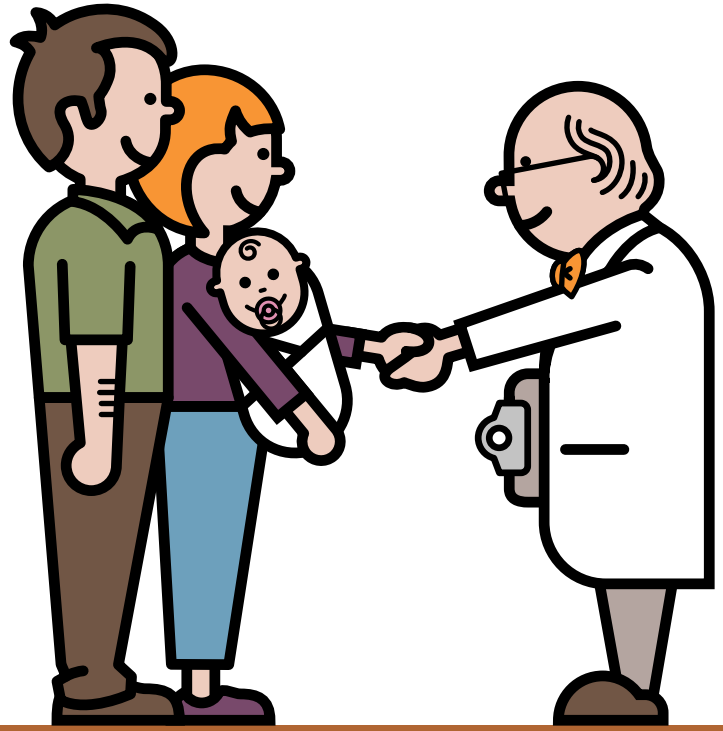
البيلة الهوموسيستينية

HCU

(اتش-سي-يو)



معلومات لذوي الأطفال حديثي الولادة المصابين بمرض البيلة الهوموسيستينية

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

BIMDG

المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلابية

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

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 يمثّل هذا الإصدار الممارسة السريرية أو الممارسة المتعلقة بالنظام الغذائي في المملكة المتحدة وأيرلندا.

TEMPLE

أدوات تمكين الآباء من تعلّم الأمراض الاستقلابية

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

NUTRICIA تدعمه

كخدمة إلى الطب الاستقلابي

لمزيد من الأدوات التعليمية، يرجى زيارة MedicalFood.com

NUTRICIA

ما هو HCU؟

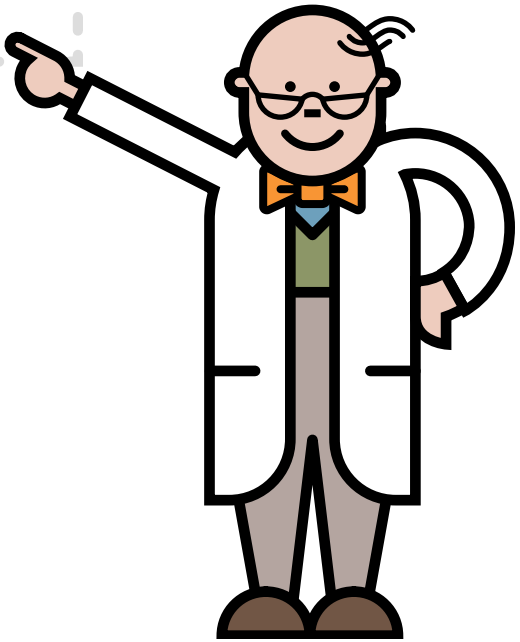
HCU هو اختصار للبيلة الهوموسيستينية.

وتُنطق هو-مو-سيس-تين-يور-ي-ا.

وهي حالة استقلابية وراثية.

Homo cystin uria

HCU



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

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

ما هو HCU؟

ارتفاع الهوموسيستئين
في الدم

ارتفاع الهوموسيستئين
في البول

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

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

كيف يؤثر HCU (البيلة الهوموسيستينية) على الجسم؟

توثر HCU (البيلة الهوموسيستينية) على طريقة تكسير الجسم للبروتين.

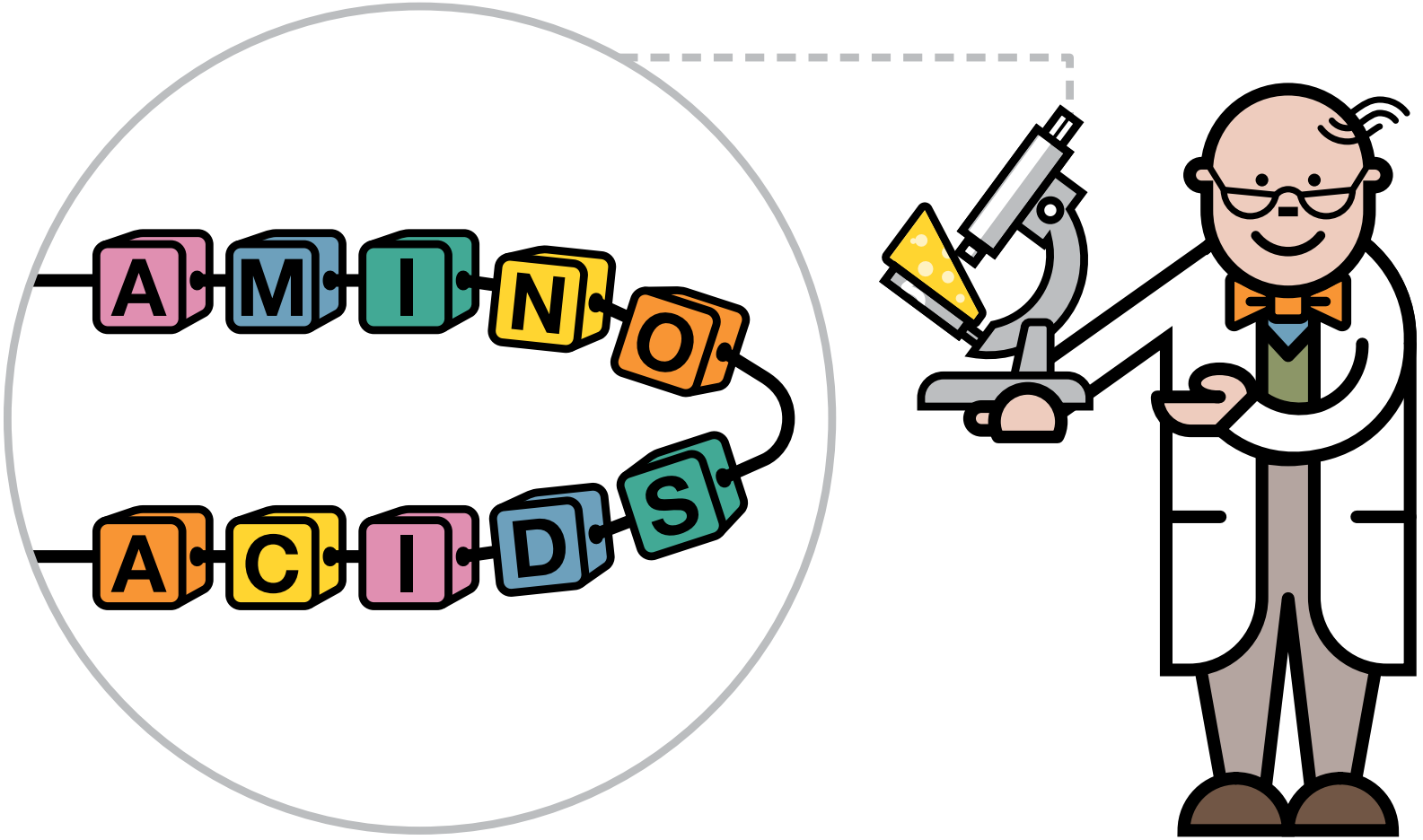
يوجد البروتين في أجسامنا وفي العديد من الأطعمة. ويحتاج الجسم إلى البروتين للنمو والإصلاح.

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

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

ما هو البروتين؟

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



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

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

استقلاب (التمثيل الغذائي) للبروتين

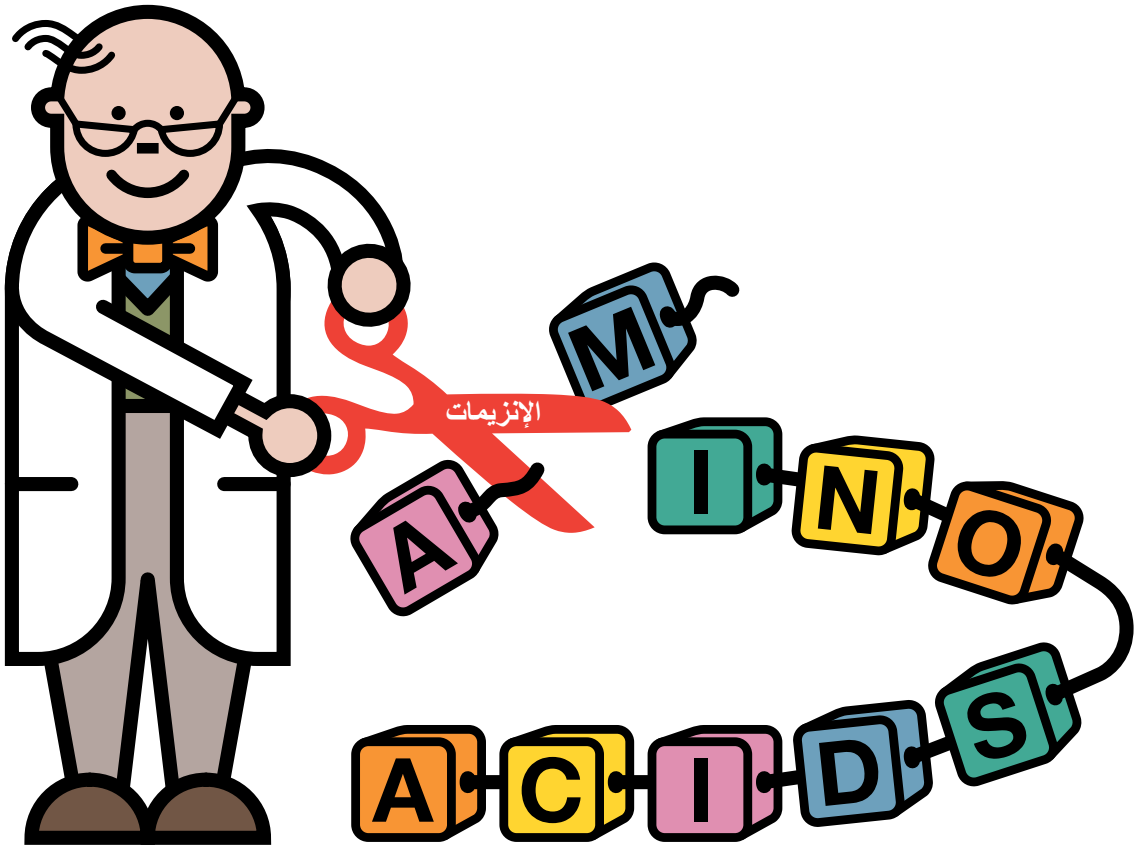
الاستقلاب يشمل إلى العمليات التي تحدث داخل خلايا الجسم.

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

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

ما الذي تقوم به الإنزيمات؟

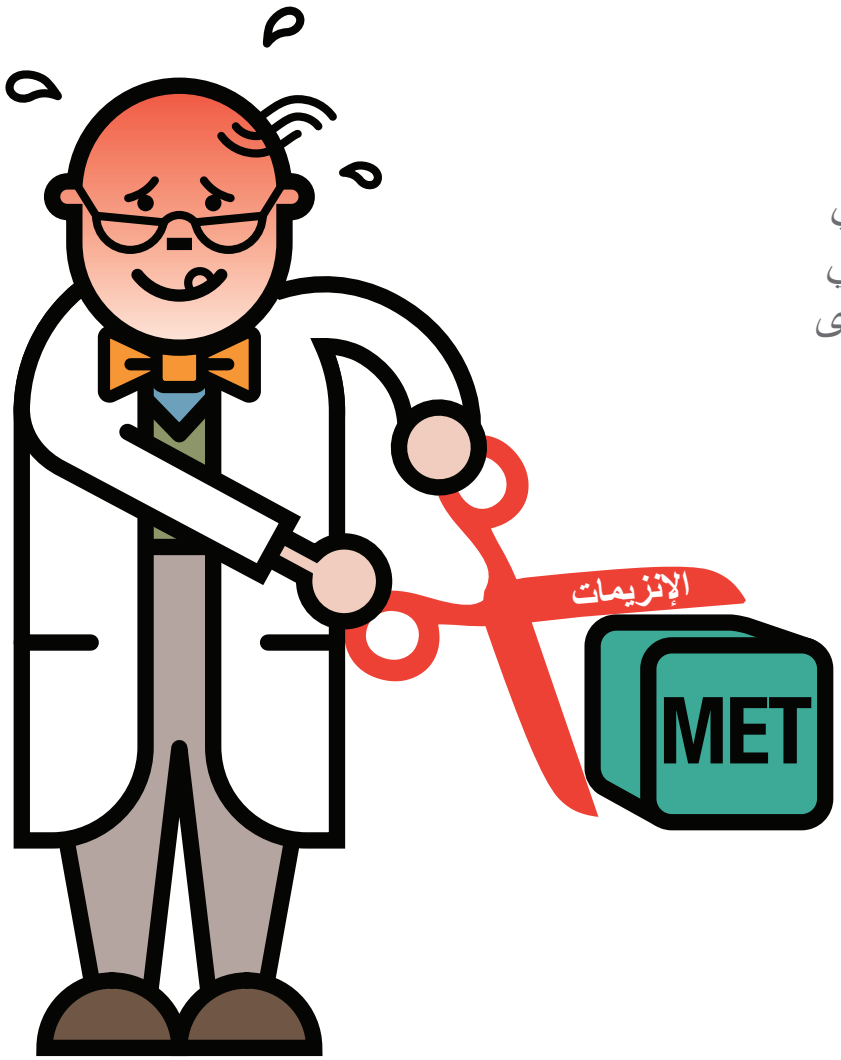
للإنزيمات دورًا فعالًا في عمليات الاستقلاب الخاصة بالبروتينات، حيث إنها تحلل البروتين إلى وحدات أصغر من بينها الأحماض الأمينية.



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

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

ماذا يحدث في مرض HCU (البيلة الهوموسيستينية)؟



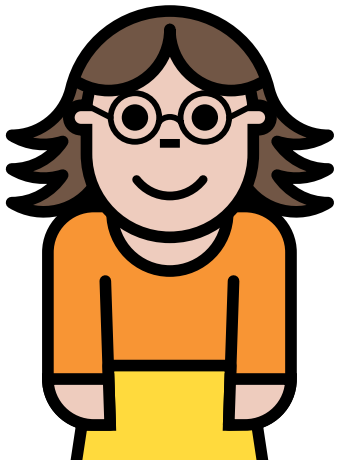
ينجم مرض HCU (البيلة الهوموسيستينية) عن نقص إنزيم يُسمى سيستاتيونين بيتا-سينثاز (CBS).

وينتج عن هذا عدم قدرة الجسم على تكسير حمض أميني يسمى الميثيونين (MET ,methionine). ،واللذي بالتالي يتراكم إلى مستويات عالية في الدم، إلى جانب مادة أخرى تُسمى الهوموسيستئين (HCY ,homocysteine).

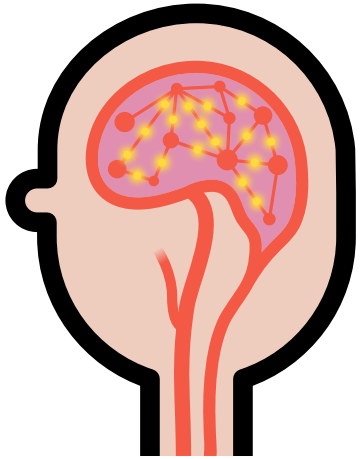
تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

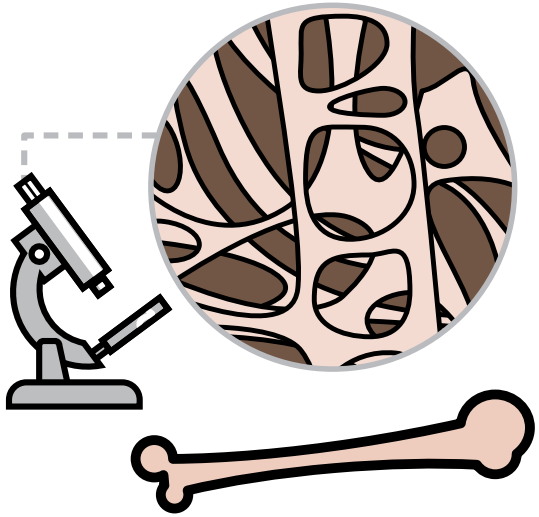
ما هي المشاكل التي يمكن أن تحدث في حالة الإصابة بـ HCU (البيلة الهوموسيستينية)؟



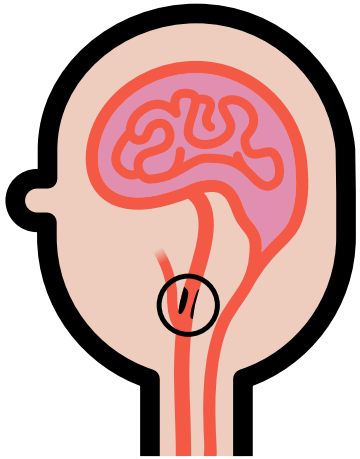
قصر النظر وانفصال عدسات العين



صعوبات في التعلم واضطرابات في السلوك



استطالة وهشاشة العظام



جلطات الدم والسكتات الدماغية

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 تشخيص الإصابة بـ HCU (البيلة الهوموسيستينية)؟

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

بعد ذلك، يتم تحليل عينة الدم.

قد يعني ارتفاع مستويات الميثيونين في نتيجة فحص حديثي الولادة أن الطفل مصاب بـ HCU (البيلة الهوموسيستينية)، مما يستدعي اجراء المزيد من الاختبارات لتأكيد التشخيص.

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

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

كيف يمكن السيطرة على مرض HCU (البيلة الهوموسيستينية) بشكل يومي؟

بالنسبة إلى بعض الأفراد الذين يعانون من HCU (البيلة الهوموسيستينية)، يمكن لفيتامين B_6 (بيريريدوكسين)، إلى جانب حمض الفوليك أن يساعد الإنزيم للعمل بشكل سليم.

يساعد فيتامين B_6 الإنزيم في العمل بشكل أفضل، وإذا تم ذلك، فإن هذه المكملات تكون هي العلاج الوحيد اللازم. ما يقرب من 50% من الأفراد الذين يعانون من HCU (البيلة الهوموسيستينية) يستجيبون كلياً للمكملات أو بشكلٍ جزئي.

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

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

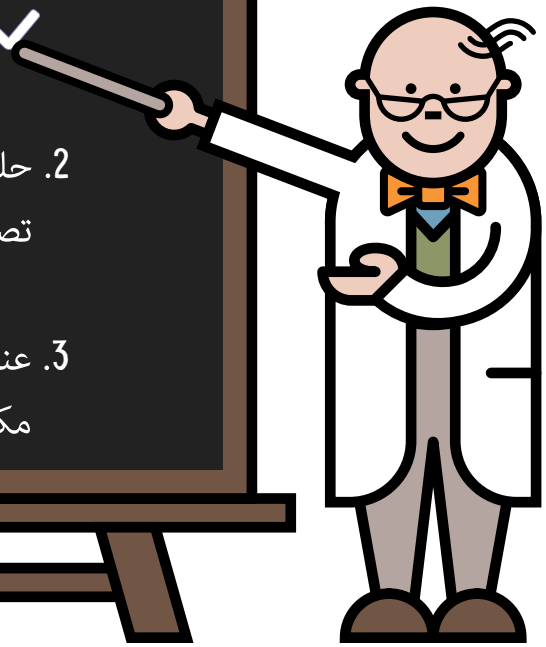
كيف يمكن السيطرة على مرض HCU (البيلة الهوموسيستينية) بشكل يومي؟

إذا لم يكن مكمل فيتامين B_6 كافيًا، فيتم علاج HCU (البيلة الهوموسيستينية) يلي:

1. نظام غذائي يحد من الميثيونين
   - ✓ تجنب الأطعمة الغنية بالبروتين
   - ✓ تناول الأطعمة منخفضة البروتين

2. حليب صناعي استقلابي، تصفه العيادة

3. عند التوصية، يلزم في بعض الأحيان مكملات السيستين (حمض أميني)

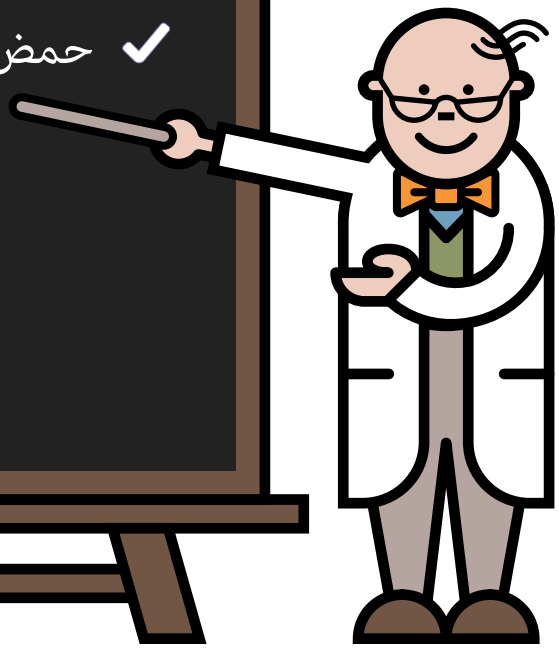


© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

كيف يمكن السيطرة على مرض HCU (البيلة الهوموسيستينية) بشكل يومي؟

الأشكال الأخرى للعلاج التي يمكن تقديمها هي:

- ✓ عقار يُسمى بيتاين. يُمكن أن يساعد البيتاين في خفض كمية الهوموسيستئين في الدم
- ✓ حمض الفوليك ومكملات فيتامين C، وفيتامين B_{12}



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

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

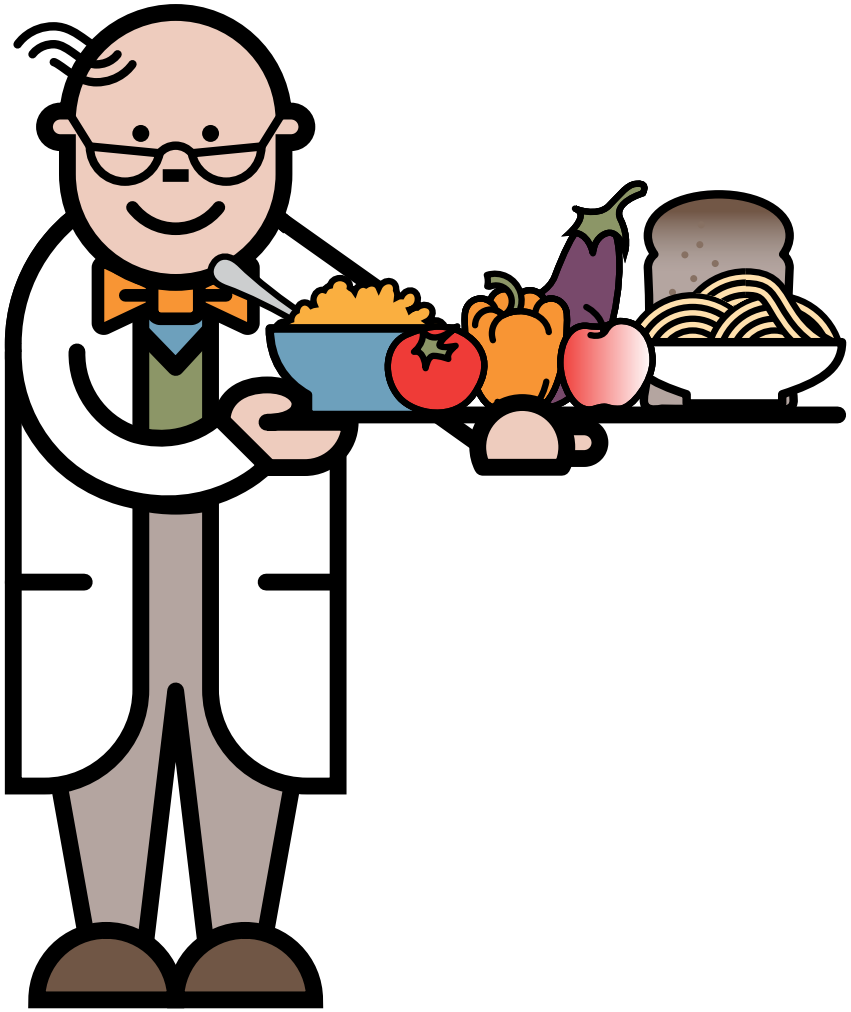
تجنب الأطعمة الغنية بالبروتين

تكون الأطعمة الغنية بالبروتين غنية أيضًا بالميثيونين، وبالتالي يجب تجنبها. وتشمل **اللحوم، والأسماك، والبيض، والجبن، والحليب، والخبز، والمعكرونة، والمكسرات، وفول الصويا، والتوفو.**

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

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 الميثيونين والتي يُمكن استخدامها بكميات عادية.

وتتضمن العديد من الفواكه والخضروات والأطعمة المُعدة خصيصًا منخفضة البروتين.

حيث إنها توفر:

- مصدر مهم للطاقة
- تنوع في النظام الغذائي

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

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.

ويتوفر العديد من كتب الطبخ منخفضة البروتين للاختيار من بينها. قد يساعد أخصائي التغذية في الحصول على وصفات لبعض الأطعمة المفضلة.

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

تغذية الطفل الصغير بالحليب الصناعي الاستقلابي

يُعد الميثيونين من الاحماض الامينية الضرورية للتطور والنمو الطبيعي، لذلك يجب تناولهما بكميات محدودة ومضبوطة يومياً.

وسيوفر حليب الثدي أو حليب الأطفال الصناعي المثيونين الذي يتطلبه 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 الميثيونين.

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

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

الحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من الميثيونين

يُعد الحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من الميثيونين متطلباً اساسياً لتلبية الاحتياجات الغذائية للطفل.

كما هة في الحال في حليب الثدي أو حليب الأطفال الصناعي, يحتوي الحليب الصناعي الاستقلابي على الكربوهيدرات، والدهون، والفيتامينات، والمعادن بينما يأتي البروتين في صورة أحماض أمينية من دون الميثيونين.

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

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

مراقبة الميثيونين

عندما يبدأ الطفل الرضيع في تناول الأطعمة الصلبة، ستعمل معكِ العيادة لمتابعة مستويات الميثيونين.

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

يُمكن أن تساعد العيادة في إيجاد أفضل الأدوات التي تستخدم في تحديد كمية الميثيونين بالأطعمة.

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

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

ماذا يشمل الفحص الطبي العام بالعيادة؟

- ✔ اختبارات الدم لتحديد مستويات الميثيونين، الهوموسيستئين والسيستين
- ✔ يتم قياس الطول والوزن
- ✔ يتم تعديل النظام الغذائي وفقًا للنمو واختبارات الدم
- ✔ فحص النمو

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

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

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 2020 Nutricia North America

كيف يرث الشخص مرض HCU (البيلة الهوموسيستينية)؟

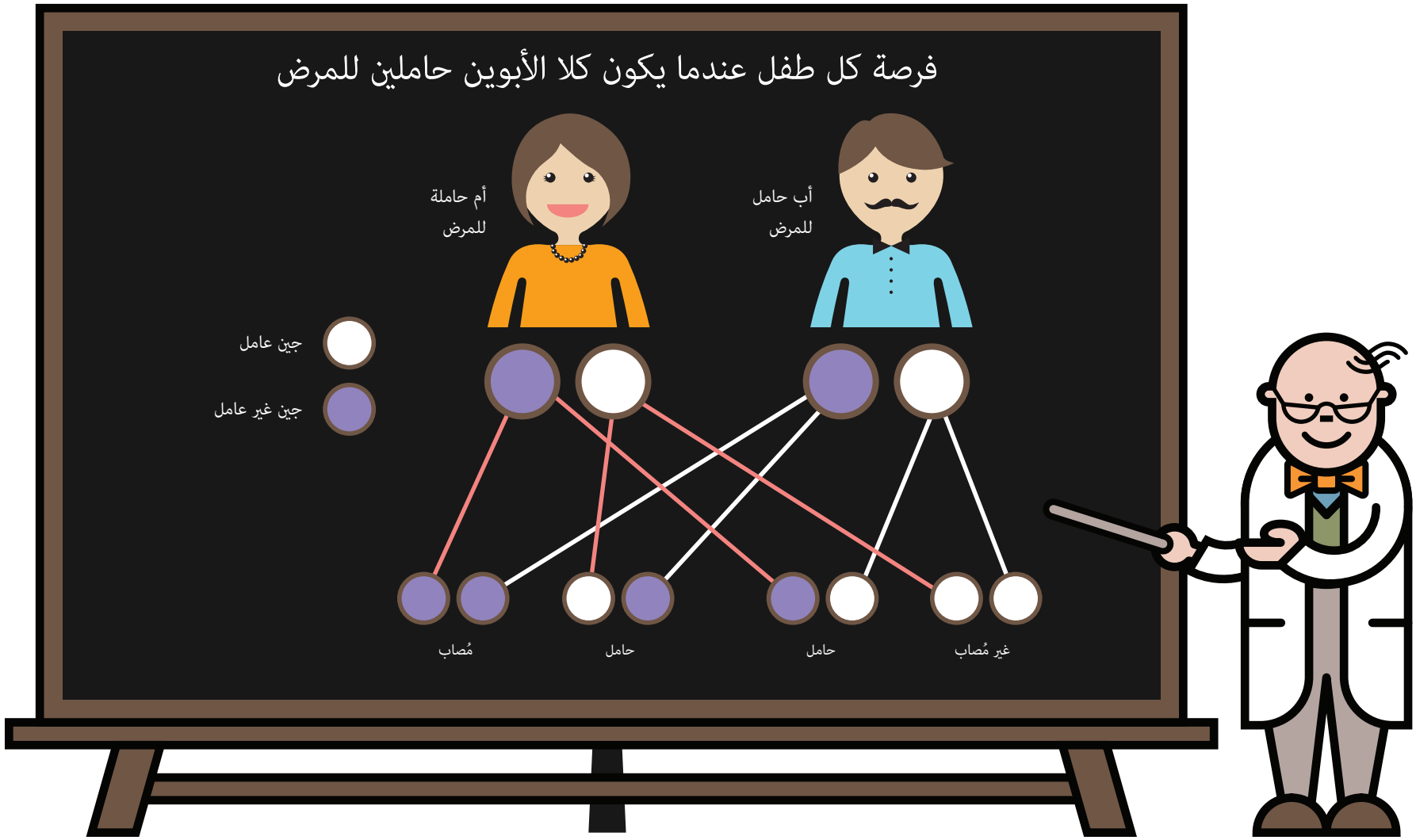
- ✔ HCU (البيلة الهوموسيستينية) هي حالة وراثية.
  ولا يوجد شيء يُمكن القيام به لتفادي إصابة الطفل بـ HCU (البيلة الهوموسيستينية).
- ✔ لدى كل شخص زوج من الجينات ينتج إنزيم سيستاتيونين بيتا-سينثاز.
  لكن لدى الأطفال الذين يعانون من HCU (البيلة الهوموسيستينية)، لا يعمل أي من هذين الجينين بشكل صحيح. ويرث هؤلاء الأطفال جين HCU (البيلة الهوموسيستينية)
  واحد غير عامل من كل من الأبوين.
- ✔ يكون آباء وأمهات الأطفال الذين يعانون من HCU (البيلة الهوموسيستينية) حاملين للمرض.
- ✔ لا يُصاب الحاملون بمرض HCU (البيلة الهوموسيستينية) 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 2020 Nutricia North America

التوارث

— الصفة المتنحية - النتائج الممكنة

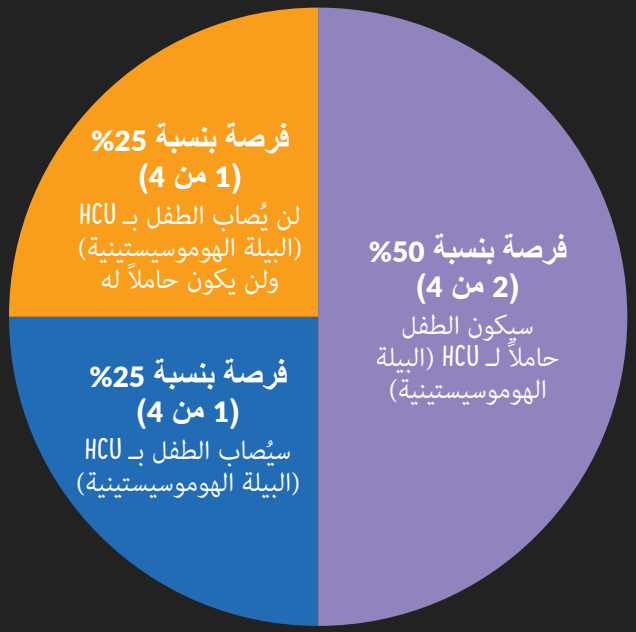


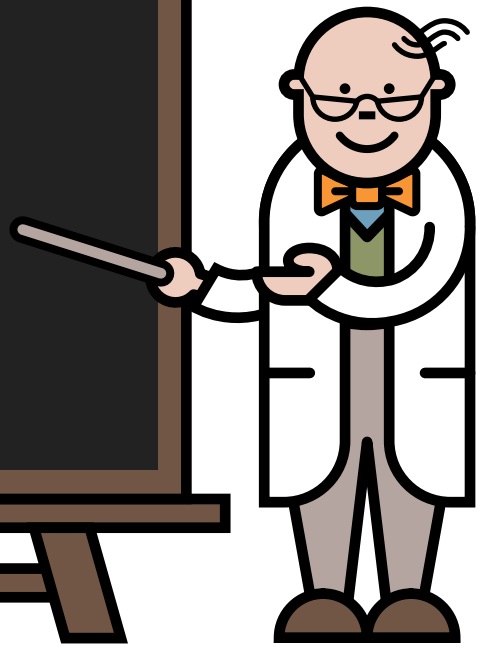
تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

فرص انتقال المرض عند الحمل في المستقبل

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



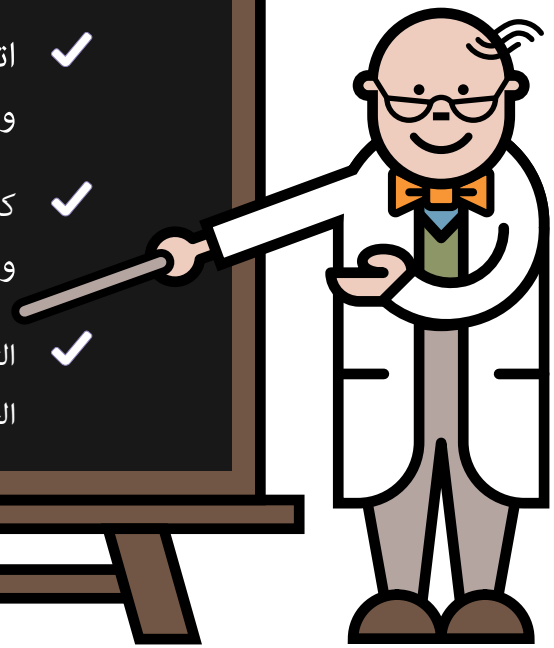


تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

الدورس المستفادة

- ✔ HCU (البيلة الهوموسيستينية) هو اضطراب استقلابي خطير موروث يُمكن أن يؤدي إلى عدد من المشاكل الصحية إذا لم يتم علاجه.
- ✔ يُمكن الوقاية من الضرر إما من خلال:
  - فيتامين B_6 (ستجيب لهذا العلاج مايقرب من 50% من الأطفال)
  - نظام غذائي يحد من البروتين، مع حليب صناعي استقلابي خاص
- ✔ اتبعي توصية فريق التغذية الاستقلابية لتزويد الطفل بأفضل فرصة للنمو والتطور الطبيعيين.
- ✔ كما أن العلاج يمنع المضاعفات طويلة المدى مثل هشاشة العظام، وجلطات الدم، والسكتات الدماغية.
- ✔ التاخر في بدء العلاج قد يؤدي الى حدوث مشاكل صحية يصعب تجاوزها، ولكن البدء بالعلاج في هذه الحالة ضروري لتجنب مضاعفات خطيرة مثل جلطات الدم والسكتات الدماغية المهددة للحياة.

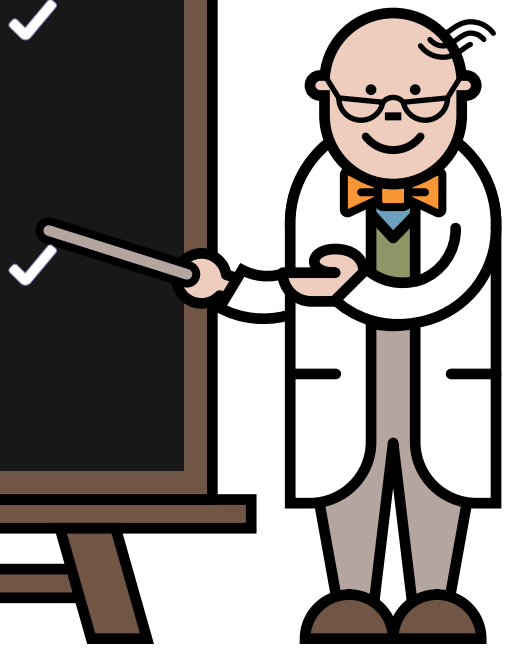


تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

نصائح مفيدة

- ✔ يرجى التأكد دائمًا من الحصول على قدر كبير من منتجات النظام الغذائي الخاص والأدوية وأنها ليست منتهية الصلاحية.
- ✔ توصف عيادة التغذية الاستقلابية منتجات النظام الغذائي الخاص والحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من الميثيونين.
- ✔ كما ينصح بممارسة الرياضة بشكل معتدل.



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

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

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: .....

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

ملاحظات

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

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

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

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

TEMPLE

أدوات تمكين الآباء من تعلّم الأمراض الاستقلابية

BIMDG

المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلابية

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

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 يمثّل هذا الإصدار الممارسة السريرية أو الممارسة المتعلقة بالنظام الغذائي في المملكة المتحدة وأيرلندا.

لمعرفة المزيد، يرجى زيارة MedicalFood.com

تدعمه NUTRICIA
كخدمة إلى الطب الاستقلابي

ZHCUTBAR 06/20

©حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020