

صحيفة وقائع نقص جينات GALE وGALM وGALK الموجهة للآباء والأمهات

يتم فحص جميع الأطفال حديثي الولادة المولودين في ولاية كارولينا الشمالية عند الولادة للبحث عن أمراض محددة أو مشكلات صحية أخرى يمكن علاجها إذا تم اكتشافها مبكرًا. أظهرت نتيجة فحص حديثي الولادة أن طفلك قد يكون مصابًا بحالة تؤثر في تكسير الجالاكتوز، وهو نوع من السكر موجود في الأطعمة. ستتم إحالة طفلك إلى اختصاصي لإجراء المزيد من الاختبارات لمعرفة ما إذا كان مصابًا بإحدى هذه الحالات.

ماذا يحدث بعد ذلك؟

سيحيل طبيب الأطفال طفلك الرضيع إلى اختصاصي لإجراء اختبار المتابعة. ستفحص هذه الاختبارات دم طفلك لمعرفة ما إذا كان طفلك مصابًا بأي من هذه الحالات. وقد يتم وضع طفلك على نظام غذائي يعتمد على حليب من فول الصويا، وليس حليب الأم أو تركيبة حليب البقر، خلال انتظار نتائج هذه الاختبارات. يمكن منع التعرض للضرر من خلال التشخيص المبكر والنظام الغذائي الدقيق ويمكن لطفلك أن ينمو ويعيش حياة صحية. يعمل الأطباء وأخصائيو التغذية واستشاريو الأمراض الوراثية بشكل وثيق مع العائلات لإدارة الحالة.

كيفية علاج هذه الحالات؟

نقص GALE: يتم علاج الأشخاص الذين يعانون من نقص GALE بنظام غذائي خالٍ من الجالاكتوز. وهذا يعني تجنب معظم منتجات الألبان وغيرها من الأطعمة التي تحتوي على نسبة عالية من اللاكتوز. تتم الاستعاضة بحليب للرضع لا يحتوي على الجالاكتوز.

نقص GALK وGALM: يتم علاج الأشخاص المصابين بنقص GALK وGALM بنظام غذائي قليل الجالاكتوز. وهذا يعني الحد من معظم منتجات الألبان والأطعمة الأخرى التي تحتوي على نسبة عالية من اللاكتوز. يتم الاستعاضة بحليب للرضع لا يحتوي على الجالاكتوز.

أين يمكنني الحصول على مزيد من المعلومات؟

استخدم كاميرا هاتفك لمسح رموز الاستجابة السريعة (QR) ضوئيًا أدناه.

الاختبار الأول للطفل: نقص GALE

<https://www.babysfirsttest.org/newborn-screening/conditions/galactopimerase-deficiency>



اختبار الطفل الأول: نقص GALK

<https://www.babysfirsttest.org/newborn-screening/conditions/galactokinase-deficiency>



ما المقصود بنقص جينات GALE وGALK وGALM؟

الجالاكتوز هو نوع من السكر الموجود في الحليب ومنتجات الألبان. يتم تكسيه في الجسم بواسطة الإنزيمات. عندما لا تعمل هذه الإنزيمات بشكل صحيح، يمكن أن يصاب الطفل بحالات تسمى نقص GALE وGALK وGALM. يتوقف التشخيص المحدد على الإنزيم الذي لا يعمل بشكل صحيح. وعادةً لا تكون لهذه الحالات آثار دائمة، ولكنها قد تتطلب علاجًا لمنع ظهور الأعراض. وغالبًا لا تظهر علامات لهذه الحالات عند الولادة.

ما أعراض هذه الحالات؟

- يمكن أن تشمل أعراض نقص GALE، إذا لم يتم علاجها، ما يأتي:
- خلل في وظائف الكبد بسبب تضخم الكبد واليرقان (اصفرار الجلد وبياض العين)
 - سوء التغذية والقيء
 - إعتماد عدسة العين

يمكن أن تشمل أعراض نقص GALE وGALM، إذا لم يتم علاجها، ما يأتي:

- إعتماد عدسة العين

