



مستشفى الملك فيصل التخصصي ومركز الأبحاث

King Faisal Specialist Hospital & Research Centre

مؤسسة عامة Gen. Org.

مرض الهموسستين يوريا

(كتيب ارشادات)

اعداد: أخصائية التغذية للأمراض الوراثية:

إيمان مقداد

مراجعة و تدقيق:

أخصائيات التغذية للأمراض الوراثية:

دانة القصبي

منيرة المسند

استشارية الأمراض الوراثية والاستقلابية:

دكتورة: رقية الطاسان

2021

مقدمة:

تعتبر اضطرابات التمثيل الغذائي من الأمراض الوراثية النادرة الحدوث بشكل عام غير أن معدل الإصابة بهذه الأمراض في المملكة العربية السعودية يعتبر مرتفعاً نسبياً إذا ما قورن بمعدلات الإصابة عالمياً مما يستدعي ضرورة إعطاء هذه الفئة من المرضى في بلادنا العناية الطبية المناسبة.

• ماهي أمراض اضطرابات التمثيل الغذائي؟

هي أمراض ناتجة عن خلل وراثي يؤدي إلى فقدان أو تقليل نشاط إنزيم معين ينتج عنه خلل في عملية **تمثيل** (تكسير) مادة غذائية معينة.

• ما هو التمثيل الغذائي؟

هو عبارة عن مجموعة من التفاعلات الكيميائية التي تمر بها كل مادة غذائية تدخل إلى الجسم لتحليلها لمواد أبسط أو أكثر تعقيداً للحصول على الطاقة أو تكوين مادة أخرى يحتاجها الجسم. لكل تفاعل كيميائي إنزيم معين (مادة بروتينية) لا يتم التفاعل بدونه، لذلك فإن فقدان هذا الإنزيم أو قلة نشاطه يؤدي إلى خلل في تمثيل هذه المادة الغذائية وبالتالي تراكم سموم معينة في الجسم وظهور أعراض المرض.

• ما هو الإنزيم؟

الإنزيمات هي مواد خاصة في الجسم تعمل على تحويل المركبات الضارة إلى مركبات غير ضارة وينتج عن نقص أحد هذه الإنزيمات تراكم لمواد ضارة في الجسم. تنقسم اضطرابات التمثيل الغذائي لعدة أقسام تبعاً لنوع المادة الغذائية التي يعجز الجسم عن التعامل معها بشكل صحيح ولعل من أهمها:

- اضطرابات تمثيل المواد البروتينية (الأحماض الأمينية).
- اضطرابات تمثيل المواد الكربوهيدراتية.
- اضطرابات تمثيل المواد الدهنية.

اضطرابات تمثيل الأحماض الأمينية:

إن اضطرابات تمثيل الأحماض الأمينية هي اضطرابات ينتج عنها خلل في قدرة الجسم على التعامل الصحيح مع الأحماض الأمينية الناتجة عن تكسير البروتينات الموجودة في الطعام حيث تتحول المواد البروتينية بعد هضمها عند الشخص السليم إلى أحماض أمينية والتي تتحول فيما بعد إلى جلوكوز "سكر" حسب حاجة الجسم لتغذية الدماغ والأعضاء الأخرى، غير أنه لدى الأشخاص المصابين بهذه الاضطرابات فإن الأحماض الأمينية الناتجة عن عملية هضم البروتين الموجود في الطعام لا يتم تمثيلها أو تكسيرها بشكل سليم مما يسبب تراكم هذه الأحماض الأمينية في الجسم ومن ثم تراكم ما ينتج عنها من مركبات ضارة.

• ماهي الأحماض الأمينية؟

البروتين الموجود في الطعام مهم لبناء وإصلاح أنسجة الجسم، ويتكون البروتين من وحدات بناء تسمى الأحماض الأمينية وتترابط هذه الأحماض الأمينية والبالغ عددها 20 حمضاً أمينياً بتشكيلات مختلفة لتعطينا أنواعاً مختلفة من البروتينات الموجودة في الطعام.

يحتاج جسم الإنسان إلى كميات يومية معينة من الأحماض الأمينية الضرورية للنمو وإصلاح الأنسجة ومن ثم يقوم الجسم بالتخلص من أي أحماض أمينية زائدة وذلك عن طريق تكسيرها واستعمالها من قبل الجسم بطرق مختلفة، إلا أنه في حالة الطفل المصاب باضطراب في تمثيل البروتين- **مرض الهوموسيستين يوريا** هو أحد أمراض اضطرابات الأحماض الأمينية - فإن الأحماض الأمينية تتراكم وتنتج مواد خطيرة قد تؤثر على نمو الطفل أو تطوره الحركي والعقلي وقد تؤثر على بعض أعضاء جسمه أو تسبب الوفاة في بعض الحالات لا قدر الله.

• ما هو مرض الهيموسيسستين يوريا؟

هو أحد أمراض اضطرابات تمثيل الأحماض الأمينية الوراثية والذي يحدث نتيجة وجود خلل جيني في الجين المكون للإنزيم (سيستاثيونين بيتا سينثيز) (CBS)

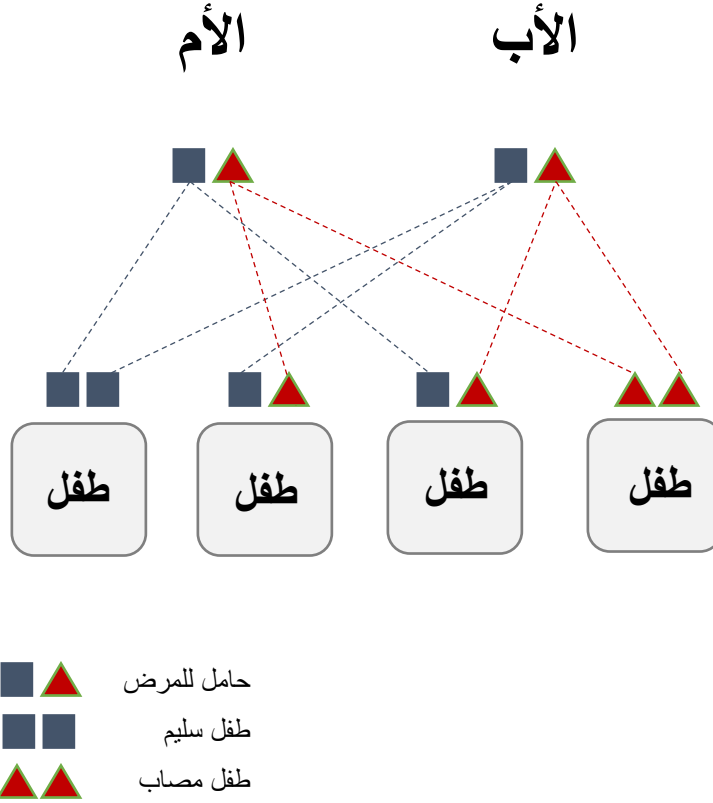
هذا الإنزيم مسؤول عن تحويل **مادة الهيموسيسستين** الى سيستاثيونين ويعمل فيتامين (ب6) كمحفز لهذا التفاعل.

عند حدوث الخلل الجيني فإن غياب هذا الإنزيم أو نقصه يؤدي الى **تراكم الميثايونين ومادة الهيموسيسستين** مما ينتج عنه ظهور أعراض مرض الهيموسيسستين يوريا والتي قد تصيب الجهاز العصبي، العظمي، الدوري أو البصري.

_ الاكتشاف المبكر للمرض والالتزام بالأدوية والحمية الخاصة يحد من حدوث المضاعفات ويؤدي لنمو عقلي وتطور جسدي سليم بإذن الله.

• كيف يحدث المرض؟

يكون لدى الطفل المصاب بمرض الهيموسيسستين يوريا نسختين من طفرة وراثية تسبب هذا المرض ويكون كلا الوالدين حاملاً لنسخة واحدة فقط من هذه الطفرة الوراثية بينما تكون النسخة الأخرى لكل منهما سليمة، ولذا يكون الوالدين سليمين ولكنهما حاملان للطفرة الوراثية، وفي هذه الحالة فإن هنالك احتمالاً بنسبة **واحد من أربعة** في كل حمل أن يكون المولود مصاباً بالمرض. (انظر الرسم التوضيحي)



ما هو الميثايونين؟

هو أحد الأحماض الأمينية الأساسية والتي لا يمكن للجسم تصنيعها وبالتالي يجب الحصول عليه من الطعام. عدم قدرة أجسام المرضى المصابين بالهموسيسنتين يوريا على تكسير الميثايونين يستوجب تناولهم لكمية محددة من الميثايونين وذلك باتباع **حمية قليلة البروتين**.

• ماهي مضاعفات المرض؟

_ الجهاز الدموي:

الجلطات

_ الجهاز العصبي المركزي:

اضطرابات نفسية وسلوكية

تشنجات

صعوبات في التعلم

مشاكل في الحركة

تأخر عقلي

_ الجهاز العظمي:

زيادة طول القامة عن المعدل الطبيعي

زيادة في طول الأطراف

هشاشة العظام

تشوهات في العظام

انحرافات في العمود الفقري

_ العيون:

تغير مكان عدسة العين

قصر النظر

• كيف يتم تشخيص المرض؟

الفحص المبكر للمواليد في المملكة العربية السعودية والذي يغطي 17 مرضاً وراثياً لا يشمل مرض الهيموسيسيتين يوريا. لذلك فإن أغلب الحالات يتم تشخيصها متأخراً بعد ظهور أعراض المرض أو في حال كان هناك أشخاص مصابين بالمرض في العائلة فإن الطفل المولود لهذه العائلة يخضع للفحوصات والتحاليل الخاصة بالمرض و يتم بذلك تشخيص المرض مبكراً.

• أنواع الهيموسيسيتين يوريا:

1- النوع المستجيب لفيتامين 6ب:

- هذا النوع يمكن معالجته بإعطاء جرعات مناسبة من فيتامين 6 ب.
- يشكل هذا النوع حوالي 50% من المصابين.
- نسبة قليلة من المصابين بهذا النوع قد لا يحتاجون إلى اتباع حمية قليلة البروتين في حين أن أغلب المرضى سوف يحتاجون إلى اتباع الحمية قليلة البروتين بالإضافة لتناول المسحوق الطبي الخاص. في حال عدم انخفاض نسبة الهيموسيسيتين في الدم إلى 50 ميكرو مول لكل لتر فإن المريض قد يضطر إلى تناول دواء (البيتين) بالإضافة لفيتامين 6 ب.

2- النوع الغير مستجيب لفيتامين 6 ب:

_ يتوجب على المرضى المصابين بهذا النوع اتباع الحمية قليلة البروتين بالإضافة لتناول المسحوق الطبي الخاص. كما يتعين عليهم تناول دواء (البيتين) و/ أو فيتامين ب 12 وحمض الفوليك....
_ الهدف هو المحافظة على نسبة الهيموسيسيتين في الدم الى اقل من 100 ميكرو مول لكل لتر.

_ إن التشخيص المبكر للمرض منذ الولادة والالتزام بالخططة العلاجية و التي تشمل الأدوية و الحمية الغذائية و المتابعة الجيدة والتي تعمل على ابقاء مادة الهيموسيسيتين ضمن المعدل المطلوب سوف تؤدي بإذن الله إلى عدم ظهور أو التقليل من احتمالية ظهور مضاعفات المرض وخاصة جلطات الدم واضطرابات التطور والإدراك العقلي.

• المتابعة:

- يجب متابعة المريض بشكل مستمر في العيادة و عمل التحاليل اللازمة وذلك حسب نوع المرض، العمر والتحليل.
- نسبة الهيموسيتين، الميثايونين يجب قياسها بشكل دوري و مناقشة النتائج مع المريض بانتظام.
- (مادة الفوليت، فيتامين ب12 ، التحليل الشامل للأحماض الأمينية وخاصة الميثايونين) بالإضافة لقياس كثافة العظام يجب الحرص على عملها بشكل دوري.

• الحماية الغذائية قليلة الميثايونين (قليلة البروتين):

يتوجب على مرضى الهيموسيتين يوريا اتباع حمية قليلة البروتين ويتم ذلك إما بحساب كمية محددة من الحمض الأميني الميثايونين (ملغرامات) أو حساب جرامات معينة من البروتين من الطعام المتناول. كلا الطريقتين تستوجب حساب كمية محددة من الطعام تغطي الاحتياج.

أساسيات الحماية الخاصة:

1- الأطعمة الممنوعة: (المحتوية على كمية عالية من البروتين)

- اللحوم بكل أنواعها مثل الغنم، البقر، الدجاج، البط، الكبد، النقانق وكذلك مرق اللحم أو الدجاج.
- السمك بكل أنواعه.
- البيض.
- الحليب وكل مشتقاته وتشمل الألبان، الأجبان، الزبادي و الآيس كريم (قد تسمح أخصائية التغذية بتناول كمية محدودة منها).

- المكسرات.
- فول الصويا وكل منتجاته.
- البقوليات مثل الحمص، الفول، العدس، الفلافل...
- زبدة الفول السوداني.

2- الأطعمة المحدودة:

يسمح بها بكمية محددة مثل:
الحبوب ، البسكويت المالح (الكراكز)، المكرونة، السباغيتي، الأرز، البطاطس، الفشار، الشوفان، الخبز، الكورن فليكس، رقائق البطاطس (الشيبس).

3- الأطعمة المسموحة:

ويمكن تناول هذه الأطعمة بأي كمية لأنها خالية من البروتين أو تحتوي على كمية قليلة جدا منه مثل:

- _ الفواكه و عصيرات الفواكه
- _ الخضار الطازجة (ما عدا الخضار النشوية مثل: البطاطا، الذرة، البازلاء، البطاطا الحلوة.....)
- _ أطعمة الأطفال الجاهزة المكونة من الفواكه أو الخضار
- _ المشروبات الغازية
- _ الزيت النباتي، الزبدة، السمن
- _ الجلي، المربى، حلاوة المص، العلكة، العسل، السكر، حلوى الكراميل، شراب الفواكه، بيكربونات الصودا، الباكينج باودر، ملونات الطعام والفانيليا، المخمل، الخل، التانج، العصائر بجميع أنواعها ماعدا المحتوية على الحليب.
- _ الملح، الفلفل، ماجي الخضار، الكاتشب، البهارات، الصلصات المحتوية على أقل من واحد جرام بروتين لكل 100 جرام

كما تشمل الأطعمة المسموحة مجموعة متنوعة من **الأطعمة الخاصة قليلة البروتين** مثل: الدقيق، المكرونة، البسكويت والويفر، بديل الحليب والبيض، السيرلاك وخليط الكيك والتي يتم صرفها من المستشفى.

تناول المسحوق الطبي الخاص (خليط الأحماض الأمينية):

يتحتم على المريض المصاب بالهموسيسيتين يوريا أن يتناول مسحوقاً خاصاً يحتوي على العناصر الغذائية التي يحتاجها جسمه **والذي يخلو من الحمض الأميني (الميثاينونين).**

- هو عبارة عن مزيج من الأحماض الأمينية (ماعدات الميثاينونين) بالإضافة إلى الكربوهيدرات، الدهون، المعادن والفيتامينات التي يحتاجها الجسم.
 - يجب على المريض تناول هذا المسحوق يومياً مدى الحياة سواء كمشروب أو بخلطه مع المأكولات الأخرى المسموح بها.
 - تتولى أخصائية التغذية مهمة تعليم الأهل والمريض كيفية تحضير هذا المسحوق وحساب المقادير المطلوب تناولها بالإضافة لكيفية جعله مستساغاً.
 - قد تقوم أخصائية التغذية بإضافة نوع آخر من البودرة المكونة من السكريات أو السكريات والدهون (كاربوسي اتش، بروفري....) والتي قد تحتوي على الفيتامينات والمعادن أيضاً للمسحوق وذلك لزيادة السرعات الحرارية إذا دعت الحاجة لذلك أو في حال التعب.
 - مراعاة أخذ الجرعة الموصوفة كاملة و بدقة بشكل يومي.
 - ينصح باستخدام ميزان دقيق لقياس المسحوق أو مكايل قياس محددة من قبل الأخصائية.
 - يجب مراعاة تناول المسحوق الخاص بحيث يكون موزعاً على عدة جرعات خلال اليوم (3-4 جرعات) (يفضل خلال 12 ساعة على الأقل) مع محاولة الالتزام بأخذه في مواعيد ثابتة خلال اليوم حتى تحصل الاستفادة التامة منه.
 - الحرص على نظافة الأسنان بعد تناول المسحوق والبدء بتقديمه عن طريق الكوب عوضاً عن الرضاعة من عمر مبكر (12 شهر).
- __ قد يتم وصف مجموعة من الفيتامينات والمعادن بالإضافة للمسحوق الطبي وذلك في حال كانت كمية المسحوق المتناولة غير كافية أو في حال أظهرت نتائج التحاليل وجود نقص في أحد الفيتامينات أو المعادن.

__ يحصل مريض الهاموسيستين يوريا على الكمية المحددة من الميثايونين في الشهور الستة الأولى من عمره من خلال إضافة كمية محددة من حليب الرضع أو حليب الأم للمسحوق الخاص (الحليب الخاص) وعندما يبدأ بالأكل يحصل عليها من الأغذية الصلبة وفقاً لكمية البروتين المسموحة يومياً، وتقل كمية حليب الرضع المضاف أو حليب الأم بزيادة كمية الطعام الصلب المتناول حتى تختفي تدريجياً ويتناول المريض المسحوق الخاص فقط.

- عندما يكبر طفلك، قومي بتعريفه بحميته الخاصة واجعلي له دوراً في تحضير غذائه الخاص به كما لا بد أن يعرف الأطعمة المسموحة له والأطعمة الممنوعة عنه ليتجنب تناولها.

الاحتياج اليومي من البروتين:

يتراوح الاحتياج اليومي من البروتين لمرضى الهاموسيستين يوريا ما بين 1 الى 3 جرام لكل كيلوجرام من وزن الجسم ويجب تغطية هذا الاحتياج من خلال المسحوق الطبي الخاص وكمية محسوبة من البروتين من الطعام ويختلف ذلك حسب العمر.

تغذية الطفل الرضيع المصاب بالهاموسيستين يوريا:

يجب بدأ الطفل الرضيع المصاب على الحمية الخاصة فور تشخيصه بالمرض.

__ قد يطلب منك الطبيب المعالج تأجيل البدء بالحمية الخاصة وارضاع الطفل من الثدي أو أي حليب صناعي والبدء بفيتامين ب 6 فقط لمعرفة ما إذا كان الطفل مستجيب لفيتامين ب 6.

__ الاستمرار بالرضاعة الطبيعية حسب التعليمات أو استخدام حليب صناعي بكميات محددة من أخصائي التغذية بالإضافة إلى كمية محددة من المسحوق الخاص.

__ يعطى حليب الأم أو الحليب الصناعي بعد الحليب الخاص أو قد يتم خلطها مع بعض.

__ قد يعطى الطفل المسحوق الخاص دون اضافة حليب الأم أو الحليب الصناعي في الأيام القليلة الأولى إذا كانت نسبة الهاموسيستين مرتفعة حتى تعود للمستوى المطلوب ثم يتم إضافة حليب الأم أو الحليب الصناعي وفي هذه الاثناء يجب شفط حليب الأم وتخزينه في حال الرغبة بالاستمرار في الرضاعة الطبيعية.

__ يتم تغيير الكميات الموصوفة من الحليب الخاص والحليب الصناعي أو حليب الأم وعدد الرضعات وفقاً للتحاليل ووزن الطفل.

البدء بتناول الأطعمة الصلبة:

_ يمكن البدء بتناول الأطعمة الصلبة عند بلوغ الطفل عمر 4 شهور مع مراعاة كون الطفل مستعداً جسدياً لذلك.

_ يمكن البدء بتناول الخضار والفواكه لاحتوائها على كمية قليلة من البروتين ثم الانتقال لتناول الأغذية الخاصة قليلة البروتين ومن ثم يتم استبدال كمية حليب الرضع المسموحة أو حليب الأم تدريجياً بالأطعمة المحتوية على البروتين.

_ الانتقال من الأطعمة المخلوطة بالخلاط إلى المهروسة جيداً بعمر 8 أشهر يليه الطعام المهروس هرس خفيف مع الإبقاء على بعض القطع الصغيرة بعمر 10 أشهر.

_ البدء بتقديم الحليب الخاص بالكوب المغلق من عمر 6 شهور.

_ سوف تقوم أخصائية التغذية بتحديد كمية البروتين المسموحة من الطعام وفقاً للتحاليل كما سوف تقوم بمساعدتك في اختيار الأطعمة المناسبة لكل عمر و طريقة تحضيرها.

تحاليل الدم:

_ يجب عمل تحاليل دورية للدم لقياس معدل الهيموسيسيتين ومتابعتها من قبل الطبيب وأخصائي التغذية لعمل التغييرات اللازمة في الأدوية والحمية.

• متى يجب إجراء التحليل؟

- من الولادة - 6 أشهر: أسبوعياً.
- 6 أشهر - 4 سنوات: كل أسبوعين.
- بعد 4 سنوات: شهرياً.

ملاحظة: قد تختلف أوقات عمل التحليل عن المذكورة أعلاه من عيادة لأخرى أو من مريض لآخر.

• ما الذي يتسبب في ارتفاع نسبة الهيموسيسيتين في الدم؟

- 1- عدم الالتزام بالحمية وذلك بتناول كميات من البروتين أكثر من المسموح.
- 2- الإصابة بوعكة صحية أو انتكاسة صحية مثل الالتهاب، الحرارة، الزكام...
- 3- عدم تناول كمية كافية من الأكل أو المسحوق الخاص وبالتالي عدم حصول الجسم على كمية كافية من السعرات الحرارية واللجوء إلى تكسير الأنسجة للحصول على الطاقة.
- 4- عدم الالتزام بأخذ الأدوية الموصوفة بالكميات المناسبة أو الحاجة لتغيير الجرعة.
- 5- فقدان الوزن السريع.
- 6- تقليل النشاط البدني.

مرض الهيموسيسيتين يوريا والحمل:

يجب على المصابة بمرض الهيموسيسيتين يوريا مناقشة وسائل منع الحمل الأمانة في حال الرغبة في ذلك حيث أن أدوية منع الحمل المحتوية على الأستروجين تزيد من احتمالية حدوث جلطات الدم، كما يجب عليها مناقشة الرغبة في الحمل مع طبيب الأمراض الاستقلابية قبل الحمل.

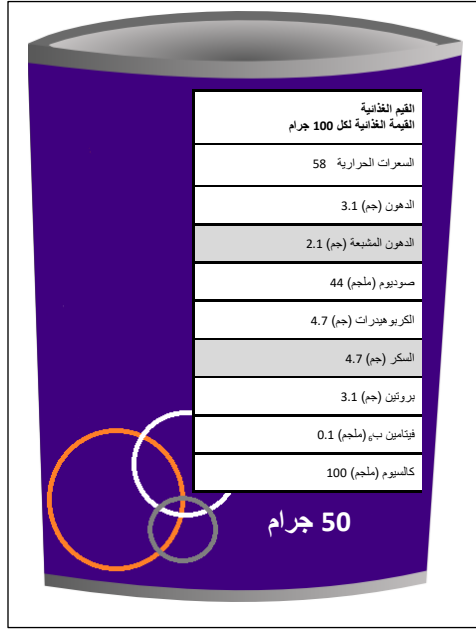
في حال حدوث الحمل يجب أن تكون هناك متابعة دقيقة مع أخصائي الأمراض الاستقلابية بالإضافة الى أخصائي نساء وولادة ملم بالمرض.

يجب المتابعة الدورية مع أخصائية التغذية لتعديل الحمية، المسحوق الخاص والاحتياج اليومي من البروتين وفقاً لاحتياجات الحمل والتحليل لضمان صحة الأم ونمو الجنين بشكل سليم.

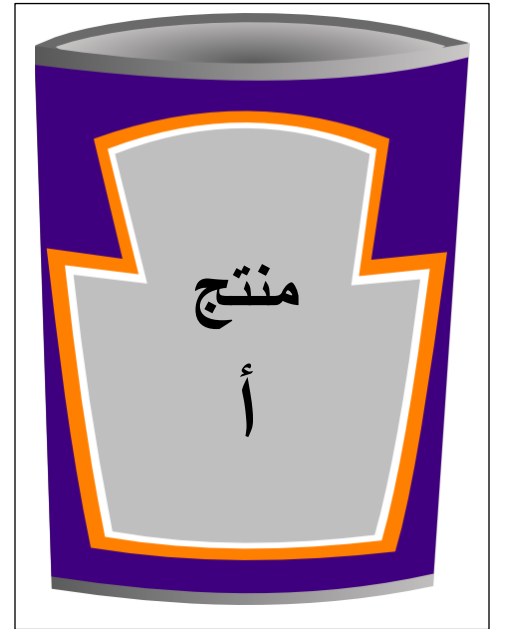
نصائح غذائية:

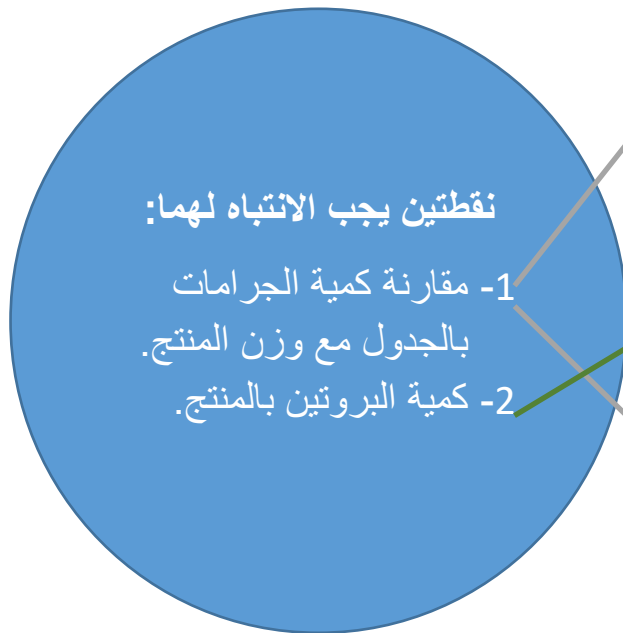
_ يجب قراءة المحتوى الغذائي لكل منتج جيداً ومعرفة كمية البروتين الموجودة في الحصة الواحدة:

مثال:

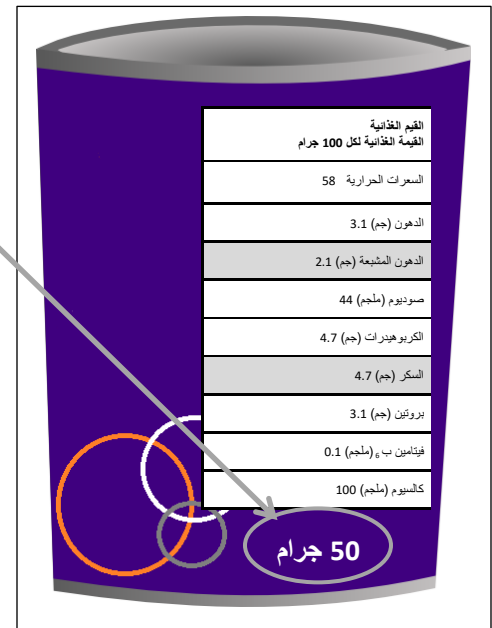


- انظر إلى لائحة القيم الغذائية للمنتج
- هذه اللائحة تحتوي على كمية العناصر الغذائية الموجودة بالمنتج والتي تتضمن كمية البروتين.





القيم الغذائية
القيمة الغذائية لكل 100 جرام
السعرات الحرارية 58
الدهون (جم) 3.1
الدهون المشبعة (جم) 2.1
صوديوم (ملجم) 44
الكربوهيدرات (جم) 4.7
السكر (جم) 4.7
بروتين (جم) 3.1
فيتامين ب 6 (ملجم) 0.1
كالسيوم (ملجم) 100



- ♦ في هذا المثال: نجد أن المنتج أ يحتوي على 3.1 جرام بروتين لكل 100 جرام من المنتج، بينما وزن المنتج هو 50 جرام.
- ♦ لمعرفة كمية البروتين بالـ 50 جرام يجب القيام بالعملية التالية.

$$1.55 \text{ جرام بروتين} = \frac{3.1 \times 50}{100}$$

__ يمكن استبدال بعض المكونات العالية في البروتين في الوصفات المختلفة ببدايل قليلة البروتين كما يلي:

البيض:

__ يمكن استبدال بيضة واحدة بربع موزة مهروسة

__ كما يمكن استخدام بودرة بديل البيض الخاصة (اتباع التعليمات المكتوبة على المنتج)

الحليب:

__ يمكن استخدام حليب الأرز (من عمر 5 سنوات) بمقدار ثلاث أرباع كوب لكل كوب من الحليب العادي (لأغراض الطبخ).

__ يمكن استخدام حليب اللوز بمقدار كوب لكل كوب من الحليب العادي (لأغراض الخبز).

الهيموسيسيتين يوريا والمرض:

- _ قد يتسبب المرض بحدوث ارتفاع في الهيموسيسيتين.
- _ مراعاة تناول المسحوق الخاص حسب شهية الطفل وعدم إجباره على تناوله حتى لا يرفض تناوله لاحقاً.
- _ الإكثار من تناول السوائل كل ساعة أو ساعتين.
- _ في حال الطفل الرضيع يجب محاولة زيادة عدد الرضعات من المسحوق الخاص إن أمكن.
- _ الرجوع إلى النظام الغذائي المعتاد تدريجياً حسب الشهية وعدم إجبار الطفل على تناول الطعام.
- _ في حال الإصابة بنزلة معوية يجب التواصل مع الطبيب لوصف محلول الجفاف وتحديد الكمية المناسبة.

الهيموسيسيتين يوريا والسفر:

- تأكد من أخذ التالي قبل السفر:
- _ تقرير طبي مفصل بالحالة، الأدوية والحمية الخاصة متضمنًا الحاجة لأخذ المسحوق الطبي والأغذية الخاصة.
- _ كمية كافية من الأدوية والأغذية الخاصة بالإضافة للمسحوق الطبي الخاص.
- _ أثناء الرحلات الطويلة: احرص على تحريك الكاحلين و عمل مساج للقدمين من وقت لآخر لتحريك الدم.

الهيموسيسيتين يوريا والجراحة:

يجب إعلام طبيب الأمراض الاستقلابية للتنسيق مع طبيب الجراحة فيما يخص النصائح المتعلقة بما قبل، أثناء و بعد العملية قبل إجراء أي جراحة.

نصائح هامة:

_ احتفظ بسجل يومي للطعام.

_ يجب تدوين أسماء، أرقام وعناوين الفريق الطبي المعالج (الطبيب، أخصائي التغذية، المستشار الوراثي ...) بالإضافة لأرقام الصيدلية، العيادة والمختبر في مكان يمكن الرجوع له بشكل سريع.

_ يجب الاحتفاظ بملف يحتوي على: تقرير حديث مفصل بحالة المريض وموثق من الجهة المعالجة، قائمة الأدوية الموصوفة وجراتها بالإضافة لاسم المسحوق الطبي الخاص وكميته الموصوفة.

• ما هو الهدف من العلاج؟

إن الهدف الأساسي من العلاج هو المحافظة على نسبة الهيموسيسيتين في الدم ضمن المعدلات الطبيعية، بالإضافة للمحافظة على النمو الجسدي والعقلي للمريض ضمن المعدل الطبيعي والحد من مضاعفات المرض المحتملة.

• ما هو دور المستشار الوراثي؟

يقوم المستشار الوراثي بتوضيح كيفية انتقال المرض وراثياً ونسبة احتمال إصابة المواليد في كل حمل بنفس المرض كما يقوم بعرض السبل المتوفرة للوقاية من المرض وإنجاب أطفال سليمين بإذن الله.

• ما هو دور أخصائية التغذية؟

يتمثل دور أخصائية التغذية في وضع حمية غذائية خاصة لكل مريض وضمان حصوله على جميع العناصر الغذائية، ونموه بشكل سليم ويتطلب ذلك دقة في حساب الاحتياجات الغذائية، طلب التحاليل اللازمة ومراجعتها وتعديل الحمية وفقاً لها كما يتوجب على أخصائية التغذية التأكد من إيصال المعلومة بشكل صحيح للأهل وتوعيتهم بأهمية الالتزام بالحمية ومساعدتهم في إيجاد خيارات غذائية أخرى وذلك نظراً لقلّة الخيارات المتاحة مما يستدعي البقاء على اتصال دائم بالمريض وأسرته.

أسئلة وأجوبة

• هل يجب أن يستمر الطفل المصاب بالهموسيسيتين يوريا على الحمية مدى الحياة؟

نعم، وذلك لتجنب تراكم السموم في الجسم و المضاعفات المترتبة على ذلك.

• كيف يمكن لطفلي أن ينمو بشكل سليم دون تناول كمية كافية من البروتين من الطعام؟

المسحوق الطبي الخاص بمرضى الهموسيسيتين يوريا يحتوي على غالبية احتياج طفلك من البروتين، الفيتامينات والمعادن اللازمة للنمو، ويمكن تعويض الكمية المتبقية من العناصر الأخرى كالكربوهيدرات والدهون من الأطعمة المسموحة له.

• كيف أستطيع أن أشرح الحماية الخاصة للأطفال الآخرين؟

بإمكان الأطفال استيعاب أن أجسام بعض الأطفال تختلف عن أجسام الآخرين وبالتالي تحتاج إلى طعام مختلف تماماً كما هو الحال بالنسبة للسيارات ذات المحركات المختلفة التي تعمل على أنواع مختلفة من الوقود (مثل الغاز – الديزلالخ). وبالتالي من المهم ألا يتناول الطفل المصاب أصناف الطعام مع زملاء المدرسة إلا إذا كانت تناسبه.

عزيزي الأب ، عزيزتي الأم:

يجب إعلام العائلة، الأصدقاء و المدرسين و أي شخص على اتصال بالمريض عن طبيعة مرضه و احتياجاته الغذائية الخاصة.

المراجع:

- 1) Classical Homocystinuria: A toolkit for managing cystathionine beta synthase, Provided by HCU Network America
:www.hcunetworkamerica.org
- 2) The ASIEM. Low Protein Handbook for Homocystinuria,
www.hgsa.org.au/documents/item/44
- 3) Morris, A. A., Kožich, V., Santra, S., Andria, G., Ben-Omran, T. I., Chakrapani, A. B., ... & Janssen, M. C. (2017). Guidelines for the diagnosis and management of cystathionine beta-synthase deficiency. Journal of inherited metabolic disease, 40(1), 49-74.