

سامانه حامی

این سامانه، اولین سامانه جامع برنامه ریزی تأمین تا تحویل فرآورده های سلامت بر مبنای پرونده و نسخه الکترونیک می باشد که در حال حاضر تجویز و توزیع شیرخشک های متابولیک و رژیمی برای شیرخواران پرخطر یا مبتلا به آلرژی از طریق آن صورت می پذیرد.

بیماری فنیل کتونوریا

یک بیماری متابولیکی ژنتیکی نادر است که بصورت اتومازول مغلوب از پدر و مادر به کودک به ارث میرسد. ژن این بیماری بر روی کروموزوم ۲۱ قرار گرفته است. چنانچه والدین هر دو این ژن معیوب را داشته باشند ممکن است در هر حاملگی ۲۵ درصد فرزندانشان به فنیل کتونوریا مبتلا شوند. که متأسفانه در ازدواجهای فامیلی این احتمال بالاتر است.

مواد گوشتی، پروتئین ها، لبنیات و حبوبات دارای اسید آمینه ای هستند که " فنیل آلانین " نام دارد. این ماده پس از ورود به بدن توسط آنزیمی به نام " فنیل آلانین هیدروکسیلاز " شکسته و به تیروزین تبدیل می شود. تیروزین نیز سپس شکسته شده و مواد متعددی از جمله رنگ دانه پوست و مو از آن ساخته شده و متابولیت های نهایی آن از بدن دفع می شود. پس چنانچه آنزیم " فنیل آلانین هیدروکسیلاز " که فقط در کبد ساخته می شود به دلیل اختلالات ژنی وجود نداشته باشد " فنیل آلانین " وارد شده به بدن، در بافتهای مختلف از جمله مغز تجمع یافته و سبب آسیب های متعددی به این بافت (مغز) می شود این بیماری فنیل کتونوریا نام دارد.

مصرف غذاهای پروتئینی از جمله شیر خشک های معمولی و به میزان کمتر شیر مادر باعث افزایش شدید غلظت خونی فنیل آلانین و عقب ماندگی ذهنی پایدار در مبتلایان می شود. تجمع فنیل آلانین و مشتقات غیر طبیعی آن در نسوج مختلف، فعالیت سلولها، بخصوص سلولهای سیستم عصبی را تحت تاثیر قرار داده و از رشد آن جلوگیری می کند.

این بیماری از حدود ۴۰ سال پیش شناخته شده است. در روز دوم یا سوم تولد با آزمایش تشخیصی که هم از طریق ادرار و هم از طریق خون میسر است میتوان بیماری را تشخیص داد. برای اندازه گیری سطح فنیل آلانین خون باید ۴۸ تا ۷۲ ساعت بعد از تولد کودک تست انجام پذیرد. خوشبختانه با شناخت ژن این بیماری امروزه تشخیص آن در ماههای اول حاملگی نیز امکان پذیر است. در حال حاضر با آزمایش ژنتیک بیمار و والدین نقص ژنتیکی تشخیص داده میشود و بررسی جنین در حاملگی های بعدی مادر ممکن است. همچنین با مشخص شدن نقص ژنتیکی، امکان مشاوره افراد فامیل بیمار که قصد دارند با یکدیگر ازدواج کنند، وجود خواهد داشت. اگر یک زوج ناقل بیماری باشند براساس اطلاعات کسب شده در مشاوره ژنتیک می توانند برای زندگی آینده خود تصمیم بگیرند. در حالی که از هر ۱۰ هزار تولد در جهان، یک نوزاد به بیماریهای متابولیک مانند فنیل کتونوریا مبتلا است اما در ایران آمار نوزادان مبتلا از سطح جهانی بیشتر است و علت آن، وجود ازدواجهای فامیلی است.

کودک مبتلا به بیماری فنیل کتونوریا در ابتدای تولد بدون علامت است. اما به تدریج در پایان ماههای اول دچار تاخیر در تکامل، استفراغ، کاهش رشد، روشن شدن رنگ موهای سر و چشم و تشنج میشود. سپس با افزایش سن، کوچکی دور سر، بیقراری، کاهش توجه، حرکات تکراری دستها و اندامها و عقب ماندگی ذهنی بروز می کند. همچنین ادرار و تنفس این کودکان وجود فرآورده های فنیل آلانین، بوی کپک می دهد.

آیا این بیماری درمان دارد؟

هدف از درمان این بیماری ، کاهش مقدار فنیل آلانین در بدن به منظور پیشگیری از عقب ماندگی ذهنی کودک است. این بیماری درمان دارویی ندارد. ولی از طریق رژیم مناسب غذایی میتوان سطح فنیل آلانین را در حد طبیعی نگه داشت واز این رو با تشخیص زود رس بیماری از روز سوم تولد و شروع تغذیه با شیرهای مخصوص سطح سرمی فنیل آلانین در ۱۲ سال اول زندگی بین ۲ تا ۶ میلی گرم در دسی لیتر و بعد از آن تا ۲ تا ۱۰ میلی گرم در دسی لیتر نگه داشته میشود. ولی به موازات آن ویتامین ها ، کلسیم وکالری کافی به کودک برسد . بعد از ۶ ماهگی نیز غذاهای مخصوص بتدریج شروع میشود. رژیم غذایی هر بیمار با توجه به سطح فنیل آلانین بایستی توسط کارشناس تغذیه تعیین گردد.

بیماری تیروزینمیا

تیروزینمی توسط کاهش فعالیت آنزیمی که موجب شکسته شدن آمینو اسید ضروری تیروزین در بدن می شود، به وجود می آید. موادی که به خاطر نقص آنزیم، در بدن ساخته می شوند، سمی هستند و می توانند به کبد و کلیه آسیب برسانند. تیروزینمی، بیماری بسیار نادری است، و در هر ۱۰۰ هزار تولد، یک نوزاد را تحت تاثیر قرار می دهد. تیروزینمی، با استفاده از رژیم کم پروتئین، قابل درمان است. بسیاری از غذاهای کم پروتئین جایگزین از قبیل نان، بسکوئیت، آردهای چند منظوره و پاستا، وجود دارند. این محصولات رژیم متنوعی را فراهم می کنند، و منبع مفید انرژی هستند. سطح فنیل آلانین و تیروزین خون هم به طور منظم باید از طریق آزمایش خون و ادرار، تحت نظارت قرار گیرد. بر اساس این تست های آزمایشگاهی، رژیم غذایی و داروی بیمار، مشخص می شود.

بیماری MSUD

MSUD، در اثر کمبود آنزیمی که آمینو اسیدهای ضروری لوسین، ایزو لوسین و والین، را به سایر مواد در بدن تبدیل می کند، به وجود می آید. در **MSUD** ، این آمینو اسیدها (به خصوص لوسین) و مواد دیگر در بدن تجمع می کنند. این تجمع، اگر بدون درمان رها شود، باعث صدمه به مغز می شود. این بیماری به خاطر بوی شربت افراپی که در اثر تجمع مواد سمی، در ادرار کودکان درمان نشده وجود دارد، به این نام (بیماری شربت افرا)، نامیده می شود. این بیماری بسیار نادر، از هر ۳۰۰،۰۰۰ تولد، یک نفر را تحت تاثیر قرار می دهد.

راه درمان بیماری MSUD چیست؟

MSUD، از نظر نوع شدت در افراد مختلف متفاوت است **MSUD** . کلاسیک، شدیدترین شکل بیماری است، که می توان آن را با یک رژیم غذایی کم پروتئین و بر اساس جایگزینی لوسین، درمان کرد. مکمل آمینو اسید های ضروری، برای استفاده مورد نیاز است، و رژیم غذایی باید کم پروتئین و کم آمینو اسید باشد. بسیاری از جایگزین های غذایی کم پروتئین، از قبیل نان، بسکوئیت، آرد مخصوص و چند منظوره و پاستا، در دسترس هستند. این محصولات، رژیم متنوعی را برای بیماران فراهم میکند، و می تواند منبع خوبی برای انرژی باشد. سطوح لوسین، به طور منظم با انجام آزمایشات، چک می شود، و درمان غذایی به تغییر این سطوح بستگی دارد.

بیماری ایزووالریک اسیدمیا

ایزو والریک اسیدمی (**Isovaleric acidemia**) یک اختلال نادر است که در اثر آن بدن قادر به فراوری صحیح پروتئین ها نمی باشد. این بیماری در گروه اختلالات اسیدهای آلی قرار می گیرد که این گروه از بیماری ها منجر به تجمع غیرطبیعی اسیدهای

خاصی به نام اسیدهای آلی در بدن می شوند. مقدار غیرطبیعی اسیدهای آلی در خون (ارگانیک اسیدمی) (organic acidemia)- ادرار (ارگانیک اسیدوری) (organic aciduria)-و بافت ها سمی است و می تواند باعث ایجاد مشکلات جدی در سلامت مبتلایان شود. به طور طبیعی بدن پروتئین های حاصل از مواد غذایی را به قطعات کوچک تری به نام اسیدهای آمینه (amino acids) تجزیه می کند. در مراحل بعدی این اسیدهای آمینه می توانند برای تولید انرژی جهت رشد، مورد استفاده قرار گیرند. در مبتلایان به ایزو والریک اسیدمی مقدار آنزیمی که به تجزیه اسیدآمینه خاصی به نام لوسین (leucine) کمک می کند، کم و ناکافی است. عوارض ایجاد شده در اثر ایزو والریک اسیدمی می تواند از درجه خفیف تا بسیار خطرناک، متغییر باشد. در موارد شدید، علائم ایزو والریک اسیدمی طی روزهای آغازین پس از تولد مشخص می شود. علائم اولیه شامل تغذیه ضعیف، استفراغ، تشنج و کمبود انرژی (lethargy) می باشد. در بعضی موارد این علائم پیشرفت کرده و باعث ایجاد مشکلات جدی تری مثل تشنج، اغما و احتمالا مرگ می شوند. در موارد حاد ایزو والریک اسیدمی، علامت بارز و افتراقی بیماری بویی شبیه به پاهای عرق کرده (sweaty feet) است که این بو در اثر تجمع ترکیبی به نام ایزو والریک اسید (isovaleric acid) در افراد مبتلا، ایجاد می شود. در سایر موارد علائم ایزو والریک اسیدمی هنگام کودکی بروز کرده و ممکن است در طی زمان از بین روند. همچنین ممکن است در کودکان مبتلا، وزن گیری و رشد در حد قابل انتظار مختل شده (failure to thrive) و رشد در این کودکان با تاخیر انجام شود. در این کودکان عوارض جدی بیماری می تواند با گرسنگی طولانی مدت (fasting)، عفونت ها و یا افزایش مقدار غذاهای سرشار از پروتئین آغاز شود. در بعضی از افراد دارای جهش های ژنتیکی ایجاد کننده ایزو والریک اسیدمی، هیچ یک از علائم و نشانه های بیماری مشاهده نمی شود. (asymptomatic)

تخمین زده می شود در ایالات متحده حداقل از هر ۲۵۰,۰۰۰، ۱ نفر به ایزو والریک اسیدمی مبتلا است.

حساسیت به پروتئین گاوی

علت این بیماری جذب پروتئین گاوی از دستگاه گوارش نوزاد و ایجاد واکنش ایمنی است. علائم این حساسیت از یک هفته تا یک ماه پس از مصرف شیرگاو (شیرخشک های بر پایه شیر گاو) بروز می کند و سیستمیک است. علائمی مثل:

- آبریزش بینی
- درماتیت آتوپیک و تظاهرات پوستی
- گاستروپاتی (اسهال+رگه هایی از خون در ادامه)
- وزن نگرفتن نوزاد
- کم خونی

میزان بروز آلرژی در نوزادانی که با شیر پاستوریزه به جای شیرخشک تغذیه می کنند ۷۰٪ بیش تر است. احتمالا میزان حرارت لازم برای دناچوره شدن پروتئین ها در پروسه پاستوریزاسیون تامین نمی شود. مصرف لبنیات در مادر شیردهی که نوزاد حساس به پروتئین گاوی دارد ممکن است سبب حساسیت نوزاد به شیر مادر شود. در نوزادانی که هم از شیر مادر تغذیه می کنند و هم از شیر خشک، در صورت بروز اسهال بهتر است موقتا تغذیه فقط با شیر مادر انجام شود و سپس تعویض شیرخشک انجام شود.

راه حل:

۱) استفاده از شیرخشک های بر پایه پروتئین گاوی هیدرولیز شده، فاقد لاکتوز، دارای MCT-oil به جای تریگلیسریدهای بلند زنجیره. (در هنگام اسهال فرصت کافی برای ترشح صفرا وجود ندارد و چربی های جذب نشده اسهال را شدید تر می کنند. در این شرایط استفاده از چربی های سبک تر به دلیل انحلال و جذب راحت تر ارجح است.

۲) استفاده از شیرخشک بر پایه سویا: هرچند ۳۰٪ از نوزادانی که به پروتئین گاو حساسیت دارند به سویا هم حساسند. تمام شیر خشک های بر پایه سویا فاقد لاکتوز هستند و کربوهیدرات موجود در آن ها مالئو دکسترین است که از هضم نشاسته ذرت به دست می آید.

نحوه ثبت نام در سامانه حامی در استان آذربایجان غربی

در استان آذربایجان غربی بخش تخصصی اطفال مرکز آموزشی درمانی بیمارستان شهید مطهری ارومیه واقع در خیابان کاشانی مسئولیت تشخیص، تشکیل پرونده و نسخه الکترونیک و تجویز فرآورده رژیمی برای بیماران مبتلا به اختلالات متابولیک (PKU- MSUD-Tyrosinemia و ...) و حساسیت به پروتئین گاوی از طریق سامانه حامی را دارد. در صورت تشخیص ابتلا به بیماری های مذکور توسط پزشک فوق تخصص اطفال، مراحل تشکیل پرونده الکترونیک آغاز می شود. پس از ارائه مدارک لازم توسط بیمار و تشکیل نسخه الکترونیک در سامانه حامی و انجام مشاوره تغذیه، فرآورده تجویزی به صورت ماهیانه از طریق پست درب منزل بیمار ارسال می گردد. علاوه بر این به صورت دوره ای بیماران نوبت دهی شده و رایگان ویزیت می گردند. با توجه به اهمیت ویزیت های ادواری و کنترل کودک بیمار، در صورت عدم مراجعه نسخه بیمار مجددا تمدید نمی گردد. لازم به ذکر است خدماتی همچون ویزیت پزشک، مشاوره تغذیه و مشاوره با روانشناس در این مرکز برای این بیماران رایگان می باشد.

اداره امور فرآورده های طبیعی، سنتی، مکمل و شیرخشک های ویژه معاونت غذا و دارو آمادگی دارد در صورت بروز هر نوع مشکل از جمله عدم دریافت فرآورده تجویزی، درخواست افزایش فرآورده و سایر موارد مرتبط، پاسخگوی مراجعین محترم در راستای رفع موانع و مشکلات احتمالی باشد.