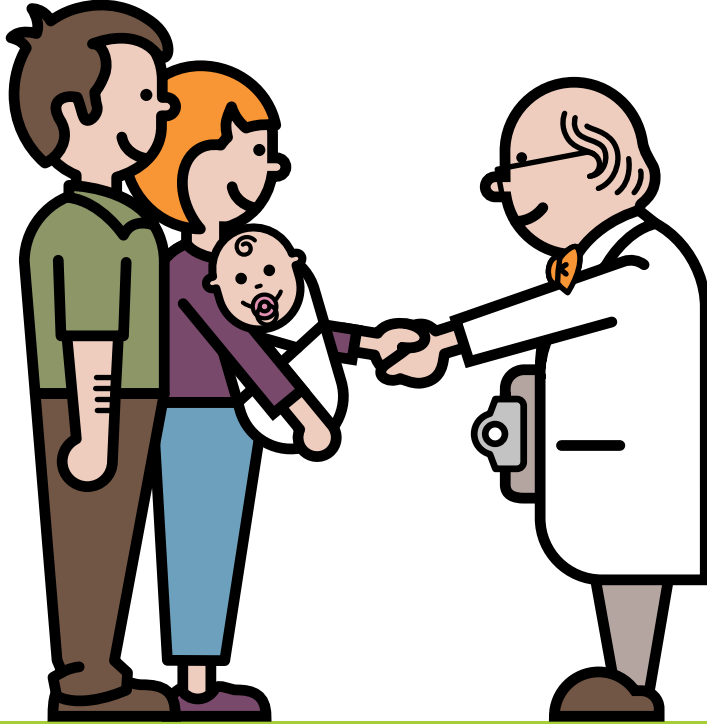


بيلة حمض الغلوتاريك النوع الأول

GA-1

(جي-ايه-وان)



معلومات لذوي الاطفال حديثي
الولادة المصابين بمرض بيلة
حمض الغلوتاريك

اعتمدته 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 تعلّم الأمراض الاستقلابية

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

تمت مراجعتها وتنقيحها لأمريكا الشمالية من قبل: إيه. هوبير

هذا الإصدار من أداة TEMPLE (Tools Enabling Metabolic Parents Learning) [أدوات تمكين الآباء من تعلّم الأمراض الاستقلابية]، الذي
أُعدّ في الأصل من قبل مجموعة أخصائيي التغذية التابعة لـ BIMDG (British Inherited Metabolic Disease Group) [المجموعة البريطانية
للأمراض الوراثية الاستقلابية] للاستخدام داخل المملكة المتحدة وأيرلندا، أُعدّ أيضاً من قبل شركة Nutricia North America للاستخدام داخل
الولايات المتحدة وكندا. لم يُعدّ يمثل هذا الإصدار الممارسة السريرية أو الممارسة المتعلقة بالنظام الغذائي في المملكة المتحدة وأيرلندا.

لمزيد من الأدوات التعليمية، يرجى زيارة MedicalFood.com

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

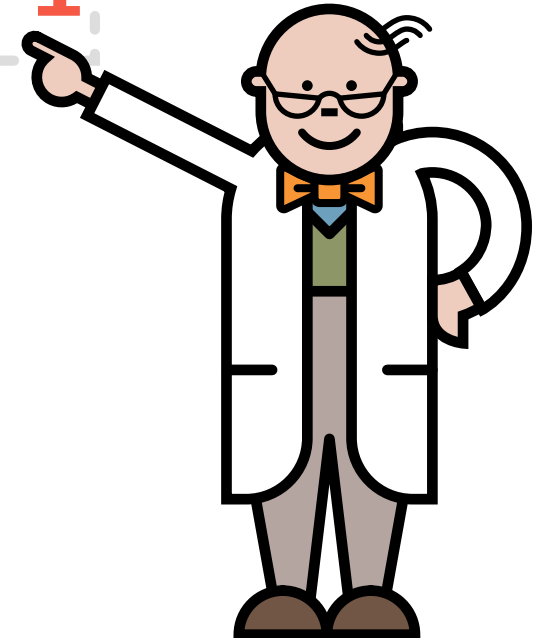
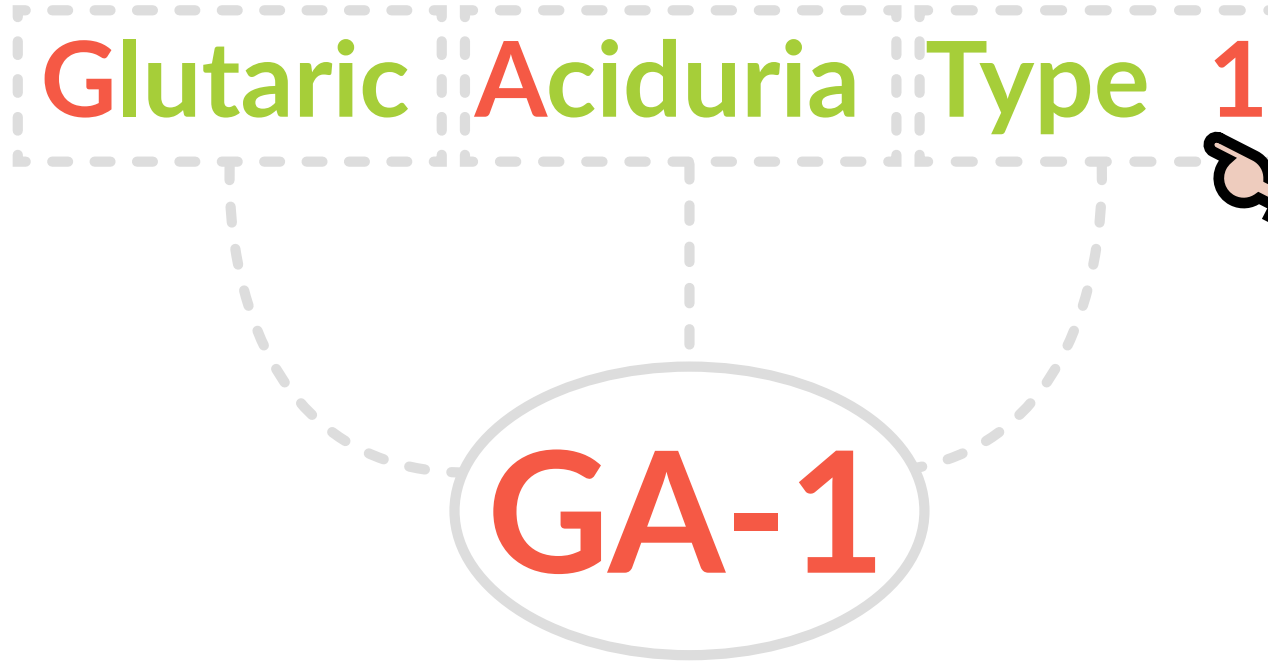


ما هو GA-1؟

GA-1 هو اختصار لـبيلة حمض الغلوتاريك النوع الأول.

وتُنطق غلو-تا-ريك-أسيد-يور-يا.

وهي حالة استقلابية وراثية.



ما هو GA-1؟





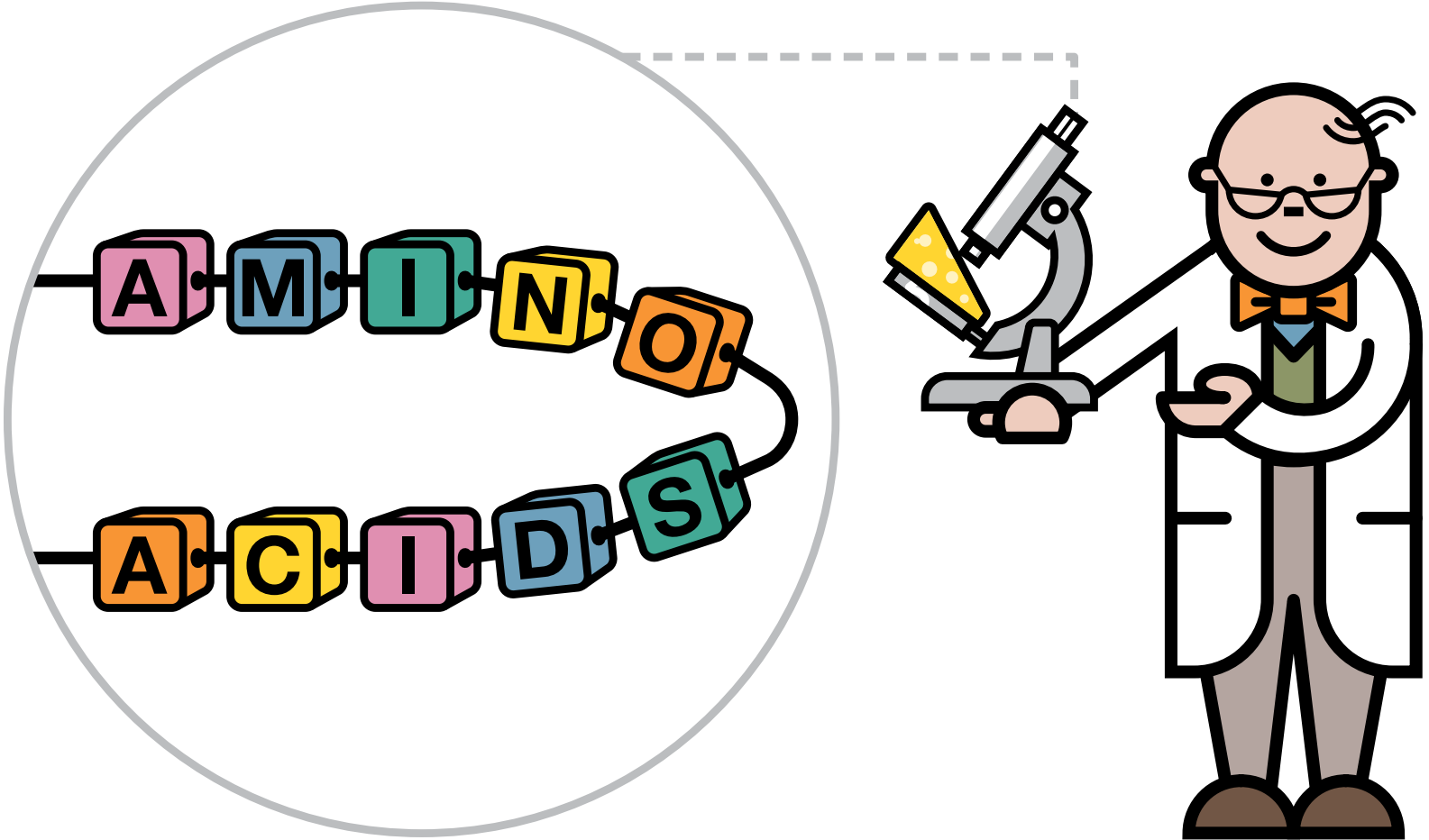
كيف يؤثر على GA-1 (بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1)؟

يؤثر GA-1 (Glutaric Aciduria Type 1) (بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1) على طريقة تكسير الجسم للبروتين.

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

ما هو البروتين؟

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



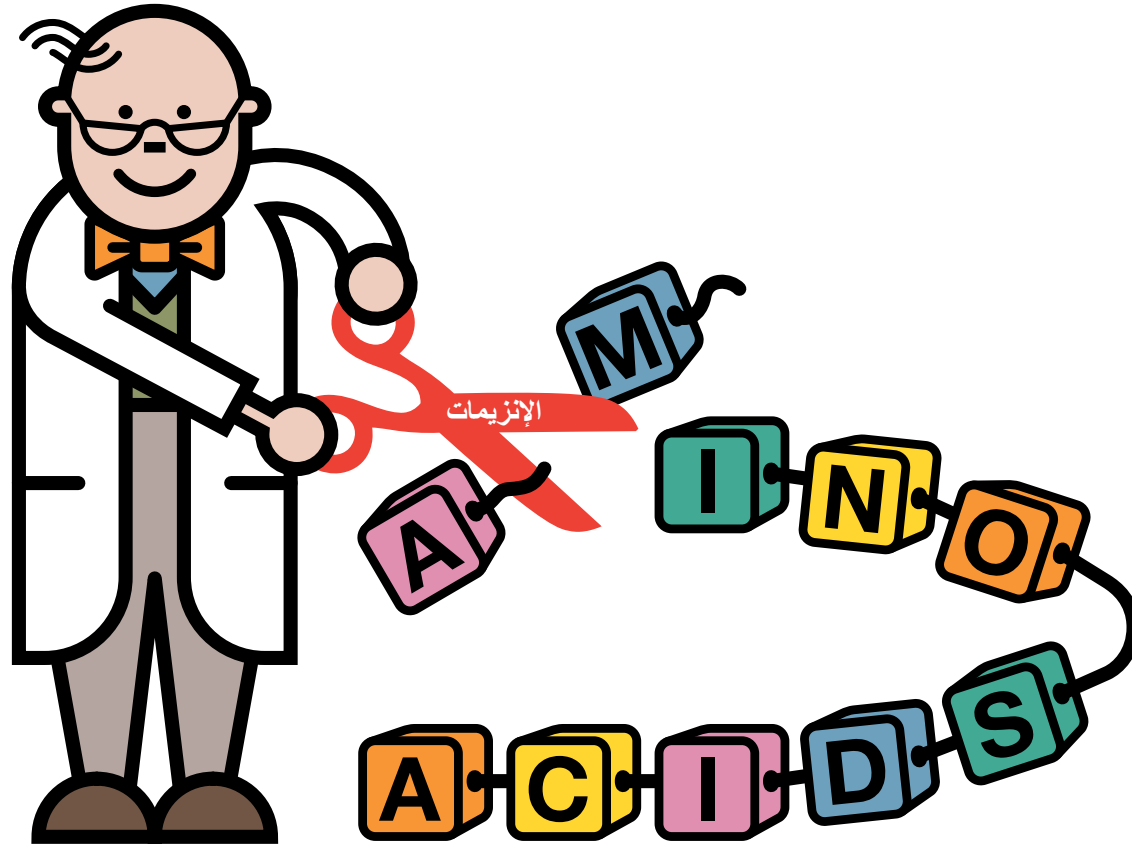
استقلاب (التمثيل الغذائي) للبروتين

الاستقلاب يشمل العمليات التي تحدث داخل خلايا الجسم.



ما الذي تقوم به الإنزيمات؟

للإنزيمات دور فعال في عمليات الاستقلاب الخاصة بالبروتينات، حيث انها تقوم بتحليل البروتين الى وحدات اصغر من بينها الاحماض الامينية.



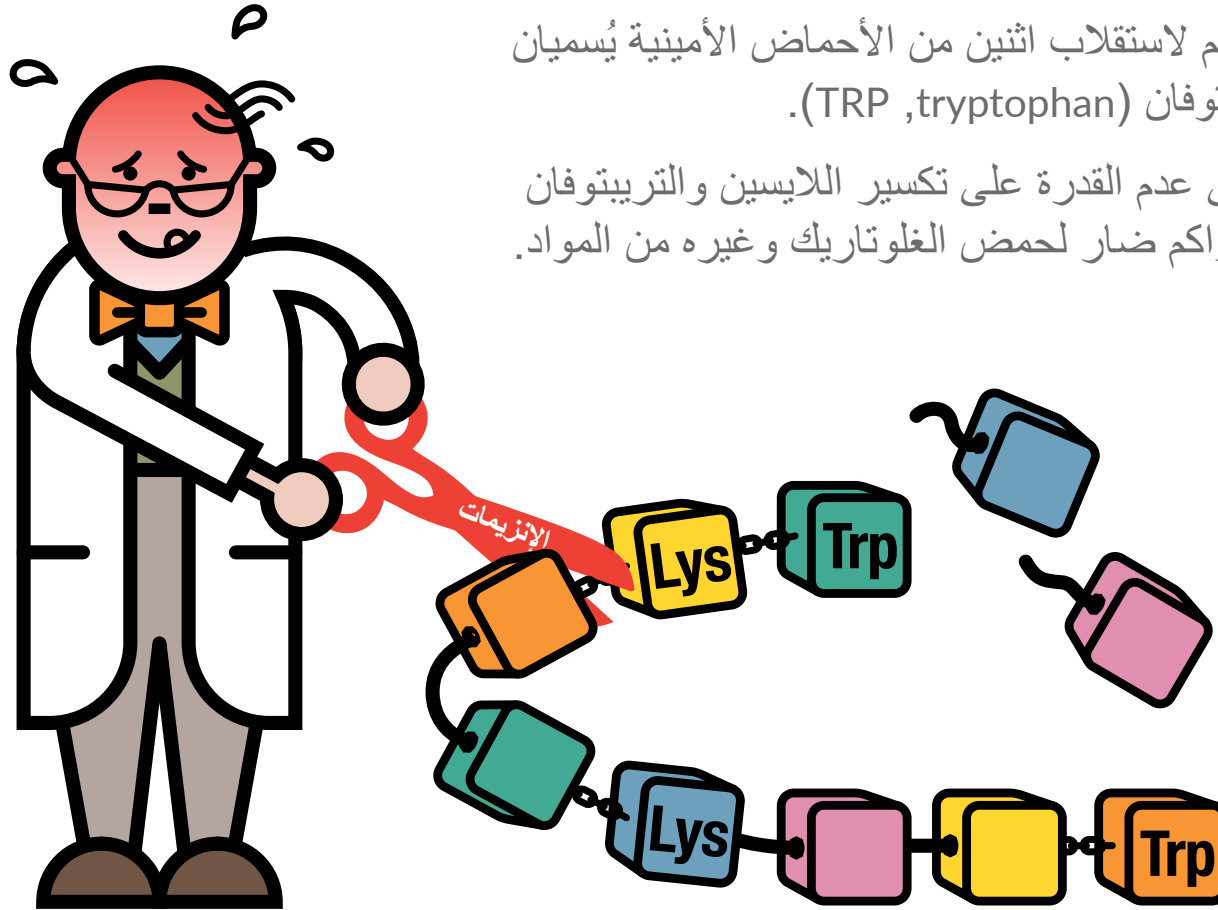
ماذا يحدث في GA-1 (بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1)؟

تنجم GA-1 (بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1)

عن نقص إنزيم يُسمى **glutaryl-CoA dehydrogenase (GCDH)**.

ويُستخدم هذا الإنزيم في الجسم لاستقلاب اثنين من الأحماض الأمينية يُسميان لايسين (LYS, lysine) وتريبتوفان (TRP, tryptophan).

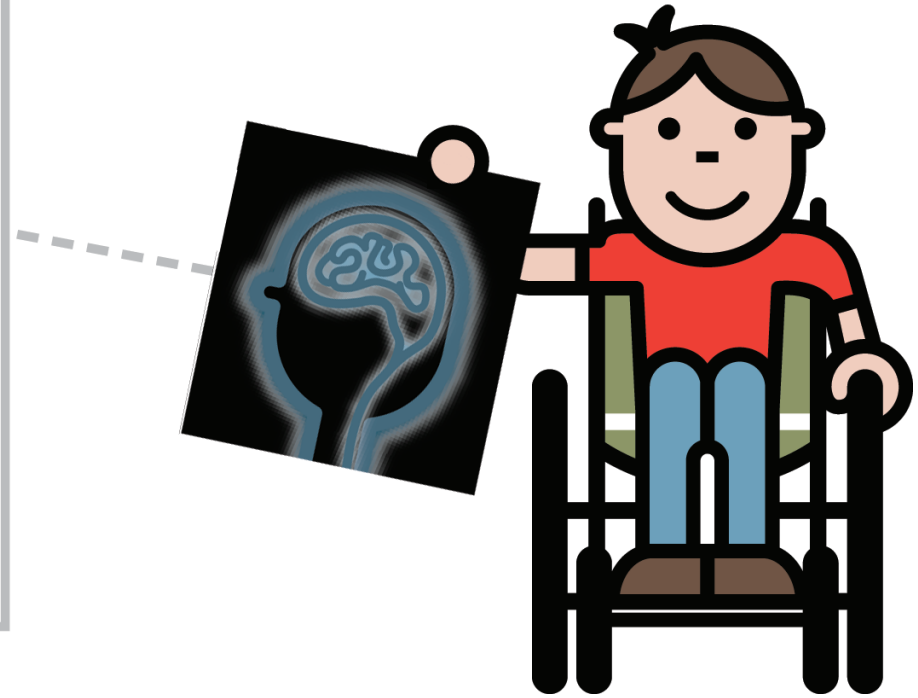
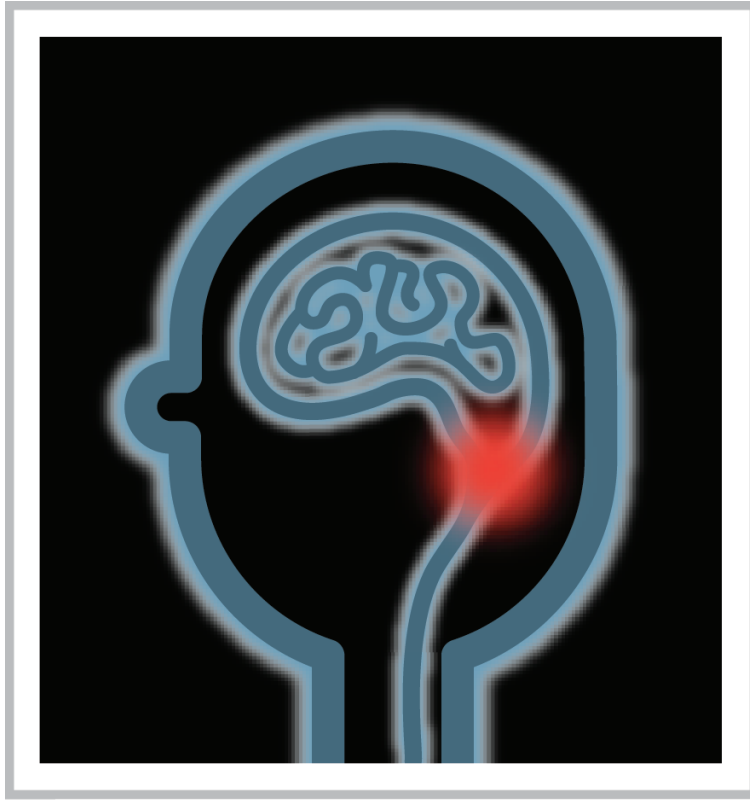
يؤدي نقص إنزيم GCDH إلى عدم القدرة على تكسير اللايسين والتريبتوفان وبالتالي التسبب في حدوث تراكم ضار لحمض الغلوتاريك وغيره من المواد.



ما المشكلات التي يمكن أن تحدث في حالة الإصابة بـ GA-1 (بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1)؟

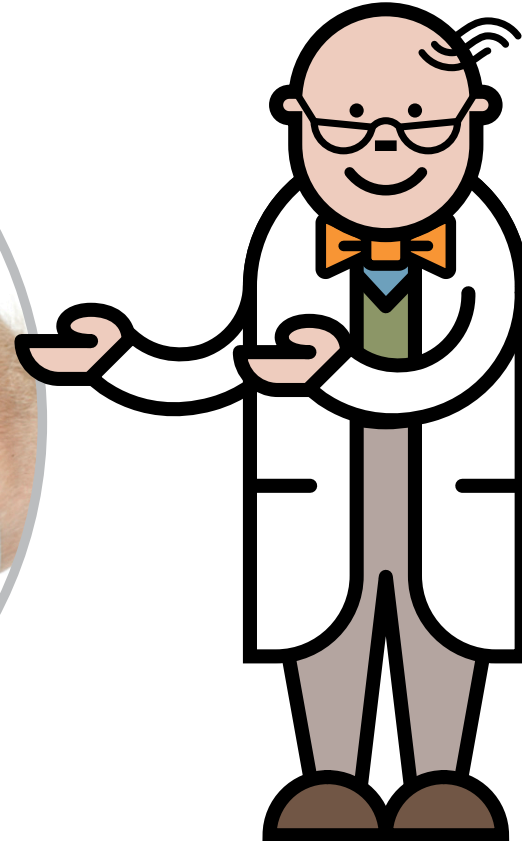
تُسيطر النوى القاعدية الموجودة في الدماغ على الحركة.

وتتراكم حمض الغلوتاريك والمواد الضارة الأخرى يلحق الضرر بالنوى القاعدية في الدماغ، وبالتالي يُسبب مشكلات في الحركة. كما من الممكن أن ينتج من ذلك إعاقة ذهنية.



ماذا عن الأعراض الأخرى؟

عادةً ما يكون الأطفال الصغار المصابون بـ GA-1 (بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1) في صحة جيدة عند الولادة على الرغم من أن العديد منهم يولدون بحجم رأس أكبر من المتوسط.



كيف يتم تشخيص الإصابة بـ GA-1 (بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1)؟



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

بعد ذلك، يتم تحليل عينة الدم.

يُمكن أن تعني النتائج غير الطبيعية أن طفلك مُصاب بـ GA-1 (بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1)، الأمر.

ما هو النظام الغذائي اليومي للسيطرة على (بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1)؟



1. نظام غذائي يقلل من تناول البروتين الكامل

2. حليب صناعي استقلابي، تصفه عيادتك

3. إضافة مكمل الكارنيتين بناءً على توصية الطبيب



تجنب الأطعمة الغنية بالبروتين

يجب تجنب الأطعمة الغنية بالبروتين، و التي تحتوي على نسبة عالية من اللايسين والتريبتوفان. وتشمل اللحوم، والأسماك، والبيض، والجبن، والحليب، والخبز، والمعكرونة، والمكسرات، وفول الصويا، والتوفو.



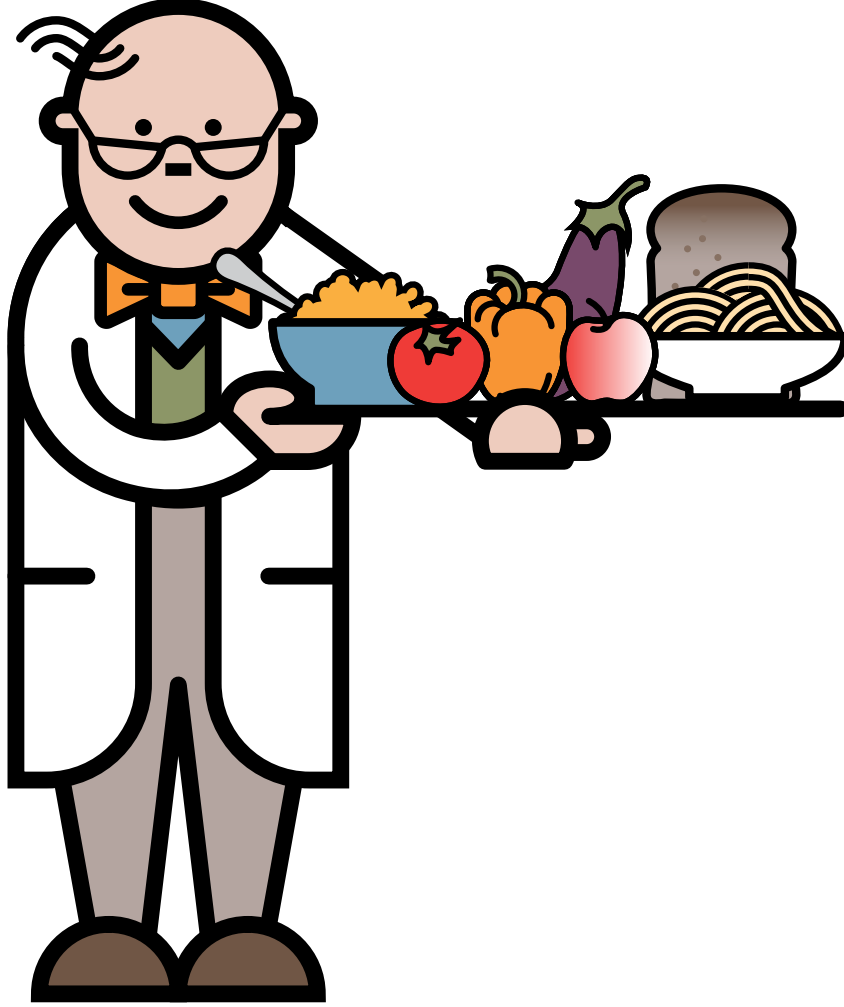
تناول الأطعمة منخفضة البروتين

هي الأطعمة التي تحتوي على كميات بسيطة من
الليسين والتريبتوفان والتي يُمكن استخدامها بكميات
عادية.

وتتضمن العديد من الفواكه والخضروات والأطعمة
الخاصة منخفضة البروتين.

هذه الأطعمة توفر:

- مصدر مهم للطاقة
- تنوع في النظام الغذائي



طهي الوجبات منخفضة البروتين

يمكن إعداد وجبات منخفضة البروتين للطفل ذات مذاق جيد وشهي.

تتوفر العديد من كتب الطبخ التي تساعد في إعداد وجبات منخفضة البروتين. قد يساعد أخصائي التغذية في الحصول على وصفات لبعض الأطعمة المفضلة.





تغذية الطفل الصغير بالحليب الصناعي الاستقلابي

يُعتبر اللايسين والتريبتوفان ضروريين للتطور الطبيعي وبالتالي يجب تناول كمية محدودة و يوميًا.

يوفر حليب الثدي أو حليب الأطفال كمية اللايسين والتريبتوفان التي يحتاجها الطفل قبل إدخال الأطعمة الصلبة، الذي يبدأ بصفة عامة في عمر الأربعة أو الستة أشهر.

يحتاج الطفل الصغير أيضًا إلى حليب صناعي استقلابي خاص لتوفير كمية كافية من البروتين لا تحتوي على اللايسين بينما يكون بها كمية صغيرة من التريبتوفان.

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

الحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من اللايسين ومنخفض التريبتوفان

يُعد الحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من اللايسين ومنخفض التريبتوفان مطلباً أساسياً لتلبية الاحتياجات الغذائية للطفل.

كما هو الحال بالنسبة لحليب الثدي أو حليب الأطفال، يحتوي الحليب الصناعي الاستقلابي على الكربوهيدرات، والدهون، والفيتامينات، والمعادن؛ ولكن يكون البروتين خالياً من اللايسين ويحتوي على نسبة قليلة من التريبتوفان.

يسمح الحليب الصناعي الاستقلابي، بالإضافة إلى الكميات المحددة من اللايسين والتريبتوفان، للطفل بالحصول على جميع العناصر الغذائية التي يحتاجها للنمو.



مراقبة اللايسين والتريبتوفان



عندما يبدأ الطفل في تناول الأطعمة الصلبة، ستعمل العيادة لتعقب اللايسين والتريبتوفان.

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

يُمكن أن تساعد العيادة في إيجاد أفضل الأدوات التي تستخدم في تحديد كمية محتوى اللايسين والتريبتوفان الموجود بالأطعمة.

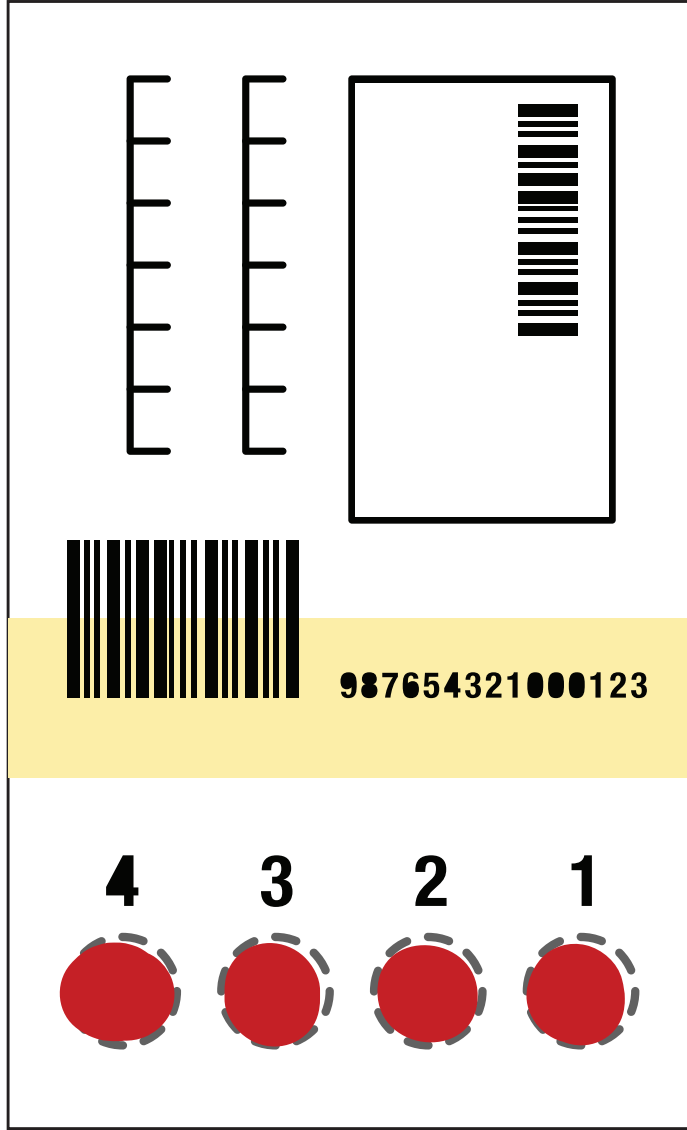


تدعمه **NUTRICIA** كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

كيف تتم مراقبة GA-1 (بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1)؟

تُراجع العيادة اختبارات الدم والبول بانتظام.

وسيتصل أخصائي التغذية الاستقلالية للتزويد بالنتائج ومناقشة أي تغييرات في العلاج.



ما الذي يحدث خلال الفحص الطبي العام بالعيادة؟



النوبة الاستقلابية

تُسبب "النوبة الاستقلابية" مشكلات في الحركة. وتكون بسبب تراكم حمض الغلوتاريك والمواد الكيميائية السامة الأخرى.

وعادةً ما يكون ذلك نتيجة عدوى بكتيرية أو فيروسية تؤدي إلى ارتفاع درجات الحرارة، والتقيؤ، والإسهال.

من المهم السيطرة علي النوبة الاستقلابية بسرعة وبشكل سليم.



كيف تتم معالجة GA-1 (بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1) خلال المرض؟



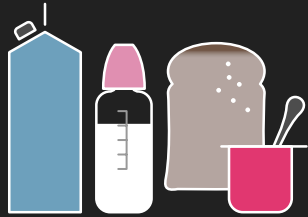
خلال أي مرض، تحتاج أجسامنا إلى طاقة إضافية. لذلك سيبدأ الجسم في تكسير بروتين الخلايا، وهي عملية تُسمى الأيض الهدمي. وسيؤدي ذلك إلى تراكم حمض الغلوتاريك والمواد الضارة الأخرى، مما يسبب نوبة استقلابية. ومن المهم بدء بروتوكول خطة الطوارئ الذي أعده فريق التغذية الاستقلابية والاتصال بهم على الفور.

كيف تتم معالجة GA-1 (بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1) خلال المرض؟

يرجى اتباع دائماً إرشادات 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 على تناول كارنيتين، إذا تم وصفه



كيف تتم معالجة GA-1 (بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1) خلال المرض؟

يرجى اتباع
دائماً إرشادات
الفريق الطبي.



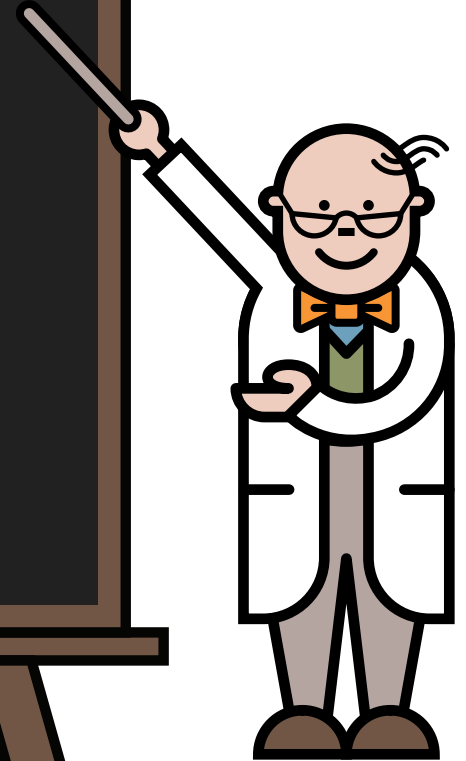
✓ تؤخذ دائماً كميات كاملة من الأطعمة في حالة الطوارئ على النحو الموصوف



✓ إذا استمرت الأعراض و/أو عند الشعور بالقلق، فيرجى الذهاب إلى المستشفى على الفور



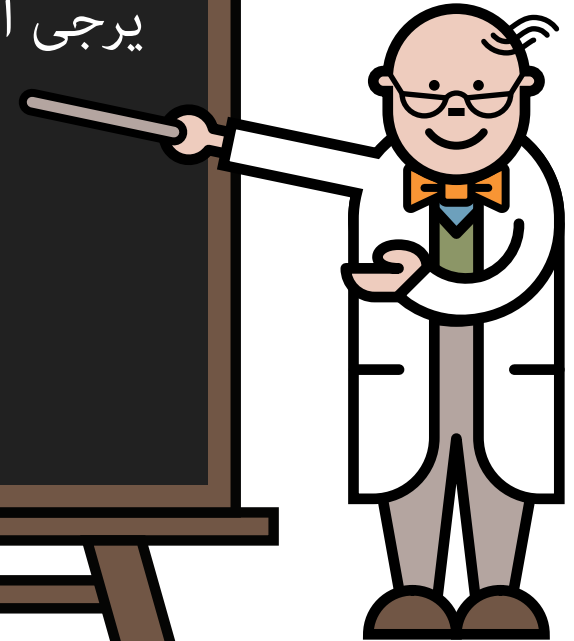
✓ يجب إطلاع فريق التغذية الاستقلالية بشكل منتظم



الأهم من ذلك

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

يرجى اتباع تعليماتهم على الفور من دون تأخير.



ماذا يحدث عند انتقال الصفات الوراثية عند الإنسان؟

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 الشخص GA-1 (بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1)؟

✓ GA-1 (بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1) هي حالة وراثية. ولا يوجد شيء يُمكن القيام به لتفادي إصابة الطفل بـ GA-1 (بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1).

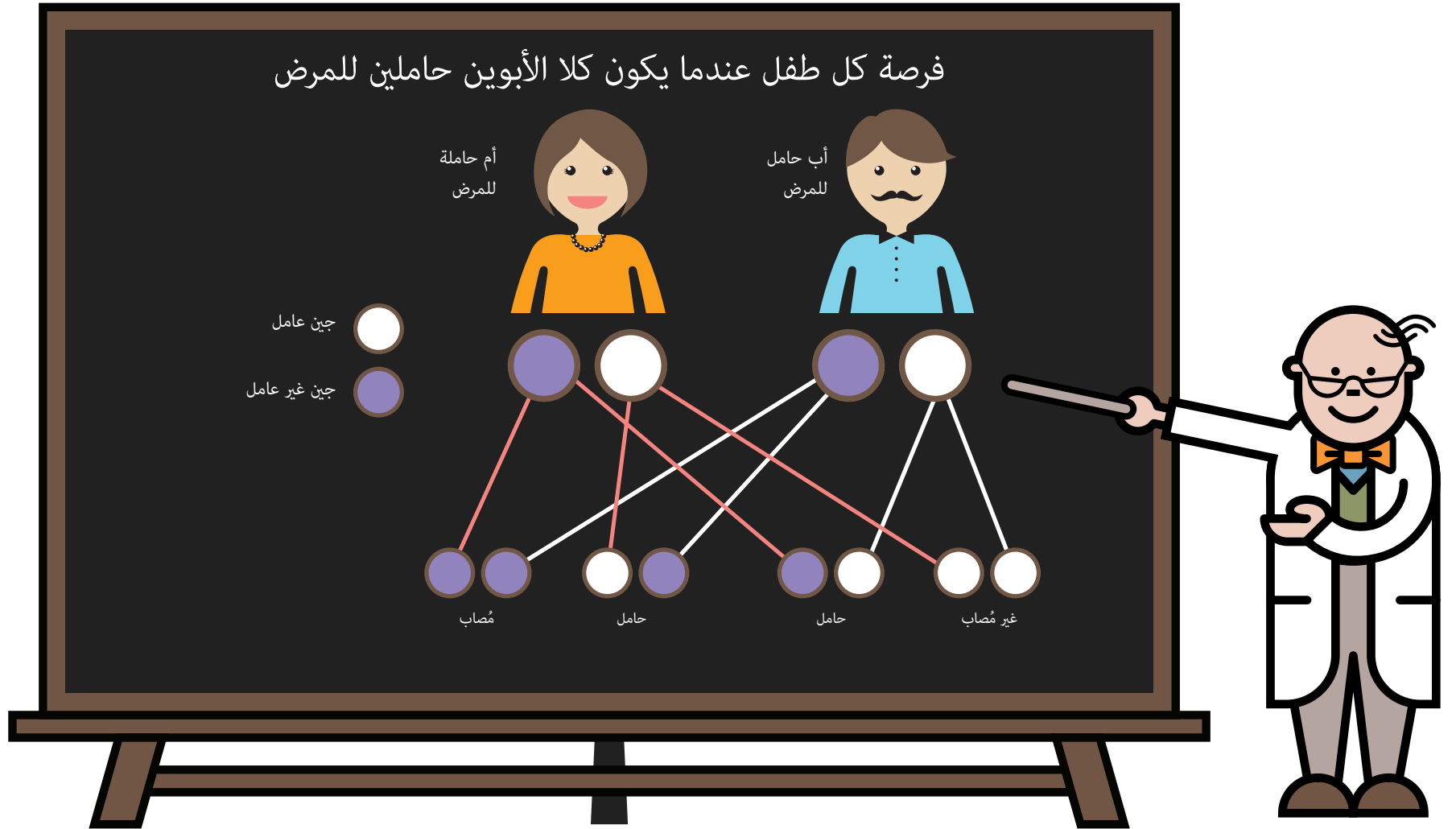
✓ ولدى كل شخص زوج من الجينات ينتج إنزيم *glutaryl-CoA dehydrogenase*. في الأطفال الذين يعانون من GA-1 (بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1)، لا يعمل أي من هذين الجينين بشكل صحيح. يرث هؤلاء الأطفال جين GA-1 (بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1) واحد غير عامل من كلا من الأبوين.

✓ يكون آباء الأطفال الذين يعانون من GA-1 (بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1) حاملين للمرض.

✓ لا يُصاب الحاملون بمرض GA-1 (بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1) لأن الجين الآخر يعمل بشكل صحيح.

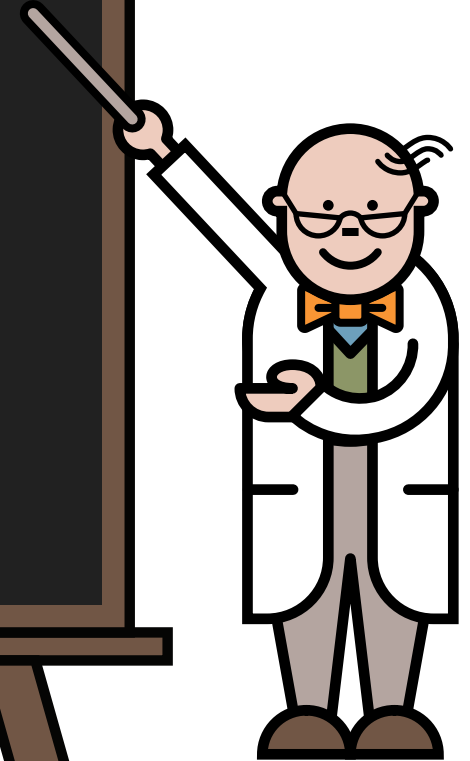
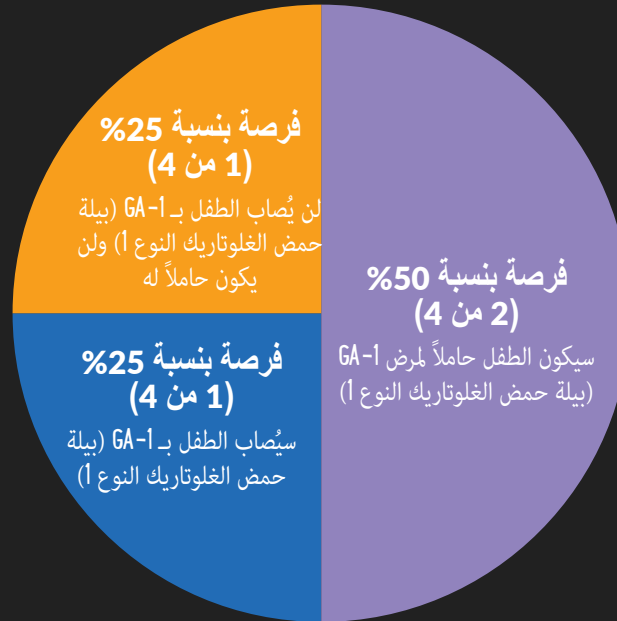


التوارث — الصفة المتنحية - النتائج الممكنة



فرص انتقال المرض عند الحمل في المستقبل

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

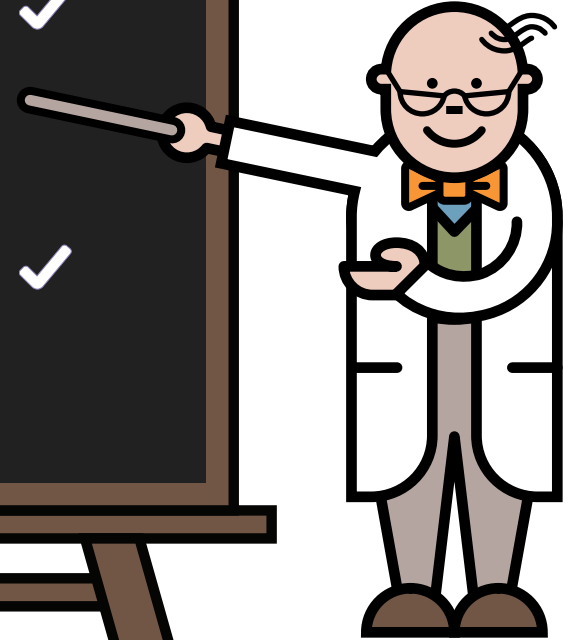


الدروس المستفادة

✓ GA-1 (بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1) هي اضطراب استقلابي خطير موروث يُمكن أن يؤدي إلى مشكلات حادة في الحركة وإعاقة ذهنية.

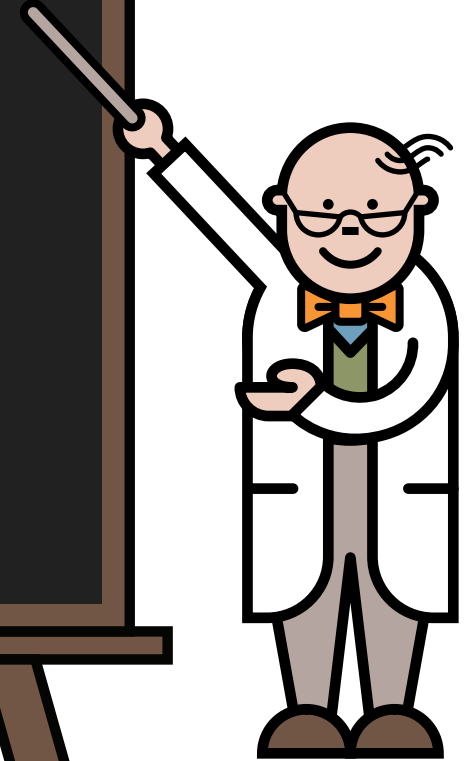
✓ ويُمكن الوقاية من الضرر عن طريق اتباع نظام غذائي يحد من البروتين، وتناول حليب صناعي استقلابي خاص بالإضافة إلى مكمل الكارنيتين

✓ تذكر، خلال المرض، من الضروري أن تتصلي بفريق التغذية الاستقلابية على الفور. وسوف يحدد أفضل مسار للعلاج.



نصائح مفيدة

- ✓ يجب التأكد دائماً من حصولك على قدر كبير من الأطعمة منخفضة البروتين، والحليب الصناعي الاستقلابي وعدم انتهاء صلاحيتها.
- ✓ توصف عيادة التغذية الاستقلابية منتجات النظام الغذائي الخاص والحليب الصناعي الاستقلابي.
- ✓ يجب التأكد دائماً من الحصول على منتجات نظام الطوارئ وخطة طوارئ مكتوبة.
- ✓ عندما يكون الطفل مريضاً، أو لا يتصرف بشكل طبيعي، من المهم التواصل مع فريق التغذية الاستقلابية على الفور لتفادي حدوث نوبة استقلابية.



مَن هم أعضاء فريق التغذية الاستقلابية (تفاصيل الاتصال)

أخصائي التغذية

الاسم:

رقم الهاتف:

البريد الإلكتروني:

المرضة

الاسم:

رقم الهاتف:

البريد الإلكتروني:

الطبيب

الاسم:

رقم الهاتف:

البريد الإلكتروني:

ملاحظات

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

ملاحظات

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....



TEMPLE

أدوات تمكين الآباء من تعلّم الأمراض الاستقلابية



BIMDG

المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلابية

لمعرفة المزيد، قومي بزيارة MedicalFood.com

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

تمت مراجعتها وتقيحها لأمريكا الشمالية من قبل: إيه. هوبير

NUTRICIA تدعمه
كخدمة إلى الطب الاستقلابي

ZGA1TBAR 06/20

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

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