

"سواء كنت قد تلقيت للتو تشخيصًا جديدًا لمرض البورفيريا أو كنت تعاني من هذه الحالة لسنوات ، فقد يكون من الصعب التعامل معها. بغض النظر عن مدى خطورة حالتك ، فإن أعراض البورفيريا يمكن أن تجعل الأنشطة البسيطة تبدو وكأنها مهام لا تقهر."

## ما هو البورفيريا؟

البورفيريا هو اضطراب نادر يؤثر في المقام الأول على الجهاز العصبي أو الجلد ويمكن أن يسبب أيضًا ألمًا في البطن. عادة ما يرث المرضى هذا الاضطراب لأن الوالدين ينقلون التشوهات الجينية إلى أطفالهم. عندما يكون الفرد مصابًا بهذه الحالة ، تقشل خلاياهم في تغيير المواد الكيميائية البورفيرين والسلانف البورفيرين في أجسامهم إلى الهيم - وهي مادة تجعل الدم أحمر.

ينتج الجسم الهيم في الغالب في الكبد ونخاع العظام. نخاع العظام هو نسيج رخو يشبه الإسفنج داخل عظامك مما يجعل الخلايا الجذعية تتحول إلى أحد الأشكال الثلاثة لخلايا الدم: خلايا الدم البيضاء وخلايا الدم الحمراء والصفائح الدموية.

مسار التخليق الحيوي للهيم هو عملية صنع الهيم. تتحكم ثمانية إنزيمات في كل خطوة في العملية. إذا كان أي من الإنزيمات في مستوى منخفض ، فسواجه الجسم مشاكل في صنع الهيم. يُعرف هذا بالنقص. تبدأ سلانف البورفيرين والبورفيرين الهيم بالتراكم في الجسم ، مما يسبب المرض.

## أعراض البورفيريا

قد تختلف أعراض البورفيريا في مدى شدتها ، وكذلك حسب النوع وبين الأشخاص. بعض الأفراد الذين لديهم طفرات جينية تسبب البورفيريا لا تظهر عليهم أي أعراض.

## البورفيريا الحادة

تشمل البورفيريات الحادة أنواعًا من الاضطرابات التي يمكن أن تسبب أعراضًا للجهاز العصبي تظهر فجأة ويمكن أن تكون شديدة. يمكن أن تستمر الأعراض من بضعة أيام إلى عدة أسابيع وتحسن بشكل عام تدريجيًا بعد النوبة. النوع الشائع من البورفيريا الحادة هو البورفيريا المتقطعة.

قد تشمل أعراض وعلامات البورفيريا الحادة ما يلي:

- ألم في ساقيك أو صدرك أو ظهرك
- ألم شديد في البطن
- استفراغ و غثيان
- الإسهال أو الإمساك
- مشاكل التبول
- مشاكل في التنفس
- ألم عضلي ، تميل ، وخز ، ضعف أو شلل
- ضغط دم مرتفع
- عدم انتظام ضربات القلب أو تسارعها (خفقان)
- بول بني أو أحمر
- تغيرات عقلية مثل الإرتباك ، القلق ، البارانونيا ، التوهان أو الهلوسة
- النوبات

## أسباب البورفيريا

كل شكل من أشكال البورفيريا له نفس السبب - مشكلة إنتاج الهيم. الهيم هو أحد مكونات الهيموغلوبين ، وهو بروتين في خلايا الدم الحمراء ينقل الأكسجين إلى الجسم كله من الرئتين.

يعد الهيم الدم بلونه الأحمر ، ويحتوي على الحديد. يحدث إنتاج الهيم في نخاع العظام والكبد ويتضمن إنزيمات مختلفة متميزة. عندما يكون هناك نقص في أي من هذه الإنزيمات ، فإنه يخلق تراكمًا زائدًا لمركبات كيميائية محددة مرتبطة بإنتاج الهيم. سيحدد نقص الإنزيم نوع البورفيريا المحدد.

أنت تترث معظم أشكال البورفيريا. تحدث معظم البورفيريات عندما يمرر أحد الوالدين جينًا متغيرًا. سيحدد النوع المحدد خطر الإصابة بالبورفيريا أو إذا قمت بنقلها إلى أطفالك.

يمكن أن تحدث نوبات البورفيريا الحادة ، والتي نادرًا ما تحدث قبل سن البلوغ ، بسبب بعض الأدوية ، بما في ذلك:

- أدوية الصرع
- الباربيتورات
- حبوب منع الحمل
- المضادات الحيوية السلفا

المحفزات المحتملة الأخرى هي:

- شرب الكحول
- التدخين
- الصيام
- التعرض للشمس
- هرمونات الدورة الشهرية
- الضغط العصبي
- الالتهابات

## أنواع البورفيريا

هناك أنواع مختلفة من البورفيريا ، ولكن يمكنك تصنيفها إلى فئتين:

1. **الكبد:** يمكن أن تسبب مشاكل الكبد الأشكال الكبدية للمرض. تشمل أعراض الأشكال الكبدية مشاكل في الجهاز العصبي المركزي وآلام في البطن.
2. **مكون الكريات الحمر:** مشاكل خلايا الدم الحمراء تسبب أشكال الكريات الحمر.

البورفيريا الكبدية لها خمسة أنواع:

1. المتقطعة حاد (AIP)
2. البورفيريا المتنوعة
3. كوبروبورفيريا وراثي (HCP)
4. البورفيريا الجلدية التاردا (PCT)
5. نقص ديهيدراتاز حمض أمينوليفولينيك (AVADDP)

النوع الأكثر شيوعًا هو PCT (البورفيريا الجلدية التاردا).

## التأثيرات الفيزيائية للبورفيريا

يحدد شكل البورفيريا لديك المضاعفات المحتملة التي قد تواجهها. إذا لم يتم علاجها على الفور ، يمكن أن تهدد البورفيريات الحادة حياتك. أثناء تعرضك لنوبة ، قد تواجه:

- مشاكل في التنفس
- جفاف
- ضغط دم مرتفع
- النوبات

غالبًا ما تتطلب نوبات البورفيريات الحادة العلاج في المستشفى. يمكن أن تكون هناك آثار جسدية طويلة المدى أيضًا مع النوبات الحادة المتكررة التي تشمل الفشل الكلوي المزمن والألم المزمن وتلف الكبد المزمن.

## التأثيرات العقلية لمرض البورفيريا

وجدت إحدى الدراسات التي قيّمت المكونات النفسية والاجتماعية المصنفة ذاتيًا لدى الأفراد المصابين بالبورفيريا الحادة أن القلق (في الغالب) والإكتئاب أكثر شيوعًا لدى الأفراد المصابين بالبورفيريا منه لدى عامة السكان. أفاد ما يقرب من نصف (46 بالمائة) من الأشخاص الذين شملتهم الدراسة عن بعض المشكلات المتعلقة بالقلق و / أو الإكتئاب ، مع وجود 26 بالمائة يعانون من القلق و 13 بالمائة يعانون من الإكتئاب.

## العلاجات الحالية المتاحة للبورفيريا وآثارها الجانبية

يعتمد علاج البورفيريا على النوع الذي تعاني منه وشدة الأعراض. عادةً ما يتضمن العلاج تحديد العلامات وتجنب محفزاتها وإذا ظهرت الأعراض ، فسيتم تخفيفها.

يمكن أن يشمل تجنب المثيرات ما يلي:

- عدم استخدام المخدرات أو العقاقير المخدرة (بدون وصفة طبية) أو الكحول
- عدم استخدام الأدوية المعروفة أنها تسبب نوبة حادة - يمكن لطبيبك أن يزودك بقائمة من الأدوية غير الآمنة والأمنة لا تدخن
- تجنب إتباع نظام غذائي وصيام يتضمن تقييدًا شديدًا للسعرات الحرارية
- التقليل من التعرض لأشعة الشمس - ارتدِ ملابس واقية عندما تكون في الهواء الطلق ، وإستخدم واقياً من أشعة الشمس معتمًا مثل واقى الشمس بأكسيد الزنك وإستخدم مرشحات (فلتر) النوافذ عندما تكون في الداخل
- تناول هرمونات معينة لتجنب نوبات ما قبل الحيض
- إتخاذ خطوات للحد من التوتر العاطفي
- معالجة الأمراض والالتهابات على وجه السرعة

## البورفيريا الحادة

يركز علاج البورفيريا الحادة على تخفيف الأعراض بسرعة والوقاية من المضاعفات. يمكن أن تشمل العلاجات:

- **حقن Hemin:** الدواء الذي هو شكل من أشكال الهيم سيحد من إنتاج البورفيرينات في الجسم. قد تواجه آثارًا جانبية مثل الرقة، الألم أو التورم على طول عروقتك أو تغيير لون بشرتك.
- الجلوكوز في الوريد ، أو السكر الذي تتناوله عن طريق الفم: للحفاظ على كمية كافية من الكربوهيدرات
- التنويم بالمستشفى: لعلاج أعراض مثل القيء والألم الحاد ومشاكل التنفس والجفاف

## تاريخ البورفيريا

مصطلح "البورفيرين" ، الذي يعود إلى عام 1841 ، جاء من المصطلح اليوناني "بورفيريس" ، والذي يعني أرجواني محمر . اعتقد العلماء في البداية أن لون الدم المحمر ناتج عن الحديد. أجرى أحد العلماء تجربة لإثبات أن هذا لم يكن كذلك. استخدم حامض الكبريتيك المركز لغسل الدم الجاف وتحرير الحديد. ثم استخدم الكحول لمعالجته ، وظهرت البقايا الخالية من الحديد التي نتجت بلون أرجواني ضارب إلى الحمرة على الرغم من عدم وجود مركب حديد فيه.

حدد جيراردوس يوهانس مولدر ، في عام 1844 ، التركيب الكيميائي للمادة الأرجوانية الخالية من الحديد وأطلق عليها اسم "الهيماتين".

### مصادر:

1. <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/porphyria/symptoms-causes/syc-20356066>
2. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16435203>
3. <http://www.porphyrifoundation.com/about-porphyrria>
4. <https://clinicaltrials.gov/ct2/results?cond=Porphyria+&term=&cntry=&state=&city=&dist=>