



الحصول على الرعاية المناسبة لمرض بومبي



الأمر يتطلب فريقاً من مقدمي الرعاية الصحية من أجل تلبية الاحتياجات التي من الممكن أن تنشأ كنتيجة لمرض بومبي. فكل عضو من فريق الرعاية الصحية المتابع لك يمتلك مهارات فريدة لكي يقدمها. فبإمكان طبيب واحد أن يخدم كقائد فريق وأن ينسق الرعاية التي يوفرها جميع مقدمي خدمات الرعاية الصحية مجتمعين. لكن بما أن مرض بومبي نادراً جداً، فقد ترى مقدمي الرعاية الصحية لم يعالجوا أي أحد يعاني من هذا الاضطراب العصبي العضلي. من المفيد العمل عن كثب مع الفريق الطبي للحصول على العلاج والخدمات التي تحتاجها أنت أو طفلك حقاً. فأن تتعلم كل ما تستطيع عن مرض بومبي من الممكن أن يساعدك على تحمل مسؤولية رعايتك. سيساعدك هذا الكتيب على البدء.

س: أعلم بأنه من المهم معرفة المزيد عن مرض بومبي، لكن من أين أبدأ؟

ج: يمكنك العثور على موارد جيدة للمعلومات على الإنترنت. كثيراً منها يأتي من مجموعات والتي قد بدأت من قبل المرضى أو آباء الأطفال الذين يعانون من هذا المرض. بإمكانك أيضاً أن تتعلم الكثير من المجموعات التي تدعم الأبحاث عن الاضطرابات العصبية العضلية الأخرى، فضلاً عن الوكالات الحكومية والمراكز الطبية الكبرى حول العالم. (قائمة الموارد الموجودة في "مصادر معرفة المزيد" في الصفحة الأخيرة يمكن أن تساعدك على البدء).

س: كيف يتم علاج مرض بومبي؟

ج: هناك عدد من العلاجات ببدائل الإنزيمات (ERT) الفعالة المتاحة في جميع أنحاء العالم وهناك أيضاً تجارب لعلاج المرض الجيني مخطط لها ومستمرة. لمزيد من المعلومات حول هذه العلاجات المباشرة، يُرجى مراجعة **Pompe Connections**: إصدار العلاج.

بالإضافة إلى العلاجات التدخلية المباشرة مثل العلاج ببدائل الإنزيمات، تساعد العلاجات الداعمة الأشخاص المصابين بمرض بومبي على الحفاظ على قوتهم ومنع المشكلات الصحية الناجمة عن ضعف العضلات. العلاجات الداعمة مصممة خصيصاً لتلبية الاحتياجات المحددة لكل مريض. يمكن أن يوفر العلاج التنفسي الدعم اللازم للتنفس. يمكن أن يساعد العلاج الطبيعي على زيادة الحركة، وتقليل التيبس، وتقوية العضلات، وتخفيف الألم. يساعد العلاج الغذائي على الحفاظ على السرعات الحرارية ومنع فقدان الوزن. يواجه كل شخص مصاب بمرض بومبي تحديات جديدة كلما تغيرت آليات جسمه. الحصول على العلاج المناسب من فريق طبي واسع المعرفة إلى جانب دعم ورعاية من حولك يمكن أن يساعدك على العيش كل يوم على أكمل وجه.

س: من هم الأشخاص الرئيسيين الذين يجب تواجدهم في فريق الرعاية الصحية المتابع لي؟

ج: الحاجة إلى مجموعة واسعة من المهارات اللازمة لتلبية احتياجات الشخص المصاب بمرض بومبي. بالإضافة إلى طبيب العائلة أو مقدم الرعاية الأولية؛ والجدول أدناه تعطي قائمة لأعضاء محتملين لفريقك الطبي. فالفريق سيحتاجك لإبقائهم على اطلاع بأي تغيرات بالصحة أو أي أعراض جديدة تحدث. فكن متأكداً بأن كل عضو من الفريق يعرف ماهية العلاج الذي تأخذه من أعضاء الفريق الآخر. فإذا كان لديك طفل مصاب بمرض بومبي، فمن المهم تتبع أعراض طفلك وردود أفعاله تجاه العلاج، والمساعدة في العلاجات الداعمة.

طبيب يقدم أول اتصال لشخص لديه مخاوف صحية غير مشخصة بالإضافة إلى الرعاية المستمرة لحالات طبية متنوعة، غير مقيدة بسبب أو جهاز عضوي أو تشخيص. سوف يدير أيضًا المشكلات الطبية التي تنشأ بعيدًا عن مرض بومبي.	طبيب الرعاية الأولية:
طبيب متخصص في الرعاية الطبية للأطفال.	طبيب الأطفال:
دراسة الأمراض والاضطرابات التي على الأقل هي وراثية بشكل جزئي في الأصل.	اختصاصي جينات:
طبيب مدرب خصيصًا لتشخيص اضطرابات الجهاز العصبي وعلاجها. ويشمل ذلك أمراض الدماغ والحبل الشوكي والأعصاب والعضلات.	طبيب الأعصاب:
اختصاصي في بنية القلب ووظيفته واضطراباته.	طبيب القلب:
فرع الدواء الذي يتعامل مع خلل الجهاز التنفسي. يعالج مشكلات التنفس الناجمة عن ضعف العضلات.	اختصاصي أمراض الرئة أو الجهاز التنفسي:
طبيب متخصص في تشخيص وعلاج اضطرابات الجهاز الهضمي. يعالج المشكلات التي تتعلق بالهضم وصعوبات التغذية.	طبيب أمراض الجهاز الهضمي:
متخصص في علاج تشوهات الهيكل العظمي وتصحيحها. يعالج اختصاصي تقويم العظام الجنف (انحناء العمود الفقري)، والانقباضات (ضيق العضلات)، ومشاكل المفاصل أو العظام الأخرى المتعلقة بضعف العضلات.	طبيب العظام:
يعمل مع اختصاصي أمراض الرئة لعلاج المرضى الذين يعانون من صعوبة في التنفس. ويقوم بتشغيل معدات مثل أجهزة التنفس وأجهزة التنفس الصناعي.	معالج الجهاز التنفسي:
معنى بتعزيز الصحة الجيدة من خلال اتباع حمية غذائية سليمة والاستخدام العلاجي للنظام الغذائي في علاج المرض.	اختصاصي التغذية:
يتعامل مع الأفراد والعائلات الذين يعانون من مرض وراثي أو المعرضين لخطر الإصابة بهذا المرض. فتقديم المشورة الجينية قد صممت لتزويد المرضى وعائلاتهم بمعلومات عن حالاتهم عن مخاطر عن الحمل المستقبلي؛ والعلاجات التي تساعد على اتخاذ قرارات مستنيرة.	المستشار الجيني:
شخص مدرب ومثقف لإنجاز العملية الفسيولوجية؛ والاختبارات والأبحاث. فهو يساعد الأشخاص من أجل التعامل مع مخاوفهم وقلقهم والتعامل مع القلق العملي.	المعالج النفسي:
يعتمد على العلوم الاجتماعية والسلوكية لتلبية احتياجات العملاء بما فيها المالية؛ والعائلية والمصادر.	الأخصائي الاجتماعي:
يساعد الأشخاص المعاقين وذلك من خلال تقديم خدمات والتي تعيد إليهم الوظائف العملية؛ تحسين حرية الحركة؛ تخفيف الألم؛ ومنع أو الحد من الإعاقات الجسدية المستديمة. فهم يعيدون العضو المصاب إلى طبيعته والحفاظ عليه ويعززون اللياقة البدنية والصحية ككل.	المعالج الطبيعي:

الحصول على الرعاية المناسبة لمرض بومبي

المعالج المهني:	يساعد في تأهيل الأشخاص للمشاركة في أنشطة الحياة اليومية. ويحقق هذه النتيجة من خلال تمكين الأشخاص من القيام بأشياء من شأنها تعزيز قدرتهم على المشاركة أو من خلال تعديل البيئة لدعم المشاركة بشكل أفضل.
المرضى:	هم يساعدون الأشخاص؛ المرضى أو الأصحاء؛ في أداء الأنشطة التي تسهم في الصحة أو في استعادتها التي كان من الممكن أدائها دونما المساعدة لو توفرت لديهم القوة الضرورية؛ الإرادة أو المعرفة وتحقيق ذلك بطريقة تساعد الشخص على استعادة استقلاله بأسرع ما يمكن.

س: كيف لي أن أجد مركزًا طبيًا ذو خبرة في التعامل مع مرض بومبي؟

ج: هناك فهم متزايد لمرض بومبي مع عدد من المراكز الطبية حول العالم المتخصصة في علاج مرض بومبي. إلا أن العيادات ومراكز التأهيل التي تعالج الاضطرابات العصبية العضلية المشابهة أو الأمراض الجينية النادرة بإمكانها تقديم العناية الخيرة للأشخاص المصابين بمرض بومبي.

ففي الولايات المتحدة الأمريكية وأوروبا والقارات الأخرى، هناك العديد من المراكز المتخصصة للأشخاص الذين يعانون من اضطرابات بومبي والاضطرابات العصبية العضلية.

س: كيف يمكن للعائلة أن تبقى معنية؟

ج: مع الأخذ بعين الاعتبار أن العائلة هي مركز حياة المريض؛ فإنه يتوجب إعداد خطة رعاية من قبل العائلة والطبيب المعالج ومقدم الخدمة التي تركز على الاحتياجات التي تحددها العائلة ومقدمي الرعاية الصحية بعملهم كفريق واحد. ويتعين على العائلات والمرضى تكوين شراكة مع الفريق الفني المعالج في جميع مستويات العناية وذلك لإتاحة المجال أمام المشاركة المتساوية في تحديد أهداف العناية. ينبغي الاهتمام بالاحتياجات المتعددة التي قد تتضمن الانفصال عن أفراد العائلة بسبب دخول المستشفى أو العلاج؛ التنقل؛ تكاليف السكن؛ خسارة أيام العمل؛ والمعدات المتخصصة بما في ذلك سيارة معدلة؛ العناية المنزلية؛ إجراءات طبية اعتيادية؛ التدريب المهني والبرمجة التعليمية. يمكن مشاركة المعلومات المتعلقة بالعلاجات، والموارد باستمرار مع الأسرة و/أو المريض بطريقة مناسبة وداعمة حساسة لعلاقاتك الأسرية. تُعد الإحالات في الوقت المناسب إلى الوكالات المجتمعية المناسبة، بما في ذلك الأخصائي الاجتماعي أو غيره من العاملين في الحالات، والدعوة إلى الخدمات المجتمعية اللازمة، دعمًا أساسيًا يمكن طلبه من الفرد الذي ينسق رعاية المريض. يجب على الأسرة وجميع مقدمي الرعاية تحديث خطة الرعاية وتقديم المريض على فترات منتظمة. وهذا من شأنه أن يضمن الرعاية المنسقة الشاملة التي تركز على الأسرة لخلق شراكة في الرعاية.

س: بالإضافة إلى المشورة الطبية، أين أستطيع الذهاب طالبًا المساعدة بالنسبة للتحديات العملية التي أواجهها؟

ج: منظمات دعم مرضى بومبي هي مورد لا يقدر بثمن لك ولعائلتك. لدى العديد من الدول منظمات دعم وطنية (يمكن العثور على قائمة حسب الدولة على صفحة الشركات التابعة لـ IPA). ويمكنهم تقديم الدعم بشأن مجموعة واسعة من الموضوعات، بدءًا من الدعم العاطفي وحتى الموارد التعليمية.

اعتمادًا على المكان الذي تعيش فيه، قد تكون هناك خدمات متاحة للمساعدة في الوصول إلى الموارد مثل: المجموعات التي يمكن أن تساعد في مراجعة شؤونك المالية، والتقدم بطلب للحصول على مزايا حكومية ومساعدات مالية، والعثور على الخدمات الطبية والاجتماعية، ووضع خطة تعليمية لطفلك، وترتيب الرعاية المنزلية، ومساعدتك في تعلم حقوقك القانونية، والتعامل مع

الحصول على الرعاية المناسبة لمرض بومبي

مشكلات التوظيف ومشكلات التأمين. يمكن أن تساعدك منظمات دعم مرضى بومبي المحلية والفريق الطبي والمصادر الأخرى على التواصل مع هذه المجموعات. لقد أبلغ الكثيرون عن أن المساعدة من والد لوالد ومن مريض لمريض هي واحدة من أفضل المصادر التي تقدم في هذا المجال. ويقتضي اعتبار آخر تحديد المساعدة للنسل؛ للأجداد ولأعضاء الأسرة الآخرين. يمكن لمنظمات دعم المرضى المساعدة في ذلك، وكذلك التواصل مع مرضى بومبي الآخرين من خلال وسائل التواصل الاجتماعي، مثل مجموعات بومبي المحددة على فيسبوك.

س: أشعر أنني أعرف المزيد عن مرض بومبي أكثر من بعض المعالجين الآخرين الذين يتولون علاج طفلي. ماذا يمكنني أن أفعل حيال ذلك؟

ج: العديد من مقدمي الرعاية والمرضى الذي يعانون من اضطرابات نادرة مثل مرض بومبي يشعرون بأن الطريقة الوحيدة للتأكد من الحصول على العلاج اللازم هي التعلّم ما أمكن حول المرض. فالمعرفة هي حسنة رئيسية عندما تكون تتعامل مع عدد كبير من مقدمي الرعاية الصحية. يجب متابعة ما يفعله كل شخص. فهذا الأمر يساعد على منع حدوث الأخطاء. قد تكون هنالك أوقاتاً يتوجب فيها تعليم اختصاصي التغذية أو طبيب العائلة أو طبيب غرفة الطوارئ ممن ليس لديهم خبرة كبيرة بمرض بومبي. تعامل مع معرفتك كمهارة يجب المشاركة بها مع الفريق المعالج بها. وعندما يكون لديك القلق، لا تتردد بأن تعرض رأيك أو سؤالك لماذا يحصل هذا الشيء. وتذكر أنه ما من أحد لديه مصلحة أكبر في رعايتك أو رعاية طفلك أكثر منك.

مصادر معرفة المزيد: انظر قسم المزيد من المعلومات

تهدف هذه النشرة إلى تقديم معلومات عامة تتعلق بالموضوع الذي يتم تناوله. ويتم توزيعها كخدمة عامة من قبل الجمعية الدولية لمرض بومبي، مع العلم أن الجمعية لا تقدم أي خدمات طبية أو مهنية. يعتبر الطب علم مستمر التغير. إن الخطأ البشري والتغيرات في الممارسة تجعل من المستحيل تحقيق دقة متناهية عند تقديم مواد معقدة كهذه. يلزم تأكيد هذه المعلومات من مصادر أخرى، خاصةً طبيب المريض.