



Breathing Problems in Pompe Disease

مشاكل التنفس في مرض بومب



تظهر لدى العديد من مرضى بومب من الرضع والأطفال والكبار علامات أولية على مشاكل في التنفس يزيد خطرها كلما ضعفت عضلات الجسم. وقد تتفاقم مشاكل حسب مرحلة المرض أو التنفس هذه ببطء أو تظهر فجأة خطورته. تقدم هذه النشرة شرحاً لأكثر أمراض التنفس شيوعاً وكيفية التغلب عليها والخطوات التي ينبغي إتباعها للحفاظ على عمل الرئتين أو تحسينه في حالات الطوارئ احتجت يوماً القيام بعملية جراحية. أو

سؤال: لماذا يتعرض مرضى بومب لمشاكل في التنفس؟

جواب: يسبب مرض بومب ضعفاً للحجاب الحاجز والذي هو عبارة عن عضلة على شكل قبة تفصل بين الصدر وتجويف البطن. توجد أربع مجموعات من العضلات تتحكم في الجهاز التنفسي وتلعب دوراً رئيسياً في عملية التنفس وهي عضلات الحجاب الحاجز والعضلات الوربية (بين الأضلاع) وعضلات البطن والعضلات

المساعدة. عندما تضعف هذه العضلات، تصبح عملية التنفس بعمق صعبة وبالكاد تكفي لملء الرئتين بالهواء وطرد ثاني أكسيد الكربون مما يؤدي إلى زيادة نسبة ثاني أكسيد الكربون في الدم بطريقة تؤثر على صحة الجسم ككل. وتسمى هذه الحالة في المصطلح الطبي قصور الجهاز التنفسي.

كلما تطور مرض بومب ازدادت العضلات ضعفاً وقل حجم الرئتين وحصلت اضطرابات في غازات الدم وخلل في التنفس أثناء النوم وسعال ضعيف. فإذا لم يكن السعال قوياً بما يكفي لتنظيف المنافذ الهوائية من المخاط فسيؤدي ذلك إلى التهابات في الرئة وغيرها من المشاكل الصحية.

يمكن أن يسبب مرض بومب خسارة تدريجية في وظائف الرئة، فما يقارب 60% من المرضى الذين تأخر ظهور المرض لديهم يعانون من انخفاض معتدل في القدرة على التنفس بعمق وانخفاض في تدفق الهواء من وإلى الرئتين. ورغم أن هناك نمط متعدد لضعف العضلات، إلا أنه لوحظ وجود صلة وثيقة بين مقياس الكفاءة ووظائف الرئة وضعف العضلات وخاصة في الأطراف السفلية.

قد يكون ضعف الحجاب الحاجز نتيجة أولية وأساسية لمرض بومب لدرجة أنه غالباً ما يتطور قصور الجهاز التنفسي عند المرضى وهم لا يزالون قادرين على المشي. وعند بعض المرضى فإن ضعف الحجاب الحاجز لربما يكون المظهر السريري الأول للمرض. ويمكن وصف ضعف الحجاب الحاجز من خلال الانخفاض في القدرة الحيوية حين يكون المريض في وضعية الاستلقاء وليس وضعية الجلوس. يُعد

سؤال: ما هو القصور في الجهاز التنفسي (القصور الرئوي)؟

جواب: القصور في الجهاز التنفسي هي الحالة التي لا تستطيع فيها الرئتان أخذ ما يكفي من الأكسجين أو طرد ما يكفي من غاز ثاني أكسيد الكربون لتلبية احتياجات خلايا الجسم، وتسمى هذه الحالة أيضا بالقصور الرئوي. وإذا لم يتم علاجها علاجاً صحيحاً سيؤدي ذلك إلى فشل تنفسي. يوصف الفشل التنفسي بأنه عدم كفاية تبادل الغازات من قبل الجهاز التنفسي والذي ينتج عنه عدم الاحتفاظ بمستويات الأكسجين الشرياني و/أو ثاني أكسيد الكربون ضمن نطاقاتها الطبيعية، وإذا لم يتم علاجه في الوقت المناسب فقد يؤدي إلى الوفاة.

سؤال: ما هي علامات وأعراض المشاكل في التنفس لدى المريض الذي تم تشخيصه بمرض بومب؟

جواب: توجد علامات وأعراض كثيرة للقصور في الجهاز التنفسي، وهو المشكلة المتعلقة بالتنفس والناجمة عن انخفاض تدفق الهواء إلى الرئتين. وتشمل هذه العلامات والأعراض ما يلي:
التأثير على الأنشطة اليومية:

- وجود صعوبة في التركيز أو البقاء يقظاً.
- انخفاض واضح في الأداء (على سبيل المثال ضعف الأداء في النادي الرياضي أو الحاجة لمزيد من الوقت لإنهاء مهام العمل).
- الشعور بضيق النفس عند أخذ استراحة أو بعد القيام بمجهود بدني.
- فقدان الشهية أو الرغبة في تناول الطعام.

مشاكل النوم:

- الشعور بالتعب الشديد أو النعاس خلال النهار.
- وجود صعوبة في النوم أو الاستغراق فيه.
- الكوابيس المتكررة.

مشاكل أخرى:

- قلق.
- اكتئاب.
- الصداع الصباحي.
- السعال والعطاس الضعيف.
- استخدام عضلات الرقبة والعمود الفقري للمساعدة في التنفس.

إن وجود واحد أو أكثر من هذه الأعراض لا يعني بالضرورة وجود مشكلة في التنفس لديك. ولكن الوعي بالأعراض التي تدل على وجود صعوبة في الأداء خلال النهار أو الاستغراق في النوم ليلاً قد يساعدك في اتخاذ خطوات للتعامل معها.

سؤال: كم مرة ينبغي عليك القيام بفحص وظيفة الجهاز التنفسي؟

جواب: ينبغي القيام بفحص لحالة الجهاز التنفسي عند كل زيارة للطبيب، مع التركيز على السعال ووجود صفير في الصدر أو ضيق في النفس ودرجة احتمال ممارسة الرياضة ومستوى الطاقة ودرجة التعب، ويجب في حالة الرضع قياس مدى القدرة على تناول الطعام.

وينبغي أن يركز الفحص البدني على معدل التنفس ومدى استعمال العضلات المساعدة في التنفس وكفاية تبادل الهواء ونوعية سعال المريض.

وأما قياس التنفس فهو أكثر اختبارات وظائف الرئة شيوعا (PFT) وهو يقيس تحديدا كمية (حجم) و/أو سرعة (تدفق) الهواء في عمليتي الشهيق والزفير.

بالنسبة للمرضى الذين تأخر ظهور المرض عندهم، ينبغي أن تشمل اختبارات وظائف الرئة على قياس القدرة الحيوية، وقد تساعد قياسات الحجم الزفيري القسري في الثانية الواحدة والضغط الشهقي الأقصى والضغط الزفيري الأقصى في تقييم ضعف عضلات الجهاز التنفسي. كما يمكن تقييم ضعف الحجاب الحاجز بواسطة قياس القدرة الحيوية في وضعية الاستلقاء (والوجه إلى أعلى).

أما بالنسبة للرضع المصابين بمرض بومب، فلا ينبغي إجراء اختبار قياس التنفس عليهم، وإجراء اختبار وظائف الرئة قد يتطلب التخدير، وهو أمر لا ينصح به. عند توفر إمكانية قياس قدرة البكاء الحيوية فإنه يعطي قياسات متكررة من القدرة الحيوية لدى الرضيع. ويعطي قياس تدفق الشهيق السلبي، وهو عامل مشابه لضغط الشهيق الأقصى، قياسا لقوة عضلات الشهيق.

ويمكن تقييم تبادل الغازات لدى الأفراد الذين تم تشخيصهم بمرض بومب لمعرفة مدى تطور الفشل التنفسي عندهم. مقياس التأكسج النبضي هي طريقة غير جراحية تسمح بمراقبة الأكسجين في الهيموغلوبين عند المريض، ويمكن استخدام قياس كابنوغرافي (انظر في الأسفل) بصورة دورية.

والهيموغلوبين في الدم هو المسؤول عن نقل الأكسجين من الرئتين إلى بقية أجزاء الجسم (أي إلى الأنسجة) ثم يُطلق الأكسجين لتستخدمه الخلايا.

والكابنوغرافي عبارة عن أداة رصد للتركيز أو الضغط الجزئي لثاني أكسيد الكربون في غازات الجهاز التنفسي، وتم تطويره أساسا كأداة رصد تستخدم أثناء عملية التخدير وفي العناية المركزة.

سؤال: هل يمكن أن يؤدي ضعف عضلات البطن والحجاب الحاجز إلى إضعاف السعال؟

جواب: ينتج عن السعال الضعيف إفرازات تظلّ باقية وكذلك عدم قدرة على إزالة الحجم الطبيعي من الإفرازات الرئوية وكذلك الإفرازات المرتبطة بالالتهابات الحادة، ويُعرض بالتالي مرضى بومب للإصابة بالانخماص (الانهيار الكامل أو الجزئي للرئة) والالتهاب الرئوي.

سؤال: ما هو نوع العلاج الذي يساعد على تمديد الرئتين وعضلات الصدر بحيث يجعل السعال أمرا سهلا؟
جواب: العلاجات التالية تساعد على تمديد الرئتين وعضلات الصدر بحيث تجعل السعال سهلا:

- **تكديس الهواء:** ويحدث عندما يأخذ الشخص نفسا ويحتفظ به ثم يأخذ نفسا ثانيا فوق النفس الأول ويحتفظ به كذلك، ويضع أكبر قدر ممكن من الهواء في رئتيه. ويمكن استخدام حقيبة إنعاش لتكديس الهواء في الشخص (والتي تحتوي على قناع يلائم الفم والأنف وحقيبة مرنة تجبر الهواء داخل الرئتين عند الضغط عليها).
- **السعال بمساعدة يدوية:** ويكون من خلال أخذ نفس عميق ونفخ الهواء في المريض ثم

- **المنفاخ والمفشاش الميكانيكي (مساعد السعال):** وهو علاج غير جراحي يعمل بأمان وباستمرار على إزالة الإفرازات لدى الأشخاص الذين ليست لهم القدرة الفعالة على السعال. يعمل هذا المنفاخ والمفشاش الميكانيكي على التخلص من الإفرازات تدريجيا عن طريق وضع ضغط إيجابي في مجرى الهواء، ومن ثم التحول بسرعة إلى ضغط سلبي، فينتج عن هذا التحول السريع في الضغط تدفق زفير عال، وهي محاكاة للسعال الطبيعي.

خطر العدوى:

عندما تكون لديك نزلة برد أو التهاب في الشعب الهوائية، فإن السعال الضعيف يزيد من خطر إصابتك بالالتهاب الرئوي، وهو مرض يسبب التهابا للرئتين نتيجة فيروس أو بكتيريا، فتتراكم السوائل في الرئتين، وأعراضه هي الحمى والقشعريرة والسعال وصعوبة التنفس. وينبغي أن تتم معالجة الالتهابات الرئوية بقوة لتجنب المضاعفات.

إذا كان الشخص يعاني من فشل حاد في الجهاز التنفسي أو التهاب فيه بحيث يصعب جدا علاجه، فقد يكون من الضروري عمل شق في الجلد وإدخال أنبوب تنفس في القصبة الهوائية للحفاظ على التهوية، ويسمى هذا الإجراء الجراحي فتح القصبة الهوائية. وينبغي لمعظم مرضى بومب أن يتاح لهم الحصول على دعم الجهاز التنفسي الذي يحتاجونه باستخدام مزيج من العلاجات غير الجراحية (العلاجات التي تستخدم الأقمعة أو قطع توضع في الفم، فلا تتطلب عملية جراحية). ويمكن في بعض الأحيان إزالة أنبوب التنفس- الذي تم وضعه أثناء المرض- في وقت لاحق. من المهم للأشخاص الذين يعانون من مشاكل في التنفس أن يكونوا تحت رعاية طبيب مختص بأمراض الرئة وخبير في المعالجة التنفسية حتى يمكن البدء بدعم الجهاز التنفسي في الوقت المناسب لتجنب حالات الطوارئ.

سؤال: كم مرة ينبغي على إجراء فحص روتيني لوظيفة الجهاز التنفسي أثناء النوم؟

جواب: ينبغي لجميع مرضى بومب أن يحصلوا على تاريخ مفصل عن حالة النوم لديهم عند التشخيص. وبالنسبة لسكان الولايات المتحدة الأمريكية، فإن الأكاديمية الأميركية لطب النوم توصي بالدراسة الشاملة للنوم لجميع اختبارات النوم. أما الدراسات البديلة مثل مقياس التأكسج النبضي

نقص الأوكسجين هو حالة مرضية يُحرم فيها كل الجسم (ويسمى حينئذ بنقص الأوكسجة العام) أو منطقة من الجسم (نقص الأوكسجة في الأنسجة) من الأوكسجين الكافي.

وأما نقص التهوية فهو تنفس سطحي جدا أو بطيء جدا ولا يلبي احتياجات الجسم. إذا أصاب الشخص نقص التهوية، يرتفع مستوى ثاني أكسيد الكربون في الجسم فيقلّ بذلك وجود الأوكسجين في الدم. وفرط التهوية (أو الإفراط في التنفس) هي الحالة التي يكون فيها التنفس أسرع و/أو أعمق من الطبيعي.

والأعراض التي تدلّ على مشاكل التنفس التي تحدث أثناء النوم هي الشخير وانقطاع النفس وسرعة النفس (أو اللهاث) والنوم المضطرب والاهتياج أو النعاس المفرط أثناء النهار. وينبغي أن يتم تقييم المرضى تقييما دقيقا عند تشخيصهم لاكتشاف ما إن كانوا يعانون من انقطاع النفس النومي الانسدادي أو نقص التهوية وذلك باستخدام دراسات النوم، وبغض النظر عن تاريخ الأعراض الموجودة لديهم. وينبغي أن يرافق علاج قصور الجهاز التنفسي وانقطاع النفس النومي الانسدادي نوع من المراقبة، وذلك لتوثيق فعاليته. وينبغي إجراء دراسات تتابع حالة النوم حين تكون ضرورية من الناحية السريرية.

سؤال: ماذا نعى بمشاكل التنفس أثناء النوم؟

جواب: غالبا ما تظهر مشاكل التنفس أثناء النوم لدى الأفراد المصابين بمرض بومب والذين لديهم ضعف في عضلات الجهاز التنفسي. وقد يزيد الانخفاض في طبقة المجرى الهوائي العلوي، وخصوصا أثناء نوم الريم (نوم حركة العين السريعة)، من تراجع التهوية. ونقص التهوية الليلي يسبق عادة فشل الجهاز التنفسي أثناء النهار.

لدى الناس الذين تأخر ظهور المرض عندهم، فقد تحدث مشاكل التنفس أثناء النوم حين تكون القدرة الحيوية غير طبيعية بسبب وجود مشكلة في الحجاب الحاجز. وقد يكون لدى مرضى بومب أيضا قدرة ضعيفة على التعويض عن انقطاع النفس الانسدادي أثناء النوم الذي قد يكون موجودا مما يؤدي إلى زيادة وجود ثاني أكسيد الكربون في الدم وإلى نقص تأكسج الدم (انخفاض الضغط الجزئي للأوكسجين في الدم). وعند الأطفال المصابين بالمرض، فقد تتطور مشاكل التنفس أثناء النوم قبل أن يبلغ أبواهم عن الأعراض.

سؤال: كيف يمكنك معرفة ما إذا كانت لديك مشكلة انقطاع النفس النومي؟

جواب: انقطاع النفس النومي هو من أنواع اضطرابات النوم وهو عبارة عن نوبات توقف مؤقتة للتنفس أثناء النوم، وكل نوبة تستمر لفترة كافية بحيث يفوت نفس واحد أو أكثر، وتحدث هذه النوبات مرارا وتكرارا طوال النوم. والتعريف الموحد لنوبة انقطاع النفس يتضمن حدا أدنى هو 10 ثوان فاصلة بين الأنفاس، وبصاحبها إما استثارة عصبية (تحول مقداره 3 ثوان أو أكثر في وتيرة مخطط كهربية الدماغ) أو انخفاض في مستوى الأوكسجين في الدم (يسمى عدم التشبع) ونسبته من 3 إلى 4% أو أكثر، أو كلاهما، أي الاستثارة العصبية وعدم التشبع. ويتم تشخيص انقطاع النفس النومي عبر اختبار ليلي للنوم يسمى طب النوم.

ويتم تعريف المستويات الخطيرة سريريا من انقطاع النفس النومي على أنها خمس نوبات أو أكثر لكل ساعة في أي نوع من أنواع انقطاع النفس (مأخوذة من دراسات طب النوم

هناك ثلاثة أنواع مختلفة من انقطاع النفس النومي وهي المركزي والانسدادى والمركب.

انقطاع النفس النومي المركزي: هو اضطراب يحدث حين يتوقف النفس مرارا، ويبدأ خلال فترة النوم بسبب النقص في الجهد التنفسي. وهو بخلاف انقطاع النفس النومي الانسدادى الذي لا يمكن للشخص أن يتنفس بشكل طبيعي بسبب انسداد المجرى الهوائي العلوي، فإن المركزي يحدث حين لا يرسل الدماغ الإشارات الصحيحة للعضلات التي تتحكم في التنفس. وهذا النوع أقل شيوعا ويمثل ما نسبته أقل من 5% من انقطاع النفس النومي.

انقطاع النفس النومي الانسدادى: هو اضطراب نوم يحتمل أنه خطير يتوقف فيه التنفس مرارا، ويبدأ أثناء النوم. توجد عدة أنواع من انقطاع النفس النومي ولكن النوع الأكثر شيوعا هو انقطاع النفس النومي الانسدادى، والذي يحدث عندما تسترخي عضلات الحنجرة بشكل متقطع وتسد مجرى الهواء أثناء النوم. وأكثر علامات هذا النوع ملاحظة هي الشخير، ولكن ليس بالضرورة أن يشخر الشخص الذي يعاني من انقطاع النفس النومي الانسدادى.

انقطاع النفس النومي المركب: هو مزيج من المركزي والانسدادى، وهو نوع من أنواع انقطاع النفس النومي يستمر أو يظهر فيه انقطاع النفس النومي المركزي خلال محاولات علاج حالات الانسداد بوجود ضغط هوائي إيجابي مستمر أو وسيلة ثنائية المستوى.

وبغض النظر عن النوع، فإن الشخص الذي يعاني من انقطاع النفس النومي نادرا ما يكون مدركا بوجود مشاكل تنفس لديه حتى عند استيقاظه من النوم. أما الآخرون فيدركون وجود مشكلة انقطاع النفس اليومي لأنهم يشاهدون الشخص الذي يعاني منه خلال النوبات، أو قد يتم الاشتباه بوجود هذه المشكلة لما لها من آثار على الجسم. قد تستمر الأعراض لسنوات دون معرفة بوجود المشكلة، وخلال هذا الوقت يعاني الشخص من النعاس أثناء النهار والتعب تصاحبهما مستويات خطيرة من اضطراب النوم.

سؤال: هل توجد قائمة بالتوصيات المتعلقة بالرئة ينبغي على مريض بومب إتباعها؟

جواب: في ما يأتي قائمة بالتوصيات المتعلقة بالرئة:

- ينبغي القيام بفحص سريري لحالة الجهاز التنفسي عند كل زيارة للطبيب.
- عندما يكون ذلك ممكنا، ينبغي القيام بتقييم سنوي لوظائف الرئة وتبادل الغازات عند التشخيص، مع تدوين التغييرات في حالة المريض السريرية.
- ينبغي الحصول على صورة شعاعية للصدر عند التشخيص وحين تستدعيه الضرورة سريريا.
- ينبغي القيام بإزالة تامة للإفرازات في المجرى الهوائي بشكل دوري.
- ينبغي القيام بتقييم لوظيفة الجهاز التنفسي خلال النوم حين يشكو المريض من النعاس أثناء النهار أو من تعب لا يمكن تفسيره أو لاحظ وجود انقطاع لنفسه أثناء النوم.
- يمكن للطبيب أن يصف للمريض الأكسجين التكميلي وموسع التهوية بالضغط الإيجابي غير الجراحي، بناء على مظاهر تنفس أساسية وغير طبيعية مثل نقص تأكسج الدم وانقطاع النفس

- ينبغي أن تُعالج الالتهابات الرئوية معالجة قوية.

سؤال: ما هي أنواع العلاجات التي قد تساعد الأشخاص الذين يعانون من مشاكل في التنفس؟

جواب: يساعد التنفس الصناعي مرضى بومب على التغلب على مشاكل التنفس عبر إرسال الهواء إلى الرئتين. إن استخدام أجهزة التنفس يمكن أن يحسّن بشكل كبير نوعية الحياة للأطفال والكبار الذين يعانون من قصور الجهاز التنفسي.

في البداية، قد لا تكون هناك حاجة للعلاج إلا ليلا للمساعدة في الحفاظ على تدفق الهواء الطبيعي أثناء النوم. يتم استخدام آلة محمولة للتزويد بتيار مستمر من الهواء من خلال قناع ملائم يوضع على الأنف أو يوضع على الأنف والفم معا.

أنواع أجهزة التنفس المستخدمة غالبا من قبل مرضى بومب:

- **جهاز الضغط الهوائي الإيجابي ثنائي المستوى (BiPAP):** وهو يدعم الأكسجة والتهوية في حالات انقطاع النفس النومي أو تعب عضلات التنفس وتم تخصيصه ليمنع المزيد من الإجراءات الجراحية كالنتبيب أو فتح القصبة الهوائية. ويعمل هذا الجهاز على دفع الهواء داخل الرئتين بضغط ثابت ومن ثم ينخفض إلى مستوى ضغط أقل للسماح بالتنفس.
- **جهاز التنفس الكمي:** وهو يعمل على نقل كمية من الهواء وليس الضغط إلى الرئتين مع كل نفس. ويمكن لأجهزة التنفس الكميّة أن تحقق كميات أكبر ومستويات ضغط أعلى من الهواء مقارنة بأقصى حد يمكن لأجهزة الضغط الهوائي الإيجابي ثنائية المستوى تقديمه.
- **جهاز الضغط الهوائي الإيجابي المستمر (CPAP):** وهي طريقة تعمل على أخذ الضغط الإيجابي وتطبيقه داخل الحلق للحيلولة دون فقدانه أثناء النوم. وهو غالبا لا يعطي الأشخاص الذين يعانون من ضعف عضلات التنفس الدعم التنفسي الذي يحتاجونه حقا، فينبغي أن يُستخدم فقط مع الأشخاص المصابين بمرض بومب في حالات نادرة لعلاج انقطاع النفس النومي. وبشكل عام يمكن القول إنه لا ينبغي أن يستخدم هذا الجهاز من قبل مرضى بومب.

سؤال: لا يستطيع بعض الناس استخدام جهاز الترطيب كجهاز تنفسي في الليل في بعض الأحيان لأن

خرطوم التنفس يمتلأ بالماء المكثف. فلماذا يحدث هذا؟

جواب: هذا التكثف للماء هو عبارة عن تحوّل إلى قطرات. إذا كانت غرفتك باردة، فإن الهواء الدافئ الذي تم ترطيبه يلتقي مع درجة الحرارة الأبرد للغرفة وبالتالي يبرد. وعندما يبرد الهواء، تقل كمية الرطوبة (بخار الماء) التي يمكن أن يحملها معه ويسبب بالتالي تجمع الماء بشكل قطرات. إن كمية الماء التي يمكن أن يحملها الهواء معه تختلف باختلاف درجات الحرارة: فالهواء الدافئ يحمل من الماء أكثر من الهواء البارد. وحين يبرد الهواء الدافئ (أثناء الليل) تقل قدرته على حمل الماء فيتكثف الماء ويتجمع على شكل قطرات صغيرة جدا.

هذه عدة طرق للتغلب على تكثف الماء:

- جرّب تخفيض مستوى الرطوبة.
- ارفع درجة حرارة غرفة النوم ليلا لتقليل الفارق بين درجة حرارة الغرفة وجهاز الترطيب، وتأكد

- أدخل أنابيب الهواء تحت البطانيات لإبقائها دافئة.
- قم بتغطية الأنبوب برقائق الألومنيوم أو أي نوع من العزل كغطاء أنبوب. والهدف هو الحفاظ على الأنبوب والهواء الذي داخله دافئا.

سؤال: ما هو الترطيب الساخن؟

جواب: يعمل الترطيب الساخن في دائرة جهاز التنفس على تدفئة الهواء وتوفير ما يكفي من الرطوبة لمنع جفاف المخاط.

سؤال: لدى موعد عملية جراحية وهناك احتمال أن أحتاج إلى تخدير عام، فما هي الخطوات التي ينبغي علي اتخاذها لمنع حدوث مشاكل في التنفس أو التهابات في الرئة؟

جواب: إذا تطلبت العملية الجراحية التخدير العام، فعليك تنبيه الفريق الطبي قبل وقت كافٍ بأنك ستحتاج إلى دعم إضافي لمساعدتك في التنفس والسعال عند خروجك من العملية. قم بتوضيح الخيار الذي تريده. بعض مرضى بومب يفضلون الحصول على وسيلة تهوية غير جراحية (مثل جهاز الضغط الهوائي الإيجابي ثنائي المستوى (BiPAP) وجهازا مساعدا على السعال). بينما يرى آخرون أن التهوية الجراحية (كوضع أنبوب تنفس داخل الحلق) وسيلة أكثر فعالية. وعلى أفراد أسرته الذين سيقومون بمساعدتك خلال فترة النقاهة تعلم كيفية استخدام الجهاز، ويمكن للمعالج المختص بالجهاز التنفسي تقديم التدريب اللازم لذلك. كما ينبغي عليك أيضا إبلاغ الفريق الجراحي إذا ما كنت بالفعل تستخدم جهاز تنفس بحيث يمكن التخطيط لكيفية التعامل مع احتياجاتك الخاصة بالتخدير بقدر الإمكان من السلاسة. وفكرة جيدة أن تحضر معك إلى المستشفى جهازك الخاص بالتنفس وعليك مناقشة الأمر مع طبيبك وطبيب التخدير.

سؤال: ما الذي أحتاج أن أقوله لمقدمي الرعاية الصحية حول استخدام الأوكسجين؟

جواب: لا يدرك الكثير من مقدمي الرعاية الصحية أنه ليس من المستحسن إعطاء الأوكسجين للمصابين بأمراض بومب والذين يواجهون صعوبة في التنفس، بل في الواقع يمكن أن يكون الأمر خطيرا ويجب استخدامه فقط بموافقة طبيبك وبحذر في بيئة مُسيطر عليها وعند الحاجة. تذكر أن مشاكل التنفس في مرض بومب يسببها ضعف العضلات وليس أمراض الرئة. في الواقع، لدى معظم مرضى رئت سليمة. وبدلا من مساعدتك على التنفس بعمق أكثر، فإن اندفاع الأوكسجين يوقف لديك الاندفاع الطبيعي للتنفس، ويرتفع مستوى ثاني أكسيد الكربون في دمك ويضعك في خطر حدوث فشل في الجهاز التنفسي. ويمكن تجنب هذا عن طريق إعطائك علاج تهوية يعيد إليك التنفس العميق. لحماية نفسك في حالة الطوارئ، قد تحتاج إلى ارتداء سوار تنبيه طبي أو حمل تعليمات مكتوبة من طبيب الرئة أو اختصاصي الجهاز التنفسي. يمكن استخدام الأوكسجين في المستشفى فقط عندما يكون لديك مرض من أمراض الرئة مثل الالتهاب الرئوي أو في حالة توفير الراحة في المراحل المتأخرة من مرض بومب.

للمزيد من المعلومات:

تم الحصول على معلومات هذه النشرة من المصادر الآتية:

- الدليل العملي للكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية (ACMG): دليل إدارة و تشخيص مرض بومب، 2006، مجلد 8، رقم 5. وقد تم تصميم هذه المبادئ بوصفها مصدرا تعليميا للأطباء

- موقع مجتمع مرضى بومب الإلكتروني التابع لشركة جنزايم: www.pompe.com يقدم معلومات شاملة عن المرض فضلا عن المصادر و سبل الدعم للمساعدة في مواجهة التحديات التي يمكن أن يسببها المرض.
- مركز الأمراض الليزوزومية والاستقلابية، ارasmus ام سي، المركز الطبي الجامعي. www.erasmusmc.nl
- اختبارات وظيفية عضلات الجهاز التنفسي: <http://www.merck.com/mmpe/sec05/ch046/ch046d.html>
- قياس التنفس في وضعية الاستلقاء يحسن من احتمال اكتشاف ضعف في الحجاب الحاجز. <http://chestjournal.chestpubs.org/content/121/2/436.full>
- **تكتف الماء:** للمزيد من المعلومات <http://www.apneasupport.org/about5684.html>
- الموقع الإلكتروني www.doctorbach.com يحتوي هذا الموقع على المزيد من المعلومات حول إعادة تأهيل المرضى الذين يعانون من الأمراض العصبية والعضلية وأمراض الرئة وحول التهوية الميكانيكية في المنزل.

للمعلومات والمشورة والدعم:

- الجمعية الدولية لمرض بومب (IPA): وهي مؤسسة دولية لجماعات مرضى بومب. تمنح الرابطة الدعم للمرضى وعائلاتهم ومقدمي الرعاية الصحية من كافة أنحاء العالم فرصة المشاركة بتجاربههم وخبراتهم عبر القارات والثقافات. للوصول إلى مكتب الاتصال في بلدك، قم بزيارة الموقع الإلكتروني للرابطة: www.worldpompe.org
- GSDNet: انضم إلى قائمة GSDNet لتبادل رسائل البريد الإلكتروني مع مرضى بومب في

- 1- أكتب ما يلي في خانة To: listserv@listserv.icors.org
- 2- أترك خانة CC فارغة
- 3- أترك خانة Subject فارغ
- 4- اكتب ما يلي في الرسالة: Subscribe GSDNet ثم اسمك



- فهم مرض بومب وهو كتيب مجاني يعطي مقدمة جيدة عن المرض، وهو متوفر على الموقع الإلكتروني لجمعية مرض بومب: www.pompe.com
- دليل الأطباء لمرض بومب ويمكن طلبه من المؤسسة الوطنية للاضطرابات النادرة على الموقع الإلكتروني: www.rarediseases.org/programs/pompe_brochure.html
- مراكز طبية متخصصة في الاضطرابات العصبية والعضلية:
لتحديد المراكز الطبية المتخصصة في علاج الاضطرابات العصبية والعضلية، اتصل بمؤسسة الاضطرابات العصبية والعضلية (NMD) في بلدك.
 - في الولايات المتحدة، اتصل بجمعية الحثل العضلي عبر الموقع: www.mdausa.org/clinics
 - في أوروبا، اتصل بـ (EAMDA) الأوروبية عبر الموقع: www.eamda.net

○ في القارات الأخرى، قم بزيارة الاتحاد العالمي لجمعيات الاضطرابات العصبية والعضلية (WANDA) عبر الموقع الإلكتروني www.wandaweb.org ثم انقر على www.wandaweb.org بلداك.

تهدف هذه النشرة إلى تقديم معلومات عامة حول الموضوع وتوزع كخدمة عامة من قبل الجمعية الدولية لمرض بومب، مع العلم أن الجمعية لا تعمل على تقديم الخدمات الطبية أو غيرها من الخدمات المهنية. والطب هو علم متغير باستمرار. الخطأ البشري والتغييرات في الممارسة تجعل من المستحيل التحقق من صحة دقة هذه المواد المعقدة، فيلزم التأكد من هذه المعلومات من مصادر أخرى وخاصة من طبيبك.