

صحيفة وقائع داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول للآباء والأمهات

ماذا يحدث بعد ذلك؟

سيحيل طبيب الأطفال طفلك الرضيع إلى اختصاصي بجامعة North Carolina لإجراء اختبار المتابعة. ستفحص هذه الاختبارات دم طفلك الرضيع وبوله للتأكد مما إذا كان طفلك مصاباً بداء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول. يمكن إجراء ثلاث اختبارات. سيحقق اختبار واحد من تراكم (أو مستويات عالية من) GAGs (سكرات معقدة) في بول طفلك الرضيع. سيحقق الاختبار الثاني من انخفاض مستوى إنزيم إيدورونيداز. سيبحث اختبار ثالث، باستخدام الدم، في جينات طفلك (الحامض النووي) للتحقق من وجود تغيير جيني (طفرة) يسبب داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول. سيتم استخدام جميع هذه الاختبارات الثلاثة معاً للتأكد مما إذا كان طفلك مصاباً بداء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول.

يتم فحص جميع الأطفال حديثي الولادة المولودين في ولاية North Carolina عند الولادة للبحث عن أمراض محددة أو مشكلات صحية أخرى يمكن علاجها إذا تم اكتشافها مبكراً. أظهرت نتيجة فحص حديثي الولادة أن طفلك الرضيع قد يكون مصاباً بداء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول (MPS I). ستتم إحالة طفلك إلى اختصاصي لإجراء اختبارات إضافية للتأكد من إصابته.

لا توجد عادة علامات على الإصابة بداء عديدات السكاريد المخاطية عند الولادة.

ما هو داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول؟

داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول هو اضطراب وراثي نادر يصيب معظم أجزاء الجسم. الأفراد الذين يعانون من داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول لا يمكنهم امتصاص مجموعة من السكريات المعقدة تسمى الجليكوزامينوجليكان (GAGs) لأنهم لا يمتلكون إنزيمًا يسمى إيدورونيداز. نتيجة لذلك، تتراكم الجليكوزامينوجليكان في الخلايا وتسبب مشاكل صحية. لقد ثبت أن بدء علاج داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول مبكراً يساعد في منع أو إيقاف أو تأخير العديد من المشكلات المتعلقة بالصحة.

كيف يتم علاج داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول؟

تشمل خيارات العلاج ما يلي:

- زرع الخلايا الجذعية المكونة للدم: يتم إعطاء نخاع العظم أو خلايا دم الحبل السري من متبرع من خلال الحقن في وريد طفلك الرضيع حتى يتمكن جسمه من صنع الإنزيم المفقود. يوصى بهذا العلاج للأطفال الذين يعانون من إصابة بالغة بداء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول.
- العلاج الإنزيمي التعويضي (ERT) العلاج: الإنزيمي التعويضي هو دواء يعطى أسبوعياً في وريد طفلك الرضيع ليحل محل الإنزيم المفقود. ويوصى بهذا العلاج للأطفال الرضع الذين يعانون من إصابات طفيفة بداء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول.

إذا تم تشخيص إصابة طفلك بداء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول، سيتم إحالة طفلك إلى اختصاصيين آخرين للمساعدة في رعايته.

أين أذهب للحصول على مزيد من المعلومات؟

استخدم كاميرا هاتفك لمسح رموز الاستجابة السريعة (QR) ضوئياً أدناه.

[اختبار الطفل الأول](#)

[الجمعية الوطنية لمرض عديدات السكاريد المخاطية](#)

[قسم علم الوراثة للأطفال والتمثيل الغذائي بجامعة](#)

[North Carolina](#)

ما أعراض مرض عديدات السكاريد المخاطية؟

الأفراد الذين يعانون من داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول لديهم مجموعة من الأعراض أو علامات المرض. في الحالات الشديدة، والمعروفة أيضاً باسم متلازمة هيرلر، قد تظهر علامات على الأطفال المصابين بداء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول في السنة الأولى من حياتهم. قد تتفاقم هذه الأعراض سوءاً بسرعة. في الحالات الطفيفة أو الأكثر اعتدالاً من داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول، قد لا تظهر الأعراض حتى وقت لاحق في مرحلة الطفولة. قد تشمل الأعراض:

- تأخر النمو (مثل تأخر الكلام والمشي)
- كبر حجم الرأس (تضخم الرأس)
- تغيم العين (تغيم القرنية)
- فقدان السمع
- سيلان الأنف المتكرر
- كبر حجم البطن (نتاج عن كبر حجم الكبد والطحال)
- كتلة عظمية على الظهر (حدادب نخاعي)
- كتلة كبيرة أو انتفاخ (فتاق) حول السرة (الفتاق السري) أو منطقة الحفاض (الفتق الإربي)

تم دعم صحيفة الوقائع هذه من قبل مراكز السيطرة على الأمراض والوقاية منها التابعة لوزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية (HHS) كجزء من منحة المساعدة المالية التي يبلغ مجموعها 423,900 دولار بتمويل من مراكز السيطرة على الأمراض والوقاية منها/وزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية بنسبة 100 بالمائة. المحتويات خاصة بالمؤلف (المؤلفين) ولا تمثل بالضرورة وجهات نظر رسمية أو مصادقة من قبل مراكز السيطرة على الأمراض والوقاية منها/وزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية أو حكومة الولايات المتحدة.

قسم الصحة العامة لإدارة الصحة والخدمات الإنسانية North Carolina

www.ncdhs.gov

<http://slph.ncpublichealth.com>

N.C. DHHS هي جهة عمل ومقدم خدمة متكافئ الغرض.



NC DEPARTMENT OF HEALTH AND HUMAN SERVICES