مرض بومبي (Pompe Disease):

مرض بومبي هو اضطراب وراثي ناتج عن تراكم السكر المعقد المعروف باسم الجليكوجين في خلايا الجسم. يؤدي تراكم الجليكوجين في بعض الأعضاء والأنسجة، خصوصًا العضلات، إلى التأثير سلبًا على قدرتها على العمل بشكل طبيعي.

أنواع مرض بومبي:

قام الباحثون بوصف ثلاثة أنواع من مرض بومبي، تختلف في شدتها وفي العمر الذي تبدأ فيه الأعراض بالظهور. تُعرف هذه الأنواع باسم: **بومبي الكلاسيكي**: الذي يبدأ في مرحلة الرضاعة، و**بومبي غير الكلاسيكي:** الذي يبدأ أيضًا في مرحلة الرضاعة، و**بومبي المتأخر الظهور.**

النوع الكلاسيكي من مرض بومبي الذي يبدأ في مرحلة الرضاعة يظهر عادة في غضون بضعة أشهر من الولادة. عادةً ما يعاني الرضع المصابون بهذا النوع من ضعف في العضلات (اعتلال عضلي)، وضعف في التوتر العضلي (نقص التوتر العضلي)، وتضخم في الكبد (تضخم الكبد)، وعيوب في القلب. قد يفشل هؤلاء الأطفال أيضًا في اكتساب الوزن والنمو بالمعدل المتوقع (فشل في الازدهار)، ويعانون من مشاكل في التنفس. إذا لم يتم علاج هذا النوع، فإنه يؤدي إلى الوفاة بسبب فشل القلب خلال السنة الأولى من الحياة.

أما **النوع غير الكلاسيكي** الذي يبدأ في مرحلة الرضاعة، فعادةً ما يظهر قبل عمر سنة واحدة. يتميز هذا النوع بتأخر في المهارات الحركية (مثل التقلب والجلوس) وضعف تدريجي في العضلات. قد يكون القلب كبيرًا بشكل غير طبيعي (تضخم القلب)، لكن عادةً لا يعاني المصابون من فشل في القلب. يؤدي ضعف العضلات في هذا النوع إلى مشاكل تنفسية خطيرة، وغالبًا ما يعيش الأطفال المصابون بمرض بومبي غير الكلاسيكي حتى مرحلة الطفولة المبكرة فقط.

أما **النوع المتأخر من مرض بومبي**، فقد لا يظهر إلا في وقت لاحق من الطفولة أو المراهقة أو حتى البلوغ. يكون هذا النوع عادةً أخف من الأنواع التي تبدأ في مرحلة الرضاعة، ونادرًا ما يشمل القلب. يعاني معظم المصابين بمرض بومبي المتأخر الظهور من ضعف عضلي تدريجي، خاصة في الساقين والجذع، بما في ذلك العضلات المسؤولة عن التنفس. ومع تقدم المرض، قد تؤدي مشاكل التنفس إلى فشل تنفسي.

الوراثة:

يُورث مرض بومبي بنمط وراثي متنحٍ جسدي، ما يعني أن كلا النسختين من الجين في كل خلية تحتويان على طفرة. يكون والدا الشخص المصاب بهذا النوع من الأمراض الوراثية حاملين لنسخة واحدة من الجين المتحوّر، وعادةً لا تظهر عليهما أعراض المرض.

تحدث الطفرات في جين GAA المسبب لمرض بومبي. يوفر هذا الجين التعليمات لإنتاج إنزيم يسمى حمض ألفا-غلوكوزيداز (ويُعرف أيضًا بإنزيم المالتاز الحمضي). يعمل هذا الإنزيم داخل الليزوزومات، وهي هياكل تعمل كمراكز لإعادة تدوير المواد داخل الخلايا. عادةً ما يقوم هذا الإنزيم بتفكيك الجليكوجين إلى سكر أبسط يُعرف بالغلوكوز، وهو المصدر الرئيسي للطاقة لمعظم الخلايا.

تمنع الطفرات في جين GAA الإنزيم من تفكيك الجليكوجين بشكل فعال، مما يؤدي إلى تراكم هذا السكر إلى مستويات سامة داخل الليزوزومات. يتسبب هذا التراكم في تلف الأعضاء والأنسجة في جميع أنحاء الجسم، وخاصة العضلات، مما يؤدي إلى ظهور الأعراض والعلامات التدريجية لمرض بومبي.

التشخيص:

طريقة التشخيص بأخذ عينة دم لتحليل إنزيم يُسمى كرياتين كيناز (Creatine Kinase). يهدف هذا الاختبار إلى الكشف عن علامات تلف العضلات. وتُعد الطريقة الأدق هي قياس مستوى نشاط الإنزيم في الدم. كما يمكن لمقدم الرعاية الصحية إجراء اختبار جيني لدراسة جين GAA في جسمك. وقد تم تطوير طرق جديدة لتحليل نشاط إنزيم GAA باستخدام مستخلصات من بقع دم مجففة (DBS).

العلاج:

يعتمد علاج مرض بومبي على العلاج الخاص بالمرض، بالإضافة إلى العلاج العرضي والداعم. العلاج التعويضي بالإنزيم (ERT) هو علاج معتمد لجميع الأشخاص المصابين بمرض بومبي.

المتابعة:

يُعد مرض بومبي اضطرابًا متعدد الأنظمة، ومن الأفضل إدارته من قبل فريق متعدد التخصصات بقيادة طبيب لديه خبرة في إدارة هذا المرض. يجب أن يشمل الفريق أخصائي أمراض استقلابية / طبيب وراثة كيميائية حيوية بالإضافة إلى المتخصصين حسب مظاهر المرض، مثل طبيب القلب، طبيب الرئة، طبيب الأعصاب، أخصائي أمراض العضلات والعصب، طبيب العناية المركزة، أخصائي العظام، أخصائي العلاج التنفسي، أخصائي العلاج الطبيعي، أخصائي العلاج الوظيفي، طبيب الأنف والأذن والحنجرة، أخصائي النطق، أخصائي السمع، مستشار وراثي، وأخصائي تغذية استقلابية.

يجب أن يكون لدى جميع المتخصصين المشاركين في رعاية المريض المصاب بمرض بومبي فهم شامل للمرض، وتعدد مظاهره وتحدياته، بما في ذلك التأثيرات النفسية والعاطفية لهذا المرض المدمر على المرضى وعائلاتهم. ينبغي أن يكون ضمن الفريق عضو لديه خبرة بمرض بومبي (مثل الأخصائي الاستقلابي) يمكنه تنسيق رعاية المريض.

اعداد :د. محمد عاشور.

مراجعة د. هند الشرهان.