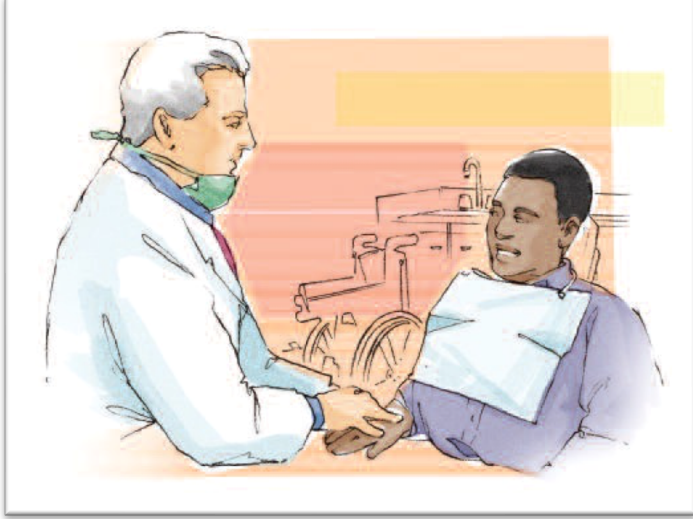




المخاوف الصحية الشائعة



يؤثر مرض بومبي على الجميع بشكل مختلف. يصف هذا الكتيب بعض المشكلات الطبية التي قد تواجهها أنت أو طفلك وماذا تفعل حيالها. لتحسين جودة الرعاية لمرضى بومبي، قام الباحثون في الولايات المتحدة وأوروبا بوضع مبادئ توجيهية يجب على مقدمي الرعاية الصحية اتباعها. تساعد هذه الإرشادات التي تُسمى معايير الرعاية على جعل مقدمي الرعاية الصحية حول العالم أكثر وعيًا بكيفية ظهور المخاوف الصحية في كل مرحلة من مراحل مرض بومبي. ستساعد معايير الرعاية الصحية أيضًا مقدمي الرعاية على فصل المشكلات الصحية التي يواجهها الجميع اليوم عن مشكلات مرض بومبي.

س: كيف يؤثر مرض بومبي على العضلات؟
ما الذي يمكن فعله حيال ذلك؟

ج: يُضعف مرض بومبي العضلات في جميع أنحاء الجسم. يكون ضعف العضلات أكثر شدة في شكل بداية المرض لدى الأطفال. تتخذ حجم عضلة القلب وتضعف، مما قد يسبب ذلك مشكلات في التنفس وعدوى قد تؤدي بسرعة إلى فشل القلب وفشل التنفس. كما يُسبب ضعف العضلات فقدان توتر العضلات مما يجعلها تبدو "مرتخية".

في مرض بومبي متأخر الظهور، يمكن أن يجعل ضعف العضلات في الذراعين والساقين المستخدمة للتنفس من الصعب التحرك أو أداء المهام اليومية. لا يستطيع الأطفال الرضع والأطفال الصغار التدرج، أو الجلوس، أو الزحف، أو الوقوف، عندما يفعل الأطفال الآخرون في نفس عمرهم ذلك. وقد يفقدون أيضًا بعض المكاسب التنموية التي حققوها. يعاني العديد من الأطفال والبالغين المصابين بمرض بومبي من صعوبة في المشي، أو الحفاظ على توازنهم، أو الجلوس بشكل مريح، أو الوقوف بشكل مستقيم لأن المرض يضعف أيضًا عضلات الظهر والحوض.

يمكن أن يؤدي ضعف العضلات التي تمتد على طول العمود الفقري إلى **تقلصات (ضيق العضلات) أو الجفاف (انحناء العمود الفقري الذي يتطور لدى الأطفال في طور النمو)**. إن ارتداء دعامة ظهر بلاستيكية قد يمنع الجفاف من التفاقم. يمكن أيضًا النظر في الجراحة إذا أصبح المنحنى شديدًا للغاية بحيث يتداخل مع التنفس. في جميع الحالات، يجب أن يكون العلاج مصممًا حسب احتياجات المريض. قد يعاني الأشخاص الأكثر تأثرًا من ضعف عضلي في الوجه والرقبة والحلق والصدر والبطن مما يجعل من الصعب التنفس وتناول الطعام والبلع وهضم الطعام. قد يؤدي فقدان العضلات في البطن إلى دفع المعدة للأمام وانتفاخها أو بروزها للخارج. يمكن أن يساعد **العلاج الداعم** في السيطرة على الآثار التي تزيد من ضعف العضلات. قد يشمل هذا العلاج تغييرات غذائية إلى جانب التمارين الرياضية والعلاج الطبيعي للحفاظ على القوة وتعزيز الحركة. وقد يشمل أيضًا الأجهزة المساعدة مثل الجبائر الليلية التي تمنع الانقباضات. (لمزيد من المعلومات حول هذه العلاجات الداعمة، راجع التغذية والعلاج بالحمية، ومشاكل التنفس في مرض بومبي، وممارسة العلاج الطبيعي لـ Pompe connection).

س: ما أنواع مشكلات التنفس التي يمكن أن تحدث مع مرض بومبي؟ ما الذي يمكن القيام به لجعل عملية التنفس أسهل؟

ج: زيادة ضعف الحجاب الحاجز، وهي عضلة مسطحة أسفل الرئتين مباشرة والقلب والعضلات الأخرى المستخدمة للتنفس يمكن أن تجعل من الصعب التنفس بعمق خاصةً عندما تكون مستلقيًا على ظهرك. قد يُوقظك ذلك ليلاً ويجعلك تشعر بالتعب أكثر خلال النهار. قد تعاني من صداع في الصباح وصعوبة في التركيز. قد تعاني أيضًا من صعوبة في سعال المخاط الذي يتجمع في رئتيك

المخاوف الصحية الشائعة

عندما تعاني من نزلة برد أو عدوى تنفسية. للمساعدة في إبقاء رئتيك نظيفتين ومنع حدوث مشكلات أكثر خطورة مثل الالتهاب الرئوي وفشل الجهاز التنفسي، اتبع هذه النصائح

- إجراء فحوصات منتظمة
- راجع مقدم الرعاية الصحية على الفور إذا كنت تعاني من أعراض عدوى مثل سيلان الأنف أو انسدادها، والحمى، وآلام الأذن.
- تأكد من أن مقدم الرعاية الصحية المتابع لك على دراية بأن أي عدوى تنفسية يجب علاجها بقوة (على سبيل المثال بالمضادات الحيوية).
- اشرب الكثير من السوائل عند الإصابة بالبرد.
- إجراء اختبار وظائف الرئة بشكل دوري.
- احصل على لقاح الأنفلونزا كل عام، ولقاح الالتهاب الرئوي، ولقاحات فيروس كورونا.

يمكن أن يساعد العلاج التنفسي، وهو عبارة عن استخدام تمارين وأجهزة التنفس مثل أجهزة التنفس الصناعي في الحفاظ على التنفس مع ضعف العضلات (لمزيد من المعلومات حول العلاج التنفسي، راجع مشاكل التنفس في مرض بومبي لـ (Pompe Connections).

س: ما مخاطر التخدير في أثناء الجراحة؟ ما الذي يمكن فعله لتقليل المخاطر؟

ج: التخدير عقاقير تُعطى لمنع الألم أثناء الجراحة. تعمل هذه العقاقير عن طريق إرخاء عضلة القلب. كما أنها تقلل الشعور في الأعصاب. لا تسبب مواد التخدير الموضعية التي تخدر منطقة صغيرة (على سبيل المثال، عند خياطة جرح أو خلع سن) عادةً مشكلة للأشخاص المصابين بمرض بومبي. ولكن يجب توخي المزيد من الحذر عند استخدام أدوية التخدير الموضعية التي تخدر منطقة أكبر (مثل التخدير فوق الجافية الذي يُعطى لتخدير منطقة العمود الفقري) أو عند استخدام أدوية التخدير العامة التي تجعلك تنام أثناء الجراحة. تشكل هذه العقاقير خطرًا على مرضى بومبي لأنه قد يكون لها تأثير أكبر على عضلة القلب والعضلات المستخدمة للتنفس (التي تعاني بالفعل من ضعف بسبب مرض بومبي). يمكن أن يؤثر الجنف (انحناء العمود الفقري) أيضًا على طريقة عمل التخدير. التحدث إلى طبيب التخدير (مقدم الرعاية الصحية الذي يعطي التخدير) قبل إجراء الجراحة يمكن أن يساعد في منع حدوث المشكلات. قد يجد مقدم الرعاية الصحية المتابع لك أنه من المفيد مراجعة المنشورات العلمية حول إدارة التخدير في مرض بومبي. يمكن أن يساعد ارتداء سوار تنبيه طبي أو حمل تنبيه طبي في محفظتك أو حقيبتك على الحصول على العلاج المناسب في حالة الطوارئ.

س: ما هي تحديات الحصول على رعاية الأسنان عندما تعاني من مرض بومبي؟ ما الذي يمكنني فعله حيال ذلك؟

ج: ضعف العضلات في أجزاء مختلفة من الجسم قد يجعل من الصعب الاعتناء بأسنانك والحصول على الرعاية المناسبة في عيادة طبيب الأسنان. قد يؤدي تضخم اللسان أو ضعف عضلات الحلق إلى صعوبة المضغ أو البلع. يمكن أن يؤدي ذلك إلى تآكل الأسنان وزيادة خطر تسوس الأسنان وأمراض اللثة. قد يكون من الصعب أيضًا إبقاء فمك مفتوحًا عند غسل أسنانك بالفرشاة، أو تنظيفها بالخيط، أو القيام بعمل الأسنان. قد تكون هذه المهام أكثر صعوبة إذا لم يكن لديك الكثير من القوة في ذراعيك. إذا كانت عضلات التنفس لديك ضعيفة، فقد تعاني من صعوبة في التنفس عند الاستلقاء على كرسي طبيب الأسنان. وإذا كنت على كرسي متحرك أو تستخدم جهاز تنفس اصطناعي، فقد يكون من الصعب أحيانًا العثور على طبيب أسنان على استعداد لعلاجك. ضع في اعتبارك أن العديد من أطباء الأسنان لم يسمعوا أبدًا عن مرض بومبي. لذلك قد تكون لديك معرفة متخصصة لمشاركتها مع طبيب الأسنان.

المخاوف الصحية الشائعة

- قد تكون هذه النصائح قادرةً على مساعدتك في الحصول على رعاية الأسنان التي تحتاجها:
- استخدم فرشاة أسنان كهربائية، وغسول فم يكافح تسوس الأسنان، وأدوات خاصة لتنظيف الأسنان. أو اطلب من طبيب الأسنان نصائح حول تنظيف الأسنان بالفرشاة والعناية بالفم إذا كانت هناك حاجة للمساعدة في العناية بالأسنان أو إذا كان لديك أنبوب تغذية
 - حاول استخدام دعامة فم بلاستيكية مقولبة أو رغوية خالية من اللاتكس لإبقاء الفم مفتوحًا. قد يكون طبيب الأسنان المتابع لك قد طلبها لك أو قد يكون قادرًا على طلبها لك أو اقتراح مورد يبيعها.
 - قد يوضح لك طبيب الأسنان أيضًا كيفية استخدامها
 - تأكد من أن طبيب الأسنان على دراية بأي احتياجات خاصة - وتحدث إذا كان هناك شيء يُسبب ألمًا أو عدم راحة. إذا كنت تعاني من صعوبة في التنفس عند الاستلقاء على ظهرك، فأخبر طبيب الأسنان أنك بحاجة إلى الجلوس في وضع مستقيم على الكرسي
 - حدد عدة مواعيد قصيرة لإكمال علاجك إذا كان من الصعب الجلوس في وضع واحد أو إبقاء فمك مفتوحًا لفترات طويلة. اشرح أنك قد تحتاج أيضًا إلى أخذ فترات راحة أثناء زيارات الأسنان

س: ما الذي يمكن فعله لتخفيف الألم الناجم عن تشنجات العضلات أو صداع التوتر؟

ج: يشتكي العديد من الأشخاص المصابين بمرض بومبي من تشنجات أو آلام في العضلات. قد يُسبب ألم الرأس أو الرقبة أو الكتفين صداعًا متوترًا. على عكس نوبات الصداع الصباحية التي تُسببها مشكلات التنفس ليلاً، يحدث صداع التوتر في أوقات مختلفة من النهار أو الليل. يمكن لضعف العضلات أن يضع ضغطًا إضافيًا على المفاصل والأربطة، وهي الأنسجة التي تربط العظام. ونتيجة لذلك، قد يحدث ألم في أسفل الظهر، أو اليدين، أو الذراعين، أو الساقين، أو القدمين الذي لا يحدث بسبب ممارسة التمارين، أو النشاط، أو الإصابة. قد تسبب نزلات البرد والحمى والعدوى والإجهاد العاطفي أيضًا الصداع أو ألم العضلات. قد توفر أدوية تسكين الألم بعض الراحة. الوضعية الصحيحة مهمة جدًا أيضًا. إذا كنت تستخدم كرسيًا متحركًا، فاجعل الكرسي المتحرك يتكيف مع احتياجاتك الخاصة وحاول دائمًا الجلوس في وضع مريح. قد تحصل أيضًا على المساعدة من خلال العلاجات التي نجحت مع أشخاص آخرين مصابين بمرض عصبي عضلي. ويشمل ذلك الحصول على المزيد من الراحة أو ممارسة التمارين الرياضية، والاستحمام بالماء الساخن، واستخدام طرق العلاج الطبيعية مثل التدليك، أو التأمل، أو الوخز بالإبر. تأكد من إبلاغ مقدم الرعاية الصحية المتابع لك بالألم واسأله عما يمكنك فعله أيضًا لتخفيف الانزعاج الذي تشعر به.

قلة العظم وهشاشة العظام

س لماذا يجب فحص المرضى المصابين بمرض بومبي لهذا الغرض؟

ج: قلة العظم هي ترقق كتلة العظام. يُعتبر انخفاض كتلة العظام عامل خطر خطير للإصابة بهشاشة العظام. الفرق التشخيصي بين قلة العظم وهشاشة العظام هو قياس كثافة المعادن في العظام.

يتسم هشاشة العظام، مرض "العظام الهشة"، بفقدان كتلة العظام الناجمة عن نقص الكالسيوم وفيتامين "د" والمغنيسيوم والفيتامينات والمعادن الأخرى. تحتوي العديد من الأطعمة التي يتم تناولها على هذه المعادن المُكوِّنة للعظام.

تم التعرف على كسر في عظم الفخذ وكسور في الفقرات الصدرية لدى المرضى الذين يعانون من مرض بومبي عند الأطفال. لوحظت قلة العظام لدى المرضى الذين يعانون من مرض بومبي في عمر 4 أشهر، وهو ما يمكن أن يُعزى إلى شل الحركة والضعف المزمنين، ولكن تم أيضًا تحديد هشاشة العظام لدى المرضى الذين يعانون من مرض بومبي الذين يتمتعون بقوة حركية جيدة وتغذية جيدة ويحتاجون إلى مزيد من الدراسة. لم يتم بعد فهم الآليات الفسيولوجية المرضية لقلة العظم/هشاشة العظام في مرض بومبي جيدًا لذلك يتم التعامل معها بشكل عام.

المخاوف الصحية الشائعة

العوامل التي لديها القدرة على المساهمة في قلة العظام وهشاشة العظام لها آثار علاجية. يجب أن تكون التغذية كافية خاصةً من حيث تناول الكالسيوم وفيتامين "د" والاهتمام بالأدوية (على سبيل المثال، الاستخدام طويل الأجل لبعض مدرات البول التي يمكن أن تسبب فرط كالسيوم البول، واستخدام الستيرويدات على المدى الطويل). قد تشمل التدخلات المحتملة توفير حمل الوزن في العلاج الطبيعي وفي الأجهزة القائمة. لا توجد أدلة كافية لاقتراح العلاج الدوائي مثل مركبات البسفوسفونات كعلاج وقائي لمرض بومبي في الوقت الحالي.

تشير التقارير الناشئة عن قلة العظم وهشاشة العظام والكسور إلى أنه يُوصى بإجراء فحص للمرضى المصابين بمرض بومبي للكشف عن قلة العظم.

كثافة المعادن في العظام (BMD) هي قياس مستويات الكالسيوم في العظام، والتي يمكن أن تقدر خطر كسور العظام. ويُستخدم أيضًا لتحديد ما إذا كان المريض يعاني من قلة العظم أو هشاشة العظام. اختبارات كثافة المعادن في العظام هي إجراءات غير باضعة وغير مؤلمة يتم إجراؤها عادةً على الورك، أو العمود الفقري، أو الرسغ، أو الإصبع، أو الظنوب، أو الكعب. في حين يمكن تشخيص قلة العظم باستخدام صور إشعاعية بسيطة، فإن الطريقة الأكثر شيوعًا لقياس كثافة العظام في المعادن (وطريقة لتشخيص هشاشة العظام بشكل قاطع) هي من خلال قياس امتصاص الأشعة السينية ثنائية الطاقة أو DEXA. يستخدم هذا المسح أشعة سينية منخفضة الطاقة تُعرض للمرضى لإشعاع أقل بكثير من الأشعة السينية القياسية ويمكنه تقييم مستويات الكالسيوم في العظام. تُقاس النتائج في صورة "درجة" وتتم مقارنتها بتلك الخاصة بالأشخاص الأصحاء.

ماذا تعني الأرقام؟ يتم إعطاء كثافة المعادن في العظام لدى المريض نتيجة تي (T-score)، والتي يتم الحصول عليها من خلال مقارنتها بمتوسط درجة لشخص سليم يبلغ من العمر 30 عامًا من نفس الجنس والعرق. يُشار إلى الفرق بين درجة "الشباب الطبيعي" ودرجة المريض باسم الانحراف المعياري (SD). يمكن أن تنخفض درجات تي إلى -1 انحراف معياري ولا تزال تعتبر صحية. يتم تشخيص المرضى الذين لديهم درجات تي تتراوح بين -1 انحراف معياري و-2.5 انحراف معياري بقلّة العظام ويُعتبرون معرضين لخطر كبير للإصابة بهشاشة العظام. يتم تشخيص المرضى الذين لديهم درجات تي أقل من -2.5 انحراف معياري بهشاشة العظام. بالنسبة لهؤلاء المرضى، قد يكون العلاج ضروريًا وقد يشمل استخدام أدوية للمساعدة في زيادة كتلة العظام، بالإضافة إلى تغييرات في نمط الحياة مثل النظام الغذائي وممارسة التمارين الرياضية.

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 التغيير. 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.