

# صحيفة وقائع مرض بومبي للآباء (مرض بومبي الذي يظهر بعد الولادة)

## ماذا يحدث بعد ذلك؟

في موعدك الأول في عيادة الأمراض الوراثية، سيسحب الطبيب عينة من دم طفلك وبوله لإجراء اختبارات إضافية للتأكد مما إذا كان طفلك مصابًا بمرض بومبي. سيتصل بك أحد الأشخاص لمشاركة نتائج الاختبار. سيخبرك الشخص الذي يتصل بما يجب عليك فعله بعد ذلك. في الوقت الحالي، اصطحب طفلك إلى المنزل وقدم الرعاية كالمعتاد. اتصل بطبيب طفلك المعتاد (طبيب الأطفال) إذا كانت لديك أي مخاوف بشأن صحة طفلك.

يتم فحص جميع الأطفال المولودين في ولاية كارولينا الشمالية عند الولادة لاكتشاف حالات طبية معينة يمكن علاجها إذا تم اكتشافها مبكرًا. وهذا ما يسمى فحص حديثي الولادة. كانت نتيجة فحص طفلك حديث الولادة إيجابية بخصوص الإصابة بمرض بومبي الذي يظهر بعد الولادة (IOPD). وهذا ما يسمى أيضًا بمرض اختزان الجليكوجين من النوع الثاني.

قد لا تكون علامات مرض بومبي واضحة عند الولادة. وفي بعض الحالات، قد يصبح مرض بومبي خطيرًا بسرعة كبيرة إذا لم يتم علاجه. يحتاج طفلك إلى مزيد من الاختبارات في أقرب وقت ممكن لتأكيد التشخيص.

## كيف يتم علاج مرض بومبي الذي يظهر بعد الولادة؟

يمكن علاج مرض بومبي الذي يظهر بعد الولادة باستخدام العلاج الإنزيمي التعويضي (ERT). يتم إعطاء هذا الدواء مرة واحدة في الأسبوع أو مرة كل أسبوعين من خلال الحقن الوريدي. إذا كانت هناك حاجة إلى العلاج الإنزيمي التعويضي، فستحتاج إلى العودة إلى عيادة الأمراض الوراثية الخاصة بك في أقرب وقت ممكن.

قد يحتاج طفلك أيضًا إلى أنواع أخرى من العلاج للبقاء بصحة جيدة. قد يشمل ذلك العلاج الطبيعي أو علاج التغذية. قد يحتاج طفلك أيضًا إلى زيارة بعض الأطباء المتخصصين الآخرين. سيقوم فريق الأمراض الوراثية الخاص بطفلك بعمل أي إحالات إلى هؤلاء الأطباء الذين يحتاجهم طفلك.

## ما مرض بومبي؟

مرض بومبي حالة نادرة ولكنها قابلة للعلاج وتؤثر بشكل رئيسي على عضلات الطفل. لا يمكن للأفراد المصابين بمرض بومبي امتصاص نوع معين من السكر، يسمى الجليكوجين، لأنهم لا يصنعون ما يكفي من إنزيم يسمى حمض ألفا جلوكوزيداز (GAA). نتيجة لذلك، يتراكم الجليكوجين في الجسم ويسبب مشاكل صحية.

## ما أعراض مرض بومبي؟

هناك نوعان من مرض بومبي:

- مرض بومبي الذي يظهر بعد الولادة (IOPD): الأفراد الذين يعانون من هذا النوع لديهم مستويات منخفضة أو معدومة من إنزيم GAA. تبدأ الأعراض عادة بعد الولادة بفترة قصيرة وتتسم بشكل عام بأنها أكثر حدة من مرض بومبي المتأخر.
- مرض بومبي المتأخر: الأفراد الذين يعانون من هذا النوع لديهم مستوى منخفض من إنزيم GAA. قد تبدأ الأعراض خلال السنة الأولى من الحياة أو في وقت لاحق في مرحلة الطفولة أو المراهقة.

قد يعاني الأطفال المصابون بمرض بومبي الذي يظهر بعد الولادة من تضخم عضلة القلب وضعف العضلات ومشكلات في التغذية. قد تصحب الأعراض مهددة للحياة إذا لم يبدأ العلاج في أقرب وقت ممكن.



## أين أذهب للحصول على مزيد من المعلومات؟

استخدم كاميرا هاتفك لمسح رموز الاستجابة السريعة أدناه.

عيادة الأمراض الوراثية للأطفال  
بجامعة Duke



اختبار الطفل الأول



جمعية نقص المالتاز  
الحمضي

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 تبلغ مجموعها 423,900 دولارًا 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 لولاية كارولينا الشمالية  
www.ncdhs.gov  
http://slph.ncpublichealth.com  
إن وزارة الصحة والخدمات الإنسانية في ولاية كارولينا الشمالية هي جهة عمل ومقدم خدمة متكافئ للفرض.

