



NISSAN



.....

# مرض الرّكود الصّفراوي الوراثي المتطوّر داخل الكبد

P F I C

Progressive Familial  
Intrahepatic Cholestasis

نشرة معلومات

إصدار:  
جمعية نيسان  
لصحة الجهاز الهضمي، الكبد والتّغذية



جمعيّة نيسان تتقدّم بجزيل الشّكر إلى كلّ من ساهم في إخراج هذا العمل إلى النّور.

في حال كانت لديكم أيّ ملاحظة أو تعليق أو توضيح حول فحوى النّشرة، يمكنكم التّوجّه لجمعيّة نيسان لصحّة الجهاز الهضمي، الكبد والتّغذية.  
على هاتف رقم: 0558875003  
أو على البريد الإلكتروني: niessan@niessan.org

جميع حقوق الطبع محفوظة لجمعيّة نيسان لصحّة الجهاز الهضمي، الكبد والتغذية، ولا يجوز نقل أو نشر أو اقتباس أو ترجمة أي جزء من هذه النّشرة دون إذن خطّي مسبق من الجمعيّة .

هذه النشرة بمثابة إرشادات وتوجيهات أوّليّة فقط، ولا تحلّ مكان متابعة كاملة مع الطبيب/ة والمختصّين/ات في الخدمات الصّحيّة / العيادات التي تتابعون لديها.

تشرين الأوّل 2024

مقدم كخدمة للجمهور برعاية

**MEDISON**

دون تدخّل بالمضامين



## بعض الحقائق عن مرض PFIC الرّكود الصّفراوي الوراثي المتطوّر داخل الكبد

**PFIC** هو مرض متنوع ويعرف منه 3 أنواع تختلف قليلا عن بعضها البعض، ولكن المشترك بينهم هو الاصفرار الشّديد بالعينين والجلد، الحكة الشّديدة، مشاكل بالنّمو وامتصاص الفيتامينات والدهون.

**PFIC** بحسب التقديرات من الممكن أن يؤثّر على طفل واحد من بين كل 50,000 إلى 100,000 طفل حول العالم.

**PFIC** هو مصطلح عام يمثّل مجموعة من الاضطرابات الجينيّة النّادرة التي تسبّب مرض الكبد المتطوّر، ويمكن أن تؤدّي في المرحلة النهائية إلى تليّف وأمراض كبد. (المتطوّر - الذي يزداد سوءا مع مرور الوقت)

**PFIC** يتطلب تشخيصًا دقيقًا وعلاجًا مناسبًا لتجنّب المضاعفات وحماية صحّة الكبد.

عوارض مرض **PFIC** قد تتشابه مع عدد من الأمراض الأخرى لذلك قد يتأخّر تشخيص المرض.

“

تجدر الإشارة بأنّ الأحماض الصّفراوية سامة لخلايا الكبد، ونتيجة لذلك، يصاب الكبد بالتضخّم والتليّف، وفي بعض الأحيان لدرجة الفشل الكبدّي والحاجة لعملية زرع الكبد.

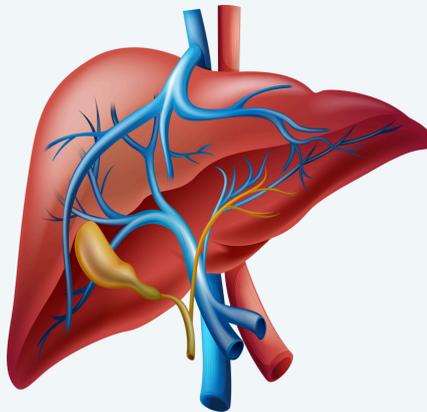
”



# فلنبداً ما هي وظيفة الكبد السليم؟

يقع الكبد في الجانب الأيمن العلوي من الجسم، خلف الأضلاع السفلية. ويقوم الكبد بالعديد من الوظائف، بما في ذلك:

- تخزين العناصر الغذائية.
- إزالة الفضلات والخلايا البالية من الدم.
- تصفية ومعالجة المواد الكيميائية الموجودة في الأغذية، الكحول والأدوية.
- إنتاج بروتينات حيوية للجسم، دهنيات وكولسترول، تخزين وتفكيك سكرات.
- إنتاج المادة الصفراء، وهي التي تساعد على هضم الدهون والتخلص من الفضلات.



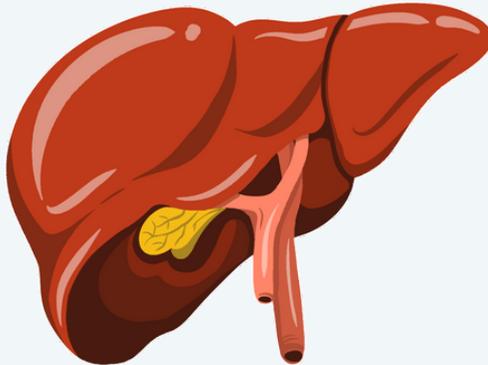


## ما هي الصفراء؟

الصفراء عبارة عن سائل أصفر يحتوي على عدد من المركبات بما في ذلك الأحماض الصفراوية والفوسفوليبيد والكوليسترول وفضلات الجسم.

الأحماض الصفراوية هي مواد كيميائية يصنعها الكبد من الكوليسترول في الشخص السليم، يتم نقل الأحماض الصفراوية من الكبد إلى الأمعاء حيث تساعد على امتصاص الدهون والفيتامينات والمواد الغذائية الأخرى التي تذوب في الدهون، ثم يتم إعادتها إلى الكبد بحيث يمكن إعادة استخدامها، وتلعب دورًا أساسيًا في الحفاظ على توازن الدهون والمواد الكيميائية في الجسم.

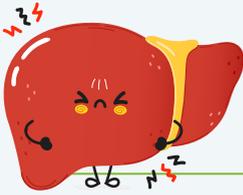
**الركود الصفراوي: يعني ضعف تدفق الصفراء أي تراكم الصفراء (العصارة الصفراوية) في الكبد بدلا من أن تنتقل بشكل طبيعي من الكبد إلى الأمعاء.**





# ماذا يحدث بالكبد في حالة PFIC ؟

في هذه الحالة، يكون الكبد غير قادرا على إفراز الأحماض الصفراوية نتيجة لخلل جيني، لذلك تتراكم الأحماض إلى مستويات عالية في الكبد ومجرى الدم، مما يسبب أعراضا، مثل اليرقان والحكة. ومع تقدّم المرض قد يكون للكبد صعوبة في إزالة السموم من الدم وكذلك التجلّطات الدّموية، إضافة لذلك يمكن أن يؤدي إلى سوء امتصاص الدهون، مشاكل في النّمو ونقص الفيتامينات، خصوصا الذّائبة في الدّهون (فيتامين A ، D، E، K).



## ما هي مسبّات PFIC ؟

PFIC هو مرض كبدي وراثي نادر قد يصيب الرّضّع والأطفال لدى عائلات معيّنة بسبب زواج الأقارب، عادة ما يكون الوالدان سليمان لكنهما حاملان للمرض فينقلونه لقسم من أبنائهم. وقد يحدث PFIC بسبب طفرة في جينات مختلفة، فهو مرض وراثي متنحّي، وعادة يرث الطفل الجين المصاب من الوالدين حاملي المرض.

✓ إذا ورث الطفل الجين المصاب من أحد الوالدين، فسيكون "حاملًا" للمرض وليس "مصابًا" به، ولهذا قد يصاب بعض الأطفال بـ PFIC في عائلة ما، بينما لا يصاب أطفال آخرون.

✓ عند المُصاب بمرض PFIC يتم تكوين الصفراء، ولكنّ نقلها إلى القنوات الصفراوية يكون ضعيفا، مما يؤدي إلى بقاء الأحماض الصفراويّة في خلايا الكبد ورجوعهم إلى مجرى الدم. بالتالي تعود الصفراء (البيليروبين) للدّورة الدّموية وتدور في الجسم، مما يساهم في حكة مرهقة، سوء بامتصاص الدّهون، مشاكل بالنّمو، نقص بالفيتامينات A , D , E , K وعوارض أخرى.



## كيف يتم تشخيص الإصابة بـ PFIC؟

يتم تشخيص الإصابة بـ PFIC أثناء فترة الرضاعة أو الطفولة وذلك حسب نوع المرض والضرر الذي سببه التغيير الوراثي الموجود، حيث يبدأ تشخيص المرض عند ظهور علامات اليرقان أو الحكة المستمرة. وبعد استبعاد أسباب اليرقان أو الحكة المعتادة، يوصي طبيب الأطفال بتحويل المريض إلى أخصائي كبد لإجراء فحوصات مخبرية خاصة، فحص الأولتراساوند للبطن وحتى الى أخذ عيّنات من الكبد لفحوصات أكثر دقة. أما التشخيص النهائي يتم فقط بعد فحوصات متنوّعة في مراكز طبيّة مختصة وبإجراء اختبار وراثي بعد استشارة المختصين بعلم الوراثة.

## هل يمكن الكشف عن مرض PFIC في مرحلة الحمل؟

هنالك اليوم تشخيص وراثي للمرض خلال فترة الحمل أيضًا، ولهذا ننصح كل عائلة عندها مريض بهذا المرض أن تقوم باستشارة طبيب أخصائي بعلم الوراثة قبل اتخاذ القرار بالدخول للحمل، والمتابعة لديه خلال فترة الحمل أيضًا.





# ما هي العلامات والأعراض الشائعة؟

تبدأ أعراض PFIC عادة في مرحلة الطفولة وترتبط بتراكم الصفراء وأمراض الكبد.

العلامات والأعراض الأكثر شيوعاً عند الأشخاص المصابين:

- اليرقان / اصفرار الجلد وبياض العينين.
- الحكة الشديدة- التي تزداد مع الوقت وتؤدي الى قلة النوم عند الأطفال وإلى بكاء لفترات طويلة ومستمرّة، وتنتج ولامات على الجلد من كثرة الحكة.
- الفشل في زيادة الوزن والنمو بالمعدّل المتوقّع عند الاطفال (FTT).
- تضخم في الكبد والطحال.
- ارتفاع ضغط الدّم في الوريد الذي يزود الكبد بالدّم (ارتفاع ضغط الدم البابي)
- انخفاض مستويات الفيتامينات القابلة للذوبان في الدّهون (فيتامين A، D، E، K) في الدم. (نقص في الكثير من الفيتامينات الضرورية لتطوّر الطّفل)

عادة ما يصاب مرضى PFIC بفشل الكبد قبل مرحلة البلوغ.



تجدد الإشارة بأن العلامات والأعراض قد تختلف من شخص لآخر



# على ماذا يدل اليرقان / الاصفرار؟ وممّ ينبع؟

اليرقان (اصفرار الجلد وبياض العينين) علامة على تراكم البيليروبين في الدّم والأنسجة. وينبع الاصفرار في العيون والجلد عند مُصابي PFIC نتيجة لتراكم وترسّب محتوى سائل المرارة داخل الكبد (بما في ذلك البيليروبين وحوامض المرارة)، وعدم قدرتها الوصول للأمعاء لتخرج بعدها مع البراز، ترسّب هذه الأملاح بالكبد عند مُصابي PFIC يؤدّي مع الوقت إلى ضرر بوظائف الكبد وإلى الوصول إلى حالة تشمّع الكبد وإلى الفشل التّام بعمله.

## ما هي طرق العلاج؟

- المراقبة الدقيقة لاختبارات الدم وفحص اللولتراساوند للكبد
- والمواعيد المتكرّرة مع أخصائي الكبد الخاص.
- استخدام الأدوية.
- الجراحة.



# هل من الممكن إجراء عملية جراحية؟

في حالات التدهور بوظائف الكبد، يمكن إجراء عملية جراحية لإخراج كمية من سائل المرارة (بما في ذلك البيليروبين وحوامض المرارة) من جسم الطفل عن طريق هذين النوعين من العمليات الجراحية التي تساعد في تقليل كمية الأملاح الصّارة، ولكنها لا تعالج السبب:

1. **تحويل جزئي خارجي للقنوات الصفراوية** - اخراج سائل المرارة

خارج جسم الطفل عن طريق تحويل مساره وتجميعه في كيس خاص متّصل بفرغ خارج الجسم، ويتم تغييره كلما لزم الأمر.

2. **تحويل جزئي داخلي للقنوات الصفراوية** - توصيل سائل المرارة من الكبد الى الأمعاء الغليظة، حيث يتم تجاوز جزء من الأمعاء الدقيقة.

في حال أن الخيارات الطبيّة والجراحية لم تنجح فإن الحكّة الشديدة، أو فشل الكبد قد تكون سببا لأن ينصح أخصائي الكبد بضرورة إجراء عملية زراعة كبد مع كل ما يتطلب ذلك من مخاطر كبيرة، علاجات ومتابعة طبيّة.



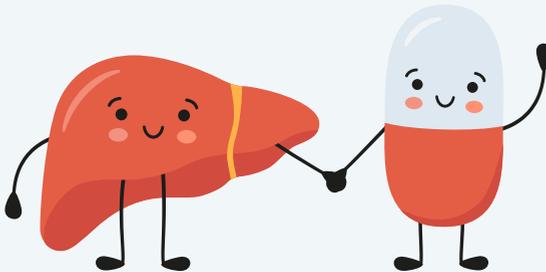


## التعايش مع PFIC

ينبغي على المرضى وعائلاتهم استشارة الطاقم الطبي المرافق لهم للحصول على إرشادات وتوجيهات بشأن التعايش مع PFIC , حيث يجب مراعاة الجوانب التالية:

- **الجلد:** بشرة المصابين ب PFIC قد تكون حساسة، لذلك ينصح بتغطيتها قدر الإمكان مع الحفاظ على أظافر قصيرة.
- **التغذية:** يجب استشارة الطبيب وأخصائي التغذية المتابعين للحالة بشأن الطرق الممكنة للمساعدة في إدارة أي نقص غذائي.
- **الأمراض والعدوى:** حتى العدوى البسيطة قد تؤدي إلى تفاقم أعراض PFIC بسبب ضعف جهاز المناعة - لذلك قم باستشارة الطاقم الطبي حول الإجراءات الوقائية الممكنة.

**تذكر/ي:** أن كل حالة PFIC تختلف عن غيرها، لهذا على الأهل استشارة الطاقم الطبي المرافق للحصول على إرشادات ونصائح تتلائم مع الحالة بشكل شخصي.





# نيسان دائماً معكم

## للتواصل مع جمعية نيسان:



0558875003

جمعية نيسان لموتات نيسان



Niessan Association



www.niessan.org

niessan.association



P.O.B 50272 Nazareth

جمعية نيسان لموتات نيسان



niessan@niessan.org

للانساب للجمعية



للراغبين بالتبرع عن طريق مسح الكود التالي

أو تحويلة بنكية: بنك العمال 12 فرع 726 رقم حساب 442730

التبرعات للجمعية معترف بها من أجل المنافع الضريبية، وفق البند 46 من أمر صربية الدخل



قرب  
للخير  
فعل من اجل، بغير انتظار

للتقريب  
للخير



مقدم كخدمة للجمهور برعاية

**MEDISON**

دون تدخل بالمضامين