برنامج فحص الأطفال حديثي الولادة في ولاية كارولينا الشمالية

ورقة حقائق عن مرض الكرابي للآباء

يتم فحص جميع الأطفال المولودين في ولاية كارولاينا الشمالية عند الولادة للكشف عن بعض الأمراض أو المشكلات الصحية الأخرى التي يمكن علاجها إذا تم تشخيصها مبكرًا في الحياة. أظهرت نتيجة فحص المولود الجديد أن طفلك قد يكون مصابًا بمرض الكرابي. وعليه، سيُحول طفلك إلى أحد الأخصائيين لإجراء مزيد من الفحوصات للتأكد من التشخيص.

عادة لا توجد علامات على مرض الكرابي عند الولادة.

ما مرض الكرابي؟

مرض الكرابي هو حالة وراثية نادرة يمكن أن تضر بالأعصاب. الأشخاص المصابون بمرض الكرابي لا يستطيعون إنتاج إنزيم يُسمى جالاكتوسيل سيراميداز (GALC). يقوم إنزيم GALC بتحليل مادة كيميائية تُسمّى سايكوسين. عندما يكون إنزيم GALC مفقودًا أو منخفضًا، تتراكم مادة سايكوسين في الجسم، وهذا ما قد يسبب مشكلات صحية خطيرة. يوجد نوعان من مرض الكرابي: الطفولي والمتأخر الظهور. يجب عرض الأطفال الذين يعانون مرض كرابي الطفولي على أخصائي في أقرب وقت ممكن.

ما أعراض مرض كرابي؟

مرض الكرابي هو حالة تستمر مدى الحياة ويختلف من طفل إلى آخر.

تبدأ عادة علامات وأعراض النوع الطفولي من مرض الكرابي خلال الأسابيع القليلة الأولى إلى الأشهر الأولى من العمر. في نوع مرض كرابي المتأخر الظهور، قد لا تظهر الأعراض إلا في مرحلة متأخرة من الطفولة أو المراهقة أو البلوغ.

قد تشمل علامات النوع الطفولي ما يلي:

- مشكلات في التغذية (قد يخطئ الناس في اعتبارها مغصًا)
- التهيج الشديد
- التيبس وتشنجات العضلات
- فقدان أو عدم تحقيق مراحل التطور النموذجية
- ضعف العضلات
- نوبات صرع
- فقدان الرؤية

ماذا سيحدث بعد ذلك؟

سيتم إحالة طفلك إلى أخصائيي مرض كرابي في برنامج ديوك لزراعة الأعضاء والعلاج الخلوي للأطفال (PTCT). سيتم تحديد موعد له في غضون يوم أو يومين. سيفحص الأطباء دم طفلك لمعرفة مستويات مادة سايكوسين ونشاط إنزيم GALC. إذا كان إنزيم GALC منخفضًا أو معدومًا، فمن المحتمل أن يكون طفلك مصابًا بمرض الكرابي. قد يخضع الطفل أيضًا لفحوصات متابعة إضافية تشمل ما يلي:

- تصوير بالرنين المغناطيسي للدماغ
- فحص مستويات البروتين في السائل الشوكي
- فحص الأعصاب
- فحص الحمض النووي للطفرة في جين GALC

ما علاج مرض الكرابي؟

من المهم التحدث مع مقدم رعايتك الصحية بشأن أفضل العلاجات لطفلك. قد تشمل العلاجات ما يلي:

- زرع الخلايا الجذعية: يتم إعطاء خلايا نخاع العظم أو دم الحبل السري من متبرع لطفلك عبر مجرى الدم. بعد إجراء الزرع، يمكن لأجسامهم إنتاج الإنزيم المفقود. يوصى بهذا العلاج للأطفال المصابين بمرض الكرابي الطفولي وللأطفال المصابين بمرض الكرابي المتأخر الظهور.
- علاجات مخصصة للتعامل مع أعراض، مثل:
  - ارتجاع المريء
  - مشكلات التغذية
  - التشنج العضلي (عضلات مشدودة)
  - مشكلات في الجهاز التنفسي
- قد تكون هناك أيضًا تجارب سريرية بحثية متاحة للعلاج الجيني وأبحاث أخرى.

الأطفال الذين يتلقون علاجًا مبكرًا ومستمرًا لمرض الكرابي يمكن أن يعيشوا فترة أطول ويتمتعوا بجودة حياة أفضل.

أين يمكنني الحصول على مزيد من المعلومات؟

يمكن استخدام كاميرا الهاتف لمسح رموز الاستجابة السريعة (QR) ضوئيًا أدناه.

Hunters Hope

Krabbe Connect

برنامج Baby's First Test

برنامج Duke PTCT

قد الول ا ي ث ي د ح ل ا ف ط ا ل ا ص ح ف ت ا م و ل ع م ز ك ر م

قسم الصحة العامة لإدارة الصحة والخدمات الإنسانية لولاية كارولينا الشمالية

www.ncdhhs.gov

https://slph.dph.ncdhhs.gov/newborn/default.asp

وزارة الصحة والخدمات الإنسانية في ولاية كارولينا الشمالية هي جهة عمل ومقدم خدمات متكافئة الفرص.

عدت هذه النشرة بدعم من إدارة الموارد والخدمات الصحية (HRSA) التابعة لوزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية (HHS)، كجزء من منحة مالية قدرها 344,348 دولارًا، ممولة بنسبة 100% من إدارة الموارد والخدمات الصحية/وزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية. والمحتوى الوارد هنا هو مسؤولية المؤلف/المؤلفين، ولا يُعتبر بالضرورة عن الرأي الرسمي أو تأييد إدارة الموارد والخدمات الصحية/وزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية أو حكومة الولايات المتحدة.

NC DEPARTMENT OF HEALTH AND HUMAN SERVICES