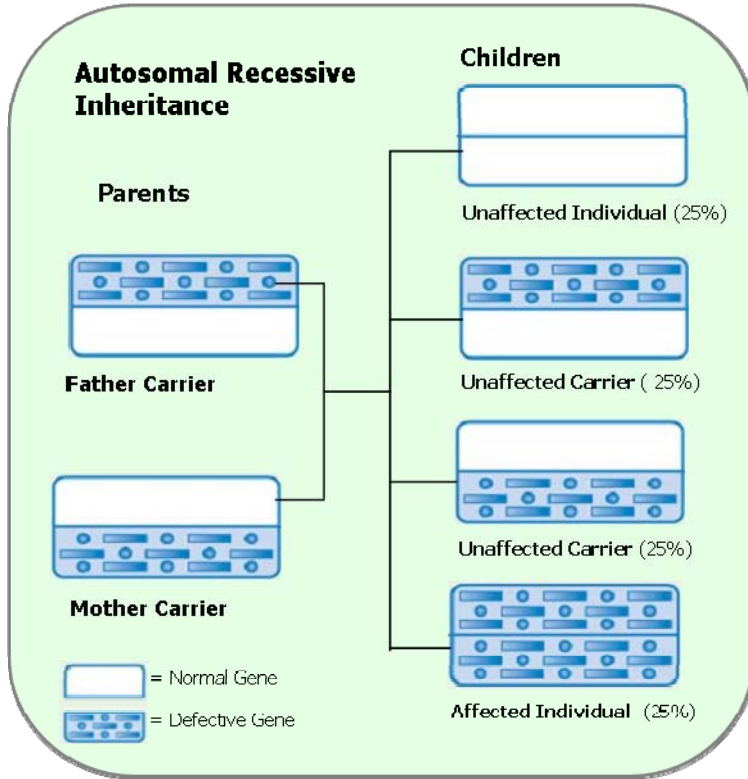




إنجاب الأطفال وأنت تعاني مرض بومبي



مرض بومبي هو مرض جيني. والمرضى الجيني يسببه خلل في الصبغيات الوراثية أو الجينات. والأمراض الوراثية ينقلها الآباء إلى الأبناء من خلال الجينات. والجينات هي الوحدات الرئيسية للوراثة وتتكون من أجزاء صغيرة من الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين DNA والذي يحتوي على تعليمات العمليات الحيوية والهيكلية في جسم الانسان، بالإضافة إلى الصفات التي تجعل الانسان فريداً. تتحكم بعض الجينات في الصفات والميزات مثل لون العينين والطول والجنس. وجينات أخرى تتحكم بالعمليات الحيوية مثل إنتاج الأنزيمات التي تساعد الجسم في وظائفه.

ينتج مرض بومبي من طفرة جينية تمنع إنتاج أحد الأنزيمات (نوع من البروتينات) يسمى لحمض ألفا غلوكوزيداز. وهذا قد يؤدي حدوث ضرر في العضلات في الجسم كله. تصاب بمرض بومبي عندما ترث نسخة من الجين المصاب من كل والد، كما يظهر الشكل. ويسمى هذا جين متنحى وراثي. ولهذا فإن

الرجال والنساء اللذين لدى عائلاتهم تاريخ مرضي لمرض بومبي يجب أن يقلقوا بشأن إنجاب الأطفال. وأزواج الأشخاص المصابين بمرض بومبي عليهم أن يعرفوا إن كانوا حاملين للجين المعيب. أما النساء المصابات بمرض بومبي عليهن أن يقلقن حيال المخاطر الصحية التي قد تنجم عن الحمل. إذا كنتم تفكرون في إنجاب الأولاد يجب أن تفكروا في أمرين هاميين هما إمكانية تمرير المرض إلى الأطفال، والمشاكل الصحية التي قد تنجم قبل وخلال وبعد الحمل. إذا كنت قد أنجبت الأطفال فعليك أن تعرف إن كان هناك فرصة لإصابتهم بالمرض أو إمكانية توريثهم المرض لأبنائهم. هذا المنشور يتناول بعض الأمور التي يجب أن تفكر بها. وهي تصف أيضاً الإختبارات التي قد تساعد في معرفة ما إذا كان طفلك سيصاب بمرض بومبي.

سؤال: ما هو علم الهندسة الوراثية البشرية وما علاقته بمرض بومبي؟

الجواب: يتم ترميز التركيب الجيني للإنسان في بنية كيميائية معقدة تدعى إن أي DNA (وهي إختصار للمصطلح الإنجليزي للحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين). وتشكل جزيئات الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين الأساس في البنية المسماة كروموسومات أو أصباغ جينية. يمتلك الإنسان 46 كروموسوماً، مجموعة في 23 زوجاً، وهي موجودة داخل نواة الخلية. كل كروموسوم مقسم إلى آلاف الأجزاء الصغيرة التي تسمى جينات.

إنجاب الأطفال وأنت تعاني مرض بومبي

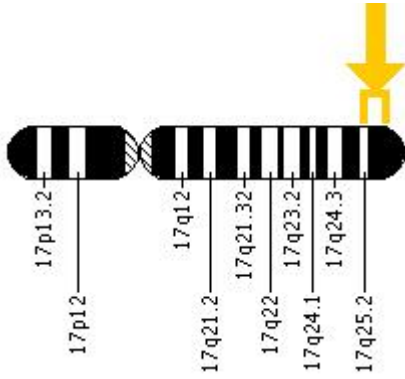
من بين الأزواج الـ 23 هناك زوج يسمى الكروموسوم الجنسي وهو مسؤول عن تحديد النوع الإجتماعي للشخص. الأزواج الـ 22 الأخرى تسمى الكروموسومات أو الأصباغ الجسدية وهي مسؤولة عن الصفات التي لا تتعلق بالنوع الإجتماعي للإنسان.

ولأن الجينات هي جزء من الكروموسومات فهي تأتي على شكل أزواج أيضاً - خلال عملية التكاثر فإن كل والد يورث نسخة من نصف معلوماتهم الوراثية إلى أبنائه.

كل زوج من الجينات يعمل معاً ليتحكم بوظيفة حيوية أو نشاط محدد داخل الخلية. بعض هذه الجينات لها تأثير بسيط نسبياً، مثل تحديد لون الشعر أو العينين، بينما تتحكم جينات أخرى تتحكم بنشاطات خلوية مهمة، مثل إنتاج إنزيمات يحتاج إليها الجسم لإتمام الوظائف الصحية.

الطفرة الجينية هي تحول دائم في الجين. وتنتج الأمراض من عدم قدرة الجينات على إنتاج البروتينات التي يحتاجها الجسم لوظائفه الطبيعية. الأمراض المتحولة الناتجة طفرة الجين يمكن أن تكون بسيطة، شديدة أو قاتلة.

يسمى الجين الذي يسبب مرض بومبي GAA ويقع على الكروموسوم 17، وهو كروموسوم جسدي . (هناك مزيد من



هناك عدة عيوب أو طفرات قد تكون السبب في التأثير في جين حمض الألفا غلوكوزيداز GAA. معظم المصابين بمرض

للمزيد من المعلومات حول عدم التجانس الوراثي زر موقع مركز بومبي ، إراسموس روتردام , Pompe Center, Erasmus MC Rotterdam website (<http://www.pompecenter.nl/en/?Disease>)

السؤال : ماذا يعني أن تكون حاملاً لمرض بومبي؟

الجواب: يستخدم مصطلح "حامل للمرض" للشخص الذي لا تظهر عليه أعراض المرض (أو تظهر عليه أعراض طفيفة جداً) رغم أنه يعاني المرض طبيياً. الحاملين لمرض بومبي لديهم نسخة معيبة واحدة من جين حمض الألفا جلوكوزيداز GAA. النسخة الجيدة من جين الـ GAA تمكن الجسم من إنتاج ما يكفي من الأنزيم لإبقاء وظائف الخلايا تعمل بشكل سليم. النشاط الأنزيمي لدى حامل المرض تكون في العادة أقل من المستوى الطبيعي ولكنهم في العادة لا يعانون من أي عوارض.

السؤال: هل يصيب مرض بومبي مجموعة عرقية أكثر من غيرها؟

الجواب : أظهرت الأبحاث أن مرض بومبي يصيب جميع الأعراق ويظهر لدى جميع الناس من شتى الأجناس والأعراق. إلا أنه يظهر أنه هناك ظهور أعلى نسبياً في بعض المجموعات:

- لدى الرضع ، هناك نسبة أعلى لظهور المرض لدى الأمريكيين من أصل أفريقي ولدى الأشخاص من جنوب الصين وتايوان.

إنجاب الأطفال وأنت تعاني مرض بومبي

• و لدى البالغين، هناك نسب أعلى للمرض في هولندا.

بالإضافة إلى ذلك فإن بعض الطفرات أبدت ظهوراً أكثر شيوعاً لدى بعض الجماعات العرقية أو الجنسيات أكثر من غيرها. وما يزال سبب هذا الظهور الأعلى نسبياً لدى بعض الجماعات غير واضح. رغم أن المرض يعتمد على أساس وراثي ونمط التوارث العائلي بشكل في الغالب عاملاً مهماً.

السؤال: كيف يمكن أن ترث مرض بومبي؟

الجواب: مرض بومبي هو خلل جيني، يورثه الآباء إلى الأبناء عبر الكروموسومات الجسدية المتنحية. الأمراض الكروموسومية الجسدية المتنحية نادرة نسبياً، لأنه حتى تصاب بمرض بومبي يجب أن ترث نسخة من الجين المعيب من كلا الوالدين، وليس من والد واحد فقط. وهذا يعني أنه يجب أن يكون كلا الوالدين يحملان نسخة معيبة على الأقل من الجين.

لقراءة المزيد <http://www.wrongdiagnosis.com/genetics/recessive.htm?ktrack=kcplink>

سيناريوهات الوراثة:

• إذا كان أحد الوالدين مصاباً بمرض بومبي والآخر ليس مصاباً به:
○ سيكون طفلهما حاملاً للمرض بنسبة 100% . فالوالد المصاب بمرض بومبي لديه نسختين معيبتين من

• إذا كان أحد الوالدين مصاباً بمرض بومبي والوالد الآخر حاملاً للمرض:
○ فهناك ما نسبته 50% أن يصاب الطفل بمرض بومبي . سيرث الطفل نسخة معيبة من الجين من والده

○ وهناك نسبة 50% أن يكون الطفل حاملاً للمرض. حيث يرث الطفل نسخة معيبة من الجين من الوالد

• إذا كان أحد الوالدين حاملاً للمرض والوالد الآخر غير مصاب:
○ لا يمكن أن يصاب طفلهما بمرض بومبي. فالطفل سيكون لديه دائماً نسخة سليمة من الجين من والده غير

○ بنسبة 50% قد يكون الطفل حاملاً للمرض. حيث يرث الطفل نسخة سليمة من الجين من والده السليم

• إذا كان كلا الوالدين حاملان للمرض، فكل طفل يولد لهما سيكون لديه:

○ بنسبة 25% سيكون مصاباً بالمرض.

○ بنسبة 50% سيكون حاملاً للمرض .

○ بنسبة 25% بالآلا يكون مصاباً بالمرض أو حاملاً له.

السؤال: هل هناك اختبارات تحدد ما إذا كنت وشريك حياتي حاملين للمرض؟

الجواب: الطريقة الوحيدة للتأكد ما إذا كان شخص ما حامل للطفرة الجينية المسببة لمرض بومبي هي بإجراء فحص للـ DNA ، أو إجراء تحليل مباشر للطفرة (المسمى فحص جينوتايب). وهذا يستلزم أخذ عينة دم ، فصل الحمض النووي من الخلايا ثم البحث عن طفرات معينة معروف أنها تسبب مرض بومبي . يمكن إجراء الفحص الجزيئي لطفرات الحمض النووي لأنه أمكن التعرف على أكثر من 150 طفرة للجين الحمض الألفا جلوكوزيداز لدى الأشخاص الذين يعانون من مرض بومبي . وبعض هذه الطفرات محصورة في جماعة عرقية معينة.

وبما أن مرض بومبي نادر جداً وإحتمال أن يكون الشخص حاملاً للمرض ضئيل، فإن فحص التحقق من حمل المرض لا

إنجاب الأطفال وأنت تعاني مرض بومبي

السؤال: إذا كنت حاملاً الآن، هل هناك طريقة تمكنني من معرفة إذا كان طفلي مصاباً بمرض بومبي؟
الجواب: أجل، هناك فحوص اختبارية يمكن إجراءها قبل الولادة في المراحل المبكرة من الحمل لمعرفة ما إذا كان الجنين مصاباً بمرض بومبي.

يجرى فحص عينة الزغب المشيمي (وهي تتواءم تشبه الأصابع في المشيمة) أو الـ CVS في بين الأسبوع العاشر والأسبوع الثاني عشر من الحمل. ويتضمن هذا أخذ عينة صغيرة من أنسجة المشيمة النامية (المشيمة هي العضو الذي يربط الجنين بجدار الرحم ليسمح بمرور الغذاء والتخلص من الفضلات والهواء الذي يزوده دم الأم) وقياس نشاط الأنزيمات.

ويمكن إجراء فحص ما قبل الولادة من خلال تحليل الأنزيمات في الأمينوسيت (الأمينوسيت هي خلايا من الجنين عالقة في السائل الأمني المحيط بالجنين) تؤخذ من السائل الأمني (السائل الأمينوسي). ويمكن إجراء فحص للسائل الأمني في وقت مبكر كالأسبوع الثاني عشر من الحمل ويمكن أن يعطي نتيجة سريعة قد تأخذ أيام قليلة. وهذا الاختبار يفحص النشاط الأنزيمي ويسمح بتحليل الحمض النووي عن طريق فحص الخلايا المأخوذة من السائل بالرحم.

ويمكن إجراء فحص الحمض النووي عن طريق مقارنة الحمض النووي للجنين مع الحمض النووي للأهل أو مع أحد الأشقاء أو الشقيقات المصابين.

نتائج هذه الفحوصات التي تسبق الولادة قد تساعد في إرشاد الخيارات حول الحمل والتحضير لوصول الطفل.

باختصار، من أجل الفحص السابق للولادة:

- الفحص الجزيئي هو الإجراء المتبع عندما تكون الطفرات معروفة.
- يجري تحليل أنزيمات من عينة الزغب المشيمي عندما لا يمكن إجراء فحص جزيئي، أو أن يكون التحليل الأنزيمي تكملياً للفحص الجزيئي.
- ويمكن إجراء فحص تأكيدي لخلايا الأمينوسيت (وهي خلايا من الجنين معلقة في السائل الأمني) إذا كانت الطفرات معروفة.

السؤال: طبيبي نصحني بإجراء استشارة جينية قبل أن أحمل. من هو المستشار الجيني؟

الجواب: المستشارون الجينيون هم رعاة صحيون محترفون حاصلون على شهادة مميزة ومتخصصة وهم خبراء في مجال الطب الجيني والاستشارات الطبية. يعمل المستشارون الجينيون في نطاق فريق طبي حيث يقدمون تقيماً للمخاطر، يثقف وينصح الأفراد والعائلات المعرضين لخطر المرض أو شخص لديهم عدد من الأمراض الجينية مثل مرض بومبي. ويفسر المستشار الجيني الفحوصات الجينية ويقدم الدعم النفسي ويقوم مقام مدافع عن المريض.

إذا كنت أنت أو فرد من أفراد أسرتك مصابين بمرض بومبي أو حاملون له فإن المستشار الجيني سيساعدكم في فهم فرص حصولكم على طفل يعاني المرض. الإجتماع بمستشار جيني قبل أن يحدث الحمل سيساعدك في تنظيم بعض الأمور التي قد تؤثر في قرارك بإنجاب طفل.

سيكون المستشار الجيني قادراً على:

- شرح النمط الوراثي لدى العائلة وتعريف الأشخاص المعرضين للإصابة.
- تقديم معلومات متوازنة حول الفحوصات الجينية حتى تساعدك على اختيار من يخضع للاختبار.
- مساعدة أفراد العائلة ليتقبلوا نتائج الفحوصات إن كانت إيجابية.
- تقديم الإرشاد في القضايا الجينية مثل التخطيط الأسري والفحوص السابقة للولادة.

إنجاب الأطفال وأنت تعاني مرض بومبي

إذا كنت حاملاً أصلاً يمكن أن يتحدث المستشار الجيني معك بخصوص الفحوص التي تسبق الولادة لطفلك الذي لم يولد. وإذا اخترت المضي قدماً بالفحص الجيني، فإن المستشار الجيني سيساعدك في تحديد موعد الفحص ويوفر لك الدعم الذي تحتاجين إليه حين تعرفين النتائج. فعلى سبيل المثال، إذا عرفت أن طفلك الذي لم يولد مصاب بمرض بومبي، فإن المستشار الجيني سيناقش معك ويعرفك على خياراتك ويساعدك على التأقلم مع القرارات الصعبة التي سيكون عليك إتخاذها لاحقاً. وبما أن إجراءات الخضوع للفحص وإنتظار النتيجة يستغرق وقتاً فمن المهم البحث عن مستشار جيني في أبكر وقت ممكن.

السؤال: هل يجب أن أخضع لعلاج أنزيم اللوميزيوم إذا حملت؟

الجواب: أظهرت الدراسات التي أجريت على تكاثر الحيوانات أنه ليس هناك خطر بالموت ولكن ليس هناك تجارب محكمة على النساء الحوامل في الوقت الحالي لتأكيد هذه النتائج. ولهذا فإن استخدام اللوميزيوم في الحمل يجب أن يختصر في الحالات التي يكون فيها ضروري بشكل واضح.

وتنص النشرة الطبية للوميزيم على التالي:

الآثار المسخية المشوهة (التعريف لاحقاً): تأثير الأدوية على الحمل من الفئة ب. أجريت دراسات على الفئران الحوامل وذلك من خلال حقن وريدياً حتى 40 ملغ لكل كغ في اليوم الواحد (منحنى AUC البلازما يبلغ 64.6 ملغ في الدقيقة لكل ملييلتر، وهذا يساوي 0.4 مرات التعرض في الحالات المستقرة في الإنسان المنصوح بها مرة كل أسبوعين) وفي الأرناب الحوامل حقن وريدياً حتى 40 ملغ لكل كغ في اليوم (منحنى البلازما بلغ 85 ملغ في الدقيقة لكل مل، 0.5 مرات نسبة التعرض للإنسان في الحالات المستقرة المنصوح بها مرة كل أسبوعين) ولم تظهر هذه التجارب أي دليل على أن حمض الألفا الغلوكوريداز قد أضر بالخصوبة أو أدى الجنين. ولكن لا يوجد دراسات دقيقة ومحكمة جيداً على النساء الحوامل. ولأن الأبحاث التناسلية على الحيوانات لا تنطبق دائماً على البشر فلا يجب استخدام اللوميزيم خلال الحمل إلا إذا كانت الحاجة إليه جلية. وتتصح النساء اللواتي يمكن أن يحملن بأن يسجلوا في "سجل مرض بومبي" Pompe Registry

علم المسوخ هي العلم الذي يعنى بالتشوهات الفسيولوجية خلال التطور والنمو. ويظن بها غالباً أنها علم التشوهات الولادية (العيوب الخلقية).

المخاض والولادة

ليس هناك معلومات عن تأثير الميوزيم أو اللوميزيم كما يسمى في الولايات المتحدة على المخاض والولادة. وتتصح النساء الحوامل بالتسجيل في "سجل مرض بومبي"

الأمهات المرضعات

لا يعرف إن كان الميوزيم أو اللوميزيم كما هو معروف في الولايات المتحدة يمر عبر حليب الأم، يجب توخي الحذر حين يوصف الميوزيم /اللوميزيم كما في الولايات المتحدة للأم المرضع. تتصح الأمهات المرضعات بأن يسجلن في "سجل مرض بومبي"

http://www.lumizyme.com/pdfs/lz_pi.pdf.

إذا كنت مهتماً بمعرفة المزيد حول فئات تأثير الأدوية على الحمل، أرجو العودة إلى الملحق رقم 1.

السؤال: هل يمكن أن أحمل إذا كنت مصابة بمرض بومبي؟

الجواب: لا يبدو أن مرض بومبي يؤثر على الخصوبة (القدرة على انجاب الأطفال). ولا تظهر النساء اللواتي شخص لديهن مرض بومبي احتمالاً أكبر للإجهاض (فقدان الحمل). إلا أنه لو أن أحد الشريكين يعاني من ضعف شديد في العضلات أو اعوجاج في العمود الفقري أو تشنجات في العضلات فإن اتمام العلاقة الجنسية سيكون صعباً. وإذا كنت قلقة حيال انجاب طفل مصاب بمرض بومبي لأنك وشريك حياتك حاملين للمرض، فربما يجب عليك التفكير في خيارات أخرى، مثل التبني أو التلقيح مع بويضة أو مني من واهب آخر. من المهم التفكير في هذه الخيارات مع طبيبك ومستشارك الجيني حتى تتخذ قرارك عن دراية.

السؤال: أنا مصابة بمرض بومبي وأريد انشاء عائلة. كيف سيؤثر الحمل على صحتي؟

إنجاب الأطفال وأنت تعاني مرض بومبي

الجواب: رغم أن الإصابة بمرض بومبي لا يجب أن تؤثر على قدرتك على الحمل أو على قدرتك على اتمام الحمل حتى النهاية ، إلا أنه يوجد بعض المحاذير الصحية التي يجب ادراكها وخاصة إذا كانت إصابتك بالغة.

ازدياد الوزن: الخطر الأكبر يكمن في الوزن الزائد الذي ستكسبينه وأنت حامل. إذا كنت تعانين من ضعف شديد في العضلات ، فإن الوزن الذي ستكسبينه خلال الحمل يمكن أن يسبب آلاماً في أسفل الظهر ويجعل المشي والمحافظة على التوازن أصعب. الجنف أو عوجاج العمود الفقري يجعل هذه المشاكل أسوء. قد تضطرين إلى استخدام الكرسي المتحرك مع تقدمك في الحمل.

التنفس: سواء أكان ضعف العضلات لديك خفيفاً أو شديداً فإنك ستعانين صعوبة أكبر في التنفس مع ازدياد وزنك. أخبري طبيبك إذا لا حظت هذه العوارض: ضيق تنفس، صداع صباحي، ارهاق، دوخان وتشوش أو عانيت مشاكل في النوم. قد يساعدك استخدام جهاز التنفس في التنفس بشكل أفضل. وبسبب هذه المخاطر يجب أن تراجع طبيبك يعالج الأحمال ذات التعقيدات العالية وطبيباً آخر يعالج مرض بومبي. من الضروري أن يعمل هذان الطبيبان معاً حتى يستطيعا العناية بك.

الولادة: إذا كان ضعف العضلات و اعوجاج العمود الفقري شديدين فيجب ولادة الطفل عن طريق البطن لا المهبل. وتسمى هذه العملية بالعملية القيصرية . إذا توجب إجراء عملية قيصرية فيجب التخطيط مسبقاً للتخدير الذي قد تحتاجين إليه (راجع المنشور "المشاكل الصحية الشائعة في مرض بومبي").

الشفاء: بعد ولادة الطفل، قد تستغرقين وقتاً أطول في الشفاء من الأخرى وحتى تفقدي الوزن الذي كسبته. وقد يكون من الصعب عليك حمل أو رفع أو ارضاع طفلك المولود حديثاً. أعد نفسك كي تطلبي النصيحة من أهل آخرون مصابين بالمرض وفريقك الطبي، واجلبي أحد ليساعدك في المنزل إذا احتجت إلى ذلك.

للمزيد من المعلومات:

هذه الجمعيات تستطيع أن تساعدك في إجابة أي أسئلة أخرى لديك متعلقة بالحمل أو شؤون التخطيط الأسري ذات الصلة بمرض بومبي.

- **جمعية مرض بومبي الدولية (IPA):** وهي اتحاد لمجموعات مرضى بومبي 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

- **جمعية الحثل العضلي MDA:** تقدم الجمعية أوراق معلومات وحقائق عن الفحوصات الجينية، والأنماط الوراثية، والحمل لدى الأشخاص بالأمراض العصبية العضلية. زر موقع الجمعية وانقر أيقونة "معلومات ومصادر" www.muscular-dystrophy.org and click on "Information and Resources"

- الجمعية الوطنية للإستشارات الجينية (NSGC) ولديها دليل على الانترنت للمستشارين الجينيين في الولايات المتحدة الأمريكية والعالم. للبحث في القائمة زر موقع الجمعية وانقر أيقونة "إيجاد مستشار". www.nsgc.org and click on "Find a Counselor". <http://www.nsgc.org>

- **مركز بومبي في مركز الاراسموس الطبي في هولندا** لديه معظم السجلات المحدثة للطفرات التي عرفت على الجين GAA جين حمض ألفا الجلوكوزيداز . لتعلم المزيد حول التطور البحثي والعلاجات والفحوصات الجينية لمرض بومبي زر موقع مركز بومبي www.pompecenter.nl

- **الدليل العملي للكلية الأمريكية للطب الجيني (ACMG):** دليل تشخيص مرض بومبي والسيطرة عليه لعام 2006 مجلد 8 رقم 5. والدليل مصمم ليكون مصدراً تعليمياً للأطباء ومقدمي الرعاية الطبية الآخرون.

- موقع شركة جينزيم لمجتمع بومبي www.pompe.com تقدم لمجتمع بومبي معلومات شاملة عن المرض، بالإضافة إلى الموارد المتاحة والدعم للمساعدة في إدارة التحديات التي يفرضها المرض.

إنجاب الأطفال وأنت تعاني مرض بومبي

- سجل مرض بومبي الفرعي للحوامل (دراسة رصدية): الهدف من هذه الدراسة هو في متابعة مخرجات الحمل لدى النساء المصابات بمرض بومبي ومراقبة الأطفال المولودين لنساء مصابات بالمرض
<http://www.clinicaltrials.gov/>

- سجل مرض بومبي الفرعي للمرضعات (دراسة رصدية): الهدف من هذه الدراسة هو تحديد إذا ما كان أنزيم الألفا جلوكوزيداز موجوداً في حليب الأمهات المصابات بمرض بومبي ويتناولن عقار ميوزيم وتهدف أيضاً لقياس إنتاج حليب الأم لدى النساء المصابات بمرض بومبي اللواتي يتعالجن بعقار ميوزيم Myozyme®.
<http://www.clinicaltrials.gov/>

- أن تعرف جيناتك : جمعية للأمراض الجينية www.knowyourgenes.org/genes101.shtml

- المشروع الجيني العالمي **Global Genes Project™** : موجود لتوحيد الدعم وبناء الوعي وجمع التبرعات التي هم بحاجة ماسة لها لولائك المصابين بأمراض نادرة . تقوم حملة المشروع الجيني العالمي بالترويج عالمياً لإحتياجات مجتمع المصابين بالأمراض النادرة ككل ، إشراك المجتمع عامة ، حشد دعم الشركات تحت رمز موحد للأمل- الشريط الأزرق الغامق. www.globalgenesproject.org

- مقاطع الفيديو التالية طورها بعض شركاء المشروع الجيني العالمي للأمراض النادرة بهدف المساعدة في فهم أفضل لهندسة الجينات:

- [Genetics 101 Part 1: What are genes?](#) أنتجته 23andMe
- [Genetics 101 Part 2: What are SNPs?](#) أنتجته 23andMe
- [Genetics 101 Part 3: Where do your genes come from?](#) أنتجته 23andMe
- [Genetics 101 Part 4: What is phenotype?](#) أنتجته 23andMe
- [What Genes Means!](#) أنتجته JeansforGenes

المراجع :

- الدليل العملي للكلية الأمريكية للطب الجيني (ACMG): تشخيص مرض بومبي والسيطرة عليه لعام 2006 مجلد 8 رقم 5.

- www.pompe.com
- http://en.wikipedia.org/wiki/Pregnancy_category
- <http://www.tga.gov.au/docs/html/medpreg.htm>
- http://www.safefetus.com/fda_category.asp
- <http://www.wrongdiagnosis.com/genetics/index.htm>
- <http://www.pompecenter.nl/en/?Disease>

هذا المنشور مصمم لتوفير المعلومات المتعلقة بالموضوع المطروح. وهو يوزع باعتباره خدمة عامة من خلال الجمعية الدولية لمرض بومبي مع الأخذ بعين الاعتبار أن الجمعية غير معنية بتقديم أي خدمات طبية أو مهنية أخرى. الطب علم دائم التغيير والتطور. وجود الخطأ البشري والتغيرات في العلاجات المقدمة يجعل من المستحيل تأكيد مدى دقة مواد معقدة كهذه تماماً. تأكيد هذه المعلومات من مصادر أخرى ، وخاصة مصادر طبية، يعد ضرورياً.

الملحق رقم 1: فئات الحمل

تصنيفات الحمل :

تصنيفات الحمل لعامل صيدلاني (تأثير الأدوية على الحمل) هو تقييم للمخاطر الناتجة عن المستحضرات الصيدلانية، إذا ما استخدمتها الأم وفقاً للتعليمات خلال فترة الحمل. وهي لا تشمل المخاطر تنتجها العوامل الصيدلانية أو نواتج أياها الموجود في حليب الأم.

إنجاب الأطفال وأنت تعاني مرض بومبي

لكل دواء معلومات محددة مذكورة في المكتوب عن المنتج. في المملكة المتحدة ورغم عدم تطبيق تصنيفات أو فئات محددة مسبقاً، فإن كتيب الوصفات البريطاني الوطني يقدم جدولاً للأدوية التي يجب تجنبها أو استخدامها بحذر خلال الحمل، ويقوم بهذا مستخدماً عدداً محدوداً من العبارات.

في عام 1979 قدمت إدارة الغذاء والدواء الأمريكية تصنيفاً للمخاطر القاتلة الناجمة عن المواد الصيدلانية. وبني ها التصنيف على أساس منظومة مشابهة طبقت في السويد قبل ذلك بعام.

تصنيفات إدارة الغذاء والدواء الأمريكية لتأثير الأدوية على الحمل:

الحمل الفئة الأولى أ: مناسب وقد أجريت عليه دراسات محكمة على البشر ولم تظهر النتائج أي خطر على الجنين في الثلاث أشهر الأولى من الحمل (ولا يوجد دليل أنه له تأثير الأشهر الباقية)

الحمل الفئة الثانية ب: لم تظهر الدراسات التناسلية التي أجريت على الحيوانات أي خطر على الجنين ولم تجر دراسات محكمة بشكل جيد على النساء الحوامل أو أن الدراسات على الحيوانات قد أظهرت أثراً طفيفاً ، ولكن الدراسات الدقيقة والمحكمة جيداً لم تظهر خطراً على الجنين في أي من مراحل الحمل.

الحمل الفئة الثالثة ج: أظهرت الدراسات التي أجريت على الحيوانات أثراً طفيفاً على الجنين ولا يوجد دراسات دقيقة ومحكمة جيداً على البشر ، ولكن الاستفادة المحتملة قد تبرر استخدام العقار لدى النساء الحوامل رغم المخاطر المحتملة.

الحمل من الفئة الرابعة د: هناك دليل إيجابي على وجود خطر مميت بناءً على معلومات عن ردود فعل طفيفة نتيجة خبرات تحقيقية أو تسويقية أو دراسات على البشر، ولكن الفوائد المحتملة قد تبرر استخدامه لدى النساء الحوامل رغم الأخطار المحتملة.

الحمل من الفئة إكس: أظهرت الدراسات على الحيوانات أو البشر تشوهات مميتة أو أنه هناك دليل مؤكد على خطرها على الإنسان بناءً على معلومات ردود فعل طفيفة من التحقيقات أو خبرات التسويق، والمخاطر الناجمة عن استخدامه لدى النساء الحوامل تفوق بكثير وبوضوح الفوائد المحتملة.

أحدى سمات تعريف الإدارة الأمريكية للغذاء والدواء لتصنيفات تأثير الدواء على الحمل أنه يتطلب كماً كبيراً من المعلومات ذات الجودة العالية حتى يصنف الدواء ضمن الفئة الأولى أ . ونتيجة لهذا هناك كثير من الأدوية المصنفة ضمن الفئة الأولى في بلدان أخرى موجودة ضمن الفئة الثالثة ج لإدارة الغذاء والدواء الأمريكية.

المراجع:

http://www.safefetus.com/fda_category.asp
http://en.wikipedia.org/wiki/Pregnancy_category

تصنيفات تأثير الأدوية على الحمل الاسترالية

يختلف نظام تصنيف الأدوية بالنسبة للحوامل قليلاً في أستراليا عنه في الولايات المتحدة – وبشكل خاص الفئات الفرعية للفئة الثانية ب . وكانت اللجنة الفرعية للتشوهات الخلقية المتفرعة عن اللجنة الاسترالية لتقييم العقارات (ADEC) هي من وضع الخطوط العريضة المذكورة لاحقاً.

الحمل الفئة الأولى أ: عقارات تناولها عد كبير من النساء الحوامل والنساء اللواتي في عمر الإنجاب من غير ظهور زيادة في نسبة التشوهات أو تأثيرات مؤذية أخرى مباشرة أو غير مباشرة على الجنين المراقب.

الحمل الفئة الثانية 1 ب: عقارات تناولها عدد محدود من النساء الحوامل والنساء في عمر الإنجاب من دون زيادة في نسب ظهور التشوهات أو أي ضرر مباشر أو غير مباشر على الجنين البشري محل المراقبة. ولم تظهر التجارب على الحيوانات أي دليل على ظهور أضرار بنسبة أعلى.

إنجاب الأطفال وأنت تعاني مرض بومبي

الحمل الفئة الثانية 2 ب2: عقارات تناولها عدد محدود من النساء الحوامل والنساء في عمر الإنجاب من دون زيادة في نسب ظهور التشوهات أو أي ضرر مباشر أو غير مباشر على الجنين البشري محل المراقبة. التجارب على الحيوانات غير دقيقة أو ربما ناقصة، ولكن المعلومات المتاحة تظهر عدم وجود دليل على زيادة حدوث الأضرار المميتة.

الحمل الفئة الثانية 3 ب3: عقارات تناولها عدد محدود من النساء الحوامل والنساء في عمر الإنجاب من دون زيادة في نسب ظهور التشوهات أو أي ضرر مباشر أو غير مباشر على الجنين البشري محل المراقبة. الدراسات على الحيوانات أظهرت دليلاً على زيادة في ظهور أضرار مميتة، وتعد خطورتها على الإنسان غير مؤكدة.

الحمل الفئة الثالثة ج: العقارات التي سببت أو يشك بأنّها سببت ضرراً على الجنين البشري أو المولود الجديد وذلك نتيجة لتأثيراتها الصيدلانية، ولكنها لم تسبب تشوهاً. هذه الآثار يمكن شفاؤها.

الحمل الفئة الرابعة د: العقارات التي آثارها يشك بأنها سببت أو يتوقع أنها سببت زيادة نسب التشوهات والأضرار التي لا يمكن علاجها. وقد يكون لهذه الأدوية تأثيرات صيدلانية طفيفة.

الحمل الفئة إكس: عقارات احتمال تسببها بضرر وأذى دائم للجنين مرتفع ولا يجب استخدامها في الحمل أو عند وجود احتمال حمل.

الفئات الفرعية للفئة الثانية ب، ورغم أن يقدم معلومات إضافية قد تكون مفيدة في التقييم المخاطر والفوائد فهي تحمل مشاكلها الخاصة فيما يتعلق بمدى مصداقية المعلومات- فالمعلومات البشرية ناقصة أو غير دقيقة، والفئات الفرعية مبنية على أساس التجارب على الحيوانات. بالإضافة إلى أن العقار المصنف في الفئة ب لا يؤمن بالضرورة أماناً أكبر من الفئة ج.

العقارات في الفئة د لا تتعارض تماماً مع الحمل، بعكس الفئة إكس. في بعض الأحيان يصنف العقار في الفئة د بناءً على الشكوك¹.

<http://www.tga.gov.au/hp/medicines-pregnancy-categorisation.htm>

التصنيف الألماني لتأثير الأدوية على الحمل

الفئة الأولى: خضع العقار لتجارب بشرية متعمقة واسعة النطاق ولم تظهر الدراسات على الحيوانات أن العقار مضر للأجنة أو مسبب للتشوهات.

الفئة الثانية: خضع العقار لتجارب بشرية متعمدة واسعة النطاق ولم تظهر تأثيراً مضرراً أو مشوهاً للجنين.

الفئة الثالثة: جرب العقار على البشر بشكل واسع النطاق ولم يسبب ضرراً أو تشوهاً للجنين. ولكن يبدو أن العقار تسبب في ضرر وتشوهات في أجنة الحيوانات.

الفئة الرابعة: لا توجد دراسات دقيقة أو محكمة جيداً حول تأثير الدواء على البشر. لم تظهر الدراسات على الحيوانات تأثيرات مضرّة أو مشوهة للأجنة.

الفئة الخامسة: لا يوجد دراسات دقيقة أو محكمة جيداً تدل على تأثير الدواء على البشر.

الفئة السادسة: لا توجد دراسات دقيقة أو محكمة جيداً تدل على تأثير العقار على الحوامل. وأظهرت الدراسات على الحيوانات تأثيرات مضرّة ومشوهة للأجنة.

الفئة سبعة: يشكل العقار خطراً بأن يكون مضرراً أو مشوهاً للجنين البشري، على الأقل في الأشهر الثلاثة الأولى من الحمل.

الفئة الثامنة: هناك احتمال أن يكون العقار مضرراً (ساماً) للجنين خلال الثلث الثاني والثالث من الحمل.

¹ <http://www.tga.gov.au/docs/html/medpreg.htm>

إنجاب الأطفال وأنت تعاني مرض بومبي

الفئة التاسعة: قد يسبب العقار تعقيدات تسبق الولادة أو تشوهات.
الفئة العاشرة: قد يسبب العقار ردود فعل هرمونية معينة على الجنين البشري.
الفئة الحادية عشر: هناك خطر معروف أن العقار يسبب الطفرة أو مسرطن.

http://en.wikipedia.org/wiki/Pregnancy_category