

البيلة الهوموسيسستينية

حركية وفقير الدم. وتتمثل الاختلالات الأكثر شيوعاً للبيلة الهوموسيسستينية بحدوث زيادة قابلية تخثر الدم والسكتات الدماغية وأمراض القلب والنوبات القلبية.

نمط الوراثة

إن نمط الوراثة للبيلة الهوموسيسستينية هو جسدي متنحي وبالتالي لا بد من وجود نسختين معطلتين من المورثة ليظهر المرض، حيث أن الشخص الذي يحمل نسخة معطلة واحدة من المورثة لا تظهر عليه أعراض المرض لوجود نسخة طبيعية من المورثة تقوم بالعمل المطلوب. وهكذا عند كون كلا الوالدين حاملين لنسخة معطلة من المورثة يكون احتمال ظهور المرض لدى الأطفال واحد إلى أربعة.

التشخيص والمعالجة

في حال الشك بكون الطفل مصاباً بالبيلة الهوموسيسستينية فيمكن القيام بالعديد من الاختبارات لتأكيد أو نفي التشخيص من مثل التقصي عن وجود مستويات عالية من الميثيونين والهوموسيسستين في الدم والبول وإجراء الاختبارات الوراثية والتصوير الشعاعي بأشعة إكس لكشف هشاشة العظام والقيام بفحص العين للكشف عن سوء تموضع العدسة. تكمن الفائدة الإضافية لفحص العين في تحديد حاملي المرض من أفراد العائلة، كما يمكن استخدامه للمسح الاستقصائي على الأطفال ذوي الخطورة العالية للإصابة بهذا المرض.

تتطلب معالجة البيلة الهوموسيسستينية بشكل فعال القيام بالتشخيص المبكر والبدء بالعلاج، حيث لا يعرف للمرض من علاج لإزالة مظاهر التخلف العقلي بعد حدوثها ومن هنا تأتي أهمية التشخيص المبكر حيث تمكن الوقاية من هذه المشاكل قبل حدوثها.

البيلة الهوموسيسستينية مرض وراثي ينجم من عجز الجسم عن تفكيك عدد من الوحدات الأساسية المكونة للبروتين (وتدعى الأحماض الأمينية) والتي تأتي من الغذاء الذي يتناوله الإنسان. وتوجد العديد من أنواع البيلة الهوموسيسستينية، وتختلف هذه الأنواع عن بعضها من حيث الأعراض والعلامات والأسباب المورثية، إذ ينتج الشكل الكلاسيكي للبيلة الهوموسيسستينية من طفرة في مورثة (CBS) التي تشفر إنزيمًا يدعى صانعة سيستاثيونين بيتا. ويتوسط هذا الإنزيم مرحلة مهمة في مسلك تدرك الحمضين الأمينيين ميثيونين وهوموسيسستين في سبيل إنتاج أحماض أمينية أخرى. كما يمكن أن تنتج البيلة الهوموسيسستينية عن طفرات نادرة في العديد من المورثات الأخرى بحيث يصيب الخلل إنزيمات معينة في المسار فلا تقوم بعملها بشكل مناسب. تكون محصلة هذه الطفرات أن يتراكم كل من الميثيونين والهوموسيسستين ونواتج الاستقلاب الثانوية السامة في الدم والبول مما يؤثر على عملية إنشاء التداخل المتصالب في ألياف الكولاجين.

يكون للرضع المصابين بالبيلة الهوموسيسستينية مظهرًا طبيعيًا ولكن تظهر الأعراض عادة خلال السنة الأولى من العمر، مع أن بعض المصابين بالحالات الخفيفة من المرض قد لا تظهر عليهم أعراض المرض حتى مراحل متأخرة من الطفولة وحتى البلوغ. تبدأ العلامات الخفيفة بالظهور كتأخر النمو والنضوج مع مشاكل في الرؤية بوتيرة متزايدة. ومع مرور الوقت يبدي الطفل تشوهات جسدية تصبح أكثر وضوحاً مع الزمن من مثل الصدر المجوف والجنف وارتفاع قوس القدم وتقصص الشعر وارتفاع سقف الحنك مع ازدحام الأسنان وصكك الركبتين مع أطراف وأصابع طويلة ونحيلة.

يترافق النمط الأكثر شيوعاً من البيلة الهوموسيسستينية مع تخلف عقلي وقصر البصر وسوء تموضع عدسة العين مع هشاشة العظام. وهناك العديد من الأنواع الأقل شيوعاً من المرض والتي تسبب هشلاً شديداً في النمو والنضوج مع اختلاجات ومشاكل

مع المتابعة والعناية الطبية طوال الحياة يمكن للأطفال المصابين أن يتمتعوا بنمو وذكاء طبيعيين مع خفض احتمالات الإصابة ببحثرات دموية و أمراض القلب والعين والاختلاجات.

البيبة الهوموسيستينية لدى الشعوب العربية

تعد البيبة الهوموسيستينية بشكل عام مرضاً نادراً جداً يحدث عالمياً عند واحد من كل 200000 - 335000 مولود حي. بالمقابل يبدو، حيث تتوافر المعلومات، أن نسب حدوث المرض هي أعلى في الشرق الأوسط منها في بقية العالم؛ فمثلاً تبلغ النسبة في عمان 1 من كل 128000 مولود تقريباً كما تم توثيق العديد من الحالات في البحرين والسعودية. تبلغ نسب الإصابة ذروتها في قطر حيث بلغت 1 من كل 1800 رضيع وهي الأعلى في العالم، ولهذا يعد المسح المورثي الدقيق في قطر مهماً جداً لتشخيص الأطفال المصابين ومعالجتهم قبل أن تحدث لديهم أية أعراض من تأخر التطور أو التخلف العقلي.

وبالرغم من عدم وجود علاج شاف من البيبة الهوموسيستينية إلا أن هناك العديد من الخيارات العلاجية لتقليل الآثار السلبية للمرض، حيث يساعد تناول مستحضرات الفيتامين B6 (بيريدوكسين) طوال الحياة على الوقاية من التخلف العقلي والمشاكل السلوكية عند حوالي 50% من المرضى. وعلى أولئك الذين لا يستجيبون للفيتامين B6 أن يتبعوا حمية غذائية فقيرة بالميثيونين مدى الحياة؛ حيث لا يسمح بتناول اللحم أو السمك أو الألبان أو البيض مع الحد من تناول الطحين والحبوب والمكسرات. ويجب استهلاك الطحين الخاص الفقير بالميثيونين والخبز والمعجنات بكثرة بالمشاركة مع التركيبات الغذائية عالية البروتين والفقيرة بالميثيونين. كما يستفيد العديد من المرضى من المكملات الغذائية الحاوية على البتايين وحمض الفوليك والفيتامين B12. يجب إخضاع الأطفال المرضى لفحوص دورية على الدم والبول لتقصي مستويات الأحماض الأمينية وتغيير تفاصيل الحمية الغذائية المتبعة عند الضرورة، حيث إنه

اقترحت دراسة حديثة أن الفرعون أختاتون ربما قد عانى من بيبة الهوموسيستين بالاستناد لدراسة صورته القديمة. حيث بينت هذه الصور أن للفرعون أختاتون وجه طويل ونحيل كما أن الصور تبرز إصابته بتشوهات في الهيكل العظمي. وبحسب تلك الصور يتبين أن والذي الفرعون كانا غير مصابين بالمرض بعكس زوجته نقرتي وبناته الستة اللاتي كن مصابات بالمرض. أما زوجته الأخرى وابنه توت عنخ أمون فقد كانا غير مريضين. لقد تم التوصل لهذه الاستنتاجات استناداً إلى أن هذه الصور تعكس المظهر الحقيقي بدون إضافات فنية وبذا يظهر نمط الوراثة المتنحية لمرض بيبة الهوموسيستين. إذ إنه من المحتمل أن يكون الفرعون هذا قد عانى من ذلك المرض وتوفي عن عمر 33 بسبب الخثار الوريدي.

