

صحيفة وقائع داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول للأباء والأمهات

ماذا سيحدث بعد ذلك؟

سي瘋ص أحد الاختصاصيين في مركز Muenzer MPS Center، التابع لـ UNC Health Care في Chapel Hill، طفلك وسيجري تقييمات إضافية واختبارات متابعة للتأكد مما إذا كان طفلك مصاباً بـ MPS أم لا. سيتحقق أحد الاختبارات من تراكم أو ارتفاع مستوى الغليوكوز أmino Glycanات (GAG)، وهي سكريات معقدة، في بول طفلك. سيجري اختبار ثان 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، يرجى الاتصال بالمركز على الرقم التالي (919-228-2432).

كيف يتم علاج داء عديدات السكاريد 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 يمكنه من صنع الإنزيم المفقود. يوصي بهذا العلاج للأطفال الذين يعانون من إصابة بالغة بداء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول.
- العلاج الإنزيمي التعويضي (ERT) العلاج:** الإنزيمي التعويضي هو دواء يعطى أسبوعياً في وريد طفلك الرضيع ليحل محل الإنزيم المفقود. ويوصي بهذا العلاج للأطفال الرضع الذين يعانون من إصابات طفيفة بداء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول.

قد تتوفر خيارات علاجية أخرى سيناقشها معك مُقدم الرعاية المعنى بطفلك. إذا تم تشخيص إصابة طفلك بـ MPS، فستتم إحالة طفلك إلى اختصاصيين آخرين للمساعدة في رعايته. العلاج متوفّر هنا في ولاية كارولينا الشمالية، وسيطّلّعك 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 موينزير لأبحاث وعلاج داء عديد السكاريد المخاطي



قسم الوراثة وطب الاستقلاب للأطفال – جامعة كارولينا الشمالية



برنامـج Baby's First Test



الجمعية الوطنية لداء عديد السكاريد المخاطي



مركز معلومات فحص الأطفال حديثي الولادة



مؤسسة Kennedy Ladd



يتم فحص جميع الأطفال حديثي الولادة المولودين في ولاية North Carolina عند الولادة للبحث عن أمراض محددة أو مشكلات صحية أخرى يمكن علاجها إذا تم اكتشافها مبكراً. أظهرت نتيجة فحص حديثي الولادة أن طفل الرضيع قد يكون مصاباً بداء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول (MPS I). سترم إ حاله طفلك إلى اختصاصي لإجراء اختبارات إضافية للتأكد من إصابته.

بالرغم من عدم ظهور أي علامات لداء عديد السكاريد المخاطي من النوع الأول (MPS I) عند الولادة، فإن اكتشافه وعلاجه مبكراً خلال مرحلة الرضاعة يساعد في الوقاية من العديد من المشكلات الصحية أو تأخير ظهورها.

ما هو داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول؟

داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول هو اضطراب وراثي نادر يصيب معظم أجزاء الجسم. الأفراد الذين يعانون من داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول لا يمكنهم امتصاص مجموعة من السكريات المعقدة تسمى الجليوكوز أmino Glycan (GAGs) لأنهم لا يمكنون إينزيمياً يسمى إيلورونيداز. نتيجة لذلك، تترافق الجليوكوز أmino Glycan في الخلايا وتسبب مشاكل صحية. لقد ثبت أن بدء علاج داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول مبكراً 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 السكاريد المخاطي من النوع الأول (MPS I) لحديثي الولادة عبر اختبارين يُطبقان على عينة دم تؤخذ من كعب الرضيع بعد الولادة، وغالباً ما يتم ذلك عند عمر 24 ساعة. أولاً، يقوم مختبر فحص حديثي الولادة بقياس مستوى الإنزيم لدى طفلك. وإن ثبّت أن مستوى الإنزيم أقل من الحد الطبيعي، ينتقل المختبر إلى إجراء فحص ثان لقياس مستوى الغليوكوز أmino Glycanات (GAG) في دم طفلك (يُسمى أيضاً بالعلامة الدالة على I MPS).

جاءت نتيجة فحص حديثي الولادة لطفلك مشاريًّا إلى احتمال الإصابة بـ MPS، لأن كلا الاختبارين أظهرا قيماً غير طبيعية.

ما أعراض مرض عديدات السكاريد المخاطية؟

ما أعراض I MPS؟

قد تتّنوع الأعراض لدى المصابين بـ MPS تبعاً لدرجة خطورة المرض، إذ تتسّع مظاهره السريرية مع ازدياد شدته. وفي الأشكال الشديدة، والتي يُطلق عليها متلازمة هرلر، يمكن أن تدب العلامات على الرضيع خلال عامه الأول. قد تتفّاقم هذه الأعراض سوءاً بسرعة. في الحالات الأخف من I MPS، والمعروفة بالشكل المُخفّف، قد لا تظهر الأعراض إلا في مراحل لاحقة من الطفولة. تختلف الأعراض المحتملة ويمكن أن تشمل ما يلي:

- تأخر النمو (مثل تأخر الكلام والمشي)
- كبار حجم الرأس (تضخم الرأس)
- تغير العين (تعقيم القرنية)
- فقدان السمع
- سيلان الأنف المتكرر
- كبار حجم البطن (ناتج عن كبار حجم الكبد والطحال)
- كتلة عظمية على الظهر (دباب نخاعي)
- كتلة كبيرة أو انفصال (شقاق) حول السرة (الفتق السري) أو منطقة الحفاظ (الفتق الإربي)

تم دعم صحيفة الواقع هذه من قبل مراكز السيطرة على الأمراض والوقاية منها التابعة لوزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية (HHS). كجزء من منحة المساعدة المالية التي يبلغ مجموعها 429,900 دولار تم تمويل من مراكز السيطرة على الأمراض والوقاية منها/وزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية بنسبة 100 بالمئة. محتويات خاصة بالمشرف (المُدقّقين) ولا تُمثل بالضرورة وجهات نظر رسمية أو مصدّقة من قبل مراكز السيطرة على الأمراض والوقاية منها/وزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية أو حكومة الولايات المتحدة.

North Carolina Department of Health and Senior Services

www.ncdhs.gov

<http://slph.ncpublichealth.com>

N.C. DHSS هي جهة عمل ومقدم خدمة مكافئ الفرع.



NC DEPARTMENT OF
HEALTH AND HUMAN SERVICES