



العثور على طبيب معالج



يتوفر الآن علاج مرض بومبي عن طريق العلاج ببدائل الإنزيم (ERT) للعديد من المرضى حول العالم، وهو إنجاز هائل. ومع ذلك، يظل التعويض مشكلة في بعض البلدان. كمرضى بومبي، من المحتمل أن تكون حريصًا على معرفة المزيد عن هذه الفرصة وفوائد العلاج ببدائل الإنزيم (ERT). قبل حدوث ذلك، من المهم معرفة ما إذا كان سيتم تعويضك عن بدائل الإنزيم في بلدك. ثم تحتاج إلى العثور على طبيب مؤهل مستعد وقادر على علاج مرض بومبي. قد يستغرق ذلك بعض الوقت والجهد. ومع ذلك، هناك موارد يمكنها تبسيط بحثك. بعد تحديد موقع طبيب، سيتم إجراء تقييم للتأكد من أنك مرشح لتلقي العلاج. تصف هذه النشرة بعض الأماكن التي يمكن أن يتواجد فيها طبيب يمكنه أن يوفر لك إمكانية الوصول إلى العلاج ببدائل الإنزيم، وقائمة الاختبارات الطبية التي قد تكون ضرورية.

س: كيف يمكنني العثور على طبيب لتقييمي وعلاجي ببدائل الإنزيم؟

ج: قبل تلقي العلاج ببدائل الإنزيم، من المهم العثور على طبيب مستعد لعلاج مرض بومبي. يختلف ذلك وفقًا للبلد الذي تعيش فيه. في بعض الدول، توجد مراكز خبراء تشرف على علاج مرضى بومبي. في بلدان أخرى، يجب على المرضى تحديد موقع طبيب راغب في مستشفى محلي.

للعثور على خبير متخصص في مرض بومبي في بلدك، فإن نقطة البداية الجيدة هي الاتصال بجهة الاتصال لدى الجمعية الدولية لمرض بومبي (IPA) أو المنظمة في بلدك. انتقل إلى الموقع الإلكتروني. <https://www.worldpompe.org/>

س: بعد أن أعثرت على طبيب يوافق على علاجي ببدائل الإنزيم، ما هي بعض الأسئلة التي قد أريد طرحها؟

ج: بمجرد العثور على طبيب على استعداد لعلاجك ببدائل الإنزيم، من المهم إجراء محادثة قبل بدء العلاج. كن مستعدًا جيدًا لهذه المحادثة. جهّز قائمة بجميع أسئلتك، بما في ذلك أشياء مثل الفحص المسبق، والتعويض، وردود الفعل التحسسية، والاختبارات الطبية، وإعادة التأهيل.

في ما يلي بعض الأمثلة على نوع الأسئلة التي قد تريد طرحها. بناءً على بلد إقامتك، قد تكون بعض الأسئلة أكثر صلة بك من غيرها:

- هل تعالج أيضًا مرضى بومبي آخرين؟
- هل أنت على اتصال باختصاصيين آخرين ذوي خبرة في مرض بومبي والعلاج ببدائل الإنزيم؟
- ما تجربتك مع علاجات التسريب؟
- هل أنت على استعداد لدعمي في الإجراءات المتعلقة بالتأمين؟
- هل أحتاج إلى إجراء أي فحوص أو اختبارات طبية قبل بدء علاجات التسريب؟
- في أي أيام، وفي أي أوقات يمكن تلقي العلاج؟
- كم من الوقت سيستغرق التسريب؟
- أين سيتم التسريب - في أقرب مستشفى أو مركز تسريب أو في المنزل؟
- ما الذي يجب أن أتوقعه في يوم التسريب؟
- هل سأحتاج إلى منفذ قسطرة أم سأحصل على إبرة تسريب جديدة في كل مرة؟
- ماذا سيحدث إذا عانيت من رد فعل تحسسي؟
- ماذا يحدث عندما تكون في إجازة؟ هل لديك ممثل بالإناية؟
- بعد أن أبدأ العلاج، قد أحتاج إلى إحالات إلى أطباء آخرين مثل اختصاصيي إعادة التأهيل أو اختصاصيي العلاج الطبيعي أو اختصاصيي علاج النطق. هل يمكنك مساعدتي في هذه الحالات؟
- هل أنت على استعداد لمراقبة حالتي بانتظام؟

العثور على طبيب معالج

س: ما الذي يجب علي فعله قبل أن أتمكن من الحصول على بديل الإنزيم؟

ج: قبل البدء في علاج بديل الإنزيم، من الضروري أن يكون هناك تشخيص مؤكد لمرض بومبي. وهذا يعني أن تقريراً طبيياً عن نشاطك الإنزيمي و/أو تحليل طفرة الحمض النووي. قد يرغب طبيبك أيضاً في إجراء اختبارات إضافية قبل أن تبدأ العلاج. قد تشمل هذه الاختبارات فحصاً للقلب (لقياس معدل ضربات القلب وإيقاعه وتصور النشاط الكهربائي لأنسجة عضلة القلب)، واختبارات عصبية (لقياس قوة مجموعات العضلات ووظيفتها)، واختبارات وظائف الرئة (لتسجيل كمية ومعدل الهواء الذي تستنشقه وتزفره على مدار فترات زمنية محددة)، واختبارات دم (لقياس مستوى الكهارل والدهون والبروتينات والإنزيمات في دمك)، واختبار حمل أو اختبار سمع. تزود نتائج هذه الاختبارات طبيبك بخط أساس أو نقطة بداية. مع تقدّم علاجك، قد يتم تكرار هذه الاختبارات لتحديد مستوى التقدم.

نظراً لأن العلاج ببدائل الإنزيم يُعطى عن طريق الوريد (من خلال مجرى دمك)، فمن المرجح أن يفحصك طبيبك لتحديد مدى سهولة الوصول إلى أورديتك. إذا كان من الصعب الوصول إلى أورديتك، أو إذا كنت خائفاً من تلقي الإبر، فقد يوصي طبيبك أن يكون لديك منفذ قسطرة (أو جهاز مشابه) مزروع. منفذ القسطرة عبارة عن جهاز يُوضع في منطقة الصدر تحت سطح الجلد باستخدام مخدر موضعي أو عام. ميزة هذا الجهاز هي أنه يوفر وصولاً سهلاً إلى الأوردة. ويتمثل العيب في أن هناك خطراً أعلى للإصابة بالعدوى مقارنةً بالإجراء الوريدي. يجب أن يناقش طبيبك هذا الخيار معك قبل اتخاذ أي إجراء.

س: من أيضاً قد يعتني بي إلى جانب طبيبي المعالج؟

ج: بمجرد تشخيص إصابتك بمرض بومبي، من المهم تلقي رعاية متعددة التخصصات - أي الرعاية الطبية من فريق من المتخصصين: مثل: اختصاصي علم الوراثة أو طبيب الأطفال أو اختصاصي طب الأعصاب والعضلات يراقب تقدّم حالتك ويقدم إحالات إلى مختلف الاختصاصيين الطبيين الذين يتعاملون مع أعراض معينة مثل اختصاصي العلاج الطبيعي واختصاصي التخاطب واختصاصي التغذية واختصاصي أمراض الرئة. قد يقدم الأطباء واختصاصيو الرعاية الصحية المساعدون أيضاً رعاية داعمة. يتواصل أعضاء هذا الفريق متعدد التخصصات مع بعضهم البعض بشكل مستمر طوال فترة العلاج. لمزيد من المعلومات حول الرعاية متعددة التخصصات، راجع [Pompe Connections "الحصول على الرعاية المناسبة لمرض بومبي"](#).

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. يُرجى الأخذ في الاعتبار أن فعالية العلاج ببدائل الإنزيم تختلف من شخص لآخر.