



مرکز آموزشی درمانی کودکان حضرت امام حسین(ع)

راهنمای والدین در خود مراقبتی از کودک مبتلا به بیماری متابولیک



تعریف بیماری متابولیک :

اختلالات مرتبط با اسیدهای ارگانیک، گروهی از بیماری‌های نادر وراثتی هستند که علت ایجاد آنها، عدم فعالیت مناسب آنزیم‌هاست. برای اینکه بدن بتواند از پروتئین‌های موجود در مواد غذایی استفاده کند، آنها باید به اجزاء کوچک‌تری که اسید آمینه نامیده می‌شوند، تبدیل شوند؛ پس حضور تعدادی از آنزیم‌ها ضروری است تا تغییراتی در این اسید آمینه‌ها ایجاد کنند تا بدن بتواند از آنها استفاده کند. به علت عدم حضور و یا فعالیت نادرست یک یا چند عدد از این آنزیم‌ها این اختلالات ایجاد می‌شود.

افراد مبتلا به این بیماری‌ها، توانایی هضم مناسب پروتئین‌های موجود در مواد غذایی را ندارند که این عامل باعث افزایش سطح برخی از مواد سمی و مضر در خون و ادرار و در نتیجه ایجاد مشکلات جسمی و ذهنی و علائم مسمومیت در مغز، کبد، کلیه، لوزالمعده و چشم (شبکیه) و دیگر ارگانها می‌شود؛ علاوه بر این به دلیل اینکه انرژی حاصل از تجزیه اسیدهای آمینه برای سایر فعالیت‌های سلولی صرف می‌شود این بیماران در طول بحران‌های متابولیک دچار کمبود انرژی می‌گردند برای جلوگیری از عقب ماندگی ذهنی و مشکلات جسمی درمان فوری نیاز است.

بسیاری از کودکان مبتلا، علائم بیماری را در اولین روزهای بعد از تولد نشان می‌دهند، در حالی که برخی دیگر ممکن است علائم بیماری را چند سال بعد بروز دهند. در بعضی از بیماران هیچ علامتی مشاهده نمی‌شود. گاهی حملات ناگهانی که بحران‌های متابولیک نامیده می‌شود دیده می‌شود.

علت:

کنترل ساخت آنزیم‌ها در بدن به عهده ژن‌ها است. افراد مبتلا به این بیماری ژن معیوب را از مادر و پدر دریافت کرده‌اند که به خاطر این تغییر حاصل شده در ژن‌ها، یا آنزیم‌ها ساخته نمی‌شود یا آنزیم ساخته شده درست فعالیت نمی‌کنند.

دلایل ایجاد بحران‌های متابولیکی:

- دریافت مقدار زیادی پروتئین
- بیماری و یا عفونت
- گرسنگی طولانی
- رویدادهای استرس‌زا همچون عمل جراحی

کودکانی که علائم بحران متابولیکی را دارند باید در بیمارستان بستری و تحت درمان قرار گیرند چون ممکن است آسیب‌هایی ایجاد شود.

علائم بحران های متابولیکی:

- کم اشتها، استفراغ
- احساس ضعف و خواب آلودگی
- سستی ماهیچه ها و مفاصل
- کاهش قند خون
- افزایش میزان اسید خون
- تغییر سطح هشیاری
- تشنج

مشکلات ناشی از عدم درمان بحران های متابولیکی:

مشکلات تنفسی، تشنج، سکت، کما و سایر موارد تهدید کننده حیات ممکن است رخ دهد.

یافته های آزمایشگاهی در طی بحران متابولیکی:

- وجود کتون در ادرار
- کاهش قند خون
- افزایش سطح برخی از مواد سمی در خون
- افزایش مواد اسیدی خون

آنچه والدین باید بدانند :

- به محض اطلاع از بیماری کودک، باید از رژیم غذایی و شیر خشک های خاص استفاده کنید (البته طبق تجویز پزشک)
- انجام تست های منظم آزمایشگاهی برای کنترل میزان اسیدی بودن خون
- انجام آزمایشات مکرر خون برای کنترل سطح اسید آمینه های خون (بخصوص بعد از انجام ورزش سنگین یا بیماری) بسته به نوع بیماری و نظر پزشک
- پیشگیری از گرسنگی طولانی مدت، بیماری، ورزش و فعالیت سنگین
- در هنگام بیماری مقادیر بیشتری مایعات و غذاهای حاوی کربوهیدرات (انواع قندها) مصرف شود.
- رعایت رژیم غذایی کم پروتئین و کم چربی و پر کربوهیدرات باعث کاهش اسیدی شدن خون می شود.
- مواد غذایی حاوی پروتئین شامل: شیر، و ترکیبات لبنیات، گوشت، مرغ، ماهی، تخم مرغ، سبزیجات خشک شده و مغزها (بادام، پسته، گردو و غیره) محدود شود.
- یک برنامه غذایی بدون اسید آمینه های مضر همراه با حداقل مقدار پروتئین توصیه می شود که اغلب مواد موجود در آن کربوهیدراتها شامل: نان، غلات، ماکارونی، میوه ها، سبزیجات و غیره خواهد بود. که این قندها صرف تولید انرژی می شود و از بحران متابولیکی جلوگیری می کند.

- در برخی از کودکان مبتلا حتی یک بیماری مختصر همچون سرماخوردگی و آنفولانزا می تواند منجر به بروز بحران متابولیکی شود. برای پیشگیری از هر مشکلی، به محض اینکه کودکان علائمی مانند: کاهش اشتها، تب، استفراغ، اسهال، عفونت یا هرگونه علائم بیماری را داشت فوراً به پزشک مراجعه کنید.

- کودک در طول دوره بیماری باید در بیمارستان بستری شود تا از بروز هرگونه مشکل جسمی برای او جلوگیری شود.



درمان:

کودکانی که تحت درمان فوری و مداوم قبل از بروز بحران متابولیکی قرار گرفته‌اند، ممکن است زندگی طبیعی داشته باشند، به طور کلی هر چه درمان زودتر آغاز شود نتیجه بهتری خواهد داشت با این حال درمان قطعی برای هیچ یک از اشکال این بیماری وجود ندارد ولی درمان به موقع و رعایت رژیم غذایی با محدودیت پروتئین و حاوی کربوهیدرات بالا، در صورت لزوم مایعات داخل وریدی (سرم)، جایگزینی مکمل‌های اسید آمینه و ویتامین ها طبق صلاحدید و نظر پزشک معالج و در برخی موارد قرار دادن سوند معده (NGT) برای تغذیه بهتر باشد. درمان‌های دارویی باید طبق نظر پزشک اجرا شود.

توجه:

والدین گرامی در صورتی که تمایل به داشتن فرزند دیگری دارید به علت اینکه این بیماری ژنتیکی است و شما ناقل بدون علامت بیماری هستید باید مشاوره ژنتیک زیر نظر پزشک متخصص ژنتیک را انجام دهید. جهت اطلاع از جزئیات بیماری و نحوه درمان کودک خود لطفاً با پزشک معالج او مشورت نمایید.

منبع: پرستاری کودکان ونگ

مشاور علمی: دکتر ندا موستوفی‌زاده (فوق تخصص غدد کودکان)

واحد آموزش به بیمار