

صحيفة وقائع مرض بومبي للأباء (مرض بومبي المتأخر)

ماذا يحدث بعد ذلك؟

في موعدك الأول في عيادة الأمراض الوراثية، سيسحب الطبيب عينة من دم طفلك وبوله للتأكد مما إذا كان طفلك مصابًا بمرض بومبي. سيتصل بك أحد الأشخاص لمشاركة نتائج الاختبار. سيخبرك الشخص الذي يتصل بما يجب عليك فعله بعد ذلك.

في الوقت الحالي، اصطحب طفلك إلى المنزل وقدم الرعاية كالمعتاد. اتصل بطبيب طفلك المعتاد (طبيب الأطفال) إذا كانت لديك أي مخاوف بشأن صحة طفلك.

يتم فحص جميع الأطفال المولودين في ولاية كارولينا الشمالية عند الولادة لاكتشاف حالات طبية معينة يمكن علاجها إذا تم اكتشافها مبكرًا. وهذا ما يسمى فحص حديثي الولادة. كانت نتيجة فحص طفلك حديث الولادة إيجابية بخصوص الإصابة بمرض بومبي المتأخر (LOPD). وهذا ما يسمى أيضًا بمرض اختزان الجليكوجين من النوع الثاني.

قد لا تكون علامات مرض بومبي واضحة عند الولادة. وفي بعض الحالات، قد يصبح مرض بومبي خطيرًا بسرعة كبيرة إذا لم يتم علاجه. يحتاج طفلك إلى مزيد من الاختبارات في أقرب وقت ممكن لتأكيد التشخيص.

كيف يتم علاج مرض بومبي المتأخر؟

يمكن علاج مرض بومبي المتأخر باستخدام العلاج الإنزيمي التعويضي (ERT). يتم إعطاء هذا الدواء مرة واحدة في الأسبوع أو مرة كل أسبوعين من خلال الحقن الوريدي.

لا يبدأ علاج مرض بومبي المتأخر عادة على الفور. يختلف هذا عن علاج مرض بومبي الذي يظهر بعد الولادة. سيتم فحص طفلك من قبل فريق الأمراض الوراثية الذي هو على دراية بمرض بومبي. سيقدر فريق الأمراض الوراثية الخاص بطفلك وقت بدء العلاج. قد يختلف ذلك لكل طفل مصاب بمرض بومبي المتأخر.

قد يحتاج طفلك أيضًا إلى أنواع أخرى من الرعاية للحفاظ على صحة عضلاته، مثل العلاج الطبيعي. قد يحتاج طفلك أيضًا إلى زيارة بعض الأطباء المتخصصين الآخرين. سيتحدث فريق الأمراض الوراثية الخاص بطفلك معك حول هذا الأمر ويقوم بأي إحالات إلى هؤلاء الأطباء الذين يحتاجهم طفلك.

أين أذهب للحصول على مزيد من المعلومات؟

استخدم كاميرا هاتفك لمسح رموز الاستجابة السريعة (QR) ضوئيًا

أدناه



اختبار الطفل الأول

جمعية نقص المالتاز
الحمضي

عيادة الأمراض الوراثية
للأطفال بجامعة Duke

ما مرض بومبي؟

مرض بومبي حالة نادرة ولكنها قابلة للعلاج وتؤثر بشكل رئيسي على عضلات الطفل. لا يمكن للأفراد المصابين بمرض بومبي امتصاص نوع معين من السكر، يسمى الجليكوجين، لأنهم لا يصنعون ما يكفي من إنزيم يسمى حمض ألفا جلوكوزيداز (GAA). نتيجة لذلك، يتراكم الجليكوجين في الجسم ويسبب مشاكل صحية.

ما أعراض مرض بومبي؟

هناك نوعان من مرض بومبي:

- مرض بومبي المتأخر (LOPD): الأفراد الذين يعانون من هذا النوع لديهم مستوى منخفض من إنزيم GAA. قد تبدأ الأعراض خلال السنة الأولى من الحياة أو في وقت لاحق في مرحلة الطفولة أو المراهقة.
- مرض بومبي الذي يظهر بعد الولادة: الأفراد الذين يعانون من هذا النوع لديهم مستويات منخفضة أو معدومة من إنزيم GAA. تبدأ الأعراض عادة بعد الولادة بفترة وجيزة وتكون بشكل عام أكثر حدة من مرض بومبي المتأخر.

قد تشمل أعراض مرض بومبي المتأخر ضعف العضلات وتأخر المهارات الحركية. قد يواجه الأطفال الرضع المصابون بمرض بومبي المتأخر صعوبة في الجلوس والمشي ولديهم أعراض أكثر اعتدالاً من الأطفال الرضع المصابين بالنوع الآخر من مرض بومبي. لين يعاني الأطفال المصابون بمرض بومبي المتأخر من تضخم عضلة القلب أو ضعف العضلات عند الولادة مثل الأطفال المصابين بمرض بومبي الذي يظهر بعد الولادة.