

# مرض أحماض الدم الميثيل مالونيك وأحماض الدم البروبيونيك

# MMA/PA

(ام-ام-ايه/بي-ايه)

معلومات لذوي الأطفال حديثي الولادة  
بعد الفحص الإيجابي لهم



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



## BIMDG

المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلابية

**NUTRICIA** تدعمه  
كخدمة إلى الطب الاستقلابي



## TEMPLE

أدوات تمكين الآباء من تعلم الأمراض الاستقلابية

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

لمزيد من الأدوات التعليمية، يرجى زيارة [MedicalFood.com](http://MedicalFood.com)

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

هذا الإصدار من أداة TEMPLE (Tools Enabling Metabolic Parents Learning) [أدوات تمكين الآباء من تعلم الأمراض الاستقلابية]، الذي  
أعدت في الأصل من قبل مجموعة أخصائيي التغذية التابعة لـ BIMDG (المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلابية) للاستخدام داخل  
المملكة المتحدة وإيرلندا، أعدت 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 وإيرلندا.

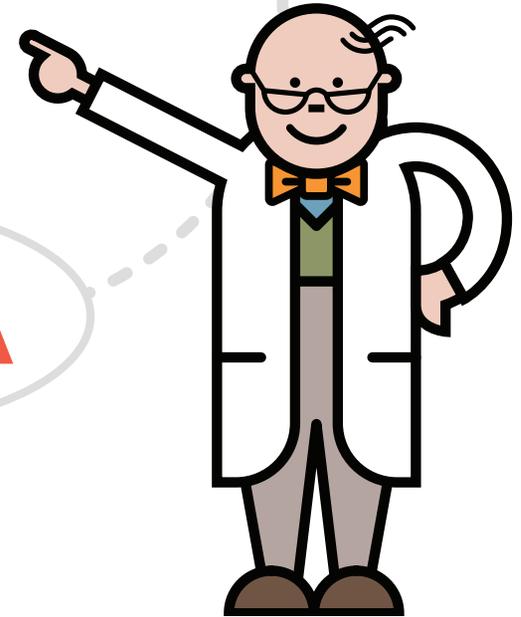
# ما هو مرض MMA؟

MMA هي اختصار لمرض أحماض الدم الميثيل مالونيك.  
ويُنطق 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 غالبًا ما تتم  
مناقشتهما معًا مثل MMA/PA.

MMA

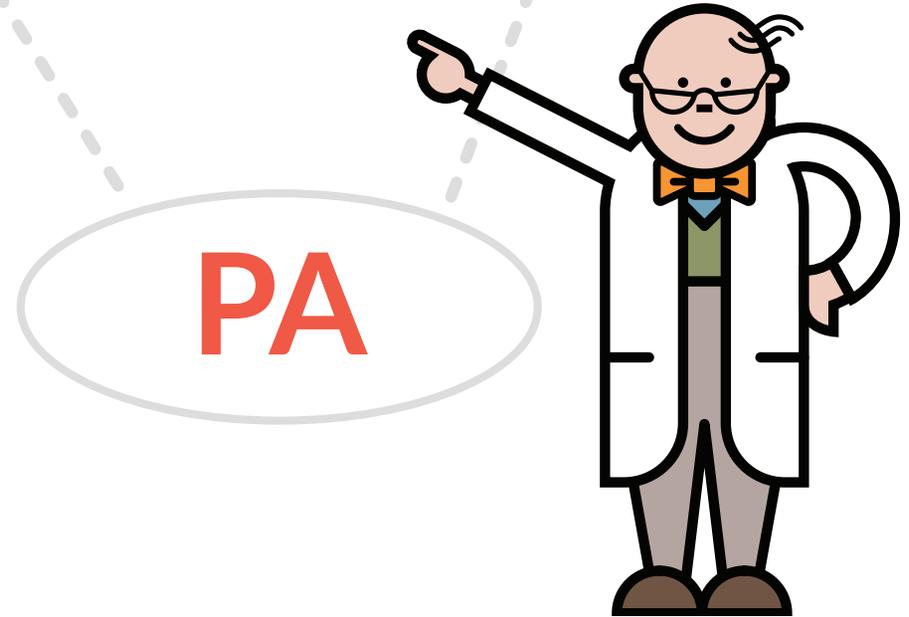


# ما هو مرض PA؟

PA هو اختصار لمرض أحماض الدم البروبيونيك.  
ويُنطق باللغة الإنجليزية بالطريقة pro-pee-on-ic acid-ee-me-a.  
وهي حالة استقلابية وراثية.

## Propionic Acidemia

أحماض الدم الميثيل مالونيك  
(MMA) وأحماض الدم البروبيونيك  
(PA) هما حالتان منفصلتان،  
ولكنهما متشابهتان، لذا غالبًا 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



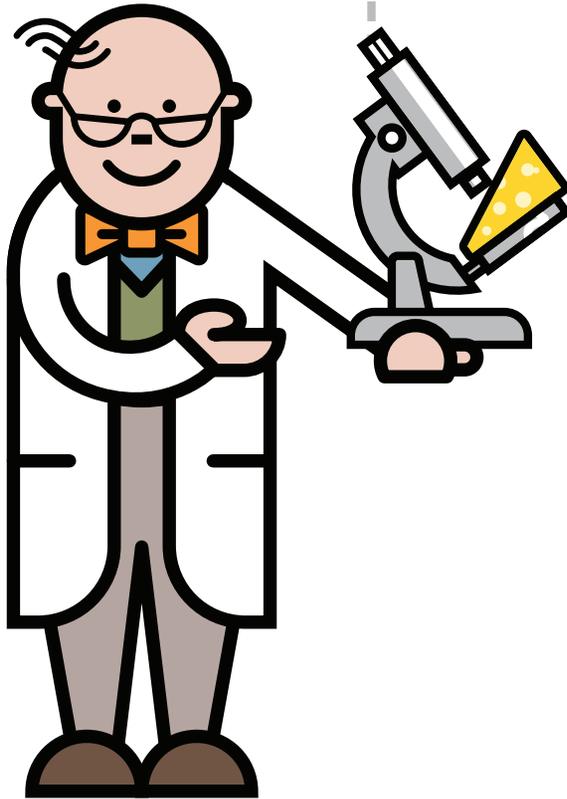
## كيف يؤثر MMA/PA على الجسم؟

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

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

# ما هو البروتين؟

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



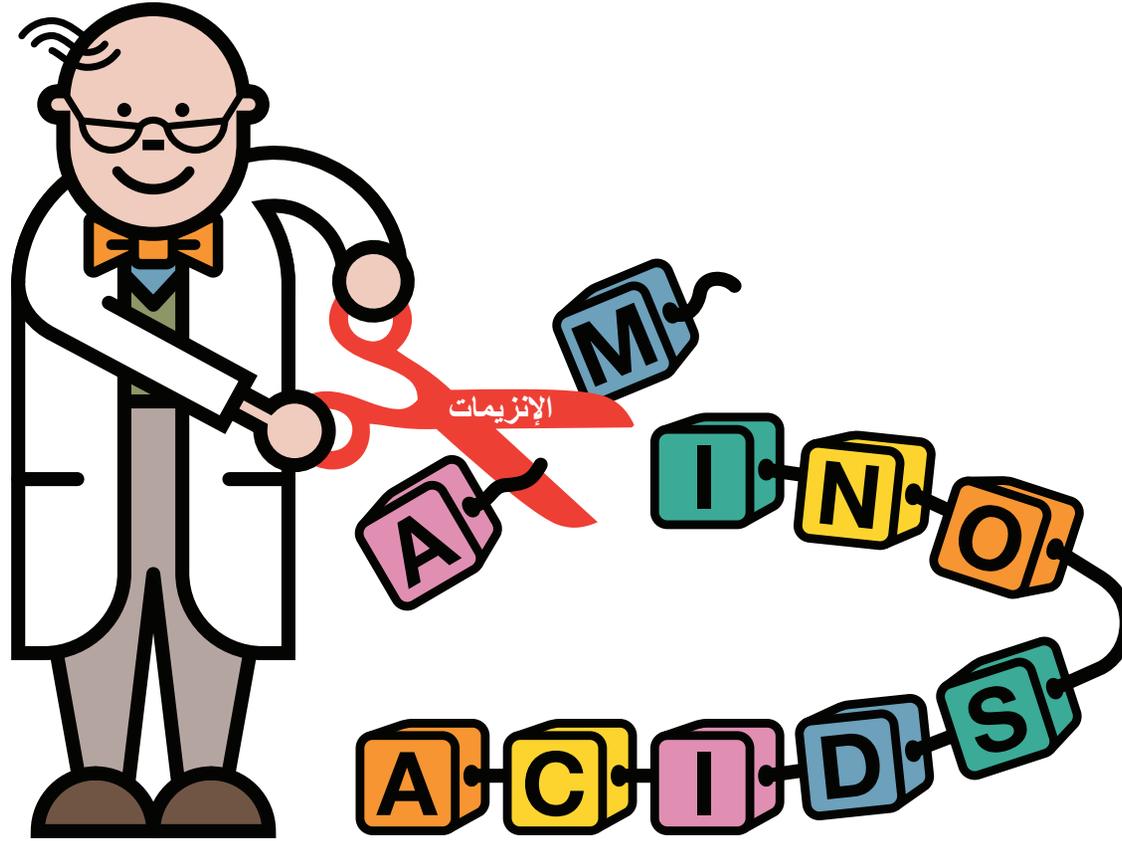
# استقلاب (التمثيل الغذائي) للبروتين

الاستقلاب يشير إلى العمليات التي تحدث داخل خلايا الجسم.



# ما الذي تقوم به الإنزيمات؟

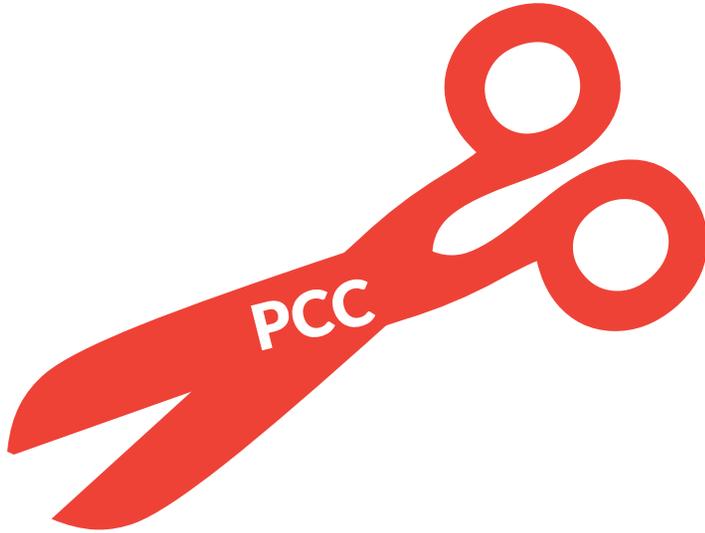
للإنزيمات دور فعال في عمليات الاستقلاب الخاصة بالبروتينات، حيث انها تقوم بتحليل البروتين الي وحدات أصغر من بينها الأحماض الامينية.



# ما هي الإنزيمات التي تتأثر بوجود MMA/PA؟

تحدث الإصابة بحالة PA بسبب نقص في إنزيم يُسمى بروبونيل كوكسيلاز (PCC).

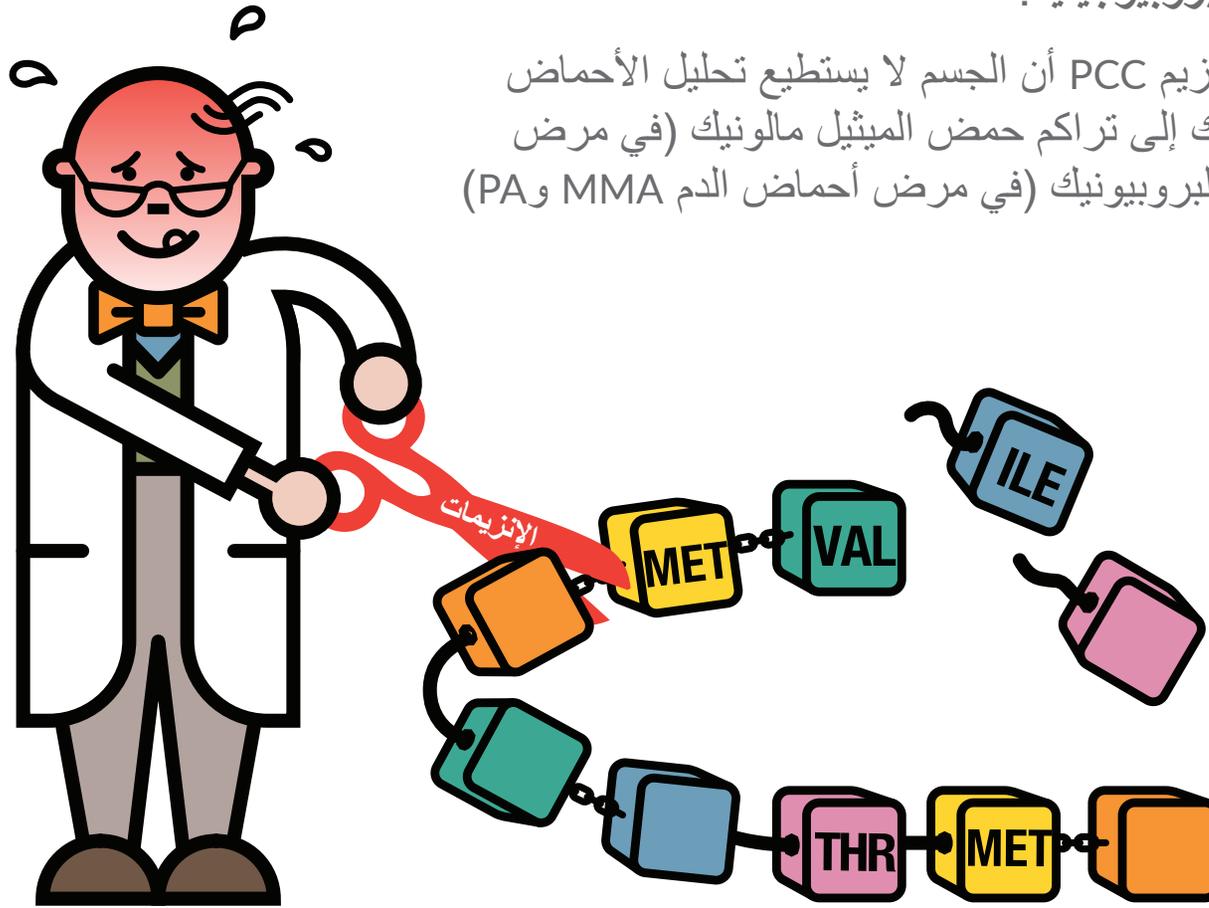
تحدث الإصابة بحالة MMA بسبب نقص في إنزيم يُسمى ميثيل مالونيل كوكسيلاز (MCM).



# 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 الأربعة اسم الأحماض الأمينية البروبوجينية.

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

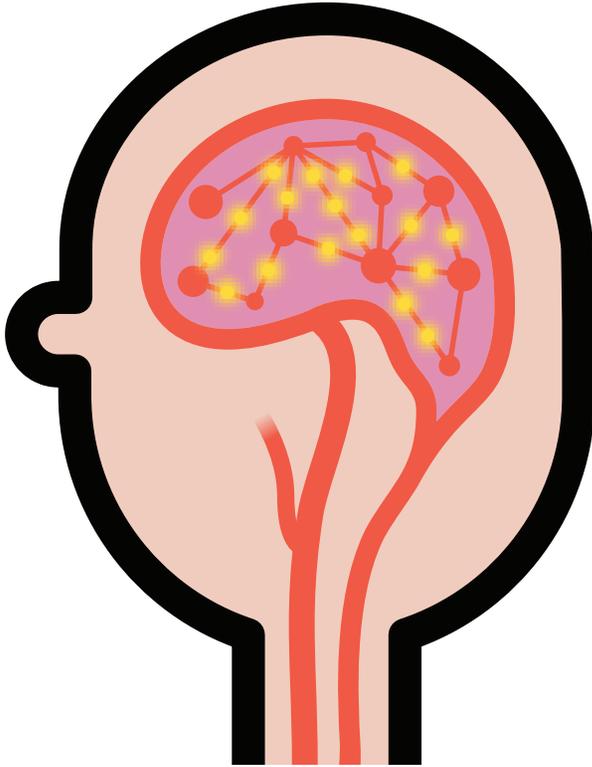


# ما هي المشاكل التي يمكن أن تحدث في حالة الإصابة بمرض أحماض الدم MMA/PA؟

يتراكم كل من حمض الميثيل مالونيك وحمض البروبيونيك 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، والتقيؤ، وسرعة التنفس. إذا تُرك الطفل بدون علاج، فقد يُصاب بنوبة استقلابية ويدخل في غيبوبة قد تؤدي إلى تلف الدماغ.

يُمكن 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 بحثًا عن علامات معينة.

يُمكن أن تعني النتائج غير الطبيعية أن الطفل مُصاب 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؟

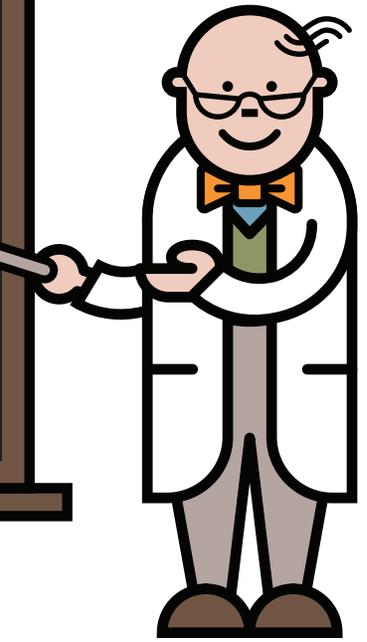
بالنسبة  
لمرض  
أحماض  
الدم  
MMA  
فقط



بالنسبة لبعض الأشخاص المصابين بمرض أحماض الدم MMA، يحتاج الإنزيم إلى مساعدة فيتامين يُسمى فيتامين ب<sub>12</sub>، أو ما يُعرف باسم هيدروكسوبالامين، للعمل بشكل صحيح.



لا يكون فيتامين ب<sub>12</sub> فعالاً مع جميع الأطفال المصابين بمرض أحماض الدم MMA. إذا كان فيتامين ب<sub>12</sub> مفيداً، فيتم إعطاؤه بجرعات عالية عن طريق الحقن. بالنسبة للأطفال، قد يكون فيتامين ب<sub>12</sub> 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 ب<sub>12</sub> وبالنسبة لمرضى أحماض الدم PA، يتم التعامل مع الحالة من خلال ما يلي:

بالنسبة  
لمرضى  
أحماض  
الدم  
MMA  
وPA



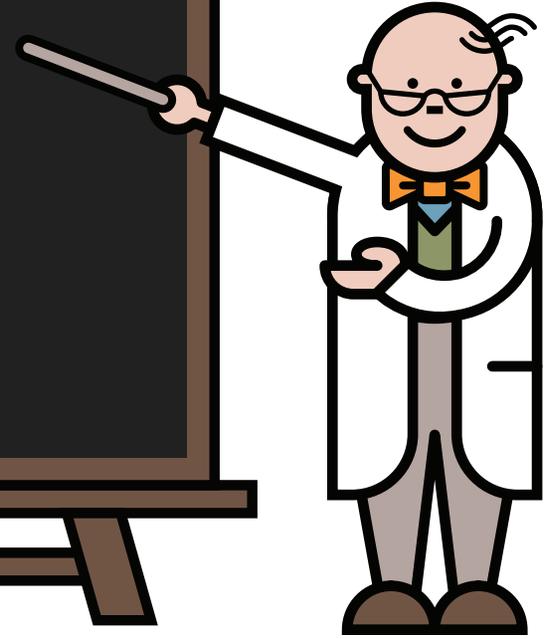
1. نظام غذائي يحدّ من البروتين الكامل  
✓ تجنب الأطعمة الغنية بالبروتين  
✓ تشمل الأطعمة منخفضة البروتين



2. حليب صناعي استقلابي، حسبما يصف الطبيب المتابع



3. مكملات الكارنيتين



# تجنب الأطعمة الغنية بالبروتين

الأطعمة الغنية بالبروتين تحتوي أيضًا على نسبة عالية من الأحماض الأمينية البروبيوجينية\* وبالتالي يجب تجنبها. وقد تشمل اللحوم، والأسماك، والبيض، والجبن، والحليب، والخبز، والمعكرونة، والمكسرات، وفول الصويا، والتوفو.



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

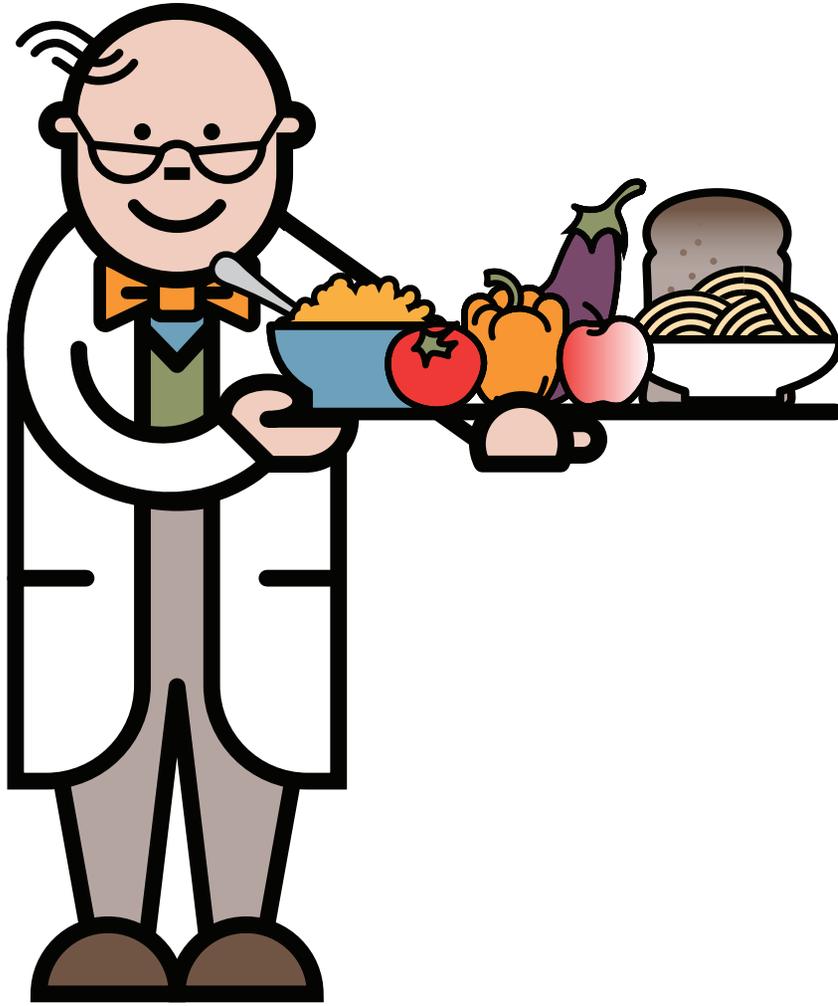
# تناول الأطعمة منخفضة البروتين

تحتوي الأطعمة منخفضة البروتين طبيعيًا على كميات صغيرة من الأحماض الأمينية البروبيوجينية\* التي يمكن استخدامها بكميات عادية.

وتتضمن العديد من الفواكه والخضروات والأطعمة المعدة خصيصا منخفضة البروتين.

توفر:

- مصدر مهم للطاقة
- تنوع في النظام الغذائي



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



## طهي الوجبات منخفضة البروتين

قد يكون طهي وجبات منخفضة البروتين لطفلك جذابًا  
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

تُعتبر الأحماض الأمينية البروبيوجينية\* ضرورية للنمو الطبيعي وبالتالي يجب تناول كمية محدودة ومضبوطة يوميًا.

سيوفر حليب الثدي أو حليب الأطفال القياسي الأحماض الأمينية البروبيوجينية التي يحتاجها الطفل الرضيع قبل تعرفه علي الأطعمة الصلبة، بصفة عامة في عمر يتراوح بين 4 و6 أشهر.

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

سيُحدد أخصائي التغذية لديك مقدار حليب الثدي أو حليب الأطفال القياسي والحليب الصناعي الاستقلابي الذي يمكنك تقديمه.



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

# الحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من الأحماض الأمينية البروبيوجينية



يُعد الحليب الصناعي الاستقلابي جزءًا أساسيًا 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 البروبيوجينية.\*

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 البروبيوجينية هي أحماض الفالين (VAL)، والميثيونين (MET)، والإيزوليوسين (ILE)، والثيونين (THR).

20

## تعقب البروتين

عندما يبدأ الطفل في تناول الأطعمة الصلبة، سنتعاون 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.

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



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

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

# كيف تتم مراقبة مرض أحماض الدم MMA/PA؟



إجراء اختبارات دم وبول لمعرفة الأحماض الأمينية  
وحمض الميثيل مالونيك و/أو حمض البروبيونيك،  
ومستويات الكارنيتين، والعناصر الغذائية الأخرى ✓

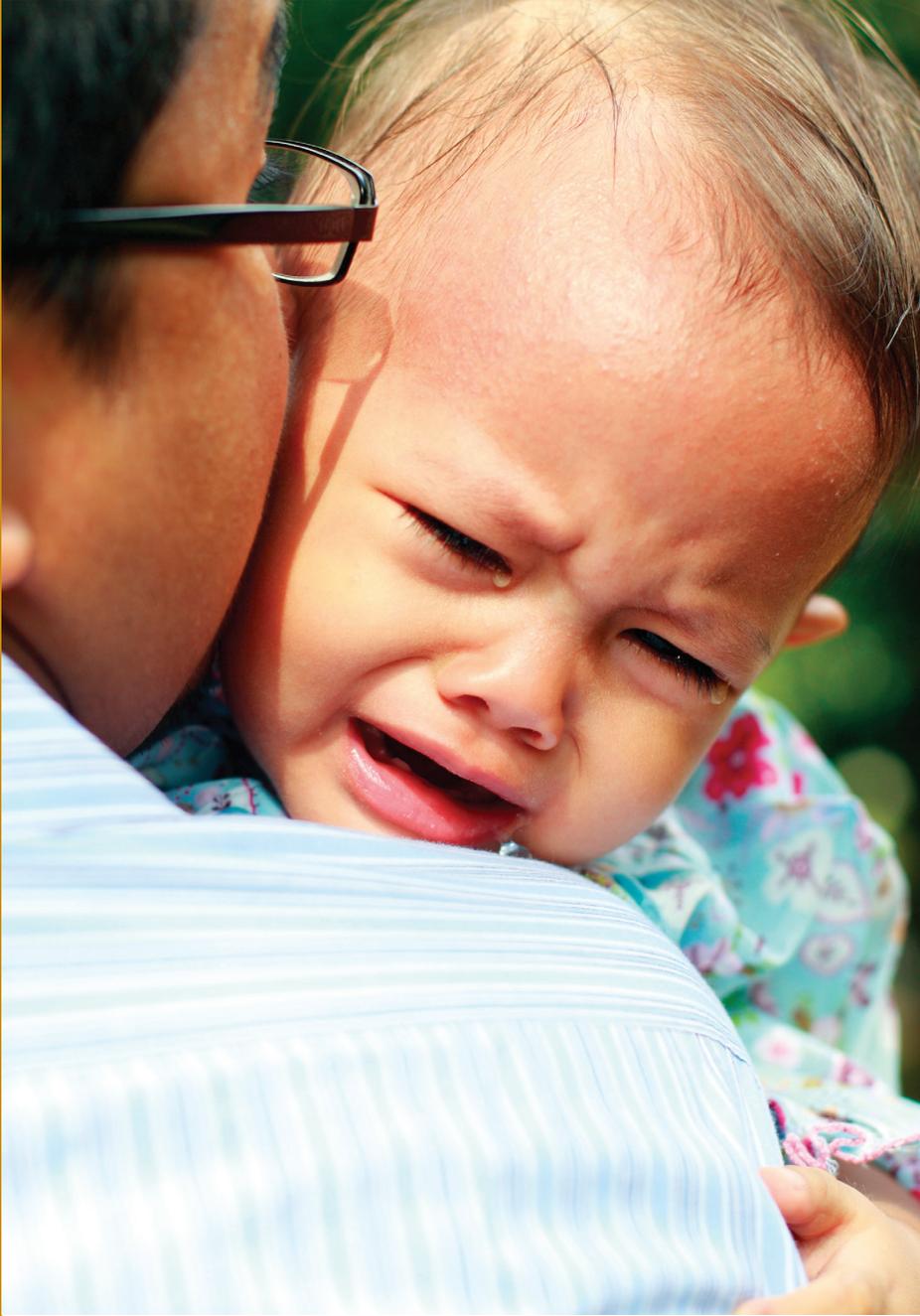
قياسات الطول والوزن ✓

تعديل الأدوية والنظام الغذائي وفقًا للنمو واختبارات  
الدم ✓

قياسات النمو ✓

إجراء اختبارات أخرى للتأكد من أن طفلك بصحة جيدة ✓

Icons on the blackboard include: a microscope, a test strip, a scale, a measuring tape, a baby bottle, a baby, and a baby block with the letter 'A'.



## النوبة الاستقلابية

يمكن أن تحدث "نوبة استقلابية" عندما يتراكم حمض الميثيل مالونيك و/أو حمض البروبيونيك 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؟



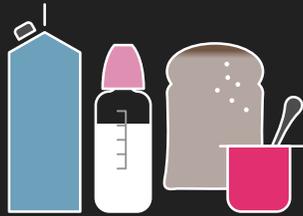
خلال أي مرض، تحتاج أجسامنا طاقة إضافية. سيبدأ الجسم في تكسير بروتين الخلية، وهي عملية تُسمى الأيض الهدمي. وسيؤدي ذلك إلى تراكم حمض الميثيل مالونيك و/أو حمض البروبيونيك والمواد الضارة الأخرى بسرعة، مما يسبب نوبة استقلابية.

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 دائماً اتباع إرشادات الفريق الطبي.

يجب الاتصال بالفريق الطبي عند ظهور أول علامات المرض.  
وقد يكون من الضروري:



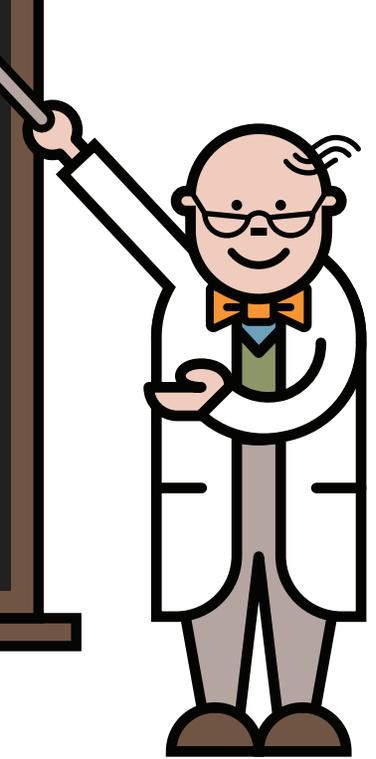
إيقاف (أو تقليل بشكل كبير) جميع البروتينات الموجودة في  
الأطعمة والمشروبات ✓



بدء بروتوكول الطوارئ؛ وقد يشمل ذلك الحليب الصناعي  
الاستقلابي ✓

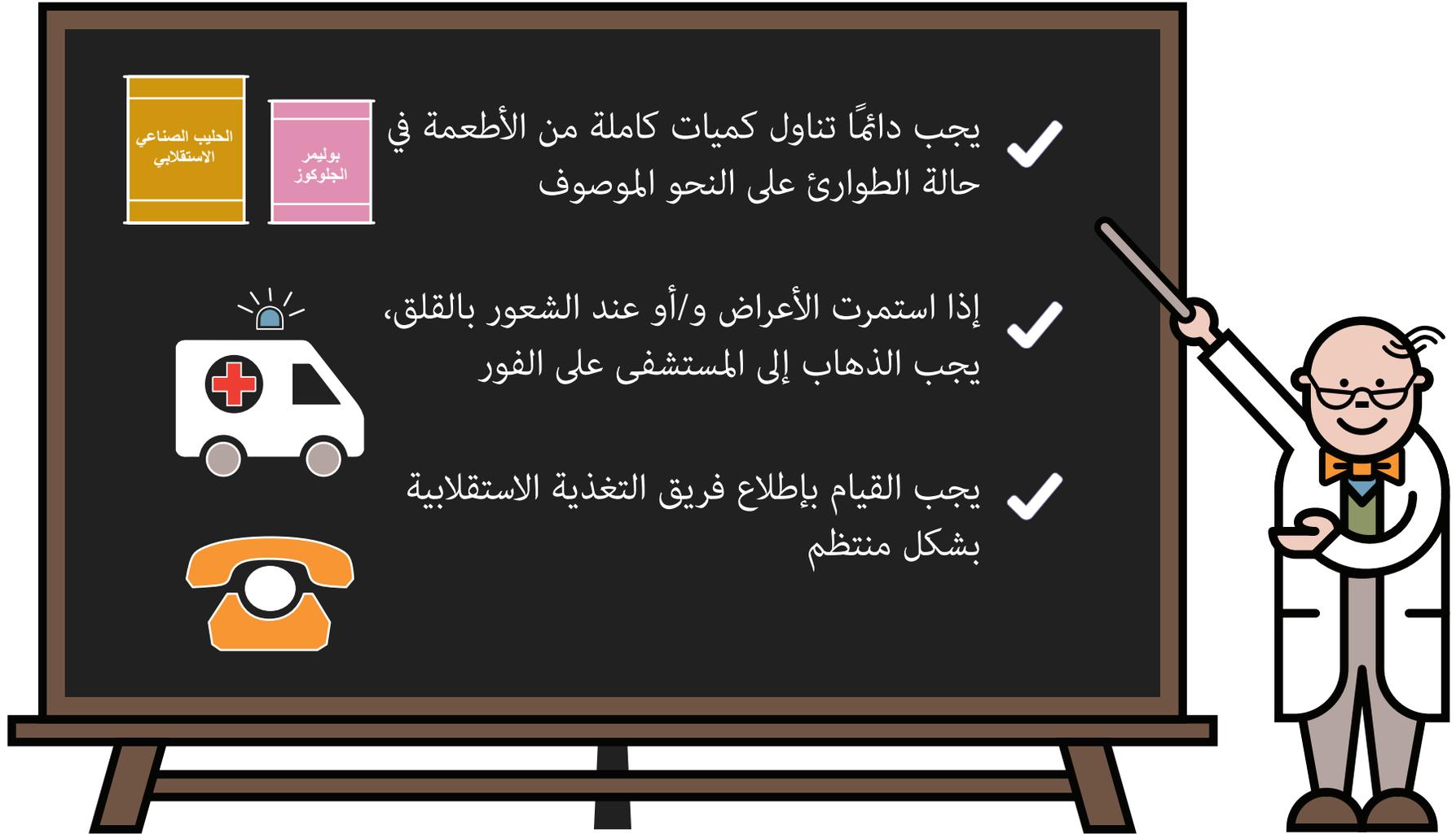


الاستمرار في استعمال مكملات الكارنيتين، بحسب التوجيهات ✓



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

يرجى دائماً اتباع إرشادات الفريق الطبي.

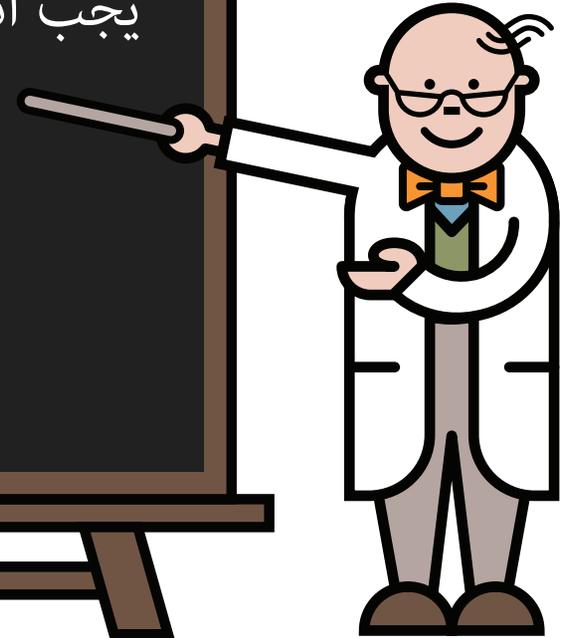


- ✓ يجب دائماً تناول كميات كاملة من الأطعمة في حالة الطوارئ على النحو الموصوف
- ✓ إذا استمرت الأعراض و/أو عند الشعور بالقلق، يجب الذهاب إلى المستشفى على الفور
- ✓ يجب القيام بإطلاع فريق التغذية الاستقلابية بشكل منتظم

## 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؟

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.



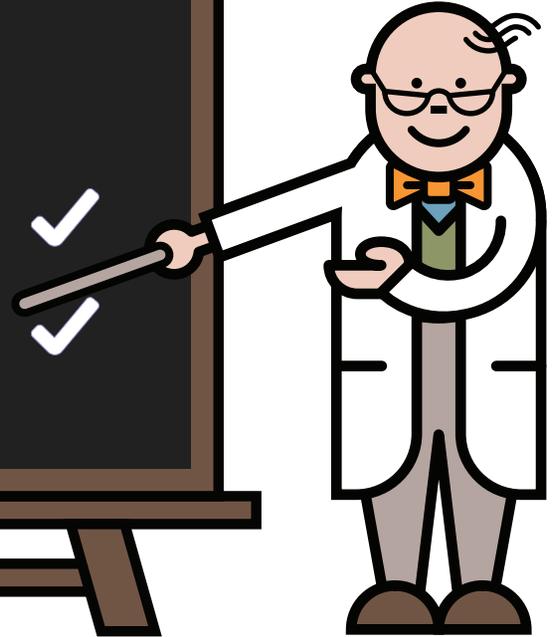
# كيف يرث المرء مرض أحماض الدم MMA/PA؟

✓ مرض أحماض الدم MMA و PA هما مرضان موروثان. ولا يوجد شيء يُمكن 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.

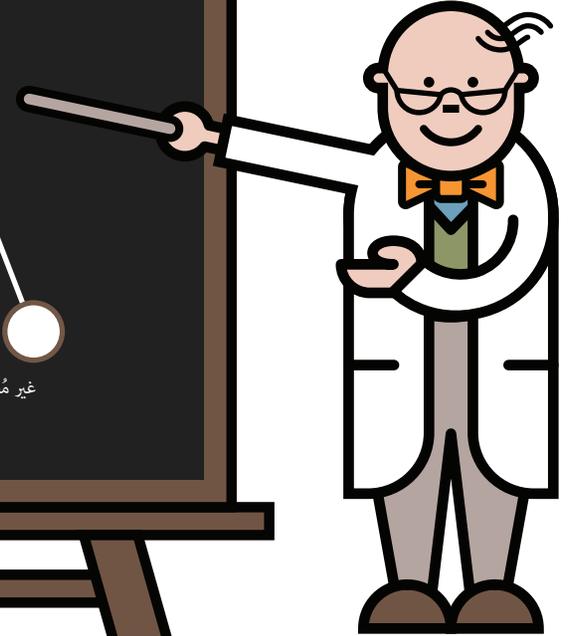
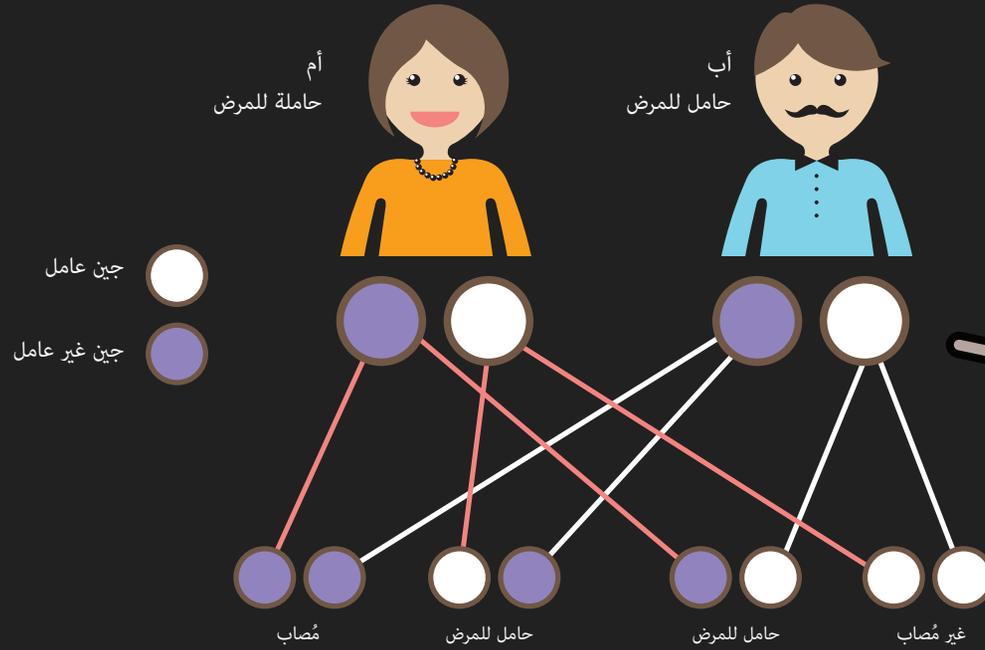
✓ يكون آباء الأطفال الذين يعانون من مرض أحماض الدم MMA/PA حاملين للمرض.

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



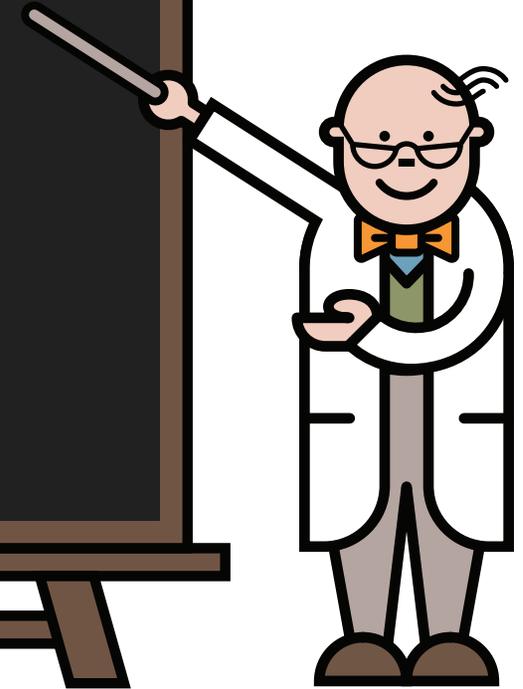
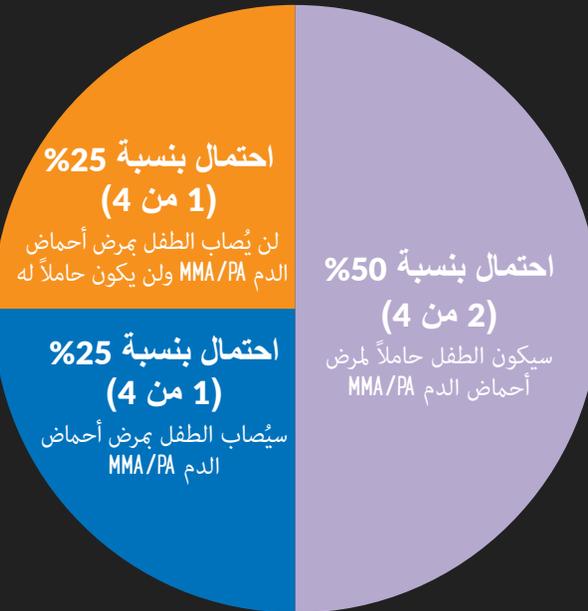
# التوارث — صفة صبغية ذاتية متنحية — تركيبات ممكنة

فرص كل طفل عندما يكون كلا الأبوين حاملين للمرض



# 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

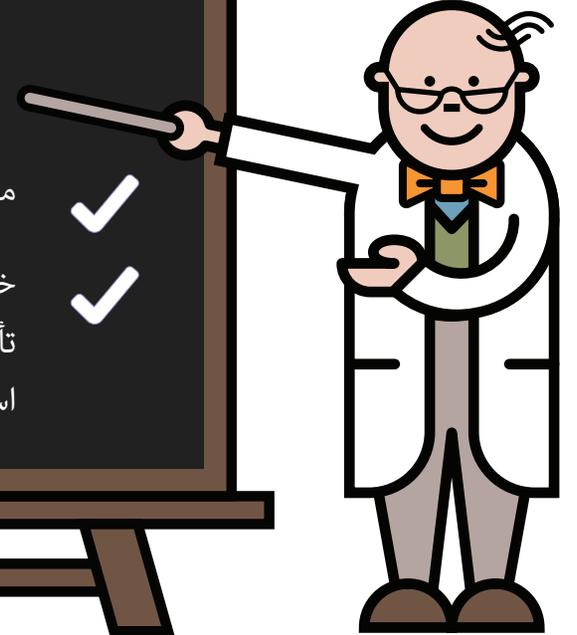
✓ مرض أحماض MMA و PA هما اضطرابان استقلابيان موروثان يمكن أن يؤديا إلى مشكلات طبية خطيرة.

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

- حُقن فيتامين ب<sub>12</sub> لبعض الأطفال المصابين بمرض أحماض الدم MMA
- اتباع نظام غذائي يحد من البروتين، وحليب صناعي استقلابي، ومكملات الكارنيتين، والعلاج المناسب للمرض (للأطفال المصابين بمرض أحماض الدم PA والعديد من الأطفال المصابين بمرض أحماض الدم MMA)

✓ من الضروري إجراء الاختبارات المعملية المنتظمة لتقييم 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.

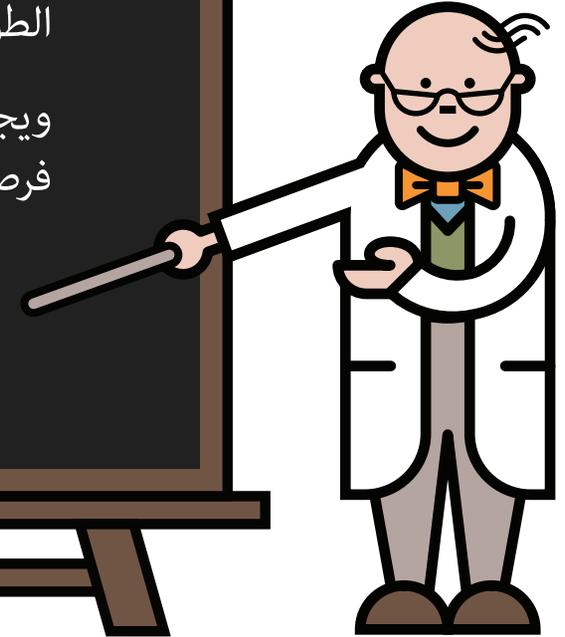


## نصائح مفيدة

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

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

ويجب التذكّر دائماً اتباع توصية فريق التغذية الاستقلابية لتزويد الطفل بأفضل فرصة للنمو والتطور الطبيعيين.



# 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: .....





# TEMPLE

أدوات تمكين الآباء من تعلّم الأمراض الاستقلابية



**BIMDG**

المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلابية

لمعرفة المزيد، يرجى زيارة [MedicalFood.com](http://MedicalFood.com)

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

**NUTRICIA** تدعمه  
كخدمة إلى الطب الاستقلابي

ZMMAPATBAR 2/21

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 (المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلابية) للاستخدام داخل المملكة المتحدة وإيرلندا، أُعدّ 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 وإيرلندا.

© حقوق الطبع والنشر لعام 2021 محفوظة لشركة Nutricia North America