

بیماری ادرار شیریه افرا (MSUD) چیست؟

بیماری ادرار شیریه افرا (MSUD) یک اختلال ژنتیکی است که باعث نقص در متابولیسم پروتئین‌ها، به‌ویژه اسیدهای آمینه شاخه‌دار (BCAAs) شامل لوسین، ایزولوسین و والین می‌شود.

این بیماری نام خود را از بوی شیرین موجود ادرار و جرم گوش در نوزادان مبتلا گرفته است. در صورت عدم درمان، MSUD می‌تواند منجر به تأخیر در رشد، تشنج، کما و مرگ شود.

MSUD یک بیماری نادر است که از هر ۱۸۵,۰۰۰ نوزاد در سراسر جهان، ۱ کودک را مبتلا می‌کند. این اختلال در سراسر جهان وجود دارد، اما در گروه‌های قومی خاص، مانند جمعیت منونیت قدیم، با شیوع تخمینی حدود ۱ در ۳۸۰ نوزاد و جمعیت یهودی اشکنازی، ۱ در ۲۶۰۰ نوزاد، بسیار بیشتر رخ می‌دهد.

MSUD نخستین‌بار در سال ۱۹۵۴ توصیف شد و در سال ۱۹۵۷ به‌عنوان یک اختلال در متابولیسم اسیدهای آمینه شاخه‌دار شناسایی گردید. در دهه ۱۹۶۰، فرمول متابولیکی ویژه‌ای توسعه یافت که برای اولین بار امکان زنده ماندن بیماران را فراهم کرد. این فرمول تمامی مواد مغذی ضروری، به‌جز BCAAs، را تأمین می‌کند. اسیدهای آمینه شاخه‌دار باید به‌طور دقیق و مطابق با نیازهای رشد و نمو طبیعی به رژیم غذایی فرد اضافه شوند. این بیماری نیازمند مراقبت و پیگیری پزشکی دقیق در طول زندگی بیمار است.

انواع و نشانه‌های MSUD

بیماری ادرار شیریه افرا شامل دو نوع اصلی است: نوع کلاسیک و انواع دیگر خفیف‌تر.

علائم MSUD کلاسیک معمولاً در هفته اول زندگی ظاهر می‌شوند و شامل ناتوانی در تغذیه، تحریک‌پذیری، و بوی مشخص شربت افرا در ادرار و جرم گوش هستند. طی چند روز، نوزاد ممکن است رفلکس مکیدن خود را از دست بدهد، بی‌حال شود، با صدای بلند گریه کند و دچار شلی عضلانی همراه با دوره‌هایی از سفتی عضلات شود. در صورت عدم تشخیص و درمان، این علائم به‌سرعت به تشنج، کما و مرگ پیشرفت می‌کنند.

انواع دیگر MSUD معمولاً خفیف‌تر هستند و اغلب تا زمانی که بیماری با عفونتی علائم را آشکار نکند، تشخیص داده نمی‌شوند. در این انواع، تأخیر در تکامل و اختلال در رشد (FTT) ممکن است از اولین نشانه‌هایی باشد که توجه را جلب می‌کند. بیماری با عفونت می‌تواند منجر به یک بحران متابولیک تهدید کننده زندگی شود.

تشخیص MSUD

تمام ایالت‌های ایالات متحده نوزادان را از نظر ابتلا به MSUD از طریق برنامه‌های غربالگری نوزادان بررسی می‌کنند. نوزادان باید بین ۲۴ تا ۷۲ ساعت پس از تولد مورد آزمایش قرار گیرند و نتایج آن باید در ظرف ۱۰ روز گزارش شود، زیرا تشخیص و درمان زودهنگام (در ۱۰ روز اول زندگی) می‌تواند خطر آسیب دائمی را کاهش دهد و امکان رشد طبیعی را فراهم سازد.

در کشورهایی که غربالگری نوزادی برای MSUD انجام نمی‌شود، کودکان مبتلا ممکن است دچار آسیب شدید شوند یا حتی پیش از تشخیص جان خود را از دست بدهند.

انواع دیگر MSUD ممکن است در حین غربالگری نوزادی تشخیص داده نمی‌شوند. بنابراین، هر کودک در معرض خطر یا دارای علائم مشکوک به MSUD باید سریعاً با استفاده از پانل کامل اسید آمینه پلاسما آزمایش شود، و در صورت مثبت یا مشکوک بودن نتایج، باید بلافاصله درمان آغاز گردد.

MSUD یک اختلال وراثتی

MSUD یک اختلال اتوزومال مغلوب است. هر یک از والدین کودک مبتلا به **MSUD** دارای یک ژن غیرطبیعی و یک ژن طبیعی هستند و به عنوان ناقل شناخته می‌شوند. این والدین تحت تأثیر بیماری قرار نمی‌گیرند، زیرا ژن طبیعی غالب بوده و عملکرد طبیعی را حفظ می‌کند.

کودک مبتلا به **MSUD** یک ژن معیوب را از هر یک از والدین خود به ارث برده است. اگر هر دو والد ناقل باشند، در هر بارداری احتمال زیر وجود دارد:

- ۱ در ۴ (۲۵٪) احتمال دارد که کودک هر دو ژن غیرطبیعی را به ارث ببرد و مبتلا به **MSUD** شود.
- ۲ در ۴ (۵۰٪) احتمال دارد کودک یک ژن طبیعی و یک ژن معیوب را به ارث ببرد و ناقل باشد، ولی علائم بیماری را نداشته باشد.
- ۱ در ۴ (۲۵٪) احتمال دارد کودک هر دو ژن طبیعی را به ارث ببرد و نه مبتلا.

افرادی که دارای دو ژن طبیعی هستند، نمی‌توانند بیماری **MSUD** را به فرزندان خود منتقل کنند.

از آنجا که فرد مبتلا به **MSUD** دارای دو ژن غیرطبیعی است، تمام فرزندان او به طور خودکار ناقل بیماری خواهند بود. با این حال، این فرزندان تنها در صورتی به بیماری مبتلا می‌شوند که والد دیگر نیز ناقل یا مبتلا به **MSUD** باشد.

درمان MSUD

درمان کودکان مبتلا به **MSUD** باید در اسرع وقت آغاز شود و بر یک رژیم غذایی کاملاً کنترل‌شده متمرکز است. بخش اصلی این رژیم، یک "غذای پزشکی" (شیر خشک یا فرمولای ویژه) است که تمام مواد مغذی ضروری به‌جز اسیدهای آمینه شاخه‌دار (لوسین، ایزولوسین و والین) را فراهم می‌کند؛ زیرا متابولیسم این اسیدهای آمینه در مبتلایان مختل است.

مقدار دقیق این اسیدهای آمینه بر اساس تجویز تیم درمان، و با نظارت منظم بر رشد کودک و سطح اسیدهای آمینه در خون، به رژیم غذایی افزوده می‌شود. مصرف منابع پروتئینی طبیعی در این رژیم بسیار محدود است. این برنامه غذایی، اسیدهای آمینه کافی برای رشد و نمو را در اختیار کودک قرار می‌دهد، در حالی که از افزایش سطح اسیدهای آمینه شاخه‌دار و بروز علائم بیماری جلوگیری می‌کند.

نظارت دقیق بر مصرف پروتئین و پیگیری پزشکی مستمر در طول زندگی ضروری است.

بیماری، استرس یا مصرف بیش از حد پروتئین در غذا می‌تواند منجر به افزایش سطح اسیدهای آمینه شاخه‌دار (BCAA) و محصولات سمی حاصل از تجزیه آن‌ها (کتواسیدها) در خون شود. حتی یک بیماری خفیف می‌تواند در صورت کاهش مصرف غذای مناسب و شیر خشک، تهدیدکننده‌ی حیات باشد. در این شرایط، تغییر رژیم غذایی ضروری بوده و ممکن است بستری در بیمارستان نیاز باشد. آزمایشات مکرر خون به پزشکان کمک می‌کند تا سطح اسیدهای آمینه را به طور دقیق کنترل کنند.

پیوند کبد یکی از گزینه‌های درمانی برای بیماران **MSUD** است، زیرا کبد اهداکننده دارای سطح کافی از آنزیم‌های مورد نیاز برای متابولیسم BCAAهاست. این درمان در بسیاری از موارد امکان داشتن یک رژیم غذایی معمولی و جلوگیری از بحران‌های متابولیک را فراهم می‌کند. با این حال، فرد پیوند شده همچنان ناقل ژن این بیماری است و می‌تواند آن را به فرزندان خود منتقل کند. توجه به این نکته ضروری است که در برخی افراد پیوند شده، در طول دوره‌های بیماری، افزایش سطح اسیدهای آمینه شاخه‌دار مشاهده شده است.

گروه حمایت از خانواده‌های مبتلا به بیماران MSUD

گروه حمایت از خانواده‌های ام‌اس‌یودی یک سازمان غیرانتفاعی ۵۰۱(c)(3) برای مبتلایان به بیماری ام‌اس‌یودی، خانواده‌های آن‌ها، متخصصان مراقبت‌های بهداشتی و سایرین علاقه‌مند به این بیماری است.

والدینی که به دنبال اطلاعات و حمایت بودند، نخستین سمپوزیوم ام‌اس‌یودی را برای خانواده‌ها و متخصصان در سال ۱۹۸۲ برگزار کردند. از آن زمان، سمپوزیوم‌های دیگری برای خانواده‌ها و متخصصان به‌طور منظم برگزار شده‌اند.

در سال ۱۹۸۳، نیاز به یک گروه حمایتی برای خانواده‌ها مطرح شد و گروه ما با حدود ۵۰۰ خانواده و متخصص در سراسر جهان شکل گرفت و رشد کرد.

ما دو بار در سال یک خبرنامه منتشر می‌کنیم (یکی چاپی و یکی الکترونیکی) و هر دو سال یکبار نیز سمپوزیومی برگزار می‌کنیم که خانواده‌ها، پزشکان و پژوهشگران را گرد هم می‌آورد.

علاوه بر ایجاد ارتباط میان خانواده‌ها و پزشکان، این گروه حمایتی تلاش می‌کند تا تحقیقات درباره درمان‌های بهبود یافته و بالقوه را ترویج کند، آگاهی درباره ام‌اس‌یودی را افزایش دهد، و حمایت‌های قانونی لازم را برای پاسخگویی به نیازهای جامعه فراهم آورد.