



الحالات المرتبطة بمرض البومب الحصول على الرعاية المناسبة لمرض البومب



الأمر يتطلب فريقاً من مقدمي الرعاية الصحية من أجل تلبية احتياجات التي من الممكن أن تنشأ كنتيجة لمريض البومب، فكل عضو من فريق الرعاية الصحية الخاصة بك يمتلك مهارات فريدة لكي يقدمها. فبإمكان طبيب واحد أن يخدم كقائد فريق وأن ينسق الرعاية التي يوفرها جميع مقدمي خدمات الرعاية الصحية مجتمعين. لكن بما أن مرض البومب نادراً جداً، فقد ترى مقدمي الرعاية الصحية لم يعالجوا أي أحد يعاني من هذا الاضطراب العصبي العضلي. سوف يساعد على العمل بشكل وثيق مع الفريق الطبي للحصول على العلاج والخدمات التي تحتاجها أنت ولطفلك. فأن تتعلم كل ما تستطيعه عن مرض البومب من الممكن أن يساعدك على تحمل مسؤولية رعايتك. فهذه النشرة قد تجعلك تبدأ.

س: أعلم بأنه من المهم معرفة المزيد عن مرض البومب، لكن من أين أبدأ؟

ج: يمكنك أن تعثر على مصادر جيدة للمعلومات على شبكة الانترنت. كثيراً منها يأتي من مجموعات والتي قد بدأت من قبل المرضى أو آباء الأطفال اللذين يعانون من هذا المرض. بإمكانك أيضاً أن تتعلم الكثير من عن مجموعات التي تدعم الأبحاث عن الاضطرابات العصبية العضلية أخرى. فضلاً عن الوكالات الحكومية والمراكز الطبية الكبرى حول العالم (قائمة المصادر حيث تتعلم المزيد وذلك في الصفحة الأخيرة حيث يمكنها أن تساعدك على البدء).

س: كيف يتم علاج مرض البومب؟

ج : هنالك علاج بديل فعال للإنزيم يدعى مايوزايم الذي يتوفر تجارياً في العديد من الدول حول العالم. فهذا العلاج يهدف إلى إيقاف تقدم المرض و/أو تحسين الوظيفة.

مايوزايم تم تسويقه داخل الولايات المتحدة (الولايات المتحدة (4000 L) ولوميوزايم (160 L) الأمريكية كأدوية مايوزايم لكن كليهما يمتلك اسم عام لمادة ألفا الغلوكوزايداس. فالاسم تغير من مايوزايم إلى لوميوزايم كان بقرار هيئة الأغذية وبأن مايوزايم تم إنتاجه على (FDA) الأدوية الأمريكية ويمتلك ميزات بيوكيميائية تختلف (4000L) نطاق واسع ولذلك (160 L) قليلاً عن مايوزايم الأصلي على نطاق أقل ينبغي تصنيفه كدواء آخر باسم مختلف، ففي الولايات المتحدة الأمريكية، يستمر إنتاج مايوزايم كعلاج لمرحلة الطفولة/ المبكرة من مرض البومب.

الحصول على الرعاية المناسبة لمرض البومب

في جميع البلدان خارج الولايات المتحدة، تدعى مادة الغلوكوسيداس ألفا بمايوزايم. فجميع مرضى البومب في هذه إذ تشير الكتيبات L 400 البلدان يتلقون علاج مايوزايم من إلى كلا المايوزايم ولوميوزايم كعلاج مايوزايم فقط. ففي الولايات المتحدة الأمريكية لا يعد لوميوزايم متوفرا للأطفال الذي تمت تشخيصهم بمرض البومب الطفولي بغض النظر عن العمر أو أي أحد تحت عمر الـ 8 سنوات.

تساعد العلاجات الداعمة مرضى البومب على المحافظة على قوتهم تمنع المشاكل الصحية التي تسببها ضعف العضلات. فالعلاجات الداعمة هي مفصلة لاحتياجات محددة للمريض. إذ يمكن لعلاج الجهاز التنفسي أن يقدم الدعم المحتاج لعملية التنفس. فالعلاج الطبيعي يمكنه أن يساعد في زيادة الحركة. التقليل من التشنجات، تقوية العضلات، وتخفيف الألم.

يساعد العلاج الغذائي في المحافظة على السعرات الحرارية ومنع زيادة الوزن، فكل مصاب بمرض البومب يواجه تحديات جديدة وذلك كلما تغيرت آليات الجسم. فالحصول على العلاج الصحيح من الفريق الطبي المطلع جنبا إلى جنب الدعم ورعاية الأشخاص المحيطين بالمريض، من الممكن أن تساعد على العيش في كل يوم بحده الأقصى.

س: من هم الأشخاص الرئيسيين الذين يجب تواجدهم في فريق الرعاية الصحية الخاص بي ؟
ج: الحاجة إلى مجموعة واسعة من المهارات اللازمة لتلبية احتياجات الشخص المصاب بمرض البومب. فبالإضافة إلى طبيب العائلة أو مقدم الرعاية الأولية، والجدول أدناه تعطي قائمة لأعضاء محتملين لفريقك الطبي. فالفريق سيحتاجك لإبقائهم على إطلاع بأي تغيرات بالصحة أو أي أعراض جديدة تحدث. فكن متأكدا بأن كل عضو فريق يعرف ماهية العلاج الذي تأخذه من أعضاء الفريق الآخر. فإذا لديك طفل مصاب بمرض البومب، فإنك ستحتاج إلى الاحتفاظ بسجل أعراض الطفل وردود أفعال العلاج والمساعدة بالعلاجات الداعمة.

طبيب الرعاية الأولية:	هو طبيب الذي يقدم أول اتصال لشخص مصاب بمشكلة صحية غير مشخص مثله مثل الاستمرار في رعاية حالات طبية متنوعة، و التي ليست مقتصرة على سبب معين، أو نظام عضوي، أو تشخيص.
طبيب أطفال:	طبيب متخصص في العلاج الطبي للأطفال.
طبيب أخصائي جينات:	هي دراسة الأمراض والاضطرابات التي على الأقل هي وراثية بشكل جزئي في الأصل.
طبيب الأعصاب:	طبيب مدرب خصيصا لتشخيص اضطرابات و يعالج اضطرابات للجهاز العصبي. وهذا يتضمن أمراض الدماغ، النخاع الشوكي، الأعصاب والعضلات.
طبيب القلب:	وهو أخصائي في بنية ووظيفة اضطرابات القلب.

الحصول على الرعاية المناسبة لمرض البومب

أخصائي أمراض الرئة أو فرع من فروع الطب التي تتعامل مع اختلال وظيفي للجهاز التنفسي. إذ يعالج المشاكل التنفسية التي تسببها ضعف العضلات.	الجهاز التنفسي:
طبيب أمراض الجهاز الهضمي: طبيب متخصص في تشخيص وعلاج اضطرابات الجهاز الهضمي. إذ يعالج المشاكل التي تتعلق بالهضم وصعوبات التغذية.	طبيب أمراض الجهاز الهضمي:
هو متخصص في معالج وتصحيح تشوهات الهيكل العظمي، فجراح العظام يعالج الحديبات (انحناء العمود الفقري)، التقلصات (الشد العضلي)، وغيره من مشاكل المفاصل أو العظام المتعلقة بوهن العضلات.	طبيب العظام:
يعمل مع أخصائي الرئة.	معالج الجهاز التنفسي:
وهو معني بتعزيز الصحة الجيدة من خلال إتباع حمية غذائية سليمة واستخدام علاجي للحمية وذلك خلال علاج المرض.	اختصاصي التغذية:
يتعامل مع حالات فردية ومع العائلات التي لديها أمراض وراثية أو الذين يتعرضون لخطر مثل تلك الأمراض. فتقديم المشورة الجينية قد صممت لتزويد المرضى وعائلاتهم بمعلومات عن حالاتهم عن مخاطر عن الحمل المستقبلي، والعلاجات التي تساعد على اتخاذ قرارات مستنيرة.	مستشار جيني:
هو شخص مدرب ومتقف لانجاز العملية الفسيولوجية، الاختبارات والأبحاث. فهو يساعد الأشخاص من أجل التعامل مع مخاوفهم وقلقهم والتعامل مع القلق العملي.	معالج نفسي:
يعتمد على العلوم الاجتماعية والسلوكية لتلبية احتياجات العملاء بما فيها المالية، والعائلية والمصادر.	العامل الاجتماعي:
يساعد الأشخاص المعاقين وذلك من خلال تقديم خدمات والتي تعيد إليهم الوظائف العملية، تحسين حرية الحركة، تخفيف الألم، ومنع أو الحد من الإعاقات الجسدية المستديمة. فهم يعيدون العضو المصاب إلى طبيعته والحفاظ عليه ويعززون اللياقة البدنية والصحية ككل.	أخصائي العلاج الطبيعي:
يساعد في تأهيل الأشخاص للمشاركة في أنشطة الحياة اليومية. فإنهم يحققون هذه النتيجة من خلال تمكين الأشخاص من فعل الأمور التي سوف تعزز من قدراتهم على المشاركة أو من خلال تعديل البيئة لدعم مشاركتهم بشكل أفضل.	المعالج المهني:

الحصول على الرعاية المناسبة لمرض البومب

الممرضون:	هم يساعدون الأشخاص، المرضى أو الأصحاء، في أداء الأنشطة التي تسهم في الصحة أو في استعادتها التي كان من الممكن أداؤها دونما المساعدة لو توفرت لديهم القوة الضرورية، الإرادة أو المعرفة وتحقيق ذلك بطريقة تساعد الشخص على استعادة استقلاله بأسرع ما يمكن.
-----------	--

س: كيف لي أن أجد مركزا طبيا ذو خبرة في التعامل مع مرض البومب؟

هنالك فقط قلة من المراكز الطبية حول العالم المتخصصة في معالجة مرض البومب. إلا أن العيادات ومراكز التأهيل التي تعالج الاضطرابات العصبية العضلية المشابهة أو الأمراض الجينية النادرة بإمكانها تقديم العناية الخبيرة للأشخاص المصابين بمرض البومب. ففي الولايات المتحدة لدى جمعية أكثر من 235 عيادة متوأمة مع (MDA) الضمور العضلي.

المستشفيات مجهزة بالمرضى والأطباء والمعالجين ممن لديهم الخبرة في معالجة الأمراض العصبية العضلية. إذ يمكن لمرضى البومب الوصول إلى جميع هذه الخدمات، أما مؤسسة الضمور العضلية فهي مؤسسة غير ربحية تهدف إلى محاربة الأمراض العصبية العضلية عن طريق جهود البحث الطبي في كافة أنحاء البلاد، وتطبيق برنامج يتولى الخدمات الطبية للمرضى وكذلك التنقيف المستمر للمتخصصين وللعائلات. وإن مرض البومب هو واحد من أربعين مرض عصبي عضلي يشتمل عليها مجال مهمة جمعية الضمور العضلي وخدماتها. تستطيع عائلات المصابين بمرض البومب الاستفادة بشكل خاص من كتاب نشرته جمعية الضمور العضلي عنوانه "تعلم العيش مع المرض العصبي العضلي - رسالة إلى الوالدين" يتناول هذه الكتاب مواضيع مختلفة مثل قبول التحدي، مواجهة مشاعرك، أهمية الوصول إلى الشفاء، قوة العلاقات العائلية؛ وماذا يحتاج طفلك. ويمكن إيجاد الكتاب على الموقع الإلكتروني لجمعية الضمور العضلي. إذ يحتوي هذا الموقع على معلومات مفيدة. زوروا موقع

أو بالاتصال بالجمعية عن طريق هاتف www.mdausa.org

رقم 1717 - 572 (800) الولايات المتحدة أو رقم (دوليا). (520) 522 - 2000

في أوروبا و القارات الأخرى، هنالك أيضا العديد من المراكز المتخصصة للأشخاص الذين يعانون اضطرابات العصبية العضلية. ولإيجاد المراكز الطبية في البلاد الأخرى، تعرّف على المزيد في الصفحة القادمة.

س: كيف يمكن للعائلة أن تبقى معنية؟

ج: مع الأخذ بعين الاعتبار أن العائلة هي مركز حياة المريض، فإنه يتوجب إعداد خطة رعاية من قبل العائلة وأخصائي العلاج الطبيعي (الشخص المعالج التي تركز على الاحتياجات التي تحددها العائلة ومقدمي الرعاية الصحية بعملهم كفريق واحد. ويتوجب على العائلات والمرضى تكوين شراكة مع الفريق الفني المعالج في جميع مستويات العناية وذلك لإتاحة المجال أمام الاشتراك المتساوي في تحديد أهداف العناية. ينبغي الاهتمام بالاحتياجات المتعددة التي قد تتضمن الانفصال عن أفراد العائلة بسبب دخول المستشفى أو العلاج، التنقل، تكاليف السكن، خسارة أيام العمل، والمعدات المتخصصة بما في ذلك سيارة معدلة، العناية المنزلية، إجراءات طبية اعتيادية، التدريب المهني والبرمجة التعليمية. إن

س: فيما بعد المشورة الطبية أين أستطيع الذهاب طالبا المساعدة بالنسبة للتحديات العملية التي أواجهها؟

ج: هنالك شبكة هائلة من المصادر والمعلومات العامة الخاصة التي بمقدورها تخفيف أحمال هذا المرض وزيادة نوعية حياة مريض البومب بشكل كبير. فهذه الشبكة من المصادر تستطيع مراجعة الأحوال المالية، طلب المنافع والمساعدات المالية الحكومية، إيجاد الخدمات الطبية والاجتماعية، ووضع خطة تعليمية لطفلك، الإعداد للعناية في المنزل، معرفة بالحقوق القانونية، والتعامل مع مسائل التوظيف ومشاكل التأمين للعثور على مصادر إسناد هذه في مجتمعك أو في بلدك أو على شبكة الانترنت، حيث يمكنك التعلم أكثر على الصفحة التالية.

لقد أثبت الكثير من الخبراء أن المساندة من والد لوالد، ومن مريض لمريض هي واحدة من أفضل المصادر التي تقدم في هذا المجال ويقتضي اعتبار آخر تحديد المساندة للنسل، للأجداد ولأعضاء الأسرة الآخرين.

س: أشعر بأنني أعرف عن مرض البومب أكثر من بعض المعالجين الآخرين الذين يتولون علاج طفلي. ماذا يمكنني أن أفعل حيال ذلك؟

ج: يشعر العديد من المعالجين والمرضى الذي يعانون من اضطرابات نادرة مثل مرض البومب، يشعرون بأن الطريقة الوحيدة للتأكد من الحصول على العلاج اللازم هي التعلم ما أمكن حول المرض، فالمعرفة هي حسنة رئيسية عندما تكون تتعامل مع عدد كبير من المعالجين. يجب متابعة ما يفعله كل شخص. فهذا الأمر يساعد على منع حصول الأخطاء. قد تكون هنالك أوقاتا يتوجب فيها تعليم أخصائي التغذية أو طبيب العائلة أو طبيب الإسعاف ممن ليس لديهم خبرة كبيره بمرض البومب. تعامل مع معرفتك كمهارة يجب المشاركة بها مع الفريق المعالج بها. وعندما يكون لديك القلق لا تتردد بأن تعرض رأيك أو سؤالك لماذا يحصل هذا الشيء. وتذكر أنه ما من أحد لديه مصلحة أكبر في رعايتك أو رعاية طفلك أكثر منك.

أين تتعلم أكثر:

بعض من المعلومات في هذا الكتيب أخذت من المصادر التالية:

• الدليل العملي للجامعة الأمريكية للعلاج الجيني

الحصول على الرعاية المناسبة لمرض البومب

دليل تشخيص مرض البومب و التعامل معه (ACMG) الصادر في العام 2006، المجلد 8، رقم 5 حيث تم إخراج هذا الدليل كمصدر تعليمي للأطباء والمعالجين الآخرين.

• يقدم موقع جمعية مرض البومب لمؤسسة جانزيم المعلومات الشاملة عن المرض، وكذلك المصادر والمساندة التي تساعد على مواجهة التحديات التي يجلبها هذا المرض www.pompe.com

• مركز الأمراض الليزوزمية و الاستقلالية للمركز الطبي لجامعة أراسموس ام سي www.erasmusmc.nl المعلومات، الإرشاد، والدعم

• (IPA) إن المؤسسة العالمية لمرض البومب هي اتحاد دولي يتألف من مجموعات من مرضى البومب. إذ تساعد هذه المؤسسة المرضى وأفراد الأسر والمعالجين من جميع أنحاء العالم للمشاركة في خبراتهم ومعرفتهم في كافة القارات والثقافات. لإيجاد الاتصال في بلدك، زوروا موقع المؤسسة على: www.worldpompe.org

• أعرف مرض البومب: هو عبارة عن كتيب حر والذي يوفر مقدمة جيدة عن مرض البومب. وهو متوفر على الموقع الإلكتروني لجمعية مرض البومب على: www.pompe.com

• كتيب الأطباء لمرض البومب: يمكن طلبه من المؤسسة الوطنية للاضطرابات النادرة (نورد) على الموقع: www.rorediseases.org/programs/pompe-brochure.html

شبكة جي اس دي: شارك بشبكة جي اس دي ليتسيرف لتبادل الرسائل الإلكترونية مع الناس حول العالم الذين يعانون مرض البومب. للاشتراك في هذه الشبكة عن طريق الايميل: " إلى: الخط: اطبع الآتي " إلى "

listserv@listserv.icors.org

خط " سي سي " : أترك الخط النسخة فارغا

خط " الموضوع " : اترك هذا الخط فارغا

الرسالة الإلكترونية: أضع الرسالة التالية في صلب الايميل:

أطبع جي اس دي نت " أضف أسمك "



المراكز الطبية المتخصصة في الاضطرابات العصبية العضلية:
لتحديد المراكز الطبية التي تتخصص بمعالجة الاضطرابات العصبية العضلية اتصل بجمعية
الاضطرابات العصبية العضلية لبلدك.

• في الولايات المتحدة، اتصل بجميعه الضمور العضلي على موقع: (MDA)
www.mdausa.org/clincs

• (EAMDA) في أوروبا، اتصل بالجمعية بفرعها الأوروبي على www.emda.net
• في القارات الأخرى، زوروا الاتحاد العالمي لجمعيات (WANDA) الاضطرابات العصبية
العضلية وأضغط على بلدك على موقع www.wandameb.org

إن هذه النشرة مصممة لتقديم المعلومات العامة المتعلقة بموضوع المادة التي تم تغطيتها أعلاه. وتوزع
كخدمة عامة من قبل جمعية البومب العالمية، مع العلم أن هذه الجمعية لا تقدم الخدمات الطبية أو أي
خدمات أخرى تتعلق بها. فالطب هو علم مستمر التغيير. فالأخطاء البشرية أو التغييرات في مزاولتها
تجعل من المستحيل إثبات الدقة في مواد معقدة كهذه. التأكيد على هذه المعلومات من مصادر أخرى
مطلوب ولاسيما من طبيبك الخاص.