

# نقص إنزيم فينيل ألانين هيدروكسيلاز (PAH) يتضمن ورقة حقائق حول بيلة الفينيل كيتون (PKU) للآباء

## ما الإجراءات المتبعة بعد التشخيص؟

سيقوم طبيب الأطفال المعالج لطفلك بإحالتك إلى اختصاصي أمراض التمثيل الغذائي للأطفال على دراية بنقص إنزيم PAH في عيادة PKU المختصة بعلم الوراثة والتمثيل الغذائي في جامعة نورث كارولينا في Chapel Hill. سيخضع طفلك لفحوصات متابعة لتأكيد التشخيص.

## كيف يتم علاج نقص PAH؟

قد يحتاج الأشخاص الذين يعانون من نقص PAH إلى اتباع نظام غذائي منخفض الفينيل ألانين. يوجد الفينيل ألانين في العديد من الأطعمة، لا سيما تلك التي تحتوي على نسبة عالية بالبروتين، مثل البيض، والحليب، والجبن، والمكسرات، وفول الصويا، والفاصوليا، واللحوم، والأسماك. ويتناول أيضًا معظم المصابين بمرض PKU حليبًا صناعيًا مُخصَّصًا لمرضى PAH/PKU لضمان حصولهم على ما يكفي من البروتينات والمُغذيات الأساسية للنمو والتطور. بمجرد فحصهم في العيادة، قد يبدأ الأطفال المصابون بنقص PAH باتباع نظام غذائي منخفض البروتين، ويجب عليهم اتباع هذا النظام الغذائي طوال حياتهم. وعادةً ما ينمو الأطفال الرضع والأطفال الذين يتبعون النظام الغذائي الذي ينصح به فريقهم الطبي ويتطورون بشكل طبيعي. قد يوصي مُقدِّم الرعاية الصحية المعني بطفلك بأدوية إضافية مع نمو طفلك وتقدمه في العمر حتى يبلغ سن الرشد.

## أين يمكنني الحصول على مزيد من المعلومات؟

يمكن استخدام كاميرا الهاتف لمسح رموز الاستجابة السريعة (QR) ضوئيًا أدناه.

مركز معلومات فحص الأطفال حديثي الولادة



Baby's First Test



لتحالف الوطني لمرض PKU



MedlinePlus



قسم علم الوراثة للأطفال والتمثيل الغذائي في جامعة

كارولينا الشمالية



يتم فحص جميع الأطفال حديثي الولادة المولودين في ولاية كارولينا الشمالية عند الولادة للبحث عن أمراض مُحدَّدة أو مشكلات صحية أخرى يمكن علاجها إذا تم اكتشافها مبكرًا. أظهرت نتيجة فحص حديثي الولادة أن طفلك قد يعاني من نقص إنزيم هيدروكسيلاز الفينيل ألانين (PAH). وعليه، سيُحوَّل طفلك إلى أحد الاختصاصيين لإجراء مزيد من الفحوصات للتأكد من التشخيص.

لا تظهر عادةً أي أعراض لنقص PAH عند الولادة.

## ما المقصود بنقص PAH؟

نقص إنزيم PAH هو حالة وراثية نادرة تمنع الجسم من تكسير حمض أميني يُسمى الفينيل ألانين. ويتراوح نقص إنزيم PAH بين الحالات الخفيفة والحالات الشديدة. ويُعد بيلة الفينيل كيتون (PKU) النوع الأكثر شيوعًا من حالات نقص إنزيم PAH. فرط فينيل ألانين الدم هو شكل أخف من نقص PAH، كما أن حالات نقص البيبتيرين هي اضطرابات مرتبطة به. في الأشخاص المصابين بهذه الاضطرابات، يتراكم الفينيل ألانين في الدم وقد يتسبب في مشكلات صحية. إن التشخيص المبكر لنقص PAH وعلاجه سيحولان دون حدوث تأخر في النمو أو التأخر الذهني، فضلاً عن مشكلات صحية خطيرة أخرى.

## ما أعراض نقص PAH؟

قد لا تظهر أعراض نقص PAH عند الولادة، ولكنها قد تظهر في غضون بضعة أشهر من العمر إذا لم يتم علاجها. قد تشمل الأعراض:

- رائحة عفنة في البول والنفس
- طفح جلدي
- تأخيرات في النمو
- تأخيرات فكرية
- نوبات الصرع

أعدت هذه النشرة المعلوماتية بدعم من إدارة الموارد والخدمات الصحية (HRSA) التابعة لوزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية (HHS)، كجزء من منحة مالية قدرها 344,348 دولارًا، مُمولة بنسبة 100% من إدارة الموارد والخدمات الصحية/وزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية (HRSA/HHS). والمحتوى الوارد هنا هو مسؤولية المؤلف/المؤلفين، ولا يُعتبر بالضرورة عن الرأي الرسمي أو تأييد إدارة الموارد والخدمات الصحية/وزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية أو حكومة الولايات المتحدة.

قسم الصحة العامة التابع لإدارة الصحة والخدمات الإنسانية في ولاية كارولينا الشمالية

[www.ncdhs.gov](http://www.ncdhs.gov)

<https://slph.dph.ncdhs.gov/newborn/default.asp>

وزارة الصحة والخدمات الإنسانية في ولاية كارولينا الشمالية هي جهة عمل ومُقدِّم خدمات متكافئة الفرص.



NC DEPARTMENT OF  
HEALTH AND HUMAN SERVICES