

تعریف

متیل مالونیک اسیدمی یک اختلال سوخت و ساز اسید های آمینه می باشد افراد مبتلا به این بیماری، برای هضم برخی اسیدهای آمینه و اسیدهای چرب موجود در غذای روزانه خود، با مشکل مواجه می شوند.

چه عاملی باعث عدم حضور و یا فعالیت نادرست آنزیم می شود؟

کنترل ساخت آنزیمها در بدن به عهده ژن ها است. افراد مبتلا به MMA یک جفت ژن معیوب دارند که به درستی عمل نمی کنند. به خاطر این تغییر ایجاد شده در ژن ها، یا آنزیم ساخته نمی شود و یا آنزیم ساخته شده به درستی فعالیت نمی کند.

اطلاعات زیر کلی است به عبارت دیگر این اطلاعات به تمامی کودکان اختصاص ندارد. گاهی روش های درمانی ویژه ای برای یک کودک توصیه می شود، که برای دیگر کودکان توصیه نشده است. کودکان متیل مالونیک اسیدمی علاوه بر پزشک خود باید تحت درمان یک پزشک متخصص بیماری های متابولیک و یک متخصص تغذیه قرار گیرند



چه عاملی باعث ایجاد متیل مالونیک اسیدمی می شود؟

پروتئین ها همراه با غذا وارد بدن ما می شوند، برای این که بدن بتواند از این پروتئین ها استفاده کند، آن ها باید به اجزا کوچک تری که اسید آمینه نامیده می شوند، تبدیل شوند. سپس آنزیم های ویژه ای، تغییراتی را در این اسیدهای آمینه ایجاد می کنند تا بدن بتواند از آن ها استفاده کند.

همچنین چربی های موجود در مواد غذایی، توسط آنزیم های خاصی به اسیدهای چرب تبدیل می شوند. متیل مالونیک اسیدمی وقتی به وجود می آید که این آنزیم های خاص، یا به درستی عمل نکنند و یا اصلاً وجود نداشته باشند. وظیفه این آنزیم ها، تغییر اسیدهای آمینه و اسیدهای چرب در جهتی است که بتوانند مورد استفاده بدن قرار گیرند.

هنگامی که این آنزیم ها به درستی عمل نکنند، سطح مواد مضر در خون و ادرار بالا رفته و ایجاد مشکل می کنند.

متیل مالونیک اسیدمی انواع مختلفی دارد. برخی فرم ها به وسیله تزریق ویتامین B12 درمان می شوند که به این فرم ها، پاسخ دهنده به ویتامین B12 می گویند.

برخی از فرم های متیل مالونیک اسیدمی با ویتامین B12 درمان نمی شوند و به عبارتی به درمان با ویتامین B12 پاسخ نمی دهند.

کنترل ساخت آنزیمها در بدن به عهده ژن ها است. افراد مبتلا به یک جفت ژن معیوب دارند که به درستی عمل



چه عاملی باعث عدم حضور و یا فعالیت نادرست آنزیم می شود؟

در بیماران متیل مالونیک اسیدمی حملات ناگهانی و پیش بینی نشده بیماری دیده می شود. این حملات ناگهانی، بحران های متابولیکی نامیده می شوند.

علائم بحران های متابولیکی عبارتند از: کم اشتها، استفراغ، احساس ضعف و خواب آلودگی، سستی ماهیچه ها و مفاصل و تنفس های تند.

وقتی MMA درمان می شود چه اتفاقی رخ می دهد؟

کودکانی که مبتلا به فرم خفیف این بیماری و بدون بحران متابولیکی می باشند نسبت به فرم های شدید این بیماری از شرایط رشدی بهتری برخوردار هستند. کودکانی که به درمان با ویتامین B12 پاسخ می دهند، در صورت پیگیری درمان، رشد طبیعی خواهند داشت.

کودکانی که مبتلا به فرم شدید این بیماری می باشند، اغلب مشکلات یادگیری خواهند داشت. در تعدادی از کودکان علیرغم درمان، برخی تأثیرات بلند مدت بیماری همچون مشکلات یادگیری و عقب ماندگی ذهنی دیده می شود. همچنین تشنج، حرکات غیر ارادی و غیر طبیعی



فوس

مرکز آموزشی درمانی نمازی
واحد آموزش ضمن خدمت

متیل مالونیک اسیدمی



PT-HO-215

تهیه کننده: اشرف معماریزاده

کارشناس ارشد مراقبت ویژه نوزادان

استاد علمی: دکتر هما ایلخانی پور فوق تخصص غدد

۱۳۹۴

بسیاری از میوه‌ها و سبزیجات مقدار کمی پروتئین دارند و می‌توانند به مقدار معینی استفاده شوند. تمام پروتئین را از رژیم غذایی کودک حذف نکنید. کودکان به مقداری پروتئین برای رشد مناسب نیازمندند.

متخصص تغذیه، رژیم غذایی مناسب رشد کودک شما را طراحی خواهد نمود. کودک شما به این رژیم مناسب غذایی، در طول زندگی خود نیازمند خواهد بود. علاوه بر این رژیم غذایی کم پروتئین، ممکن است به کودک شما شیر خشک‌های خاص نیز تجویز شود. این شیر خشک‌ها، حاوی مقادیر مناسب پروتئین و دیگر مواد غذایی لازم برای رشد کودک خواهد بود. پزشکان به شما خواهند گفت که کدام شیر خشک و چه مقدار از آن برای کودک شما مناسب است.

متخصص تغذیه به شما خواهد گفت که چگونه می‌توانید از غذاها در برنامه غذایی کودک استفاده کنید.

منابع:.

- 1- Methemoglobinemia . Available from: <http://www.tebyan.net/newindex.aspx?pid=206469>
- 2- Hockenberry's M. and Willson D. 2009. Wong's Nursing care of Infants and Childrens. 8th edition. Mosby.

و از کار افتادگی کلیه در برخی از این کودکان مشاهده می‌شود.



درمان:

پزشک کودک شما با یک پزشک متخصص بیماری‌های متابولیک و یک متخصص تغذیه همکاری خواهد کرد تا کودک شما را درمان کند. برای جلوگیری از عقب‌ماندگی ذهنی و مشکلات جسمی درمان فوری نیاز است.

به بیمارانی که به درمان با ویتامین B12 پاسخ می‌دهند، ویتامین B12 داده می‌شود. بسیاری از کودکان نیازمندند تا تحت رژیم غذایی کم پروتئین قرار گیرند و از شیر خشک‌های خاص استفاده کنند. شما به محض اطلاع از بیماری کودک، باید از رژیم غذایی و شیر خشک‌های خاص استفاده کنید.

رژیم غذایی با کربوهیدرات زیاد و پروتئین کم می‌تواند از بحران متابولیکی جلوگیری کند.

غذاهایی که حاوی پروتئین بالا بوده و باید از رژیم حذف شده و یا مقدار آن محدود شوند شامل موارد زیر می‌شود: شیر و ترکیبات لبنی، گوشت و مرغ، ماهی، تخم مرغ، حبوبات و مغزها (بادام، پسته، گردو و غیره).