



ما هو مرض
ألكابتنيوريا؟

ما هو مرض ألكابتنيوريا؟

مرض ألكابتنيوريا (AKU) هو ما يُعرف بمرض العظام السوداء، وهو حالة وراثية نادرة تتسبب في أن يصبح غضروف المفاصل أسوداً وهشاً.

إنه مرض ناتج عن مشكلة جينية تؤدي إلى تراكم مادة تسمى حمض الهوموجنتيسيك (HGA). يتراكم حمض الهوموجنتيسيك (HGA) في النسيج الضام، وخاصة الغضاريف، ويتسبب مع مرور الوقت في تغميقه وأن يصبح هشاً. يُعرف هذا التغيير اللوني باسم التباين. هذا يؤدي إلى ظهور هشاشة العظام في وقت مبكر مما يعني أن هناك حاجة في كثير من الأحيان إلى استبدال متعدد للمفاصل. يتم إفراز حمض الهوموجنتيسيك (HGA) بكميات كبيرة في البول، مما يجعل البول يتحول إلى اللون الداكن عند تركه معرضاً للهواء. وبسبب هذا يمكن أيضاً تسمية مرض ألكابتنيوريا بمرض "البول الأسود".

كيف يمكنني تقديم المساعدة؟

تبحث جمعية ألكابتنيوريا دائماً عن متطوعين - يمكنك المساعدة في جمع التبرعات وتنظيم الحملات أو المساعدة في المؤتمرات. إذا كنت مهتماً، يرجى التواصل معنا على: info@akusociety.org للتبرع ، يرجى زيارة صفحة جمع التبرعات الخاصة بنا على الموقع: www.justgiving.com/alkaptonuria. كما يمكن أيضاً التبرع عن طريق إرسال شيك إلى عنوان مكتبنا.

الأعراض

يمكن أن يعاني الأشخاص المصابون بمرض ألكابتنيوريا من بعض الأعراض التالية، على الرغم من عدم تعرض الجميع لكل هذه الأعراض.

واحدة من أولى علامات هذه الحالة هي انخفاضات ذات اللون الداكن التي يسببها حمض الهوموجنتيسيك (HGA) في البول. إذا تم تجاهل هذه العلامة، فقد يمر الاضطراب دون أن يلاحظه أحد حتى سن الرشد، حيث لا توجد عادة أعراض أخرى ملحوظة حتى يبلغ الشخص أوائل الثلاثينيات من عمره.

نتيجة للتمغر يمكن أن تظهر مسحة زرقاء / سوداء على الأذنين. قد تكون هناك بقع داكنة على بياض العين. يكون شمع الأذن أغمق ويمكن للعرق الداكن أن يلوث الملابس.

يمكن أن تجعل رواسب حمض الهوموجنتيسيك (HGA) الأشخاص أكثر عرضة للإصابة بحصوات الكلى وحصوات المثانة وحصوات المرارة وحصوات البروستاتا.

يمكن أن تتسبب الرواسب حول صمامات القلب في جعلها هشة وسوداء وقد تصبح الأوعية الدموية والأوردة والشرايين متيبسة وضعيفة. يمكن أن يؤدي ذلك إلى أمراض القلب وقد يتطلب استبدال صمام القلب.

يتمتع الأشخاص المصابون بمرض ألكابتنيوريا بمتوسط عمر طبيعي، إلا أنهم قد يعانون من أعراض، مثل الألم وانخفاض حركة المفاصل، مما يؤثر بشكل كبير على نوعية الحياة.

مسحة زرقاء / رمادية في الأذنين

بقع سوداء في العيون

تصلب الأوعية الدموية في القلب

التهاب المفاصل العظمي المبكر

البول الأسود

حصوات الكلى والبروستاتا

هل يوجد علاج؟

يُعدّ مرض ألكابتنيوريا حالة تستمر مدى الحياة ولا يوجد حالياً شفاء أو علاج محدد، على الرغم من أن المسكنات وجراحة استبدال المفاصل يمكن أن تخفف من الأعراض.

هناك دواء يسمى نيتيسينون (nitisinone) يظهر نتائج واعدة، والبحث جارٍ حول هذا الدواء. يتم تقديم دواء نيتيسينون (nitisinone) "بدون تصريح" في مركز ألكابتنيوريا الوطني في مستشفى جامعة ليفربول الملكي. هذا يعني أنه ليس مرخصاً للاستخدام في ألكابتنيوريا لكن الأطباء يعتقدون أنه يمكن أن يعالج مرض ألكابتنيوريا بشكل فعال.

قد تساعدك بعض التغييرات في نمط الحياة على السيطرة على مرض ألكابتنيوريا والتعامل مع أعراضه.

الحمية

من المهم اتباع نظام غذائي صحي متوازن. يمكن أن يكون النظام الغذائي منخفض البروتين مفيداً أيضاً في تقليل مخاطر الآثار الجانبية المحتملة (nitisinone) خلال مرحلة البلوغ. يمكن لطبيبك أو أخصائي التغذية أن يقدم لك النصيحة حول هذا الأمر.

ممارسة الرياضة

من المهم أن تحافظ على حركة مفاصلك دون أن تضغط عليها كثيراً. السباحة طريقة جيدة للقيام بذلك. حاول تجنب ما يسمى بالتمرينات "عالية التأثير" مثل رياضة الريفي أو الكاراتيه حيث يمكن أن تضغط على ظهرك ومفاصلك. يمكن للتمارين اللطيفة المنتظمة المساعدة فعلاً عن طريق بناء العضلات وتقوية مفاصلك. التمرين مفيد أيضاً لتخفيف التوتر وتخفيف الوزن وتحسين وضعيتك، وكل ذلك يمكن أن يخفف من الأعراض.

تخفيف الألم

يمكن مناقشة استراتيجيات السيطرة على الألم مع طبيبك. هناك مجموعة متنوعة من الأدوية والعلاجات التكميلية بالإضافة إلى مجموعات الدعم التي يمكن أن تساعد في السيطرة على الأعراض.

الدعم المعنوي

قد يكون تشخيص مرض ألكابتنيوريا مربكاً ومحيراً في البداية. وكما هو حال العديد من الأشخاص الذين يعانون من حالة صحية طويلة الأمد، فإن أولئك الذين يكتشفون أنهم مصابون بمرض ألكابتنيوريا قد يشعرون بالقلق أو الاكتئاب. بإمكانك التحدث إلى طبيبك، كما يمكن لجمعية ألكابتنيوريا تقديم الدعم والمعلومات للمرضى ومقدمي الرعاية وعائلاتهم.



جمعية ألكابتنيوريا، لانتباه مركز الاستشارات:
٦٦ طريق ديفونشاير، كيمبريدج، سي بي ٢، ١ بي إل
تواصل معنا على: ٠١٢٢٣ ٣٢٢ ٨٩٧.
البريد الإلكتروني: info@akusociety.org
يمكنكم زيارة موقعنا: www.akusociety.org
فيسبوك: @AKUSOCIETY
تويتر: @AKUSociety
اليوتيوب: AKU Society

جمعية مسجلة تحت الرقم: ١١.١٠.٥٢



مركز روبرت جريجوري الوطني لمرض ألكابتنيوريا



Understanding genetics together

www.breaking-down-barriers.org.uk