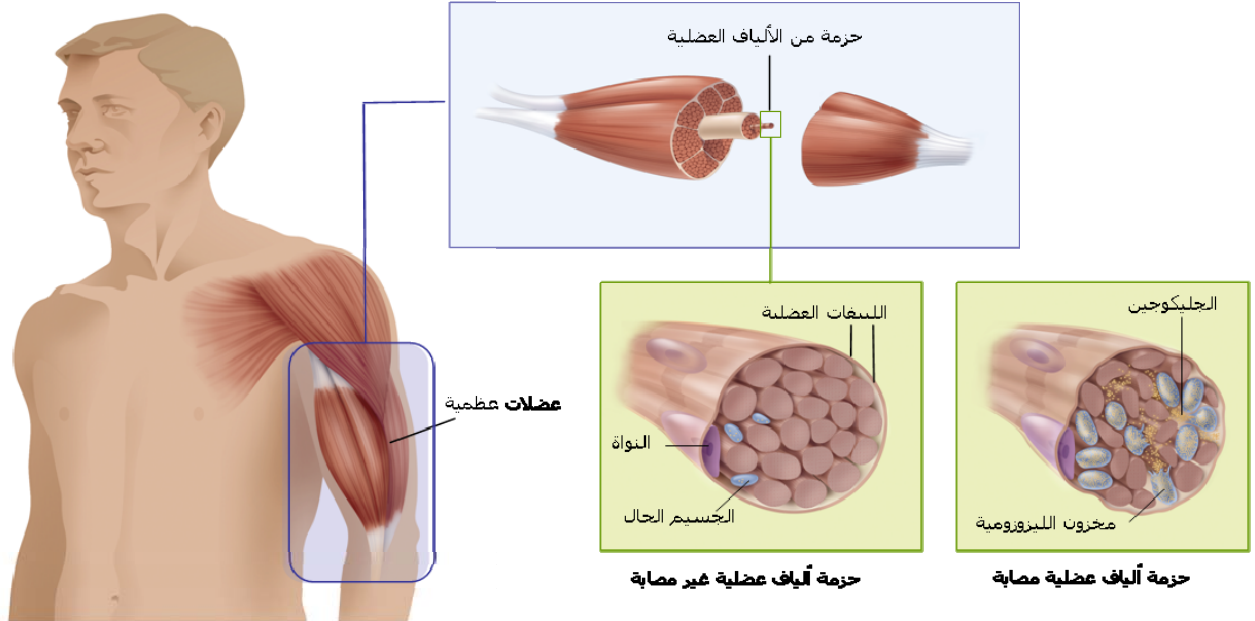




أعراض وعلامات مرض بومب

يعتبر مرض بومب اضطراب نادر متطور يُورث جينياً، أو ينتقل للأطفال عندما يكون لدى كلا الوالدين خلل في جين. يعاني مرضى بومب من نقص في إنزيم يُسمى حامض ألفا غلوكوزيداز (GAA) أو حامض ملتاز. يُعد هذا الإنزيم ضرورياً لتحليل الجليكوجين، وهو نوع من السكر المُخزن في خلايا العضلات. عندما يتراكم الجليكوجين بكميات كبيرة في خلايا العضلات، تتحطم الخلايا وتصبح العضلات غير قادرة على العمل بشكل صحيح. تعود سبب تسمية المرض أيضاً بـ “اضطراب التخزين الليزوزومي” إلى أن هذا الإنزيم يوجد في جزء من الخلية يُسمى الجسم الحال (الليزوزم). وبما أن المادة المُخزنة هي الجليكوجين، يشار إلى مرض بومب أيضاً بـ “اضطراب تخزين الجليكوجين” (GSD). وتعود سبب تسميته أيضاً بـ “اضطراب العضلات” إلى أنه يؤثر على العضلات. على الرغم من أن أعراض هذا المرض قد تظهر ما بين مرحلة الرضاعة وحتى النضج، يُشخص المرضى إما في مرحلة الرضاعة أو في مرحلة متقدمة من العمر.



تتجمع خلايا العضلات (أو الألياف) في حزم. كل خلية من حزم من الليبيفات العضلية. يبدأ الجليكوجين بالتراكم في جزء من خلية العضلة يسمى الجسم الحال (الليزوزم)، وهذا يسبب انتشار جسيمات الحال (الليزوزومات) لتحتل بالنهاية مساحة كبيرة من الخلية مما يؤدي إلى تكبيرها. يتكرب الجليكوجين من الخلية مما يسبب المزيد من الضرر لخلايا العضلات.

سؤال: ما الصلة بين شدة مرض بومب بالعمر الذي تظهر فيه الأعراض لأول مرة؟

جواب: يمر جميع المرضى الذين يعانون من مرض بومب بنفس مجرى تطور المرض، خصوصاً التراكم المستمر من الجليكوجين في الأنسجة العضلية مما يؤدي إلى ضعف تدريجي في العضلات. السلسلة الواسعة من مرض بومب تأخذ شكلين: هناك التشخيص الطفلي التقليدي في الطرف الحاد من السلسلة والتشخيص المتأخر الظهور على الجانب الآخر من السلسلة. تختلف شدة مرض بومب حسب العمر الذي ظهرت فيه الأعراض، مدى تأثير العضو، وحدة التأثير العضلي (الهيكلية، التنفسي، والقلبي)، ومعدل تطور المرض. في محاولة لإيجاد مصطلحات موحدة، يُصنف مرض بومب على النحو التالي:

- مرض بومب الطفلي التقليدي
- مرض بومب الطفلي غير التقليدي
- مرض بومب متأخر الظهور

سؤال: ما هي علامات وأعراض مرض بومب الطفلي التقليدي وغير التقليدي؟

جواب: مرض بومب الطفلي التقليدي: يعتبر هذا الشكل أكثر أشكال المرض شدةً وتهديداً للحياة، ويظهر عادةً خلال ال 6 أشهر الأولى من العمر. يُعد ضعف العضلات الشديد (عضلي) هو العلامة الأكثر وضوحاً عليه. يعاني الأطفال المصابون بمرض بومب بتوتر عضلات ضعيف (نقص التوتر)، ويبدون متناقضين ولا يستطيعون رفع رؤوسهم. في العادة يكون اكتساب المهارات الحركية لديهم بطيئاً، وقد يفقدون المهارات الحركية التي يكونون اكتسبوها سابقاً. قد لا يتمكنون أبداً من تعلم الجلوس، أو الزحف، أو الوقوف. يتطور ضعف العضلات بسرعة، ويصبح التنفس، والمص، والبلع مهمات صعبة جداً. وأيضاً يكبر حجم القلب (تضخم القلب)، ويتضخم الكبد (تضخم الكبد)، ويتضخم اللسان (ضخامة اللسان). وقد لا يستطيع الرضع المصابون بالمرض اكتساب الوزن أو النمو حسب المعدل المتوقع (الفشل في تحقيق النمو) ويعانون من مشاكل في التنفس. يؤدي الضعف المتزايد في عضلة القلب إلى هبوط في القلب والجهاز التنفسي. في حال لم تتم معالجته، يؤدي هذا الشكل من المرض إلى الوفاة في السنة الأولى من العمر. يعتبر هذا الشكل أشد أشكال المرض.

لا يظهر أي تأثير للمرض على النمو العقلي.

مرض بومب الطفلي الغير تقليدي: في العادة يظهر هذا الشكل بعمر السنة، ويكون على هيئة تأخر في اكتساب المهارات الحركية (مثل التدرج والجلوس) وتطور في ضعف العضلات. قد يكون حجم القلب أكبر من الطبيعي (تضخم القلب) مما قد يتسبب في هبوط للقلب مشابه للذي يحدث في حالة الرضع الأكثر تضرراً بالمرض، قد لا يكون معدل التطور بنفس السرعة. قد لا يتأثر القلب عند البعض أو يكون التأثير عليه قليل جداً عند بعض المرضى، يكون الضعف في العضلات في وقت مبكر العلامة الأساسية للمرض. قد يؤدي ضعف العضلات إلى مشاكل خطيرة في التنفس. وفي حال لم يُعالج المرض، يعيش الأطفال الذين يعانون من هذا الشكل من المرض إلى مرحلة الطفولة المبكرة.

سؤال: ما هي علامات وأعراض مرض بومب متأخر الظهور؟

جواب: قد لا تكون علامات مرض بومب المتأخر الظهور واضحة حتى مرحلة الطفولة، أو المراهقة، أو سن الرشد. قد تظهر بعض هذه الأعراض مبكراً في السنة الأولى من العمر. في العادة يكون مرض بومب متأخر الظهور أخف حدة من الأشكال الطفلية للمرض، وتكون احتمالية تأثر القلب أقل. يعاني معظم الأشخاص الذين يشخصون بالمرض في مرحلة متأخرة من ضعف تدريجي في العضلات، خصوصاً عضلات الساقين والجذع، بما في ذلك العضلات التي تتحكم بالتنفس.

في العادة تكون العلامة الأولى للمرض ضعف في الساقين أو الفخذين والذي يتسبب بمشية متمائلة أو متهدلة. قد يعاني المرضى من آلام في العضلات والسقوط المتكرر. قد لا يتعلم الأطفال الزحف، أو الوقوف، أو المشي، وقد يواجهون صعوبات فائقة في النمو. عندما يكبر الأطفال يصبح لديهم حذب في العمود الفقري: قعس (قعس الخيل)، حذاب (الحدياء)، أو الجنف (الانحناء من جانب إلى الجانب) الذي يستمر لمرحلة البلوغ.

يواجه الأطفال المصابون بمرض بومب صعوبة في مجازاة غيرهم من الأطفال بنفس عمرهم عند القيام بالأنشطة البدنية. قد يصاب البالغين بالتعب بسهولة بعد ممارسة التمارين الرياضية أو صعود السلالم. يعاني البعض من ألم في أسفل الظهر. من النادر أن يُلاحظ تضخم في القلب أو الكبد لدى مرضى بومب متأخر الظهور، في حين تعتبر هذه الأعراض شائعة لدى مرضى بومب الطفلي بشكليته التقليدي وغير التقليدي. يبدأ المرضى بالعادة باستخدام الكراسي المتحركة وقد يحتاجون إلى وسائل لمساعدتهم في التنفس عندما تضعف عضلاتهم أكثر وأكثر. لمعرفة المزيد عن المساعدة في التنفس، اقرأ جزء النشرة المعنون بـ "مشاكل التنفس لدى مرضى بومب".

يؤثر مرض بومب على واحدة من أهم العضلات التي نستخدمها للتنفس وهي الحجاب الحاجز. تقع عضلة الحجاب الحاجز تحت الرئتين والقلب مباشرة، وتفصل بين منطقتي الصدر والبطن. عندما يضعف الحجاب الحاجز، يصبح التنفس أصعب، خصوصا أثناء النوم، وينتج عن ذلك صداع صباحي والنعاس خلال النهار. في بعض الحالات يكون ضعف الحجاب الحاجز أول دليل يظهر على المرض قبل أي من علامات الضعف الرئيسية الأخرى.

من المهم معرفة أن المرض يتطور عند كل مريض بمعدل مختلف، وأن بعض الأطفال والبالغين لديهم أعراض أخف من غيرهم. قد يظهر مرض بومب متأخر الظهور ما بين العقد الثاني و السادس من العمر.

سؤال: هل التعب سمة مهمة لمرض بومب متأخر الظهور؟

جواب: يعاني المرضى البالغين من التعب المتكرر والذي قد يؤدي إلى إعاقة حياتهم. حتى وقت قريب، لم تلق أعراض التعب أي اهتمام ولم يُقيم بشكل منظم. تنتشر أعراض التعب بين العديد من المرضى، سواءاً ذو الحالات البسيطة أو الشديدة. يُعد مقياس شدة التعب (FSS) أداة مفيدة لتقييم التعب لدى مرضى بومب. صُمم هذا المقياس للتفريق بين التعب والإكتئاب السريري لأن لكلا الحالتين نفس الأعراض. يتألف المقياس من استبيان قصير يُطلب من معبأة تقييم درجة تعب.

بالإضافة إلى الأعراض المرتبطة بضعف العضلات والهيكل العظمي والجهاز التنفسي، يمكن للمشاكل الغير مرتبطة بالحركة مثل التعب أن تؤثر بشكل عميق على حياة المرضى وتعيقها. من الصعب تحديد ماذا يُقصد بالتعب لأنه كما في كثير من الأحيان يكون شكوى غير محددة وغير موضوعية. هناك تعريفين مقترحين للتعب. الأول: "التعب الشديد والمستمر، الضعف أو الإرهاق الذهني والبدني أو كليهما". الثاني: "صعوبة في بدء أو مواصلة الأنشطة الإرادية". على الرغم من كون التعب عارض متكرر في العديد من الأمراض المزمنة، إلا أنه لم يتلق الكثير من الاهتمام في مرض بومب وأورد فقط بشكل متقطع.

من أجل الحصول على أفضل علاج ممكن للتعب من المهم معرفة سبب ملاحظته بكثرة على مرضى بومب. في مراجعة تمت مؤخراً، تم مناقشة دور مكونات التعب "المركزية" و"الهامشية" في الاضطرابات العصبية.

لعل التعب المركزي في مرض بومب والذي ينشأ من ضعف العضلات هو السبب الأرجح. كما أن للضعف الذي يصيب عضلات التنفس صلة وثيقة بالتعب الذي يعاني منه المرضى. يؤدي القصور في الجهاز التنفسي إلى تقطع في النوم، والذي بدوره يسبب التعب والشعور بالنعاس في النهار. يشيع التعب جدا بين البالغين المصابين بالمرض، ويظهر لدى المرضى ذو الحالات المتوسطة والشديدة، وليس له علاقة بمدى المرض. على الرغم من أن مقياس شدة التعب (FSS) أداة جيدة لقياس التعب لدى المصابين بمرض بومب، هناك حاجة لمزيد من البحوث لكشف آليته الفيزيولوجية المرضية وتحديد أهداف علاجه.

سؤال: هل يعد التعب والألم من أعراض مرض بومب عندما يظهر في مرحلة متأخرة؟

جواب: على الرغم من أن التعب والألم ليسا محددان بمرض بومب، إلا أنه لديهما تأثير قوي على حياة المرضى. أظهرت البيانات من المسح الذي قامت به جمعية بومب الدولية- إراسمس إم سي أن 76% من المرضى الذين شاركوا في المسح عانوا من الإرهاق، وأن 46% منهم شعروا بالألم "عادة" أو "دائماً" في منطقة أو أكثر من أجسادهم، وخصوصاً في أعلى الذراعين والساقين. لم تُجرى الكثير من البحوث حول الألم في مرض بومب، في حين تُدرس التعب في المرضى البالغين بتفصيل أكثر باستخدام مقياس شدة التعب (FSS). ونتج أن التعب لا يظهر فقط عند المرضى ذو الحالات الشديدة، بل أيضاً عند المرضى ذو الحالات المتوسطة والذين لديهم شكاوى قليلة أخرى. ومن المهم ملاحظة أن التعب هو أول أعراض المرض لدى مرضى بومب البالغين.

لتحديد أفضل علاج للتعب، يجب أن نعرف لماذا يعتبر التعب عارض مهم لمرض بومب. في استعراض تم مؤخراً، تم مناقشة التعب وتم اقتراح أن سببه على الأرجح هو ضعف العضلات الذي يؤدي إلى زيادة إرهاقها. من جهة أخرى، يحس المرضى بشعور أعم من التعب قد يكون مصدره آليات التغذية الراجعة من الدماغ لمنع الإجهاد البدني المفرط. في ظل معرفتنا القليلة عن سبب التعب في مرض بومب، تظهر الحاجة لمزيد من البحوث حول الموضوع.

يعتبر ضعف عضلات الجهاز التنفسي ذو صلة وثيقة بالتعب. يسبب القصور في عمل الجهاز التنفسي إلى النوم المتقطع، والذي يؤدي بدوره إلى النعاس والتعب خلال اليوم. لذا يُطلب من المرضى القيام باختبار أداء الرئتين في وضعية الجلوس والوقوف، وفحص نوم لتحديد ما إذا كان نقص التهوية الليلية أو مشاكل النوم الأخرى قد تسبب أعراض التعب الحالية.

سؤال: لماذا يستغرق الحصول على التشخيص الصحيح وقتاً طويلاً في بعض الأحيان؟

جواب: مرض بومب نادر جداً يصيب حوالي 1 من بين 400000 شخص. يكون تشخيص الشكل الطفلي منه أسهل من تشخيص الأشكال الأخرى لأن أعراضه تكون فريدة عند مرحلة التشخيص المحدد. يُعد تشخيص المرض تحدياً لأن أعراضه وعلاماته قد تكون متعددة ومشابهة لأمراض أخرى مثل فيردينيغ هوفمان، والتهاب العضلات، والحثل العضلي نوع بيكر ودوشين، وضمور عضلات أحزمة الأطراف. تم الإبلاغ عن تأخر التشخيص لمدة تصل لسبع سنوات في المتوسط لدى الأطفال الأكبر عمراً والبالغين. تُأكد الإصابة بمرض بومب عند قياس نشاط أنزيم حمض ألفا غلوكوزيداز. من الممكن الآن قياس نشاط هذا الإنزيم بدقة في بقع الدم المجفف، والكريات البيضاء المختلطة، والخلايا الليمفاوية.

سؤال: ما هي المشاكل الصحية التي قد تحصل بجانب مرض بومب؟

جواب: يمكن لضعف العضلات المتدرج ومشاكل التنفس الناجمة عن مرض بومب أن تزيد من خطر التهابات الجهاز التنفسي وتوقف التنفس أثناء النوم، وصعوبة في البلع، بالإضافة لمرض الجنف، والتقلصات (شد عضلي)، وآلام أسفل الظهر. لمعرفة المزيد عن المشاكل الصحية الناجمة عن مرض بومب، راجع كتيب بعنوان المخاوف الطبية المشتركة.

سؤال: هل هناك علاج شافي لمرض بومب؟

جواب: ليس هناك بعد علاج شافي للمرض، لكن يوجد وسيلة معالجة فعالة اسمها مايوزايم متوافرة في الأسواق في العديد من البلدان. يُسوق مايوزايم في الولايات المتحدة تحت اسمي مايوزايم (160L) ولميوزايم (4000L).

يعود سبب تغيير الاسم من مايوزايم إلى لميوزايم لإصرار إدارة الغذاء والدواء الأمريكية على أن إنتاج مايوزايم (4000L) على نطاق واسع تم في مفاعلات بيولوجية ذات خصائص بيوكيميائية مختلفة قليلاً عن مايوزايم الأصلي (160L) الذي أنتج على نطاق أصغر، وبالتالي يجب أن يُصنف باسم مختلف.

وسيُشار في هذا الكتيب لكل من مايوزايم و لميوزايم باسم مايوزايم.

لا يزال الباحثون عاكفون على دراسة وإيجاد طرق جديدة لتقليل سرعة تطور الأعراض والشفاء نهائياً من المرض. لمعرفة المزيد عن هذه الدراسات، اقرأ الجزء المعنون بـ "التطور الطبي في مرض بومب". يتوافر أيضاً علاجات الدعم والتي تساعد المرضى على التعايش مع أعراض المرض. يمكن لمثل هذه العلاجات أن توفر الراحة وتساعد المرضى على عيش حياتهم بشكل طبيعي قدر الإمكان.

للمزيد من المعلومات

تقدم المواقع التالية أجوبة حول أي أسئلة أخرى عن مرض بومب.

- جمعية مرض بومب الدولية (IPA): وهي اتحاد لمجموعات مرضى بومب في جميع أنحاء العالم. تُتيح الجمعية للمرضى، وأفراد العائلة، ومقدمي الرعاية الطبية في جميع أنحاء العالم ومن جميع الثقافات فرصة المشاركة بمعلوماتهم وتجاربهم. للعثور على وسيلة الاتصال في بلدك، قم بزيارة موقع الجمعية:

www.worldpompe.org

- كتيب "فهم مرض بومب": يعرض هذا الكتيب المجاني مقدمة عن المرض، وهو متوافر في موقع مجتمع بومب الإلكتروني التابع لشركة جنزايم

www.pompe.com

- دليل الأطباء لمرض بومب: يُطلب هذا الدليل من موقع المؤسسة الوطنية للأمراض النادرة (NORD):

www.rarediseases.org/programs/pompe_brochure.html

الدليل العملي للكلية الأمريكية للعلوم الطبية الوراثية (ACMG): دليل إدارة و تشخيص مرض بومب 2006 المجلد 8 رقم 5. صُمم هذا الدليل ليكون مصدر تعليمي للأطباء وغيرهم من مقدمي الرعاية الطبية.

- موقع مرجع الأمراض الوراثية: وهو دليلك لفهم الحالات الوراثية

<http://ghr.nlm.nih.gov/gene/GAA>

- مركز الأمراض الليوزومية و الإستقلابية في المركز الطبي لجامعة إراسمس إم سي www.erasmusmc.nl/
- حول مرض بومب، والمصادر وسبل الدعم للتعامل مع التحديات التي يسببها. www.pompe.com
المراكز الطبية المتخصصة بالإضطرابات العصبية العضلية
- لمعرفة المراكز الطبية المتخصصة في معالجة الاضطرابات العصبية العضلية، قم بالتواصل من جمعية الإضطرابات العصبية العضلية (NMD) في بلدك:
 - في الولايات المتحدة: جمعية الحثل العضلي (MDA) www.mdausa.org/clinics
 - في أوروبا: قم بزيارة موقع www.eamda.net
 - في الدول الأخرى قم بزيارة موقع التجمع العالمي لجمعيات الإضطراب العصبي والعضلي (WANDA)
و اضغط على اسم بلدك www.wandaweb.org
- [GSDNet listserv@listserv.icors.org](mailto:listserv@listserv.icors.org)
يستخدم هذا الموقع لتبادل الرسائل الإلكترونية بين مرضى بومب في أنحاء العالم. للتسجيل قم بالتالي:
 - 1- أكتب ما يلي في خانة To: listserv@listserv.icors.org
 - 2- أترك خانة CC فارغة
 - 3- أترك خانة Subject فارغة
 - 4- اكتب ما يلي في الرسالة: Subscribe GSDNet ثم اسمك

