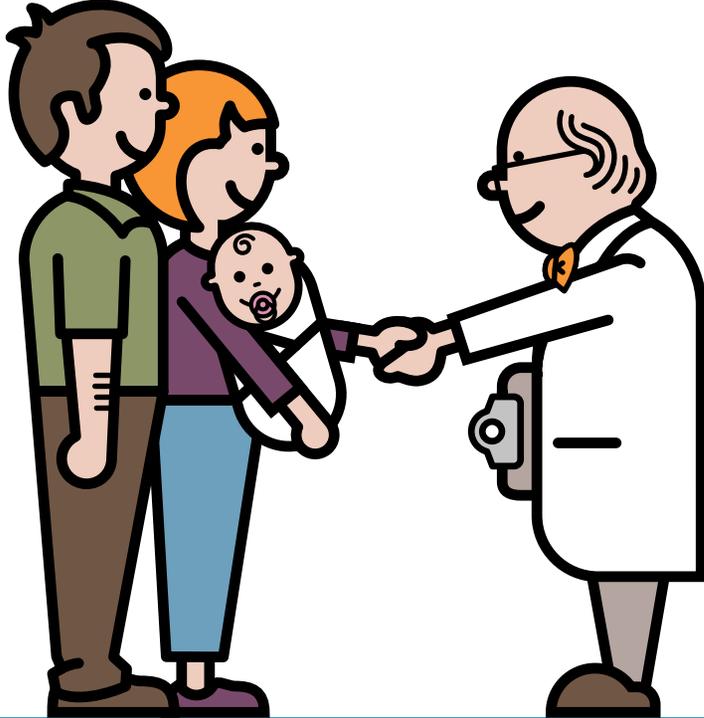


# مرض حموضة الدم أيزوفاليريك

# IVA

(اي-في-ايه)



معلومات لذوي الأطفال حديثي الولادة  
المصابين بمرض حموضة الدم أيزوفاليريك

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



## BIMDG

المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلابية

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

تمت مراجعتها وتقيحها لأمريكا الشمالية من قبل: إيه. هوبر

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

تدعمه  
**NUTRICIA**  
كخدمة إلى الطب الاستقلابي

 **TEMPLE**

أدوات تمكين الآباء من تعلم الأمراض الاستقلابية

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

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America



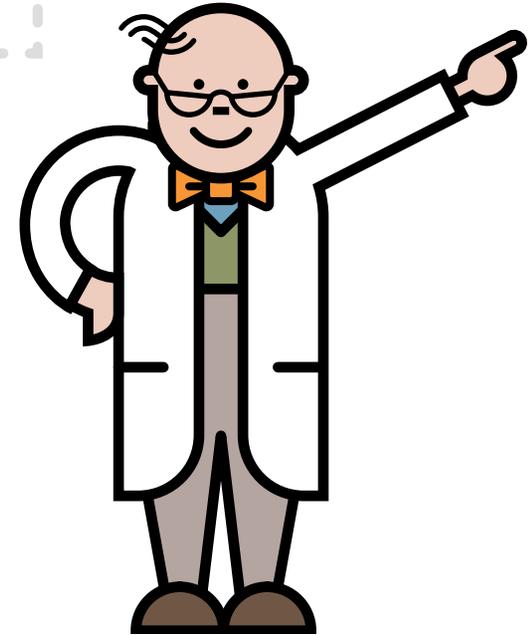
**NUTRICIA**

# ما هو IVA؟

IVA هو اختصار لمرض حموضة الدم أيزوفاليريك  
يُنطق أيزو-فال-ير-يك أسيد-ي-مي-ا.  
وهي حالة استقلابية وراثية.

Isovaleric Acidemia

IVA



## ما هو IVA؟



ارتفاع حمض  
الإيزوفاليريك في الدم



ارتفاع حمض  
الإيزوفاليريك في البول

# كيف يؤثر IVA (مرض حموضة الدم أيزوفاليريك) على الجسم؟

يؤثر IVA (مرض حموضة الدم أيزوفاليريك) على طريقة تكسير الجسم للبروتين.

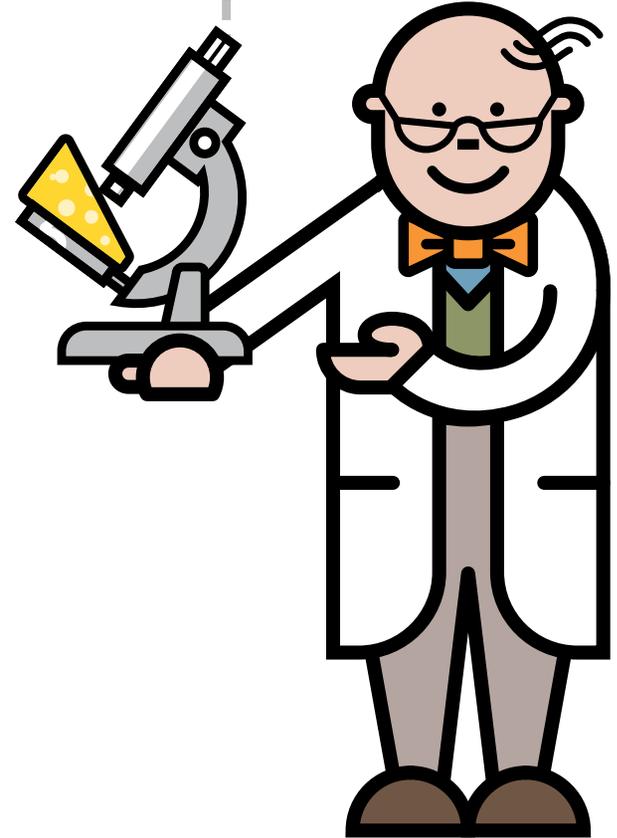
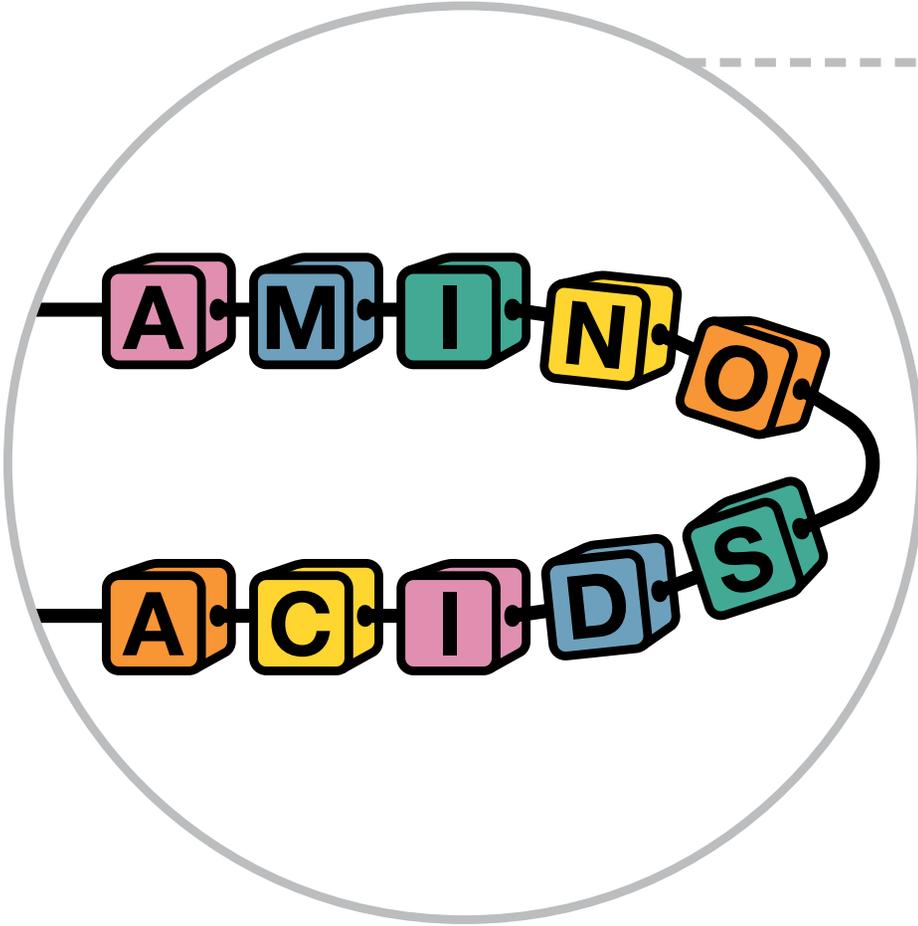
يوجد البروتين في أجسامنا وفي العديد من الأطعمة. ويحتاج الجسم إلى البروتين للنمو والإصلاح.



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 وحدات أصغر تُسمى الأحماض الأمينية.



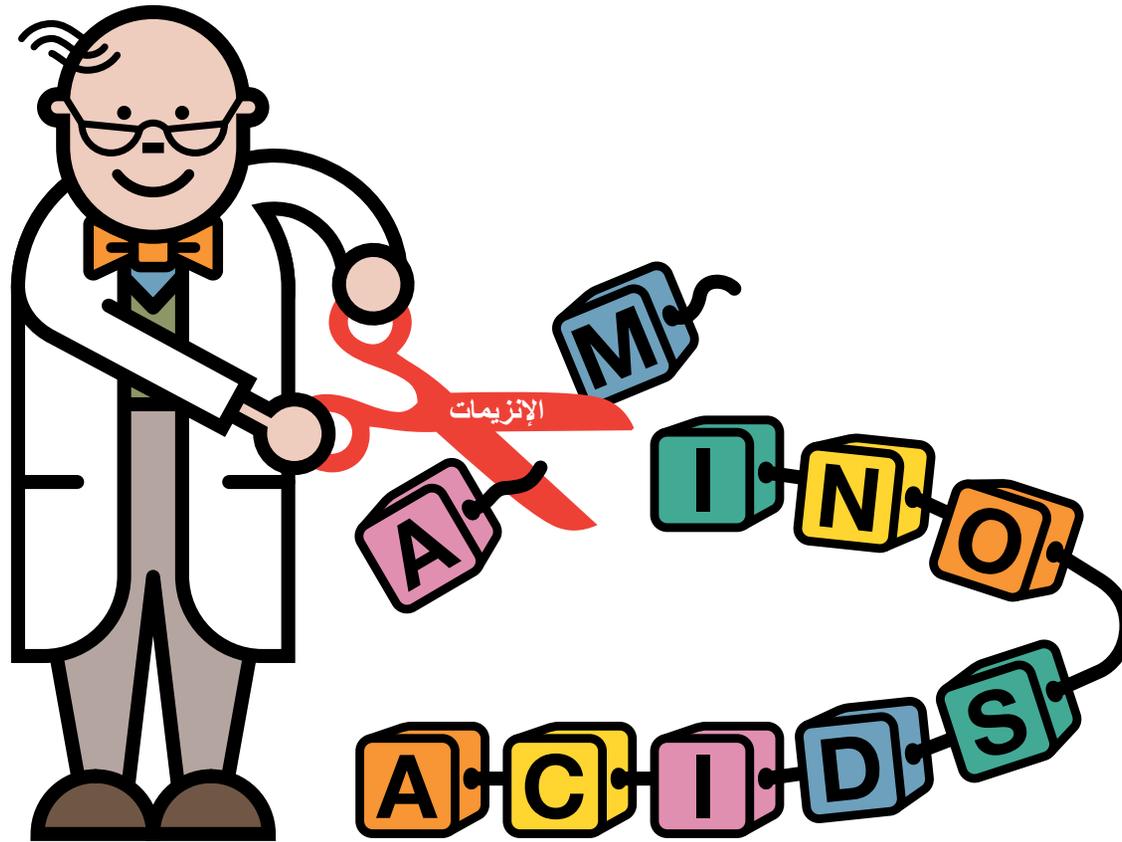
# استقلاب (التمثيل الغذائي) للبروتين

الاستقلاب يشمل العمليات التي تحدث داخل خلايا الجسم.



# ما الذي تقوم به الإنزيمات؟

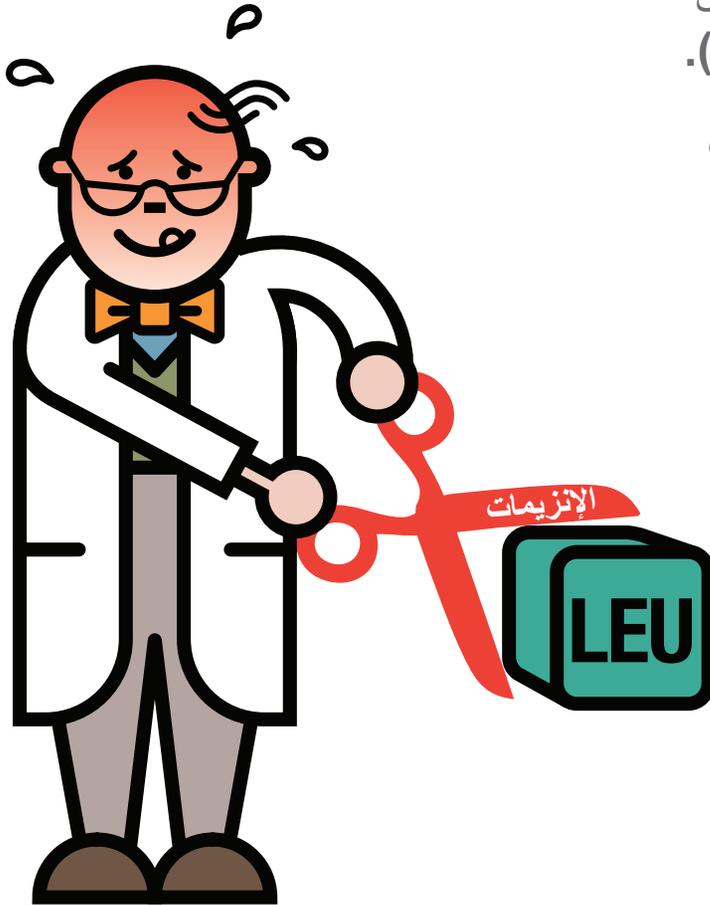
للإنزيمات دورًا فعالاً في عمليات الاستقلاب الخاصة بالبروتينات، حيث إنها تحلل البروتين إلى وحدات أصغر من بينها الأحماض الأمينية.



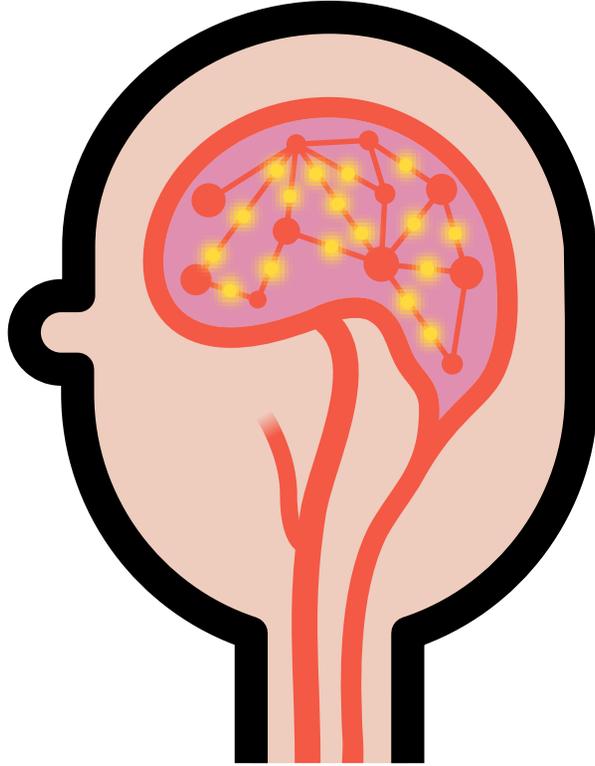
# ماذا يحدث في IVA (حموضة الدم ايزوفاليريك)؟

ينجم IVA ([مرض حموضة الدم ايزوفاليريك]) عن نقص إنزيم يُسمى **isovaleryl-CoA dehydrogenase (IVD)**.

وينتج عن هذا عدم قدرة الجسم على تكسير حمض أميني يُسمى اللوسين (leucine, LEU). ويؤدي ذلك إلى تراكم حمض الإيزوفاليريك ومواد أخرى سامة



# ما هي المشاكل التي يمكن أن تحدث في حالة الإصابة بـ IVA مرض حموضة الدم أيزوفاليريك



يُعتبر تراكم حمض الإيزوفاليريك ضارًا، لاسيما على الدماغ.

قبل العلاج، تشمل الأعراض المبكرة سوء التغذية، وسرعة التهيج والتقيؤ، وسرعة التنفس، والبرودة.

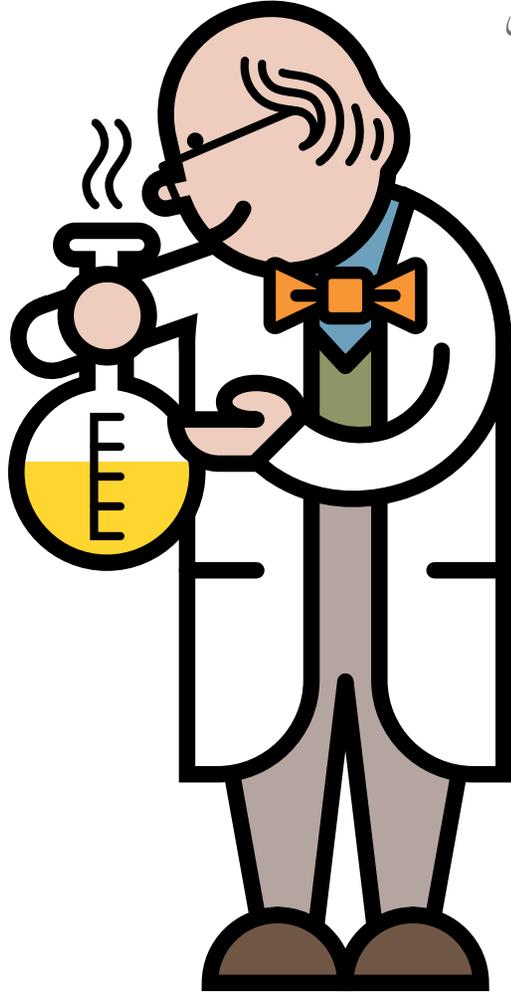
وفي حالة تأخر العلاج قد يصاب بعض الأطفال بنوبة استقلابية، ونوبات صرع وفقدان الوعي.

قد تظهر الأعراض على بعض الأطفال في أعمار لاحقة. كما قد يعانون صعوبات التعلم.

يُمكن أن يمنع العلاج في وقت مبكر تلف الدماغ وصعوبات التعلم.

## ماذا عن الأعراض الأخرى؟

تنبعث من حمض الأيزوفاليريك رائحة مثل تعرق القدمين. وبالتالي، يُمكن للأشخاص الذين يعانون من IVA (حموضة الدم ايزوفاليريك) أن يعانون من رائحة مثل تعرق القدمين قبل بدء العلاج.



# كيف يتم تشخيص IVA مرض حموضة الدم أيزوفاليريك

يتم جمع بضع قطرات من الدم، كجزء من فحص حديثي الولادة. بعد ذلك، يتم تحليل عينة الدم.

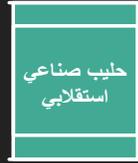
يُمكن أن تعني المستويات العالية لـ isovalerylglycine وحمض 3-hydroxyisovaleric و isovalerylcarnitine أن الطفل مُصاب بـ IVA مرض حموضة الدم أيزوفاليريك مما يستدعي اجراء المزيد من الاختبارات لتأكيد التشخيص.



# كيف يتم علاج IVA مرض حموضة الدم أيزوفاليريك بشكل يومي



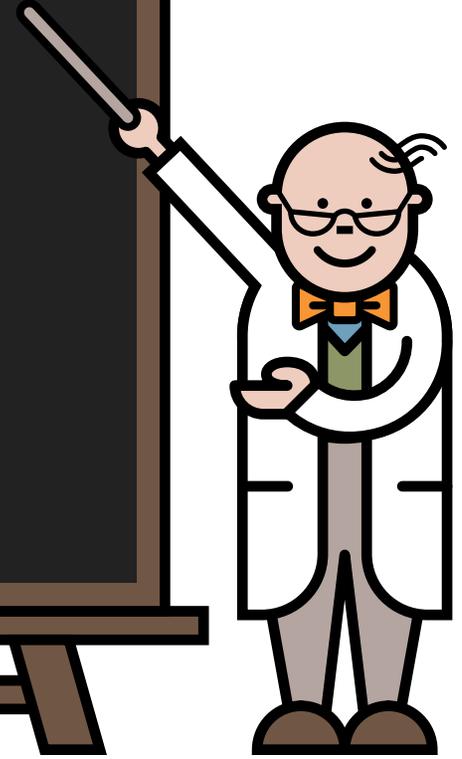
1. نظام غذائي يحد من البروتين الكامل  
✓ تجنب الأطعمة الغنية بالبروتين  
✓ تناول الأطعمة منخفضة البروتين



2. تناول حليب صناعي استقلابي تصفه العيادة، عند التوصية



3. مكملات الجليسين والكارنيتين



# تجنب الأطعمة الغنية بالبروتين

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

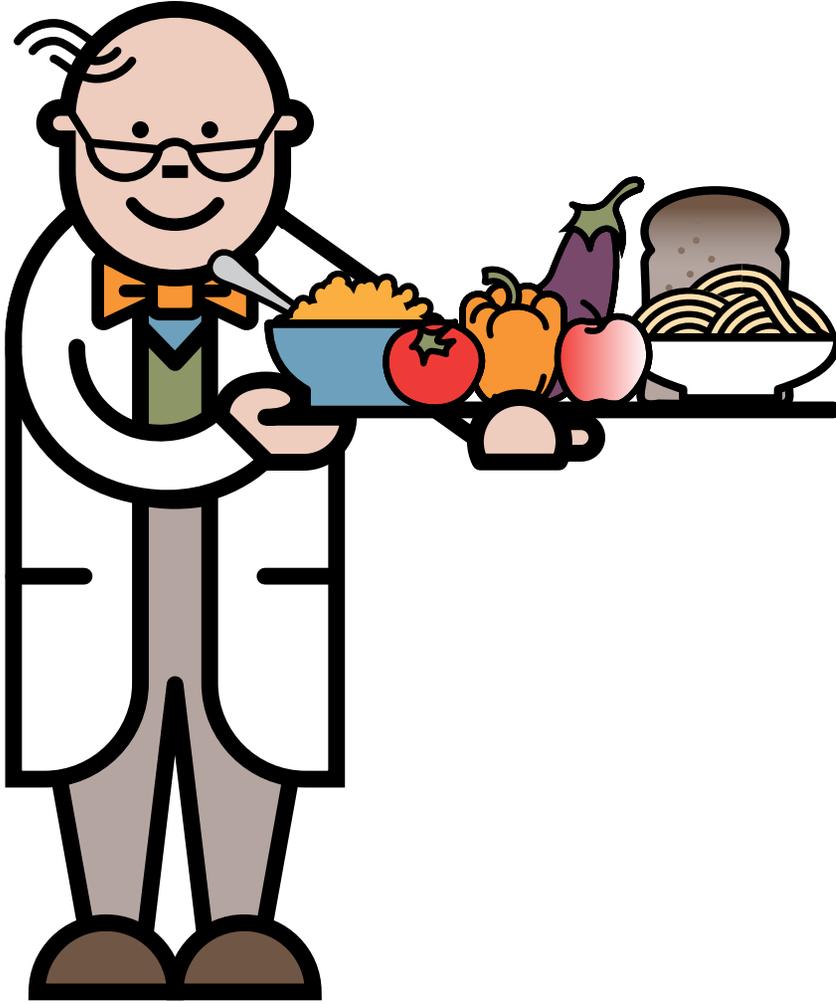


# تناول الأطعمة منخفضة البروتين

هي الأطعمة التي تحتوي على كميات بسيطة من اللوسين 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



# طهي الوجبات منخفضة البروتين

يمكن اعداد 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.





## تغذية الطفل الرضيع بالحليب الصناعي الاستقلابي

يُعتبر اللوسين ضروريًا للتطور الطبيعي وبالتالي يجب تناول كمية محدودة يوميًا.

يوفر حليب الثدي أو حليب الأطفال اللوسين الذي يتطلبه الطفل الرضيع قبل إدخال الأطعمة الصلبة.

يحتاج الطفل الرضيع أيضًا إلى حليب صناعي استقلابي خاص لتوفير بروتين لا يحتوي على اللوسين.

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

# الحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من اللوسين

يُعد الحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من اللوسين متطلباً أساسياً لتلبية الاحتياجات الغذائية للطفل.

كما هو في الحال بالنسبة لحليب الثدي أو حليب الأطفال، يحتوي الحليب الصناعي الاستقلابي على الكربوهيدرات، والدهون، والفيتامينات، والمعادن، ولكن يكون البروتين في صورة أحماض أمينية من دون اللوسين.

يسمح الحليب الصناعي الاستقلابي، بالإضافة إلى الكمية المحددة من اللوسين، للطفل بالحصول على جميع العناصر الغذائية التي يحتاجها للنمو.



## مراقبة اللوسين

عندما يبدأ الطفل الرضيع في تناول الأطعمة الصلبة، ستعمل العيادة لمراقبة اللوسين.

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

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



## النوبة الاستقلابية

تُسبب "النوبة الاستقلابية" تراكم حمض الإيزوفاليريك، وإيزوفاليريل جليسين، وحمض 3-هيدرو إيزوفاليريك، وإيزوفاليريل كارنتين في البول والدم.

وعادةً ما يكون سببها عدوى أو أمراض فيروسية تسبب ارتفاع درجات الحرارة، والتقيؤ، والإسهال.

من المهم السيطرة علي النوبة الاستقلابية بسرعة وبشكل سليم.



# كيف يتم معالجة IVA مرض حموضة الدم أيزوفاليريك خلال المرض؟



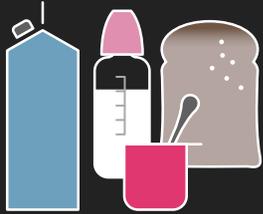
خلال أي مرض، تحتاج أجسامنا إلى طاقة إضافية. لذلك سيبدأ الجسم في تكسير بروتين الخلايا مما يؤدي إلى زيادة مستويات اللوسين في الدم. ويُشار إلى هذه العملية أيضًا بالأبيض الهدمي. وسيؤدي ذلك إلى تراكم سريع لحمض الأيزوفاليريك ومواد أخرى ضارة، وبالتالي يتسبب في نوبة استقلابية.

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

# كيف يتم معالجة IVA مرض حموضة الدم أيزوفاليريك خلال المرض؟

يرجى اتباع دائمًا إرشادات فريقك الطبي.

يرجى الاتصال بالفريق الطبي عند ظهور أول علامات المرض. قد يُطلب منهم بدء بروتوكول الطوارئ الذي قد يتضمن ما يلي:



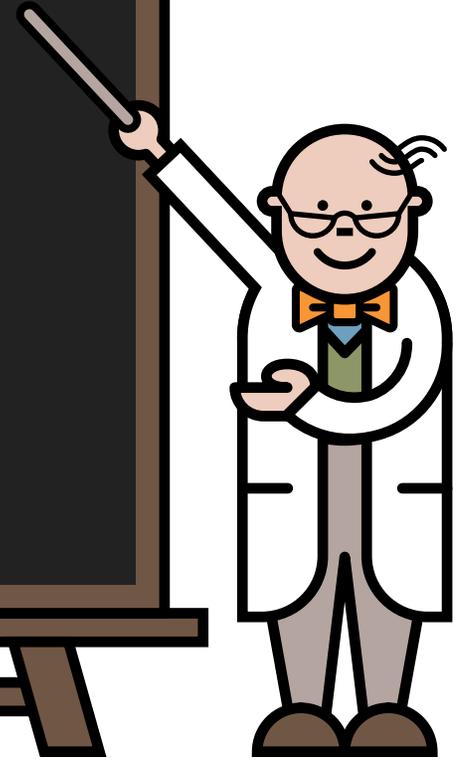
✓ إيقاف جميع البروتينات في الأطعمة والمشروبات



✓ الاستمرار على الحليب الصناعي الاستقلابي والجلوكوز، إذا تم وصفه



✓ الاستمرار على مكملات الجليسين والكارنيتين، إذا تم وصفها



# كيف يتم معالجة IVA مرض حموضة الدم أيزوفاليريك خلال المرض؟

يرجى اتباع دائماً 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

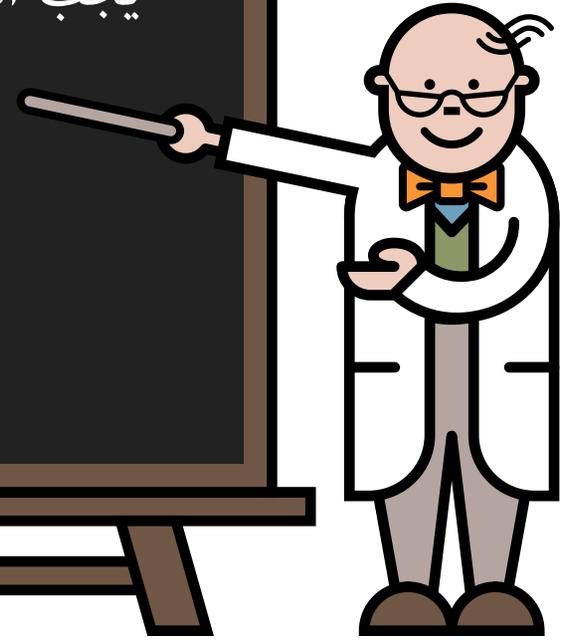


✓ يجب القيام بإطلاع فريق التغذية الاستقلابية بشكل منتظم

## الأهم من ذلك

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

يجب اتباع تعليماتهم على الفور من دون تأخير.



# ما الذي تتم متابعته أيضًا في IVA مرض حموضة الدم أيزوفاليريك



✓ إجراء اختبارات دم لمعرفة مستويات  
الحمض الأميني والعناصر الغذائية

✓ الطول والوزن

✓ يتم تعديل النظام الغذائي وفقًا للنمو  
واختبارات الدم

✓ فحص النمو

# 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.



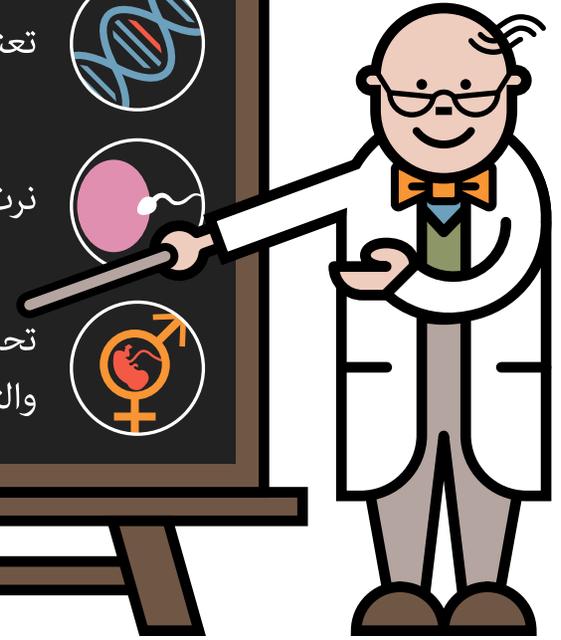
تعني كلمة "طفرة" تغييراً أو خطأً في التعليمات الوراثية.



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 IVA مرض حموضة الدم أيزوفاليريك

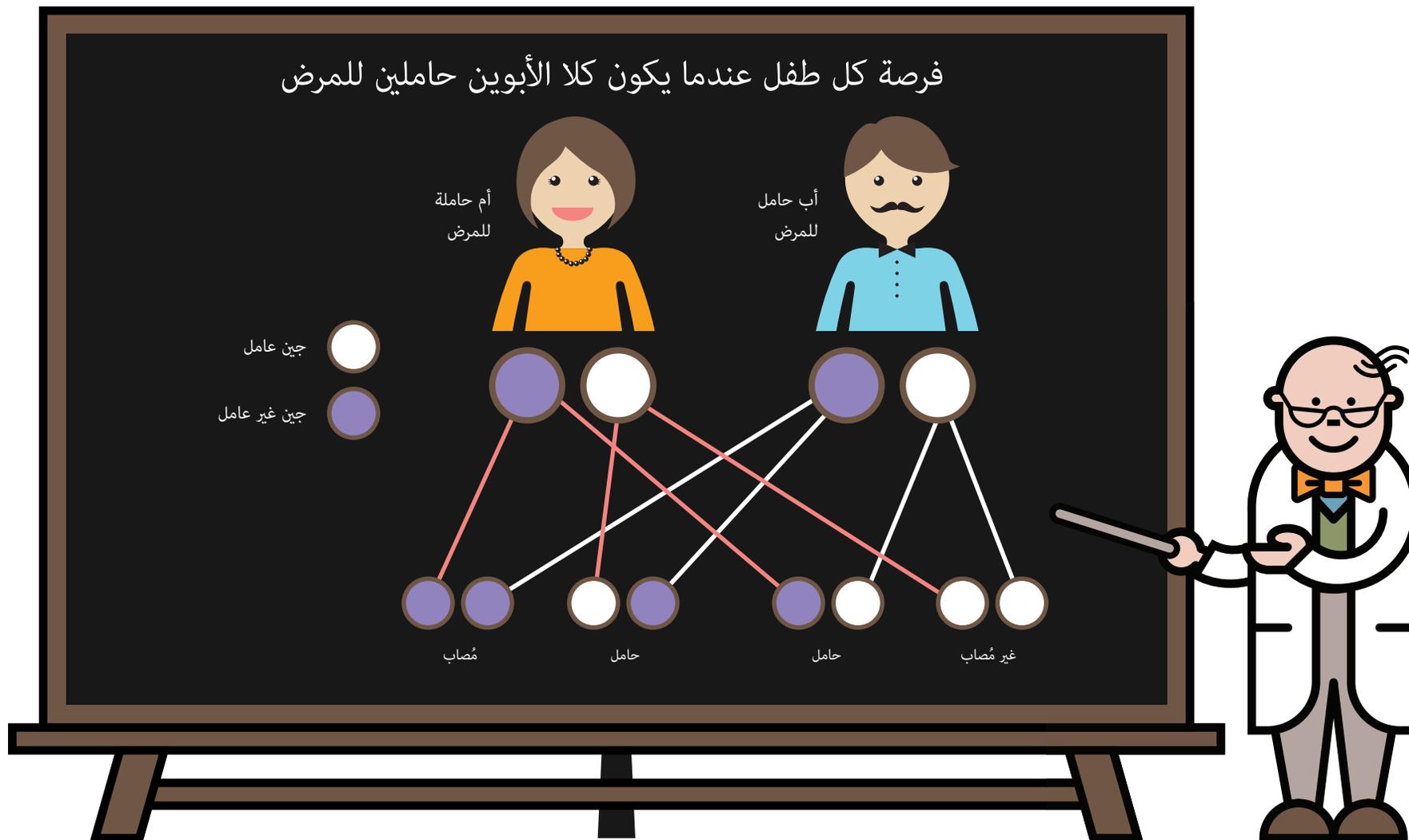
✓ IVA (مرض حموضة الدم أيزوفاليريك) هو حالة وراثية. ولا يوجد شيء يُمكن القيام به لتفادي إصابة الطفل بهذا المرض (IVA).

✓ ولدى كل شخص زوج من الجينات ينتج إنزيم isovaleryl-CoA dehydrogenase. في الأطفال الذين يعانون من IVA (Isovaleric Acidemia) مرض حموضة الدم أيزوفاليريك لا يعمل أي من هذين الجينين بشكل صحيح. يرث هؤلاء الأطفال جين (حموضة الدم أيزوفاليريك) واحد غير عامل من كل من الأبوين.

✓ يكون آباء الأطفال الذين يعانون من مرض حموضة الدم أيزوفاليريك حاملين للمرض.

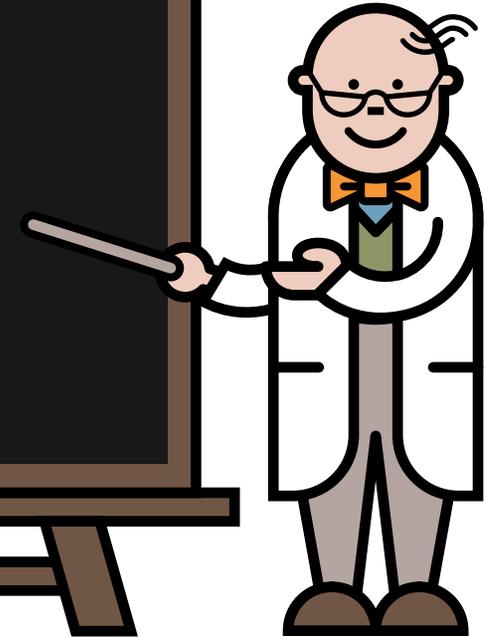
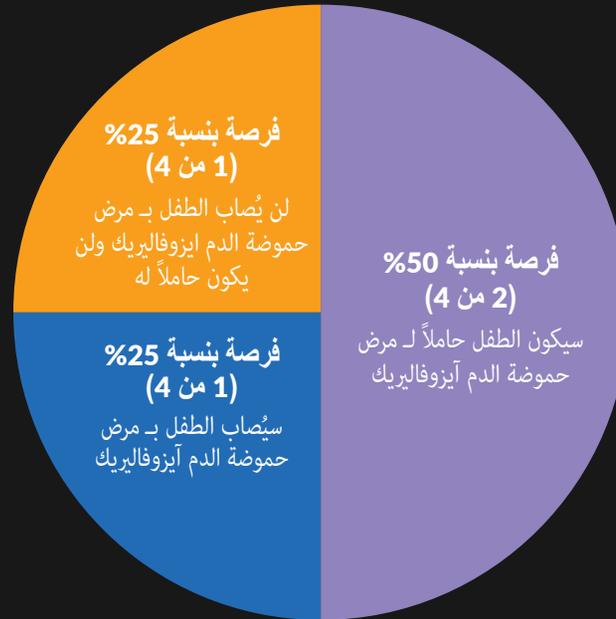
✓ لا يصاب الحاملون بمرض حموضة الدم أيزوفاليريك لأن الجين الآخر لهذا الزوج يعمل بشكل سليم.





# فرص انتقال المرض عند الحمل في المستقبل

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



# الدورس المستفادة

✓ مرض حموضة الدم آيزوفاليريك هو اضطراب استقلابي خطير موروث يُمكن أن يؤدي إلى الإصابة بضرر شديد بالدماغ.

✓ ويمكن الوقاية من الضرر عن طريق اتباع نظام غذائي يحد من البروتين الكامل، وتناول حليب صناعي استقلابي، ومكملات الجليسين والكارنيتين، والعلاج المناسب للمرض.

✓ خلال المرض، لا بد من البدء في إتباع خطة الطوارئ على الفور، عدم تأخير البدء ومن الضروري القيام بالاختبارات المعملية المنتظمة لتحديد الحاجة إلى التغيير في العلاج.

✓ عندما يكون الطفل مريضًا، أو لا يتصرف كالمعتاد، فمن المهم التواصل مع فريق التغذية الاستقلابية على الفور لتفادي حدوث نوبة استقلابية.



## نصائح مفيدة

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

✓ توصف عيادة التغذية الاستقلابية منتجات النظام الغذائي الخاص والحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من اللوسين.

✓ يجب التأكد دائماً من إعطاء الكمية الصحيحة من الحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من اللوسين على النحو الموصوف من قبل عيادة التغذية الاستقلابية وبروتوكول الطوارئ الخاص.

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



# مَن هم أعضاء فريق التغذية الاستقلالية (تفاصيل الاتصال)

## أخصائي التغذية

الاسم: .....

رقم الهاتف: .....

البريد الإلكتروني: .....

## المرضة

الاسم: .....

رقم الهاتف: .....

البريد الإلكتروني: .....

## الطبيب

الاسم: .....

رقم الهاتف: .....

البريد الإلكتروني: .....

# ملاحظات

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

# ملاحظات

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

# ملاحظات

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....



# 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 بـر جارد وويندل

تمت مراجعتها وتقيحها لأمريكا الشمالية من قبل: إيه. هوبير

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

**NUTRICIA** تدعمه  
كخدمة إلى الطب الاستقلابي

ZIVATBAR 06/20

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America