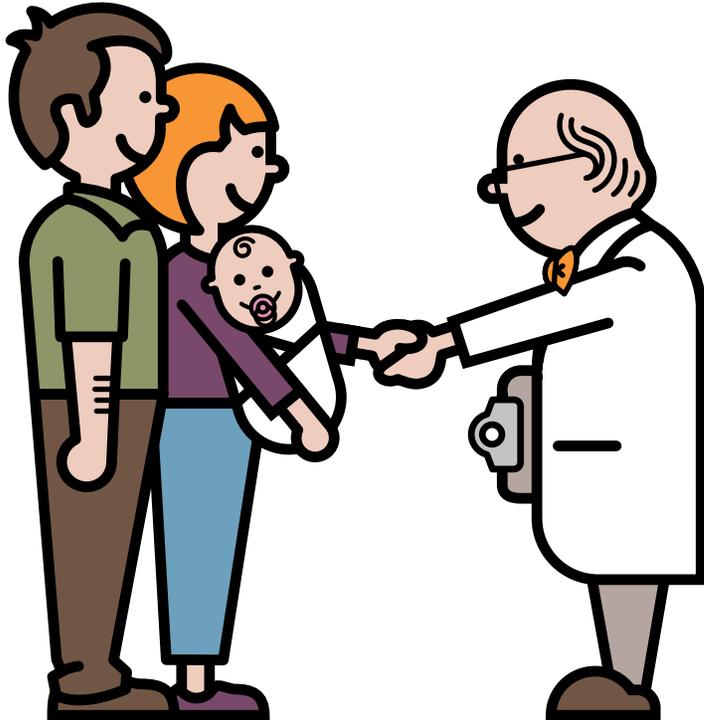


مرض داء البول القيقبي

# MSUD

(ام- اس- يو- دي)



معلومات لذوي الاطفال حديثي الولادة  
المصابين بمرض داء البول القيقبي

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 برجرارد ويندل

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 أعتمد في الأصل من قبل مجموعة أخصائيي التغذية التابعة لـ BIMDG (المجموعة البريطانية للأمراض الوراثية الاستقلابية) للاستخدام داخل المملكة المتحدة وأيرلندا، أعتمد أيضاً من قبل شركة Nutricia North America للاستخدام داخل الولايات المتحدة وكندا. لم يعد 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



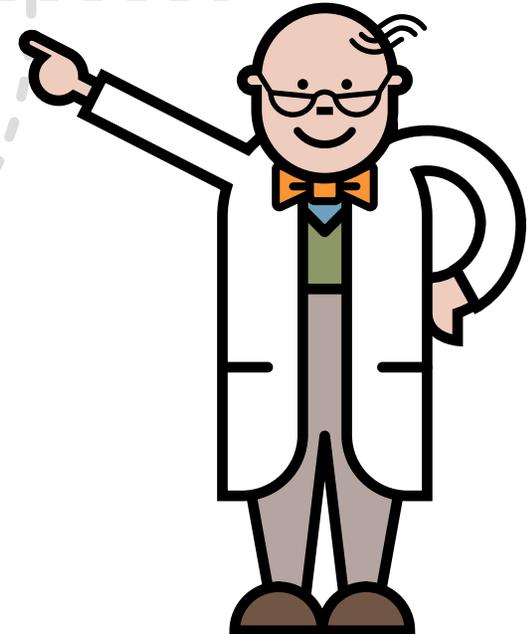
**NUTRICIA**

# ما هو MSUD؟

MSUD هو اختصار لمرض داء البول القيقبي باللغة الإنجليزية.  
وهي حالة استقلابية وراثية.

Maple Syrup Urine Disease

MSUD



## ما هو MSUD؟



# كيف يؤثر MSUD مرض داء البول القيقبي على الجسم؟

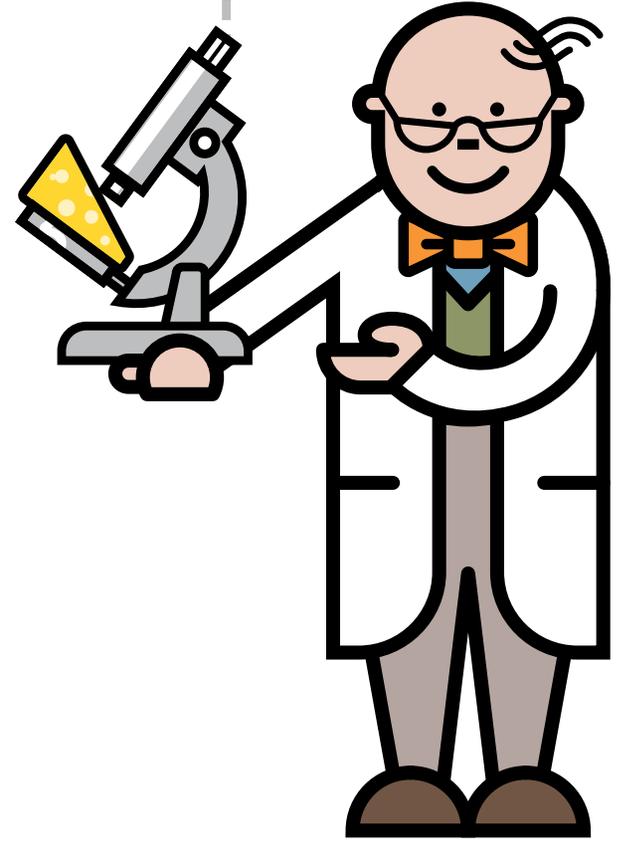
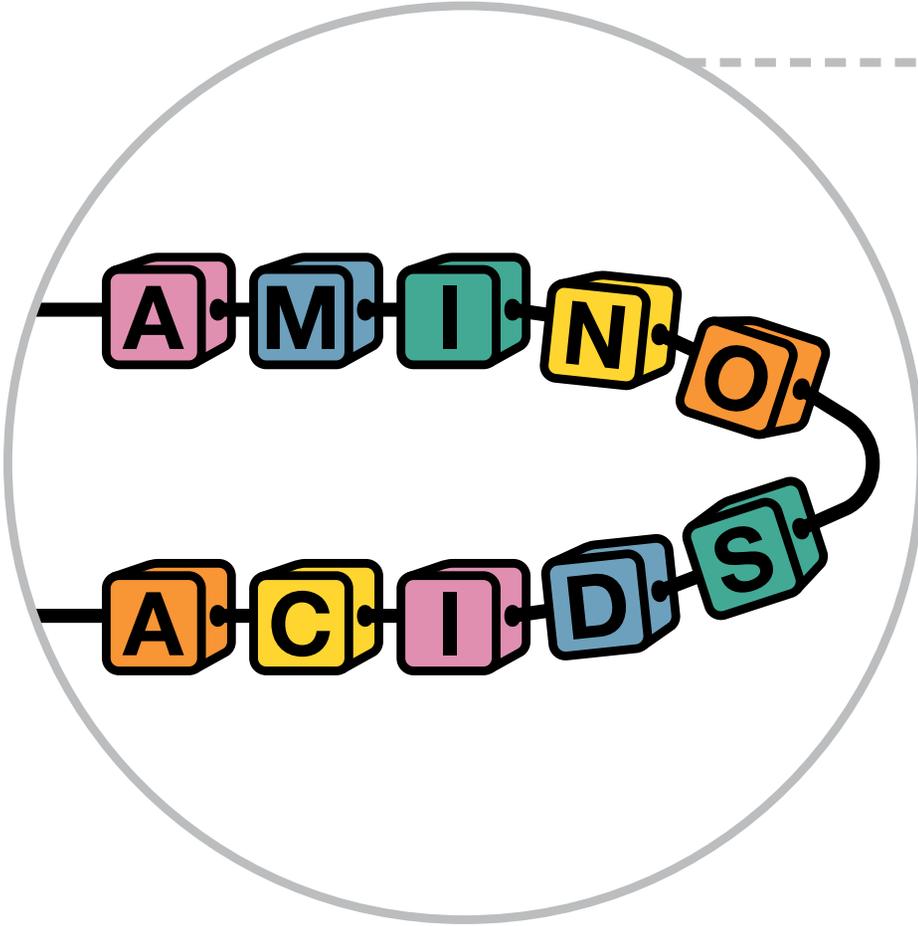


يؤثر MSUD مرض داء البول القيقبي على طريقة  
تكسير الجسم للبروتين.

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.



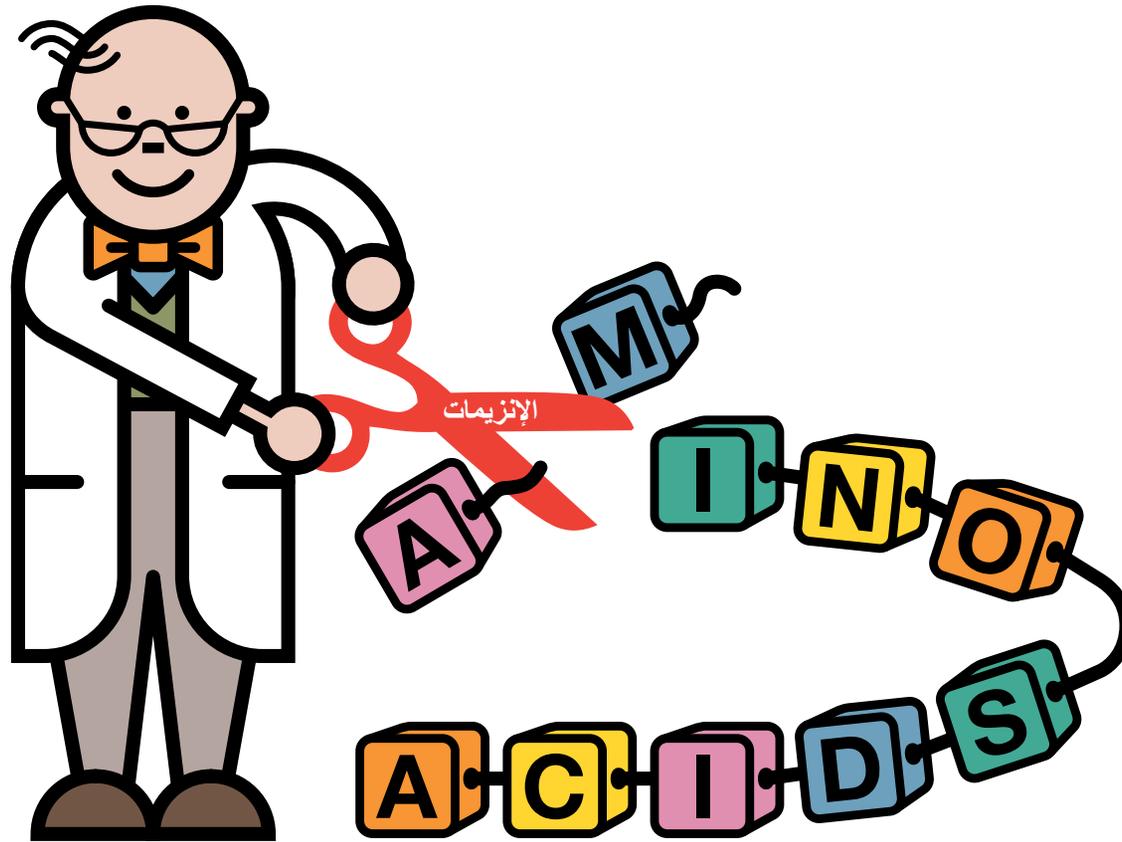
# استقلاب (التمثيل الغذائي) للبروتين

الاستقلاب يشمل العمليات التي تحدث داخل خلايا الجسم.



# ما الذي تقوم به الإنزيمات؟

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

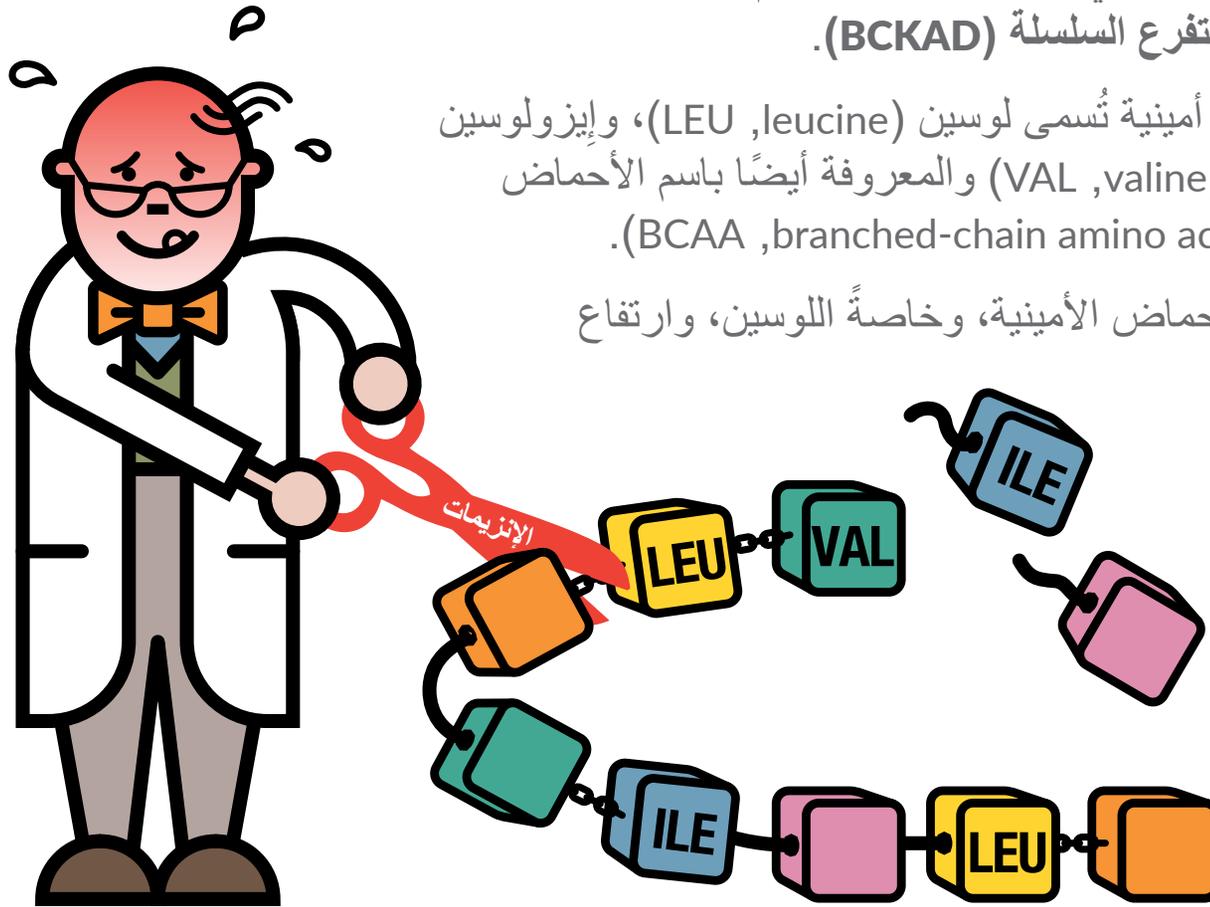


# ماذا يحدث في MSUD مرض داء البول القيقبي؟

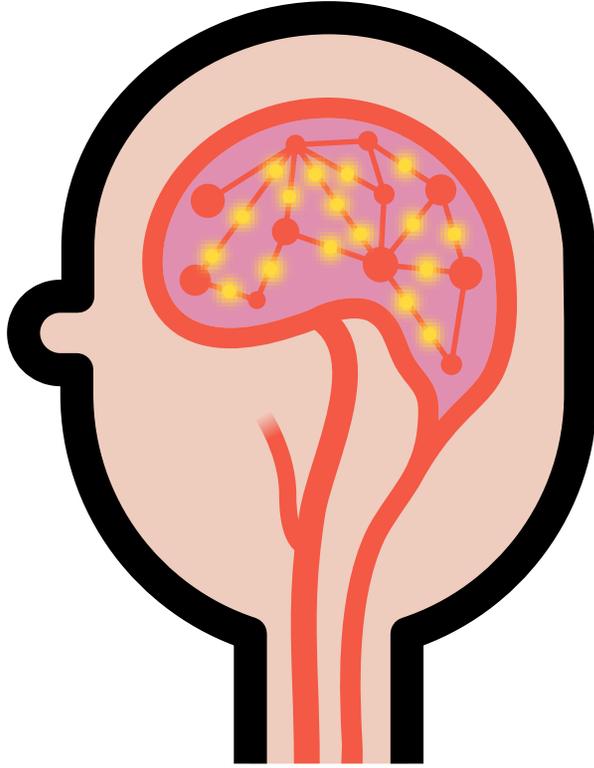
ينجم MSUD مرض داء البول القيقبي عن نقص مركب إنزيم يُسمى نازعة هيدروجين الحمض الكيتوني متفرع السلسلة (BCKAD).

لا يمكن تكسير ثلاثة أحماض أمينية تُسمى لوسين (LEU, leucine)، وإيزولوسين (ILE, isoleucine)، وفالين (VAL, valine) والمعروفة أيضاً باسم الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة (BCAA, branched-chain amino acids).

وهذا يؤدي إلى تراكم هذه الأحماض الأمينية، وخاصةً اللوسين، وارتفاع مستوياتها في الدم والدماغ.



# ما هي المشاكل التي يمكن أن تحدث عند الإصابة بـ MSUD مرض داء البول القيقبي



يتراكم اللوسين والمواد الأخرى ليصل إلى مستويات عالية جدا في الدم والدماغ.

وهذا قد يؤثر على الرضع والأطفال بطرق مختلفة.

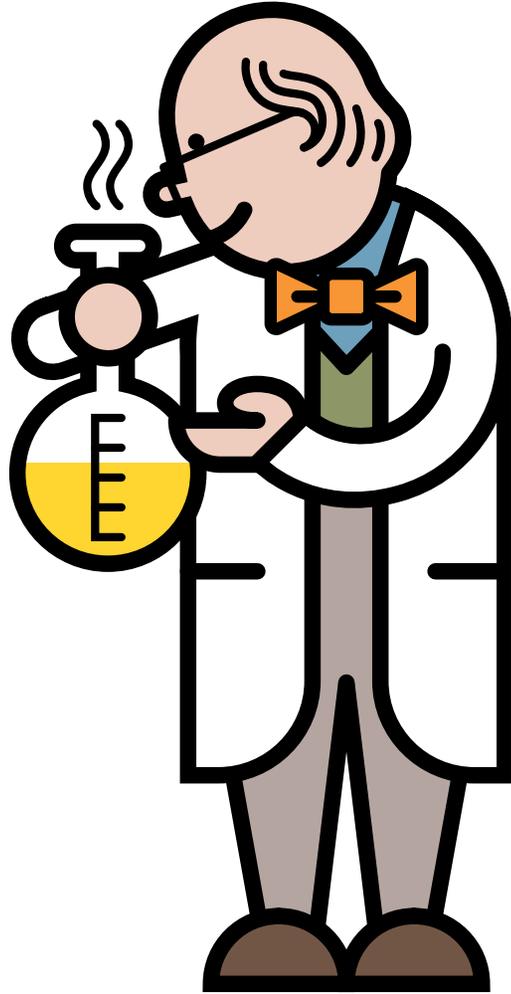
وفي حالة عدم العلاج يظهر على بعض الأطفال الرضع أعراض مثل قلة النوم والانفعال في الأيام القليلة الأولى. وقد تتدهور الحالة الصحية وتتفاقم إلى غيبوبة قد تسبب تلف في الدماغ.

بينما قد تظهر الأعراض في مراحل عمرية لاحقة، وقد يكون سبب ذلك عدوى مثل الأنفلونزا أو التقيؤ.

بدء العلاج في وقت مبكر من الممكن أن يمنع تلف الدماغ وصعوبات التعلم.

# ماذا عن الأعراض الأخرى؟

قد يكون للبول والعرق رائحة مميزة (كرائحة شراب القيقب) قبل التشخيص أو عند المرض.



# كيف يتم تشخيص مرض داء البول القيقبي؟



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

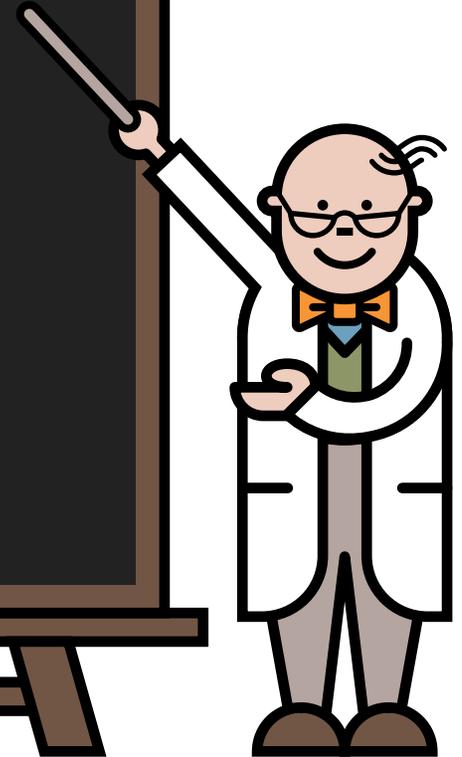
يتم تحليل عينة الدم وقياس مستويات اللوسين، والإيزولوسين، والفالين.

قد يعني ارتفاع مستوى هذه الأحماض الأمينية أن الطفل مصاب بـ MSUD (مرض داء البول القيقبي)، مما يستدعي إجراء المزيد من الاختبارات لتأكيد التشخيص.

# كيف يمكن السيطرة علي MSUD مرض داء البول القيقبي على أساس يومي؟



1. نظام غذائي يحد من البروتين الكامل  
✓ تجنب الأطعمة الغنية بالبروتين  
✓ تناول الأطعمة منخفضة البروتين
2. حليب صناعي استقلابي، تصفه عيادتك
3. مكملات الإيزولوسين والفالين، عند التوصية



## تجنب الأطعمة الغنية بالبروتين

يجب تجنب الأطعمة الغنية بالبروتين، وبالتالي BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة)\*. وتشمل اللحوم، والأسماك، والبيض، والجبن، والحليب، والخبز، والمعكرونة، والمكسرات، وفول الصويا، والتوفو.



12\* تذكر أن BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة) هي الأحماض الأمينية مثل اللوسين (LEU, leucine) والإيزولوسين (ILE, isoleucine) والفالين (VAL, valine)

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

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America

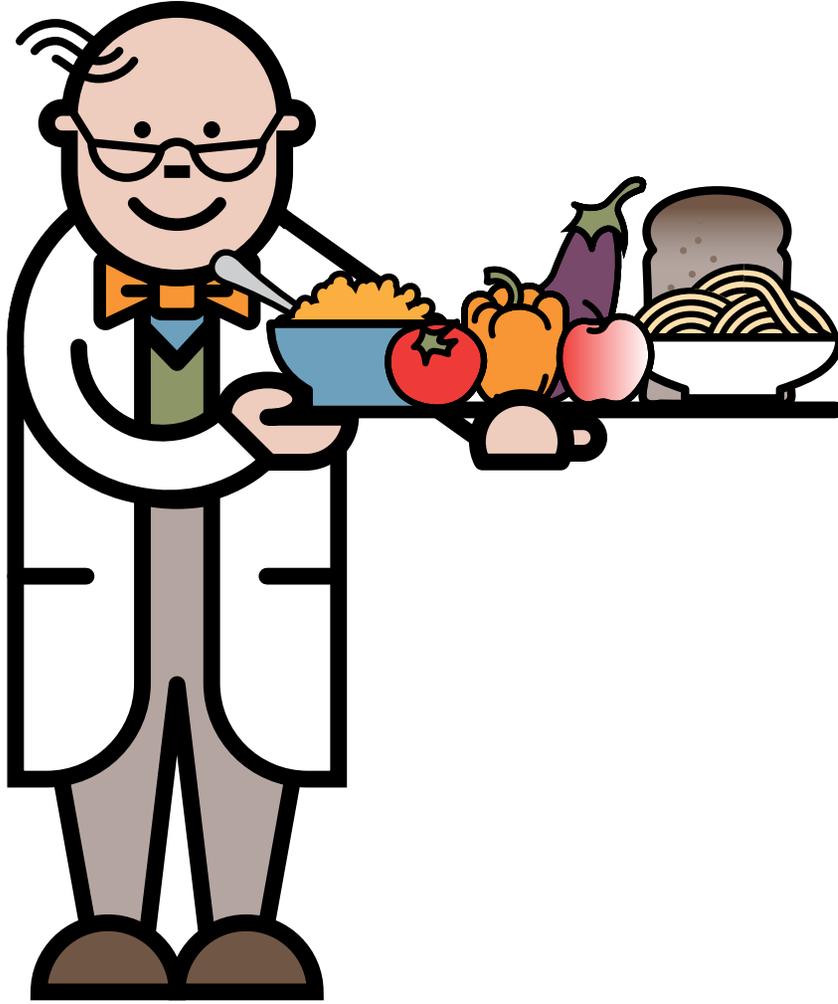
# تناول الأطعمة منخفضة البروتين

هي الأطعمة التي تحتوي على كميات صغيرة من BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة)\* والتي يُمكن استخدامها بكميات عادية.

وتتضمن العديد من الفواكه والخضروات والأطعمة الخاصة منخفضة البروتين.

حيث إنها 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

تُعتبر BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة)\* ضرورة للتطور الطبيعي وبالتالي يجب تناول كمية محدودة ومضبوطة يوميًا.

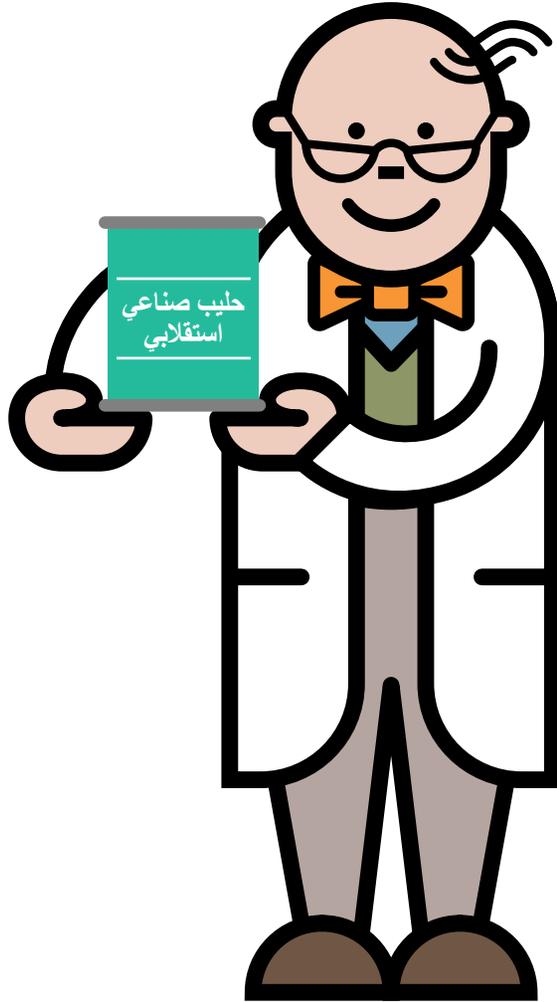
يوفر حليب الثدي أو حليب الأطفال BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة) التي يتطلبها طفلك الرضيع قبل البدء بتناول الأطعمة الصلبة، الذي يبدأ بصفة عامة في عمر الأربعة أو الستة أشهر.

يحتاج طفلك أيضًا إلى حليب صناعي استقلابي خاص لتوفير بروتين لا يحتوي على BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة).

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



# الحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة)\*



يُعد الحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من اللوسين والإيزولوسين والفالين 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، أما البروتين في صورة أحماض أمينية من دون BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة).

يسمح الحليب الصناعي الاستقلابي، بالإضافة إلى الكمية المحددة من BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة)، للطفل بالحصول على جميع العناصر الغذائية التي يحتاج إليها للنمو.

# مراقبة BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة)\*



عندما يبدأ الطفل الرضيع في تناول الأطعمة الصلبة، ستعمل معك العيادة لتعقب BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة).

يجب وزن الأطعمة أو قياسها باستخدام المقاييس المنزلية (1 كوب، ملعقة كبيرة، وما إلى ذلك) لتحديد كمية BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة).

يُمكن أن تساعد العيادة في إيجاد أفضل الأدوات التي تستخدم في تحديد كمية BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة) الموجودة بالأطعمة.



# كيف تتم مراقبة MSUD (مرض داء البول القيقبي)؟



تُجرى اختبارات دم منتظمة في المنزل أو في العيادة  
وتُراجع من قِبَل أخصائي التغذية.  
ويتم اختبار العينة لمعرفة كمية BCAA (الأحماض  
الأمينية متفرعة السلسلة)\* التي تحتويها.  
وسيتصل أخصائي التغذية الاستقلالية للتزويد بالنتائج  
ومناقشة أي تغييرات في العلاج.



## النوبة الاستقلابية

تسبب "النوبة الاستقلابية" تراكم اللوسين وموادًا سامة أخرى.

وعادةً ما يكون سببها عدوي أو أمراض فيروسية والتي تؤدي ارتفاع درجات الحرارة، والتقيؤ، والإسهال.

من المهم السيطرة علي النوبة الاستقلابية بسرعة وبشكل سليم.

# كيف يتم السيطرة علي MSUD مرض داء البول القيقبي خلال المرض؟



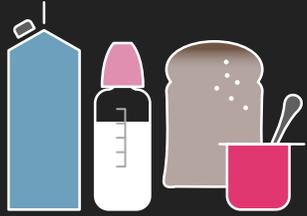
خلال أي مرض، تحتاج أجسامنا إلى طاقة إضافية. لذلك سيبدأ الجسم في تكسير بروتين الخلايا، مما يؤدي إلى زيادة مستويات اللوسين في الدم. ويُشار إلى هذه العملية أيضاً بالأبيض الهدمي.

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

# كيف يتم السيطرة علي MSUD مرض داء البول القيقبي خلال المرض؟

يرجى اتباع دائمًا  
إرشادات فريقك  
الطبي.

يرجى الاتصال بالفريق الطبي عند ظهور أول علامات المرض.  
وقد يتعين:



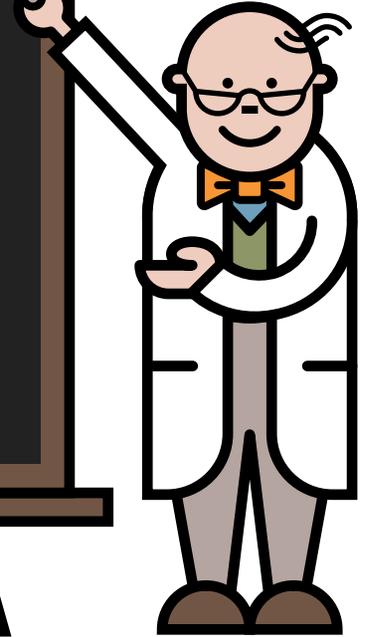
✓ إيقاف جميع البروتينات في الأطعمة والمشروبات



✓ بدء خطة الطوارئ. ويتألف من الحليب الصناعي  
الاستقلابي والجلوكوز



✓ الاستمرار في تناول مكملات الإيزولوسين  
والفالين، إذا تم وصفها



# كيف يتم السيطرة على MSUD مرض داء البول القيقبي خلال المرض؟

يرجى اتباع دائماً  
إرشادات الفريق  
الطبي.



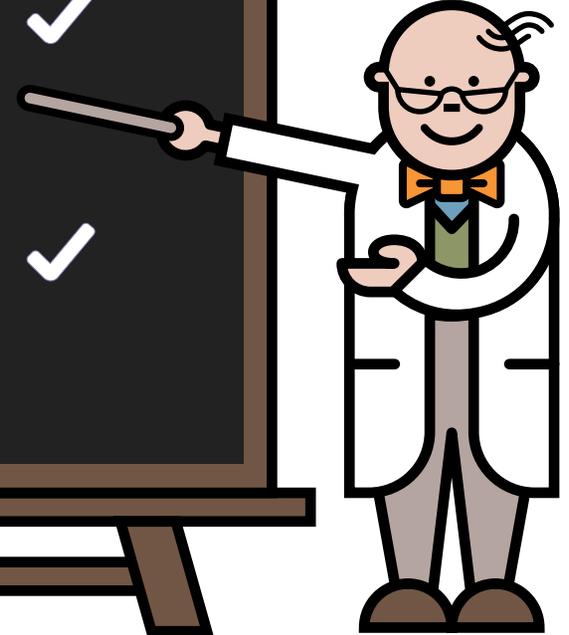
✓ تؤخذ دائماً كميات كاملة من الأطعمة في حالة الطوارئ على النحو الموصوف



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



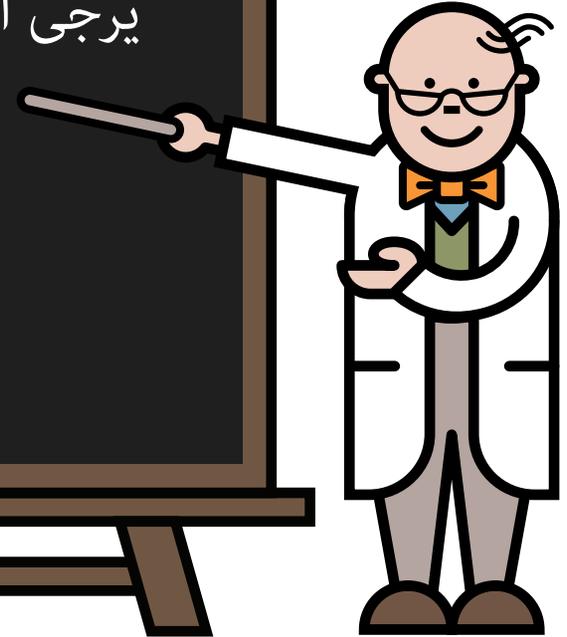
✓ يجب إطلاع فريق التغذية الاستقلابية بشكل منتظم



## الأهم من ذلك

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

يرجى اتباع تعليماتهم على الفور من دون تأخير.



# ما الذي تتم مراقبته أيضًا في MSUD مرض داء البول القيقبي



- ✓ 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.



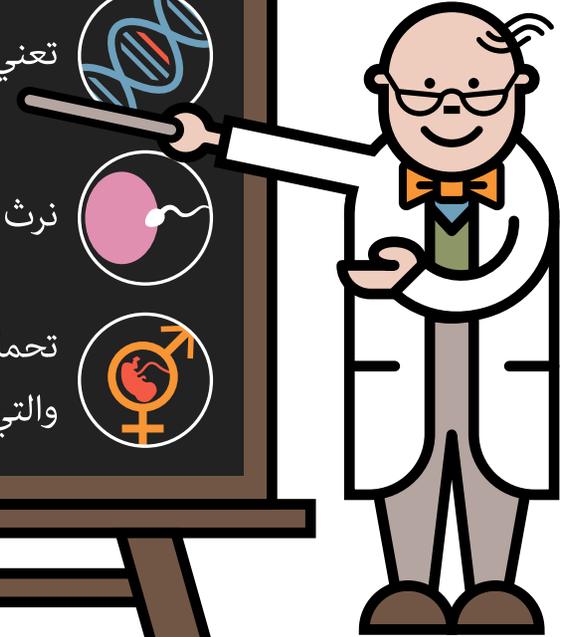
تعني كلمة "طفرة" تغييراً أو خطأً في التعليمات الوراثية.



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.



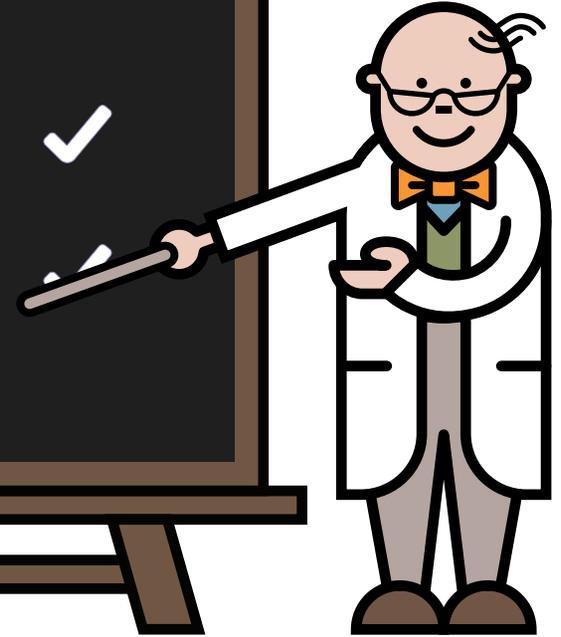
# كيف يرث الشخص MSUD مرض داء البول القيقبي

MSUD مرض داء البول القيقبي هو حالة وراثية. ولا يوجد شيء يُمكن القيام به لتفادي إصابة الطفل بـ MSUD مرض داء البول القيقبي. ✓

ولدى كل شخص زوج من الجينات ينتج إنزيم branched chain ketoacid dehydrogenase. في الأطفال الذين يعانون من MSUD مرض داء البول القيقبي، لا يعمل أي من هذين الجينين بشكل صحيح. يرث هؤلاء الأطفال جين MSUD مرض داء البول القيقبي واحد غير عامل من كلا من الأبوين. ✓

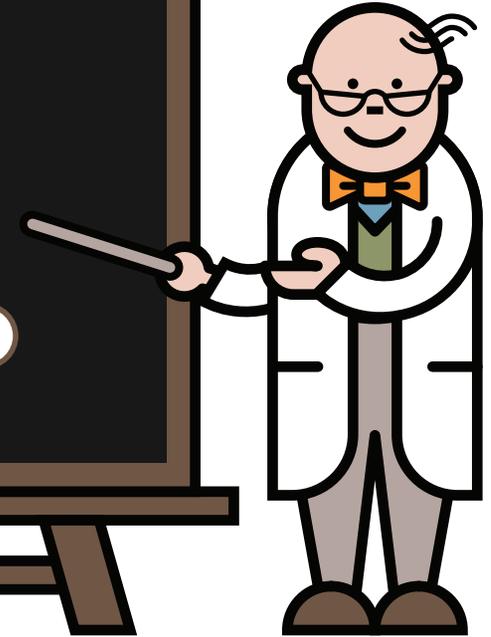
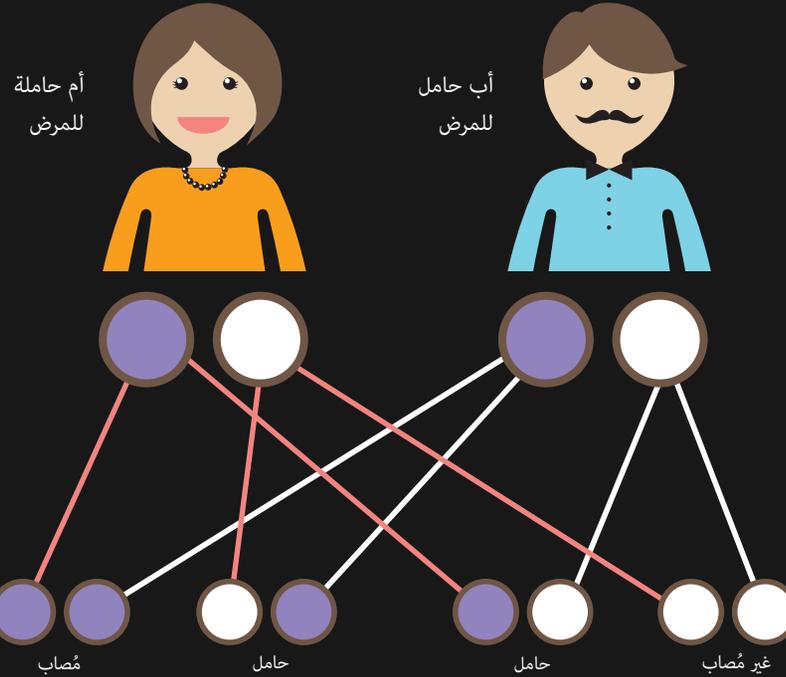
يكون آباء الأطفال الذين يعانون من MSUD مرض داء البول القيقبي حاملين للمرض. ✓

لا يُصاب الحاملون بمرض MSUD مرض داء البول القيقبي لأن الجين الآخر لهذا الزوج يعمل بشكل سليم.



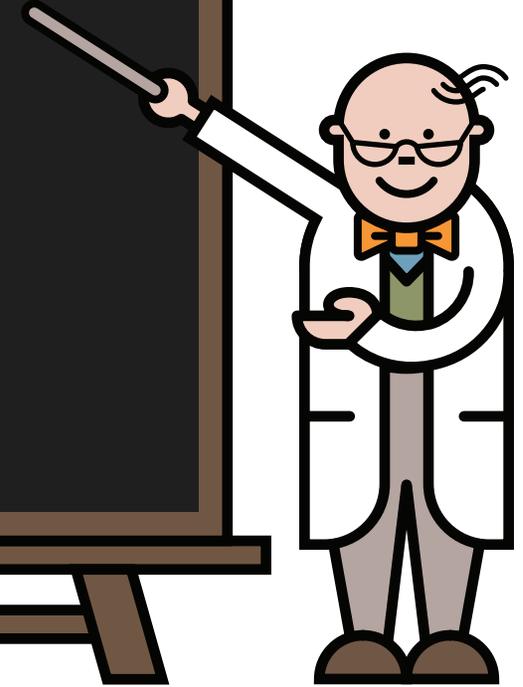
# التوارث — الصفة المتنحية - النتائج الممكنة

فرصة كل طفل عندما يكون كلا الأبوين حاملين للمرض



# 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

✓ MSUD مرض داء البول القيقبي هو اضطراب استقلابي خطير موروث يُمكن أن يؤدي إلى الإصابة بضرر شديد بالدماغ.

✓ ويمكن الوقاية من هذا الضرر عن طريق اتباع نظام غذائي يحد من البروتين الكامل، وتناول الحليب الصناعي الإِستقلابي والعلاج المناسب للمرض

✓ خلال المرض، لا بد من البدء في إتباع خطة الطوارئ على الفور، وعدم تأخير بدء العلاج. تعد اختبارات نقطة الدم المنتظمة ضرورية لمراقبة مستويات BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة)\* في الدم.

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



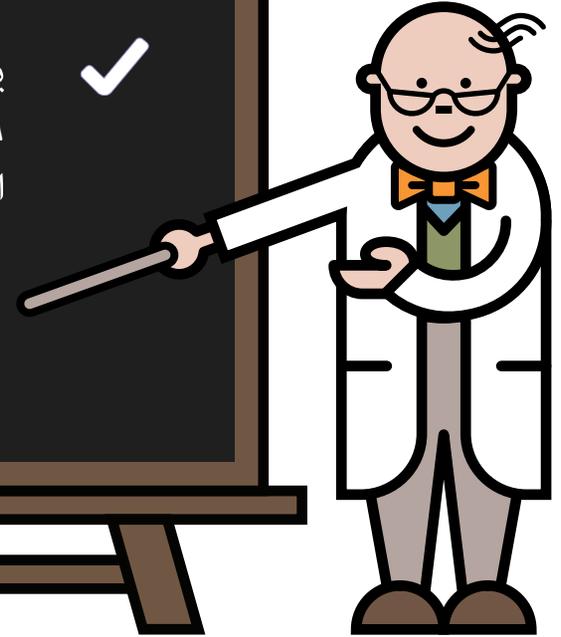
## نصائح مفيدة

يجب التأكد دائماً من حصولك على قدر كبير من الأطعمة منخفضة البروتين، والحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة)\* وعدم انتهاء صلاحيتها. ✓

توصف عيادة التغذية الاستقلابية منتجات النظام الغذائي الخاص لك والحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة). ✓

يجب التأكد دائماً من إعطاء الكمية الصحيحة من حليب الأطفال الصناعي الخالي من BCAA (الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة) على النحو الموصوف من قبل عيادة التغذية الاستقلابية خطة الطوارئ. ✓

ويجب تذكّر أنه عند علاج المرض بشكل صحيح، يُمكن للطفل الاستمتاع بالنمو والتطور الطبيعيين.



# مَن هم أعضاء فريق التغذية الاستقلالية (تفاصيل الاتصال)

## أخصائي التغذية

الاسم: .....

رقم الهاتف: .....

البريد الإلكتروني: .....

## الممرضة

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، 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

ZMSUDTBAR 06/20

© حقوق الطبع والنشر 2020 Nutricia North America