



## التأقلم مع مرض بومبي



يجب على جميع المصابين بمرض بومبي تعلم كيف يعيشون مع مرض خطير يسوء مع الوقت - خاصة دون علاج. وسواءً أكنت أحد والدي طفل يحتاج إلى عناية مستمرة، أو كنت بالغاً بعاني من ضعف طفيف في العضلات ومشكلات في التنفس، أو كان شريك حياتك يعاني مرض بومبي، فعليك التأقلم مع التغيرات التي يمكن أن تحدث. يمكن أن يكون ذلك أمر متعباً، وأحياناً مرهقاً. ولكن اتخاذ خطوات للاستعداد للتغيير يمكن أن يساعدك على التعامل مع التحديات التي قد تواجهها. ستساعدك الاستراتيجيات المقترحة هنا على معرفة ما تحتاج إلى القيام به للعيش قدر الإمكان. يُرجى الأخذ في الاعتبار أن مرض بومبي يؤثر على المرضى بشكل مختلف كما هو موضح في كتيب العلامات والأعراض لـ

"Pompe Connections". لذلك، فإن الغرض من المعلومات الواردة أدناه هو التوجيه فقط ولا يعني أن جميع المرضى سيكون لديهم نفس التجارب.

### السيطرة على مرض بومبي

حالما يتلقى المرء تشخيصاً مؤكداً بإصابته بمرض بومبي، يحين الوقت لمناقشة خيارات التعامل مع هذا الاضطراب المعقد مع طبيب. رغم عدم وجود علاج شافٍ للمرض اعتباراً من عام 2022، إلا أن العديد من أنواع الرعاية والعلاج يمكن أن تساعد في إبطاء المرض والتعامل معه. حتى عام 2006، ركزت رعاية المرضى بالكامل على إدارة الأعراض، باستخدام مجموعة متنوعة من العلاجات الداعمة لتخفيف آثار المرض وتعويضها. اليوم، يتوفر العلاج ببدائل الإنزيمات (ERT) والذي يهدف إلى استبدال إنزيم حمض ألفا غلوكوزيداز (GAA) الناقص. توجد علاجات أخرى محتملة في التجارب السريرية ومرحلة التطوير البحثي.

ضعف العضلات الناتج عن مرض بومبي قد يؤثر على أجزاء كثيرة من الجسم. قد يؤدي إلى صعوبات بالمشي والتنقل والتنفس بشكل سليم، حتى الأكل وأداء المهام الاعتيادية اليومية.

### س: كيف سيؤثر مرض بومبي على حياتي اليومية؟

ج: يؤثر مرض بومبي على المرضى بشكل مختلف. كلما زادت حدة عوارض المرض لديك، يزيد مدى تأثيره على حياتك اليومية وعلاقاتك بالآخرين. مع ضعف العضلات، قد يصبح من الصعب الوقوف أو المشي أو الانحناء أو النهوض من الكرسي أو صعود السلالم أو قيادة سيارة أو التحرك. وقد تضطر إلى تعديل روتين حياتك أو تجد طرق جديدة للقيام بأعمالك في المنزل أو المدرسة أو العمل. وقد تحتاج إلى معدات خاصة أو إلى مساعدة الآخرين حتى تؤدي بعض المهام. وتشكل محاولة الموازنة بين الحاجة المتزايدة للمساعدة والدعم من الأشخاص الذين يهتمون بهم وبين الرغبة في البقاء مستقلين قدر الإمكان التحدي الأكبر لمعظم الأشخاص الذين تم تشخيص إصابتهم بمرض بومبي. أحد أصعب القرارات التي قد تواجهها هو متى تبدأ في استخدام مشاية أو كرسي متحرك. وحين تصل إلى مرحلة يستنفذ المشي خطوات قليلة فيها كل قوتك، قد يكون لديك القليل من الطاقة كي تحافظ على علاقاتك ونشاطاتك الاجتماعية التي تستمتع بها. يمكن للكرسي المتحرك أن يساعدك على البقاء نشطاً بالقدر الذي تريده.

## التأقلم مع مرض بومبي

س: ما هي التكنولوجيا المساعدة؟

ج: التكنولوجيا المساعدة هي أي جهاز يساعد الشخص ذي الإعاقة على زيادة القدرة على أداء وظيفة أو تحسينها أو الحفاظ عليها. وتتفاوت التكنولوجيا المساعدة من الملعقة البسيطة لتصل إلى أجهزة الكمبيوتر شديدة التطور. وهذه الأجهزة تعزز الاستقلال ويمكن أن تساعد مرضى بومبي في العيش والتأقلم بشكل أفضل مع المجتمع.

س: ما المعدات التي من الممكن أن تجعل الحياة مع مرض بومبي أسهل؟

ج: اختيار المعدات الصحيحة المناسبة لاحتياجاتك الخاصة يمكن أن يسهل حياتك. ويمكنها أيضاً أن تمكنك من خدمة نفسك أكثر. تسرد الجداول أدناه بعض الأنشطة الأساسية للحياة اليومية وأنواع المعدات التي قد تساعدك أنت أو طفلك على أن تتمتع باستقلالية أكثر. غالباً ما يمكن لاختصاصيي العلاج الطبيعي والمعالجين المهنيين تقديم نصائح مفيدة أيضاً.

الاستحمام، والحلاقة ودخول الحمام: يساعد هذا الجهاز الأشخاص الذين يعانون من ضعف العضلات على الوصول بأمان إلى الحوض والمرحاض والدش وحوض الاستحمام. كما يمكن أن يمنح المستخدمين الخصوصية ويخفف من الضغط على مقدمي الرعاية.

مقعد استحمام أو كرسي استحمام
رأس دش محمول باليد
حمالة
مقعد حمام مرتفع أو حمام مكيف للاحتياجات
وسادة حمام للإناث
وحدة تحكم بيئية لتشغيل المصباح وإيقاف تشغيله
قضيب للاستناد في حوض الاستحمام

الجلوس والوقوف: هذه المعدات تخفف الضغط الذي يسببه الجلوس لمدة طويلة على سطح قاس أو على الكرسي المتحرك. وهي تساعد الأشخاص الذين لا يستطيعون القيام من الكرسي.

مساند للكرسي
واقبات كراسي
كرسي وقوف
مساند للساعد
طاوولات يمكن تعديل طولها
مقاعد مُعدّلة

## التأقلم مع مرض بومبي

### النوم:

سرير مستشفى بمرتبة رغوية أو هجينة: مفاتيح التحكم الكهربائية التي تحرك السرير لأعلى ولأسفل تجعل من السهل الصعود والنهوض منه. تعمل المرتبة الرغوية أو الهجينة على توسيد الجسم لمنع تقرحات الفراش.
جباير للقدم

التجول: يساعد هذا الجهاز الأشخاص على التجول من خلال توفير دعم إضافي للمشي وتخفيف الألم الناتج عن ضعف العضلات. تسمح الكراسي المتحركة الكهربائية، والدرجات الصغيرة، والعكازات للمستخدمين بأن يكونوا أكثر استقلالية.

العكازات
الكراسي المتحركة والدرجات الصغيرة
المشايات
السيارات المعدلة

### تعديلات المنزل/العمل:

المنحدرات
توسيع المداخل لاستيعاب الكراسي المتحركة
أجهزة مطبخ وحمام يمكن الوصول إليها من الكرسي المتحرك
مصاعد السلالم

التواصل والاستقلالية: هناك العديد من الأجهزة والمساند التي تؤمن مهارات الاتصال للأشخاص الذين يعانون من صعوبات في الكلام أو لا يستطيعون الكلام.

تساعد هذه الأجهزة الأشخاص الذين تم تشخيص إصابتهم بمرض بومبي (ومقدمي الرعاية لهم) على البقاء على اتصال بالعالم الخارجي. على سبيل المثال، يُسهّلون تشغيل الأضواء والمعدات والتحدث مع شخص موجود عند الباب الأمامي من غرفة أخرى في المنزل.

لوحة تواصل بسيطة تحتوي على رموز و/أو كلمات يشير إليها الشخص
هواتف نصية
أجهزة الكمبيوتر
جهاز إخراج الكلام
كرات التعقب
نظام الاتصال الداخلي
جهاز التحكم عن بُعد متعدد الاستعمالات

## التأقلم مع مرض بومبي

س: أعاني من انقباضات. هل هناك أي شيء يمكنني القيام به؟

ج: نعم، هناك الكثير من الأساليب التي يمكنك اتباعها لتحسين الانقباضات، وتقليل الألم الذي تسببه.

مبادئ علاج التقلصات (تقلص دائم في العضلات أو المفاصل) والتشنجات في الاضطراب العصبي العضلي موضوعة بشكل جيد ويجب اتباعها للأفراد المصابين بمرض بومبي. يجب منع الانقباضات والتشنجات عن طريق مواجهة قوى التشوه باستخدام قوى لطيفة بمرور الوقت بما في ذلك تمارين الإطالة اليومية، وتصحيح وضع الجلوس، واستخدام التجبير والتدخل لتقويم العظام، توفير الدعم الكافي في جميع المواقف، لا سيما إسناد الجلوس والوقوف بالشكل الملائم، وتنقيف المرضى والأسر.

المعدات المعدلة وأجهزة تقويم العظام من الممكن أن تصبح ضرورية في السيطرة على التقلصات والتشنجات وبإمكانها أن توفر التغييرات في المكان وتخفيف الضغط للحفاظ على سلامة الجلد عند الأشخاص الذين لا يستطيعون تغيير أوزانهم أو تغيير أوضاعهم بشكل مستقل.

التدخل لتقويم العظام غالبًا ما يتضمن استخدام:

تقويم عظام كاحل القدم (AFO) لمنع تقلصات ثني أخمص القدم (حركة هبوط القدم).
أربطة الفخذ لمنع تقلصات الرباط الحرقفي الطنبوبي (وهو رباط سميك من الأنسجة الضامة التي تمتد على طول الجزء الخارجي من الفخذ).
جباير الركبة لمنع تقلصات ثني الركبة (حيث لن تستقيم الركبة بالكامل).
تقاوم جباير الرسغ/اليد/الإصبع المريحة تقلصات اليد والأصابع الخفيفة إلى المتوسطة.
تُعد أنظمة الجلوس في عربات الأطفال أو الكراسي المتحركة المعدلة أمرًا بالغ الأهمية لمنع أو تقليل التقلصات والتشنجات، خاصةً تشوه العمود الفقري، وقد تتضمن: <ul style="list-style-type: none"> <li>● كرسي بمقعد وظهر قوي</li> <li>● أدلة الورك</li> <li>● دعائم الجذع الجانبي</li> <li>● عضلات الركبة المقربة</li> <li>● دعم الرأس حسب الحاجة</li> <li>● أغطية جلوس مفصلة حسب الذوق الشخصي</li> </ul>
الوقوف المدعوم يعتبر مفيدًا لمنع أو تقليل هشاشة العظام (فقدان كتلة العظام)، وقد يشمل استخدام: <ul style="list-style-type: none"> <li>● الاستلقاء على الظهر، على البطن، وأجهزة الوقوف العمودية والهيدروليكية</li> <li>● استخدام قدرات الوقوف على الكراسي المتحركة المزودة بمحركات أو غيرها من أجهزة الوقوف الآلية.</li> <li>● إن الرفع بالكهرباء وكذلك أرجل الإمالة والرفع على الكراسي المتحركة الآلية بمقدورها أن تسمح بالتغيير المستقل للوضع ولرفع الوزن للتقليل من التقلصات والمحافظة على سلامة الجلد.</li> </ul>
بعض الحالات قد تحتاج إلى جراحة العظام (مثل إدارة الجنف)، حيث يحدث تقدم يتجاوز ما هو قابل للعلاج التحفظي، على الرغم من أن نتائج جراحة العمود الفقري قد تكون دون المستوى الأمثل. يجب اتخاذ احتياطات التخدير خلال جراحة العظام.

## التأقلم مع مرض بومبي

س: يبدو أن طفلي يفقد الاهتمام بالكثير من النشاطات التي كان يقوم بها. كيف يمكنني مساعدته كي يبقى نشطاً؟

ج: في البداية حاول أن تعرف لماذا بدأ طفلك يفقد الاهتمام. إذا كان السبب أنه لا يملك القوة للقيام ببعض النشاطات، فحاول إن أمكن ألقمها مع احتياجاته. إذا كان يحب ركوب الدراجة الهوائية مثلاً، فقد تشتري في دراجة مصممة لمستخدمي الكراسي المتحركة أو الأشخاص الذين يعانون من ضعف في الجزء السفلي من الجسم. أو اقترح أنشطة قد يستمتع بها أي طفل لديه قوة عضلات محدودة، مثل ألعاب الطاولة، أو نوادي الكتب، أو ألعاب الكمبيوتر، أو الطهي، أو البستنة، أو المشروبات الفنية. إذا بدأ طفلك وحيداً، ففضل بزيارة شبكة دعم عبر الإنترنت للمساعدة في العثور على شخص مصاب بمرض بومبي يمكن أن يكون قدوة لطفلك. يمكنك أيضاً أن تطلب من جارٍ بالغ شاب أو صديق عائلة اصطحابه في نزهات مرة واحدة في الأسبوع. فكر في استشارة اختصاصي الصحة النفسية إذا لم تتجح هذه الاقتراحات أو إذا ظهرت عليه علامات الاكتئاب. استمر في محاولة مساعدته على أن يكون مستقلاً قدر الإمكان.

س: ما الذي يمكنني فعله أيضاً للاستعداد للمستقبل؟

ج: سيساعدك التخطيط لاحتياجاتك المتغيرة على العيش قدر الإمكان. على سبيل المثال، إن كنت تعتني بطفل يعاني مرض بومبي فربما ستحتاج إلى وضع خطة مشتركة مع مدرسة الطفل لتمكينه أو تمكينها من النجاح هناك. وإذا كنت بالغاً يعاني من مرض بومبي، فربما ستحتاج إلى الطلب من رئيسك في العمل أن يقوم ببعض التغيرات في مهنتك حتى تستطيع الاستمرار في العمل. ولتعرف حقوقك والمساعدات، اتصل بوكالات الخدمات الحكومية والاجتماعية. ومع تغير قدراتك الجسدية، قد تحتاج إلى التعرف على أشخاص آخرين لتقديم الدعم لك. قبول المساعدة - أو طلب المساعدة عندما تحتاج إليها - قد يجعل الحياة أسهل كثيراً. وطلب نصيحة ودعم مرضى يعانون مرض بومبي قد يكون مفيداً. فقد يقترحون عليك طرق مبتكرة للقيام ببعض الأشياء في المنزل أو المدرسة أو العمل. والاستمرار بالقيام باهتماماتك وهواياتك قد يساعد في المحافظة على معنويات إيجابية. من المهم التركيز على ما يمكنك القيام به، بدلاً من القدرات التي فقدتها أو قد تفقدها في المستقبل.

لمزيد من المعلومات حول كيفية تكييف بيئتك، انتقل إلى موقع IPA الإلكتروني [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org).

مصادر معرفة المزيد يرجى مراجعة 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، خاصة طبيب المريض.