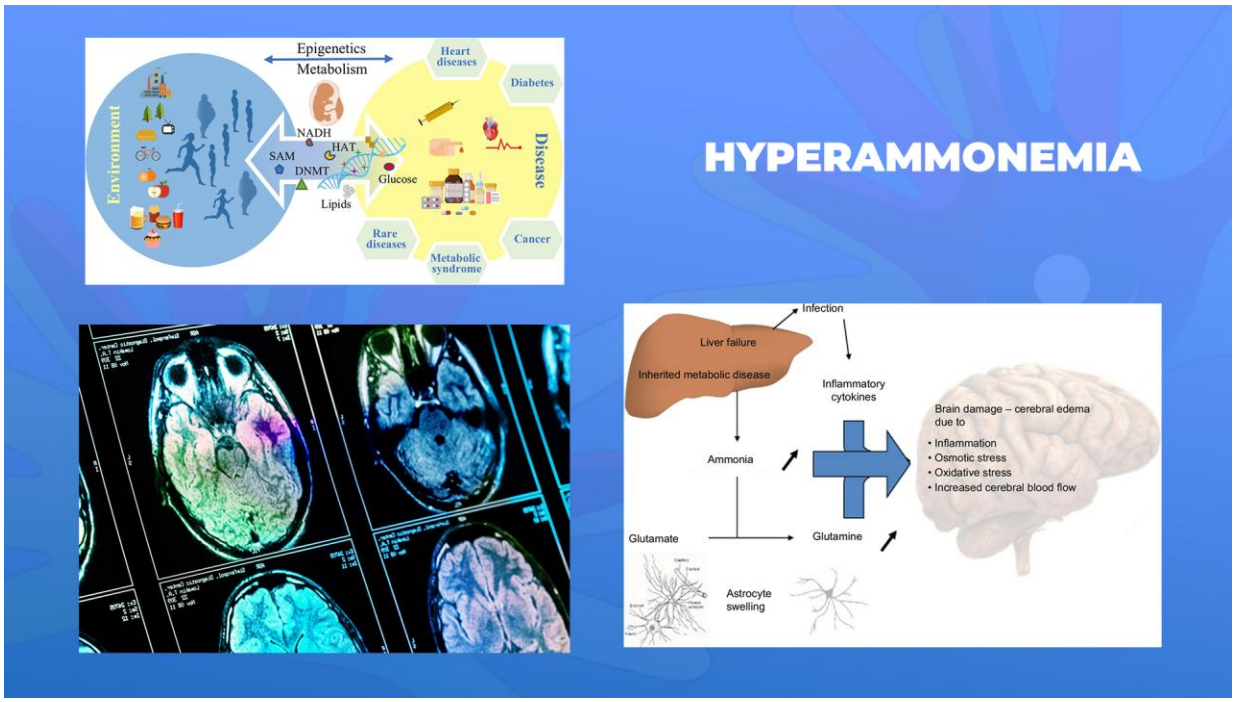
Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

Hiperamonemia

KNS E 72.20 / Hyperammonemia



Hiperamonemia është gjendje e metabolizmit e cila vjen si pasojë e çrregullimit të ciklit të uresë dhe karakterizohet me sasi të tepërt të amoniakut në gjak. Ajo është një gjendje kërcënuese për jetën dhe shfaqet te pacientë të të gjitha moshave.

Hiperamonemia mund të zhvillohet menjëherë pas lindjes (fillim i hershëm), gjatë fëmijërisë, adoleshencës ose te të rriturit (fillim i vonshëm), dhe mund të jetë e trashëguar ose e fituar.

Format e trashëguara janë si rezultat i çrregullimeve të lindura të metabolizmit dhe mund të ndahen në hiperamonemi primare që karakterizohen me aktivitet të ulët të ciklit të uresë ose hiperamonemi sekondare të shkaktuara nga aktiviteti i ulët i enzimave që nuk janë pjesë e ciklit të uresë.

Acidemitë organike janë një grup i shumëllojshëm i çrregullimeve që karakterizohen me ekskrecion të acideve organike në urinë si rezultat i mosfunksionimit të një hapi specifik në katabolizmin e aminoacideve, zakonisht si rezultat i deficitit të aktivitetit enzimatik në atë hap.

Acidemitë organike shkaktojnë hiperamonemi sekondare dhe janë çrregullime të lindura të metabolizmit dhe zakonisht trashëgohen si autosomale recisive.

INCIDENCA

Çrregullimet e ciklit të uresë janë të rralla, me incidencë të përgjithshme 1: 35,000 të porsalindur. Në Europë, frekuenca e përgjithsme e acidemisë organike është midis 1:29,000-1:65,000.

Si te të gjitha çrregullimet e ciklit të uresë, prevalenca e saktë e acidemisë proprionike mund të jetë më e lartë se ajo që është e regjistruar pasi që shumë raste vdekjesh të të porsalindurve mund të jenë të shkaktuara nga acidopati të paregjistruara dhe gjithashtu për shkak se mund të ekzistojnë forma të lehta të sëmundjes. Incidenca e vlerësuar e acidemisë proprionike te popullata perëndimore sillet nga 1:50,000 gjer 1:500,000 lindje të gjalla, kurse incidenca e përgjithshme besohet që është ~ 1:100,000 gjer 1:150,000.

Incidenca e vlerësuar e acidemisë metilmalonike te popullata perëndimore sillet nga 1:48,000 gjer 1:61,000 lindje të gjalla kurse incidenca e acidemisë izovalerike lëviz nga 1:62,500 lindje të gjalla në disa pjesë të Gjermanisë gjer 1:250,000 në SHBA.

PATOFIZIOLOGJIA

Niveli i ritur i amoniakut manifestohet përmes shenjave dhe simptomave të ndryshme, kryesisht çrregullime të sistemit nervor qendror. Truri është organi kryesor që preket, dhe kështu shkakton mosfunksionim të metabolizmit dhe të neurotransmiterëve dhe si pasojë toksicitet të rëndë të trurit.

Amoniaku hyn në qelizat e trurit përmes difuzionit dhe për tu menjanuar nevojitet enzima glutamin sintetaza. Niveli i ritur i amoniakut çon gjer te niveli i ritur i glutaminës e cila shkakton permeabilitet të zmadhuar të membranës, edem të astrociteve dhe shtypje të tensionit intrakranial.

Amoniaku (NH_3) është burim i rëndësishëm i azotit dhe kryesor për sintezën e aminoacideve. Sidoqoftë, nëse është prezent në sasi të larta, ai bëhet toksik.

Simptomat e mundshme përfshijnë nauze kronike, të vjella, ataksi, konfuzion dhe nervozizëm kurse në gjëndje akute mund të çojnë në gjendje kome.

Shenat klinike dhe simptomat e hiperamonemisë janë jospecifike por shumica janë neurologjike. Duhet të dyshohet që bëhet fjalë për hiperamonemi dhe të bëhen testet sa më shpejt te të porsalindurit me distres klinik dhe sepsë suspekte, dhe te të gjithë pacientët me humbje të paqartë të vetëdijes ose encefalopati, pasi që çdo vonesë në trajtim mund të ketë pasoja të rënda për pacientin.

Pacientët zakonisht zhvillojnë dehidrim, letargji, tahipne dhe hipotoni. Për diagnozën përfundimtare nevojiten teste laboratorike dhe inçizime. Ekzaminimi herë pas herë zbulon tipare të pazakonta siç është era e “këmbëve të djersitura” te acidemia izovalerike.

TRAJTIMI

Që hiperamonemia akute të ketë prognozë më të mirë, është e nevojshme që me kohë të aplikohen strategji të caktuara, kurse qëllimi primar i terapisë është që të korigjohen çrregullimet biokimike.

Hapi i parë i menaxhimit me sëmundjen është që të ndërpritet marrja e proteinave dhe në ndërkohë të jepen kalori jo - proteine në mënyrë intravenoze, orale ose në të dy mënyrat në qoftë se është e mundshme. Dhënja e terapisë më specifike varet nga etiologjia e këtij çrregullimi.

PARANDALIMI

Hiperamonemia si sëmundje trashëguese gjenetike nuk mund të prevenohet. Sidoqoftë, pasojat e çrregullimit enzimatik mund të modifikohen me intervenim të hershëm, dmth me diagnostikim të hershëm (antenatal, postnatal) dhe trajtim adekuat.

Prindërit duhet të edukohen për simptomat e hiperamonemisë (si letargjia, të vjella, ndryshime në sjellje) si edhe për rëndësinë e trajtimit të shpejtë dhe parandalimin e shkaqeve për mosfunksionim metabolik (infeksionet).

Te fëmijët me hiperamonemi të lindura nuk është i nevojshëm kufizim i aktivitetit fizik, por duhet të marrin sasi të mjaftueshme të kalorive që të mos vijë gjer te katabolizmi i proteinave,

SANOFI GENZYME
Pfizer
BIOMARIN
RECORDATI RARE DISEASES GROUP
Фондација ТРАЈЧЕ МУКАЕТОВ
ALKALOID SKOPJE Health above all
Roche
MEDIS
NOVARTIS
MEDIJA PLANET
Takeda