

متیل مالونیک اسیدمی، یک اختلال مرتبط با ارگانیک اسید هاست که نقص در آنزیم های تجزیه کننده اسید آمینه وجود دارد؛ در نتیجه منجر به تجمع مواد واسطه ای به نام «ارگانیک اسید» در بدن می شود که سبب اسیدوز متابولیک و بروز عفونت های مکرر در بیماران می شود.

این بیماری با نام اختصاری «MMA» نشان داده می شود. این افراد برای هضم برخی اسیدهای آمینه و اسیدهای چرب موجود در غذای خود با مشکل مواجه می شوند.

متیل مالونیک اسیدمی انواع مختلفی دارد. برخی فرمها به وسیله تزریق ویتامین B12 درمان می شوند که به این فرمها، پاسخ دهنده به ویتامین B12 می گویند.

دو فرم از متیل مالونیک اسیدمی که اغلب با ویتامین B12 درمان می شوند عبارت اند از: نقص کوبالامین A و نقص کوبالامین B.

برخی از فرمهای متیل مالونیک اسیدمی با ویتامین B12 درمان نمی شوند و به عبارتی به درمان با ویتامین B12 پاسخ نمی دهند. این بیماری به علت عدم حضور یک آنزیم خاص که متیل مالونیک کوآ میوتاز (MCM) نام دارد، ایجاد می شود.

علت

پروتئین ها به همراه مواد غذایی وارد بدن ما می شوند؛ برای اینکه بدن بتواند از پروتئین استفاده کند باید آن ها را به اجزای کوچکتری به نام «اسید آمینه» تبدیل کند؛ سپس آنزیم های ویژه ای تغییراتی را در این اسیدهای آمینه ایجاد می کند تا بدن بتواند از آن ها استفاده کند.

چربی های موجود در مواد غذایی همانند پروتئین ها، باید آنزیم های ویژه ای آن ها را به «اسیدهای چرب» تبدیل کند تا بدن بتواند از آن ها استفاده کند.

➤ اگر این آنزیم ها به درستی عمل نکنند چه اتفاقی می افتد؟

سطح مواد «گلايسين» و «متیل مانولیک اسید» به همراه دیگر مواد مضر در خون و ادرار بالا می رود.

➤ چه اسیدهای آمینه ای در بیماران MMA به درستی هضم نمی شوند؟

۱- ایزولوسین ۲- والین ۳- متیونین ۴- ترئونین

➤ چه عاملی باعث عدم حضور و یا فعالیت نادرست این آنزیم ها می شود؟

کنترل ساخت آنزیم ها در بدن به عهده ژن هاست. این افراد یک جفت ژن معیوب دارند که به درستی عمل نمی کند؛ در نتیجه در این بیماران یا آنزیم های ویژه وجود ندارد، و یا وجود دارد ولی به درستی عمل نمی کند.

➤ اگر MMA درمان نشود چه مشکلاتی ایجاد می شود؟

MMA در بیماران اثرات متفاوتی دارد؛ معمولاً علائم بیماری در اولین روزهای زندگی، خود را نشان می دهد و در برخی دیگر چند سال پس از تولد بروز می کند.

در این بیماران حملات ناگهانی و پیش بینی نشده ای دیده می شود که «بحران متابولیک» نامیده می شود. این علائم شامل «کم اشتهايي»، «استفراغ»، «احساس ضعف»، «خواب آلودگی» و «سستی ماهیچه ها و مفاصل».

رژیم غذایی بیماران MMA

این بیماران باید از غذاهایی استفاده کنند که میزان چهار اسید آمینه ذکر شده در آن ها کم باشد.

• غذاهایی که حاوی پروتئین بالا بوده باید از رژیم غذایی

حذف و یا محدود شود.



مانند: شیر، ماهی، گوشت،

تخم مرغ، باقلای خشک

شده، ترکیبات لبنی، انواع

مغزها (بادام، پسته، گردو و ...).





دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی قم
مرکز آموزشی درمانی حضرت معصومه(س)

متیل مالونیک اسیدمی (MMA) Methylmalonic Acidemia



تهیه و تنظیم: کارشناس پرستاری فریبا نعمتی
تابستان ۹۵

پیش آگهی

کودکانی که درمان فوری و مداوم قبل از بحران متابولیک دارند، ممکن است زندگی طبیعی داشته باشند. هرچه قدر درمان زودتر آغاز شود، نتیجه ی بهتری خواهد داشت.

درمان

- رژیم غذایی کم پروتئین که قبلاً توضیح داده شد.
- داروی کارنتین: دارویی است که به تولید انرژی در بدن و همچنین دفع مواد مضر در بدن کمک می کند.
- برخی آنتی بیوتیک های خوراکی می تواند به کاهش «متیل مالونیک اسید» در روده کمک کند که توسط پزشکان متخصص تجویز می شود.
- برای شیرخوارانی که بیماری MMA دارند شیر خشک های خاص تجویز می شود.

اثرات بلند مدت MMA در برخی کودکان

عقب ماندگی ذهنی، پوکی استخوان، عدم رشد، نارسایی کلیه، بزرگی کبد، جوش های پوستی، اختلال در راه رفتن و دیگر مهارت های حرکتی.



• غذاهایی که حاوی پروتئین متوسط بوده و می توان با احتیاط مصرف کرد. مانند: ماکارونی، نان، غلات، سیب زمینی، سبزیجات خشک شده.



• غذاهایی که حاوی پروتئین کم بوده و می توان آن ها را استفاده کرد. مانند: سبزی های تازه و میوه ها.



✓ این نکته قابل توجه می باشد که غذاهای طبی مثل آرد های با پروتئین کم، ماکارونی و برنج ساخته شده اند که مناسب افراد MMA می باشند.