

صحيفة وقائع داء عديدات السكرية المخاطية من النوع الأول للآباء والأمهات

ماذا سيحدث بعد ذلك؟

سيُفحص أحد الاختصاصيين في مركز Muenzer MPS Center، التابع لـ UNC Heath Care في Chapel Hill، طفلك وسيُجري تقييمات إضافية واختبارات متابعة للتأكد مما إذا كان طفلك مصاباً بـ MPS I أم لا. سيُتحقق أحد الاختبارات من تراكم أو ارتفاع مستوى الغليكوز أمينوغليكانات (GAG)، وهي سكريات معقدة، في بول طفلك. سيُجرى اختبار ثانٍ للتحقق من انخفاض مستوى إنزيم IDUA في الدم. وقد تكون هناك حاجة لإجراء اختبارات إضافية حسب نتائج فحص طفلك حديث الولادة، وستُنسق مع مُقدمي الرعاية في مركز Muenzer MPS Center. لأي استفسارات، يُرجى الاتصال بالمركز على الرقم التالي (919-228-2432).

كيف يتم علاج داء عديدات السكرية المخاطية من النوع الأول؟

تشمل خيارات العلاج ما يلي:

- زرع الخلايا الجذعية المكونة للدم: يتم إعطاء نخاع العظم أو خلايا دم الحبل السري من متبرع من خلال الحقن في وريد طفلك الرضيع حتى يتمكن جسمه من صنع الإنزيم المفقود. يوصى بهذا العلاج للأطفال الذين يعانون من إصابة بالغة بداء عديدات السكرية المخاطية من النوع الأول.
- العلاج الإنزيمي التعويضي (ERT) العلاج: الإنزيمي التعويضي هو دواء يعطى أسبوعياً في وريد طفلك الرضيع ليحل محل الإنزيم المفقود. ويوصى بهذا العلاج للأطفال الذين يعانون من إصابات طفيفة بداء عديدات السكرية المخاطية من النوع الأول.

قد تتوفر خيارات علاجية أخرى سيناقشها معك مُقدم الرعاية المعني بطفلك. إذا تم تشخيص إصابة طفلك بـ MPS I، فستتم إحالة طفلك إلى اختصاصيين آخرين للمساعدة في رعايته. العلاج متوفر هنا في ولاية كارولينا الشمالية، وسيُطلعك الاختصاصيون في مركز Muenzer MPS Center التابع لـ UNC على جميع الخيارات العلاجية المتاحة أثناء زيارتك.

أين أذهب للحصول على مزيد من المعلومات؟

يمكنك استخدام كاميرا الهاتف لمسح رموز الاستجابة السريعة (QR) أدناه ضوئياً

مركز موبنزر لأبحاث وعلاج داء عديد السكرية المخاطية



قسم الوراثة وطب الاستقلاب للأطفال – جامعة كارولينا

الشمالية



برنامج Baby's First Test



الجمعية الوطنية لداء عديد السكرية المخاطية



مركز معلومات فحص الأطفال حديثي الولادة



مؤسسة Kennedy Ladd



تم دعم صحيفة الوقائع هذه من قبل مراكز السيطرة على الأمراض والوقاية منها التابعة لوزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية (HHS) كجزء من منحة المساعدة المالية التي تبلغ مجموعها 423,900 دولار بتمويل من مراكز السيطرة على الأمراض والوقاية منها/وزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية بنسبة 100 بالمئة. المحتويات خاصة بالمؤلف (المؤلفين) ولا تمثل بالضرورة وجهات نظر رسمية أو مصداقية من قبل مراكز السيطرة على الأمراض والوقاية منها/وزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية أو حكومة الولايات المتحدة.

قسم الصحة العامة لإدارة الصحة والخدمات الإنسانية North Carolina
www.ncdhhs.gov
http://slph.ncpublichealth.com
N.C. DHHS هي جهة عمل ومقدم خدمة متكافئ الغرض.



NC DEPARTMENT OF HEALTH AND HUMAN SERVICES

ما هو داء عديدات السكرية المخاطية من النوع الأول؟

داء عديدات السكرية المخاطية من النوع الأول هو اضطراب وراثي نادر يصيب معظم أجزاء الجسم. الأفراد الذين يعانون من داء عديدات السكرية المخاطية من النوع الأول لا يمكنهم امتصاص مجموعة من السكريات المعقدة تسمى الجليكوزامينوجليكان (GAGs) لأنهم لا يمتلكون إنزيمًا يسمى إيدورونيداز. نتيجة لذلك، تتراكم الجليكوزامينوجليكان في الخلايا وتسبب مشاكل صحية. لقد ثبت أن بدء علاج داء عديدات السكرية المخاطية من النوع الأول مبكرًا يساعد في منع أو إيقاف أو تأخير العديد من المشكلات المتعلقة بالصحة.

ماذا تعني نتيجة فحص الأطفال حديثي الولادة غير الطبيعية؟

يُجرى التحري عن داء عديد السكرية المخاطية من النوع الأول (MPS I) لحديثي الولادة عبر اختبارين يُطَبَّقان على عينة دم تؤخذ من كعب الرضيع بعد الولادة، وغالبًا ما يتم ذلك عند عمر 24 ساعة. أولاً، يقوم مختبر فحص حديثي الولادة بقياس مستوى الإنزيم لدى طفلك. وإن تبيّن أن مستوى الإنزيم أقل من الحد الطبيعي، ينتقل المختبر إلى إجراء فحص ثانٍ لقياس مستوى الغليكوز أمينوغليكانات (GAG) في دم طفلك (يُسمى أيضًا بالعلامة الدالة على MPS I).

جاءت نتيجة فحص حديثي الولادة لطفلك مشيرةً إلى احتمال الإصابة بـ MPS I؛ لأن كلا الاختبارين أظهرتا قيمًا غير طبيعية.

ما أعراض مرض عديدات السكرية المخاطية؟

ما أعراض MPS I؟

قد تتنوع الأعراض لدى المصابين بـ MPS I تبعًا لدرجة خطورة المرض، إذ تتسع مظاهره السريرية مع ازدياد شدته. وفي الأشكال الشديدة، والتي يُطلق عليها متلازمة هرلر، يمكن أن تبدو العلامات على الرضيع خلال عامه الأول. قد تتفاقم هذه الأعراض سوءًا بسرعة. في الحالات الأخف من MPS I، والمعروفة بالشكل المُخَفَّف، قد لا تظهر الأعراض إلا في مراحل لاحقة من الطفولة. تختلف الأعراض المحتملة ويمكن أن تشمل ما يلي:

- تأخر النمو (مثل تأخر الكلام والمشي)
- كبير حجم الرأس (تضخم الرأس)
- تغيم العين (تغيم القرنية)
- فقدان السمع
- سيلان الأنف المتكرر
- كبير حجم البطن (ناتج عن كبير حجم الكبد والطحال)
- كتلة عظمية على الظهر (حجاب نخاعي)
- كتلة كبيرة أو انتفاخ (فتاق) حول السرة (الفتاق السري) أو منطقة الحفاض (الفتق الإربي)