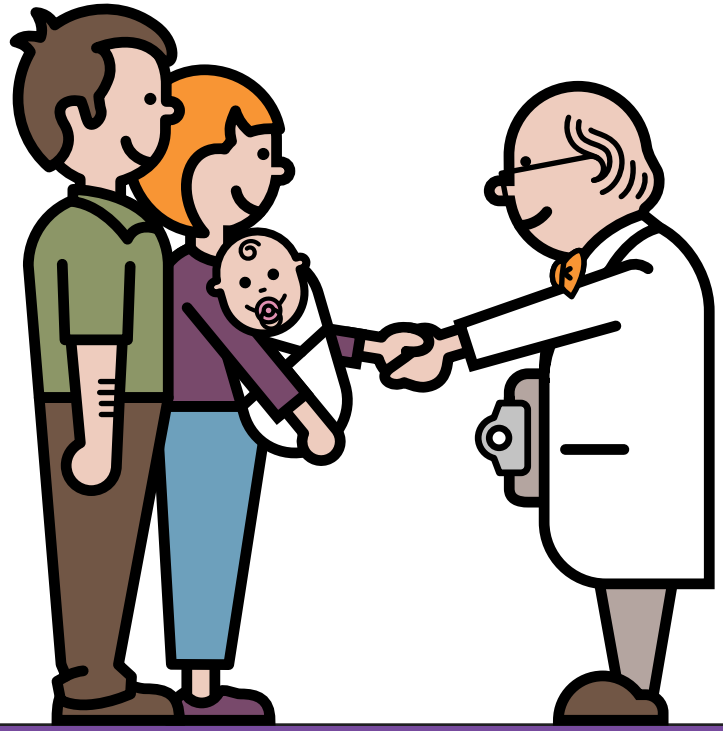
مرض البيلة الكيتونية الفينولية
(فينايل كيتون يوريا) الفينيل كيتون

PKU

(بي-كي-يو)



معلومات لذوي الأطفال حديثي الولادة
المصابين بمرض البيلة الكيتونية الفينولية

اعتمدته 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 قِبل برجارد ووينديل

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 يمثل 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 مرض PKU؟

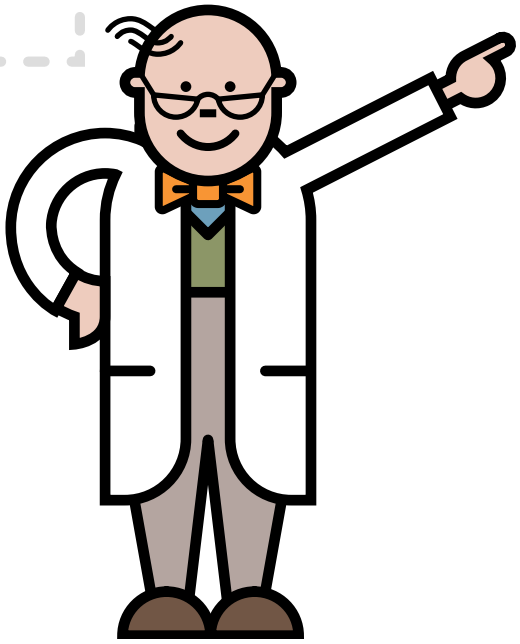
PKU هي اختصار لمرض البيلة الكيتونية الفينولية
(الفينايل كيتون يوريا)

تُنطق في-نيل-كيتون-يوريا.

وهي حالة استقلابية وراثية.

Phenyl keton uria

PKU



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

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

ما هو PKU؟

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 يؤثر PKU الفينيل كيتون يوريا على الجسم؟

يؤثر PKU (Phenylketonuria الفينيل كيتون يوريا) على طريقة تكسير الجسم للبروتين.

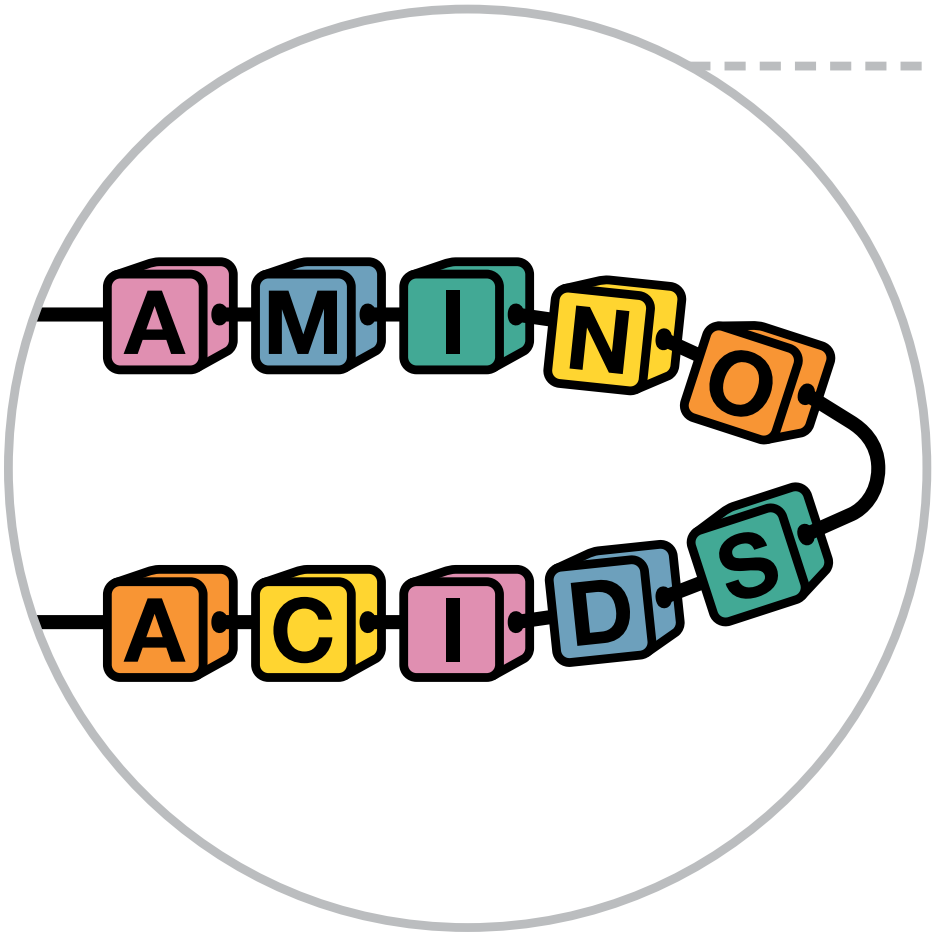
يوجد البروتين في أجسامنا وفي العديد من الأطعمة. ويحتاج الجسم إلى البروتين للنمو والإصلاح.

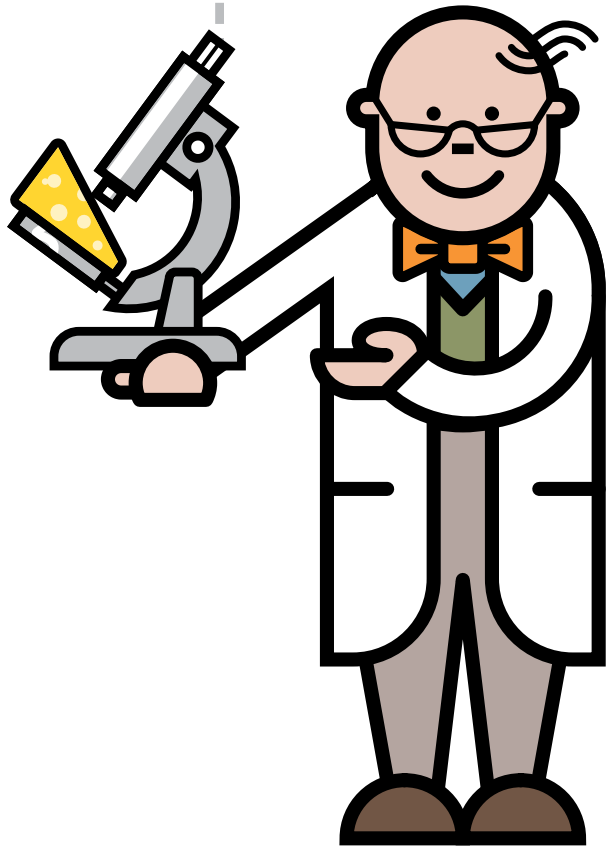
© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
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.





© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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

استقلاب (التمثيل الغذائي) للبروتين

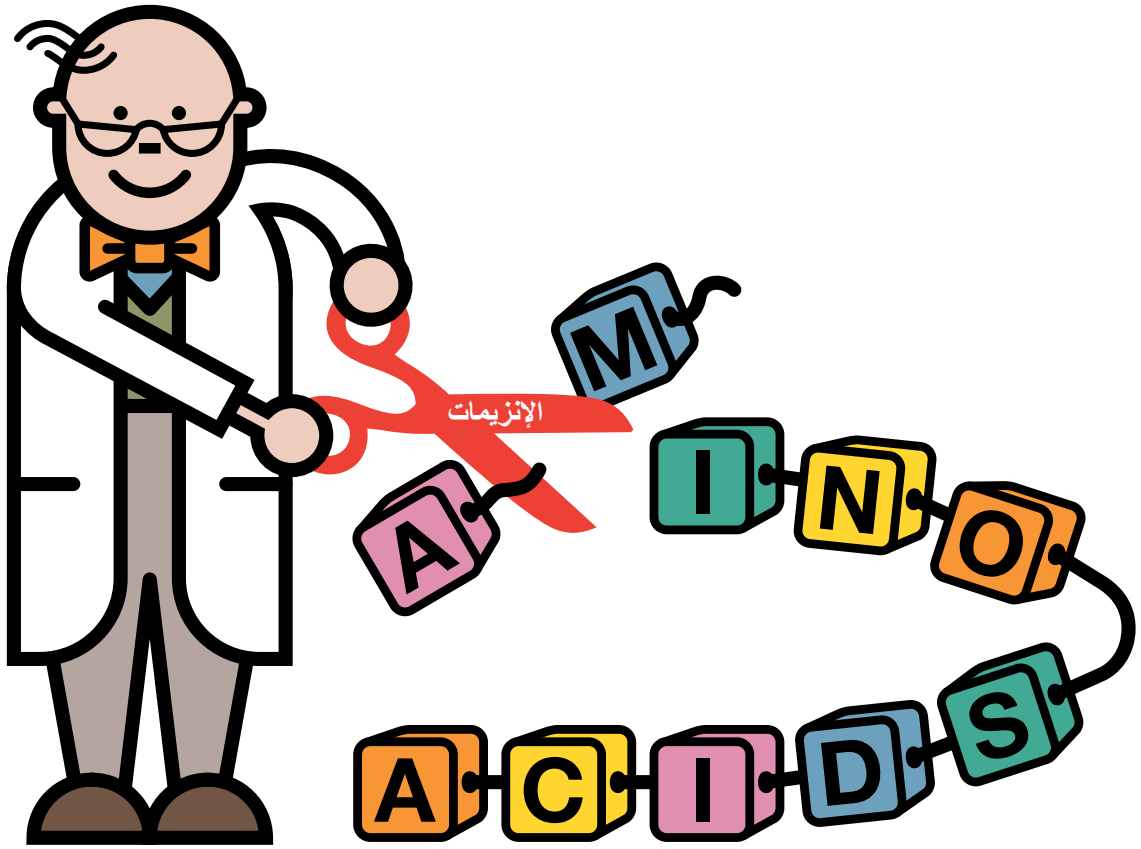
الاستقلاب يشمل العمليات التي تحدث داخل خلايا الجسم.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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

ما الذي تقوم به الإنزيمات؟

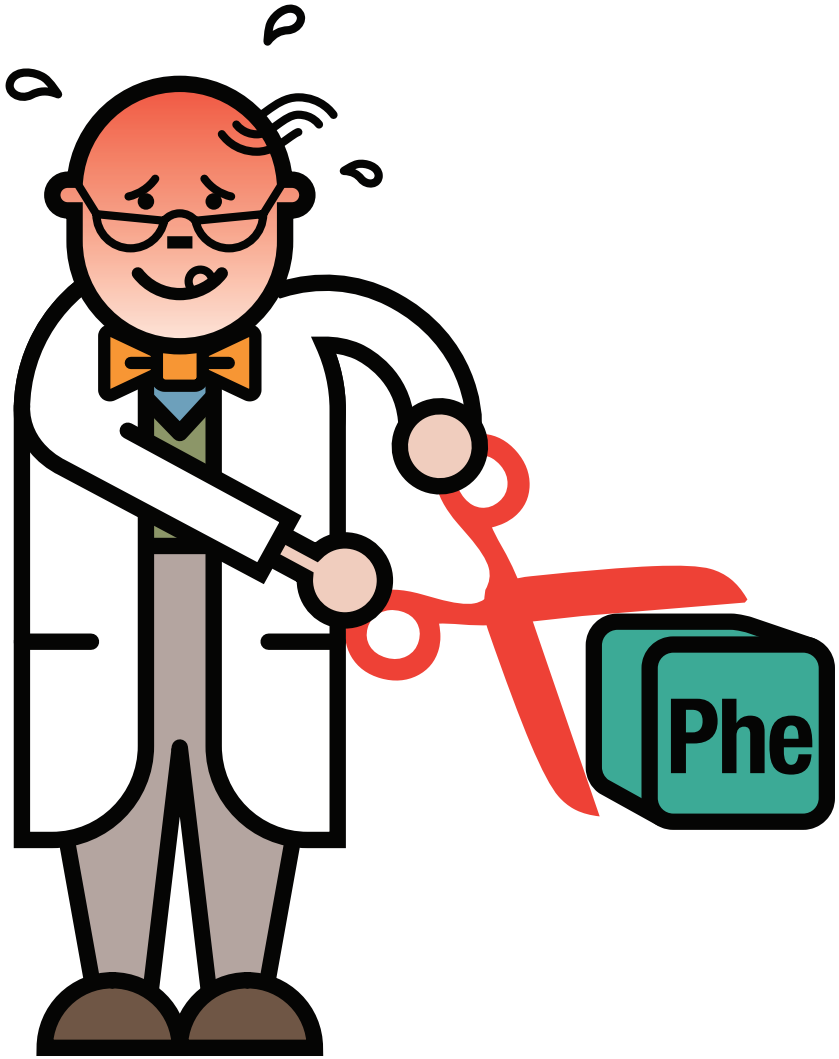
للانزيمات دور فعال في عمليات الاستقلاب الخاصة بالبروتينات, حيث
انها تقوم بتحليل البروتين الي وحدات أصغر من بينها الأحماض الامينية.



© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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

ماذا يحدث في البيلة الكيتونية الفينولية الفينولية (PKU)؟



تنجم البيلة الكيتونية الفينولية من نقص انزيم يسمى PAH (phenylalanine hydroxylase) المسؤول عن تحويل حمض الفينيل الانين الى حمض التيروزين. ينتج عن ذلك تراكم حمض الفينايل الانين في الدم والدماغ، نقص حمض التيروزين وظهور كيتونات الفينيل في البول.

يسبب نقص انزيم PAH تراكم الحمض الأميني فينيل الانين في الدم والدماغ.

وتكون مستويات التيروزين في الدم منخفضة حيث لا يمكن تكسير الفينيل الانين الي تيروزين، وينتج عن ذلك ظهور الفينيل كيتون في البول.

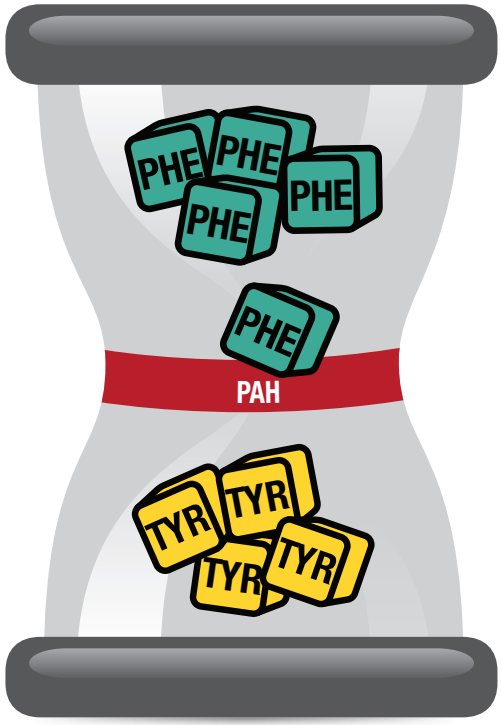
© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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

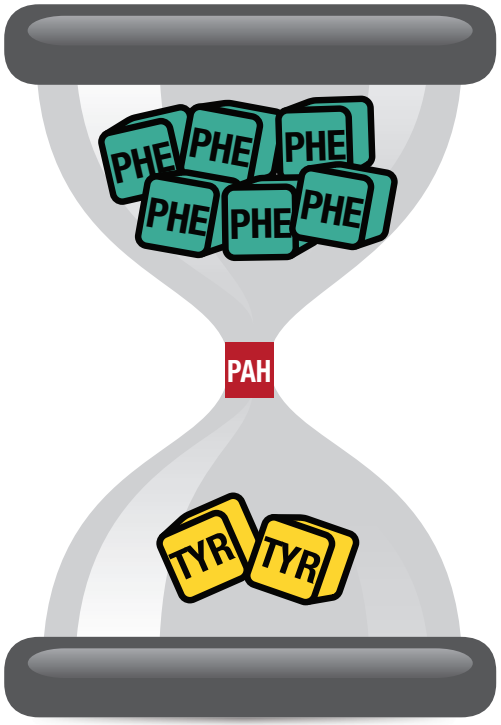
ماذا يحدث في PKU البيلة الكيتونية الفينولية

على سبيل المثال:

بالنسبة للشخص الغير مصاب بالبيلة الكيتونية الفينولية (PKU) يحول انزيم فينيل الانين هيدروكسيلاز (PAH) حمض فينيل الانين (PHE) إلي تيروزين (TYR)



بالنسبة للشخص المصاب بالبيلة الكيتونية الفينولية (PKU) لا يوجد ما يكفي من انزيم فينيل الانين هيدروكسيلاز (PAH) لتحويل حمض فينيل الانين (PHE) إلي تيروزين (TYR)



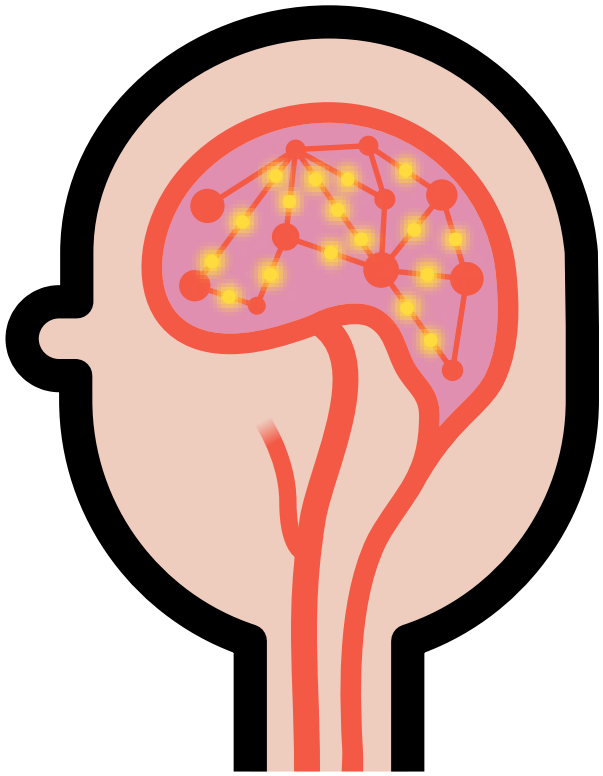
© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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

ما هي الآثار المترتبة على ارتفاع مستويات الفينيل ألانين؟

دون تلقي العلاج المناسب، يؤدي تراكم الفينيل الانين بمرور الوقت الى حدوث تلف في الدماغ لا يمكن علاجه وتأخر في نمو العقل.

مع العلاج، يتم التحكم في تراكم الفينيل ألانين لدعم النمو والتطور الطبيعيين.

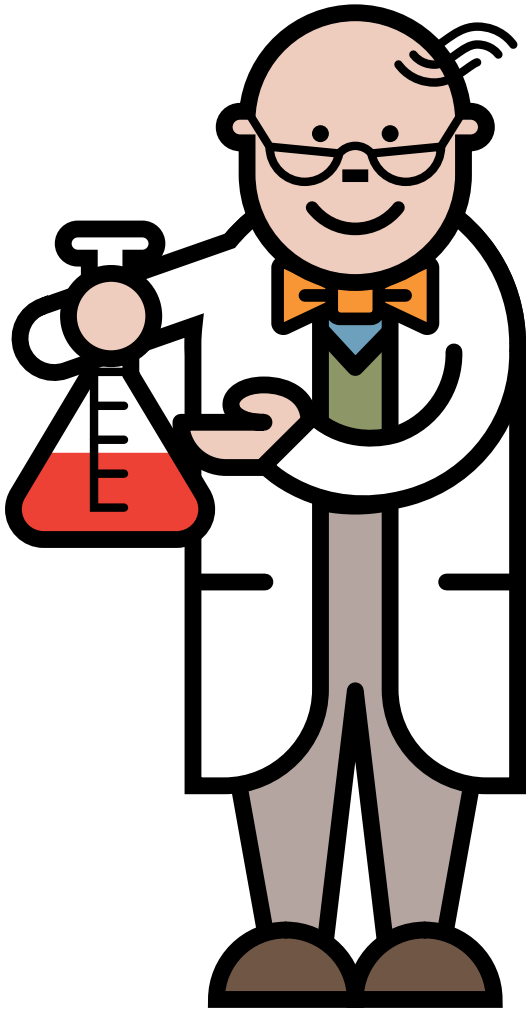


© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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

ماذا عن الأعراض الأخرى؟

عدم تنظيم مستويات الفينيل الانين في الدم يؤدي أيضاً الي حدوث صعوبات في التعلم واضطربات سلوكية



© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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

كيف يتم تشخيص الإصابة بـ PKU البيلة الكيتونية الفينولية؟

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

بعد تحليل عينة دم طفلك وقياس مستوى الفينيل الانين، يمكن أن يعني ارتفاعه ان طفلك مصاب بالبيلة الكيتونية الفينولية PKU، مما يستدعى اجراء المزيد من الاختبارات لتأكيد التشخيص.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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

ما هو النظام الغذائي اليومي للسيطرة على مستويات يوريا الفينيل الانين؟

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

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

تجنب الأطعمة الغنية بالبروتين

يجب تجنب الأطعمة الغنية بالبروتين، وبالتالي الفينيل ألانين. وتشمل **اللحوم، والأسماك، والبيض، والجبن، والحليب، والخبز، والمعكرونة، والمكسرات، وفول الصويا، والتوفو**.

يجب أيضًا تجنب أي أطعمة أو مشروبات تحتوي على **الأسبارتام**.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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

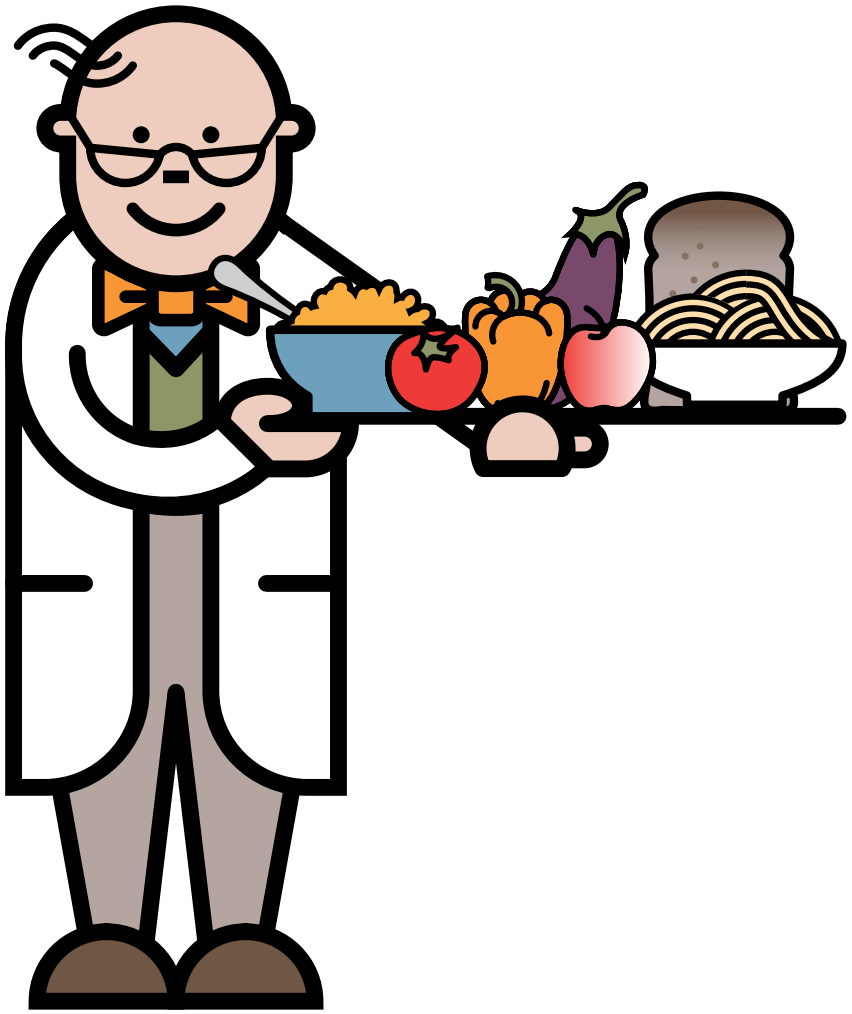
تناول الأطعمة منخفضة البروتين

هي الأطعمة التي تحتوي على كميات صغيرة من الفينيل ألانين والتي يُمكن استخدامها بكميات عادية.

وتتضمن العديد من الفواكه والخضروات والأطعمة الخاصة منخفضة البروتين.

حيث أنها توفر:

- مصدر مهم للطاقة
- تنوع في النظام الغذائي



© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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، بعضها تم اعدادها من قبل عائلات مرضى البيلة الفينيولية الكيتونبة PKU. قد يساعد التغذية في الحصول على وصفات لبعض الاطعمة المفضلة.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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

تغذية الطفل الصغير بالحليب الصناعي الاستقلابي

يعد الفينيل الانين من الاحماض الامينية الضرورية للتطور والنمو الطبيعي، لذلك يجب تناوله بكميات محدودة ومضبوطة يومياً.

وسيوفر حليب الثدي أو حليب الأطفال الفينيل ألانين الذي يتطلبه الطفل الرضيع قبل إدخال الأطعمة الصلبة، بصفة عامة في عمر يتراوح بين 4 و6 أشهر.

يحتاج الطفل أيضًا إلى حليب صناعي استقلابي خاص لتوفير بروتين لا يحتوي على الفينيل ألانين.

وسيحدد اختصاصي التغذية مقدار حليب الثدي أو حليب الأطفال والحليب الصناعي الاستقلابي الذي يمكن تقديمه.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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

الحليب الصناعي الاستقلابي الخالي من الفينيل ألانين

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

كما هو في حليب الثدي او حليب الاطفال، يحتوي الحليب الصناعي الاستقلابي على الكربوهيدرات، والدهون، والفيتامينات، والمعادن، أما البروتين في صورة أحماض أمينية من دون الفينيل ألانين.

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

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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

مراقبة الفينيل ألانين

عندما يبدأ الطفل الرضيع في تناول الأطعمة الصلبة، ستعمل العيادة لتعقب الفينيل ألانين.

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

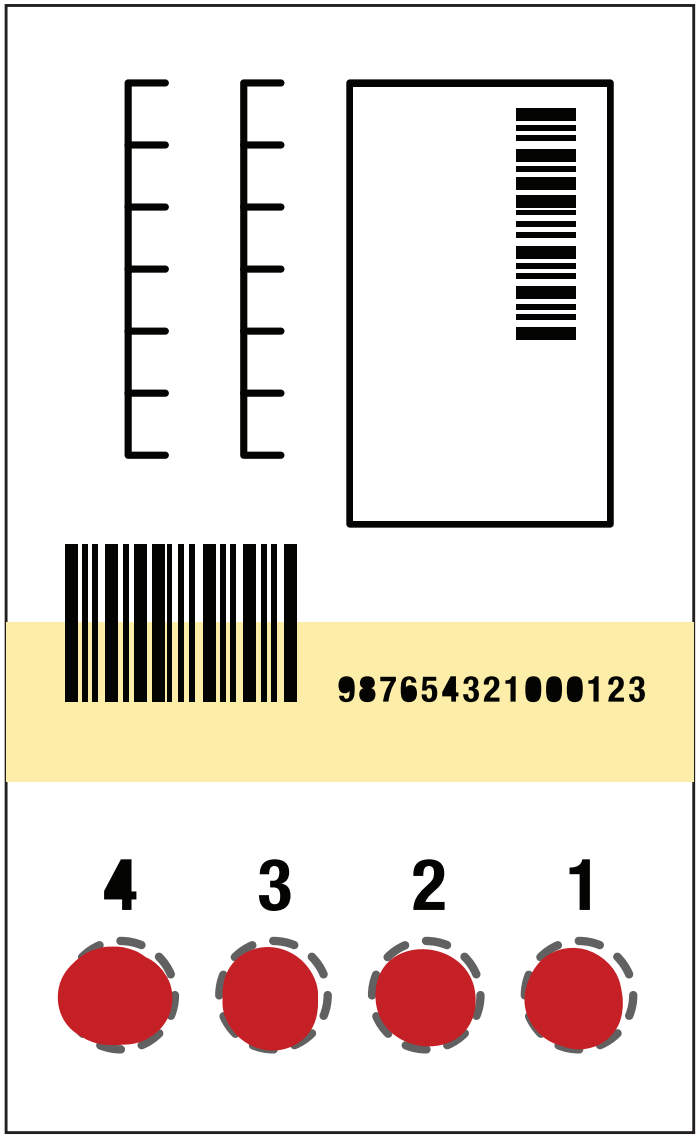
يُمكن أن تساعد العيادة في إيجاد أفضل الأدوات التي تستخدم في تحديد كمية الفينيل ألانين الموجودة بالأطعمة.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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

كيف تتم مراقبة مرضى البيلة الكيتونية الفينولية PKU؟

تتم مراقبة مرضى يوريا الفينيل كيتون عن طريق اجراء اختبارات دم في المنزل أو في العيادة بشكل دوري، يتم من خلالها اختبار العينة لمعرفة كمية الفينيل الانين التي تحتويها. ثم تراجع النتائج من قبل اخصائي التغذية الذي يتواصل للتزويد بجميع المعلومات التي تخص النتائج والتغيرات في العلاج ان وجدت.



© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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

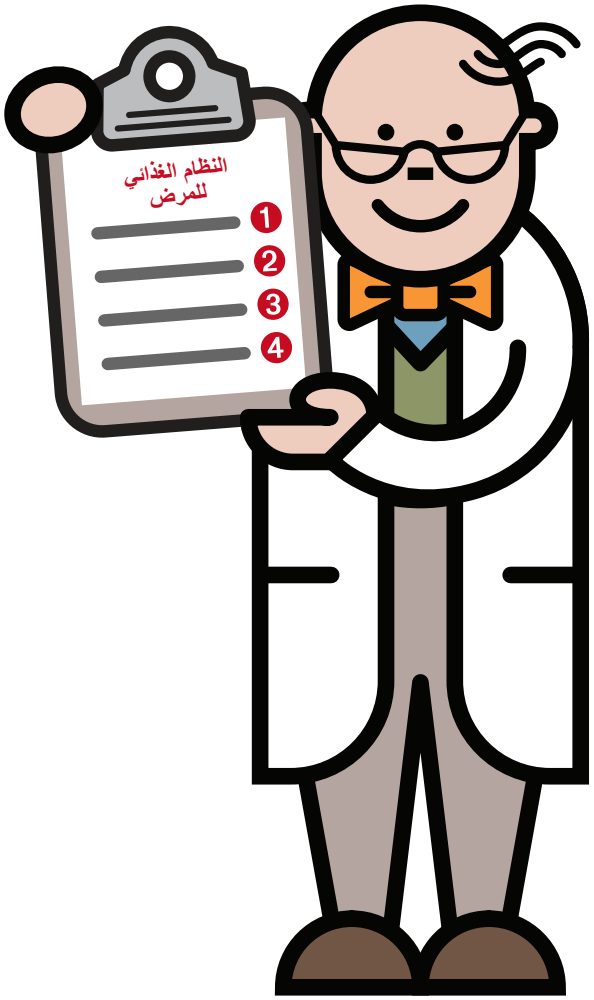
ما الذي يحدث خلال الفحص الطبي العام بالعيادة؟

- ✔ يتم قياس الطول والوزن
- ✔ يتم تعديل النظام الغذائي وفقًا للنمو واختبارات الدم
- ✔ فحص النمو
- ✔ إجراء اختبارات دم لمعرفة مستويات الحمض الأميني والعناصر الغذائية

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 التعامل مع البيلة الكيتونية الفينولية PKU عند المرض؟



خلال أي مرض، تحتاج أجسامنا الي طاقة إضافية لذلك سيبدأ الجسم في تكسير بروتين الخلية، مما يؤدي إلى زيادة مستويات الفينيل ألانين في الدم. ويُشار إلى هذه العملية أيضًا بالأيض الهدمي.

ومن المهم الاستمرار في النظام الغذائي المعتاد قدر الإمكان.

يُمكن أن يُساعد الحليب الصناعي الاستقلابي في الحفاظ على انخفاض مستويات الفينيل ألانين في الدم عن طريق توفير الطاقة والبروتين الخالي من الفينيل ألانين.

وسوف يحدد الطبيب أفضل طريقة للتعامل مع هذه الحالة

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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

كيف يتم التعامل مع البيلة الكيتونية الفينولية PKU عند المرض؟

يرجى اتباع دائمًا إرشادات فريقكِ الطبي.

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

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

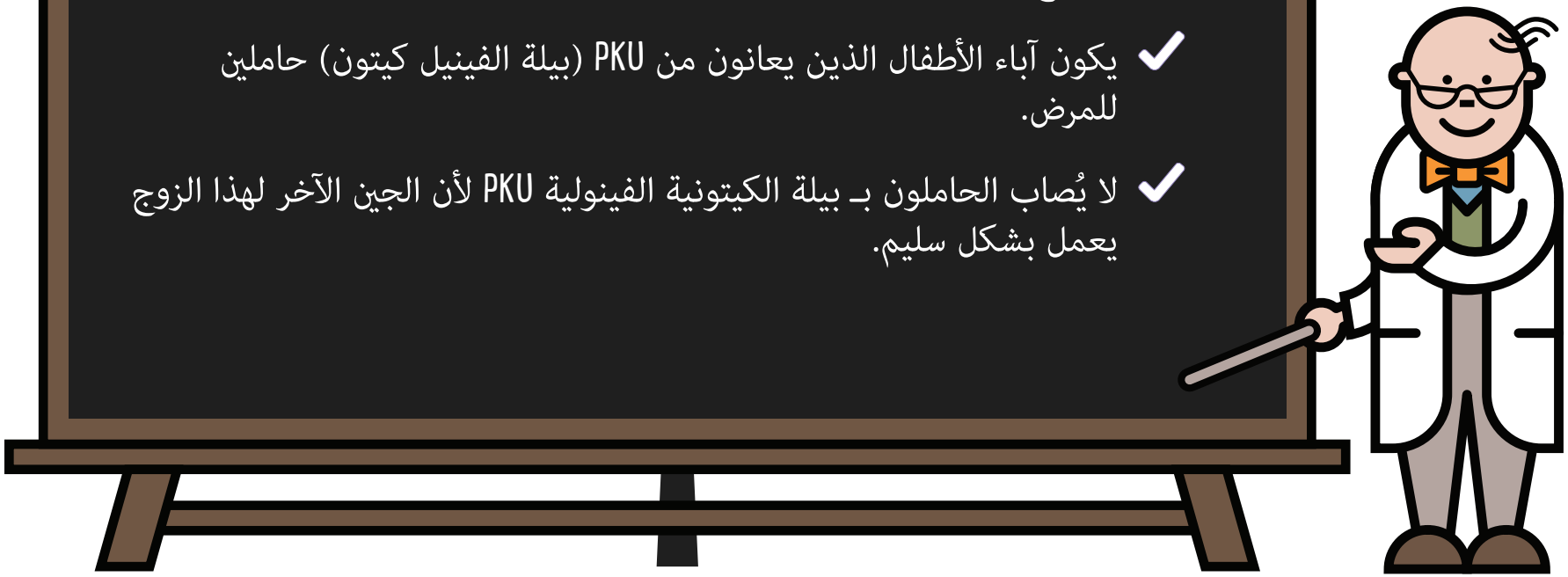
ماذا يحدث عند انتقال الصفات الوراثية عند الانسان؟

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 يرث الشخص البيلة الكتونية الفينولية PKU؟

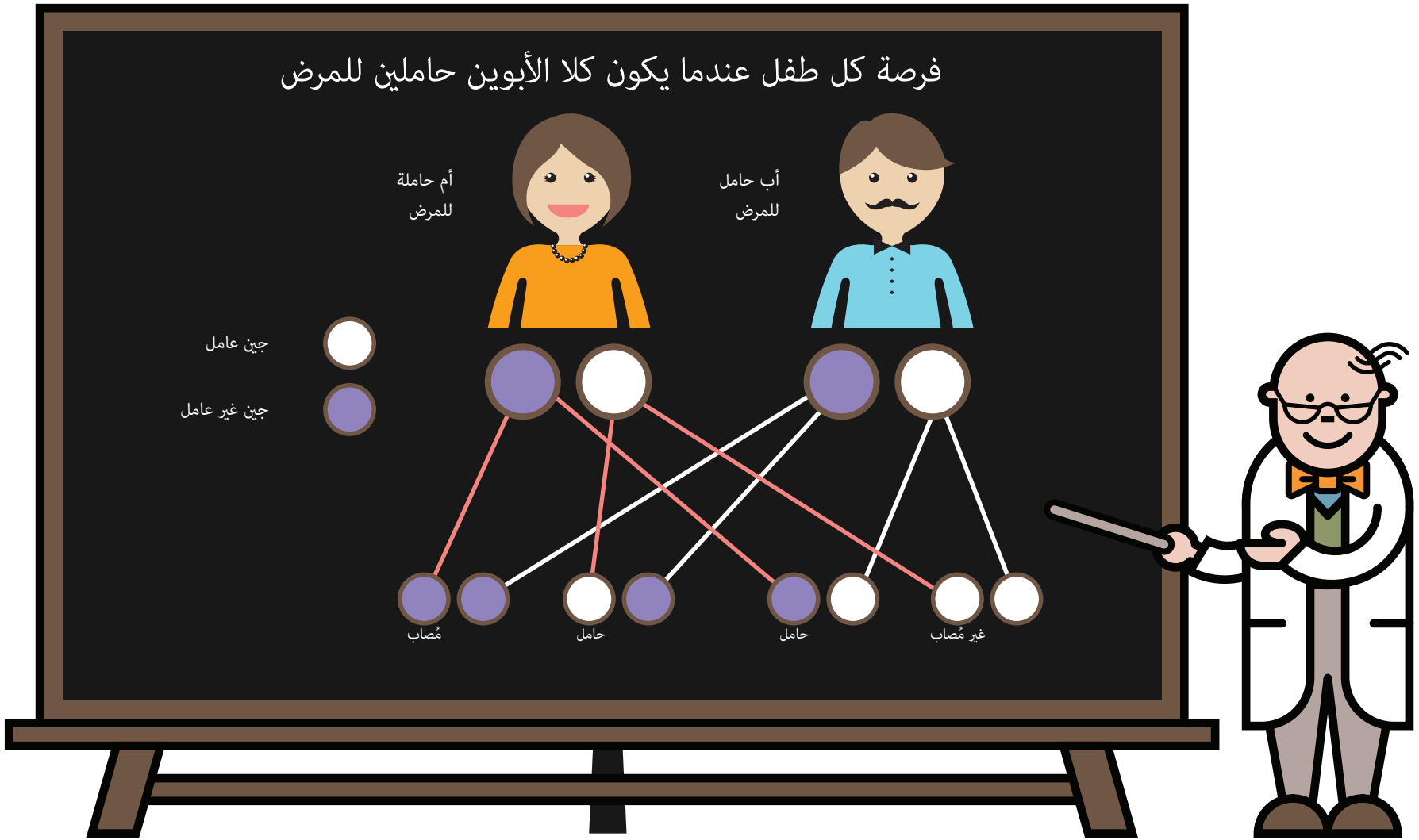
- ✔ بيلة الكيتونية الفينولية PKU. هي حالة وراثية ولا يوجد شئ يمكن القيام به لتفادي اصابة الطفل بهذا المرض.
- ✔ ولدى كل شخص زوج من الجينات ينتج إنزيم الفينيل ألانين هيدروكسيلاز. كل الاطفال الذين يعانون من PKU لا يعمل لديهم هذين الجينين بشكل صحيح ويرث هؤلاء الاطفال جين واحد غير عامل من كلا الابوين.
- ✔ يكون آباء الأطفال الذين يعانون من PKU (بيلة الفينيل كيتون) حاملين للمرض.
- ✔ لا يُصاب الحاملون بـ بيلة الكيتونية الفينولية PKU 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 Nutricia North America 2020

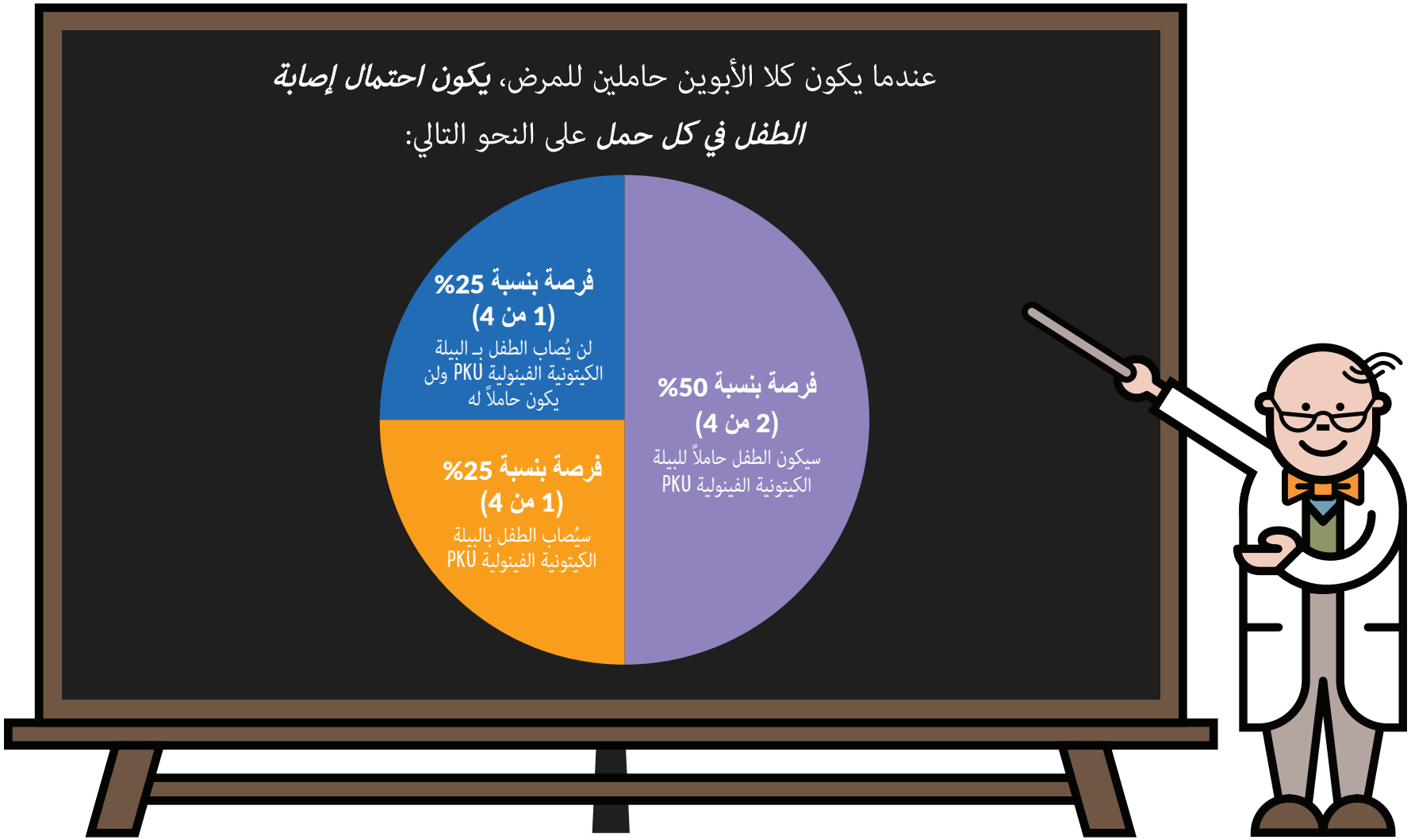
التوارث — الصفة المتنحية - النتائج الممكنة



© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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

فرص انتقال المرض عند الحمل في المستقبل



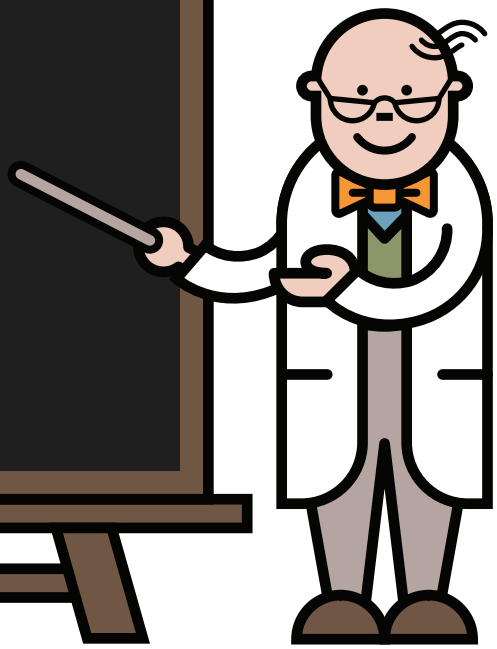
تدعمه NUTRICIA كخدمة إلى الطب الاستقلابي
يجب أن تتم إدارة النظام الغذائي للحالة فقط تحت إشراف طبي.

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

الدروس المستفادة

- ✔ بيلة الكيتونية الفينولية PKU هي اضطراب استقلابي خطير موروث.
- ✔ ويُمكن الوقاية من الضرر عن طريق اتباع نظام غذائي منخفض الفينيل ألانين وتناول حليب صناعي استقلابي خاص.
- ✔ يجب التذكّر دائمًا إعطاء الكمية الصحيحة من الفينيل ألانين والحليب الصناعي الاستقلابي كما هو موصوف في عيادة التغذية الاستقلابية.
- ✔ تعد اختبارات نقطة الدم المنتظمة ضرورية لمراقبة مستويات الفينيل ألانين في الدم.

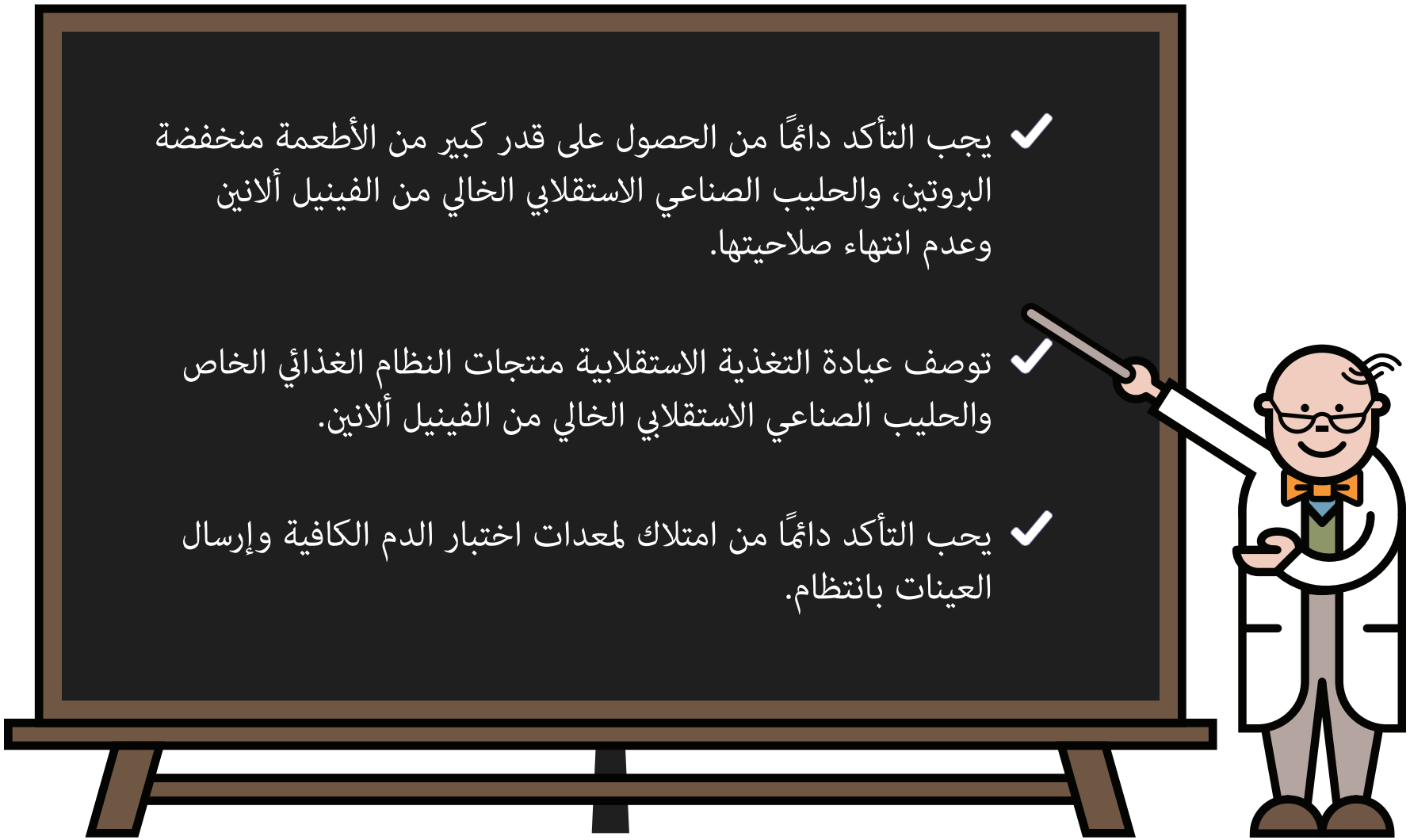
ويجب التذكّر أنه عند علاج المرض بشكل صحيح، يُمكن للطفل الاستمتاع بالنمو والتطور الطبيعيين.



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

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

نصائح مفيدة



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

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

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: .....

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 ووينديل

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

© حقوق الطبع والنشر Nutricia North America 2020

ZPKUTBAR 06/20

لمعرفة المزيد، برجى زيارة MedicalFood.com

NUTRICIA تدعمه
كخدمة إلى الطب الاستقلابي