د.طه شمسي أخصائي الباطنية بمستشفيات الحمادي.. في حديث عن:
الهوموسيستينيميا والهوموسيستينيوريا

الهوموسيستين هو اضطراب وراثي يتميز بارتفاع مستويات الهوموسيستين في الدم/البول ، وينتقل كصفة جسمية متنحية، وترتبط المستويات المرتفعة من الهوموسيستين بزيادة خطر الإصابة بأمراض القلب والأوعية الدموية ومضاعفات صحية أخرى. ويعد الحفاظ على مستويات الهوموسيستين الطبيعية أمرًا مهمًا للصحة ..

وبينما تعتبر بيلة الهوموسيستين (الهوموسيستينيوريا) مرض جهازي شديد ،فإن فرط الهوموسيستين

(الهوموسيستينيميا) هي مرض معزول يترافق بارتفاع الهوموسيستين في البلازما.

يصيب الهوموسيستينيوريا 1:10,000 أمريكي، العلاج المبكر يحسن الاصابة ويخفض الوفيات

وتتتميز بيلة الهوموسيستين بضعف قدرة الجسم على تحليل او تكسير الحمض الأميني الهوموسيستين، مما يؤدي إلى تراكمه في الدم والبول.

بينما فرط الهوموسيستين (ارتفاع مستوى الهوموسيستين في الدم) ، والذي يحدث غالبًا بسبب نقص التغذية أوعند وجود بعض الحالات الطبية المرضية، مما يزيد من خطر الإصابة بأمراض القلب والأوعية الدموية..

الهوموسيستين الأولي: تشير حالة الهوموسيستين الأولية إلى ارتفاع مستويات الهوموسيستين بسبب الطفرات الجينية التي تؤثر على الإنزيمات المشاركة في عملية التمثيل الغذائي للهوموسيستين، مما يؤدي إلى مضاعفات صحية مختلفة.

اما الهوموسيستين الثانوي : فتنتج زيادة الهوموسيستين الثانوية عن وجود بعض الامراض مثل أمراض الكلى أو قصور الغدة الدرقية،أو بعض الأدوية التي تعطل عملية التمثيل الغذائي للهوموسيستين.

مظاهر الهوموسيستينيوريا

خلع عدسة العين السفلي

مظاهرتشبه مارفان.

. تشوهات في القدمين والركبتين.

أعراض وعلامات السكتات الدماغية، الاختلاجات .

إعاقة ذهنية.

. تأخر النمو عند الاطفال.

مظاهر الهوموسيستينيميا

قد يظهر لدى مرضى الهوموسيستينميا أحداث وعائية تخثرية ، سواء كانت عوامل الخطر التقليدية (مثل مرض السكر والضغط والتدخين) للسكتة الدماغية موجود او غير موجودة.

إذا لم تكن عوامل الخطر المعتادة موجودة، يجب إجراء بحث أكثر دقة عن أسباب نادرة للسكتة الدماغية مثل مرض الهوموسيستين.

قد يكون لدى هذه المجموعة من المرضى تاريخ من السكتات الدماغية واحتشاءات عضلة القلب في العقد الثالث أو الرابع من العمر.

التشخيص

التشخيص المبكروالعلاج المبكر يمكن أن يبطئ تقدم المرض في الهوموسيستينيوريا وكذلك عكس بعض مظاهر المرض

إذا كان هناك قصة لوجود مرض هوموسيستينيوريا في العائلة او عند الاشقاء فيجب التوصية بإجراء الفحوصات اللازمة.

لا يجوز تجاهل العلامات المبكرة لقصر النظر وتشوهات العدسة وكذلك التشوهات ومظاهر تشبه متلازمة مارفان

إذا وجد اشتباه بمرض هوموسستينيوريا بناء على الفحص السريري والتاريخ العائلي، ينصح بنقل المريض إلى مركز رعاية صحية متقدم..

يمكن إجراء اختبارات اولية للكشف عن الأحماض الأمينية المحتوية على الكبريت في البول ، والذي يسمى اختبار نيتروبروسسيد السيانيد؛ إلا انه يوجد لهذا الاختبارمعدلات عالية من النتائج السلبية الكاذبة وكذلك النتائج الإيجابية الكاذبة.

ا نشاط قياس يعتبر CBS

في الخلايا الليفية الزروعة دعما قاطعا يؤكد التشخيص .

يجب التفكير بهذا المرض عند الذين تظهر عليهم أعراض السكتة الدماغية الحادة في غياب عوامل الخطر التقليدية مثل ارتفاع ضغط الدم، التدخين، والسكري.

العوامل الغذائية أو السموم البيئية أو تواجد بعض الحالات المرضية قد تزيد من سوء الهوموسيستينميا الوراثي..

بعد التاكد من الهوموسيستينميا من خلال التحليل تجرى اختبارات أخري للتاكد من مستوى حمض الفوليك

وفيتامين ب والبيريدوكسين .

قد تظهر نتائج الرنين المغناطيسي والأشعة المقطعية عند المصابين بالهوموسيستينيوريا أو الهوموسيستينيميا علامات لسكتات دماغية.

العلاج بالبيريدوكسين هو العلاج المفضل بجرعة تتراوح من 100 الى 500 مغ يوميا

يقسم المرضى إلى مجموعتين حساسة للبيريدوكسين وغير حساسة للبيريدوكسين.

في المجموعة الأولى، يوصف البيريدوكسين وحمض الفوليك و فيتامين ب 12

هذه الفيتامينات الثلاثة، مجتمعة، تقلل من مستويات الهوموسيستين بالإضافة إلى تحسين المظاهر السريرية.

وتعتمد الوقاية الثانوية من السكتة الدماغية على تقليل عوامل الخطر،وتم اقتراح الأسبرين والكلوبيدوغريل،

وكذلك الاسبرين والديبيريدامول للوقاية الثانوية من السكتة الدماغية،

إذا كان المرضى غير حساسين للبيريدوكسين فقد يساعد النظام الغذائي منخفض الميثيونين ، إلى جانب مكملات البيتامين، في تقليل مستويات الهوموسيستين.

أخيرا

ترتبط زيادة الهوموسيستين بزيادة خطر الإصابة بأمراض القلب والأوعية الدموية بالضافة إلى مظاهر ومضاعفات اخرى ويساعد التشخيص المبكر في تخفيف شدة المرض وقد يساعد في عكس بعض مظاهر المرض..

ينصح بمراجعة المريض عند وجود المرض عند احد الاشقاء او عند وجود المظاهر المذكورة او بعضها.