

بييلة الفينيل كيتون

للمرض ولا تظهر عليه أعراض المرض. وهكذا عند كون كلا الوالدين حاملين لنسخة معطلة من المورثة يكون احتمال ظهور المرض لدى الأبطال واحد إلى أربعة أو 25%.

التشخيص والمعالجة

عند الشك بكون أحد الوالدين أو كليهما حاملاً للمرض يقوم المختص بفحص مورثي لكشف وجود نسخة معطلة عند أي منهما، كما يمكن أخذ عينات من الزغابات المشيمية أو من السائل الأمينيوسي خلال الحمل من أجل القيام بالتقصي عن وجود بييلة الفينيل كيتون عند الجنين. ومن الشائع التقصي عن بييلة الفينيل كيتون بوساطة فحص دم بسيط خلال خمسة أيام من الولادة، حيث يكون هذا الفحص على حديثي الولادة إجبارياً في العديد من البلدان لأن هذا يضمن أن جميع المصابين يتم تشخيصهم ومعالجتهم في مرحلة مبكرة جداً مما يجنبهم أي مشاكل صحية (في سياق التطور الفكري الحركي) لاحقة.

يدخل الفينيل آلانين في تركيب البروتينات التي توجد في الحليب والجن والبيض واللحم والسّمك والأطعمة الشائعة الأخرى. تشكل الحمية الغذائية الخاصة والفقيرة جداً بالفينيل آلانين جحر الأساس في المعالجة وخاصة في مرحلة الطفولة حيث يكون النمو على أشده. حيث يتم استعمال تركيبة غذائية خاصة خالية من الفينيل آلانين وغنية بالبروتين لتغذية الرضع المصابين ببييلة الفينيل كيتون، وبخلاف ما يحدث مع الأبطال الطبيعيين يتم استخدام هذه التركيبة الغذائية لفترات تمتد حتى مرحلة البلوغ لأنها تشكل مصدراً آمناً ومتوازناً من البروتين مع ضمان وجود الأحماض الأمينية الأساسية والمغذيات مما يسمح بنمو جسدي طبيعي. ومع مرور الوقت يضاف إلى الوارد الغذائي بعض الخضراوات والفواكه والحبوب الفقيرة بالبروتين وأنواع الأطعمة الأخرى الفقيرة بالفينيل آلانين، ويمنع الشخص من تناول المنتجات الحيوانية ذات المحتوى

بييلة الفينيل كيتون مرض استقلابي وراثي خلقي وفيه يفتقر الجسم إلى إنزيم مهم هو فينيل آلانين هيدروكسيلاز (PAH)، وهو إنزيم ضروري لتدرك الحمض الأميني فينيل آلانين الموجود في كثير من الأطعمة وهرمونات معينة ونواتج عصبية والميلانين. وهكذا فهؤلاء المرضى عديمي الـ (PAH) أو الذين لديهم نقص كبير في هذا الإنزيم لا يستطيعون هضم وتحطيم الفينيل آلانين.

يتدخل الفينيل آلانين في إنتاج صبغ الميلانين وبالتالي يكون لمرضى بييلة الفينيل كيتون جلوداً وقزحيات ذات ألوان فاتحة بالمقارنة مع إخوانهم، وباستثناء ذلك يظهر المرضى المولودين حديثاً كأنهم طبيعيين تماماً خلال الأشهر الأولى من الحياة. وفي حال لم يتم التعامل مع الحالة يتراكم الفينيل آلانين في الدم مما قد يسبب أذيات غير قابلة للمعالجة في الدماغ والجهاز العصبي. تتلخص الأعراض الأولى بفقدان الاهتمام بالمحيط مع إنزعاج ومشاكل سلوكية، بينما تتمثل الاختلالات اللاحقة لبييلة الفينيل كيتون الغير معالجة بما يلي: تأخر التطور والتخلف العقلي وفرط النشاط والمشاكل النفسية والاختلاجات والمشاكل الحركية. كما يمكن أن تصدر روائح فأرية من المصابين لوجود فائض من الفينيل آلانين في الجسم.

من المهم أن تخضع النساء المصابات ببييلة الفينيل كيتون للعلاج لضبط مستويات الفينيل آلانين في الدم قبل حدوث الحمل وأثناءه، حيث إن تراكم هذا الحمض الأميني سوف يحدث أذيات عند الجنين الموجود في الرحم حتى ولو لم يرث هذا المرض.

نمط الوراثة

إن نمط الوراثة لبييلة الفينيل كيتون هو جسدي متنحي وبالتالي لا بد من وجود نسختين معطلتين من مورثة الـ (PAH) التي تشفر إنزيم PAH ليظهر المرض، حيث إن الشخص الذي يحمل نسخة معطلة واحدة من المورثة (PAH) يسمى حامل

لهذه الحضارات فلدى بلدانه نسب انتشار لهذا المرض تقارب تلك الموجودة في العديد من بلدان العالم الغربي. فبيبة الفينيل كيتون هي أحد الأمراض الوراثية الأكثر شيوعاً ويقدر معدل انتشاره بـ 10 حالات من كل 100000 مولود حي في البحرين و 8 حالات من كل 100000 في قطر و 5 حالات من كل 100000 في الإمارات العربية المتحدة بينما تبلغ هذه النسبة في الولايات المتحدة الأمريكية (4-6) لكل 100000. ومن بين بلدان الشرق الأوسط تتمتع عمان بنسبة حدوث منخفضة نسبياً هي 2.4 لكل 100000 مولود حي ومع ذلك فإن هذه النسبة تستدعي أخذ الاحتياطات اللازمة. وقد سجلت حالات من هذا المرض في كل من الجزائر ومصر والكويت واليمن.

يعد مرض بيبة الفينيل كيتون مرشحاً جيداً ليدخل في برامج الاستقصاء المسحي عند حديثي الولادة لأن فحص الدم المطلوب سهل التطبيق والمعالجة معروفة ومتوفرة كما أن المشاكل المترتبة على عدم التشخيص والمعالجة خطيرة جداً. فبدلاً من الحاجة للعناية بالمرضى الذين يعانون من تخلف عقلي وجسدي شديدين يمكن تطبيق مسح استقصائي لتشخيص ومعالجة الحالة بدءاً من الولادة فهذا أفضل وأقل كلفة. وحتى العام 2008 اقتصر تطبيق البرامج المسحية الخاصة ببيبة الفينيل كيتون على لبنان وفلسطين وقطر والسعودية الإمارات العربية المتحدة. وقد شملت البرامج الاستكشافية للمسح تحري بيبة الفينيل كيتون في كل من الأردن والكويت وتونس، كما تقوم الجزائر وليبيا واليمن بوضع خطط للبدء ببرامج استكشافية للمسح وتقصي الإصابة ببيبة الفينيل كيتون.

البروتيني العالي. وبما أن المحلي الاصطناعي (أسبارتام) يحتوي أيضاً على الفينيل ألانين فلا يسمح بتناول المشروبات والأطعمة المسوقة تجارياً كمنتجات «حمية» قليلة الحيريات.

يجب التقيد بهذه الحمية الغذائية بأسرع وقت ممكن بعد الولادة، بشكل مثالي في أول (7-10) من الحياة، ويجب الالتزام التام بها من قبل الوالدين والأطفال بمشاركة اختصاصيي التغذية والأطباء. ويجب القيام بفحوصات منتظمة لقياس مستوى الفينيل ألانين في الجسم واستخدام هذه المعلومات لتعديل النظام الغذائي للمريض إذا لزم الأمر. وفي نهاية المطاف تكون نتائج الالتزام التام بالخطة العلاجية جيدة جداً حيث ينمو الأطفال بشكل طبيعي بدون المشاكل المرتبطة بتراكم الفينيل ألانين والعكس صحيح في حال لم يتم الالتزام بتلك الخطة العلاجية.

تعطى إلى جانب الحمية الغذائية الأدوية التي تساعد على تخفيض تراكيز الفينيل ألانين في الدم وتلك التي تزيد من فعالية إنزيم الـ(PAH)، وعلى الرغم من كون هذه الأدوية لا تشكل بديلاً عن الحمية الغذائية الخاصة إلا أنها تساعد في تدبير حالات بيبة الفينيل كيتون عند بعض المرضى.

بيبة الفينيل كيتون لدى الشعوب العربية

تظهر حالات بيبة الفينيل كيتون غالباً عند الشعوب القوقازية حول العالم، وتكون أقل انتشاراً بكثير لدى الأفراد من أصل إفريقي أو هسباني أو آسيوي. وبما أن الشرق الأوسط يمثل موقع تقاطع طرق