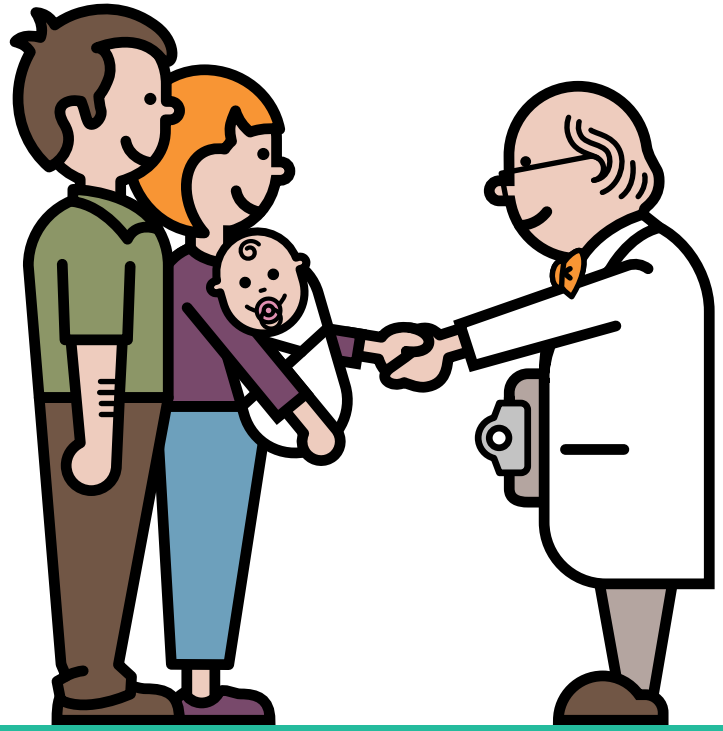
مرض داء البول القيقبي

MSUD

(ام- اس-يو-دي)



معلومات لذوي الاطفال حديثي الولادة المصابين بمرض داء البول القيقبي

اعتمدته مجموعة أخصائيي التغذية التابعة لـ BIMDG (المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلابية) British Inherited Metabolic Disease Group

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 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، أُعتمد 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

لمزيد من الأدوات التعليمية، يرجى زيارة MedicalFood.com

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

NUTRICIA

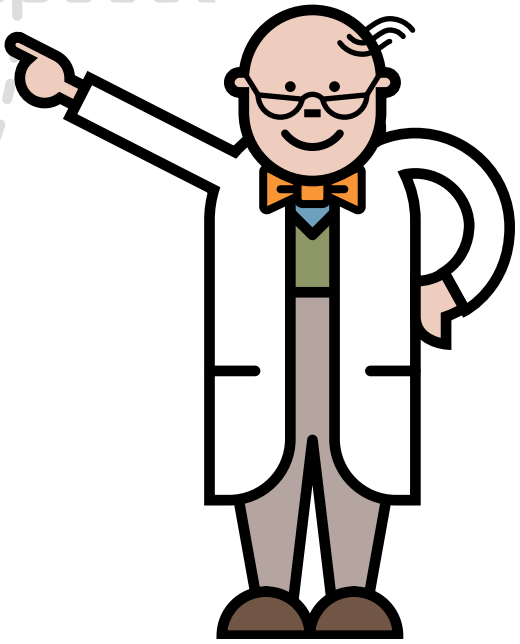
ما هو MSUD؟

MSUD هو اختصار لمرض داء البول القيقبي باللغة الإنجليزية.

وهي حالة استقلابية وراثية.

Maple Syrup Urine Disease

MSUD



© 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 MSUD؟

أحماض كيتونية
مرتفعة جًدا في البول

حمض لوسين
مرتفع جداً 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 MSUD مرض داء البول القيقبي على الجسم؟

يوثر MSUD مرض داء البول القيقبي على طريقة تكسير الجسم للبروتين.

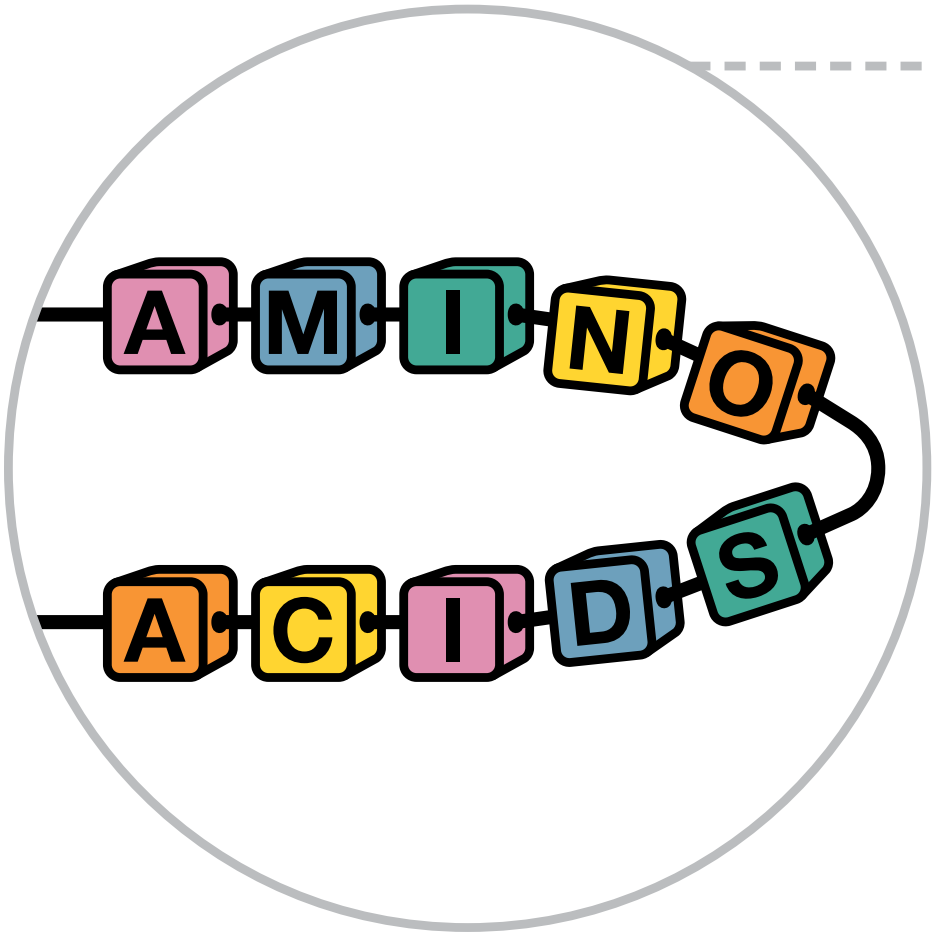
يوجد البروتين في أجسامنا وفي العديد من الأطعمة. ويحتاج الجسم إلى البروتين للنمو والإصلاح.

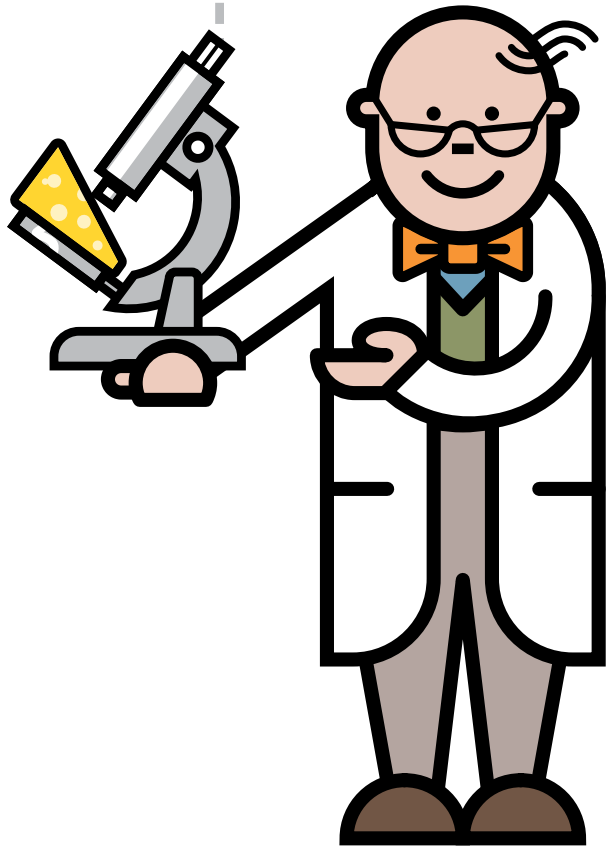
© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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.





© 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

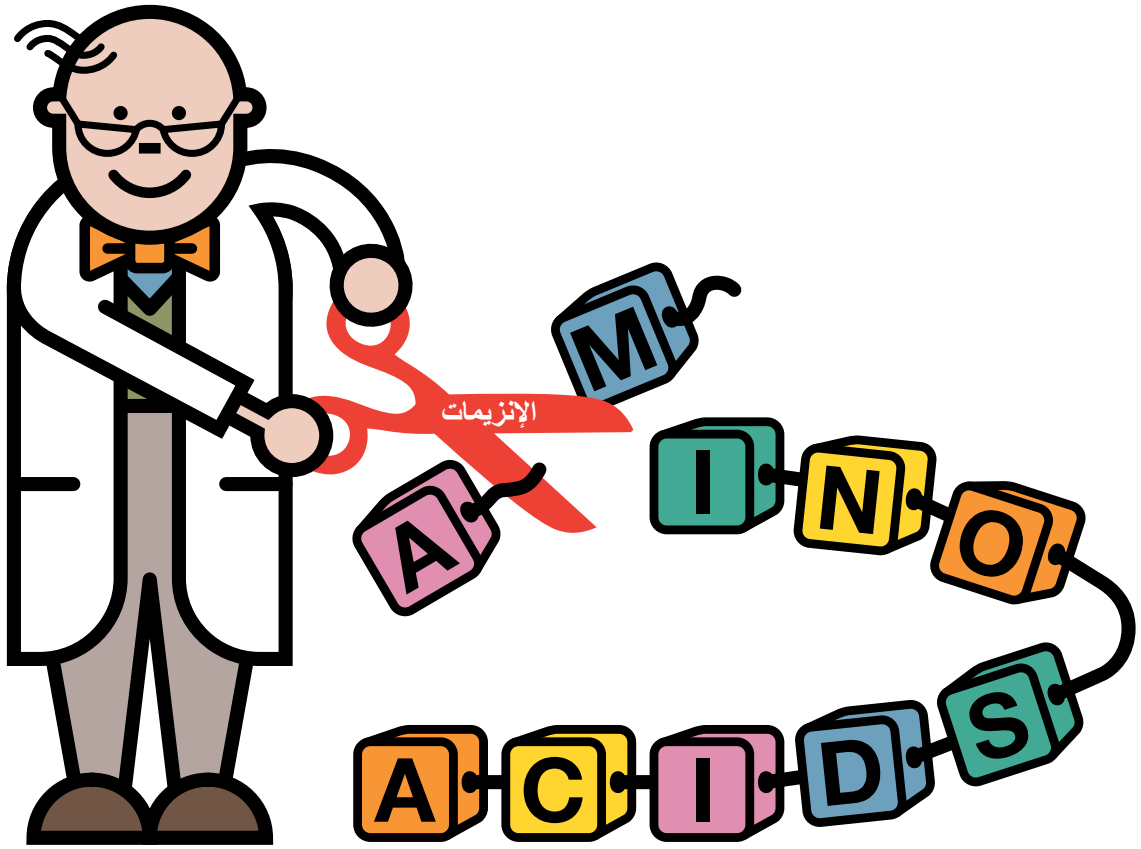
الاستقلاب يشمل العمليات التي تحدث داخل خلايا الجسم.

© 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

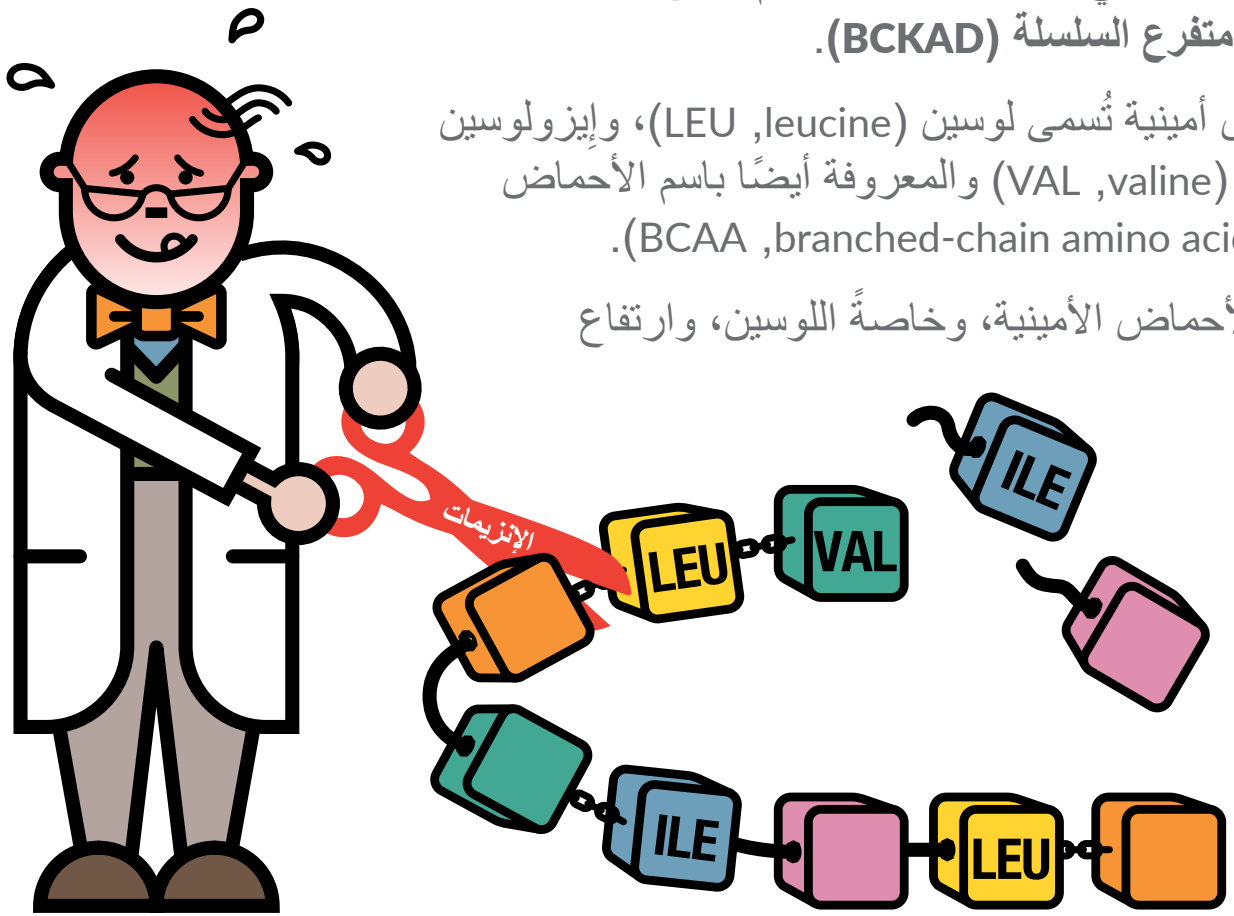
تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

ماذا يحدث في MSUD مرض داء البول القيقبي؟

ينجم MSUD مرض داء البول القيقبي عن نقص مركب إنزيم يُسمى **نازعة هيدروجين الحمض الكيتوني متفرع السلسلة (BCKAD)**.

لا يمكن تكسير ثلاثة أحماض أمينية تُسمى لوسين (LEU ,leucine)، وإيزولوسين (ILE ,isoleucine)، وفالين (VAL ,valine) والمعروفة أيضًا باسم الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة (BCAA ,branched-chain amino acids).

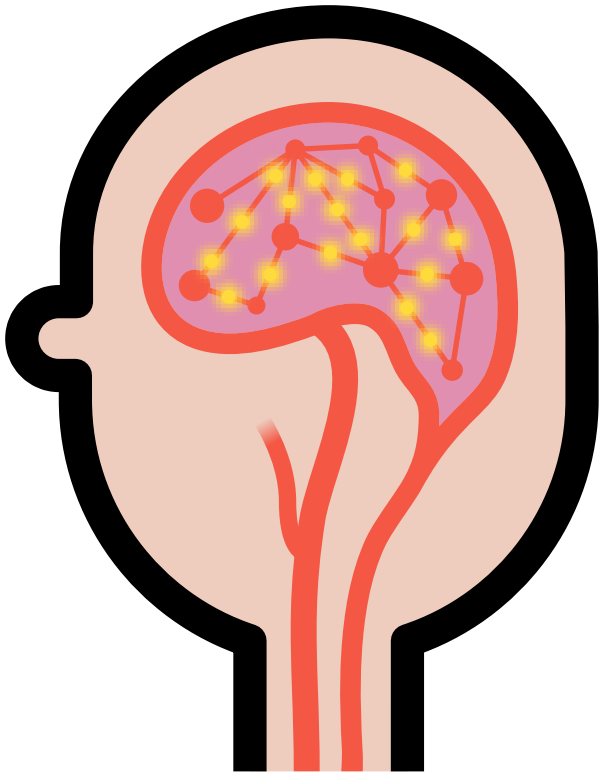
وهذا يؤدي إلى تراكم هذه الأحماض الأمينية، وخاصةً اللوسين، وارتفاع مستوياتها في الدم والدماغ.



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 عند الإصابة بـ MSUD مرض داء البول القيقبي



يتراكم اللوسين والمواد الأخرى ليصل إلى مستويات عالية جدا في الدم والدماغ.

وهذا قد يؤثر على الرضع والأطفال بطرق مختلفة.

وفي حالة عدم العلاج يظهر على بعض الأطفال الرضع أعراض مثل قلة النوم والانفعال في الأيام القليلة الأولى. وقد تتدهور الحالة الصحية وتتفاقم إلى غيبوبة قد تسبب تلف في الدماغ.

بينما قد تظهر الأعراض في مراحل عمرية لاحقة، وقد يكون سبب ذلك عدوى مثل الأنفلونزا أو التقيؤ.

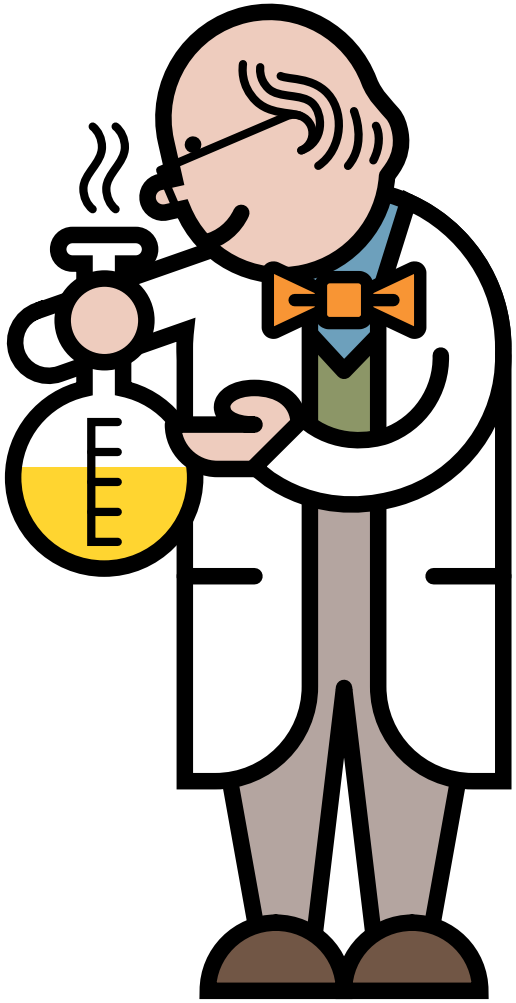
بدء العلاج في وقت مبكر من الممكن أن يمنع تلف الدماغ وصعوبات التعلم.

© 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 عن الأعراض الأخرى؟

قد يكون للبول والعرق رائحة مميزة (كرائحة شراب القيقب) قبل التشخيص أو عند المرض.



© 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 MSUD مرض داء البول القيقبي؟

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

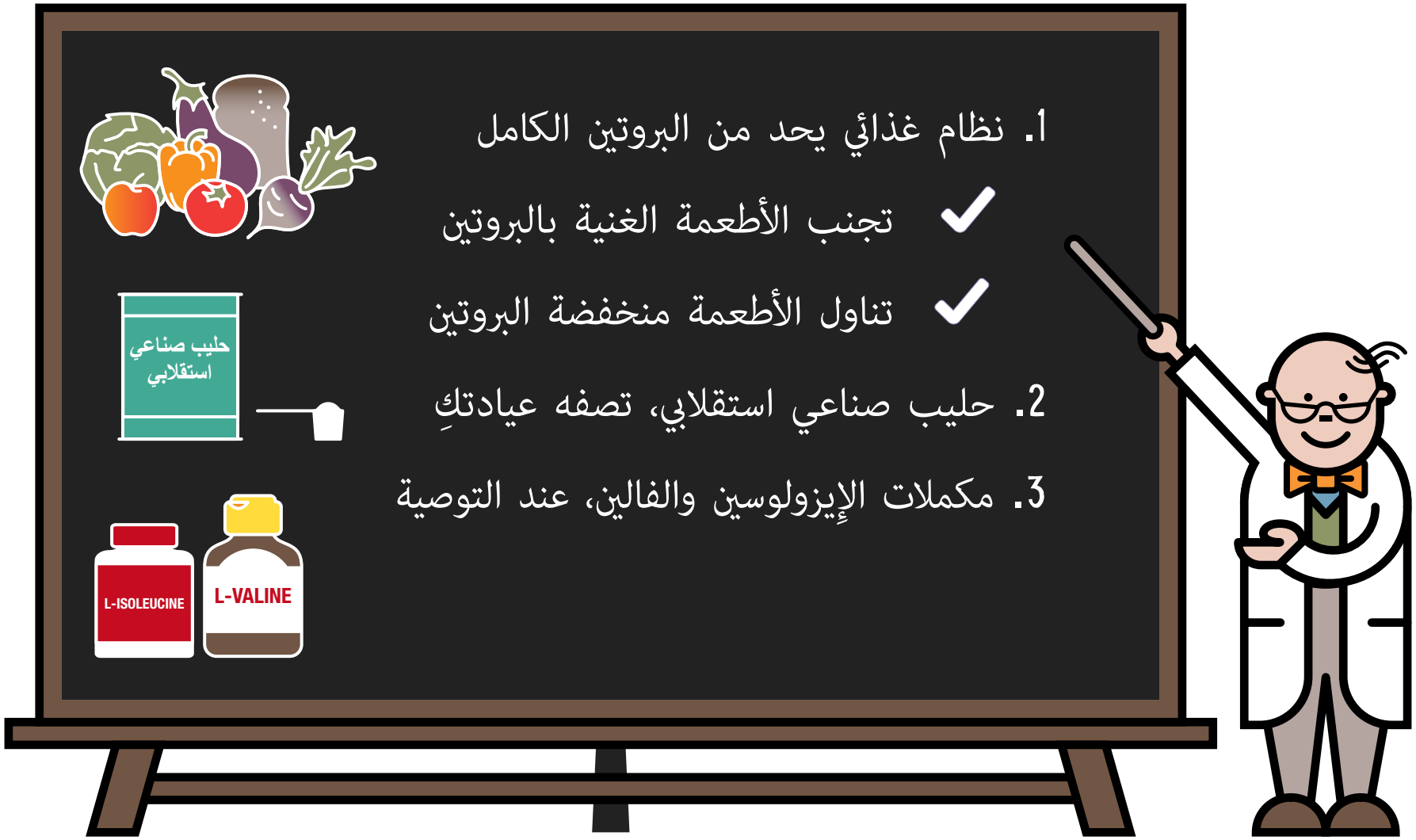
يتم تحليل عينة الدم وقياس مستويات اللوسين، والإيزولوسين، والفالين.

قد يعني ارتفاع مستوى هذه الأحماض الأمينية أن الطفل مصاب بـ MSUD (مرض داء البول القيقبي)، 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 علي MSUD مرض داء البول القيقبي على أساس يومي؟



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

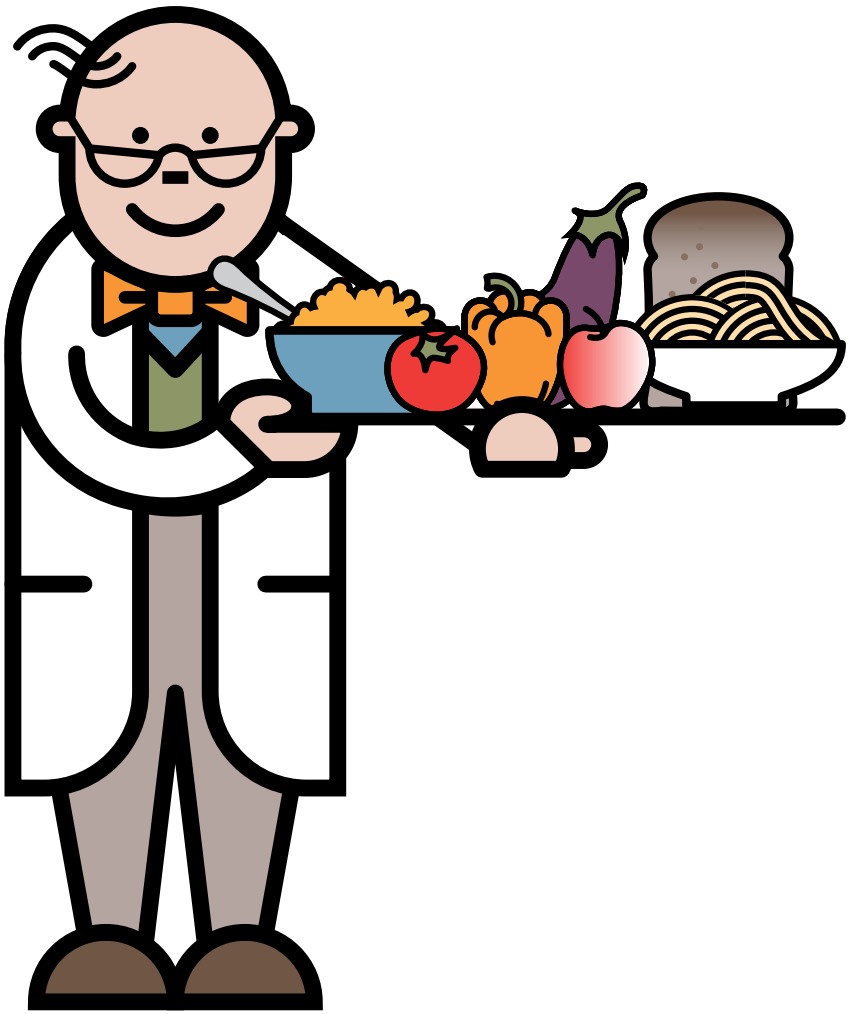
يجب تجنب الأطعمة الغنية بالبروتين، وبالتالي BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة)*. وتشمل **اللحوم، والأسماك، والبيض، والجبن، والحليب، والخبز، والمعكرونة، والمكسرات، وفول الصويا، والتوفو.**

*تذكر أن BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة) هي الأحماض الأمينية مثل اللوسين (leucine, LEU) والإيزولوسين (isoleucine, ILE) والفالين (valine, VAL)

© 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 صغيرة من BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة)* والتي يُمكن استخدامها بكميات عادية.

وتتضمن العديد من الفواكه والخضروات والأطعمة الخاصة منخفضة البروتين.

حيث إنها توفر:

- مصدر مهم للطاقة
- تنوع في النظام الغذائي

*تذكر أن BCAA (branched-chain amino acids [الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة]) هي الأحماض الأمينية مثل اللوسين (leucine, LEU) والإيزولوسين (isoleucine, ILE) والفالين (valine, VAL)

© 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 للطفل ذات مذاق جيد وشهي.

تتوفر العديد من كتب الطبخ التي تساعد في اعداد وجبات منخفضة البروتين. قد يساعد أخصائي التغذية في الحصول على وصفات لبعض الأطعمة 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 الطفل الصغير بالحليب الصناعي الاستقلابي

تُعتبر BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة)* ضرورية للتطور الطبيعي وبالتالي يجب تناول كمية محدودة ومضبوطة يوميًا.

يوفر حليب الثدي أو حليب الأطفال BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة) التي يتطلبها طفلكِ الرضيع قبل البدء بتناول الأطعمة الصلبة، اللذي يبدأ بصفة عامة في عمر الأربعة أو الستة أشهر.

يحتاج طفلكِ أيضًا إلى حليب صناعي استقلابي خاص لتوفير بروتين لا يحتوي على BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة).

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

*تذكر أن BCAA (branched-chain amino acids) [الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة] هي الأحماض الأمينية مثل اللوسين (leucine, LEU) والإيزولوسين (isoleucine, ILE) والفالين (valine, VAL)

© 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 BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة)*

يُعد الحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من اللوسين والإيزولوسين والفالين متطلباً اساسياً لتلبية الاحتياجات الغذائية للطفل.

كما هو في الحال بالنسبة لحليب الثدي أو حليب الأطفال، يحتوي الحليب الصناعي الاستقلابي على الكربوهيدرات، والدهون، والفيتامينات، والمعادن، أما البروتين في صورة أحماض أمينية من دون BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة).

يسمح الحليب الصناعي الاستقلابي، بالإضافة إلى الكمية المحددة من BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة)، للطفل بالحصول على جميع العناصر الغذائية التي يحتاج إليها للنمو.

*تذكر أن BCAA (branched-chain amino acids) [الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة] هي الأحماض الأمينية مثل اللوسين (leucine, LEU) والإيزولوسين (isoleucine, ILE) والفالين (valine, VAL)

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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

مراقبة BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة)*

عندما يبدأ الطفل الرضيع في تناول الأطعمة الصلبة، ستعمل معك العيادة لتعقب BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة).

يجب وزن الأطعمة أو قياسها باستخدام المقاييس المنزلية (1 كوب، ملعقة كبيرة، وما إلى ذلك) لتحديد كمية BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة).

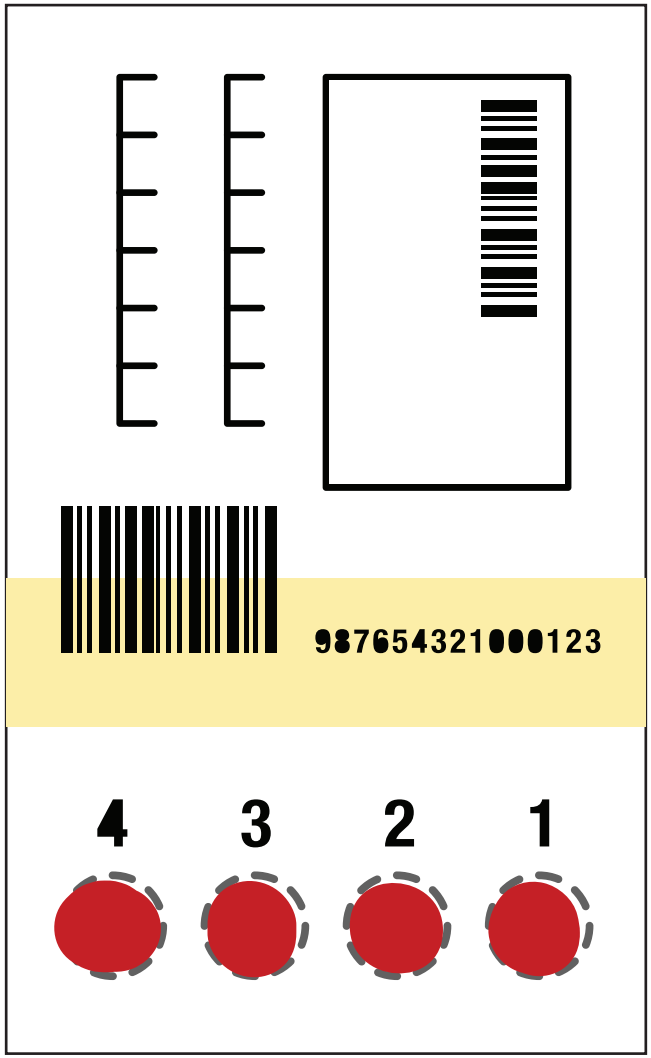
يُمكن أن تساعد العيادة في إيجاد أفضل الأدوات التي تستخدم في تحديد كمية BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة) الموجودة بالأطعمة.

*تذكر أن BCAA (branched-chain amino acids) [الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة] هي الأحماض الأمينية مثل اللوسين (leucine, LEU) والإيزولوسين (isoleucine, ILE) والفالين (valine, VAL)

© 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 تتم مراقبة MSUD (مرض داء البول القيقبي)؟



تُجرى اختبارات دم منتظمة في المنزل أو في العيادة وتُراجَع من قِبل أخصائي التغذية.

ويتم اختبار العينة لمعرفة كمية BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة)* التي تحتويها.

وسيتصل أخصائي التغذية الاستقلابية للتزويد بالنتائج ومناقشة أي تغيرات في العلاج.

*تذكر أن BCAA (branched-chain amino acids [الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة]) هي الأحماض الأمينية مثل اللوسين (leucine, LEU) والإيزولوسين (isoleucine, ILE) والفالين (valine, VAL)

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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

النوبة الاستقلابية

تسبب **"النوبة الاستقلابية"** تراكم اللوسين وموادًا سامة أخرى.

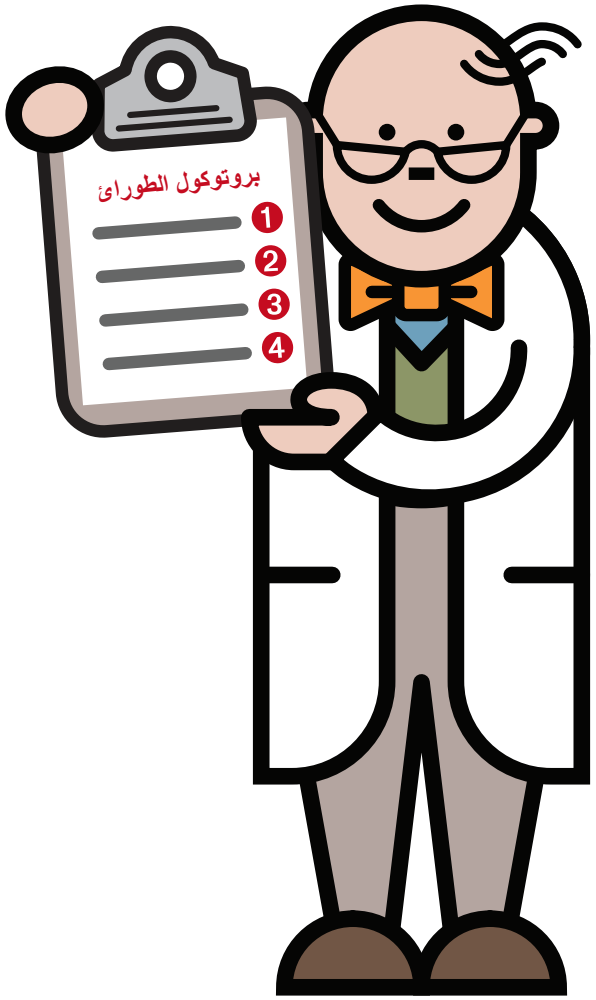
وعادةً ما يكون سببها عدوي أو أمراض فيروسية والتي تؤدي ارتفاع درجات الحرارة، والتقيؤ، والإسهال.

من المهم السيطرة علي النوبة الاستقلابية بسرعة وبشكل سليم.

© 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 السيطرة علي MSUD مرض داء البول القيقبي خلال المرض؟



خلال أي مرض، تحتاج أجسامنا إلى طاقة إضافية. لذلك سيبدأ الجسم في تكسير بروتين الخلايا، مما يؤدي إلى زيادة مستويات اللوسين في الدم. ويُشار إلى هذه العملية أيضًا بالأيض الهدمي.

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

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 السيطرة علي MSUD مرض داء البول القيقبي خلال المرض؟

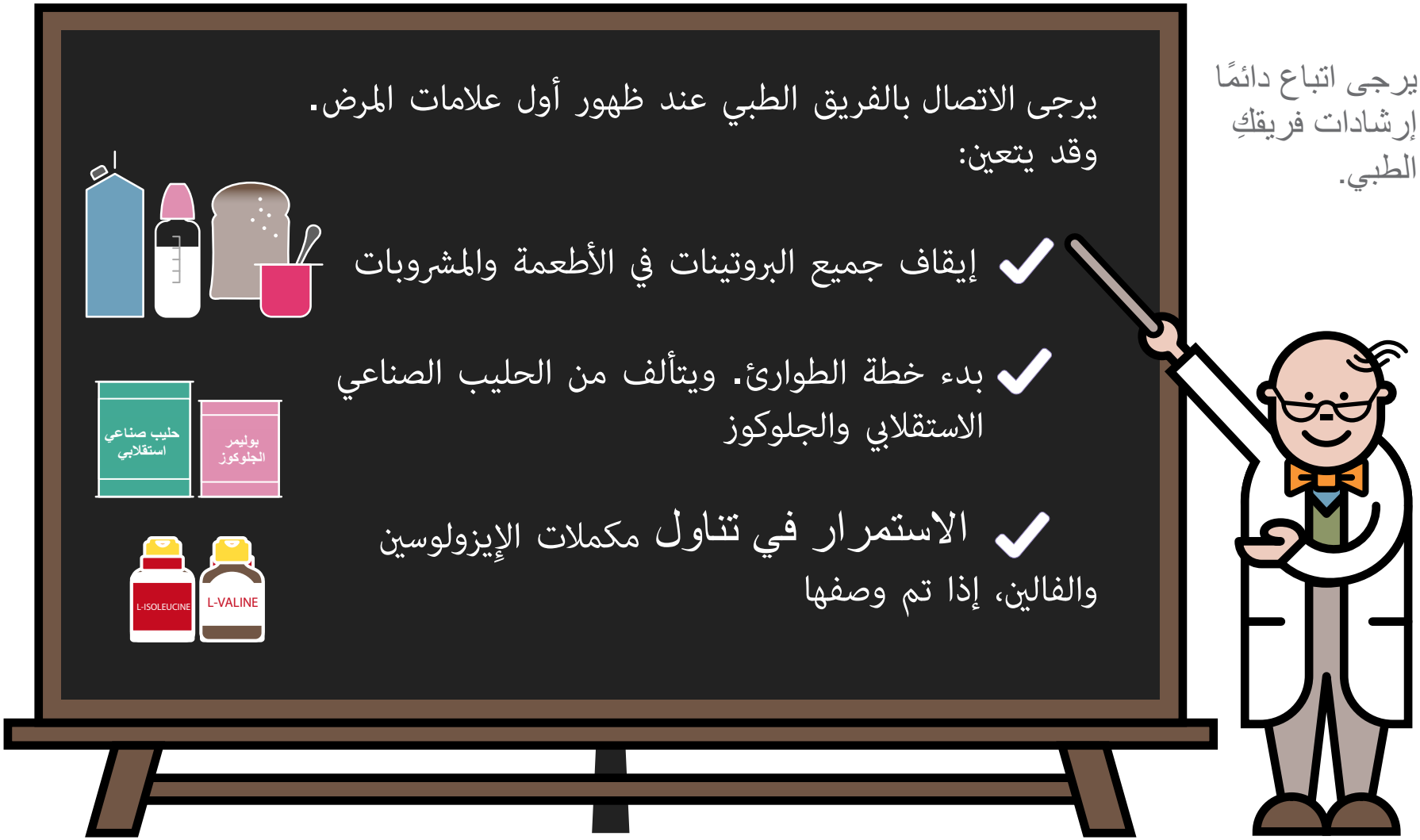
يرجى اتباع دائمًا إرشادات فريقكِ الطبي.

يرجى الاتصال بالفريق الطبي عند ظهور أول علامات المرض.
وقد يتعين:

- ✓ إيقاف جميع البروتينات في الأطعمة والمشروبات

- ✓ بدء خطة الطوارئ. ويتألف من الحليب الصناعي الاستقلابي والجلوكوز

- ✓ الاستمرار في تناول مكملات الإيزولوسين والفالين، إذا تم وصفها



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 السيطرة على MSUD مرض داء البول القيقبي خلال المرض؟

يرجى اتباع دائمًا إرشادات الفريق الطبي.

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

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

الأهم من ذلك

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

يرجى اتباع تعليماتهم على الفور من دون تأخير.

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 الذي تتم مراقبته أيضًا في MSUD مرض داء البول القيقبي

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 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

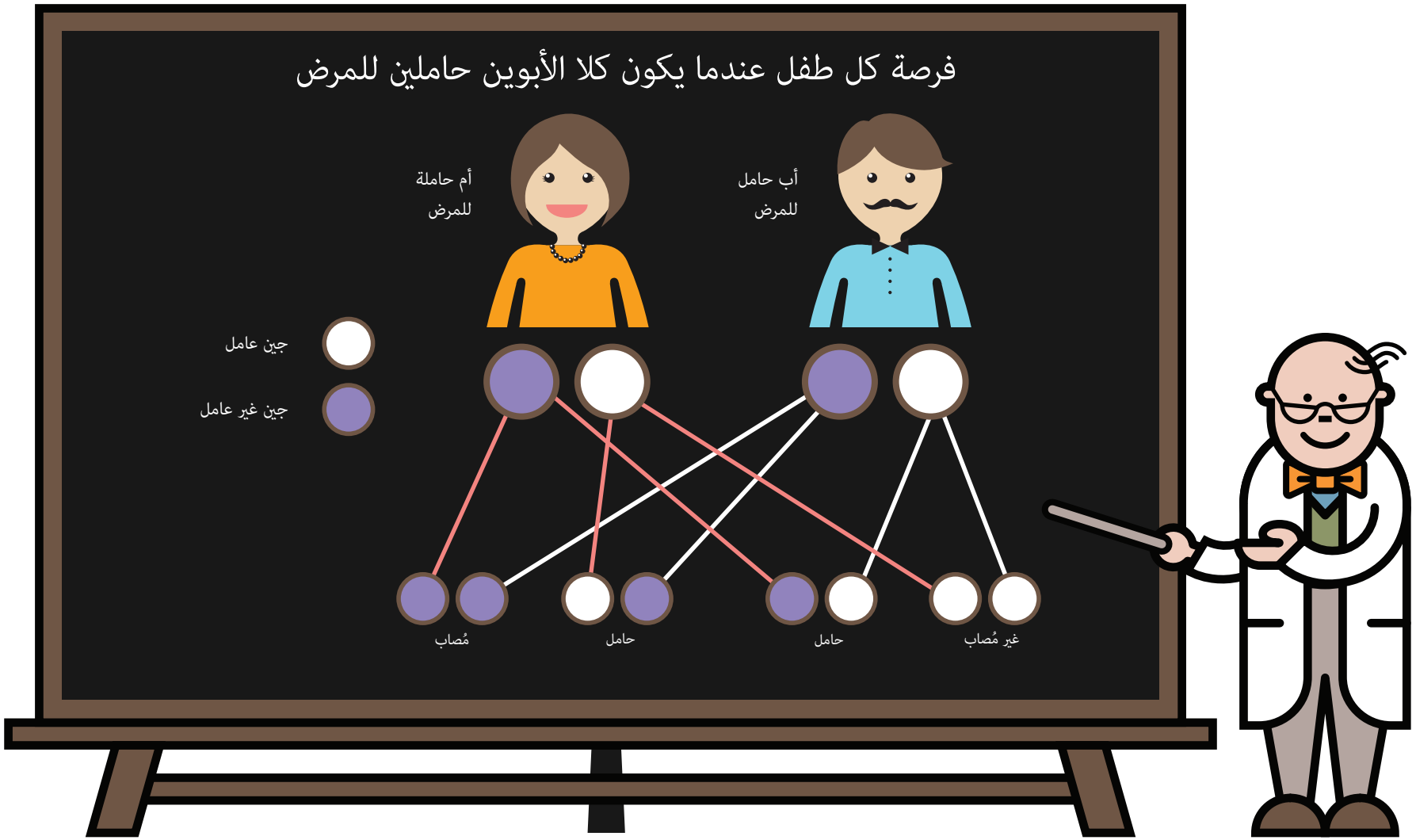
كيف يرث الشخص MSUD مرض داء البول القيقبي

- MSUD مرض داء البول القيقبي هو حالة وراثية. ولا يوجد شيء يُمكن القيام به لتفادي إصابة الطفل بـ MSUD مرض داء البول القيقبي.
- ولدى كل شخص زوج من الجينات ينتج إنزيم branched chain ketoacid dehydrogenase. في الأطفال الذين يعانون من MSUD مرض داء البول القيقبي، لا يعمل أي من هذين الجينين بشكل صحيح. يرث هؤلاء الأطفال جين MSUD مرض داء البول القيقبي واحد غير عامل من كلا من الأبوين.
- يكون آباء الأطفال الذين يعانون من MSUD مرض داء البول القيقبي حاملين للمرض.
- لا يُصاب الحاملون بمرض MSUD مرض داء البول القيقبي 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

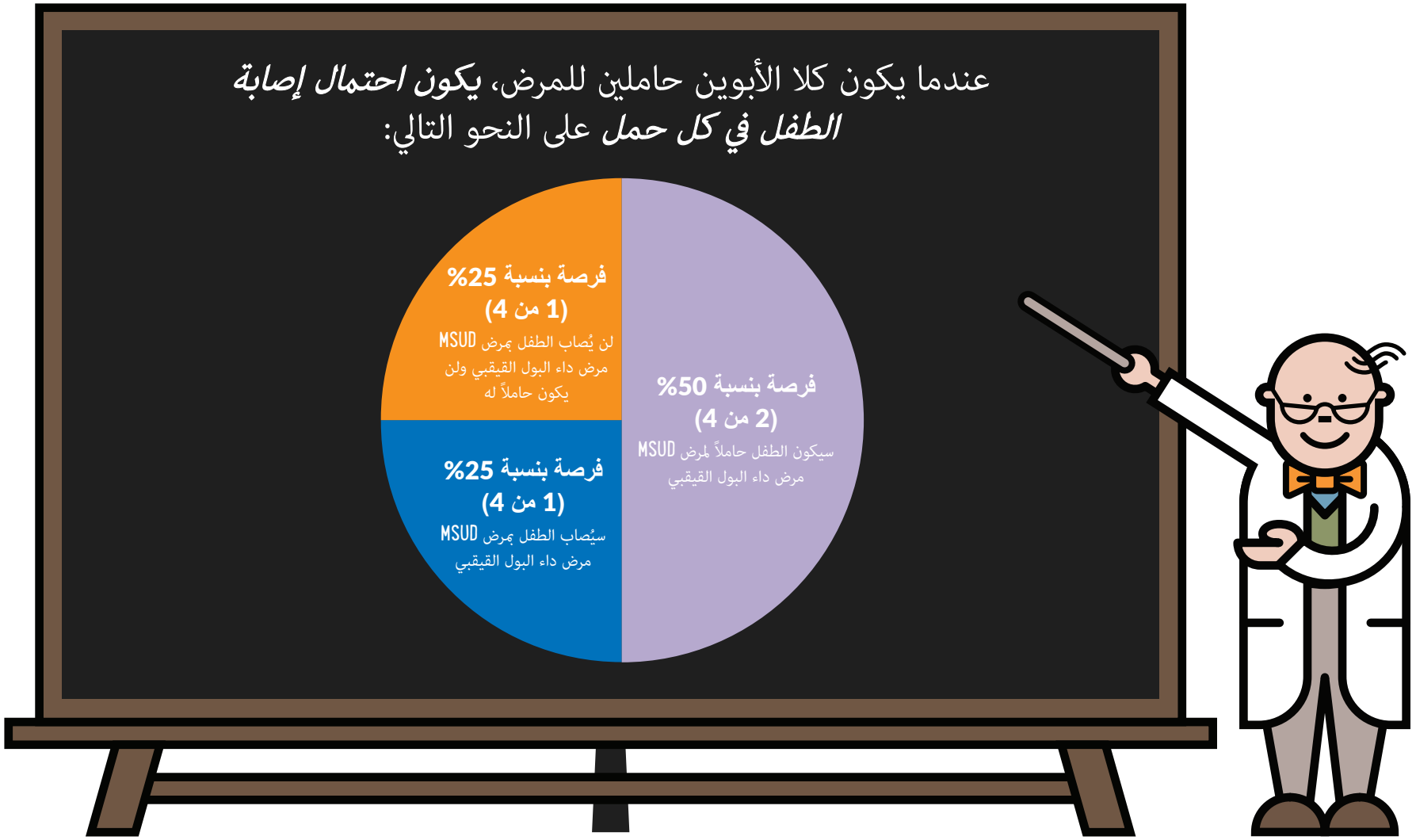
التوارث — الصفة المتنحية - النتائج الممكنة



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

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

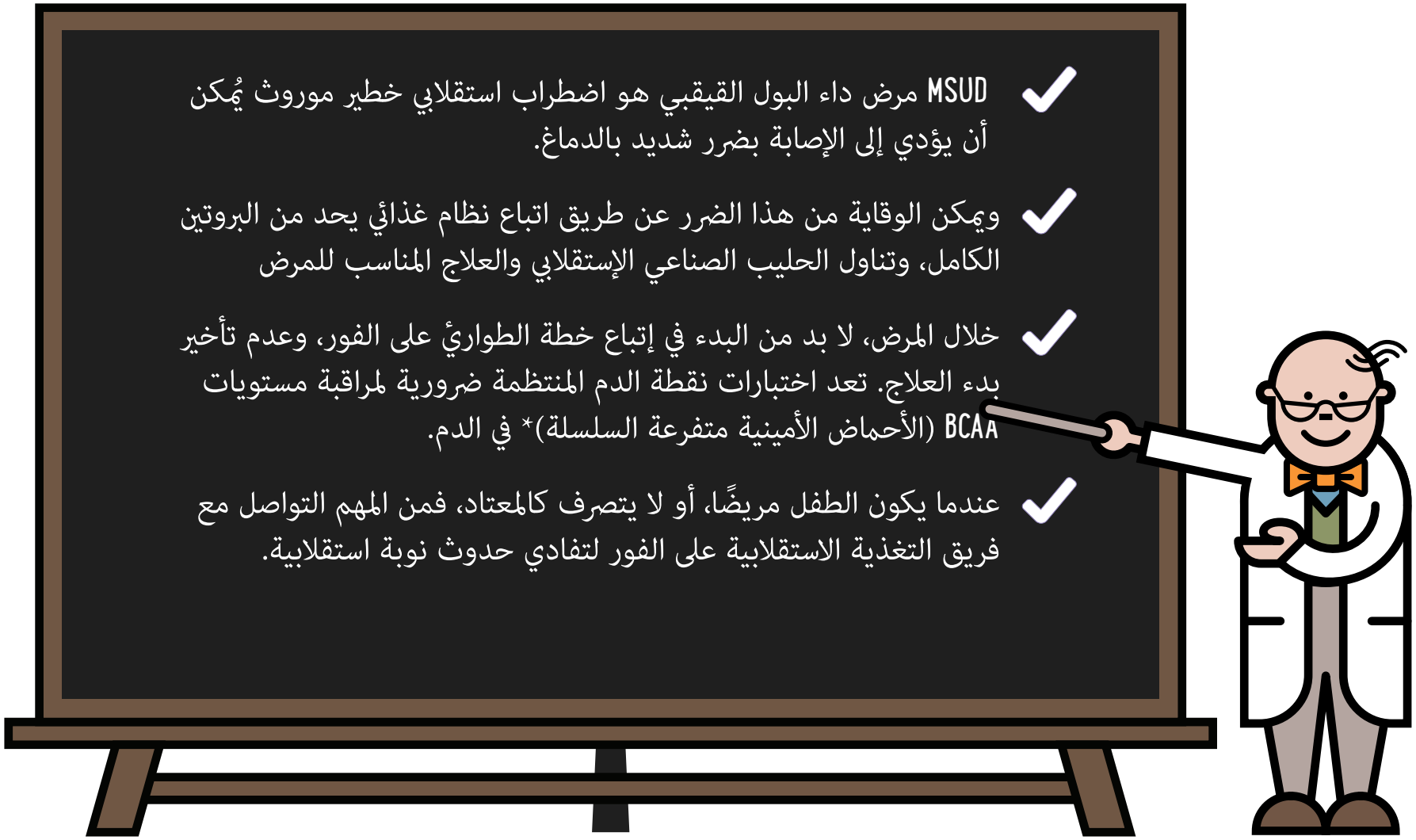
فرص انتقال المرض عند الحمل في المستقبل



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



*تذكر أن BCAA (branched-chain amino acids [الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة]) هي الأحماض الأمينية مثل اللوسين (leucine, LEU) والإيزولوسين (isoleucine, ILE) والفالين (valine, VAL)

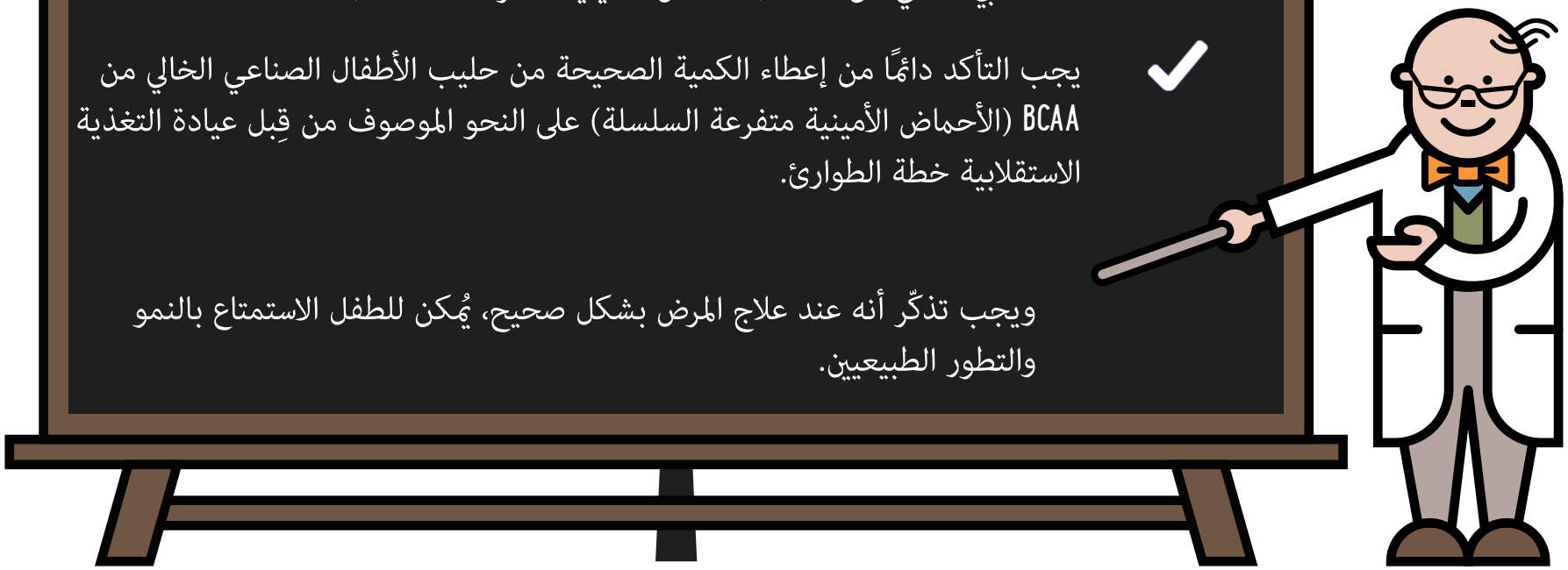
© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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

نصائح مفيدة

- يجب التأكد دائمًا من حصولكِ على قدر كبير من الأطعمة منخفضة البروتين، والحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة)* وعدم انتهاء صلاحيتها.
- توصف عيادة التغذية الاستقلابية منتجات النظام الغذائي الخاص لكِ والحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة).
- يجب التأكد دائمًا من إعطاء الكمية الصحيحة من حليب الأطفال الصناعي الخالي من BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة) على النحو الموصوف من قِبل عيادة التغذية الاستقلابية خطة الطوارئ.

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



*تذكر أن BCAA (branched-chain amino acids) [الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة] هي الأحماض الأمينية مثل اللوسين (leucine, LEU) والإيزولوسين (isoleucine, ILE) والفالين (valine, VAL)

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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

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 Nutricia North America 2020

ملاحظات

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

ملاحظات

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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 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.

ZMSUDTBAR 06/20

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

تدعمه NUTRICIA
كخدمة إلى الطب الاستقلابي