



بیماری متابولیک

زمانیکه مواد غذایی عمدۀ (قند-چربی- پروتئین) مصرف شده و وارد بدن میشوند توسط آنزیم های مختلفی تجزیه شده و انرژی و ترکیبات مفید حاصله از آن به مصرف بدن میرسد و ترکیبات مضر حاصله نیز باید از بدن دفع گردد. حال اگر هر کدام از این آنزیمها دچار نقصان و اختلال عملکرد باشند غذاهای مذکور به خوبی تجزیه و مصرف نمیشوند و میزان مواد مضر در بدن افزایش یافته که بر بسیاری از اندام ها از جمله (مغز- کبد- قلب- کلیه و.....) تاثیرات منفی را خواهد داشت .

بر حسب اینکه نقض در کدام رده غذایی باشد و چه آنزیمی کمبود داشته باشد دهها بیماری با اسامی مختلف مطرح خواهد شد که به مجموعه این بیماریها بیماری متابولیک گویند.

اکثر این بیماریها بصورت ژنتیکی منتقل میشوند بنابراین در ازدواج های فامیلی احتمال بروز این بیماری بالاتر میرود.

علائم بالینی

کودکان مبتلا به بیماری متابولیک در زمان تولد بدون علامت هستند و در مراحل بعدی زندگی علامت دار میشوند

شدت علائم بالینی بیماری متابولیک در خانواده معمولا متفاوت است

هرچه علائم بالینی بیماری زودتر ظاهر شود نشانه بدتر بودن بیماری است

اگر سابقه مرگ ناگهانی و غیر قابل انتظار در یکی از اعضای فامیل وجود داشته باشد باید به فکر بیماری متابولیک بود.

اکثر بیماریهای متابولیک رامیتوان در صورت تشخیص و درمان به موقع کنترل کرد و بعضی از آنها به راحتی میتوان با انجام پیوند مغز استخوان یا پیوند کبد بطور کامل درمان کرد و عمر طبیعی میکنند.

در صورت بروز علائم زیر هرچه سریعتر به پزشک مراجعه شود:

-عقب ماندگی ذهنی و تاخیر تکاملی - کاهش قدرت عضلات و تشنج

-بوی خاصی از بیمار مثل (بوی عرق پا-بوی شیرینی و...) استشمام میشود

-علائمی که بصورت دوره ای در کودک تکرار شود و در بررسی علل آن مشخص نشود مثل استفراغ -بالا بودن اسید خون در آزمایش گاز خون شریانی -

کاهش هوشیاری

-بزرگی کبد-وجود سنگ کلیه -سابقه فوت ناگهانی و بدون علت خاصی در فرزندان دیگر خانواده یا در فامیل

-بیماری قلبی و یا ضعف عضلات بدن

تشخیص و پیگیری

امروزه روش غربالگری برای تشخیص زودرس بیماری متابولیک راه اندازی شده است تست های غربالگری حتما دربرگیرنده همه بیماریهای متابولیک نیست.

در صورت هریک از علائم فوق باید بررسی کامل از نظر بیماری های متابولیک توسط پزشک غدد متابولیسم کودکان انجام شود که خوشبختانه در مرکز امیرکلا این امکان وجود دارد که در صورت تایید بیماری درمان مربوطه (دارویی -رژیم غذایی خاص) شروع شود و در مرحله بعدی میتوان جهت بیمار بررسی ژنتیک انجام داد تا نوع نقص ژنتیکی بیماری متابولیکی بطور دقیق مشخص شود.

این بیماری ها درمان طولانی مدت و پیگیری دقیق (رعایت رژیم غذایی و بررسی آزمایشگاهی از نظر کنترل بیماری مربوطه) رانیا دارند.

همچنین در جریان عفونت هایی مثل (سرماخوردگی -تب -اسهال -استفراغ) این

بیماریها ممکن است دچار عود شوند و گاه نیز نیاز به بستری شدن در بیمارستان و اقدامات درمانی وسیعتر دارند.

زمان بروز علائم بیماری متابولیک در زمان نوزادی و شیرخوارگی نیست و ممکن است در سالهای بعد به طور ناگهانی علائم بیماری ظاهر شود یعنی نقص آنزیمی خفیف باشد که در جریان یک استرس شدید آشکار شود.

در هر کودکی که به دنبال علائم معمول عفونت مثل (تب-سرفه-اسهال-استفراغ ...) دچار کاهش سطح هوشیاری و بی حالی شدید شود باید به بیماری متابولیک شک کرد.

AMIRKOLA.muBABOL.AC.IR

تلفن: ۰۱۱۱-۳۲۴۲۱۵۱

فاکس ۰۱۱۱-۳۲۴۰۶۵۶

شماره ۴۲