Inherited Metabolic Disease Group [المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلابية]) للاستخدام داخل المملكة المتحدة وأيرلندا، أعتمد أيضًا من قِبل 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.

ZTYRTBAR 06/20

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

تدعمه NUTRICIA
كخدمة إلى الطب الاستقلابي