كتيب البروجيريا

دليل للعائلات ومقدمي خدمات الرعاية الصحية

الأطفال المصابون بالبروجيريا

الإصدار الثاني

مهمة مؤسسة أبحاث بروجيريا أو مرض الشيخوخة المبكرة (البروجيريا)هي اكتشاف سبب وعلاج متلازمة هتشينسون جيلفورد بروجيريا والحالات المرتبطة بالشيخوخة المبكرة، بما في ذلك أمراض القلب.

سويًا سوف نبحث عن العلاج!

Progeria Research Foundation
FOR THE CHILDREN ♥ FOR THE CURE

PO Box 3453، Peabody، MA 01961-3453 • 978-535-2594
info@progeriaresearch.org • www.progeriaresearch.org

facebook.com/ProgeriaResearch

twitter.com/بروجيريا

instagram.com/progeriaresearch

كتيب البروجيريا وتحديثات الكتيب متوفران أيضًا في شكل إلكتروني على الرابط التالي:
https: //www.progeriaresearch.org/patient-care-and-handbook/

تم تحقيق هذا المشروع من خلال المنح السخية المقدمة من American Legion Child Welfare Foundation، Inc وبرنامج منح تأثير الجينات النادرة للمرضى

إخلاء مسؤولية

قد يحتوي هذا المستند على مراجع لمنتجات أو خدمات غير متوافرة في جميع البلدان. على الرغم من أننا نأمل أن تكون التوصيات التي نقدمها مفيدة لعائلات الأطفال الذين يعانون من البروجيريا وكذلك مقدمي الخدمات الرعاية الصحية ، فإن مؤسسة أبحاث بروجيريا لا تقدم أي تعهدات أو ضمانات من أي نوع في ما يتعلق بالمنتجات أو البيانات أو المنشورات الموجودة في هذا المستند، سواء كانت صريحة أو ضمنية.

يختلف كل فرد عن الآخر وسيشعر بنتائج مختلفة عند حدوث ذلك باتباع التوصيات الواردة في هذه الوثيقة. لا يمكننا ضمان نتائج إيجابية لأي فرد يستخدم أيًا من المنتجات أو يتبع أي من التوصيات المذكورة في هذه الوثيقة.

المسؤولية القانونية

لا يتحمل أي من مؤسسة أبحاث بروجيريا ولا من مديريها أو مسؤوليها ،الموظفون ، أو الممثلون الآخرون ، بما في ذلك جميع المساهمين في هذا الكتيب, عن الأضرار من أي نوع ، بما في ذلك ولكن لا يقتصر على الأضرار التعويضية أو المباشرة أو غير المباشرة أو العقابية أو التبعية ، ومطالبات الأطراف الثالثة ، الناشئة عن أو في ما يتعلق باستخدام هذه المعلومات.

شكر خاص

نحن ممتنون لسامي باسو وجمعية سامي باسو الإيطالية للبروجيريا لتنظيم وتمويل الترجمة العربية لكتيب البروجيريا - الإصدار الثاني ، والشكر إلى إليزا تريجيا للتنسيق مع شبكة المترجمين الخاصة بها ، ولسارة عناني للوقت والجهد الذي كرسته للترجمة.

حقوق الطبع والنشر 2019 لمؤسسة Progeria Research Foundation، Inc
جميع الحقوق محفوظة.

لا يجوز إعادة إنتاج أي جزء من هذا الكتاب دون إذن كتابي من The Progeria Research Foundation، Inc.

هذا الكتاب مخصص لجميع الأطفال الذين يعانون من البروريجيا:تحية لشجاعتك اللامتناهية وجمالك الدائم وروحك الجريئة.

أنت مصدر إلهامنا.

فلسفتي لحياة سعيدة

1# لا تقسو على نفسك فما تفتقده أقل بكثير من ما في جعبتك.

2# أحط نفسك دائماً بالأحباء وللقربين

3# سر إلى الأمام بخطىً ثابتة

4# استمتع بالحياة ولا تكن عدوّ نفسك

قدمها سام بيرنز في TEDxMidAtlantic
26 أكتوبر 2013

v=36m1o-tM05g‹http://www.youtube.com/watch

https: //www.ted.com/talks/sam_berns_my_philosophy_for_a_happy_life

من أجل
سام

جدول المحتويات

رسالة المدير الطبي

المساهمون

1. **البروجيريا: الأساسيات**
2. برامج وخدمات مؤسسة أبحاث بروجيريا
   وبرنامج الاختبار التشخيصي لسجل المرضى
   الدولي وخلية قاعدة البيانات الطبية والبحثية
   وبنك الأنسجة
   تمويل الأبحاث ورش العمل العلمية
   التوعية العامة المتطوعون وجمع
   التبرعات
3. اختبارات مؤسسة أبحاث بروجيريا لدواء العلاج
4. تشخيص، علم الوراثة وتقديم المشورة الوراثية
5. صحة القلب /طب القلب
6. صحة الدماغ / طب الأعصاب / السكتات الدماغية
7. رعاية الطوارئ / العناية الحرجة
8. إدارة مجرى الهواء /التخير
9. العناية بالعيون / طب وجراحة العيون
10. سمع / السمعيات
11. العناية بالفم / طب الأسنان
12. الجلد /الأمراض الجلدية
13. العظام /جراحة العظام
14. العلاج الفيزيائي (PT)
15. العلاج الوظيفي (OT)
16. العناية بالأقدام / طب الأقدام
17. التغذية
18. التغيرات في سن البلوغ عند الإناث المراهقات
19. الأنظمة التي تؤدي وظائفها بشكل طبيعي
20. التعايش مع البروجيريا: نصيحة من الآباء
21. الذهاب إلى المدرسة
22. البروجيريا والشيخوخة

الفهرس

المدير الطبي

منذ إنشائها في عام 1999 ، رأينا مؤسسة أبحاث بروجيريا تنتقل من الغموض، إلى اكتشاف الجينات ، إلى تجارب العلاج ، إلى أول علاج على الإطلاق للبروجيريا . في كل يوم يمر ، يبحث كل من العائلات ومقدمو الرعاية الصحية عن إرشادات حول كيفية المساعدة في تحسين حياة الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة.

ابتساماتهم الجميلة و شخصيات لا تصدق ، نريد جميعًا أن يعيش الأطفال

الذين يعانون من Progeria حياتهم على أكمل وجه.

آمل بصدق أن يقدم هذا الدليل بعضًا منها المساعدة في تحقيق هذا الهدف

المشترك ، أنا فخور جدًا بتقديم هذا الإصدار الثاني

من كتيب Progeria: دليل للعائلات ومقدمي الرعاية الصحية للأطفال

المصابين بالشيخوخة المبكرة.

لقد تعلمنا قدر هائل حول التعامل مع الصحة والمرض في Progeria منذ إصدارنا الأول. هذا كله بسبب التفاني من خبراء العالم في Progeria الذين ساهموا في هذا الإصدار ، وللأطفال والأسر الشجعان الذين انضموا إلى برامج مؤسسة Progeria Research Foundation. تم رعاية أكثر من 100 طفل يعانون من Progeria من 47 دولة مختلفة من قبل خبراء Progeria الذين ساهموا في هذه الطبعة. لقد سمح لنا ذلك جميعًا بالنمو وتعلم كيفية المساعدة في رعاية هؤلاء الأطفال الرائعين. شكراً للجميع الذين كرسوا وقتهم وخبراتهم حتى تمكنا من تطوير هذا الكتيب. الأهم من ذلك كله ، شكراً للأطفال الذين يلهموننا كل يوم ، ويهدف هذا الكتيب إلى مساعدة الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة في جميع الأعمار ومراحل التطور والمرض. هناك أقسام تتحدث مباشرة إلى العائلات ، وهناك المزيد من التوصيات الفنية لمقدمي الرعاية الصحية. تتداخل هذه في كل فصل. الأهم من ذلك ، تم إنشاء هذا الكتيب من الحب - الحب الذي يساعدنا جميعًا في السعي كل يوم لإحداث تغيير في حياة الأطفال الذين يستحقون كل سعادة يمكن أن تقدمها الحياة.

معاً نحن سوف نجد العلاج!

ليزلي جوردون ، المديرة الطبية، حاصلة على الدكتوراه
شريك مؤسس والمدير الطبي لمؤسسة Progeria Research Foundation، Inc.

المساهمون

المحررة التنفيذية: ليزلي ب. غوردون، المديرة الطبية، حاصلة على الدكتوراه في الطب
مؤسسة مشارك ومديرة طبية في Progeria Research Foundation أو مؤسسة أبحاث بروجيريا
. أستاذة في طب الأطفال (قسم الأبحاث) ، كلية ألبرت الطبية في براون الجامعة وقسم طب الأطفال ، مستشفى هاسبرو للأطفال ، بروفيدنس ، ري
باحثة مشاركة في مجال التخدير ، كلية الطب بجامعة هارفارد
عالمة أخصائية ، قسم التخدير ، قسم العناية المركزة ، مستشفى بوسطن للأطفال ، بوسطن ، ماساتشوستس
هاتف: (978) 535-2594
بريد إلكتروني: Lgordon@progeriaresearch.org

تصميم ماري ميجلياتشيو ورسم توضيحي ، توبفيلد ، ماجستير ، وجولي بريتشارد ، ماجستير، فوكسبورو، جي أر سي ديزاين

المساهمون(حسب للترتيب الأبجدي):

بالإضافة إلى المساهمين المذكورين أدناه ، نود أن نشكر الأطفال الذين يعانون من البروجيريا وأسرهم الذين ساهموا في هذا الكتيب.

سكوت دي بيرنز ، دكتوراه في الطب ، ماجستير في الصحة العامة ، زميل في الأكاديمية الأميركية لطب الأطفال ؛ المؤسس المشارك ورئيس مجلس الإدارة ،
مؤسسة أبحاث بروجيريا ، بيبودي ، ماساتشوستس ؛ الرئيس التنفيذي للمعهد الوطني لجودة صحة الأطفال ، بوسطن ، ماساتشوستس ؛ أقسام طب الأطفال والصحة العامة ، جامعة براون ، بروفيدنس ، ري

إميلي بيري ، أخصائية في العلاج الفيزيائي ؛
قسم العلاج الفيزيائي والعلاج الوظيفي ، مستشفى بوسطن للأطفال ، بوسطن ، ماساتشوستس

سوزان إي كامبل ، ماجستير ؛ مركز جامعة براون لبحوث الشيخوخة والرعاية الصحية ، بروفيدنس ، رود آيلاند

إيزابيل تشيس ، طبيبة في جراحة الأسنان وزميلة في الأكاديمية الملكية لأطباء الأسنان في كندا ؛
قسم طب الأسنان ، بوسطن للأطفال، مستشفى وكلية طب الأسنان بجامعة هارفارد ، بوسطن ، ماساتشوستس

أنيت كوربيا ،أخصائية في العلاج الوظيفي ؛ قسم العلاج الفيزيائي وخدمات العلاج الوظيفي ، مستشفى بوسطن للأطفال ، بوسطن ، ماساتشوستس

برايان ج فليغور ، دكتوراه في العلوم، متخصصة بالمضاعفات الحادة لما بعد السارس كوف- ٢ ،مؤسسة طوبياس وبنايت، مركز هيرينغ ولنس، ماجستير، جامعة بوسطن ماساتشوستس، جامعة سالوس، إلكينز بارك، بنسيلفانيا

ماريغيرهارد هيرمان ، دكتوراه في الطب ؛ قسم طب القلب والأوعية الدموية ،
مستشفى بيرغهام والنساء وكلية الطب بجامعة هارفارد ، بوسطن ، ماساتشوستس

المحترم أودري إس جوردون ،. المؤسس المشارك والرئيس والمدير التنفيذي ،لمؤسسة أبحاث بروريجيا، ماجستير ،بيبودي

المساهمون

كاثرين م.جوردون ، دكتوراه في الطب ، ماجستير ؛ قسم طب المراهقين والغدد الصماء ، مستشفى بوسطن للأطفال وكلية الطب بجامعة هارفارد ،بوسطن ، ماساتشوستس

ليزلي ب جوردون ، دكتوراه في الطب ، دكتوراه ؛ قسم طب الأطفال ، مستشفى هاسبرو للأطفال وكلية ألبرت الطبية بجامعة براون ، بروفيدنس ، رود آيلاند ؛ قسم التخدير ، قسم طب الرعاية الحرجة ، مستشفى بوسطن للأطفال وكلية الطب بجامعة هارفارد ، بوسطن ، ماساتشوستس

مايامونديكور جرير ،ماجستير في علم التمريض، وممارسة تمريض للأسر معتمدة من قبل مجلس اعتماد الممرضين الأميركيين ؛ قسم طب العناية المركزة، مستشفى بوسطن للأطفال ، بوسطن ، ماساتشوستس

شيلا م. هادج، مديرة طبية؛ طب القلب والأوعية الدموية، صحة المرأة، مستشفى بريغهام والنساء وكلية الطب بجامعة هارفارد ، بوسطن ، ماساتشوستس

مارك دبليو كيران ، دكتوراه في الطب ، دكتوراه ؛ معهد دانا فاربر للسرطان وهارفارد كلية الطب ، بوسطن ، ماساتشوستس

مونيكا إي كلاينمان ، دكتوراه في الطب ؛ قسم طب الرعاية الحرجة ، قسم التخدير ، العناية المركزة وطب الألم ، مستشفى بوسطن للأطفال وكلية الطب بجامعة هارفارد ، بوسطن ، ماساتشوستس

مارلين جي ليانغ ، دكتوراه في الطب ؛ قسم الأمراض الجلدية ،مستشفى بوسطن للأطفال وكلية الطب بجامعة هارفارد ، بوسطن ، ماساتشوستس

جولي مالوي ،أخصائية في العلاج الوظيفي ؛ قسم العلاج الفيزيائي وخدمات العلاج الوظيفي ، مستشفى بوسطن للأطفال ، بوسطن ، ماساتشوستس

إيسون إس مانتاجوس ، دكتوراه في الطب ؛ قسم طب وجراحة العيون ، مستشفى بوسطن للأطفال وكلية الطب بجامعة هارفارد ، بوسطن ، ماساتشوستس

سرينيفاسان موكوندان الاين دكتوراه في الطب ؛ قسم الأشعة ، مستشفى بريغهام والنساء وكلية الطب بجامعة هارفارد ، بوسطن ، ماساتشوستس

كريستين بلوسكي، معالجة فيزيائية، ماجستير في العلوم، أخصائية علاج فيزيائي للأطفال ، ماجستير ؛ قسم العلاج الفيزيائي وخدمات العلاج الوظيفي ، مستشفى بوسطن للأطفال ، بوسطن ، ماساتشوستس

أشوين براكاش ، دكتوراه في الطب ؛ قسم أمراض القلب ،مستشفى بوسطن للأطفال وكلية الطب بجامعة هارفارد ، بوسطن ، ماساتشوستس

ليزليب. سموت ، دكتوراه في الطب ؛ قسم أمراض القلب ،مستشفى بوسطن للأطفال وكلية الطب بجامعة هارفارد ، بوسطن ، ماساتشوستس

بريان سنايدر ، دكتوراه في الطب ، دكتوراه ؛ قسم جراحة العظام ، مستشفى بوسطن للأطفال وكلية الطب بجامعة هارفارد ، بوسطن ، ماساتشوستس

أندرو ل.سونيس ،دكتور في الطب تخصص طب الأسنان ؛ قسم طب الأسنان ،مستشفى بوسطن للأطفال وكلية طب الأسنان بجامعة هارفارد ، بوسطن ، ماساتشوستس

نيكول جيه أولريش ، دكتوراه في الطب ، دكتوراه ؛ قسم طب الأعصاب ، مستشفى بوسطن للأطفال وكلية الطب بجامعة هارفارد ، بوسطن ، ماساتشوستس

ميشيل والترز ، قسم الأشعة ، مستشفى بوسطن للأطفال وكلية الطب بجامعة هارفارد ، بوسطن ، ماساتشوستس

1. البروجيريا: الأساسيات

ما هي متلازمة بروجيريا-غيلفورد-هاتشينسون ؟

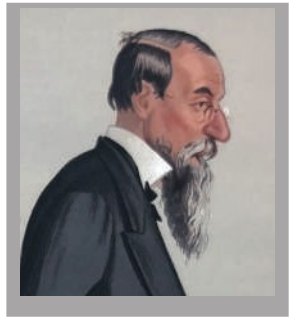
ما هو تاريخ مؤسسة أبحاث بروجيريا ورسالتها؟

هل يوجد علاج أو شفاء من البروجيريا ؟

البروجيريا هو مرض وراثي نادر لا ينتقل عادةمن الوالدين ، لأنه يحدث بالصدفة (طفرة) في الحمض النووي (انظر قسم علم الوراثة ، الفصل 4). يوجد اختبار وراثي للبروجيريا ولدى مؤسسة بروجيريا برنامج اختبار جيني. تؤثر البروجيريا على جميع الأجناس ، وكل من الفتيات والفتيان على حد سواء. تم العثور على الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة في جميع أنحاء العالم ، ومهمة مؤسسة بروجيريا هي مساعدة كل طفل في جميع أنحاء العالم.

ماهي متلازمة بروجيريا جيلفورد هتشينسون (HGPS أو Progeria)؟

تُعرف Progeria أيضًا باسم متلازمة بروجيريا جيلفورد هتشينسون (HGPS). تم وصفها لأول مرة في عام 1886 من قبل الدكتور جوناثان هاتشينسون وفي عام 1897 من قبل الدكتور هاستينغز جيلفورد.



الدكتور جوناثان هاتشينسون
رسم توضيحي: فانيتي فير ، سبتمبر 1890

البروجيريا هي متلازمة "الشيخوخة المبكرة" النادرة والمميتة. يطلق عليه اسم متلازمة لأن جميع الأطفال لديهم أعراض متشابهة جدًا "تسير معًا".

يتمتع الأطفال بمظهر مشابه بشكل ملحوظ ، على الرغم من أن الشيخوخة المبكرة تؤثر على الأطفال من جميع الخلفيات العرقية. على الرغم من أن معظم الأطفال المصابين بالشياخ يولدون وهم يتمتعون بصحة جيدة ، إلا أنهم يبدأون في إظهار بعض خصائص البروجيريا في السنة الأولى من العمر. في بعض الأحيان تكون إحدى أولى علامات بروجيريا هي ضيق أو انتفاخ الجلد في منطقة البطن و / أو الفخذ. تشمل العلامات الأخرى للشياخ فشل النمو ، وفقدان الدهون والشعر في الجسم ، وتغيرات الجلد ، وتيبس المفاصل ، وخلع الورك ، وتصلب الشرايين المعمم ، وأمراض القلب والأوعية الدموية (القلب) ، والسكتة الدماغية. بدون العلاج الخاص بالبروجيريا ، الأطفال المصابون بالشياخ يموتون بسبب تصلب الشرايين

(أمراض القلب) أو السكتة الدماغية بمتوسط عمر 14.5 سنة (بمدى حوالي 8-21 سنة). (انظر تجارب العلاج من تعاطي المخدرات PRF ، الفصل 3). من اللافت للنظر أن عقل الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة لا يتأثر ، وعلى الرغم من التغيرات الجسدية في أجسادهم الصغيرة ، فإن هؤلاء الأطفال الاستثنائيين أذكياء وشجعان ومليئون بالحياة.

ما هو تاريخ مؤسسة أبحاث بروجيريا ورسالتها؟

تم إنشاء مؤسسة أبحاث بروجيريا في الولايات المتحدة في عام 1999 من قبل والدي طفل مصاب بمرض البروجيريا ، د. ليزلي جوردون وسكوت بيرنز ، والعديد من الأصدقاء والعائلة المتفانين الذين رأوا الحاجة إلى مورد طبي للأطباء والمرضى وعائلات المصابين بالبروجيريا ، ولتمويل أبحاث البروجيريا. منذ ذلك الوقت ، أصبحت المؤسسة قوة دافعة لتعزيز التقدم في هذا المجال ، بما في ذلك الاكتشاف التاريخي لجين البروجيريا واكتشاف أول علاج لها. (العودة إلى التشخيص والوراثة والاستشارات الوراثية والفصل 4 ، واختبارات علاج المخدرات لمؤسسة أبحاث بروجيريا ، الفصل 3). مؤسسة بروجيريا طورت شبكة شاملة من البرامج لمساعدة المتضررين من البروجيريا والباحثين الذين يرغبون في إجراء أبحاث في البروجيريا. (انظر برامج وخدمات مؤسسة أبحاث بروجيريا ، الفصل 2). مؤسسة بروجيريا هي المنظمة غير الربحية الوحيدة في جميع أنحاء العالم المكرسة فقط لإيجاد علاجات وعلاج لمرضالبروجيريا والاضطرابات المرتبطة بالشيخوخة المبكرة ، بما في ذلك أمراض القلب.

هل هناك علاج أو شفاء لمرض البروجيريا؟

تمول مؤسسة بروجيريا الأبحاث لإيجاد علاجات جديدة وشفاء للبروجيريا. لا يوجد علاج شفاء حاليًا من المرض. هناك علاج للبروجيريا يسمى لونافارنيب **"lonafarnib"** يساعد بعض الجوانب وليس كلها من المرض. (انظر تجارب العلاج من تعاطي المخدرات لمؤسسة بروجيريا ، الفصل 3). لونافارنيب يساعد في أمراض القلب والأوعية الدموية وأمراض العظام التي تظهر بسبب البروجيريا. كما أنه يساعد الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة على أن يعيشوا حياة أطول. لا يساعد في الجلد أو المفاصل أو الشعر. يؤخذ عن طريق الفم ، إما كبسولة أو سائلة. وتتمثل آثاره الجانبية الرئيسية في الإسهال والغثيان وفقدان الشهية ، والتي غالبًا ما تقل أو تختفي بعد بضعة أسابيع إلى شهور. لمعرفة المزيد حول كيفية الحصول على العلاج باستخدام lonafarnib ، اتصل بمؤسسة بروجيريا.

بالإضافة إلى العلاج باستخدام لونافارنيب ، تمول المؤسسة وتدعم التجارب السريرية التي تدير الأدوية التي تبشر بالخير كعلاجات محتملة للأطفال الذين يعانون من البروجيريا. لمعرفة المزيد حول التجارب السريرية ، اتصل بمؤسسةأبحاث بروجيريا أو أدخل إلى الموقع www.clinicaltrials.govوابحث عن الكلمة الرئيسية "Progeria".

تحديث عن لونافارنيب:أول دواء معتمد من قبل إدارة الأغذية والعقاقير الأمريكيةللأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة.

في نوفمبر 2020 ،وافقت إدارة الأغذية والعقاقير الأميركية على استخدام *lonafarnib* ، المسمى *Zokinvy* لعلاج البروجيريا والبروجيرويد للأطفال الذين يعانون من نقص معالجة اعتلال الصفائح (*PL*) بعمر 12 شهرًا وما فوق بمساحة سطح جسم 0.39 متر مربع وما فوق.

تمت الموافقة على Zokinvy بناءً على قدرته على إطالة متوسط عمر الأطفال المصابين بالبروجيريا. هذا هو أول دواء معتمد للأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة.

بفضل شركاء PRF في Eiger BioPharm Pharmaceuticals ، الذين ساعدوا في الحصول على موافقة الأف دي إي من أجل زوكينفي ، الأطفال والشباب الذين يعانون من Progeria يمكنهم في الولايات المتحدة الآن الحصول على Zokinvy بوصفة طبية ، بدلاً من تجربة سريرية. تتضم Progeria الآن إلى أقل من 5٪ من الأمراض النادرة المعروفة بعلاج معتمد من إدارة الأغذية والعقاقير. يشعر الفريق في PRF ، وكذلك مجتمع Progeria الأكبر ، بسعادة غامرة بهذا الإنجاز التاريخي.

امتد تطوير Zokinvy السريري في Progeria على مدى 13 عامًا من تجارب العلاج السريري ، والتي شملت ما يقرب من 100 طفل من 37 دولة وست قارات ، وتم تمويلها جميعًا وتنسيقها بواسطة مؤسسة Progeria Research Foundation.

بالنسبة للأطفال والشباب الذين يعانون من Progeria الذين يعيشون خارج الولايات المتحدة ، تشمل مسارات تلقي العلاج باستخدام lonafarnib برنامج وصول مُداروالتجارب السريرية Progeria ، اعتمادًا جزئيًا على البلد الذي يعيش فيه المريض.

للأسئلة حول هذا ولمزيد من المعلومات ، يرجى التواصل مع Progeria Research Foundation على info@progeriaresearch.org.

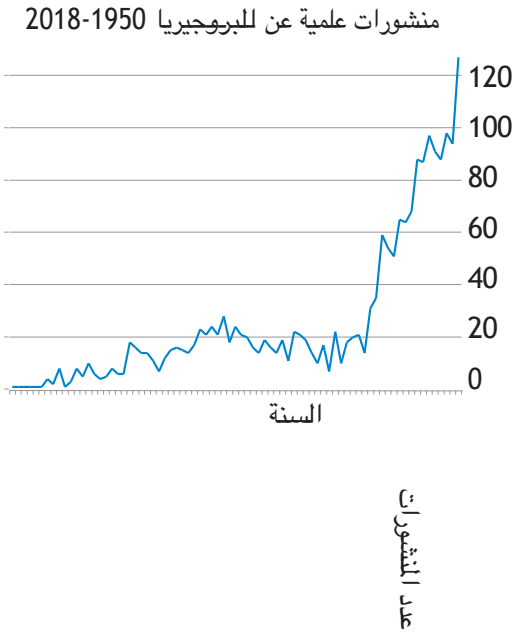
2.1 برامج وخدمات مؤسسة أبحاث بروجيريا

برنامج الاختبار التشخيصي لسجل المرضى الدولي وشبكة قاعدة البيانات الطبية والبحثية وبنك الأنسجة

تمويل الأبحاث وورش العمل العلمية التوعية العامة والمتطوعون وجمع التبرعات

شجاعة الأطفال والأسر المشاركة في برامجمؤسسة أبحاث بروجيريا أو *PRF* هي مفتاح الاكتشافات الجديدة والتقدم في مجال البروجيريا.

قبلتم إنشاء PRF واكتشاف طفرة جينية Progeria ، ولم تكن هناك معلومات متاحة تقريبًا عنها. العائلات في كثير من الأحيان عانوا لشهور أو حتى لسنوات من الخوف والإحباط أثناء محاولتهم الحصول على تشخيص دقيق وعلاج طبي مناسب لأطفالهم. تقدم مؤسسة Progeria Research Foundation (www.progeriaresearch.org) خدمات للعائلات والأطفال الذين يعانون من Progeria ، مثل تثقيف المرضى والتواصل مع العائلات الأخرى المتضررة من Progeria. إنه بمثابة مصدر للأطباء ومقدمي الرعاية الطبية لهذه العائلات من خلال توصيات الرعاية السريرية ، وبرنامج الاختبارات التشخيصية ، وقاعدة البيانات الطبية والبحثية. كما يوفر التمويل للعلوم الأساسية والبحوث السريرية في Progeria والمواد البيولوجية للبحث ، ويجمع الباحثين والأطباء معًا في المؤتمرات العلمية.



يصف هذا القسم العديد من البرامج والموارد المتاحة من خلال مؤسسة Progeria Research Foundation (PRF). من خلال هذه البرامج ، عملنا يؤتي ثماره. ارتفعت الأبحاث حول Progeria! لقد قمنا بزيادة معدل المنشورات العلمية بأكثر من 2000٪ ، وما زلنا نتقدم بقوة. هذا هو البحث والزخم الذي سيقودنا إلى علاجات جديدة وعلاج!

سجل المرضى الدولي

1 فقط من كل 20 مليون شخص لديه Progeria. من النادر جدًا أن معظم الأطباء لم يصادفوا أبدًا طفلًا مصابًا بمرض الشيخوخة المبكرة. علاوة على ذلك ، فإن العائلات لديها القليل من الموارد المحلية للاستفادة منها للحصول على المساعدة. تم إنشاء سجل المرضى الدولي في PRF لتوفير الخدمات والمعلومات لعائلات الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة والأطباء والباحثين المعالجين ، وفهم طبيعة Progeria ومسارها الطبيعي بشكل أفضل. يضمن إدخال طفل مصاب بمرض Progeria في السجل التوزيع السريع للمعلومات الجديدة التي قد تفيد المرضى وعائلاتهم ، مثل هذا الدليل ، وفرص التجارب السريرية ، ونتائج الأبحاث الجديدة.

رجاء زيارة www.progeriaresearch.org/patient_registry.html للمزيد من المعلومات.

تعمل مؤسسة *PRF* كمورد للأطباء ومقدمي الرعاية الطبية لهذه العائلات من خلال توصيات الرعاية لسريرية ، وبرنامج الاختبارات التشخيصية ، وقاعدة البيانات الطبية والبحثية.

برنامج الاختبار التشخيصي

تحدث الشيخوخة المبكرة بسبب طفرة جينية. يقدم برنامج اختبار التشخيص PRF اختبارًا جينيًا للأطفال المشتبه في إصابتهم بالشيخوخة المبكرة ، ويتم تقديمه دون تكلفة للعائلات. يعني الاختبار الجيني التشخيص المبكر ، وتقليل التشخيصات الخاطئة ، والتدخل الطبي المبكر لضمان نوعية حياة أفضل للأطفال.

الخطوة الأولى هي أن يقوم مديرنا الطبي بالتقييم المرضي للطفل من خلال الصور والاختبارات. ثم سنتواصل مع العائلة وأطبائهم حول إجراء فحص الدم الضروري. يتم الاحتفاظ بجميع المعلومات الشخصية بسرية تامة.

نحن نقدم اختبار التسلسل الجيني بواسطة مختبر معتمد من قبل تعديلات المختبرات السريرية (CLIA) لكل من Exon 11 من جين LMNA (جزء الجين الذي توجد فيه طفرة HGPS) أو التسلسل الجيني الكامل لـ LMNA (لأنواع أخرى من الشيخوخة المبكرة تسمى

اعتلال صفيحة البروجيروید). CLIA هي مجموعة من الصفائح تضمن جودة الاختبارات المعملية.

رجاء زيارة www.progeriaresearch.org/diagnostic_testing.html للمزيد من المعلومات.

قاعدة البيانات الطبية والبحثية

قاعدة بيانات PRF الطبية والبحثية عبارة عن مجموعة من السجلات الطبية والاختبارات الإشعاعية مثل الأشعة السينية والتصوير بالرنين المغناطيسي والتصوير المقطعي المحوسب من الأطفال المصابين بالبروجيريا من جميع أنحاء العالم. يتم تحليل البيانات بدقة لتحديد أفضل مسار للعلاج لتحسين نوعية الحياة للأطفال والأسر. قدم تحليل هذه السجلات الطبية رؤى جديدة حول طبيعة Progeria وطبيعة الحالات الطبية الأخرى مثل أمراض القلب ، والتي بدورها ستعمل على تحفيز التقدم في أبحاث Progeria الجديدة. المعلومات لا تقدر بثمن لمقدمي الرعاية الصحية والأسر. استخدمت PRF المعلومات لتقديم تحليلات جديدة من Progeria إلى العالمين الطبي والبحثي. دليل الرعاية هذا هو في جزء منه منتج من PRF Medical & Research Database أو قاعدة بيانات مؤسسة أبحاث بروجيريا الطبية والبحثية.

تتشرف PRF بالعمل مع المراكز الأكاديمية عالية الجودة في قاعدة بيانات PRF الطبية والبحثية: مركز جامعة براون لأبحاث الشيخوخة والرعاية الصحية ومستشفى رود آيلاند.

تمت الموافقة على قاعدة بيانات PRF الطبية والبحثية من قبل مجلس المراجعة المؤسسية في مستشفى رود آيلاند.

رجاء زيارة الموقع www.progeriaresearch.org/medical_database.html للمزيد من المعلومات

بنك الخلايا والأنسجة لمؤسسة أبحاث بروجيريا

يوفر بنك PRF Cell & Tissue Bank للباحثين الطبيين المواد الجينية والبيولوجية من مرضى Progeria وعائلاتهم ، بحيث يتم إجراء البحوث ويمكن العمل على علاج البروجيريا والأمراض الأخرى المرتبطة بالشيخوخة لتقريبنا من الوصول إلى العلاج. يعود الفضل إلى مشاركة الأطفال الشجعان وعائلاتهم لقدرة PRF على توفير أكثر من 1000 خلايا وأنسجة من الأطفال المصابين وأقاربهم المباشرين إلى المختبرات والباحثين في جميع أنحاء العالم. وهذا يشمل خلايا الدم وخزعات الجلد والأسنان؛ والشعر؛ والأنسجة من تشريح الجثة وأكثر من ذلك. هذا يساعد على ضمان ليس فقط هذا البحث كي يصل إلى أقصى حد في دراسة Progeria ، ولكن أيضًا لا يُطلب من الأطفال التبرع بالدم وخزعات الجلد عدة مرات. يستطيع الباحثون ببساطة التقدم إلى PRF Cell & Tissue Bank للحصول على المواد البيولوجية التي يحتاجون إليها لطرح الأسئلة الرئيسية حول Progeria.

تتشرف مؤسسة أبحاث بروجيريا بالعمل مع المراكز الأكاديمية عالية الجودة والمتعاونين في بنك مؤسسة بروجيريا للخلايا والأنسجة: متشفى رود آيلاند ، جامعة براون ، ومعهد أبحاث مستشفى أوتاوا.

تمت الموافقة على بنك PRF للخلايا والأنسجة من قبل مجلس المراجعة المؤسسية لمستشفى رود آيلاند.

رجاء زيارةالموقع www.progeriaresearch.org/cell_tissue_bank.html للمزيد من المعلومات.

تمويل البحوث

سمحت المنح العلمية بإجراء بحث جديد ومبتكر حول Progeria وعلاقته بأمراض القلب والشيخوخة ، من خلال المشاريع البحثية التي يتم إجراؤها في جميع أنحاء الولايات المتحدة والعالم. يتم تقييم المقترحات بعناية من قبل لجنة البحوث الطبية في PRF ومجلس الإدارة. تلتمس PRF مقترحات من جميع أنحاء العالم في إطار جهدها المستمر لتشجيع الباحثين على العمل في هذا المجال المتنامي باستمرار.

رجاء زيارة الموقع www.progeriaresearch.org/research-funding-opportunities.html للمزيد من المعلومات.

ورش علمية

تنظم PRF المؤتمرات العلمية الدولية المتطورة حول Progeria كل 2-3 سنوات. تجمع هذه الاجتماعات بين العلماء والأطباء من جميع أنحاء العالم من أجل التعاون وتبادل الأفكار والمساهمة بخبراتهم في سعينا الجماعي في إيجاد علاج لهذا المرض المميت حاليًا. هذه الورش هي حجر الزاوية لإلهام العاملين في المجال العلمي والمجتمعات الطبية ، وكذلك العائلات ، الذين يسعون إلى فهم Progeria وعلاقتها بالشيخوخة وأمراض القلب ، واكتشاف علاجات جديدة وعلاج.

رجاء زيارة الموقع www.progeriaresearch.org/scientific_meetings.html للمزيد من المعلومات.

الحاضرين من مؤسسة *Progeria Research Foundation*
ورشة العمل العلمية الدولي التاسعة، التي انعقدت في بوسطن ، الولايات المتحدة الأمريكية، في العام 2018

الوعي العام

قبل تشكيل PRF ، كانت البروجيريا غير معروفة فعليًا لعامة الناس ومعظم العاملين في مجال الرعاية الصحية. وصلت المعلومات حول Progeria وحول رسالتنا التي لاقت صداها في كل العالم – وهي أن العثور على علاج قد يساعد المصابين بأمراض القلب وغيرها من الحالات المرتبطة بالشيخوخة - إلى الملايين من خلال موقع PRF ، والنشرات الإخبارية ، والمواد التعليمية ، ووسائل الإعلام. ظهرت قصة PRF على CNN و BBC و Primetime و Dateline و Discovery وفي الصحف العالمية Time and People و The New York Times و The Wall Street Journal وعشرات من وسائل الإعلام الأخرى المقروءة على نطاق واسع. في عام 2013 ،عرضت HBO وثائقي عن الأطفال المشاركين في إطلاق أول تجربة علاج بعنوان "حياة سام" الذي وصل إلى ملايين آخرين. مع استمرار انتشار الوعي في جميع أنحاء العالم ، يأتي المزيد من الأطفال إلى PRF للحصول على المساعدة ؛ يتقدم المزيد من الباحثين إلى PRF للحصول على التمويل وطلب الخلايا لدعم أبحاثهم ؛ ويشارك المزيد من العلماء في ورش العمل العلمية لـ PRF ؛ والمزيد من المتطوعين يقدمون الدعم الذي تشتد الحاجة إليه يوماً بعد يوم.

رجاء زيارة الموقع www.progeriaresearch.org/press_room.html للمزيد من المعلومات.

قبل تشكيل *PRF* ، كانت *Progeria* غير معروفة تقريبًا للرأيعام. الآن وصلت المعلومات إلى الملايين من خلال موقعنا الإلكتروني والنشرات الإخبارية ، والمواد التعليمية ، ووسائل الإعلام.

المتطوعين وجمع التبرعات

تعتمد PRF على فصولها والمتطوعين الآخرين للمساعدة في نشر الكلمة وجمع الأموال للبحوث الطبية. باستثناء الموظفين الصغار ، فإن جميع المشاركين في PRF ، بما في ذلك مجلس إدارتها وأعضاء اللجان وموظفي الشركات لا يبخلون أبدًا بوقتهم ووضع طاقتهم وتكريس مواهبهم في هذه المؤسسة من دون مقابل،ا حتى نتمكن من إنفاق أقل على التكاليف الإدارية والمزيد على زيادة الوعي وإيجاد علاج لمتلازمة هتشينسون جيلفورد بروجيريا.

رجاء زيارة الموقع www.progeriaresearch.org/get_involved.html لمعرفة كيف يمكنك أن تكون جزءًا من جهود مؤسسة بروجيريا.

3. إختبارات مؤسسة أبحاث بروجيريا لدواء العلاج

التجارب السريرية لعقاقير البروجيريا - الأساسيات
العلم وراء التجارب السريري
الأدوية التجريبية في لمحة

فتح اكتشاف جين Progeria الباب على مصراعيه للبحث في Progeria الذي أدى إلى تجارب الأدوية السريرية. تبقي مؤسسة PRF العائلات على اطلاع بالتجارب السريرية القادمة من خلال المؤتمرات الهاتفية الإعلامية والنشرات الإخبارية ومنشورات Facebook وأنواع أخرى من التوعية. لا تتردد في مراجعة PRF بشكل دوري حول حالة التجارب السريرية الجارية أو المخطط لها.

تجارب العقاقير السريرية - الأساسيات

منذ1999 عندما تم إنشاء PRF ، انتقل Progeria من الغموض ، إلى اكتشاف الجينات ، والآن إلى الانتهاء من عدد من التجارب السريرية. سيوفر هذا القسم معلومات عن التجارب السريرية بشكل عام ، ومكان التجارب السريرية Progeria المدعومة من PRF اعتبارًا من عام 2019 و مواقع الويب حيث يمكنك العثور على مزيد من المعلومات التفصيلية.

< مرضى 101 تجربة سريرية

يتوافر قدر هائل من المعلومات حول التجارب السريرية المتاحة لك من خلال شبكة الويب العالمية. يعد التعرف على التجارب السريرية أمرًا مهمًا للغاية ، بحيث يمكن لكل عائلة أن تقرر ما إذا كانت ستشارك في أي دراسة معينة.

تعتبر جميع التجارب السريرية بحثية وهي تطوعية تمامًا.المعلومات الأساسية لهذا القسم مستمدة من موقع ويب موجود علىwww.clinicaltrials.gov وتعديلها لتجارب بروجيريا السريرية .

> ماذا يعني إجراء تجربة سريرية؟

على نطاق واسع ، إن التجربة السريرية هي دراسة بحثية متعلقة بالصحة تدرس التاريخ الطبيعي للمرض ، و / أو تطبق تدخلاً لمحاولة تحسين المرض. للأطفال الذين يعانون من Progeria ، شرعت PRF في دراسات بحثية مع وضع كلا الهدفين في الاعتبار. ندرس أكبر عدد ممكن من الأشياء قبل وأثناء وبعد تناول الأطفال الأدوية التجريبية.تساعدنا دراسة "التاريخ الطبيعي" للبروجيريا على تحديد ما يحدث للأطفال ، وتطوير استراتيجيات العلاج لهم في جهودنا نحو تحسين الجودة وإطالة أمد العمر في حياتهم.

> لماذا المشاركة في تجربة سريرية؟

المشاركة في التجارب السريرية يمكن أن تلعب دورًا أكثر نشاطًا في الصحة والرعاية ، والحصول على علاجات بحثية جديدة قبل أن تكون متاحة على نطاق واسع ، ومساعدة الآخرين من خلال المساهمة في البحث الطبي.

> منيمكن أن يشارك في تجربة سريرية؟

تحتوي جميع التجارب السريرية على إرشادات حول من يستطيع المشاركة في التجارب. استخدام معايير التضمين / الاستبعاد هو مبدأ مهم في البحث الطبي يساعد على تحقيق نتائج موثوقة. العوامل التي تسمح لشخص ما بالمشاركة في تجربة سريرية تسمى "معايير الاشتمال أو التضمين" وتلك التي لا تسمح لشخص ما المشاركة تسمى "معايير الاستبعاد". بالنسبة لبعض تجارب Progeria ، تضمنت هذه المعايير التأكيد الجيني للشياخ ، والعمر ، وسجل زيادة الوزن بمرور الوقت ، وصحة الكبد والكلى وتاريخ العلاج السابق والحالات الطبية الأخرى. قبل الانضمام إلى تجربة سريرية ، يجب أن يكون المشارك مؤهلاً للدراسة. لا تُستخدم معايير التضمين والاستبعاد أبدًا لرفض الأشخاص شخصيًا. بدلاً من ذلك ، يتم استخدام المعايير لتحديد المشاركين المناسبين والحفاظ على سلامتهم. من اللحظة التي يشارك فيها الشخص في التجارب، هناك دائمًا نسبة مخاطر / فائدة يجب التفكير فيها في البحث. تساعد المعايير في ضمان قدرة الباحثين على الإجابة عن الأسئلة التي يخططون لدراستها ، بما في ذلك السؤال الحاسم ، "هل هذا الدواء يساعد الأطفال؟"

> ماذا يحدث خلال التجربة السريرية؟

يضم فريق التجارب السريرية مجموعة متعددة من الباحثين ، مثل الأطباء ،الممرضات والمعالجين والإحصائيين والمنسقين وفنيي المختبرات وغيرهم من المتخصصين في الرعاية الصحية. يتحققون من صحة المشارك في بداية التجربة ، ويعطون تعليمات محددة للمشاركة فيها.

في التجربة السريرية ، راقب المشارك بعناية أثناء التجربة ، وابق على اتصال لفترة من الوقت بعد انتهاء التجربة.

بالنسبة لتجارب Progeria ، تسافر عائلة كل مريض بشكل دوري إلى موقع التجربة للاختبار والتزود بالأدوية. حاليًا ، تتم التجارب الممولة من PRF في مستشفى بوسطن للأطفال في بوسطن ، ماساتشوستس ، الولايات المتحدة الأمريكية. تكون أيضًا المراقبة في المنزل ، بحيث يمكن معالجة السميات على الفور. حتى الآن ، قدمت PRF المساعدة في تغطية تكاليف السفر والإقامة واختبارات التجارب السريرية والأدوية حتى لا تمنع الموارد المالية أي طفل من المشاركة في التجارب السريرية.

التدابير الموثوقة لتحسين المرض ضرورية للتجارب السريرية

على الرغم من أن الدراسات التي أجريت على الخلايا والفئران قد تكون مشجعة للغاية ، إلا أنه مع أي علاج تجريبي ، يجب أن تكون لدينا مقاييستحسن المرضى يمكننا الاعتماد عليها لإخبارنا ما إذا كانت الأدوية تساعد الأطفال ، ضمن الإطار الزمني للتجارب. عادةً ما عالجت تجارب Progeria الأطفال لمدة عامين تقريبًا. هذا يعني أنه يجب اتخاذ تدابير حذرة خارج العقاقير قبل بدء العلاج بالعقاقير ، حتى نتمكن من قياس التغييرات أثناء تجربة الأدوية. تحقيقا لهذه الغاية، يتم إجراءتحليل دقيق للحالة السريرية الأساسية للأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة، باستخدام مخططاتهم الطبية وأوزانهم قبل التجربة وبيانات من دراسات ما قبل العقاقير التي أجريت في موقع التجربة. تتم مقارنة القياسات الأساسيةا بالقياسات التي يتم إجراؤها بشكل دوري أثناء تشغيل دواء العلاج ، حتى نتمكن من تحديد التأثير الدقيق للعقاقير التجريبية على الأطفال بأكبر قدر ممكن من الدقة.

ما هي الموافقة المستنيرة؟

الموافقة المستنيرة هي عملية تعلم الحقائق الأساسية حول تجربة سريرية قبل اتخاذ قرار بشأن المشاركة أو عدم المشاركة. إنها أيضًا عملية مستمرة طوال الدراسة لتوفير المعلومات للمشاركين.

لمساعدة شخص ما على تقرير المشاركة من عدمها ، يشرح المحققون المشاركون في التجربة تفاصيل الدراسة. يتم توفير المعلومات باللغة الأساسية لكل عائلة لضمان التواصل الواضح. يتم توفير المساعدة في الترجمة. يقدم فريق البحث وثيقة موافقة مستنيرة تتضمن تفاصيل حول الدراسة ، مثل الغرض والمدة والإجراءات المطلوبة وجهات الاتصال

الأساسية.يتمشرح المخاطر والفوائد المحتملة في وثيقة الموافقة المستنيرة. يقرر عندها كل من المشارك ، أو الوالدين أو الأوصياء القانونيين ،ما إذا أرادلتوقيع على المستند أم لا. بالإضافة إلى ذلك ، عادةً ما يُطلب من الأطفال دون سن 18 عامًا القادرين على فهم القضايا الرئيسية التوقيع على نموذج بعد شرح التجربة لهم بعبارات مناسبة لأعمارهم. هذا يسمى الموافقة. الموافقة المستنيرة ليست عقدًا ، ويمكن للمشترك الانسحاب من التجربة في أي وقت يريد.

> ما هي فوائد ومخاطر المشاركة في تجربة سريرية؟

التجارب السريرية المصممة وفق المعايير السليمة والمنفذة بالطريقة الصحيحة هي أفضل مقاربة للمشارك المؤهل لكي:

- يؤدي دورًا فعّالاً في الرعاية الصحية الخاصة بالمرضى
- يكسب الوصول إلى أبحاث العلاج قبل أن تصبح معروفة على نطاق واسع
- يحصلعلى إشراف طبي متخصص في مرافق الرعاية الصحية الرائدة أثناء التجربة
- يساعد الآخرين بواسطة المساهمة في البحث الطبي

المخاطر: غالبًا ما ترافق التجارب السريرية بعض المخاطر :

- غالبًا ما تتأتى آثار جانبية للعلاج التجريبي. تتم مراقبة هذه الأعراض بعناية ، ولكن نظرًا لأن الدواء العلاجي إما لم يتم إعطاؤه للأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة أو لم يتم إعطاؤه للعديد من الأشخاص في العالم ، فنحن لا نعرف جميع الآثار الجانبية التي قد تحدث. يتم الإبلاغ عن الآثار الجانبية ، وخاصة الآثار الجانبية التي تم تحديدها حديثًا ، لعائلات المشاركين أثناء التجربة ، في حين لا يمكن الإبلاغ عن نتائج التجارب حول الفوائد حتى تنتهي التجربة.
- قد لا تكون المعالجة التجريبية فعالة للمشارك. إنها التجربة السريرية نفسها التي تسأل عما إذا كانت العلاجات مفيدة للأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة .لا نعرف الجواب حتى ننتهي من التجربة ونحلل كل المعطيات.
- تتطلب التجربة السريرية الوقت والجهد من جانب كل عائلة ، بما في ذلك الرحلات إلى موقع الدراسة ، أو المزيد من العلاجات ، أو الإقامة في المستشفى ، أو متطلبات أخذ الجرعات المعقدة. كل عائلة هي شريك في عملية التجارب. يتطلب الأمر شجاعة هائلة للسفر بعيدًا عن المنزل ، ومقابلة أشخاص لا يتحدثون لغتك في كثير من الأحيان ، وتكليفهم برعاية طفلك.

> هل يستمر المشارك في التجربة بالحصول على الرعاية الصحية الأولية المنزلية من مقدم الخدمات الصحية أثناء فترة التجربة؟

نعم. توفر التجارب السريرية علاجات قصيرة المدى تتعلق بمرض أو حالة معينة ، ولكنها لا توفر رعاية صحية أولية موسعة أو كاملة. يركز الاختبار على التغييرات التي قد تحدث أثناء أخذ الدواء التجريبي. تركز الرعاية الصحية المنزلية على الصحة العامة للأطفال. بالإضافة إلى ذلك ، من خلال جعل مقدم الرعاية الصحية يعمل مع فريق البحث ، يمكن للمشارك التأكد من أن الأدوية أو العلاجات الأخرى لن تتعارض مع الأدوية التجريبية.

> هل يمكن للمشارك الانسحاب من تجربة سريرية بعد بدئها؟

نعم. يمكن للمشارك الانسحاب من تجربة سريرية في أي وقت يريد. عند اتخاذ القرار ما إذا كان سيتم الانسحاب من التجربة ، يجب على المشارك مناقشتها مع فريق البحث ، للتأكد من أن إيقاف الدواء (الأدوية) بأمان. عادة ما يجب إعادة الدواء (الأدوية) ؛ سيتم دفع التكلفة من قبل الأشخاص الذين يديرون التجربة ، وليس الأسرة.

> من أين تأتي أفكار التجارب السريرية؟

تأتي أفكار التجارب السريرية من الباحثين. بعد اختبار الباحثين العلاجات الجديدة في المختبر، وفي الدراسات على الحيوانات (تسمى بالدراسات ما قبل السريرية) ، العلاجات التجريبية ذات النتائج المعملية الواعدة تنتقل لتصبح تجارب سريرية. من المهم أن نتذكر ذلك ، على الرغم من أن العلاجات يمكن أن تبدو إيجابية في المختبر ، سنعرف فقط ما إذا كانت تعمل بشكل جيد مع المرضى ومدى نجاحها من خلال إعطاء العلاجات، ثم النظر بعناية في نتائج التجارب السريرية.

> من يرعى التجارب السريرية؟

يمكن رعاية التجارب السريرية أو تمويلها من قبل مجموعة متنوعة من المنظمات أو الأفراد. قدمت PRF تمويلًا كبيرًا لجميع تجارب علاج Progeria في الولايات المتحدة حتى الآن. كما تم تمويل بعض هذه التجارب جزئيًا من المعاهد الوطنية للصحة (NIH) ومستشفى بوسطن للأطفال ومعهد دانا فاربر للسرطان. شارك أطفال من 37 دولة مختلفة في هذه التجارب السريرية.

> ما هو البروتوكول؟

البروتوكول هو خطة دراسة تستند إليها جميع التجارب السريرية. تم تصميم الخطة بعناية للحفاظ على صحة المشاركين أيضًا

كإجابة على أسئلة بحث محددة. يصف البروتوكول ما هي فئات الأشخاص التي يحق لها المشاركة في التجارب ؛ جدول الاختبارات والإجراءات والأدوية والجرعات ؛ ومدة الدراسة. أثناء التجربة السريرية ، يتواصل المشاركون الذين يتبعون بروتوكولًا بانتظام مع فريق البحث لمراقبة صحتهم وتحديد سلامة وفعالية علاجهم.

> ما هي أنواع التجارب السريرية للبروجيريا؟

المرحلة الاولى تحدد التجارب جرعة الدواء والسمية لعدد محدد من الأشخاص.

المرحلة الثانية تحدد التجارب كلاً من سمية الأدوية وفعالية الأدوية في علاج المرض على مجموعة سكانية صغيرة.

المرحلة الثالثة تشمل التجارب عادةً عددًا كبيرًا من الأشخاص (1000-3000) للتأكد من فعالية الدواء ، ومراقبة الآثار الجانبية ، ومقارنتها بالعلاجات شائعة الاستخدام ، وجمع المعلومات التي تسمح باستخدام الدواء التجريبي أو العلاج بأمان.

المرحلة الرابعة هي التجارب التي تصبح دراسات ما بعد التسويق تحدد معلومات إضافية بما في ذلك مخاطر الدواء وفوائده واستخدامه الأمثل.

لتاريخ هذا اليوم ، كانت جميع تجارب Progeria هي تجارب المرحلة الأولى والمرحلة الثانية ، حيث تمت دراسة كل من السمية والتأثير على تطور المرض. لقد كانت أيضًا تجارب "مفتوحة التسمية" ، حيث تلقى جميع الأطفال العلاج نفسه بالعقاقير (لم يتلق أي من المشاركين العلاج الوهمي أو البلاسيبو).

العلم وراء تجارب الأدوية السريرية للبروجيريا

تم اختبار 3 علاجات في تجارب العلاج السريري الممولة والمنسقة من قبل Progeria Research Foundation. قبل اتخاذ قرار بإجراء كل تجربة ، أظهر دواء أو مجموعة من الأدوية نتائج إيجابية في المختبر عند اختبارها على خلايا Progeria أو على الفئران. تركز PRF على تمويل البحث العلمي في جميع أنحاء العالم ، حتى يتمكن العلماء من اكتشاف عقاقير جديدة واعدة في المختبر. بمجرد تحقيق ذلك ، تصبح بعض هذه الأدوية جاهزة للانتقال إلى تجربة Progeria البشرية. لا نعرف ما إذا كانت الأدوية ستعمل على مساعدة الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة عندما نبدأ التجربة ، لأن التجربة نفسها فقط هي التي ستخبرنا ما إذا كان الدواء (الأدوية) فعالاً أم لا بعد 3-4 سنوات من بدء التجارب.

كان العثور على جين Progeria هو العنصر الأساسي في . هذا الجين يسمى *LMNA*، وعادة ما يشفر ببروتين يسمى prelamin A (تتم معالجة هذا البروتين بشكل إضافي ويصبح lamin A). الأطفال المصابون بالشيخوخة المبكرة لديهم طفرة في *LMNA*، مما يؤدي إلى إنتاج بشكل غير طبيعي لبروتين أ يسمى "البروجيرين". هدفنا في كل تجربة هو منع البروجيرين من إتلاف الخلايا وبالتالي تقليل شدة المرض لدى الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة.

الأدوية التجريبية في لمحة

لتاريخ هذا اليوم، استهدفت الأدوية التجريبية مجموعةً أماكن مختلفة على طول المسار المشترك الذي يستهدف البروجيرين.

هي أربعة عقاقير تمت دراستها في تجارب علاج البروجيريا (أنظر الشكل 1):

1) مثبط فارنيسيل ترانسفيراز (FTI) يسمى لونافارنيب
2) ستاتين يسمى برافاستاتين
3) بيسفوسفونات يسمى حمض الزوليدرونيك
4) مثبط mTOR يسمى ايفيروليموس (على غرار عقار راباميسين)

مؤسسة أبحاث
بروجيريا
WWW.PROGERIASEARCH.ORG

> لونافارنيب

يُطلق على البروتين الذي نعتقد أنه مسؤول عن البروجيريا اسم البروجيرين. من أجل منع وظيفة الخلية الطبيعية والتسبب في Progeria ، يجب ربط جزيء يسمى "مجموعة farnesyl" ببروتين البروجيرين. هي سلسلة من الخطوات اللازمة لخلية لتكوين مجموعة farnesyl ،ووضعه على بروتين البروجيرين. يمنع Lonafarnib ارتباط مجموعة farnesyl بالبروجرين ، وبالتالي قد يجعل البروجيرين أقل ضررًا للخلايا.

أسفر العلاج باستخدام lonafarnib عن عدد من النتائج الإيجابية. في حين لوحظت زيادة طفيفة في الوزن لدى الأطفال الذين يعانون من Progeria الذين يتناولون الدواء ، يبدو أن التأثير الأكثر أهمية هو التحسن في بعض وظائف الجهاز القلبي الوعائي ،الجزء من المرض الذي يسبب الوفاة عند معظم الأطفال. بشكل عام ، الأوعية الدموية تصبح أكثر مرونة مع العلاج. كما تحسن لونافارنيب هيكل العظام. الأهم من ذلك ، تدعم الدراسات أن lonafarnib قد يزيد من وقت البقاء على قيد الحياة. عند إقامة مقارنة بين الأطفال الذين تلقوا علاج lonafarnib والذين لم يتم علاجهم ، على مدى عامين كان هناك حالة وفاة واحدة في المجموعة المعالجة ولكن 9 وفيات في المجموعة غير المعالجة. أو بعبارة أخرى ، فإن الأدلة التي تدعم علاج lonafarnib قد تزود الأطفال بقلوب أقوى وحياة أطول.

بينما كانت النتائج إيجابية ، وكان من الواضح أيضًا أن لونافارنيب وحده كانلا يكفي لعكس المرض تماما. نحن نسعى جاهدين لاكتشاف أدوية جديدة من شأنها تحسين الفوائد التي تقدمها lonafarnib.

اعتبارًا من مارس 2019 ، لم تتم الموافقة على lonafarnib من قبل إدارة الأغذية والعقاقير الأمريكية ، ولا يمكن إعطاؤه إلا من خلال التجارب السريرية المعتمدة مثل تجربة ممولة من PRF في بوسطن ، ماساتشوستس. من ناحية أخرى، وخارج نطاق التجارب السريرية التي أجريت في بوسطن ، ماساتشوستس ، هناك دراسة أجرتها شركة Eiger Biopharm Pharmaceuticals ، والشركة المصنعة للأدوية. يسمى هذا ببرنامج الوصول الموسع ، ويسمح للأطفال في بعض البلدان بتلقي lonafarnib من خلال أطبائهم المحليين. لمزيد من المعلومات ، اتصل بمؤسسة Progeria Research Foundation على www.progeriaresearch.org.

> برافاستاتين وحمض الزوليدرونيك

جمعت التجربة الثانية برافاستاتين وحمض زوليدرونيك ولونافارنيب على أمل أن تكون الأدوية الثلاثة معًا أكثر فعالية من عقار lonafarnib بمفرده. يعمل برافاستاتين وحمض الزوليدرونيك عن طريق الحجب

(مثبط)إنتاج مجموعة farnesyl. ومع ذلك ، فإن نتائج التجربة أظهرت أن تركيبة من ثلاثة أدوية عند مقارنتها بإعطاء لونافارنيب من تلقاء نفسها كانت فعالة بنفس القدر. لذلك ، لا ينصح بتركيبة الأدوية الثلاثة كبديل للونافارنيب كعلاج منفرد.

> ايفروليموس

Everolimus (يُسوَّق تحت الأسماء التجارية Afinator، Zortress) هو مثبط mTOR يأخذ عن طريق الفم. معالأطفال الذين لا يعانون من Progeria ، تم استخدام هذا الدواء لمنع رفض الأعضاء المزروعة مثل القلب والكلى والكبد. في التجارب المعملية ، يمكن أن يزيد من انهيار جزيء البروجيرين غير الطبيعي. بهذه الطريقة ، يعمل بشكل مختلف عن الأدوية الثلاثة الأخرى المذكورة أعلاه ، وكلها تحاول تقليل إنتاج البروجيرين المسبب للمرض. تمول PRF وتشترك في تنسيق تجربة سريرية في مستشفى بوسطن للأطفال الذي يدير إيفيروليموس بالإضافة إلى لونافارنيب للأطفال المصابين بمتلازمة بروجيريا. من المتوقع ظهور نتائج هذه التجربة في عام 2023.

تحديث عن Lonafarnib:أول دواء معتمد من قبل إدارة الأغذية والعقاقير الأمريكية (FDA)للأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة.

في نوفمبر 2020 ، وافقت إدارة الأغذية والعقاقير الأمريكية (*US FDA*) على استخدام *lonafarnib* ، الذي يحمل العلامة التجارية " *Zokinvy*" لعلاج *Progeria* و *Progeroid* للأطفال الذين يعانون من نقص معالجة اعتلال الصفيحة (*PL*) من فئة ال12 شهرا والأكبر سنا مع مساحة سطح الجسم 0.39 م 2 وما فوق.

تمت الموافقة على Zokinvy بناءً على قدرته على إطالة متوسط عمر الأطفال المصابين بالبروجيريا. هذا هو أول دواء معتمد للأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة.

بفضل شركاء PRF في Eiger BioPharm Pharmaceuticals ، الذين ساعدوا في الحصول على موافقة إدارة الأغذية والعقاقير من أجل Zokinvy ، الأطفال والشباب الذين يعانون من Progeria يمكنه الآن الوصول إلى Zokinvy بوصفة طبية في الولايات المتحدة الأميركية ، بدلاً من تجربة سريرية. ينضم Progeria الآن إلى أقل من 5 ٪ من الأمراض النادرة المعروفة مع علاج معتمد من إدارة الأغذية والعقاقير. الفريق في PRF ، وكذلك مجتمع Progeria الأكبر ، مسروران بهذا الإنجاز التاريخي.

امتد تطوير Zokinvy السريري في Progeria على مدى 13 عامًا من تجارب العلاج السريري ، والتي شملت ما يقرب 100 طفل من 37 دولة وست قارات ، وتم تمويلها جميعًا وتنسيقها بواسطة مؤسسة Progeria Research Foundation.

بالنسبة للأطفال والشباب الذين يعانون من Progeria الذين يعيشون خارج الولايات المتحدة ، تشمل مسارات تلقي العلاج باستخدام lonafarnib برنامج وصول مُدار لتجارب بروجيريا السريرية ، وذلك يعتمد على البلد الذي يعيش فيه المريض. للأسئلة حول هذا ولمزيد من المعلومات ، يرجى الاتصال بمؤسسة Progeria Research Foundation على info@progeriaresearch.org .

4. التشخيص وعلم الوراثة والاستشارة الوراثية

يمكن إجراء الاختبار الجيني لمرض البروجيريا من عينة صغيرة من الدم (1-2 ملعقة صغيرة) أو أحيانًا من عينة من اللعاب.

إلى العائلات

ما الذي يسبب الشيخوخة المبكرة؟

بعد بحث علمي مكثف ، تم اكتشاف جين HGPS في أبريل 2003 من قبل مجموعة من الباحثين الذين يعملون معًا من خلال اتحاد علم الوراثة التابع لمؤسسة Progeria Research Foundation ، بالإضافة إلى مجموعة من الباحثين الفرنسية. يُطلق على الجين المسؤول عن HGPS اسم LMNA (يُنطق "lamin-a"). أحد الأخطاء الإملائية الصغيرة في تسلسل الحمض النووي للـ LMNA هو المسؤول عن Progeria. يسمى هذا النوع من التغيير الجيني بالطفرة النقطية. يصنع جين LMNA عادةً بروتينًا يسمى lamin A ، وهو بروتين مهم لمعظم الخلايا في أجسامنا. يوجد Lamin A في نواة الخلية (جزء كل خلية يحتوي على الحمض النووي) ويساعد في الحفاظ على شكل الخلية ووظيفتها.

في حالة البروجيريا ، تسبب طفرة LMNA الجين في إنتاج بروتين lamin A غير طبيعي يسمى progerin. في الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة ، تصنع العديد من أعضاء الجسم - مثل الأوعية الدموية والجلد والعظام - بروتين البروجيرين. مع تقدم الأطفال في العمر ، يتراكم البروجيرين في هذه الخلايا مسبباً مرضًا تدريجيًا. لقد سمح لنا اكتشاف هذا البروتين الجديد المسمى progerin بفهم سبب تمتع الأطفال المصابين بالبروجيريا بسمات الشيخوخة المبكرة ، وقادتنا إلى الطريق الأول على الإطلاق نحو

4.2 التشخيص والوراثة والاستشارات الوراثية

تجارب العلاج من تعاطي العقاقير من أجل البروجيريا (انظر تجارب العلاج من تعاطي العقاقير ، الفصل 3). نحن نعلم الآن أيضًا أن جسم كل شخص يصنع البروجيرين ، على الرغم من وجوده بكميات أقل بكثير مقارنة بالأطفال الذين يعانون من Progeria. لذلك ، من خلال العمل لمساعدة الأطفال الذين يعانون من Progeria ، ربما اكتشفنا علامة تجارية جديدة للبروتين الذي يؤثر على أمراض القلب والشيخوخة في كل منا (انظر بروجيريا والشيخوخة ،الفصل 22).

كيف يتم تشخيص البروجيريا؟

يتم تشخيص البروجيريا بشكل أفضل من خلال الفحص السريري والاختبارات الجينية. عندما يشك الطبيب أو أحد أفراد الأسرة في أن الطفل مصاب بمرض الشيخوخة المبكرة ، فقد يتشاور مع أخصائي الوراثة و / أو المستشار الوراثي حول هذا الاحتمال. يجب إجراء الاختبارات الجينية في الولايات المتحدة من خلال مختبر اختبار * معتمد من CLIA. يمكن إجراء الاختبار من خلال برنامج اختبار التشخيص لمؤسسة أبحاث بروجيريا التي تقدمه بدون أي تكلفة للعائلات. (انظر برامج وخدمات مؤسسة أبحاث بروجيريا ، الفصل 2). يتم إجراء الاختبار الجيني عن طريق تقديم عينة الدم عن طريق البريد من خلال أطباء المنزل ، من أي مكان في العالم ،ويتم إرسالها إلى المؤسسة. في كثير من الأحيان ، يتم اختبار اللعاب. بمجرد استلام العينة ، تكتمل نتائج الاختبار عادةً في غضون 2 إلى 4 أسابيع ، اعتمادًا على مدى الاختبار الجيني المطلوب. يتم تقديم النتائج للعائلات من خلال أطبائهم المحليين ، الذين يمكنهم مناقشة النتائج والإجابة على الأسئلة وتقديم خطة رعاية للعائلات شخصيًا.مؤسسة بروجيريا متاحة دائمًا للأسئلة والمتابعة مع كل من الأطباء والعائلات.

هل هناك أنواع مختلفة من البروجيريا؟

في هذا الدليل ، نشير إلى متلازمة هتشينسون جيلفورد بروجيريا باسم HGPS أو Progeria. تنتج البروجيريا الكلاسيكية عن تغير جيني معين في مكان معين على جين LMNA الذي ينتج عنه إنتاج البروجيرين. لذلك ، عندما نبحث فقط عنProgeria الكلاسيكي ، نختبر قسمًا واحدًا من جين LMNA ، وليس الجين بأكمله. هناك أمراض وراثية أخرى مرتبطة ارتباطًا وثيقًا تسمى "اعتلال الصفيحة الفقرية البروجيرويد" أو "متلازمات البروجيريد" التي لا تنتج البروجيرين. يمكن أن تكون هذه الأمراض أكثر أو أقل حدة من البروجيريا التقليدية ، وعادة ما تكون أكثر ندرة منها. عندما نبحث عن متلازمات Progeroid ، نختبر جين LMNA بأكمله وغالبًا جينات أخرى أيضًا.

* تعديلات تحسين المختبرات السريرية (CLIA) هي مجموعة من لوائح الصناعة التي تضمن جودة الاختبارات المعملية.

4.3التشخيص والوراثة والاستشارة الوراثية

تركز الدلائل الإرشادية في هذا الكتيب على الأطفال الذين يعانون من البروجيريا المنتجة للبروجيرين ، لأننا نعرف المزيد عن عملية المرض واستراتيجيات علاج البروجيريا. قد يكون تطبيق هذه المعرفة على متلازمات Progeroid الأخرى مفيدًا للعائلات والقائمين على الرعاية الصحية المنزلية ، ولكن يجب تقييم الوضع بشكل جيد من قبل مقدمي الرعاية الصحية المحليين لأن الأطفال الذين يعانون من متلازمات Progeroid الأخرى ستكون احتياجاتهم ومشاكلهم الصحية مختلفة.

هل البروجيريا معدية أو وراثية؟

الشيخوخة المبكرة ليست معدية ولا تنتقل عادة في العائلات.غالبًا ما يكون تغيير الجين أمرًا نادر الحدوث للغاية. قد يعاني الأطفال المصابون بأنواع أخرى من متلازمات البروجيريد التي لا تنتمي إلى هرمون HGPS من أمراض تنتقل في العائلات. ومع ذلك ، فإن HGPS عبارة عن طفرة "سائدة جسمية متفرقة" - متقطعة لأنها تغيير جديد في تلك العائلة ، ومهيمنة لأن نسخة واحدة فقط من الجين تحتاج إلى التغيير من أجل الحصول على المتلازمة.

بالنسبة للآباء الذين لم يسبق لهم أن أنجبوا طفلًا مصابًا بمرض الشيخوخة المبكرة ، فإن فرص ذلك إنجاب طفل مصاب بمرض الشيخوخة المبكرة هو 1 من كل 4 ملايين. ولكن بالنسبة للآباء الذين لديهم طفل مصاب بمرض الشيخوخة المبكرة ، فإن فرص حدوث ذلك مرة أخرى لهؤلاء الآباء أعلى بكثير - حوالي 2٪ -3٪. لماذا الزيادة؟ يرجع هذا إلى حالة تسمى "الفسيفساء" ، حيث يكون لدى أحد الوالدين طفرة جينية لـ Progeria في نسبة صغيرة من خلاياه ، ولكن ليس لديه Progeria. تحدث الفسيفساء بنسبة صغيرة من الوقت في كثير من الجينات المرضية. إذا كان لدى بعض بويضات الوالدين أو الحيوانات المنوية طفرة جينية ، فيمكن أن ينجب هؤلاء الآباء طفلًا آخر مصابًا بمرض الشيخوخة المبكرة. اختبار ما قبل الولادة متاح للبحث عن التغيير الجيني للـ LMNA. يجب استشارة طبيب كل أسرة أو مستشاري علم الوراثة حول فحوصات ما قبل الولادة.

إلى مقدمي الرعاية الصحية

(مقتبس من "Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome" في ، Gordon ، GeneReviews 2019 FS ، Collins ، WT ، Brown ، LB ؛ عبر الموقع الإلكتروني https: //www.ncbi. (report=reader؟/nlm.nih.gov/books/NBK1121

التشخيص / الاختبار

تم تحديد تشخيص النمط الجيني الكلاسيكي أو غير الكلاسيكي لمتلازمة هتشينسون جيلفورد بروجيريا (HGPS) في اختبار ذي خاصيات سريرية مميزة

جنبا إلى جنب مع تحديد مسببات الأمراض متغايرة الزيجوت متغير في LMNA الذي يؤدي إلى إنتاج بروتين lamin A غير الطبيعي ، البروجيرين. الأفراد الذين لديهم النمط الجيني الكلاسيكي HGPS هم متغايرو الزيجوت بالنسبة للمتغير الممرض c.1824C> T ، (حوالي 90 ٪ من الأفراد الذين يعانون من HGPS). الأفراد الذين لديهم النمط الوراثي غير الكلاسيكي HGPS لديهم السمات السريرية المميزة لـ HGPS وهم متغايرو الزيجوت لمتغير مسبب مرضي آخر لـ LMNA في exon 11 أو intron 11 الذي ينتج عنه إنتاج البروجيرين (تم تحديده في حوالي 10 ٪ من الأفراد المصابين بـ HGPS)..

نتائج سريرية موحية

يجب الاشتباه في HGPS في الأفراد الذين يعانون من قصور حاد في النمو ،مناطق التصلب الجلدي ، والثعلبة الجزئية التي تتطور إلى تساقط الشعر الكلي في عمر سنتين ، والحثل الشحمي المعمم ، والرجعي ، ونتائج الأشعة السينية بما في ذلك الترقوة البعيدة والارتشاف الكتلي الطرفي ، وكذلك كوكسا فالجا ، وثوران الأسنان الأولي المتأخر / غير الكامل ، كل ذلك في وضع التطور الفكري الطبيعي.

الاستشارة الوراثية

يعاني جميع الأفراد المصابين بـ HGPS تقريبًا من الاضطراب نتيجة لمتغير ممرض سائد وراثي دي نوفو. يكون خطر التكرار على أشقاء البروبان صغيرًا (نظرًا لأن HGPS ناتج عادةً عن متغير مُمْرِض de novo) ولكنه أكبر من خطر التكرار على عامة السكان بسبب إمكانية وجود فسيفساء السلالة الجرثومية الأبوية. بمجرد تحديد المتغير المُمْرِض للـ LMNA في أحد أفراد الأسرة المتأثرين ، يمكن إجراء اختبار ما قبل الولادة للحمل في خطر متزايد،.ويكون الخطر على أشقاء المصاب أقل. ومع ذلك ، يبدو أن المرض في 3/110 (3 ٪)من الأفراد الذين يعيشون حاليًا مع النمط الجيني الكلاسيكي HGPS (تم تحديده من خلال السجل الدولي PRF) قد انتقل من أحد الوالدين مع فسيفساء جسدية أو جرثومية.

الحدوث والانتشار

معدل حدوث المواليد المقدر لـ HGPS هو 1 من كل 4 ملايين ولادة بدون الاختلافات الملحوظة على أساس الخلفية العرقية [Hennekam 2006].

معدل انتشار الأطفال المصابين بـ HGPS لكل إجمالي عدد السكان هو 1 في 20 مليون [Gordon et al. ، 2014].

فئات أمراض البروجيريد

هناك 5 فئات رئيسية تساعد في تحديد الاضطرابات المرتبطة بـ LMNA.تحدد أول فئتين HGPS ، بينما الثلاثة الأخيرة لا تعتبر HGPS:

1. البروجيرين المنتجة للنمط للجيني للكلاسيكي HGPS
2. البروجيرين المنتجة للنمط للجيني غير للكلاسيكي HGPS
3. غير منتجة للبروجيرين بروجيروياعتلال الصفيحة
   - بسبب متغاير الزيجوت *LMNA* المتغير الممرض الذي لا ينتج عنه البروجيرين
   - بسبب المتغيرات المسببة للأمراض في الجينات الأخرى (على سبيل المثال ، *ZMPSTE24*)
4. اعتلال للصفيحة غير للبروجيرويدي
5. متلازمات بروجيرويد غير اللامينية

تم إنشاء تشخيص النمط الجيني الكلاسيكي HGPS في اختبار مع النتائج الموحية المذكورة أعلاه وتحديد متغير ممرض متغاير الزيجوت c.1824C> T في LMNA عن طريق الاختبار الجيني الجزيئي (انظر الجدول 1).

تم إنشاء تشخيص النمط الوراثي غير الكلاسيكي HGPS في اختبار مع نتائج موحية مشابهة للنمط الجيني الكلاسيكي HGPS وتحديد متغير مُمْرِض جسمي مهيمن ينتج البروجيرين في تقاطع لصق exon 11 أو intron 11 من LMNA (انظر الجدول 1).

يمكن أن تتضمن مناهج الاختبار الجيني الجزيئي توليفة من الاختبار المستهدف (اختبار الجين المفرد ، لوحة متعددة الجينات) والاختبار الجيني الشامل (تسلسل الإكسوم ، تسلسل الجينوم).

اختبار الجين الواحد

- التحليل المستهدف لـ *LMNA* المتغيرات المسببة للأمراض حوالي c.1824C> T (محددة في 90 ٪ من الأفراد المصابين بـ HGPS) يمكن إجراؤه أولاً في الأفراد الذين لديهم نتائج موحية لـ HGPS.
- تحليل تسلسل *LMNA* يمكن إجراؤه إذا لم يتم العثور على متغير مسبب للأمراض في التحليل المستهدف. يجب أن يكون تحليل تسلسل intron 11 متضمنًا إذا لم يكن هذا قد اكتمل بالفعل مع التحليل المستهدف.

ملاحظة: لم يتم الإبلاغ عن عمليات حذف LMNA و / أو الازدواجية في الأفراد الذين يعانون من HGPS.

من المرجح أن تحدد اللوحة متعددة الجينات التي تتضمن LMNA و ZMPSTE24 والجينات الأخرى ذات الأهمية (انظر التشخيص التفريقي) السبب الجيني للحالة بتكلفة معقولة مع الحد من تحديد الهوية من المتغيرات ذات الأهمية غير المؤكدة والمتغيرات المسببة للأمراض في الجينات التي لا تفسر النمط الظاهري الأساسي.

عندما يتعذر تمييز النمط الظاهري عن العديد من الاضطرابات الموروثة الأخرى التي تتميز بنمط بروجيروويد الظاهري ، فإن الاختبار الجيني الشامل (الذي لا يتطلب من الطبيب تحديد الجين [الجينات] المحتمل تورطه) هو الخيار الأفضل. يعتبر تسلسل إكسوم هو الأكثر استخدامًا ؛ تسلسل الجينوم ممكن أيضا.

ارتباطات النمط الجيني النمط الظاهري

الجدول 1. كلاسيكي النمط الجيني HGPS وغير الكلاسيكي النمط الجيني HGPS:
مسبب *LMNA* المتغيرات و مقارنة مرضى الأنماط الظاهرية

النمط الجيني	متغيرة LMNA الظاهرية	الميزات الظاهرية مقارنة بـ HGPS الكلاسيكي	الرقم المحدد	المرجع
HGPS الكلاسيكي	ص. G608G ؛ 1824C> T	انظر إلى الحاشية 2	113	Eriksson et al، [2003]، De Sandre-Giovannoli et al، [2003]
HGPS غير الكلاسيكي	أ ت 1822 م> ص. G608S	معتدل	5	Eriksson et al, [2003], مؤسسة أبحاث بروجيريا
	أ ت 1821 م> ص. V607V	شديد؛ حديثي الولادة المصابين بالبروجيريا	3	Moulson et al [2007], Reunert et al [2012], مؤسسة أبحاث بروجيريا
	أ ص 1968 م> ح Q656Q	جداًخفيف	2	Hisama et al [2011], Barthelemy et al [2015]
	حوالي 1968 + C> G1.	شديد	2	Iqbal & Iftikhar [2008], مؤسسة أبحاث بروجيريا
	حوالي 1968 + 1G > أ	شديد	4	Moulson et al [2007], Navarro et al, [2004], مؤسسة أبحاث بروجيريا
	حوالي 1968 + 2T > أ	خفيف	2	Bar et al [2017], مؤسسة أبحاث بروجيريا
	حوالي 1968 + 2T> C.	خفيف	1	مؤسسة أبحاث بروجيريا

	حوالي 1968 + 5G > أ	جداً خفيف	2	Hisama et al [2011], مؤسسة أبحاث بروجيريا
	حوالي 1968 + 5G> C.	معتدل	3	مؤسسة أبحاث بروجيريا

HGPS = هاتشينسون جيلفورد بروجيريا

PRF =برنامج الاختبار التشخيصي لمؤسسة أبحاث بروجيريا Progeria Research Foundation

1. هناك طيف من الشدة للنمط الجيني الكلاسيكي HGPS ، ومعظم الأفراد الذين لديهم HGPS من النمط الجيني غير الكلاسيكي يقعون ضمن هذا الطيف. تستند المقارنات مع النمط الجيني الكلاسيكي HGPS على المدى المتوسط من الشدة للنمط الجيني الكلاسيكي HGPS. يرجى ملاحظة أنه من الممكن أن ينتج عن متغير مُمْرِض مُدرج طيفًا من شدة المرض بين مختلف الأفراد المصابين.
2. يبدو أن الأفراد المصابين بمتغير LMNA المرض c.1824C> T متشابهون بشكل ملحوظ في النمط الظاهري [Eriksson et al 2003].

طريقة الميراث

عادة ما تحدث متلازمة هتشينسون جيلفورد بروجيريا (HGPS) بسبب المتغير الممرض السائد دي نوفو. الاختراق كامل.

خطر على أفراد الأسرة

- يعاني جميع الأفراد المصابين بـ HGPS تقريبًا من الاضطراب نتيجة البديل الممرض دي نوفو.
- ما يقرب من 3 ٪ من الأفراد الذين يعيشون حاليًا مع النمط الجيني HGPS الكلاسيكي الذي تم تحديده من خلال مؤسسة Progeria Research Foundation. برنامج التشخيص لديه HGPS كنتيجة لفسيفساء السلالة الجرثومية (أو الجسدية والخطية) في أحد الوالدين.
- عادة لا يتأثر آباء وأمهات المصابين.
- خطر التكرار لحالات الحمل اللاحقة بعد تشخيص فرد واحد وراثيا مع HGPS أعلى بكثير من 1 في 4 على مليون من سكان العالم ,على الرغم من أن هذه النسبة لا تزال منخفضة.
- اختبار النسل: الأفراد الذين لديهم HGPS كلاسيكي غير معروفين لإعادة إنتاج.

اختبار ما قبل الولادة والتشخيص الجيني قبل الزرع

بمجرد تحديد المتغير الممرض في LMNA في المصاب من أحد أفراد الأسرة ، يمكن القيام باختبار ما قبل الولادة للحمل في خطر متزايد (بسبب الاحتمال النادر لفسيفساء السلالة الجرثومية في أحد الوالدين) أو التشخيص الجيني قبل الزرع.

الأساس الجزيئي للمرض

بالنسبة للمتغير الممرض لـ LMNA c.1824C> T ، فإن الانتقال من C إلى T لا يغير الحمض الأميني الجليسين المترجم ، ولكنه ينشط موقع لصق مشفر ، مما ينتج عنه نسخة مع حذف 150 زوجًا أساسيًا في الجزء 3 'من exon 11. بعض الطفرات في exon 11 intronic يمكن أن تؤدي أيضًا إلى حذف 150 نقطة أساس. ينتج عن الترجمة التي تلي عملية الترجمة للmRNA بروتينًا غير طبيعي من نوع prelamin A مع حذف 50 من الأحماض الأمينية بالقرب من نهايته الطرفية C ، ومن الآن فصاعدًا تسمى "progerin". يزيل حذف 50 حمض أميني موقع التعرف الذي يؤدي إلى انقسام بروتيني للأحماض الأمينية 18 الطرفية من بريلامين أ ، جنبًا إلى جنب مع موقع (مواقع) الفسفرة المتورطة في التفكك و

إعادة الارتباط للغشاء النووي لكل قسم في الخلية.

يُفترض أن يكون أحد المكونات الرئيسية للمرض في HGPS farnesylation من البروجيرين ، مما يجعله مرتبطًا بشكل دائم بالغشاء النووي الداخلي حيث يمكن أن يتراكم ويؤدي تدريجياً إلى مزيد من الضرر للخلايا مع تقدم العمر. إن الفشل في إزالة مجموعة farnesyl المسؤولة جزئيًا على الأقل عن الأنماط الظاهرية التي لوحظت في HGPS مدعومة بقوة بالدراسات في كل من نماذج الخلايا والفئران التي تم تصميمها إما لإنتاج منتج بروجيرين غير فارنيسيلاتي أو معالجته بدواء يثبط ارتباط فارنيسيل ، مما يجعل منتج بروجيرين غير فارنيسيليتيد.

متغيرات LMNA الأخرى التي لا تؤدي إلى إنتاج بروتين البروجيرين تؤدي إلى بروتينات لامين أ غير طبيعية مع تشوهات متغيرة في هيكلها ووظيفتها. وتشمل هذه التفاعلات مع الغشاء النووي ، والبروتينات المرتبطة بالرقائق ، وكلها تنتج أمراضًا خلوية وعضوية ذات أنماط ظاهرية مختلفة تتداخل مع HGPS في بعض الجوانب.

الاضطرابات الوراثية ذات الصلة

تم تحديد حوالي 12 حالة وراثية مختلفة مع متغيرات نيوكليوتيد في LMNA (انظر OMIM 150330). بالإضافة إلى ذلك ، يمكن أن تتسبب المتغيرات في ZMPSTE24 ، التي تشفر البروتين المعدني للزنك ، وهو إنزيم مشارك في المعالجة اللاحقة للترجمة لـ LMNA ، في زيادة بروتينات prelamin A والنمط الظاهري المرتبط (OMIM 606480).

يمكن استخدام اعتلال الصفيحة الفقرية للبروجيرين غير المنتج للبروجيرين لوصف الأنماط الظاهرية التي تتداخل مع HGPS ولكنها تختلف بشكل واضح عن النمط الجيني الكلاسيكي وغير الكلاسيكي. تؤدي المتغيرات المسببة للأمراض في LMNA إلى مجموعة متنوعة من تشوهات lamin A ، مما يؤدي إلى أنماط ظاهرية مختلفة.

اعتلالات الصفيحة غير البروجيرويدية التي تسببها متغيرات LMNA المسببة للأمراض والتي تؤدي إلى بروتين lamin A غير الطبيعي:

- ضمور إيمري دريفوس العضلي السائد (AD-EDMD)
- ضمور إيمري دريفوس العضلي السائد المتنحي (AR-EDMD)
- اعتلال عضلة القلب التوسعي العائلي الوراثي السائد وعيوب نظام التوصيل (انظر اعتلال عضلة القلب المتوسع)

- الحثل الشحمي الجزئي العائلي من نوع دنيجلن (FPLD) (OMIM 151660)
- الصبغية الجسدية السائدة للحثل العضلي الطرفي السائد (LGMD1B) 1B (انظر الحثل العضلي للأطراف)
- الصبغية الجسدية لمرض شاركو ماري توث العصبي المتنحي (CMT2B1) 2B1
- الصبغية الجسدية المتنحية لخلل التنسج الفكي العجزي (MAD) [Cao & Hegele 2003]
- تقارير حالة فردية للأفراد الذين لديهم متغيرات LMNA وفريدة من نوعها الأنماط الظاهرية السريرية [Caux et al 2003 ؛ كيرشنر وآخرون ، 2005]

تشخيص متباين

متلازمات بروجيروید غير الصفيحية. في ما يلي بعض المتلازمات الأخرى التي تشمل بعض سمات الشيخوخة المبكرة:

- متلازمة بروجيروید الوليدية (متلازمة ويدمان راوتنستراخ) (OMIM 264090)
- أكروجيريا (OMIM 201200)
- متلازمة كوكايين
- متلازمة هالرمان ستريف (OMIM234100)
- خلل التنسج العظمي للجيروديميا (OMIM 231070)
- الحثل الشحمي الخلقي Berardinelli-Seip (الحثل الشحمي الخلقي المعمم)
- متلازمة بروجيروید بيتي-لاكسوفا- ويدمان (OMIM 612289)
- متلازمة اهلرز دانلوس،شكل بروجيروید (OMIM 130070)
- متلازمة ويرنر (OMIM: 277700)
- خللالتنسج الفكي العجزي (انظر الاضطرابات وراثيًا ذات الصلة) (OMIM 248370)
- متلازمة نيستور غييرمو (OMIM 614008)
- متلازمة بنتتينين (OMIM 601812)
- طفرات أخرى (طفرات POL3RA و PYCR1)

5. صحة القلب:طب القلب

نظرة عامة على ميزات القلب والأوعية الدموية في البروجيريا

مراقبة صحة القلب والأوعية الدموية قضايا فريدة من نوعها على مدى العمر والأسبرين لصحة القلب

فيبشكل عام ، إذا شعرت أن هناك شيئًا خطيرًا يحدث ، احصل على عناية طبية فورية. أنت أفضل قاضٍ على ما هو جديد وخارج عن المألوف لطفلك.

نظرة عامة على ميزات القلب والأوعية الدموية في البروجيريا

فشل القلب هو السبب الأكثر شيوعًا للوفاة في Progeria. يصاب الأطفال المصابون بالشيخوخة المبكرة بتغيرات تدريجية في القلب والأوعية الدموية مع الوقت؛ يصابون بتصلب الشرايين التدريجي المبكر. في حين أنهم معرضون لخطر الإصابة بالنوبات القلبية والسكتات الدماغية في أي عمر ، فإن زيادة تصلب القلب والأوعية الدموية تسبب في البداية أعراضًا قليلة ، إن وجدت. مع العمر،يصاب الأطفال المصابون بالشياخ الأكثر شيوعًا بتصلب وتكلس تدريجي للأوعية الدموية الشريانية وصمامات القلب اليسرى. هذا يسبب لويحات الشرايين (انسداد) في الشرايين ووظيفة غير طبيعية لصمام القلب.

إلى العائلات

المخاطر والتوصيات

يسبب تصلب الشرايين المبكر والمتقدم الذي يؤدي إلى فشل القلب والأوعية الدموية أكثر من 80٪ من وفيات الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة. سيوصي طبيب القلب الخاص بطفلك أو أي مقدم رعاية آخر بإجراء فحوصات سنوية واختبارات ضغط الدم والكوليسترول ووظائف القلب ، بما في ذلك مخطط كهربية القلب (مخطط كهربية القلب ، المعروف أيضًا باسم EKG) ومخطط صدى القلب (الموجات

فوق الصوتية للقلب) مع اختبار إضافي إذا كان ذلك مناسبًا. غالبًا ما يكون ضغط الدم وتخطيط كهربية القلب طبيعيًا عند الأطفال الصغار المصابين بالشيخوخة المبكرة. يمكن للقياسات الدقيقة والمتكررة اكتشاف ما إذا كانت هناك تغييرات كبيرة متأخرة , بعد فوات الوقت.

من المهم للغاية مراقبة حالة القلب والأوعية الدموية بانتظام. في ما يلي قائمة بالاختبارات الشائعة الموصى بها واعتبارات القلب والأوعية الدموية (CV) للمرضى الذين يعانون من HGPS:

- زيارة الطبيب السنوية ، بشكل مثالي مع طبيب قلب الأطفال ، بما في ذلك معدل ضربات القلب أثناء الراحة وقياس ضغط الدم ، والاهتمام بجودة النبض ، واللغط ، والأوعية الدموية
- رصاص تخطيط القلب الكهربي (تخطيط القلب)١٢ مرة في الأقل سنويا
- قياس نسبة الدهون في الدم أثناء الصيام سنويًا بما في ذلك الكوليسترول وسكر الدم
- التثقيف بشأن الحفاظ على كمية السوائل المناسبة وعلاج الحمى واتباع نظام غذائي صحي للقلب
- قد يصف طبيب طفلك جرعة منخفضة من العلاج بالأسبرين للمساعدة في منع النوبات القلبية والسكتات الدماغية. العلاج بالأسبرين: يتم إيقافه بشكل عام قبل أسبوع واحد من إجراء أي عملية جراحية أو إجراء أسنان جائر ؛ استشر طبيبك إذا كنت تخطط لإجراء عملية جراحية. إذا أصيب طفلك بجدري الماء ، فيجب أن يتوقف عن العلاج بالأسبيرين.

> إرشادات عامة لألم الصدر

ترغب العديد من العائلات في الحصول على إرشادات للتعرف على الأمور العاجلة وتمييزها عن أعراض قلبية غير طارئة. من الصعب للغاية معرفة ما إذا كان الطفل المصاب بمرض الشيخوخة المبكرة يعاني من حدث قلبي عاجل. قد يكون خطر حدوث أزمة قلبية خطيرة لدى طفل أصغر سنًا دون دليل مسبق على الإصابة بأمراض القلب والأوعية الدموية أقل مما هو عليه في الطفل الأكبر سنًا أو طفل يعاني من مشاكل قلبية موجودة مسبقًا. إذا كان هناك تاريخ لألم في الصدر ومشاكل في الأوعية القلبية متكررة مع صعوبة في التنفس ، وتغير في الوعي ، تعرق ، دوار ، أو أي شعور آخر بالتوعك ، في هذه الحالة العناية الطبية العاجلة ضرورية.

> إعطاء الأسبرينجنبا إلى جنب مع الأدوية الأخرى المضادة للالتهابات

غالبًا ما يتم وصف جرعة منخفضة من الأسبرين للأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة للمساعدة في منع النوبات القلبية والسكتات الدماغية. قرار بدء الأسبرين و / أو

إضافة نوع آخر من الأدوية إلى الأسبرين يجب أن يكون دائمًا بالتحدث إلى أطباء طفلك والتنسيق معهم. عند تناول الأسبرين بشكل روتيني ، تسأل العائلات عما إذا كان يمكن للأطفال أيضًا تناول أدوية أخرى مضادة للالتهابات ، مثل الإيبوبروفين أو النابروكسين لعلاج الصداع أو آلام الجسم. هذه الأدوية ، المعروفة باسم NSAIDS (العقاقير غير الستيرويدية المضادة للالتهابات) ، لها تأثير إضافي على تأثير الأسبرين على تخثر الدم. بشكل عام ، لا بأس بالاستخدام قصير المدى مع الأسبرين ، لكن لا ينصح بالاستخدام طويل المدى مع الأسبرين. في حالة حدوث كدمات أو نزيف ، توقف عن تناول الدواء واستشر طبيب طفلك.

إلى مقدمي الرعاية الصحية

المخاطر والتوصيات

مراقبةصحة القلب والأوعية الدموية

يتعرض الأطفال المصابون بـ HGPS لخطر الإصابة بالنوبات القلبية والسكتة الدماغية في أي عمر. تشير الملاحظات إلى أن مرض تصلب الشرايين القلبي الوعائي في Progeria يتميز بصلابة الأوعية الدموية التدريجي مع أنماط متغيرة من انسداد الأوعية الدموية ، وخاصةً شرايين الرأس والرقبة. يبدو أن ارتفاع ضغط الدم الصريح أقل شيوعًا من اضطراب ضغط الدم الشديد. يعتبر قياس ضغط الدم (BP) في كل من الذراعين والساقين ، أثناء الراحة في مكان هادئ ، مهمًا بشكل خاص لهذه الفئة من السكان. في حالة انسداد الشريان ، ينخفض ضغط الدم إلى ما بعد التضيق. يتمتع معظم الأطفال الذين يعانون من HGPS بوظيفة البطين الأيسر طبيعية أو مفرطة الديناميكية ، على الرغم من أنهم غالبًا ما يظهرون دليل صدى على وجود خلل في الانبساطي (القلب متصلب ولا يمتلئ بالدم بشكل مناسب) بدءًا من الطفولة المبكرة ويتطور مع تقدم العمر.

غالبًا ما يكون الاختبار السنوي هو أفضل طريقة لاكتشاف أي تغييرات مهمة في صحة القلب ، وخاصة لجميع الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة مع أو بدون أمراض القلب والأوعية الدموية المحددة. يجب مراعاة الاختبارات التالية لجميع مرضى HGPS:

- زيارة طب القلب مع الفحص البدني ، بما في ذلك الانتباه إلى النبضات وضغط الدم اليدوي بأربعة أطرافبالحجم المناسب لقياس ضغط الدم

- مخطط صدى القلب - بما في ذلك التقييم التشريحي مع الانتباه إلى مجرى التدفق البطيني الأيسر ، ووجود تكلس ، تدرجات الصمامات ، أنسجة دوبلر، وحجم ووظيفة البطينين
- مخطط كهربائي للقلب - الانتباه إلى النتائج بما في ذلك تضخم الأذين ، تضخم البطين ، نقص التروية ، تغيرات موجة ST-T ، تشوهات التوصيل
- الشريان السباتيللموجات فوق الصوتية المزدوجة ، * إذا كانت متوفرة
- سرعة موجة النبض، إذا كانت متوافرة

*لاحظ أن الموجات فوق الصوتية المزدوجة للشريان السباتي متوفرة في بعض المراكز ، ولكن لم يتم إجراؤها بشكل روتيني بعد على مرضى الأطفال. يرجى الرجوع إلى قسم المراجع في هذا الكتيب للحصول على منشورات حول أمراض القلب والأوعية الدموية والاختبار في Progeria للتعرف على استخدام الاختبارات التي لا يتم إجراؤها بشكل روتيني على الأطفال. سرعة موجة النبض السباتي الفخذي متوفرة أيضًا في بعض المراكز ، ولكنها عادة ما تكون اختبارًا خاصًا للبالغين.

علاجات القلب والأوعية الدموية

أظهرت الدراسات التي أجريت على البالغين والأطفال المعرضين لخطر الإصابة بانسداد الشرايين فوائد العلاج بجرعة منخفضة من الأسبرين ، للوقاية من السكتات الدماغية والنوبات القلبية. يجب أخذ جرعة منخفضة من الأسبرين في الاعتبار لجميع الأطفال الذين يعانون من HGPS في أي عمر ، بغض النظر عما إذا كان الطفل قد أظهر أمراض القلب والأوعية الدموية العلنية أو ملامح الدهون غير الطبيعية. قد تساعد الجرعات المنخفضة من الأسبرين في الوقاية من التخثر ، بما في ذلك النوبات الإقفارية العابرة (TIAs) والسكتة الدماغية وقصور الشريان التاجي ، عن طريق تثبيط تراكم الصفائح الدموية. يتم تحديد جرعة الأسبرين حسب وزن المريض ، ويتم تناولها بشكل عام في حدود 2-3 مجم / كجم / يوم ، تعطى مرة واحدة يوميًا أو كل يومين. يتم تعديل الجرعات وفقًا لأشكال الجرعات المتاحة (على سبيل المثال ، قرص ربع أو نصف أو قرص كامل [قرص 81 مجم متوفر بشكل قياسي في الولايات المتحدة]) وتعديله مع دليل على وجود كدمات. غالبًا ما تصبح الصفائح الدموية "أكثر لزوجة" (أي في حين أن هذه التوصيات هي مبادئ توجيهية ، إلا أن الأفراد في كثير من الأحيان هناك ضرورة لإجراء تعديلات في جرعات الأسبرين بناءً على المقرر السريري.

بمجرد أن تظهر على الطفل علامات أو أعراض تدهور الأوعية الدموية ، بما في ذلك ارتفاع ضغط الدم ،النوبة الإقفارية العابرة ، السكتات الدماغية ، النوبات ، الذبحة الصدرية ، ضيق التنفس عند المجهود ، فشل القلب ، أو في ما يتعلق بنتائج مخطط صدى القلب / مخطط صدى القلب ، قد يكون هناك ما يبرر مستوى أعلى من التدخل. أي عارض يتفاقم مع النشاط ويختفي مع الراحة هو مدعاة للقلق. يمكن وصف الأدوية الخافضة للضغط أو قصور القلب ومضادات التخثر والأدوية الأخرى. يجب تحديد جرعات جميع الأدوية حسب الوزن ،

5. صحة القلب وطب القلب

ويتم تعديلها بعناية وفقًا للسمية المصاحبة (الآثار الجانبية السلبية) والفعالية (الفعالية). في حين يتم النظر في التدخلات الجراحية بحذر شديد في مرضى HGPS ، فقد تم استخدام التدخلات القلبية القائمة على القسطرة التي تم تطويرها مؤخرًا لمرض الصمام. لم يتم بعد تحديد الفائدة قصيرة وطويلة الأجل لهذه الأنواع من تدخلات السيرة الذاتية لدى الأفراد المصابين بـ HGPS ، ويجب على الأطباء النظر في المخاطر والفوائد المحتملة لكل مريض.

> النظر فياستخدام الأسبرين

نادرا ما يسبب الأسبرين انزعاج في المعدة. إذا تم الكشف عن نزيف أو كدمات مفرطة ، توقف عن العلاج بالأسبرين واستشر طبيبك.

> متلازمة راي

هناك ارتباط ضعيف بين استخدام الأسبرين أثناء الإصابة بالحماق (جدري الماء) والكبد الدهني مع اعتلال الدماغ (متلازمة راي) عند الأطفال دون سن 15 عامًا. يعد خطر الإصابة بمتلازمة راي ضئيلًا للغاية مقارنة بالفائدة المحتملة للعلاج بجرعة منخفضة من الأسبرين لدى الأفراد المصابين بـ HGPS ، نظرًا لزيادة مخاطر الإصابة بأزمات القلب والأوعية الدموية في هذه المجموعة.

6.صحة الدماغ / طب الأعصاب / السكتات الدماغية

السكتات الدماغية والنوبات الإقفارية العابرة
الأسبرين لمنع السكتة الدماغية والصداع
النوبات
التخدير
توصيات التصوير
ظروف خاصة: السفر وشرب السوائل

شرب السوائلالجيد مهم جدًا في حالة البروجيريا لتجنب انخفاض تدفق الدم إلى الدماغ والقلب. عند القيام برحلة طويلة ، خاصة عندما تكون على متن طائرة ، شجع طفلك على شرب المزيد من السوائل.

لمحة عامة عن أمراض الأوعية الدموية العصبية في بروجيريا

السكتات الدماغية من مرض الأوعية الدموية الدماغية هي مشاكل شائعة في البروجيريا. تحدث السكتات الدماغية عندما تمنع الشرايين الضيقة الدم المؤكسج من الوصول إلى أنسجة المخ. على الرغم من أن الأطفال لا يموتون عادة من السكتات الدماغية ، إلا أن السكتات الدماغية يمكن أن تسبب مشاكل طبية خطيرة تغير الحياة وتشكل تحديات جسدية. النوبة الإقفارية العابرة ، تشبه "السكتة الدماغية الصغيرة" ولكن الأعراض مؤقتة فقط.

إلى العائلات

المخاطروالتوصيات

السكتات الدماغية والنوبات الإقفارية العابرة (TIAs)

تعتبر السكتات الدماغية والنوبات الإقفارية العابرة (TIAs) من المخاطر المتزايدة للأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة. تشمل علامات وأعراض السكتة الدماغية أو النوبة الإقفارية العابرة ضعف الذراع أو الساق أو جانب واحد من الجسم ، وصعوبة في الكلام ، وفقدان الرؤية و / أو الارتباك. إذا كان طفلك يعاني من أعراض السكتة الدماغية أو النوبة الإقفارية العابرة ،

اتصل بسيارة إسعاف أو اصطحبه إلى قسم الطوارئ على الفور. قد يوصي موفر الرعاية الصحية الخاص بك بإجراء فحص CT (التصوير المقطعي المحوسب) أو التصوير بالرنين المغناطيسي للدماغ. قد تظهر هذه الاختبارات ما إذا كان هناك إصابة في الدماغ بسبب نقص تدفق الدم.

الأسبرين لمنع السكتة الدماغية

بناءً على توصية طبيب طفلك و / أو طبيب الأعصاب ، قد يتم وصف جرعة منخفضة من علاج الأسبرين للمساعدة في منع السكتات الدماغية في المستقبل. يجب دائمًا اتخاذ قرار بدء تناول الأسبرين و / أو إضافة نوع آخر من الأدوية إلى الأسبرين من خلال التحدث إلى الفريق الطبي و / أو استشارة طبيب أعصاب لتوجيه الرعاية المناسبة. سلامة العديد من هذه الأدوية والمبادئ التوجيهية للاستخدام ليست راسخة في مرضى الأطفال ، وبالتالي ، هناك حاجة إلى التقييم الدقيق والمراقبة المستمرة. عند تناول جرعة منخفضة من الأسبرين بشكل روتيني ، تتساءل العائلات عما إذا كان بإمكان الأطفال أيضًا تناول أدوية أخرى مضادة للالتهابات مثل الإيبوبروفين والنابروكسين لعلاج الصداع أو آلام الجسم. هذه الأدوية ، المعروفة باسم مضادات الالتهاب غير الستيرويدية ، لها تأثير إضافي على تأثير الأسبرين على تخثر الدم. على العموم، لا بأس بالاستخدام قصير المدى لمضادات الالتهاب غير الستيرويدية جنبًا إلى جنب مع جرعة منخفضة من الأسبرين ، ولكن لا يُنصح باستخدامها على المدى الطويل بالتزامن مع الأسبرين. في حالة حدوث كدمات أو نزيف ، أوقف مضادات الالتهاب غير الستيروئيدية واستشر طبيب طفلك.من الجيد تناول عقار الاسيتامينوفين (على سبيل المثال ، تايلينول)و للألم تناول جرعة منخفضة من الأسبرين.

الصداع

كثيرًا ما يُلاحَظ الصداع عند الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة. يمكن أن يحدث الصداع لمرة واحدة ، أو يحدث بشكل متكرر. قد يكون الصداع موضعيًا (ألم في مكان واحد) أو قد يشكو طفلك من ألم في مناطق متعددة من الرأس والوجه. يعاني بعض الأطفال من الصداع المرتبط بمحفزات معروفة مثل بعض الأطعمة والمشروبات وقلة النوم والصيام. أكثر مسببات الأطعمة والمشروبات شيوعًا هي الشوكولاتة والجبن والمكسرات والمحار والطعام الصيني (الذي يحتوي عادةً على الغلوتامات أحادية الصوديوم [MSG]) والسكر والكافيين والكحول. في حالة حدوث صداع ، قد تساعد الراحة في بيئة هادئة ومظلمة ، جنبًا إلى جنب مع شرب السوائل وتناول عقار الاسيتامينوفين (على سبيل المثال ، تايلينول). راجع مقدم الرعاية الصحية في حالة صداع شديد لا يزول.

النوبات

النوبات هي اضطرابات مؤقتة وجيزة داخل النظام الكهربائي في الدماغ. أكثر النوبات التي يمكن التعرف عليها بسهولة تتضمن حركات اهتزاز في الجسم وفترة انخفاض في الوعي. قد تؤثر أشكال النوبات الأخرى الأقل وضوحًا على وعي الشخص أو التحكم في العضلات أو الإدراك الحسي.

في كثير من الأحيان ، سيُطلب من أفراد الأسرة الذين يشهدون نوبة تسجيل تفاصيل مثل الوقت من اليوم الذي تحدث فيه النوبة ، ومدة استمرارها ، وأجزاء الجسم المتأثرة ، والوعي العقلي للطفل قبلها وبعدها مباشرة. يمكن أن تكون هذه المعلومات مفيدة جدًا لتحديد نوع النوبة الحالية.

قد يوصي الأطباء بإجراء مخطط كهربية الدماغ (EEG) ، وهو اختبار يتم فيه توصيل أسلاك قطب كهربائي صغيرة بالرأس من أجل تسجيل موجات الدماغ. يمكن أن يُظهر مخطط كهربية الدماغ أحيانًا تغييرات في النشاط الكهربائي للدماغ. لا يستبعد مخطط كهربية الدماغ الطبيعي تشخيص النوبة ، وقد يحتاج المرضى إلى مراقبة إضافية كجزء من التقييم. إذا كان مخطط كهربية الدماغ غير طبيعي ، فيمكن استخدام النتائج لتحديد ما إذا كانت الأدوية ضرورية لمنع النوبات المستقبلية ، وإذا كان الأمر كذلك ، فقد توجه اختيار الدواء.

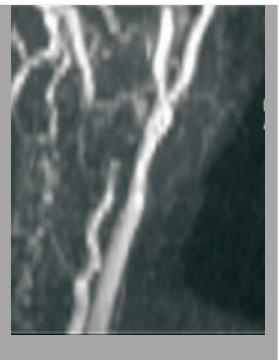
يعاني بعض الأطفال من نوبات نتيجة النوبة الإقفارية العابرة أو السكتة الدماغية. حتى إذا كنت تشعر بالخوف ، فمن المهم أن تظل هادئًا وأن تبقى مع طفلك حتى تتوقف النوبة. لاحظ متى يبدأ ويتوقف وأي أجزاء من الجسم متورطة. إذا كان طفلك جالسًا أو واقفًا ، فريحه برفق أولها على الأرض والحفاظ على الرأس من السقوط إلى الوراء. من المهم عدم محاولة فتح الفم أو وضع أي شيء بين الأسنان. لا تحاول وقف الحركات أو "الاهتزاز"لطفلك. أثناء النوبة ، قد يفقد طفلك السيطرة على وظيفة الأمعاء أو المثانة. بعد النوبة ، قد يكون مرهقًا أكثر أو يعاني من الصداع أو الوجع. اتصل بسيارة إسعاف أو اتصل بالطبيب إذا استمرت النوبة في أي وقت (أكثر من 5 دقائق) ، إذا كان هناك تغير في لون الجلد ، و / أو إذا كان طفلك يعاني من صعوبة في التنفس. من الشائع أن يشعر الأطفال بالنعاس بعد النوبة. اتصل بالطبيب إذا كانت النوبة حدثًا جديدًا للطفل ، أو إذا تعذر إيقاظه بالكامل بعد 10-15 دقيقة ، أو إذا كانت هناك أية مخاوف إضافية.

إلى مقدمي الرعاية الصحية

المخاطروالتوصيات

السكتات الدماغية والنوبات الإقفارية العابرة (TIAs)

السكتات الدماغية وأمراض الأوعية الدموية الدماغية هي الأسباب الرئيسية للاعتلال لدى الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة. عادة ما تكون هذه جلطة. أقرب معدل تم نشره لحدوث السكتة الدماغية هو في سن 4 سنوات. في بعض الحالات ، تكون النوبات هي أعراض السكتة الدماغية.



التصوير بالرنين المغناطيسي لطفل يبلغ من العمر 5 سنوات يظهر انسدادًا كاملاً في تدفق الدم في أحد الشرايين السباتية بالرقبة

في محاولة لتقديم بعض القرائن في زيادة القابلية للإصابة بالسكتات الدماغية ، تمت دراسة سلسلة من الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة لتقييم أنواع التغيرات التي تحدث في الأوعية الدموية للرأس والرقبة مع زيادة عمر. النتيجة الأكثر شيوعًا هي تضيق الشرايين السباتية الداخلية. يتباطأ تدفق الدم بسبب التضيق ، ويمكن أن يكون تكوين اللويحات سبب لحدوث الجلطة. في محاولة للتعويض عن انخفاض تدفق الدم ، تشكل الدورة الدموية الدماغية أوعية جانبية لمحاولة إمداد مناطق الدماغ بالأكسجين التي كانت تخدمها الشرايين الضيقة. ومع ذلك ، فإن هذه الأوعية الدموية الجديدة أصغر حجمًا وأكثر هشاشة من الأوعية الدموية الطبيعية ، وهي عرضة للتغييرات في ضغط الدم والماء.

في الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة ، غالبًا ما تكون السكتة الدماغية أو النوبة الإقفارية العابرة هي أول أعراض المرض الوعائي الدماغي. بحلول الوقت الذي كان فيه الأطفال يظهرون أعراض عصبية من السكتة الدماغية ، غالبًا ما يكون هناك دليل على التصوير بالرنين المغناطيسي لما يسمى بالسكتات الدماغية "الصامتة" التي حدثت في الماضي. السكتات الدماغية الصامتة هي تلك التي تحدث في مناطق الدماغ والتي قد لا تسبب أي أعراض سريرية ، ولكن بمرور الوقت قد تتراكم وتسبب أعراضًا دائمة. في حالة حدوث سكتة دماغية مصحوبة بأعراض سريرية جديدة ، فإن إدارة ضغط الدم أمر حتمي. في حالة الإصابة بسكتة دماغية أكبر ، غالبًا ما تتم الإشارة إلى المراقبة في وحدة العناية المركزة حتى تستقر حالة الطفل. غالبًا ما يتم النظر في العلاجات الدوائية مثل مضادات التخثر في ذلك الوقت.

الأسبرين لمنع السكتة الدماغية

غالبًا ما يتم إعطاء الأدوية مثل العوامل المضادة للصفيحات (مثل الأسبرين) للوقاية من السكتات الدماغية المستقبلية، خاصة في المناطق التي يوجد بها بعض التضييق من الأوعية الدموية أو انسداد جزئي. قد يتم تناول جرعة منخفضة من الأسبرين ليساعد في الوقاية من الأحداث الخثارية ، بما في ذلك النوبات الإقفارية العابرة (TIAs) والسكتة الدماغية وقصور الشريان التاجي عن طريق تثبيط تراكم الصفائح الدموية. يتم تحديد جرعة الأسبرين حسب وزن المريض ، ويتم تناولها بشكل عام في حدود 2-3 مجم / كجم / يوم ، تعطى مرة واحدة يوميًا أو كل يومين. يتم تعديل الجرعات وفقًا لأشكال الجرعات المتاحة (على سبيل المثال ،قرص ربع أو نصف أو كامل [قرص 81 mg متوفر بشكل قياسي في الولايات المتحدة])وتعديلها بدليل على وجود كدمات أو نزيف.

الصداع

كثيرًا ما يُلاحَظ الصداع عند الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة. من المحتمل أن يكون هذا جزئيًا على الأقل بسبب بعض التغييرات في الأوعية الدموية التي لوحظت. يمكن أن يكون الصداع منعزلاً أو متكررًا بطبيعته ، ويمكن أن يكون موضعيًا في منطقة واحدة أو أكثر من الرأس والوجه. الأسباب الدقيقة للصداع غير مفهومة تمامًا.

النوبات

الوظيفة العصبية في Progeria طبيعية. يمكن أن تحدث النوبات في بعض الأحيان بسبب مرض الأوعية الدموية الدماغية الكامن. يجب تقييم النوبات وعلاجها وفقًا للإرشادات المعتادة لمرضى الأطفال.

توصيات التصوير

يوصى بأن يخضع الأطفال المصابون بمرض الشيخوخة المبكرة للتصوير بالرنين المغناطيسي (MRI) للدماغ ، وتصوير الأوعية بالرنين المغناطيسي (MRA) للشرايين الرئيسية في المخ والرقبة لتحديد وجود تضيق الشرايين والسكتة الدماغية سنويًا. في الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة ، غالبًا ما تكون السكتات الدماغية صامتة سريريًا ويكون التعرف على احتشاء غير متوقع. قد يحدد MRA الخاص بالرقبة مناطق تضيق أو انسداد الأوعية الدموية الأربعة الرئيسية داخل الرقبة التي تغذي الدماغ ، وكذلك تحديد الأوعية "الجانبية" الجديدة التي تكونت من أجل إمداد الدماغ بشكل كافٍ. بالإضافة إلى ذلك ، قد يحدد MRA للدماغ أيضًا الأوعية الصغيرة غير الطبيعية على طول سطح الدماغ والتي تتشكل استجابةً لتضيق الشرايين وتوفير مسارات بديلة لتدفق الدم

ونضح الدماغ. توفر هذه الفحوصات بيانات قابلة للتنفيذ ، حيث يساعد وجود الأوعية الضيقة أو الجانبيـة في تحديد الأطفال الذين يمكنهم الاستفادة القصوى من الأسبرين اليومي والاهتمام الدقيق بشرب السوائل المناسب.

التخدير

سيحتاج العديد من الأطفـال الصـغار إلى التخـدير من أجـل الحصـول على دراسـات التصـويرمن الـدماغ أو الجسم. سيحتاج الأطفال المصابون بالشـيخوخة المبكـرة والمعـروف عن إصـابتهم باضـطرابات في القلب والأوعية الدمويـة أو ضـغط الـدم إلى عنايـة خاصـة عنـد الخضـوع للتخـدير. يقيم مقـدم الخدمـة الصـحية الوضع ويتواصل مسبقا مع طبيب التخدير لمناقشـة خطـط إدارة السـوائل وضـغط الـدم. انظـرإلى إدارة مجرى الهواء / التخدير، الفصل 8 للحصول على توصيات إضافية.

ظروف خاصة: السفر ، وشرب السوائل

غالبًا ما يحدث الظهور المفاجئ للأعراض العصبية من خلال الأنشطة التي تشمل التنفس الزائد (فـرط التنفس) ، أو انخفاض ضغط الدم ، أو الجفاف. لهذه الأسباب ، من المهم جدًا أن يقـوم الأطفـال بشرب السوائل في جميع الأوقات. هذا مهم بشكل خاص خلال أوقات المرض و / أو السـفر. يجب على الأطفال الذين يخططـون للسـفر زيـادة كميـة السـوائل الـتي يتناولونهـا في خلال 24-48 سـاعة قبـل بـدء الرحلة. كتقدير تقريبي ، يبلغ الحد الأدنى لمتطلبات السوائل حوالي لتر واحد يوميًا ، مع هدف أقـرب إلى 1.5 لتر.

7. رعاية الطوارئ / العناية الحرجة

حالات طوارئ طبية خطيرة

واعتبارات أخرى

قد يكون الوصول إلى الأوعية الدموية صعبًا عند الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة. قد يظهر الوريد بارزًا ، ولكنه يكون غير مرن ويصعب الوصول إليه.

ملخص رعاية الطوارئ / الرعاية الحرجة

- يتعرض الأطفال المصابون بمرض الشيخوخة المبكرة لخطر متزايد للإصابة بحالة طارئة من نوع "البالغين" مثل ألم الصدر (الذبحة الصدرية) أو النوبة القلبية أو السكتة الدماغية.
- ومع ذلك ، يمكن أن يعاني الأطفال المصابون بمرض الشيخوخة المبكرة أيضًا من حالات الطوارئ الشائعة مثل كسور العظام أو إصابات الرأس أو التمزقات.

إلى العائلات

المخاطر والتوصيات

- يعاني العديد من الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة من كدمات كبيرة لفترة طويلة فترات من الوقت حتى بعد حادث بسيط ، وخاصة على الرأس.
- بسبب نقص الدهون تحت الجلد ، يصعب سحب الدم من عروق الأطفال، ولكن يحاول مقدم الرعاية الصحية سحب الدم أو وضع قسطرة في الوريد (IV).
- تعرف على علامات وأعراض النوبة القلبية أو السكتة الدماغية لمساعدتك في التعرف على ما إذا كان طفلك يعاني من حالة طوارئ حقيقية.
- أعراض الذبحة القلبية: الضغط على الألم أو الضغط في الصدر ، والألم يشع أسفل الذراع أو في الفك ، ضيق في التنفس ، دوار
- أعراض السكتة الدماغية: خدر مفاجئ أو ضعف في الوجه والذراع أو الساق ، وعدم القدرة على الكلام أو تداخل الكلام ، وصداع شديد دون سبب معروف

إلى مقدمي الرعاية الصحية

المخاطر والتوصيات

حالات طوارئ طبية خطيرة

يتعرض الأطفال المصابون بالشيخوخة المبكرة لخطر متزايد من حالات مثل الذبحة الصدرية ، عدم انتظام ضربات القلب ، احتشاء عضلة القلب ، النوبات الإقفارية العابرة (TIAs) ، والسكتات الدماغية. يجب أن يُفترض أن الطفل المصاب بمرض الشيخوخة المبكرة والذي يعاني من ألم أو ضغط في الصدر مصاب بمرض نقص تروية القلب إلى حين إثبات العكس. العلاج داعم إلى حد كبير ، بما في ذلك الأكسجين الإضافي والإعطاء الدقيق للسوائل الوريدية لتصحيح نقص حجم الدم ، إن وجد. إذا كان الطفل لا يتناول الأسبرين الوقائي في الأساس ، فيجب تشجيعه على مضغ نصف قرص أسبرين واحد للأطفال (40.5 مجم -81 مجم). بشكل عام ، تجنب الأدوية مثل النترات التي يمكن أن تؤدي إلى انخفاض حاد في ضغط الدم ، بسبب خطر الإصابة بسكتة دماغية. يعالج الألم والقلق حسب الحاجة للتخفيف من آثار تسرع القلب على متطلبات الأكسجين لعضلة القلب. في حالة تطور عدم انتظام ضربات القلب ، يوصى باستخدام خوارزميات قياسية لدعم الحياة المتقدم للأطفال (PALS).

يمكن أن يكون المرض الوعائي الدماغي في البروجيريا مهمًا. قد يشير تاريخ النوبات أو الصداع الشديد أو الضعف في جانب واحد إلى نوبة إقفارية عابرة سابقة أو سكتة دماغية صغيرة. عند العديد من الأطفال الذين يعانون من البروجيريا قد تم العثور على السكتة الدماغية المعترف بها سريريًا بواسطة التصوير بالرنين المغناطيسي كدليل على السكتات الدماغية "الصامتة" السابقة. تعتبر إدارة TIA أو السكتة الدماغية داعمة إلى حد كبير ، مثل الأكسجين الإضافي والسوائل الوريدية لتحسين حالة شرب السوائل. إذا كان الطفل يعاني من ارتفاع ضغط الدم ، فتجنب الانخفاض السريع في ضغط الدم لأن هذا قد يؤدي إلى تفاقم نقص التروية الدماغي. يتم علاج النوبات وفقًا للإرشادات المعتادة لمرضى الأطفال.

اعتبارات أخرى

تشمل الاعتبارات الأخرى للأطفال الذين يعانون من Progeria الذين يعانون من حالات طبية طارئة ما يلي:

- الوصول الأوعية الدموية:بالرغم من أنالأوردة المحيطية قد تظهر بارزة بسبب ندرة الدهون تحت الجلد ، وعادة ما تكون الأوعية أقل مرونة وأصعب في إدخال القنية أكثر مما تبدو عليه.
- الصدمات : أطفال البروجيريا قد يتعرضون لكدمات كبيرة - التي قد تبقى لفترات طويلة من الوقت، حتى عند الصدمات الصغيرة.

7.3 حالات الطوارئ / الرعاية الحرجة

الأورام الدموية الكبيرة في فروة الرأس ليست شائعة ، خاصة إذا كان الطفل يأخذ الأسبرين الوقائي. يبدو أن الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة يكونون أكثر عرضة للإصابة بأورام دموية تحت الجافية بعد صدمة طفيفة نسبيًا في الرأس.

- أعراض المفاصل:آلام المفاصل هي شكوى شائعة لدى الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة ،خاصة في الوركين والركبتين. يمكن التعامل مع معظم أعراض المفاصل بالمسكنات التي لا تستلزم وصفة طبية ؛ يجب أن يؤدي الألم الأكثر خطورة إلى الإحالة إلى أخصائي تقويم العظام بسبب زيادة خطر حدوث خلع أو خلع مفصل الورك. يجب تقييم آلام الورك المستمرة بسبب خطر الإصابة بنخر الأوعية الدموية في رأس الفخذ (AVN). للحصول على إرشادات إضافية حول خلع المفاصل ، راجع قسم العظام / جراحة العظام ، الفصل 13.

2. 8.إدارة مجرى الهواء / التخدير

تحديات مجرى الهواء في البروجيريا

إدارة مجرى الهواء والتخدير والتسكين

الأطفال المصابون بامرض الشيخوخة المبكرة أكثر عرضة للإصابة بمضاعفات أثناء التخديروالتسكين بسبب صغر حجمها وخطر الإصابة بنوبة قلبية. يجب مراعاة الاعتبارات الخاصة عندما وإذا كان طفلك بحاجة لعملية جراحية.

إلى العائلات

المخاطروالتوصيات

- الأطفال المصابون بالشيخوخة المبكرة لديهم أفواه وفكين صغيرة يجب أخذها في الاعتبار إذا احتاجوا إلى تخدير أو تسكين لإجراء عملية جراحية أو إجراء طبيّ.
- تحدث مع طبيب التخدير وطبيب طفلك إذا كانت لديك أية مخاوف.
- شارك هذا القسم من كتيب البروجيريا مع فريق الرعاية الصحية لطفلك.

إلى مقدمي الرعاية الصحية

المخاطروالتوصيات

ميزات التحدي لمجرى الهواء في حالات البروجيريا

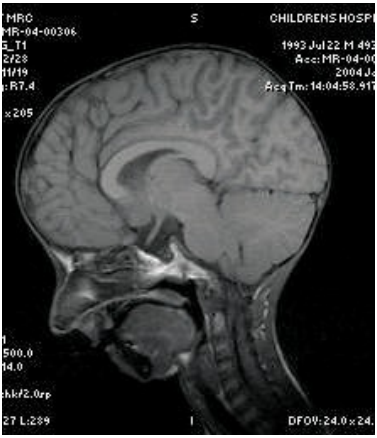
عززت التحسينات في ممارسة تخدير الأطفال من سلامة التخدير والتخدير العام لأغراض التشخيص

8.2 إدارة مجرى الهواء / التخدير

والإجراءات التدخلية أو الجراحية عند الأطفال. الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة ،ومع ذلك ، هم أكثر عرضة لخطر حدوث مضاعفات أثناء التخدير أو التسكين ، المرتبطة بتشريح مجرى الهواء الصعب وكذلك باحتمالية حدوث أزمات قلبية وعائية. حتى طبيب تخدير الأطفال المتمرس قد يفعل ذلك في حال لم تتح له الفرصة لرعاية طفل مصاب بمرض الشيخوخة المبكرة ، لذلك هذا القسم يناقش الاعتبارات الخاصة بالتخدير وإدارة مجرى الهواء.

تشمل ميزات مجرى الهواء النموذجية للأطفال المصابين بمتلازمة بروجيريا ما يلي:

- نقص تصبغ في الفك السفلي
- صغر الفك و / أو رجوع الفك
- فتحة فم صغيرة
- الأسنان غير الطبيعية (الاندفاع المتأخر ، أو مزدحم)
- حنك عالي القوس
- انخفاض مرونة الرقبة والمفاصل الصدغية الفكية
- تقلصات الهيكل العظمي وانخفاض حركة الرقبة
- نقص الدهون تحت الجلد
- ضيق الأنف والشقوق الصغيرة



Retrognathia في البروجيريا: كن مستعدًا لاستخدام معدات أصغر من المتوقع وحجم الأنبوب الرغامي

إدارة مجرى الهواء

قد تتسبب السمات الفيزيائية المرتبطة بـ Progeria في صعوبة في وضع المريض وختم قناع التهوية وتصور الحنجرة. على هذا النحو ، يجب أن يكون الطبيب مستعدًا لاستخدام تقنيات مجرى الهواء الصعب ، بما في ذلك الممرات الهوائية فوق المزمار (SGAs) وتقنيات التنبيب الليفي. للأطفال الذين لا يمكن تصويرهم مباشرة التصوير (تنظير الحنجرة) ، قد يكون التنبيب الليفي البصري ضروريًا. بالنسبة لمعظم الاختبارات التشخيصية والجراحة البسيطة ، إذا كان من الممكن تنفيذ الإجراء بأمان دون التنبيب الرغامي ، فيجب مراعاة استخدام قناع التهوية أو جهاز SGA. ومع ذلك ، فإن الاستخدام لهذه التقنية

يتطلب إجراء التخدير الإجرائي بدون مجرى هوائي آمن بعناية من قبل الأطباء ذوي الخبرة في إدارة مجرى الهواء بسبب خطر الانسداد عند استخدام الأدوية المهدئة.

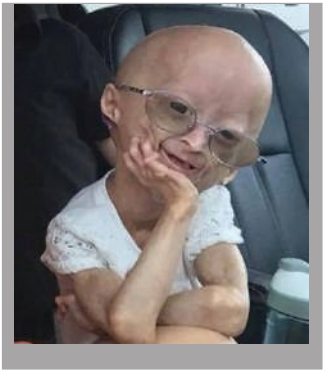
قد يكون التنبيب الأنفي صعبًا بسبب الفتحات الصغيرة وزاوية المزمار غير العادية. الأطفال المصابون بالشيخوخة المبكرة أصغر نسبيًا بالنسبة للعمرمن أقرانهم في العمر ؛ وبالتالي قد يكون اختيار أحجام معدات مجرى الهواء أكثر دقة إذا كان يعتمد على الطول وليس على العمر. علاوة على ذلك ، هناك خطر متزايد من انخفاض حرارة الجسم بسبب تساقط الشعر وندرة الدهون تحت الجلد.

التخدير والتسكين

أثناء التسكين أو التخدير ، يجب أن يكون مقدم الخدمة على دراية بأمراض القلب والأوعية الدموية والدماغية التي تميز Progeria. معظم الأطفال الصغار الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة لديهم تخطيط قلب طبيعي وتخطيط صدى القلب. مع تقدم المرض ، قد يصابون بارتفاع ضغط الدم الجهازي ، وتضخم البطين الأيسر ، وتشوهات الصمام التاجي أو الأورطي. لسوء الحظ ، قد لا تكون الدراسات مثل اختبارات الإجهاد مفيدة للتنبؤ بمخاطر الأحداث أثناء الجراحة.

هناك اعتلال الأوعية التاجية والدماغ المرتبط بنتائج Progeria في فقدان مرونة الأوعية الدموية وزيادة خطر حدوث أحداث إقفارية قلبية أو دماغية أثناء حالات نقص حجم الدم أو نقص تدفق الدم. يجب أن يشرب الأطفال السوائل جيدًا قبل وبعد الإجراءات المخططة ، ويجب تجنب الأدوية أو عوامل التخدير التي قد تزيد من استهلاك الأكسجين في عضلة القلب أو تؤدي إلى انخفاض ضغط الدم. يُنصح العديد من الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة بتناول الأسبرين الوقائي. يجب مناقشة مخاطر وفوائد إيقاف العلاج بالأسبرين قبل الجراحة المخطط لها مع الجراح و / أو طبيب القلب و / أو طبيب الأعصاب المشارك في رعاية المريض.

9. العناية بالعيون / طب وجراحة العيون



نظرة عامة على ميزات العينفي البروجيريا
مخاطر وتوصيات للأسرة
توصيات لأخصائي العناية بالعيون

النوم بعيون مفتوحة قليلاً يمكن أن يسبب "جفاف العين". يقلل الحفاظ على رطوبة العين من فرص الإصابة بالتهاب القرنية.

نظرة عامة على ميزات العين في الروجيريا

معظم الأطفال المصابون بمرض الشيخوخة المبكرة يعانون من مشاكل العين التالية:

- تنفتح العيون قليلاً عند النوم ، ويرجع ذلك على الأرجح إلى الجلد المشدود ونقص الدهون تحت الجلد
- تمزق العيون بشكل متكرر ، وهو على الأرجح رد فعل على "جفاف العين"ناتج عن شد الجلد وندرة الدهون في مقلة العين
- لا توجد حواجب و والرموش قليلة ، مما قد يقلل من الحماية من الغبار والمهيجات الأخرى
- رهاب الضوء ، وهو الحساسية المفرطة للضوء والنفور منه كضوء الشمس أو الأماكن المضاءة جيدًا

إلى العائلات

المخاطر والتوصيات

يوصى بفحص العين في وقت التشخيص ثم سنويًا. إذا تم الكشف عن مرض في العين ، فقد يحتاج طفلك إلى مزيد من فحوصات العين المتكررة.

قد يكون هناك خطر متزايد للحاجة إلى النظارات ، بنفس القدر (ولكن ليس للجميع) كالأطفال الذين يرتدون النظارات من أجل طول النظر، لكن أسباب مشاكل العين ليست واضحة تمامًا

من المهم دمج فحوصات العين السنوية من قبل طبيب عيون مؤهل في النظام الصحي للأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة ، وأن ترى طبيب عيون إذا ظهرت أي أسئلة حول صحة العين.

> عين جافة

يزيد جفاف العين من خطر الإصابة بالتهاب القرنية والتهابات القرنية. يُنظر إلى هذا على أنه غشاوة في العين ويبدأ صغيرًا جدًا ولكن يمكن أن ينمو مع مرور الوقت ويحجب الرؤية. هذا حدث خطير ويحتاج إلى اهتمام فوري من قبل طبيب عيون لتقليل خطر الإصابة بالتهاب القرنية ، حافظ على رطوبة العينين.

في ما يلي بعض الاستراتيجيات التي قد يوصي بها طبيب العيون:

- استخدم الدموع الاصطناعية عدة مرات في اليوم. الدموع الاصطناعية متاحة بدون وصفة طبية في أي صيدلية. ومع ذلك ، إذا كنت تستخدمأكثر من 4 مرات في اليوم ، يجب عليك استخدام الدموع الاصطناعيةخالية من المواد الحافظة. تأتي الدموع الاصطناعية الخالية من المواد الحافظة بشكل فردي على شكلقوارير يجب استخدامها خلال يوم واحد بمجرد فتحها.
- في الليل ، يمكن وضع مرهم ترطيب في العين لترطيبهاوحماية الفتحة.
- يمكن استخدام الشريط اللاصق الجلدي لإغلاق الجفون برفق في الليل.

> رهاب الضياء

لا يحتاج معظم الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة إلى علاج خاص لخوفهم من الضوء الخفيف. ومع ذلك ، إذا لزم الأمر ، فإن النظارات الشمسية أو المشابك الداكنة للنظارات الطبية أو العدسات التي تغمق في الضوء الساطع يمكن أن تساعد جميعها في الحساسية للضوء الساطع.

إلى مقدمي الرعاية الصحية

المخاطر والتوصيات

> نتائج طب العيون النموذجية

- التعرض للضوء
- اعتلال القرنية
- تندب القرنية
- الظفرة
- نقص في شعر الجبين
- Madarosis
- لاغوفثالوس
- مد البصر الخفيف إلى المتوسط
- قصور تكيفي
- يؤدي انخفاض الدهون المدارية إلى "مدارات ضحلة"

9.3 العناية بالعيون / طب العيون

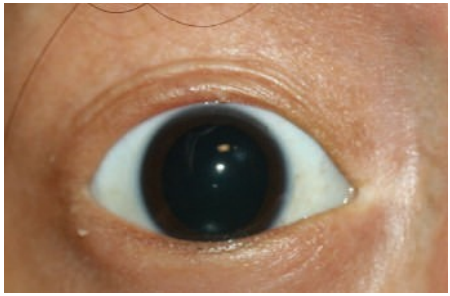
يعاني معظم مرضى الشيخوخة المبكرة من مرض سطح العين نتيجة التعرض لاعتلال القرنية. يمكن أن يصابوا برهاب الضوء ، وعدم الراحة ، وانخفاض الرؤية. يوصى بالإدارة الشديدة لأمراض سطح العين باستخدام النظارات الشمسية ، والدموع الاصطناعية ، ورصيف الرضفة الشريطية في الليل ، واستخدام سدادات دقيقة. يوصى بتشحيم سطح العين بالدموع الاصطناعية. المرضى الذين يعانون من Progeria أبلغوا أيضًا عن ارتياح كبير باستخدام قطرات مصل الحبل السري ؛ ومع ذلك ، فهذه ليست متوفرة تجاريًا في العديد من البلدان ، بما في ذلك الولايات المتحدة. في الحالات الشديدة يمكن للمرء أن يفكر في الرضف الصدغي واستخدام العدسات الصلبة.يجب موازنة الفوائد المحتملة من الإدارة الجراحية لمرض سطح العين مع عناية مقابل مخاطر التخدير.

يعاني معظم مرضى البروجيريا من مد البصر الخفيف إلى المتوسط، بالإضافة إلى انخفاض . من المستحسن تقييم حدة البصر عن قرب ، وكذلك تنظير الشبكية الديناميكي ، وإذا تم تقليلها ، ففكر في وصف النظارات لمعالجة الخطأ الانكساري وتقليل التكيف.

لم يتم العثور في مرضى البروجيريا على تطوير الجلوكوما ،إعتام عدسة العين ، أو تنكس الشبكية التي ترتبط عادة بالشيخوخة الطبيعية.

يوصى بإجراء تقييم شامل للعين في وقت التشخيص وبعد ذلك سنويًا. في حالة وجود مرض القرنية ، فقد تكون هناك حاجة إلى مزيد من المتابعة المتكررة.

الشكل 1. لاحظ قلة شعر الحاجب.



الشكل 2. Madarosis أسوأ بالنسبة للجفن العلوي من الجفن السفلي

الشكل 3. تندب القرنية السفلي من التعرض لاعتلال القرنية

الشكل 4. الظفرة العدوانية التي تنطوي على المحور البصري

10.السمع / السمعيات

الأذن الخارجية للطفل مع بروجيريا
الاختبار السلوكي لتقييم حدود السمع
الفيزيولوجيا الكهربية الموضوعية واختبارات الوظيفة السمعية
ملخص

غالبًا ما يصاب الأطفال المصابون بالشيخوخة المبكرة بفقدان سمع توصيلي منخفض التردد. بشكل عام ، لا يؤدي هذا إلى ضعف وظيفي ، ولكن يوصى بالجلوس في مقدمة الفصل.

لمحة عامة عن الأذن وعلم السمع لدى الطفل المصاب بالبروجيريا

يصف هذا القسم ملف تعريف السمع النموذجي للأطفال الذين يعانون من Progeria ، بالإضافة إلى دليل للتقييم السمعي واستراتيجيات الإدارة المحتملة.

إلى العائلات

المخاطروالتوصيات

- نظرًا لشكل الأذن وفقدان مرونة الجلد ، يمكن أن تكون الأذن الخارجية حساسة جدًا للضغط.
- أبلغت العائلات عن أن الأطفال الذين يعانون من Progeria غالبًا ما يكون لديهم تراكم الشمع في آذانهم، تحدث إلى مقدم الرعاية الصحية لطفلك حول استخدام المنتجاتلتليين الشمع.
- يعاني الأطفال المصابون بالشيخوخة المبكرة في كثير من الأحيان من ضعف سمع خفيف إلى متوسط والتردد المنخفض. يجب على مقدم الرعاية الصحية لطفلك اختبار سمع طفلك بشكل روتيني وإحالتك إلى أخصائي إذا لزم الأمر.

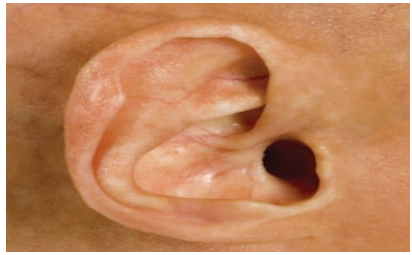
إلى مقدمي الرعاية الصحية

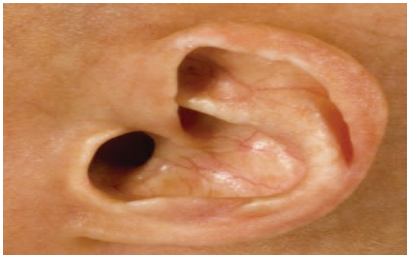
المخاطر والتوصيات

> الأذن الخارجية للطفل مع Progeria

في الأذن النموذجية ، يوجد صيوان الأذن وثلث جانبي قناة الأذن الذي يتكون من غضروف متوافق ، وتسمح الدهون تحت الجلد بمحولات الطاقة (سماعات الأذن) المستخدمة في السلوكية والفسيولوجية الكهربية اختبارات السمع لتناسب بشكل مريح في الأذن. تشكل حالة الأذن الخارجية عند الأطفال المصابين بمتلازمة بروجيريا صعوبة خاصة في إجراء تقييم السمع ، حيث تتميز قنوات الأذن لدى الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة بفقدان توافق الغضروف وفقدان مرونة الجلد. والنتيجة هي أن الأذن يمكن أن تكون حساسة بشكل ملحوظ للضغط المطبق بواسطة محولات الطاقة المطبقة على الصيوان (مثل فوق السمعي غالبًا ما تُستخدم سماعات الأذن لاختبار التوصيل الهوائي) ولقناة الأذن (مثل مجسات قياس الطبلة لأداء البث الصوتي أو إدخال السماعات المستخدمة لاختبار التوصيل الهوائي أو الانبعاثات الصوتية). (انظر الأشكال أدناه) عند اللمس ، من الواضح أن صيوان الأذن أكثر صلابة من صيوان الأطفال الذين ليس لديهم بروجيريا. يجب على المشاركين في اختبار السمع الضغط يدويًا على الصيوان وسؤال الطفل عما إذا كان هذا الضغط يسبب عدم الراحة قبل وضع سماعات الأذن فوق السمعية TDH.

شكل 1. الأذن اليمنى واليسرى للأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة. لاحظ الحجم الكبير لمدخل القناة السمعية الخارجية بالنسبة للصيوان.





الشكل 2. الأذنان اليمنى واليسرى لطفلٍ مصاب بمرض الشيخوخة المبكرة. لاحظ القطر الأصغر الواضح لقناة الأذن في الجزء العميق (العظمي) من قناة الأذن ، مقارنةً بالجزء الأكبرجزء ضحل (غضروفي) من قناة الأذن.

غالبًا ما يظهر الجزء الغضروفي من قناة الأذن على شكل فقدان عام للغضروف ، مما يؤدي إلى قطر أكبر بكثير من الجزء العظمي الذي يشتمل على 2/3 وسطي قناة الأذن. قد يكون هذا الاختلاف في حجم الأنسجة الرخوة مقابل الجزء العظمي من قناة الأذن مربكًا للطبيب الذي يحاول وضع سماعة أذن في القناة. عادة ، سماعة أذن أو طرف مسبار قياس الطبلة يقترن يدويًا بالجزء الغضروفي من قناة الأذن. يمكن أن يؤدي التناقض الكبير في الحجم إلى صعوبة الحصول على ختم محكم عند محاولة قياس الطبلة واختبار انعكاس عضلات الأذن الوسطى. بينما يحتمل أن يكون من الأسهل الحصول على ختم محكم عن طريق ربط طرف الأذن بالجزء العظمي من القناة (بدلاً من الجزء الغضروفي) ،أن الجزء العظمي من القناة حساس جدًا لدى الجميع ، لذلك قد يكون من الصعب على المريض المصاب بالشيخوخة المبكرة تحمل وضع أطراف الأذن من أجل اختبار قياس السمع. قم بإشراك المريض في عملية الاختبار من خلال تقديمه إلى الاختبار التالي وشرح أن أطراف الأذن مصنوعة بافتراضات (أي الحجم المناسب والصلابة لأطراف الأذن) التي لا تنطبق بالضرورة على طفل مصاب بمرض الشيخوخة المبكرة. يجب أيضًا منح الأطفال ترخيصًا كاملاً بشكل موحد لتعليق أي اختبار في أي وقت ، مما قد يزيد أيضًا من ثقتهم في الفاحصين وربما تحملهم للانزعاج الخفيف.

غالبًا ما تشير العائلات إلى أن انحشار الصملاخ يمثل مشكلة في الأطفال المصابين بالبروجيريا. غالبًا ما يكون شمع الأذن جافًا جدًا ويلتصق بجدار قناة الأذن عند المفترق العظمي الغضروفي. يجب أن يعاين الطبيب الأطفال المصابين بالشياخ بشكل روتيني لفحص الأذنين بحثًا عن انحشار الصملاخ واتباع توصيات الطبيب لاستخدام المحاليل السائلة (مثل الزيوت المعدنية وبيروكسيد الهيدروجين) لمحاولة تليين الشمع قبل الاستخراج اليدوي من قبل الطبيب. اعتمادًا على حجم المشكلة ، يمكن أن تكون الزيارات سنوية أو في كثير من الأحيان.

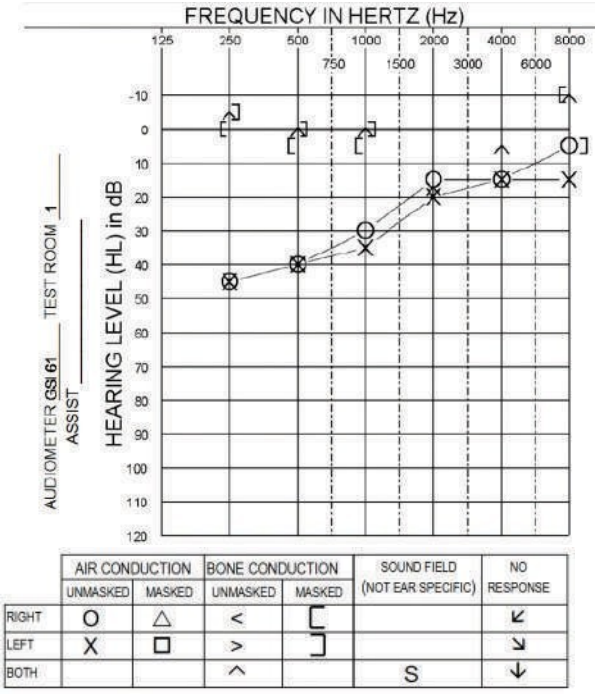
الاختبارات السلوكية لتقيي محدود السمع القصوى

يعد قياس عتبات اكتشاف السمع النظيف عن طريق قياس السمع السلوكي هو المعيار الذهبي للتقييم السريري لوظيفة السمع.

المرضى الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة هم ، بشكل عام ،نموذجيين في المعرفة التي تتطابق مع عمرهم ، لذا فإن لغتهم مناسبة لطفل في سنهم. يعد عمر لغة الطفل مؤشرًا جيدًا لتقنية الاختبار السلوكي الأكثر ملاءمة لتحديد عتبات السمع النقية ، أو ما إذا كان يمكن اختبار الطفل سلوكيًا على الإطلاق. بالنظر إلى أن هذا الاضطراب يظهر في سن 18 إلى 24 شهرًا ، يمكن تقييم السمع لدى الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة للتشخيص عن طريق قياس السمع المقوى البصري ؛ تعتبر تقنية اختبار الأطفال هذه صالحة للأطفال الذين تتراوح أعمارهم بين 8 سنوات من الأشهر إلى ما يقرب من 30 شهرًا. يمكن عادةً اختبار الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة من عمر 2 إلى 5 سنوات عن طريق قياس سمع اللعب المكيف. يمكن عادةً اختبار الأطفال الذين تتراوح أعمارهم بين 5 سنوات وما فوق عن طريق قياس السمع التقليدي "برفع اليد".

يعاني الأطفال المصابون بالشيخوخة المبكرة بشكل موحد تقريبًا من درجة معينة من فقدان السمع التوصيلي منخفض التردد. انظر الشكل 3 للحصول على مخطط سمعي نموذجي (نتائج اختبار السمع) لطفل مصاب بمرض الشيخوخة المبكرة. لا يكون ضعف السمع دائمًا ثنائيًا ، كما أنه ليس دائمًا متماثلًا عند وجود ضعف السمع في كلتا الأذنين. ولكن ، لوحظ تكوين ضعف السمع بشكل متسق في الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة: ارتفاع التردد المنخفض إلى المتوسط إلى سمع أفضل (وربما طبيعي) في الترددات الأعلى.

الشكل 3. مخطط سمعي نموذجي لطفل مصاب بالبروجيريا : فقدان سمع توصيلي منخفض التردد خفيف إلى متوسط



اختبارات موضوعية فيزيولوجية كهربية للوظيفة السمعية

> قياس الطبلة

قياس الطبلة هو اختبار لتقييم الوظيفة الإجمالية للأذن الوسطى. يتم إجراؤه عن طريق تطبيق أو إدخال مسبار ذو رأس مطاطي يدويًا يهدف إلى إغلاق قناة الأذن بإحكام. يتم عرض نغمة تردد منخفض (226 هرتز) في قناة الأذن بينما يتم تغيير ضغط الهواء من+200 daPa إلى -400 daPa. هذا التغيير في ضغط الهواء خفيف جدًا وعادة يكتمل في ثوان. التغيير في مستوى ضغط الصوت لنغمة التردد المنخفض في قناة الأذن هو نتيجة لانتقال الصوت بشكل أكثر أو أقل كفاءة عبر نظام الأذن الوسطى ووظيفة ضغط الهواء في قناة الأذن. هناك بيانات معيارية للحجم المادي المكافئ لقناة الأذن ، وضغط الذروة ، والامتثال الثابت ، وعرض الطبلة. النتائج على قياس الطبلة طبيعية بشكل أساسي في العديد من الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة (بغض النظر عن نتائج اختبار السمع).

عادة ما يتم تقليل الامتثال الثابت غير الطبيعي وبالتالي يكون عرض الطبلة أوسع من المعتاد. قد يشير هذا إلى "تصلب" طبلة الأذن و / أو الأربطة التي تربط العظام الثلاثة في الأذن الوسطى. عادةً ما يكون حجم قناة الأذن المادية وضغط الذروة طبيعيًا. لم يكشف فحص طب الأذن لدى عدد قليل من المرضى من قبل طبيب أنف وأذن وحنجرة للأطفال عن حدوث انصباب في الأذن الوسطى في أي من هؤلاء المرضى الذين يعانون من انخفاض الامتثال الثابت. لا تزال الأسباب النهائية للامتثال المنخفض بشكل غير طبيعي في قياس الطبلة غير معروفة في هذا الوقت.

> عتبة المنعكس الصوتي (انعكاس عضلة الأذن الوسطى)

عتبة انعكاس عضلة الأذن الوسطى هي مقياس إجمالي للأذن الوسطى ووظيفتها تتضمن قوسًا منعكسًا صاعدًا من العصب القحفي الثامن إلى مستوى معقد الزيتون العلوي ونزولًا من العصب القحفي السابع على حد سواء المماثل والمقابل للمحفز. يتم إجراء الاختبار بنفس طريقة قياس الطبلة ، باستخدام نفس طرف المسبار المستخدم في قياس الطبلة. يعد الختم المحكم ضروريًا لإكمال هذا الاختبار ، والذي يمكن إكماله عادةً في غضون بضع دقائق.يتم عرض نغمة مسبار منخفض التردد (226 هرتز) في قناة الأذن وضغط هواء قناة الأذن مستقر. يتم تقديم نغمة محفزة بترددات مختلفة (عادةً 500 هرتز و / أو 1000 هرتز و / أو 2000 هرتز) في قناة الأذن بكثافة عالية نسبيًا (عتبات المنعكس الطبيعي هي 85-90 ديسيبل HL). تؤدي النغمة المحفزة الكافية لإشراك انعكاس عضلة الأذن الوسطى إلى تقلص العضلة الركابية ، مما يؤدي إلى تصلب نظام الأذن الوسطى. يمكن اكتشاف هذا التصلب بنفس الطريقة التي يتم بها الكشف عن قياس الطبلة. عندما يكون هناك خلل وظيفي في الأذن الوسطى ، عادة ما تكون ردود فعل عضلات الأذن الوسطى مرتفعة (> 90 ديسيبل HL) أو غائبة (لا يوجد رد فعل باستخدام حد أقصى من شدة التحفيز يبلغ 110 ديسيبل HL). الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة لديهم ردود أفعال مرتفعة أو غائبة في عضلات الأذن الوسطى ، بغض النظر عن النتائج على قياس الطبلة.

> الانبعاثات الصوتية

الانبعاثات الصوتية هي مقياس للسلامة الوظيفية لقوقعة الأذن ، حتى مستوى خلية الشعر الخارجية. يُعتقد أن انبعاثات "صوت الأذن" هذه تنشأ من القدرة الكهربائية لخلايا الشعر الخارجية السليمة ، وبالتالي فهي نتيجة ثانوية لآلية السمع العادية. الأشخاص المصابون بفقدان السمع الحسي العصبي ، مثل ذلك الناجم عن التقدم في السن ("الصمم") أو ضوضاء ("الضجيج الناجم سمع خسارة")، يملكون

الانبعاثات الصوتية. يمكن استحضار هذه الانبعاثات الصوتية من خلال محفز صوتي خارجي ، مثل نقرة أو زوج من النغمات النقية ، ويمكن قياس الاستجابة الناتجة من قوقعة الأذن في قناة الأذن بميكروفون حساس للغاية إذا كانت الضوضاء المحيطة (في الغرفة وكذلك من المريض) هادئة بدرجة كافية بحيث يمكن قياس الانبعاث. يتطلب هذا الاختبار ، إذًا ، وضع سماعة أذن في قناة الأذن ، والتي تضم كلاً من محول الطاقة لتوليد الصوت وكذلك تسجيل الصوت. لا يتطلب الأمر ختمًا محكمًا ، ولكنه يتطلب اقترانًا جيدًا بشكل معقول بجدران قناة الأذن حتى لا يتسرب الصوت من الأذن. الأطفال المصابون بالشيخوخة المبكرة لديهم انبعاثات صوتية طبيعية في الترددات المتوسطة إلى العالية. ومن المعروف أن otoacoustic تتأثر الانبعاثات بشكل نموذجي (إما أن تنخفض أو تغيب) بفقد ناقل الحركة في الأذن الوسطى بسبب خلل وظيفي في الأذن الوسطى. تعتبر الانبعاثات الصوتية عند الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة نموذجية لما يتوقعه المرء بناءً على مخطط السمع الخاص بهم: عند التردد حيث يوجد ضعف السمع التوصيلي (في هؤلاء المرضى ، عادة ما تكون الترددات المنخفضة إلى المتوسطة) ، تنخفض الانبعاثات السمعية أو تنعدم. وتجدر الإشارة إلى أن الانبعاثات الصوتية عالية التردد (تصل إلى 10 كيلو هرتز) موجودة بشكل موحد في الأطفال الذين يعانون من البروجيريا طالما أن ضعف السمع التوصيلي لا يمتد إلى هذه الترددات الأعلى. يبدو بعد ذلك أن قوقعة الطفل المصاب بالشيخوخة المبكرة لا تتراجع بطريقة ما تقترح فقدان السمع "المرتبط بالعمر". يبدو أن قوقعة الأذن تحافظ على وظيفة جيدة (على الأقل خلال سنوات المراهقة).

> استجابة جذع الدماغ السمعية (المعروفة أيضًا باسم استجابة جذع الدماغ السمعية المستحضرة)

تقيس استجابة جذع الدماغ الإمكانات الكهربائية للمجال البعيد التي يثيرها التحفيز الصوتي من نوى جذع الدماغ السمعي من خلال مستوى الليمنيسكوس الجانبي. يستخدم الاختبار عادةً لتقدير عتبات السمع لدى الأطفال الصغار جدًا أو الذين يعانون من ضعف شديد في النمو بحيث لا يمكنهم المشاركة في قياس السمع السلوكي ، أو في الحالات التي يوجد فيها اشتباه في وجود آفة في المسار العصبي السمعي الصاعد (مثل ورم في العصب القحفي الثامن). نظرًا لأن هذا الاختبار يتطلب مشاركة سلبية من المريض ، فغالبًا ما يكون النوم مرغوبًا أثناء هذا الاختبار (سواء كان طبيعيًا أو من خلال استخدام التخدير). تستمر مخاوف مماثلة في ما يتعلق بوضع محول في قناة الأذن هنا ، حيث أن المحولات المستخدمة للاستجابة السمعية لجذع الدماغ هي نفسها

تلك المستخدمة في قياس السمع السلوكي. مصدر قلق إضافي هو أن الاستجابة المستثارة يتم تسجيلها في مجال بعيد ، باستخدام ثلاثة أو أربعة أقطاب كهربائية لفروة الرأس والتي يجب أن تكون منخفضة (أقل من 5 كيلو أوم) ومقاومة متوازنة للجلد (كلها داخل 5 كيلو أوم). عادة ، يتم استخدام مادة كاشطة خفيفة لتقشير الجلد وإزالة خلايا الجلد الميتة. نظرًا للجلد الرقيق للغاية للمريض المصاب بالبروجيريا ، يجب توخي الحذر لعدم المساس بسلامة الجلد في حالة إجراء هذا الاختبار.

التدخلات

المريض المصاب بفقدان سمع خفيف الترددات المنخفضة لديه القليل من الوظائف وضعف في التواصل. وبالتالي ، فإن الآباء عادة ما يذكرون أن طفلهم المصاب بالشياخ يسمع جيدًا ؛ غالبًا ما تم العثور على ضعف سمع منخفض التردد لم يتم تشخيصه مسبقًا. عادةً ما تقتصر التدخلات السمعية على المراقبة السنوية للسمع من أجل التدهور التدريجي للسمع في ترددات الكلام ، أو ربما المقاعد التفضيلية في الفصل الدراسي. من حين لآخر ، بناءً على تقرير الوالدين عن الطفل الذي يعاني من ضعف سمع التردد المنخفض والذي يواجه صعوبة في الاستماع إلى صوت المعلم ، يوصى بتضخيم FM التعليمي لمساعدة الطفل على سماع صوت المعلم بشكل تفضيلي على الصوت المحيط في الفصل.

في بعض الأحيان ، يعاني الطفل المصاب بمتلازمة بروجيريا من ضعف شديد في السمع يكون شديدًا بما يكفي للتأثير على فهمه للآخرين. بالنظر إلى الشكل التشريحي، التغييرات في الأذن الخارجية الموصوفة سابقًا في هذا الفصل ، يمكن أن تقترن سماعة الأذن عبر قالب أذن شخصي مخصص لكن ذلك يعتبر تحديا. تتطلب عملية صنع قالب أذن لسماعة أذن وضع قطعة قطن على خيط أسفل قناة الأذن ، وخلط جزئين من السيليكون معًا وحقن هذا السيليكون في قناة الأذن والأذن ، والتي تعالج (تصلب) بعد ذلك في غضون بضعة دقائق؛ وهذا ما يسمى "انطباع الأذن". غالبًا ما يكون وضع قطعة القطن بعمق أمرًا غير مريح لشخص لديه تشريح طبيعي للأذن ؛ من المعقول توقع المزيد من الانزعاج عند الطفل المصاب بالبروجيريا. تتمثل إحدى الطرق التي قد تقلل من الشعور بعدم الراحة أثناء انطباع قالب الأذن في تشحيم كتلة القطن وقناة الأذن بمواد تشحيم ذات أساس مائي أو بزيت معدني قبل حقن السيليكون. إن تشخيص استخدام المعينات السمعية جيد جدًا ، حيث أن نوع فقدان السمع موصل ولا يوجد فقدان متوقع لوضوح الإشارة ،

ملخص

يعاني الأطفال المصابون بمرض الشيخوخة المبكرة من ضعف سمع توصيلي منخفض التردد يكون عادةً خفيفًا ، ولكن يمكن أن يكون متوسطًا (أو أكبر) في الدرجة. الفيزيولوجيا المرضية من فقدان السمع هذا غير واضحة في هذا الوقت. بعض الاطفال لديهم قياس طبل غير طبيعي بشكل كبير مع عتبات سمعية طبيعية نسبيًا ، في حين أن المرضى الآخرين الذين لديهم قياس طبلي طبيعي يعانون من ضعف السمع بشكل كبير. يوجد ضعف السمع التوصيلي هذا حتى في غياب الصملاخ وانصباب الأذن الوسطى. تكون ردود أفعال عضلات الأذن الوسطى مرتفعة أو غير موجودة بشكل موحد تقريبًا. تكون الانبعاثات الصوتية بشكل منتظم تقريبًا في الترددات التي تكون فيها آلية السمع التوصيلية طبيعية إلى شبه طبيعية (في الترددات المتوسطة إلى العالية). سيبدو موقع الأفة بعد ذلك على أنه بعض الخلل الوظيفي في الأذن الوسطى نظام لا علاقة له بعدوى الأذن / انصباب الأذن الوسطى. هذا الخلل الوظيفي يؤدي إلى تصلب النظام وبالتالي فقدان خصائص نقل الصوت في الأذن الوسطى.

عند الحاجة ، تنجح التدخلات السمعية في مساعدة الطفل المصاب بالشيخوخة المبكرة على السمع جيدًا. تشمل هذه التدخلات أجهزة الاستماع المساعدة (مثل أنظمة FM) والمعينات السمعية.

11.العناية بالفم / طب الأسنان

تأخر ظهور الأسنان اللبنية أمر شائع للغاية في حالة البروجيريا. قد تظهر الأسنان الثانوية في نهاية المطاف خلف الأسنان اللبنية ، ولكن قد لا يظهر البعض أبدًا.

ملخص

نظافة الأسنان الجيدة مهمة لجميع الأطفال ، وخاصة هؤلاء مع البروجيريا لأنهم في خطر متزايد للإصابة بأمراض الأسنان.

إلى العائلات

المخاطروالتوصيات

هناك العديد من نتائج الأسنان المنتشرة في الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة:

- تزاحم الأسنان
- تأخر الاندفاع و / أو فشل اندفاع الأسنان اللبنية وأسنلن البالغين
- مساحة غير كافية للأسنان الدائمة
- مرض في اللثة
- ارتفاع معدل التجاويف
- فكوك صغيرة متخلفة
- تآكل (تآكل) الأسنان اللبنية

من المهم التواصل مع طبيب أسنان والمتابعة معه في وقت مبكر من حياة طفلك. بحلول سن 1 ، أو في الوقت الذي تظهر فيه السن الأولى لطفلك ، يجب أن يرى طبيب أسنان - ويفضل طبيب أسنان الأطفال. نظرًا لزيادة خطر إصابة طفلك بأمراض الأسنان ، يوصى بزيارة طبيب الأسنان مرتين على الأقل سنويًا لإجراء الفحوصات الروتينية والتنظيفات والعلاج بالفلورايد ، وبشكل أكثر تكرارًا إذا وجد طبيب الأسنان مشاكل في الأسنان تحتاج إلى عناية. لن يؤدي ذلك إلى تمكين التقييمات الشفوية المتكررة فحسب ، بل سيساعد طفلك أيضًا على الشعور بالراحة في وضع الأسنان.

إلى مقدمي الرعاية الصحية

المخاطروالتوصيات

> نتائج الأسنان النموذجية في حالة البروجيريا

- ازدحام شديد
- سوء الإطباق
- اندفاع الأسنان خارج الرحم
- تأخر و / أو فشل ظهور الأسنان الأولية والدائمة
- مساحة غير كافية للأسنان الثانوية
- اختلافات في حجم الأسنان / طول القوس
- غالبًا ما توجد الأضراس الدائمة في الفرع
- التهاب اللثة وأمراض اللثة
- موضعيةركود اللثة
- ارتفاع معدل تسوس الأسنان (تجاويف)
- استنزاف الأسنان الأولية
- نقص الأسنان
- تكاثرالأسنان الدائمة وخاصة الضواحك الثانية
- لجام لساني قصير (ankyloglossia)
- الحنكي الكاذب

> النتائج القحفية الوجهية في البروجيريا

- الثعلبة
- أوردة بارزة في فروة الرأس
- زرقة حول الفم
- الملف الشخصي محدب
- نطاق محدود من الحركة
- نقص التنسج الفكي العلوي والفك السفلي
- صغر الفك
- رجوع الفك العلوي والفك السفلي
- الفئة الثانية من سوء إطباق الهيكل العظمي

> إعتبارات أخرى

- الزيارات المبكرة لطبيب الأسنان
- استدعاءات أكثر تواترا ؛ ضع في اعتبارك عمليات سحب لمدة 6 أشهر للفحص والوقاية والعلاج بالفلورايد
- إذا كان ذلك ممكنًا ، فقم بتأسيس علاقة مع المريض في عمر سنة واحدة أو خلال 6 أشهر من ظهور أول ظهور للسن.

> أهمية زيادة وعي الوالدين

- ارتفاع معدل التجويف في هذه الفئة من السكان
- التعلم على نظافة الفم
- التثقيف حول مسببات التسوس
- التثقيف حول طرق منع تسوس الأسنان
- لا يشجع على استخدام كوب الشرب وزجاجة مع مشروبات مسرطنة.
- بين الوجبات والليل ، اشرب الماء فقط ، وتجنب العصائر أو الأنواع الأخرى من المشروبات التي يمكن أن تعزز مشاكل الأسنان.

- ابدأ في تنظيف الأسنان بالفرشاة بمجرد ظهورها باستخدام مسحة صغيرة من معجون أسنان يحتوي على الفلورايد.
- التنفيذ المبكر لمعاجين الأسنان بالفلورايد وغسولها
- يمكن زيادة انقطاع النفس الانسدادي النومي بسبب صغر الفك / رجوع الفك.

> النظر في تقويم الأسنان

- قد يتطلب الازدحام الشديد والاضطرابات قلع الأسنان. عندما تظهر الأسنان الثانوية خارج الرحم خلف الأسنان اللبنية ، قلع الأسنان اللبنية قد يسهل حركة الأسنان الثانوية إلى الموضع المناسب. (انظر الأشكال التي توضح نتائج طب الأسنان النموذجية ، الصفحة 11.5.)
- قد تكون القابلية للإصابة بأمراض اللثة ومحدودية الفتحموانع العلاج التقليدي لتقويم الأسنان.

> قلع الأسنان

- على الرغم من عدم وجود تقارير في هذه المجموعة عن تنخر عظم الفك المرتبط بالأدوية (MRONJ) مع استخدام البايفوسفونيت ، يجب أخذ بعض الاعتبارات عند الموازنة بين مخاطر وفوائد إزالة الأسنان.
- قد يؤثر تناول جرعة منخفضة من الأسبرين للوقاية من السكتة الدماغية على التخثر.
وبالتالي فإن مخاطر وفوائد حجب الأسبرين مؤقتًا مقابل استخدام التدابير المحلية للإرقاء (خيوط / عوامل مرقئ).

> صور تظهر نتائج طب الأسنان النموذجية

التجاويف

تآكل (تآكل) الأسنان اللبنية

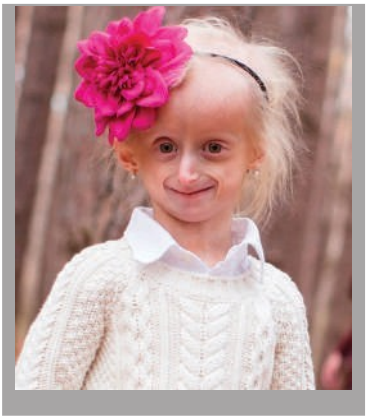
الحنكي الكانب

أنكيلوجلوسيا

أسنان مزدحمة مع مناطق انكماش اللثة(انظر الأسهم)

الازدحام مع سوء تموضعاسنان دائمة

استنزاف القواطع الإبتدائية المركزية واندفاع منتبذ دائمالقواطع الفكية



12.الجلد /الأمراض الجلدية

نتائج الجلد الشائعة في البروجيريا

الشعر والأظافر

يمكن أن تكون انتفاخات جلدية صغيرة وناعمة على البطن أو الساقين في بعض الأحيانواحدة من أولى علامات البروجيريا.

إلى العائلات

المخاطروالتوصيات

- يمكن أن تكون التغييرات في الجلد هي أول أعراض يلاحظها الآباء والتي تشير إلى أن طفلهم قد يكون لديه مشكلة طبية. يمكن أن يكون هذا في شكل جلد مشدود مقيد ؛ بقع سوداء؛ أو انتفاخ ناعم في المعدة و / أو الساقين.
- يمكن أن يصاب الجلد بالجفاف والحكة. يوصى باستخدام المنظفات والكريمات اللطيفة.
- جميع الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة يفقدون شعرهم.
- يمكن أن تصبح الأظافر جافة ومتشققة ، توخى الحذر من الأظافر الناشبة لأنها يمكن أن تصاب بالعدوى.
- حيانًا يتم العثور على تكلسات في الجلد ويمكن أن تكون حكة وأحيانًا تصاب بالعدوى. في حين أن تناول الكالسيوم الغذائي مهم ، لا ينصح باستخدام مكملات الكالسيوم على المدى الطويل.
- راجع طبيب الأمراض الجلدية لمعرفة أي مخاوف تتعلق بجلد طفلك أوتساقط الشعر.

إلى مقدمي الرعاية الصحية

المخاطر والتوصيات

نتائج الجلد الشائعة في البروجيريا

يمكن أن تكون تغيرات الجلد أول مؤشر على وجود مشكلة لدى الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة. يمكن أحيانًا رؤية تشوهات الجلد عند الولادة ، ولكن غالبًا ما يتم ملاحظة التغييرات في السنة الأولى من العمر. تشمل النتائج الجلد المشدود وقد يقيد الحركة. يمكن أن يكون شد الجلد غائبًا تقريبًا عند بعض الأطفال ، أو يمكن أن يكون شديدًا ويحد من حركة جدار الصدر وقدرة المعدة لدى الآخرين.

تختلف نتائج الجلد في شدتها وتشمل البقع الداكنة على الجلد ، والجلد المشدود ، ومناطق صغيرة (1-2 سم) من الجلد الناعم المنتفخ ، وخاصة على البطن.

يمكن أن يصاب الجلد بالجفاف والحكة. في هذه الحالة، تساعد منظفات لطيفة وكريمات لا تحتاج إلى وصفة طبية في بعض الأحيان. من المستحسن أن ترى العائلات طبيب الأمراض الجلدية للجفاف والحكة. تُعد مسامير القدم شائعة بسبب فقدان الدهون.

لوحظ تكلس الجلد في حوالي 5٪ -10٪ من الأطفال المصابين بالبروجيريا ، في الأصابع البعيدة والكعب والجذع والساق العلوية والسفلية والصدر والبطن. أظهر حيود الأشعة السينية أنها تتكون من هيدروكسيباتيت تشبه العظام. وبالتالي ، من المحتمل أن يكون هناك خلل وظيفي في الكالسيوم عند الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة. بسبب هذا الاكتشاف ، إلى جانب وجود تكلسات خارج الهيكل على الأشعة السينية (انظر العظام / جراحة العظام،الفصل 13) ، من المحتمل أن يكون تناول الكالسيوم عن طريق الوسائل الغذائية هو استراتيجية المدخول الأكثر أمانًا لهؤلاء المرضى الصغار ، بينما لا ينصح بمكملات الكالسيوم على المدى الطويل.

الشعر والأظافر

يكون الشعر غالبًا طبيعيًا عند الولادة عند الولادة ، ولكنه يبدأ في السقوط تدريجيًا خلال العامين الأولين من العمر. يبدأ نمط تساقط الشعر عادة في مؤخرة أو حواف شعر فروة الرأس. عادة ما يكون الجزء العلوي هو آخر من يتساقط. كل الشعر الناضج يتساقط عن الرأس ويبقى الشعر الرقيق والمتناثر "الناعم".

يتم فقدان الحواجب في السنوات القليلة الأولى أيضًا ، تاركة وراءها حواجب شقراء طفيفة جدًا. عادة لا تتساقط الرموش ولكنها قد تكون شحيحة.

12.3 الجلد / الأمراض الجلدية

تصبح أظافر اليدين والقدمين في النهاية غير طبيعية ، وتنمو ببطء ، وفي بعض الأحيان تتشقق. لا يسبب هذا عمومًا مشاكل وظيفية ، لكن انتبه للأظافر الناشبة التي يمكن أن تصاب بالعدوى.لا يوجد علاج محدد يمنع هذه التغيرات الجلدية.

يبدأ تساقط الشعر في محيطفروة الرأس؛ غالبًا ما يكون الجزء العلوي هو آخر شعر يتم التخلص منه

ضيق الجلد ومناطق صغيرة من الجلد المتنفخ تكون واضحة على البطن في هذه الصورة ، ويمكن أن تحدث أيضًا في الساقين.

حثل الأظافر

تكلس الجلد: يمكن أن يصاب الجلد بالتكلسات

13.العظام / جراحة العظام

هيكل العظام

نتائج التصوير الشعاعي لدى الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة

هشاشة العظام في الورك

لتقليل فرصة حدوث خلع مفصل الورك ، يجب ألا يلعب الأطفال المصابون بالشيخوخة المبكرة على الترامبولين ، أو "المنازل النطاطة" ، أو الأسطح غير المستوية الأخرى التي يمكن أن تسهل عدم استقرار الورك.

ملخص

يواجه الأطفال المصابون بمرض الشيخوخة المبكرة العديد من المشكلات المتعلقة بنمو العظام وتطورها. يمكن أحيانًا رؤية تشوهات الهيكل العظمي عند الولادة ،ولكن غالبًا ما تتطور مع تقدم الأطفال في العمر.

إلى العائلات

المخاطروالتوصيات

هيكل العظام

- الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة لديهم عظام أصغر (أضيق) من عظام أقرانهم المتطابقون مع العمر ، ولكن أبعاد العظام الكلية تتناسب نسبيًا مع حجم أجسامهم الصغيرة (أي انخفاض الطول والوزن بالنسبة للعمر). بينما بالمقارنة مع الأطفال الأصحاء من نفس العمر ، تكون العظام أضعف ، وتقريباً تعادل قوة الأطفال الأصحاء من نفس حجم الجسم ، ومعدل كسر العظام هو نفسه مثل الآخرين منالأطفال من نفس العمر.
- يجب توخي الحذر المعقول عندما يلعب الأطفال المصابون بالشيخوخة المبكرة مع أقرانهم الأكبر حجمًا لتجنب الإصابة غير المقصودة.
- أنشطة تحمل الوزن مثل المشي والجري والقفز هي مشجعةعلى الحفاظ على صحة العظام.

- يمكن أن تخضع عظام معينة (أطراف الأصابع ، الترقوة)لامتصاص العظم. قد تأخذ أطراف الأصابع شكل منتفخ.
- الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة لديهم فكوك صغيرة جدًا. (العوة إلىالعناية بالفم / طب الأسنان، الفصل 11)

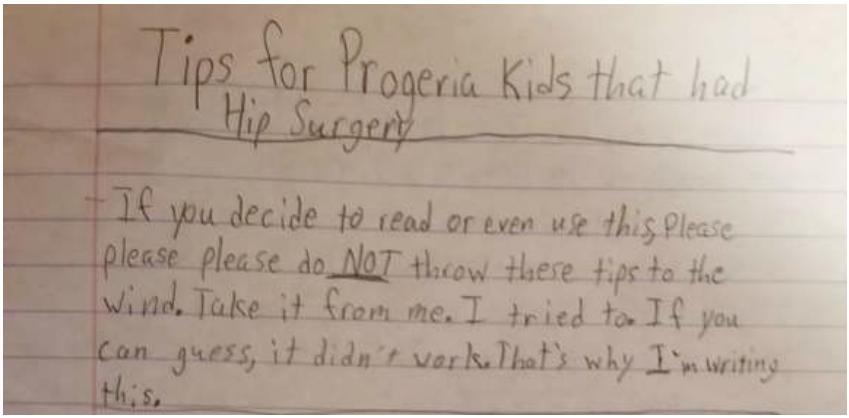
صحة العظام مع نمو طفلك

- على الرغم من أن عظام الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة أصغر حجمًا مقارنة بأقرانهم ، إلا أن كثافة (الكتلة المعدنية للكالسيوم) نسيج العظام طبيعية بشكل أساسي. هذا هو السبب في أن العظام تنكسر بمعدل مماثل لأقرانها الأصحاء.
- للحفاظ على صحة العظام الجيدة ، من المهم أن يحصل الأطفال على فيتامين د والكالسيوم الكافيين في نظامهم الغذائي .لا يعاني الأطفال المصابون بالشيخوخة المبكرة عادةً من مستويات غير طبيعية من الكالسيوم في الدم. ومع ذلك ، يمكن أن يكون لدى الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة ترسبات الكالسيوم الزائدة في الأنسجة الرخوة خارج الهيكل العظمي (التكلسات خارج الهيكل). لذلك يوصى بالحصول على الكالسيوم من خلال النظام الغذائي (طعام وشراب). يجب أن يكون المدخول اليومي حوالي 1300 مجم من عنصر الكالسيوم. مكملات الكالسيوم على المدى القصير عندما تكون محددة طبياً مناسبة .لا يُنصح باستخدام مكملات الكالسيوم على المدى الطويل.
- يساعد فيتامين د الجسم على امتصاص الكالسيوم من النظام الغذائي. يمكن الحصول عليها من بعض الأطعمة مثل السمك والبيض. ومع ذلك ، فإن فيتامين د يصعب تناوله أكثر من الكالسيوم في النظام الغذائي . الأطفال المصابون بمرض الشيخوخة المبكرة يمكنهم تناول فيتامينات متعددة يوميًا تحتوي على 400-600 وحدة دولية من فيتامين د. إذا وجد أن مستوى الطفل منخفض ، فسيصف الطبيب جرعات أعلى لمدة 6-8 أسابيع (2000 وحدة دولية / يوم). يجب فحص مستويات فيتامين (د) بشكل روتيني ، خاصة في المناخات الشمالية حيث يكون التعرض لأشعة الشمس أقل. يوصى بإجراء قياس سنوي للتأكد من أن الطفل أو المراهق لا يعاني من نقص فيتامين (د).
- الفحص الدوري للعظام عن طريق التصوير الإشعاعي المنخفض (تحليل الأشعة السينية ثنائي الطاقة)يستخدم لقياس الكتلة المعدنية للعظام. ومع ذلك ، نظرًا لأن الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة أصغر من أقرانهم ، فمن المهم مقارنة هذه الدراسات بالأطفال من نفس الحجم بدلاً منعمر مماثل.
- هشاشة العظام (OA) في الورك: يعاني العديد من الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة من هشاشة العظام في الورك. على الرغم من أن معظم الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة لديهم في النهاية دليل شعاعي على هشاشة العظام ، إلا أن أقلية فقط تتطور

تتطور وتتطور إلى ألم شديد. سيكون فريق الرعاية الصحية لطفلك قادرًا على أن يحددأفضل مسار للعلاج وإدارة الألم.

- خلع الكتف: تعاني أقلية من الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة من خلع في الكتف ، ويرجع ذلك أساسًا إلى عظام الترقوة القصيرة. قد يكون هذا مؤلمًا. يعود الكتف أحيانًا إلى مكانه من تلقاء نفسه ، أو يمكن للطبيب إعادته إلى التجويف. بمجرد حدوث خلع الكتف ، فمن المرجح أن يحدث مرة أخرى. حتى الآن ، لم تكن هناك حاجة لعملية جراحية لهذه المشكلة.
- خلع الورك: يعاني بعض الأطفال المصابين بالبروجيريا من خلع مفصل الوركمع تقدمهم في السن. هذا بسبب التغيرات في شكل عظام الساق في تجويف الورك والتغيرات في شكل تجويف الورك نفسه. يمكن أن يكون هذا مؤلمًا وعادة ما يتطلب رحلة إلى المستشفى لإعادة الورك إلى الوراء إلى مكانه. بمجرد حدوث خلع الورك ، فإنه يميل إلى التكرار ويؤدي أحيانًا إلى خلع دائم. قد يؤثر ذلك على أنشطة مثل الجري والمشي وأنشطة الحياة اليومية الأخرى. خضع العديد من الأطفال لعملية جراحية في الورك لتصحيح حالة الورك. كانت النتائج المبكرة إيجابية ، مع استئناف نشاط المشي بعد العلاج الفيزيائي المناسب ، وعدم وجود اضطرابات بعد الجراحة.لتقليل فرصة خلع الورك ، الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرةيجب ألا يلعبوا على الترامبولين أو "المنازل النطاطة" أو الأسطح غير المستوية الأخرى التي يمكن أن تسهل عدم استقرار الورك.

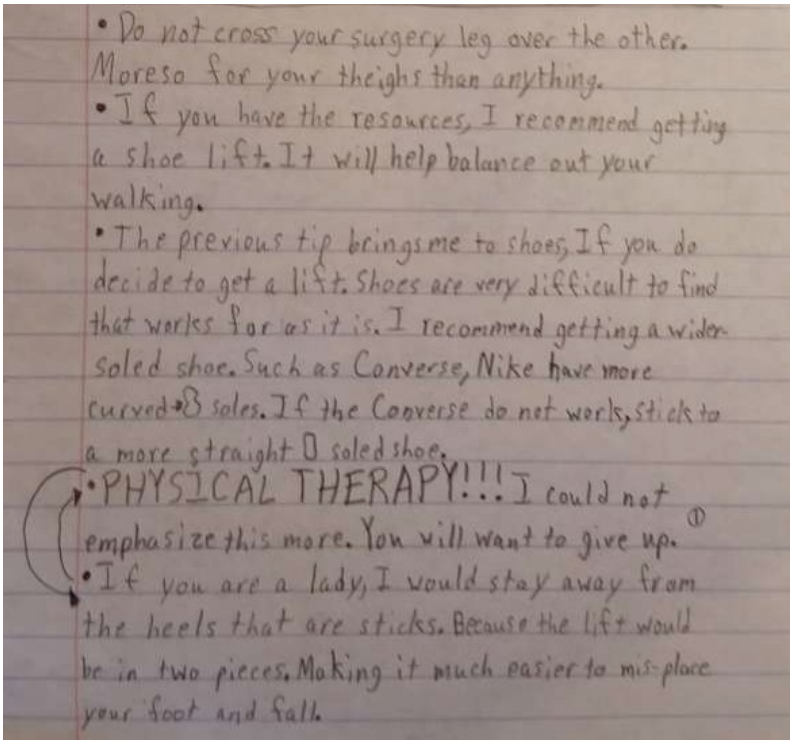
في ما يلي بعض النصائح من ليندسي ، التي خضعت لجراحة إعادة بناء مفصل الورك:

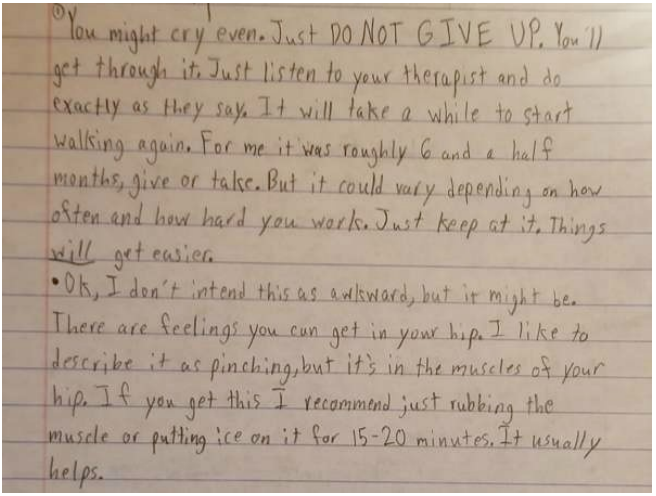

Tips for Progeria Kids that had Hip Surgery

If you decide to read or even use this Please please please do NOT throw these tips to the wind. Take it from me. I tried to. If you can guess, it didn't work. That's why I'm writing this.

ترجمة الورقة: نصائح إلى أطفال البروجيريا الذين خضعوا لجراحة في الورك
إذا قررتم قراءة هذه الورقة أو استخدامها، فأرجو منكم كل الرجاء ألا ترموا هذه كلماتي في الهواء، خذوا مني النصيحة. لقد حاولت وفشلت، لذلك أكتب هذه الورقة.

- لا تضع ساقك التي خضعت للجراحة فوق الأخرى من أجل فخذك ليس أكثر.
- إذا استطعت شراء حذاء طبيّ للحفاظ على توازن الساقين عند المشي.
- بما أنني تحدثت عن الحذاء، أقول لكم ليس من السهل العثور على هذه الأحذية الطبية، لذا يمكن أن تشتري حذاء كونفرس أو نايكي يكون واسع بكعب معكوف. إذا لم ينفع ذلك، فابق على خيار الحذاء بكعب عاديّ وواسع.
- العلاج الفيزيائي، أعيد وأكرر، لا تتخلوا عنه ولا تستسلموا.
- إذا كنت سيدة، تفادي ارتداء الكعب العالي الرفيع، فقد تنزلق قدمك بكل سهولة وتقعين.





- قد تذرف الدموع حتى، لكنّ لا تستسلم أبدًا. سوف تعبر هذه المرحلة. فقط عليك أن تصغي إلى معالجك الفيزيائي وأن تتبع تعليماته بحذافيرها. سيتطلب الأمر بعض الوقت لكي تستطيع المشي مجددًا. تتطلب الأمر في حالتي ما يعادل الستة الأشهر لأقف على قدمي من جديد. لكن الأمر يختلف من شخص إلى آخر حسب العزيمة والمثابرة .لا تفقد الأمل، لن تبقى الأمور معقدة.

- ما سأقوله أخيرًا قد يبدو غريبًا، لكن سيأتيك شعور غريب في الورك أو الأصح في عضلة الورك، يشبه القرص. في هذه الحالة،أنصحك بفرك مكان العضلة أووضع الثلج عليه لمدة ١٥-٢٠ دقيقة. بعد ذلك، ستشعر بالرحاة.

إلى مقدمي الرعاية الصحية

المخاطروالتوصيات

هيكل العظام

الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة لديهم عظام أصغر مقارنة بأعمار قرانهم المتطابقون ، ولكن كثافة المعادن في عظامهم عادة ما تكون منخفضة إلى منخفضة بشكل معتدل بعد حساب الاختلافات في حجم العظام. ومع ذلك ، نظرًا لأن عظامهم أصغر حجمًا ، فإنهم أضعف نسبيًا من الأطفال غير المتطابقين مع العمر الذين ليس لديهم بروجيريا. كسور العظام العفوية غير عادية ولا يبدو أن هؤلاء الأطفال يعانون من كسور في العظام أكثر من الأطفال غير المصابين بالشيخوخة المبكرة. عندما تحدث كسور ، تلتئم العظام بشكل مناسب.

بشكل عام ، أنشطة تحمل الوزن (مثل المشي والجري والقفز) هي جيدة للحفاظ على كثافة المعادن في العظام ويجب تشجيعها. يجب توخي الحذر بشكل معقول عند اللعب مع أقران أكبر ، لأن الأصدقاء الذين يزيد وزنهم عن الأطفال الذين يعانون من البروجيريا يمكن أن يتسببوا عن غير قصد في إصابة أثناء اللعب.

من أجل الحفاظ على أفضل صحة ممكنة للعظام ، من المهم أن يحصل الأطفال على كمية كافية من الكالسيوم وفيتامين د في نظامهم الغذائي. الهدف من تناول الكالسيوم هو 1000-1200 مجم يوميًا (3-4 أكواب من الحليب أو غيرها من الأطعمة أو المشروبات الغنية بالكالسيوم) لتسهيل امتصاص الكالسيوم الغذائي من أجل نمو سليم للعظام ، يوصى بتناول الأطفال

ما لا يقل عن 400 وحدة دولية من فيتامين د يوميا. منذ ذلك الحين قد يكون من الصعب الحصول على كمية كافية من فيتامين د في الطعام وحده ، ويوصى بفيتامين د التكميلي (على سبيل المثال ، أقراص الفيتامينات المتعددة للأطفال أو مكمل فيتامين د) من قبل الأكاديمية الأمريكية لطب الأطفال. يرجى ملاحظة أننا لا نوصي بمكملات الكالسيوم ، بسبب القلق من أنها ، على عكس الحصول على الكالسيوم من خلال النظام الغذائي ، يمكن أن تعزز تكلس الأوعية الدموية و / أو خارج الهيكل.

طفل على الماسح الضوئي DXA ؛ يقيس هذا الجهاز كثافة العظام وتكوين الجسم

> قياس امتصاص الأشعة السينية ثنائي الطاقة

يوصى باستخدامقياسات كثافة العظام السنوية بواسطة قياس امتصاص الأشعة السينية ثنائي الطاقة (DXA)، لتتبع تقدم حالة العظام. عمليات المسح العمود الفقري (للكثافة) والجسم كله هي الأكثر فائدة في قياسات كثافة العظام في الطفل. يعد فحص الجسم بالكامل مفيدًا بشكل خاص لأنه يوفر تقييماً لتكوين الجسم بالإضافة إلى مقاييس العظام. تعتبر قياسات الورك أقل موثوقية بالنسبة لكثافة العظام ، بسبب النتائج غير العادية لعظام الفخذ في حالة البروجيريا. ومع ذلك ، يطلب الأطباء في بعض الأحيان إجراء فحوصات DXA للورك لفهم كيف يمكن أن تؤثر الاختلافات في نمو الورك على مشية الطفل. DXA متاح في معظم المستشفيات. من أجل الدقة ، اضبط درجات Z لكثافة العظام للحجم الصغير. الدرجات Z التي يتم إنشاؤها تلقائيًا مخصصة للأطفال الأكبر سنًا ، وستظهر منخفضة بشكل مخادع ، غالبًا في نطاق هشاشة العظام. عند تعديلها وفقًا للحجم (أي باستخدام طول العمر) ، تزداد درجات Z ، عادةً إلى النطاق العظمي أو حتى النطاق الطبيعي.

> التصوير المقطعي الكميّ

يمكن إجراء التصوير المقطعي الكمي (QCT) لتقييم الهندسة الهيكلية للعظام لتقييم مخاطر الكسر. QCT غير متوفر في كثيرالمستشفيات ، بل هو تحليل ثلاثي الأبعاد لبنية العظام الذي يمكن أن يساعد في تقييم حالة العظام بغض النظر عن حجمها. هناك القليل من بيانات التحكم العادية للأطفال في المنشورات في الوقت الحالي ، لذا فإن اتباع التغييرات بمرور الوقت (أي سنويًا) لطفل معين هو الأكثر فائدة لتقييم حالة الهيكل العظمي.

نتائج التصوير الشعاعي لدى الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة

> نتائج غير طبيعية

- انحلال العظم: ارتشاف العظم عند الكتائب البعيدة. خارجياً ، تصبح أطراف الأصابع منتفخة. يُنظر إلى هذا في وقت مبكر من الطفولة ، لكنه لا يتم ملاحظته في جميع الأطفال حتى سنوات لاحقة. يصبح تدريجيا أكثر حدة مع تقدم العمر. عادة لا يوجد ألم مرتبط بانحلال العظم. هذا هو أقدم مظهر شعاعي من حالة البروجيريا.
- سوء نمو الفك السفلي: يُظهِر الفك السفلي صغر حجمه وتراجعه. في الواقع، الفك السفلي صغير ، وزاويته منفرجة بشكل غير طبيعي.

- ارتشاف الترقوة: يوجد انحلال عظمي في الأطراف البعيدة للترقوة.
هذا غالبا ما يكون اكتشاف مبكر.
- ترقق الضلوع واستدقاقها: تكون الضلوع رفيعة في العيار ومدببة في نهاياتها.
- الصدر على شكل جرس: الأضلاع لها مظهر "متدلي" وقمة الصدر مدببة. هذا يعطي الصدر شكل جرس أو شكل هرمي.
- تشوه كوكسا فالجا: تزداد زاوية عنق عظم الفخذ بشكل غير طبيعي (> 125 درجة). يؤدي هذا إلى وضعية "ركوب الخيل" مع مشية عريضة القاعدة ، جنبًا إلى جنب مع خلل التنسج الوركي ، يهيئان لعدم استقرار مفصل الورك والخلع الجزئي.
- تشوه كوكسا بريفا:عنق الفخذ يكون قصير وواسع.
- تشوه كوكسا ماجنا: رأس عظمة الفخذ كبيرة وعريضة وشبه كروية.
- خلل التنسج الحُقي: الحُق ضحل بشكل غير طبيعي. قد يؤدي هذا إلى ألم مع حمل الوزن ، وخلع الورك ، وفقدان نطاق الحركة ، وهشاشة العظام.
- النخر اللاوعائي لرأس الفخذ: قد تفقد رؤوس الفخذ إمدادات الدم المناسبة ، مما يؤدي إلى التسطيح والتفتت والانهيار تحت الغضروفي.
- تشوهات العظام الطويلة: تتميز الحشوات بمظهر نحيل ، والميتافيزيات متوهجة (عظم العضد القريب ، وعظم الفخذ البعيد ، وعظم القصبة القريبة) ، والمشاش كبيرة وواسعة. قد يبدو تمعدن الحبيبات طبيعيًا ، بينما تظهر الميتافيزيات والمشاش منزوعة المعادن نسبيًا.
- تضخم رأس عظم العضد البعيدة: مركز النمو فيالجانب الوحشي لعظم العضد البعيدة كبير بشكل غير معتاد.
- تكلسات القلب والأوعية الدموية والأنسجة الرخوة: يمكن رؤية التكلسات خارج الهيكل في توزيع القلب والأوعية الدموية أو في الأنسجة الرخوة التي تعلو البطن أو الأطراف ، والتي تحيط عادة بخصلات أصابع اليدين. الفيزيولوجيا المرضية لهذا الخلل في الكالسيوملم يتم تعريفه بشكل جيد. ومع ذلك ، هناك أدلة على أن مكملات الكلسيوم تؤديإلى تفاقم هذه الحالة ، ويجب تجنبها بدلاً من الكالسيوم الغذائي لصحة العظام. مكملات الكالسيوم في حالات قصيرة الأجل أو طارئة لها مبرراتها.

تتطور العديد من نتائج الأشعة السينية في وقت لاحق من الحياة ، لذلك لا يتم استخدام معظمها للتشخيص.
النتائج المبكرة عادة ما تكون انحلال العظم وترتص الترقوة.

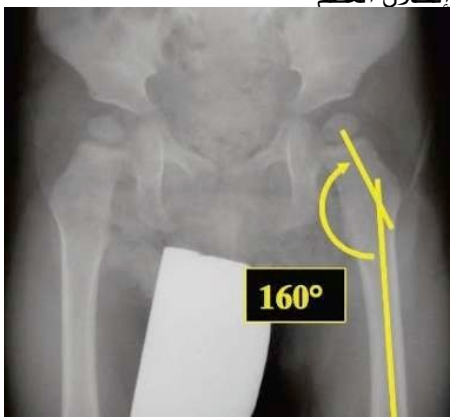
> النتائج الطبيعية

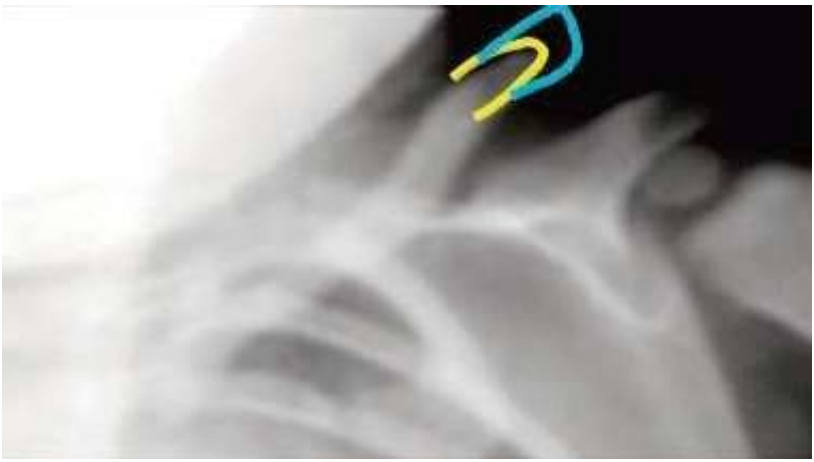
- عمر العظام متغير. يمكن أن يكون طبيعيًا أو متقدمًا قليلاً أو قليلاًمتأخر عن العمر الزمني.
- الفيزياء طبيعية. لوحات النمو في نهايات العظام الطويلة طبيعية.
- تعتبر مفاصل الكوع والرسغ والركبة والكاحل طبيعية ، على الرغم من أن نطاق حركتها غالبًا ما يكون غير طبيعي. (أنظر إلى العلاج الفيزيائي ، الفصل 14)
- الغرز القحفية طبيعية. الفراغات بين عظام الجمجمة طبيعية.

> نتائج التصوير الشعاعي

كوكسا فالجا

إنحلال العظم





ارتشاف الترقوة

تكلس الأنسجة الرخوة في السلاميات البعيدة

هشاشة العظام في الورك

هشاشة العظام (OA) هي التهاب مؤلم ومزمن وغير قابل للشفاء وغير التهابي يصيب المفاصل الإسهالية عن طريق التكسير التدريجي للغضروف الهيالييني.تتميز المتلازمة سريريًا بالألم ، والتشوه ، والحد من الحركة ، ومن الناحية المرضية عن طريق الآفات التآكلية البؤرية ، وتدمير الغضاريف ، والتصلب العظمي تحت الغضروف ، وتكوين الكيس ، والنباتات العظمية الهامشية. في حين تم افتراض العديد من العوامل المسببة ، فإن التغيرات المرضية التي لوحظت في مرضى الزراعة العضوية ناتجة عن شكل من أشكال الإصابة الميكانيكية. عند الأطفال الذين يعانون من البروجيريا ، من المحتمل أن يكون التهاب المفاصل نتيجة عدم استقرار المفصل من عدم المحاذاة التشريحية وعدم تناسق السطح المفصلي المستمر المرتبط بخلل التنسج في كل من رأس الفخذ (coxa magna) والحُق. لا يتقاطع رأس الفخذ غير الكروي العريض بشكل صحيح مع الحُق العظمي الضحل ، مما يؤدي إلى عدم الاستقرار الميكانيكي ، وخلع الورك ، وتغيير تنكسي مبكر مع فقدان الغضروف. وبالتالي ، هناك عدم تطابق بين رأس الفخذ المتضخم الذي يحاول التعبير عن التجويف الأصغر حجمًا ، مما يؤدي إلى عدم الاستقرار الميكانيكي ، والاصطدام بنطاق الحركة ، وتضييق مساحة المفصل البؤري ، والتصلب تحت الغضروفي.

يمكن أن يساعد علاج هشاشة العظام في تخفيف الألم والتيبس ، ولكن قد يستمر تدهور الغضروف في التقدم. يشمل العلاج الأولي العلاج الفيزيائي لاستعادة نطاق الحركة وقوة العضلات والأدوية المضادة للالتهابات لتخفيف الألم. لتسهيل التمشي ، قد يحتاج الأطفال الذين يعانون من التهاب مفصل الفخذ المتقدم إلى دعم معزز مثل المشاة. تشمل توصيات الرعاية الوقائية النوم مع وضع وسادة بين الركبتين ، والانحناء بالركبتين بدلاً من الخصر كلما أمكن ذلك ، وعدم وضع الساقين فوق الركبتين. عندما يكون الأطفال غير قادرين على التنقل بشكل مستقل ، فغالبًا ما يحتاجون إلى كرسي متحرك. على الرغم من أن معظم الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة لديهم في نهاية المطاف دليل في الصور الشعاعية على التهاب المفاصل ، إلا أن أقلية فقط يصابون بألم كبير ومستمر أو خلع جزئي دائم خلال فترة حياتهم.

مع تقدم التغييرات في التهاب المفاصل ، يمكن النظر في البدائل الجراحية لإعادة بناء الورك المصاب ، لخلق استقرار وتطابق في المفصل. كان هناك ما لا يقل عن 3 جراحات ترميمية لعمليات جراحية التي يتم إجراؤها في الأطفال الذين يعانون من البروجيريا. من المهم النظر

إلى المخاطر المصاحبة (مثل التنبيب المعقد والتخدير) والحالات الطبية (مثل أمراض القلب والأوعية الدموية) عند التفكير في هذه الإجراءات أو أي إجراءات في هذه الفئة المعرضة للخطر. لعلاج الورك غير المستقر جراحيًا ، يتم إجراء التقوس العظمي الفخذي (VDRO) لتصحيح كوكسا الأروح. قد يلزم إجراء تصغير مفصل الورك وإعادة قطع العظم حول الجسم إذا كان الورك لا يزال غير مستقر بعد VDRO. يجب استخدام عظم الطعم الخيفي لتثبيت فجوة قطع العظم في الاتجاه المعاد توجيهه. يجب استخدام صفائح قفزة الفخذ القريبة منخفضة المستوى لتجنب بروز وتهيج العضلات والجلد المغطيين.

14.العلاج الفيزيائي (PT)

الاحتياطات والتدخلات والعرض السريري

إرشادات النشاطات

السباحة

يحدث تقلص المفصل في جميع الأطفال المصابين بالبروجيريا. قد يؤثر العلاج الفيزيائي والنشاط بشكل إيجابي على التقدم.

لمحة عامة عن العلاج االفيزيائي للأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة

بشكل عام ، يعزز العلاج الفيزيائي (PT) الصحة مع التركيز على المهارات الحركية الإجمالية.

يقدم هذا الفصل توصيات عامة للأطفال الذين يعانون من البروجيريا.يختلف الأطفال بشكل كبير في عرضهم التقديمي. لذلك ، فإن التقييم من قبل متخصصي الرعاية الصحية المناسبين ضروري لتلبية الاحتياجات الفردية.

(يرجى الرجوع أيضًا إلى `` الذهاب إلى المدرسة " ، الفصل 21 ، للحصول على نصائح إضافية حول التكيفات الجسدية من الآباء والأطفال الذين يعانون من البروجيريا.)

إلى العائلات

المخاطروالتوصيات

الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة لديهم حركة محدودة لبعض مفاصلهم ،بما في ذلك الوركين والركبتين والكاحلين والأصابع. من المحتمل أن تكون قيود المفاصل ناتجة عن مرض في الأوتار والأربطة ، وكذلك التغيرات في العظام والجلد في حالة البروجيريا التي يمكن أن تحد من الحركة. أحيانًا ما تكون هذه الإعاقات تقدمية وتؤثر على قدرتهم على أداء أنشطة الحياة اليومية والمشاركة الكاملة في الأنشطة النموذجية لأقرانهم من نفس العمر. معدل ودرجة التقدم متغيران للغاية. الأطفال المصابون بالشيخوخة المبكرة معرضون أيضًا لخطر الإصابة بالسكتة الدماغية. قد تشمل العلامات السريرية للسكتة الدماغية الضعف والتغيرات في الإحساس والتغيرات في الكلام أو العقلية.

قد تكون بعض السكتات الدماغية تحت الإكلينيكية ، مما يعني عدم وجود علامات واضحة. لم يتم بعد تحديد آثار هذه السكتات الدماغية على التطور والوظيفة.

لم تكن هناك دراسات لتحديد فعالية تدخلات العلاج الفيزيائي على النشاط البدني لدى الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة. تستند التوصيات الواردة في هذا الكتيب إلى الملاحظات السريرية والمناقشة مع المرضى ومقدمي الرعاية الصحية. بالاعتماد على القضايا المطروحة ، وتوافر المتخصصين بالصحة للأسر ، قد يكون مقدم الرعاية معالجًا فيزيائيًا أو اختصاصيًا في وظائف الأعضاء أو جراحًا للعظام أو مقومًا للعمود الفقري أو متخصصًا صحيًا آخر.

يجب أن يتلقى معظم الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة العلاج الفيزيائي. علاج بدني يشمل التقييم والخدمات المباشرة والاستشارية من قبل مؤهل احترافي ، وبرنامج تمارين منزلية. كلها جزء لا يتجزأ من خطة الرعاية بأكملها.

يجب أن يشمل تقييم العلاج الفيزيائي التقييمات التالية:نطاق الحركة وطول العضلات ، وأداء العضلات ، والوضعية ، والألم ، والمشي ، والحركة ، والتوازن ، والرعاية الذاتية والإدارة المنزلية ، والتنمية العصبية الحسية ، والسلامة الحسية ، والمشاركة المجتمعية ، والحاجة إلى الأجهزة المساعدة والتكيفية ، وتقويم العظام.

يتم تحديد وتيرة خدمات العلاج الفيزيائي بواسطة معالج فيزيائي، وقد يختلف الوضع لكل طفل وتختلف هذه الخدمات مع مرور الوقت. قد يكون برنامج التمارين المنزلية أحد مكونات الخطة الشاملة.

تشمل التدخلات الأنشطة التنموية والوظيفية والتمارين العلاجية ،ووصف المعدات التكيفية والمقاويم. يمكن لأخصائيي العلاج الفيزيائي أيضًا المساعدة في تحديد البرامج المناسبة للنشاط البدني ، مثل دروس السباحة المحلية مع مدربين مؤهلين.

الأمور التي يجب الاحتراس منها

- يجب تقييم أي تغيير مفاجئ في الحالة الوظيفية ، مثل فقدان القدرة على المشي أو الألم أو تغيير كبير في نطاق الحركة ، من قبل الطبيب ، حتى لو لم يكن هناك حدث صادم.
- يمكن أن تؤثر أمراض القلب والأوعية الدموية على القدرة على أداء النشاط البدني والعلاج الفيزيائي. راقب زيادة التعب وضيق التنفسمع ممارسة الرياضة وعدم القدرة على أداء الأنشطة البدنية. قد تكون هذه تنبيهات للتغيرات في حالة قلب طفلك ، ويجب أن يتم تقييمها من قبل الطبيب.

> التقلصات المفصلية المشتركة في حالات البروجيريا

إرشادات النشاطات

يجب تشجيع الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة على المشاركة في الأنشطة البدنية. المشاركة مهمة لأنها تعزز تفاعل الأقران معهم ، وتساهم في اللياقة البدنية ، وقد تقلل من العاهات والقيود الوظيفية مع تقدم المرض.

يمكن للأطفال ممارسة مجموعة متنوعة من الأنشطة البدنية ، مثل المشي والرقص والمشي لمسافات طويلة والسباحة. قد لا يتمكنون من المشاركة في بعض الرياضات الجماعية لأن قوامهم أقصر وكتلة

جسمهم أقل من أقرانهم ؛ لذلك قد تكون السلامة البدنية مشكلة. قد تكون التشوهات أيضًا عاملاً مقيدًا لبعض الأنشطة البدنية. يجب تجنب الأنشطة عالية التأثير والترامبولين بسبب احتمال حدوث خلع في الورك.

إذا كنت محتارًا أو في حالة شكّ ، فاطلب المشورة من الطبيب و / أو المعالج الفيزيائي الذي يعرف طفلك.

قد يحتاج الأطفال والعائلات إلى المساعدة من المعالج من أجل العثور على الأنشطة البدنية أو البرامج المناسبة. قد يحتاجون أيضًا إلى المساعدة في العثور على الألعاب ذات الحجم المناسب أو الألعاب المكيفة (مثل الدراجات ثلاثية العجلات) من أجل المشاركة في الأنشطة البدنية.

السباحة

تعتبر السباحة رائعة لمرونة المفاصل. ولكن ، الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة يواجهون العديد من التحديات مع السباحة. لأنهم يعانون من نقص حاد في دهون الجسم ، فهم ليسوا معزولين بشكل جيد. قد تشعرهم مياه المسبح بالبرودة الشديدة ؛ إذا كان من الممكن تسخين المياه إلى درجة أعلى ، فسيتحملون المياه بشكل أفضل. والسباحة في المحيط أوالبرك هو بعد أكثر تحديًا. نوصي بارتداء بدلة مبللة تناسب الطفل إذا أمكن. بدلات الأطفال العادية كبيرة جدًا في الساقين والذراعين ، ولن تكون قادرة على عزل الجسم بشكل صحيح. بالإضافة إلى أن الدهون مهمة للقدرة على السباحة لأنها تجعل الجسد تطفو. لذلك ، يكون الأمر أكثر صعوبة بالنسبة للأطفال المصابين بالبروجيريا للسباحة بدون أجهزة تعويم. يجب أن يتم الإشراف على جميع أنشطة السباحة من قبل شخص بالغ مؤهل في مجال سلامة المياه والإنقاذ.

إلى مقدمي الرعاية الصحية

المخاطروالتوصيات

العرض السريري

يصاب الأطفال المصابون بالشيخوخة المبكرة بتقلصات في جميع مفاصل الجسم. بالإضافة إلى ذلك ، فإن التغييرات التي تطرأ على العظام ، بما في ذلك ارتشاف الترقوة البعيدة والسلامات البعيدة لكل من اليدين والقدمين ، تساهم في ضعف وظائف الأطفال و كوكسا فالجا ، وخلل التنسج الهيكلي ، وتم العثور على خلل التنسج الحُقيّ في جميع الأطفال تقريبًا. يمكن أن يحدث أيضًا خلع في مفصل الورك من جانب واحد أو الجانبين، ويمكن أن يضعف حركة المشي بشكل كبير. إذا كانت الحالة شديدة ، فقد يفقد الطفل القدرة على التنقل لوحده.

14.5 العلاج الفيزيائي (PT)

وقد لوحظت أنماط مميزة لمدى محدود من الحركة في مفصل الورك ، والانثناء ، والدوران في كل من الثني والبسط ، والاختطاف. في مفصل الركبة ، تكون الحركة محدودة في الثني والبسط. يتم الحفاظ على طول أوتار الركبة نسبيًا بزوايا مأبضية لا تختلف بشكل كبير عن تمديد الركبة. في مفصل الكاحل، يصبح المفصل ثابتًا في الانقلاب في سن مبكرة. غالبًا ما يكون الانحناء الأخمصي وراء المحايد محدودًا.

تتميز المشية بالمظهر المنحني في المستوى السهمي والوضع العقبي الهام عند الكاحل مع أروح القدم الخلفية والتخم في منتصف القدم والحركة المستعرضة القطاعية أثناء التمشي محدودة للغاية.

يُعد ألم الورك والقدم من السمات الشائعة لدى الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة ، ولكن يمكن أن يحدث في مناطق أخرى أيضًا. يمكن أن يكون ألم الورك مفاجئًا أو خبيثًا بداية وقد يكون مرتبط أو غير مرتبط بالصدمة. قد يكون الألم في الورك من أعراض مشكلة خطيرة في العظام ، بما في ذلك خلع الورك ، ويجب دائمًا تقييمه من قبل الطبيب.

يبدو أن ألم القدم مرتبط بحالة العقدة العظمية للقدم والكاحل ونقص الدهون تحت الجلد تحت العقدة. تتسبب هذه العوامل في زيادة تحمل الوزن على العقدة غير المبطنة بشكل جيد. يمكن أن يكون ألم القدم كبيرًا بما يكفي بحيث لا يستطيع الأطفال المشي حافي القدمين وتصبح حركة المشي محدودة.

التدخلات

> تمرين علاجي

قد تكون تمارين نطاق الحركة مفيدة في الحفاظ على نطاق المفصل. يجب أداء التمارين عدة مرات في الأسبوع ويجب الحفاظ على تمارين الإطالة في النطاق النهائي. تعتبر الأنشطة التي تجعل الطفل يتحرك خلال الرحلة الكاملة لنطاق الحركة المشترك أكثر وظيفية وأكثر إمتاعًا للطفل ويجب تشجيعها.

لا يُشار بالضرورة إلى تمارين الأيروبيك ، حيث تكون الوظيفة محدودة في كثير من الأحيان بسبب تقلصات المفاصل والألم وأقل بسبب الآثار الثانوية لضعف القلب والأوعية الدموية. ومع ذلك ، يبدو أنه كلما كان الأطفال أكثر نشاطًا ، كلما ظلوا أكثر فاعلية.

قد تكون تمارين التقوية مفيدة لتقوية العضلات معارضة منطقة التقلصات الأكثر شيوعًا ، مثل الألوية

الكبيرة ، العضلة الرباعية ، ومركب المعدة للمساعدة في الحفاظ على المدى من الحركة.

قد تكون الأجهزة التقويمية ضرورية لتوفير الدعم أو تحسين المحاذاة. يساعد تصنيع تقويم العظام المبطّن جيدًا الذي يوزع وزن الطفل بشكل متساوٍ على كامل السطح الأخمصي للقدم في تحسين تحمل التمشي عن طريق تقليل الألم.

> التدريب الوظيفي في الرعاية الذاتية والإدارة المنزلية

تشمل القيود الوظيفية عدم القدرة على تولي أوضاع معينة مثل الجلوس على الجانب أو أداء أنشطة مثل القرفصاء أو صعود السلالم. قد تكون الحركات الانتقالية مثل التحرك من خلال الركوع صعبة أيضًا. يبدو أن القيود في نطاق الحركة هي السبب الرئيسي لهذه الصعوبات. قد يؤثر قصر القامة أيضًا على وظيفتها.

ستؤثر القيود الوظيفية على قدرة الطفل على ركوب حافلة مدرسية ،التفاوض على معدات الملعب ، وإجراء العديد من أنشطة الرعاية الذاتية.

هناك حاجة لتقييم وتوفير الأجهزة المساعدة لتحسين استقلال حركة الأطفال لتكون حركتهم الوظيفية مشابهة لأقرانهم في أعمار متطابقة. قد تكون تعديلات المنزل ضرورية أيضًا. (أنظر إلى العلاج الوظيفي (OT)، الفصل ١٥.)

> التدريب الوظيفي في العمل (العمل / المدرسة / اللعب) ، المجتمع ، والتكامل الترفيهي

الأطفال المصابون بالشيخوخة المبكرة يكونون بشكل عام سليمين اجتماعيًا ومعرفيًا. المهارات الحركية محدودة بسبب التقلصات وقصر القامة. لذلك ، قد يواجه الأطفال المصابون بمرض الشيخوخة المبكرة صعوبة في مواكبة أقرانهم. يُفضل التنقل المستقل على أشكال التنقل التابعة مثل حملهم أو استخدام عربة أطفال تجارية. غالبًا ما يكون توفير أجهزة التنقل للسماح للأطفال بأقصى قدر من المشاركة في بيئتهم ضروريًا مع تقدم المرض.

تسمح أجهزة التنقل للأطفال الذين يعانون من البروجيريا بالتمتع باستقلالية أكثر ، بالإضافة إلى المزيد من الوصول المناسب للعمر والنمو إلى بيئتهم. يمكن أن تكون الأجهزة عاملاً مساعدًا للتنقل ، وتكون خاصة في بعض المواقف ، مثل التنقل لمسافات طويلة. كلما كان ذلك ممكنًا ، يجب تشجيع الطفل على أن يكون نشطًا قدر الإمكان للحفاظ على المستوى العام لوظيفة الجسد.

عند الحاجة، يُفضل التنقل بالطاقة (أي الكرسي المتحرك الكهربائي) على الكرسي المتحرك اليدوي نظرًا للقيود الموجودة في الأطراف العلوية.

14.7 العلاج الفيزيائي (PT)

يمكن أن يساعد المعالجون الفيزيائيون في تحديد أنسب كرسي متحرك ، مع مراعاة عمر الطفل وحالته الوظيفية. قد يكون المشي مفيدًا أيضًا ، خاصة عند الأطفال الذين أصيبوا بسكتات دماغية أو الذين يعانون من تقلصات أكثر شدة.

الاحتياطات

أي تغيير مفاجئ في الحالة الوظيفية ، مثل فقدان القدرة على المشي أو الألم أو التغيير الكبير في نطاق الحركة من يجب تقييمه من قبل الطبيب ، حتى لو لم يكن هناك حدث صادم.

على الرغم من أن التمدد الخفيف جزء من الرعاية الفيزيائية ، إلا أنه يجب تجنب التمدد الشديد لأن خطر الكسر نتيجة لهذا التدخل غير معروف.

بسبب الميل نحو تطور التشوه العقبي ، يجب تجنب شد الحبل في الكعب.

15.العلاج الوظيفي (OT)

تقييم تعليم الرعاية
الذاتية
المشاركة الاجتماعية والنتائج المادية نهج
العلاج
ملخص التغيرات البيئية

مع تقدم تقلصات المفاصل ، يستخدم الأطفال طرقًا بديلة أو أجهزة مساعدة لأداء أنشطة مثل ارتداء الجوارب. هذا يساعد في الحفاظ على استقلاليتهم.

ملخص للعلاج الوظيفي للطفل مع البروجيريا

بشكل عام ، يعزز العلاج الوظيفي (OT) الصحة ، مع التركيز على المهارات الحياتية ، والمعدات التكيفية ، والمهارات الحركية الدقيقة. غالبًا ما يعمل المعالجون الوظيفيون والفيزيائيون معًا للحصول على أفضل علاج للجسم بالكامل.

((يرجى الرجوع أيضًا إلى التعايش مع البروجيريا، الفصل 20، لمزيد من المعلومات والحصول على نصيحة بشأن التكيفات الجسدية من آباء الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة.)

إلى العائلات

المخاطروالتوصيات

التقييم

يجب أن يخضع الأطفال المصابون بمرض الشيخوخة المبكرة لتقييمات سنوية من قبل طبيب الأطفال وأخصائي العلاج الوظيفي. يجب أن يشمل التقييم المجالات التالية:

- القياسات الفيزيائية (مدى الحركة والقوة)
- مهارات التنسيق

- المهارات الوظيفية
- المهارات الإدراكية المرئية
- المهارات التكاملية الحركية المرئية

لم تكن هناك دراسات حول فعالية تدخلات العلاج الوظيفي مع هذه الفئة من السكان ، وتستند التوصيات الواردة في هذا الكتيب إلى الملاحظات السريرية والمناقشة مع المرضى ومقدمي الرعاية الصحية. يجب تقييم أي تغيير مفاجئ في نطاق الحركة أو قوة اليد أو القدرة على المشاركة في الأنشطة الوظيفية بواسطة العلاج الوظيفي ، وإذا لم يكن أحدهم متاحًا ، يجب أن يقوم الطبيب بتقييمه ، حتى لو لم يكن هناك حدث صادم.

تشمل مجالات العلاج الوظيفي الرعاية الذاتية والتعليم والعمل واللعب والترفيه والمشاركة الاجتماعية. الأطفال الذين يعانون من البروجيريا لديهم مجموعة كبيرة من الأنشطة المتاحة أمامهم التي يستمتعون بالمشاركة فيها. يعاني أطفال البروجيريا من بعض الصعوبة في أداء بعض المهام ؛ هناك بعض الأنماط التي تمت ملاحظتها ومراجعتها أدناه. تظهر القيود في ما يتعلق بالنتائج الجسدية للطفل من الفحوصات الوظيفية والجسدية والطبية. تتطلب المشاركة في الأنشطة الوظيفية معالجًا ماهرًا يجب عليه التحقيق بشكل كامل للتأكد مما يمكن للطفل القيام به. إذا كان لدى الطفل قيود تعيق مشاركته في الأنشطة اليومية ، فيمكن للمعالج الوظيفي أن يساعد في إعادة تصميم المعدات أو تكييفها.

تستعرض الأقسام التالية مجالات المهمات الوظيفية الشائعة التي يواجه فيها هؤلاء الأطفال صعوبة و / أو قيودًا ، وتقدم بعض استراتيجيات التدخل لزيادة مشاركتهم:

الرعاية الذاتية

> إرتداء الملابس والأحذية

غالبًا ما يواجه الأطفال المصابون بالشيخوخة المبكرة صعوبة في ارتداء ضمادات الأطراف السفلية (ارتداء الأحذية والجوارب والسراويل تحت الركبتين) ، ويبدو أن هذا مرتبط بتقلصات مفصل الأطراف السفلية. يواجه بعض الأطفال أيضًا صعوبة في إتقان أدوات التثبيت بالسرعة التي يواجهها الأطفال الآخرون في سنهم. تشمل أسباب ذلك التعرض المحدود للسحابات بسبب نمط الملابس التي يرتدونها ، والأسلوب الثقافي / الأبوي ، وانخفاض القوة الجسدية ، وضعف التنسيق. غالبًا ما يحتاج الأطفال المصابون بالشيخوخة المبكرة إلى المساعدة في ارتداء الملابس في الجزء السفلي.

15.3 العلاج الوظيفي (OT)

غالبًا ما يطورون استراتيجيات ارتداء الملابس التكيفية ، مثل التغييرات الموضعية أو استخدام المعدات التكيفية مثل أدوات الوصول التي يمكن أن تساعدهم على أن يكونوا مستقلين عند ارتداء الملابس في الأطراف السفلية. يمكن استخدام مساعد الجورب لارتداء الجوارب ، في حين أن قرن الحذاء ذو اليد الطويلة قد يساعد في ارتداء أحذيتهم بشكل مستقل.

> النظافة الجسدية

معظم الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة يكونون مستقلين مع العمر المناسب للنظافة في سن 4 أو 5 ؛ ومع ذلك ، فهي تتطلب بعض التكيفات البيئية للمساعدة في التغلب على عوائق الارتفاع ومع ما يبدو أنه عدم استقرار في الوضع (مثل التردد على السلم المتدرج). في الحمام ، يجب وضع الكرسي قرب كل من من المرحاض والمغسلة. يمكن للوالدين المساعدة أو الإشراف عند دخولهم وخروجهم من حوض الاستحمام أو الاستحمام بسبب مخاوف تتعلق بالسلامة. نادرًا ما يحتاج الأطفال إلى معدات تكيفية للمساعدة في مهام النظافة مثل الاستحمام. ومع ذلك ، يمكن استخدام معدات مثل الإسفنج طويل المقبض للمساعدة في غسل الأطراف السفلية. يعاني بعض الأطفال من صعوبة في الفتح والسكب من عبوات الزجاجات الضاغطة بسبب قيود ضعف المعصم ؛ من السهل التعامل مع موزعات نمط المضخة. لا يستطيع بعض الأطفال تنظيف أنفسهم بعد استخدام المرحاض بسبب قيود نطاق الحركة وصعوبة التوازن. يمكن أن تكون المساعِدات مثل الكماشة ذات اليد الطويلة (ملقط مع ورق التواليت ملفوف حولها) أو المناديل المبللة لتقليل كمية المسح مفيدة. قد تزيد حشوات مقعد المرحاض من راحة الطفل بسبب حجم الطفل وصعوبة التوازن. يمكن أيضًا استخدام مقاعد المرحاض المبطنة لمعالجة الانزعاج من الجلوس لفترات طويلة بسبب زيادة بروز العظام. عند الاستمالة أو تنظيف الفم ،بأداة كهربائية أو تعمل على البطارية- يمكن استخدام فرشاة الأسنان التي يتم تشغيلها لأن الأطفال قد يتعبون عند تنظيف الأسنان بالفرشاة بسبب انخفاض القوة وقيود نطاق الحركة. قد يتم استخدام عصي الخيط وموزعات معجون الأسنان الآلية التي لا تتطلب استخدام اليدين، هذه قد تكون تكون مفيدة أيضًا. (يرجى الرجوع إلى توصيات طب الأسنان ، الفصل 11 ، للحصول على مزيد من المعلومات حول نظافة الأسنان.) على الرغم من أهمية مشاركة الأطفال في تنظيف أسنانهم بالفرشاة ، فقد يحتاج الآباء في بعض الحالات إلى المساعدة في ضمان النظافة المثلى.

> التغذية

يصبح أطفال البروجيريا مستقلين من ناحية تغذيةأنفسهم.يمكن ملاحظة انخفاض التنسيق الحركي أو تأثيرات قيود المفصل أثناء تناول الطعام بأداة ولكن ذلك لا يؤثر على التغذية بشكل عام.

15.4 العلاج الوظيفي (OT)

قد يساعد استخدام السكين الهزاز بعض الأطفال في التقطيع. غالبًا ما يجد الأطفال الذين يعانون من ضعف في قوة اليد أو التنسيق السكين المستقيم ، مثل سكين Amefa المستقيم ، مفيدًا جدًا ويبدو أن الآباء يشعرون بالأمان عند استخدام هذا السكين.

> تحضير الوجبة وتناولها

غالبًا ما يكون لدى الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة مشاركة محدودة في إعداد الوجبات الأساسية مقارنة بأقرانهم المطابقين للعمر. قد يكون هذا بسبب قيود الارتفاع وأسلوب الأبوة والأمومة. قامت بعض العائلات بترتيب قسم حيث توجد عناصر الوجبات الخفيفة على ارتفاع يمكن للطفل الوصول إليه. يجب إزالة الوجبات الخفيفة من العبوة الأصلية ووضعها في عبوات يسهل فتحها.

يمكن أيضًا إجراء تعديلات للسماح للأطفال بصب مشروباتهم الخاصة ، حيث تكون حاويات المشروبات القياسية ثقيلة جدًا ويصعب استيعابها بسبب قيود نطاق الحركة. تشمل هذه التعديلات وضع المشروبات في وعاء صغير مملوء جزئيًا بفوهة. تسمح المقاعد الموجودة في المطبخ أيضًا بالوصول إلى أسطح الطاولات والمغسلة. إذا بدأ الطفل في الطهي وكانت هناك صعوبات ، فابحث عن تقييم العلاج الوظيفي للحصول على مزيد من المساعدة مع كيفية التعامل مع حاملات الأواني والأواني ، والمقشرات الكهربائية ، ومساعدات الطهي الأخرى. تتيح المقاعد الملائمة مثل مقعد Tripp-trapp أو الكراسي ذات الارتفاع الأيمن المزودة بألواح قدم إضافية للأطفال الجلوس على مائدة العشاء مع عائلاتهم.

شجع طفلك على الاستقلالية عن طريق إزالة الوجبات الخفيفة من عبواتها الأصلية ووضعها في حاويات سهلة الفتح ، ووضع الكرسي في المطبخ ، والحصول على مطبخ قابل للتكيف

> الإدارة المنزلية

يجد بعض الأطفال صعوبة في إدارة الوظائف المنزلية الأساسية بسبب قيود الارتفاع. تتضمن التوصيات مفاتيح إضاءة مُكيَّفة مع تعليق خيوط أو أجهزة بلاستيكية ، مقابض أبواب ملائمة (بسبب الصعوبة مع وضع اليد والقوة لفتح الباب بشكل مستقل) ، والأبواب الأوتوماتيكية ، والتي قد تساعد أيضًا في خروج الأطفال من منازلهم في حالة الطوارئ.

التعليم

> التموضع

غالبًا ما يشكو الأطفال من الألم أثناء الجلوس لفترات طويلة من الوقت ، والذي يبدو أنه مرتبط ببروزهم العظمي. يوصى باستخدام وسائد المقعد وفترات الراحة المتكررة ، مما يسمح لهم بالوقوف إذا لزم الأمر.

يجب أن تسمح الكراسي داخل حجرة الدراسة لهم بأن يكونوا على ارتفاع قياسي للمقعد مع وجود دعم لأقدامهم. يوصى باستخدام الكراسي مثل الكراسي ذات الارتفاعات أو الكراسي ذات الارتفاع الأيمن ، مع لوحة قدم إضافية للسماح لهم باستخدامها والنزول منها بأمان. هذه الكراسي الخاصة مهمة لأنها تتيح للطفل أن يكون مشاركًا نشطًا وأن يتواصل مع أقرانه داخل الفصل. كما أن كونهم على نفس ارتفاع أقرانهم يسمح لهم أيضًا بمسح الفصل الدراسي بصريًا ورؤية السبورة أو اللوح.

> خط اليد

غالبًا ما يشتكي الأطفال المصابون بمرض الشيخوخة المبكرة من إجهاد اليد أو الألم أثناء أنشطة الكتابة أو التلوين. أسباب ذلك غير واضحة ، ولكن يبدو أنها مرتبطة بقيود ضعف المفاصل ، وانخفاض الحشوات الدهنية ، والوضع الوظيفي لمفصل الإبهام الرسغي (الذي يظل ثابتًا في المنتصف-الاختلاط أو التمديد) وموضعهم المحدود للمعصم (محايد إلى ثني راحي طفيف). أبلغ بعض الآباء عن انخفاض التحكم في المعصم أثناء الكتابة اليدوية. أبلغ آخرون عن صعوبة في إتقان الكتابة. في معظم حالات الأطفال ، يبدو أن هذا ناتج عن وضع غير طبيعي للمعصم واليد وانخفاض القوة بدلاً من الإدراك البصري ، والتكامل الحركي البصري ، و / أو عدم الاتساق الحركي الدقيق. غالبًا ما يساعد تدخل العلاج الوظيفي الأطفال الذين يعانون من البروجيريا في الكتابة مع تحسين التحكم في المعصم. يمكن للأطفال الاستفادة من برنامج تقوية فردي ، بما في ذلك تمارين وأنشطة الشد لتعزيز مهارات التلاعب اليدوي جنبًا إلى جنب مع مهارات البراعة. يستفيد بعض الأطفال أيضًا من استخدام أقلام الشمع وأقلام الرصاص الفريدة التي تكون أقصر وأضيق للمساعدة في بنية أيديهم وتقليل قوتها. يمكن استخدام مقابض قلم رصاص مبطنة أو أقلام مبطنة لتقليل مقدار ألم الأصابع الذي يحدث غالبًا من ضغط أداة الكتابة ، بسبب نقص رواسب الدهون في أطراف الأصابع. يوصى باستخدام السطح العمودي لتحسين عطف ظهري الرسغ

15.6 العلاج الوظيفي (OT)

(القدرة على الانحناء للأعلى) والقوة. يجب استخدام الألواح المائلة فقط بناءً على توصية المعالج بعد التقييم الكامل ، بسبب موانع الاستعمال المحتملة. يبلغ العديد من الأطفال عن التعب وألم اليد من خلال مهام الكتابة المطولة. قد يؤدي التعليم المبكر والتعرض للوحة المفاتيح إلى زيادة كمية المخرجات المكتوبة التي يمكن أن ينتجها الطفل. قد يستفيد الأطفال الأكبر سنًا من البرامج التي يتم تنشيطها صوتيًا إذا واجهوا مشاكل حركية في استخدام لوحة المفاتيح والكتابة.

يمكن للأطفال الذين يعانون من البروجيريا تلبية متطلبات اليوم الدراسي بنجاح مع بعض أماكن الإقامة في مناطق الجلوس وأدوات الفصل الدراسي واعتبارات غرفة الغداء.

> استخدام المقص

يُظهر بعض الأطفال ذوي حجم اليد الأصغر صعوبة في إتقان استخدام المقص ، والاستفادة من مقص أصغر حجمًا يتناسب مع حجم أيديهم.

> حمل الأشياء

لا يستطيع العديد من الأطفال المصابين بمتلازمة بروجيريا حمل حقيبة مدرسية خاصة بهم أو حمل كتب من وإلى المدرسة أو أثناء اليوم الدراسي. يحتاج أولئك الذين يعانون من صعوبة في هذا المجال إلى وسائل راحة مثل مجموعة ثانية من الكتب (مجموعة واحدة في المنزل والمجموعة الثانية في الفصل الدراسي المناسب). يمكن أن تكون الحقائب بعد ذلك خفيفة الوزن ، فكل ما يحتاجون إليه هو دفاترهم أو أوراقهم.إذا كان الطفل يرتدي حقيبة ظهر ، فينبغي ألا تزيد الحقيبة عن 15٪ من وزن جسمه ويجب وضعها فوق كتفيه. تشمل أماكن الإقامة الإضافية استخدام حقيبة ظهر بعجلات. يجب على المعالج في المدرسة إكمال تقييم الكافتيريا لتعديلات غرفة الغداء التي تحافظ على مشاركة الطفل بنشاط مع أقرانه (على سبيل المثال ، طرق الوصول إلى أسطح الطاولات أو حمل صواني الغداء). غالبًا ما يواجه الأطفال أيضًا صعوبة في المشي وحمل الأشياء ذات الأوزان المعتدلة. غالبًا ما يكونون غير قادرين على حمل الأشياء صعودًا أو نزولًا على الدرج ، وبالتالي يحتاجون إلى مساعدة من نظيرهم أو معلمهم أو والدهم.

المشاركة الاجتماعية

أبلغ معظم الأطفال عن مشاركتهم في الألعاب الرياضية واللعب في الملعب ،وأنشطة ترفيهية أخرى. لا يوجد دليل يشير إلى أن هؤلاء الأطفال لا ينبغي أن يشاركوا في هذه الأنشطة ما لم تؤثر على صحتهم. الأنشطة مثل الرياضات التي تتطلب الاحتكاك الجسدي أو الرياضات الجماعية أو الأنشطة الترفيهية

15.7 العلاج الوظيفي (OT)

مع أقرانهم قد يحتاجون فيها إلى بعض التكيف لاستيعاب قدراتهم وظروفهم الطبية. في بعض الأحيان قد تكون متطلبات النشاط كبيرة جدًا أو قد يحتاج الطفل إلى معدات متخصصة. (يرجى الرجوع إلى العلاج الفيزيائي (PT) ، الفصل 14 ، للحصول على مزيد من التوصيات حول الأنشطة البدنية.)

يعاني العديد من الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة من التعب عند المشي لمسافات طويلة.بالإضافة إلى ذلك ، قد لا يكونوا قادرين على مواكبة أقرانهم أو وتيرة أسرهم بسبب خطوتهم الأقصر ؛ هذا قد يؤثر على التنشئة الاجتماعية الخاصة بهم .قد تكون هناك حاجة لاستخدام أجهزة التنقل الوظيفية مثل عربات الأطفال أو الكراسي المتحركة اليدوية أو الكراسي المتحركة الكهربائية في بيئات مختلفة. يجب على معالج الطفل إكمال تقييم التنقل الوظيفي وتزويد الطفل والأسرة بطرق تسمح للطفل بالحصول على أساليب تنقل مثالية. على سبيل المثال ، خيارات الكراسي المتحركة الكهربائية (مثل Permobil التي تحتوي على مصعد للمقعد وخيار من الكرسي إلى الأرض) تسمح بزيادة استقلالية الطفل. هذا النوع من الكراسي يتيح للطفل الصعود والنزول من الكرسي بأمان والوصول إلى العناصر على ارتفاعات مختلفة ، وكذلك التنقل داخل الفصل الدراسي والمنزل والمجتمع.

إلى مقدمي الرعاية الصحية

المخاطر والتوصيات

اكتشافات فيزيائية

تختلف النتائج الجسدية بشكل ملحوظ ضمن الفئات العمرية والفترات العمرية بين الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة. غالبًا ما تتضمن وظائف وهياكل الجسم التي تؤثر على استخدام الأطراف العلوية والأنشطة الوظيفية ما يلي:

- تقلصات جميع مفاصل الأطراف العلوي المشتركة
- االطرف العلوي غير متماثل
- قوة الطرف العلوي منخفضة
- العرضة لخلع الكتف (والتي يجب أن تؤخذ في الاعتبار مع أنشطة حمل الوزن وتقوية الجسم مثل الجمباز)
- يملكالمعصمان عادة عطف ظهري محدود (الانحناء صعودًا)
- لا يدخل إبهام الأطفال في امتداد الرسغ السنعي (CMC)

15.8 العلاج الوظيفي (OT)

- يتم استخدام معظم إبهام الأطفال مع الإبهام مقابل المفصل السلامي البعيد للإصبع السبابة (المفصل الأقرب إلى طرف الإصبع).
- في بعض الأحيان ، يكون فرط التمدد في مفاصل الإبهام بين السلامية واضحًا (المفصل الأقرب إلى طرف الإصبع).
- المفاصل السنعية السلامية (المفاصل الأقرب إلى اليد) في أغلب الأحيان لديها انثناء محدود.
- تميل المفاصل السلامية القاصية والدانية (المفصل الأوسط والمفصل الأقرب إلى طرف الإصبع) إلى حدوث تقلصات انثناء.
- ارتشاف السلاميات البعيدة
- السلاميات القاسية غالبًا ما تكون مؤلمة مع الضغط
- انخفاض رواسب الدهون في اليد (أبرزها في الإبهام وأطراف الأصابع)

الحدّ الأقصى لتمديد الأصابع عند الطفل المصاب بالشيخوخة المبكرة

- قصر القامة
- زيادة البروز العظمي
- صعوبة تحمل درجات الحرارة الشديدة البرودة أو السخونة (مثل الطقس والماء)
- بعض الأطفال يعانون من قلل في التنسيق الحركي الدقيق
- يعاني البعض من خلل في التكامل الحركيّ الإدراكي البصريّ

العلاج أصبح على الأبواب

بعد الانتهاء من تقييم العلاج الوظيفي ، ينبغي التوصية ببرنامج علاجي. قد يشمل ذلك الخدمات المباشرة أو البرمجة المنزلية مع المتابعة أو المشورة المستمرة. لن يحتاج العديد من الأطفال الذين يعانون من البروجيريا إلى خدمات أسبوعية ، لكنهم سيحتاجون إلى علاج مستمر مع تعليم الوالدين والطفل.

يجب أن يقدم المعالج الوظيفي التقييم والعلاج لمساعدة الأطفال في جميع المجالات الوظيفية (الرعاية الذاتية ، والتعليم ، والعمل ، واللعب ، والترفيه ، والمشاركة الاجتماعية). يجب فحص الأطفال الذين تقل أعمارهم عن 6 سنوات مرتين في السنة للتقييم من قبل معالج وظيفيّ. يجب فحص الأطفال بعمر 6 سنوات وما فوق سنويًا لتقييم العلاج الوظيفي. إذا كان هناك تغيير كبير في الوظيفة أو مخاوف أخرى ، يجب على الأسرة الاتصال بالطبيب المعالج في وقت أقرب. يجب أن يكون لدى المعالج تاريخ طبي حديث يتابع كل التطورات وأن يكون على دراية بجميع الاحتياطات. هناك حاجة إلى تواصل مستمر بين المعالج الوظيفي والفيزيائي ، وقد يتطلب جلسات علاج مشتركة في بعض الأحيان. قد تتطلب الإقامة أو التغييرات البيئية الحد الأدنى من التدخل ولكنها توفر للطفل الاستقلال الأمثل. نطاق الحركة السلبي مع التركيز بشكل خاص على الإبهام والمعصم والأصابع. في هذا الوقت ، من غير المعروف ما إذا كان التجبير الثابت باليد سيحسن نطاق الحركة ؛ لا ينبغي تجربة ذلك دون رؤية الطفل أولاً للتقييم من قبل أخصائي يد الأطفال. يجدر بالمعالج أن يزود أخصائي يد الأطفال بتقييم شامل لليدين يتضمن نطاق الحركة والقوة والإمساك الوظيفي وعناصر المهارة وأنشطة الحياة اليومية.

يتمتع الأطفال المصابون بالشيخوخة المبكرة بمجموعة كبيرة جدًا من الأنشطة المتاحة أمامهم. على الرغم من وظائف الجسم الفريدة والاختلافات الهيكلية ، إلا أن هناك العديد من الطرق لاستيعاب بيئتهم ومهامهم بأجهزة تكيفية وتغييرات أخرى تسمح لهم بزيادة استقلاليتهم ومشاركتهم في أنشطة الرعاية الذاتية والتعليم والعمل واللعب والترفيه و المشاركة الاجتماعية. إن مشاركتهم في هذه المجالات مع أقرانهم وزيادة استقلاليتهم أمر مهم ، خاصةً عندما يصبحون في سن ما قبل المراهقة.

ملخص التغييرات البيئية لمساعدة أطفال البروجيريا

> المنزل

- خطوات للحمام
- فرشاة أسنان تكيفية (على سبيل المثال ، الاستفادة من التنظيف ثلاثي الأبعاد) بمختلف زاوية حسب الحاجة
- مفاتيح ومقابض ملائمة
- وضع المكونات لتحضير الطعام في مكان منخفض
- سكين مستقيم أميفا للمساعدة في التقطيع

> إمكانية التنقل

- تختلف التكيفات حسب البيئة:المنزل مقابل الحي مقابل المجتمع الأكبر

> السماح بالتنقل الوظيفي

- سهولة التنقل من مكان إلى آخر
- القدرة على مواكبة الأقران
- تسمح إمكانية التنقل بالتنشئة الاجتماعيّة

> الاستجمام

- ضبط الوضع من أجل سلامة الطفل والتخفيف من قلق الوالدين
- دراجة هوائية و / أ ودراجة ثلاثية العجلات

> المدرسة

- (انظر الذهاب الى المدرسة، الفصل 21)

> الأجهزة المحمولة باليد

- أجهزة لوحية
  نظرًا لامتداد اليد المحدود ، يسهل التعامل مع الأجهزة اللوحية الصغيرة وإمساكها.
- لوحات المفاتيح
  لوحات المفاتيح الصغيرة مثالية.

> إرتداء الملابس والأحذية

- الملابس ذات الحلقات اليدوية (على سبيل المثال ، EZ Tees ، EZ under ، EZ Sox)
- قمصلن ذلت رقبة لأعرض/قابلة للتمدد

16.العناية بالقدم / طب القدم

مشاكل معالجة القدم عند الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة

إدراج الحذاء

تصبح الأقدام حساسة للأسطح الصلبة والأحذية. تساعد حشوات الأحذية والنعال على منع الألم والتقرحات ومسامير القدم.

إلى العائلات

المخاطر والتوصيات

- الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة لديهم تحديات في القدم. غالبًا ما يفتقرون إلى حشوة الدهون المناسبة لتلطيف عظامهم ضد الأسطح الصلبة ؛ قد يكون لديهم تشوهات في الجلد أو تقلصات في المفاصل أو مشاكل في أظافر أصابعهم.
- يوصى بزيارة سنوية لأخصائي الأقدام و / أو أخصائي فيزيولوجيا و / أو أخصائي تقويم العظام.

إلى مقدمي الرعاية الصحية

مشاكل معالجة القدم عند الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة

تساهم عدة عوامل في مشكلات العناية بالقدم الصعبة للأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة. وتشمل هذه عدم وجود حشوة الدهون المناسبة ، وتشوهات الجلد ، وضمور أظافر القدم ، ومحدودية نطاق حركة المفصل في الكاحل. تؤدي هذه المشكلات إلى ظهور النسيج (مسمار القدم) والبثور وانزعاج الكعب وعدم القدرة على المشي على الأسطح الصلبة بدون أحذية أو

النعال. يوصى بإجراء تقييم سنوي من قبل طبيب أقدام. يمكن علاج مسامير القدم بالضمادات أو حشوة أخرى. يمكن أن يساعد التدليك بلطف مع المستحضرات المرطبة في تخفيف الألم.

الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة لديهم انحراف في المشي يكون نموذجيًا لشخص لديه حركة قدم محدودة. القدم الطبيعية قادرة على التكيف مع التضاريس غير المستوية لأن الأنسجة الرخوة للقدم تسمح للقدم الخلفية ، منتصف القدم ، ومقدمة القدم بالعمل بشكل مستقل عن بعضها البعض.
نظرًا لأن الأطفال الذين يعانون من البروجيريا لديهم انخفاض ملحوظ في الأنسجة الرخوة للقدم ، فإن المشي غير مستقر بالنسبة لهم.

إدراج الحذاء

عند الفحص السريري ، فإن الحشو الطبيعي المرتبط بالسطح الأخمصي للقدم غير موجود ، لذا فإن استيعاب طول القدم على الحذاء يميل إلى أن يكون مهمة صعبة. قدم الطفل مع البروجيريا ضيقة جدا. كما أن قلة البطانة تجعل المشي مؤلمًا لأن عظام أقدامه تمتص كل صدمة المشي.

يوصى بإدراج الأحذية المخصصة. غالبًا ما يتم ترتيبها من خلال أخصائي أقدام الطفل. تكون هذه الأحذية مبطنة جيدًا ، ناعمة ولكنها داعمة من خلال المواد المستخدمة للمساعدة في استقرار القدم. أولاً ، يتم تكوين الانطباع باستخدام قالب الانطباع. ثم يتم استخدام هذا لعمل قالب إيجابي لقدم الطفل. ثم يتم تسخين مادة ثلاثية الصفائح لتصبح مرنة ويتم تشكيل الفراغ فوق القوالب. نظرًا لأنه يساعد على رفع بعض الحجم داخل الحذاء ، يتم قطع القليل جدًا من المواد لملء المساحة الإضافية حتى لا تنزلق القدمان داخل الحذاء.

17. التَغذِيَة

زيادة السعرات الحرارية
وجبات خفيفة صحية عالية السعرات الحرارية
اتخاذ خيارات غذائية صحية
المخفوقات والعصائر

يعد تناول الطعام أحد أهم التحديات اليومية للأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة وأسرهم. غالبًا ما تعمل الوجبات الصغيرة المتكررة بشكل جيد.

قد يولد الأطفال المصابون بالشيخوخة المبكرة في نطاق الوزن والطول الطبيعي ، ولكن في وقت ما خلال السنة الأولى من العمر ، يفشلون في اكتساب الوزن المناسب وينسحبون من "منحنى الوزن" النموذجي و "منحنى الطول" الذي يستخدمه أطباء الأطفال لقياس النمو العام. إنه أمر مقلق بشكل خاص أن يرى الآباء أطفالهم يأكلون وجبات صغيرة أو يشيرون إلى أنهم ليسوا جائعين ، لأن الطفل يفشل في النمو في نفس الوقت. من المهم أن تتذكر أن جميع الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة يمرون في هذه المرحلة الإنتقالية ، وأنهم يستقرون في معدل نمو ثابت يختلف تمامًا عن أقرانهم. يزداد وزنهم وطولهم ، ولكن بمعدل بطيء وثابت للغاية.

أظهرت الدراسات أن الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة يأكلون فعليًا سعرات حرارية كافية للنمو ، لكن عملية المرض الأساسية في البروجيريا لا تسمح لهم بالنمو بشكل طبيعي. لذلك ، من غير المرجح أن يؤدي توفير المزيد من السعرات الحرارية من خلال أنبوب التغذية الأنفي المعدي أو فغر المعدة إلى زيادة الوزن أو الطول. أفاد بعض الآباء أن الأطفال يميلون إلى تناول وجبات أصغر وأكثر تواترًا. يجب على كل أسرة استشارة فريقها الطبي في المنزل لتقييم أهداف التغذية الفردية للمريض ، ولكن الهدف العام هو أن يأكل كل طفل أطعمة مغذية وعالية السعرات الحرارية عن طريق الفم ، وشرب المكملات الغذائية عندما لا يلبي تناوله الطعام الاحتياجات المقدرة.

> نسبة الدهون في الدم

من المحتمل ألا تكون الدهون مدفوعة بأمراض القلب في البروجيريا. عادةً ما يكون لدى الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة مستويات طبيعية من الكوليسترول والدهون الثلاثية وأنواع أخرى من الدهون التي يتم قياسها في اختبارات الدم لتقييم مخاطر الإصابة بأمراض القلب لدى كبار السن. في بعض الأحيان يكون لديهم HDL أقل من الأمثل (دهون الدم "الجيدة"). عند اكتشاف ارتفاع مستويات الكوليسترول أو الدهون الثلاثية ، تُستخدم أحيانًا التدابير الغذائية أو الأدوية المسماة "الستاتين" لخفض المستويات.

> المكملات الغذائية

يجب أن تبقى على تواصل مع طبيب الأطفال الخاص بك أو أخصائي التغذية المسجل حتى ولو استفاد طفلك من الفيتامينات القياسية للأطفال. ومع ذلك ، نظرًا لأن الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة يعانون من أيض غير طبيعي للكالسيوم ، لا يوصى بتناول مكملات الكالسيوم إلا عند الضرورة للحاجة الطبية الفورية. يوصى باستخدام الكالسيوم الغذائي بدلاً من مكملات الكالسيوم ، عندما يكون ذلك ممكنًا.

زيادة السعرات الحرارية

جرب هذه الأشياء البسيطة لإضافات لزيادة عدد السعرات الحرارية:

- أضف الزيوت الصحية (الكانولا أو الزيتون) إلى الأرز والمعكرونة والخضروات والشوربات والأطباق
- أضف الجبن الذائب إلى الخضار أو المعكرونة أو السندويشات
- أضف الأفوكادو إلى السندويشات أو السلطات أو استخدمه كصلصة تغميس
- أضف مسحوق الحليب إلى الحبوب الساخنة ، والبيض المخفوق ، والحساء ، والطواجن ، والآيس كريم ، والزبادي ، والبطاطس المهروسة
- امزج الفاكهة والجرانولا و / أو المكسرات مع اللبن ؛ أضف زبدة الفول السوداني إلى زبادي الفانيليا
- أضف اللحوم المطبوخة ولحم الخنزير والدواجن والتونة و / أو الجمبري إلى الطواجن أو المعكرونة المطبوخة أو الصلصات أو البيض المخفوق

وجبات صحيحة وخفيفة عالية السعرات الحرارية

- زبدة الفول السوداني أو الجبن على المقرمشات المصنوعة من الحبوب الكاملة
- نخب القمح الكامل مع زبدة الفول السوداني وقطع الموز ؛ اضف بعض العسل للحلاوة

- زبدة الفول السوداني على الفاكهة
- مزيج من المكسرات والشوكولاتة الداكنة والفواكه المجففة والحبوب الكاملة والغنية بالألياف
- اصنع عصيرًا ممتعًا مع طفلك باستخدام الحليب كامل الدسم والفواكه المجمدة والزبادي أو الآيس كريم (انظر وصفات المخفوقات أدناه)

اتخاذ خيارات غذائية صحية

المكملات الغذائية والأطعمة ذات السعرات الحرارية العالية هي أفضل علاج عندما تنخفض الشهية عند الطفل. على الرغم من ذلك، للحصول على نظام غذائي متوازن ، اتبع هذه الإرشادات العامة:

- اختر قطعًا قليلة الدهن من اللحوم والدواجن ، وقم بتضمين الأسماك في نظام عائلتك الغذائي
- ادمج الدهون الصحية من الزيوت مثل الزيتون والكانولا والمكسرات والأفوكادو
- اختر الحبوب الكاملة دائمًا
- كل الكثير من الخضار والفواكه
- جرب أطعمة جديدة ؛ في بعض الأحيان يستغرق الأمر عدة مرات لتجربة طعام جديدقبل أن يقرر طفلك أنه يحبه

المخفوقات والعصائر

قامت مجموعة من اختصاصيي التغذية في مستشفى بوسطن للأطفال بإعداد واختبار وصفات العصير / المخفوق أدناه:

شوكولاتة زبدة الفول السوداني مع اللبن المخفوق	أوريواللبن المخفوق
نصف كوب حليب كامل الدسم 3 ملاعق كبيرة زبدة فول سوداني 3 ملاعق كبيرة شراب الشوكولاتة 1 كوب آيس كريم شوكولاتة 1330 سعرة حرارية ، 31 جرام بروتين	كوب أوريوز مفتت 2 ملعقة كبيرة شراب شوكولاتة 1 كوب آيس كريم فانيليا نصف كوب حليب كامل الدسم 940 سعرة حرارية ، 16 جرام بروتين
مزدوج شوكولاتةاللبن المخفوق	**ميلك شيك شوكولاتة زبدة الفول السوداني والموز**
1 كوب حليب بالشوكولاتة 2 ملاعق كبيرة شراب شوكولاتة 1 باكيت شوكولاتة بالقرنفل كإفطار سريع 1 كوب آيس كريم شوكولاتة 940 سعرة حرارية ، 25 جرام بروتين	نصف كوب حليب كامل الدسم 3 ملاعق كبيرة زبدة الفول السوداني 1 ملعقة كبيرة شراب الشوكولاتة نصف كوب آيس كريم فانيليا ½ موز 600 سعرة حرارية ، 19 جرام بروتين

سموزي للنجو وللبرتقال	سموزي الفاكهة للأرجوانية
1 كوب قطع مانجو مجمدة نصف كوب حليب كامل الدسم نصف كوب برتقال شربات نصف كوب آيس كريم فانيليا نصف كوب عصير برتقال 500 سعرة حرارية ، 9 جرام بروتين	1 موزة نصف كوب توت 1 عبوة زبادي فانيليا 1 كوب عصير برتقال 1 ملعقة صغيرة فانيليا 470 سعرة حرارية ، 11 جرام بروتين
عصير للتفاح وللتوت للجمد *	**كابتشينواللبن المخفوق**
1 علبة تفاح Enlive نصف كوب من التوت الأزرق المجمد 1 كوب كمثرى معلب ثلج للخلط 370 سعرة حرارية ، 9 جرام بروتين * خالي من الدسم وخالي من منتجات الألبان	عبوة واحدة من قهوة سانكا ديكاف سريعة التحضير 1 ملعقة كبيرة ماء ساخن 1 كوب آيس كريم فانيليا نصف كوب حليب كامل الدسم 360 سعرة حرارية ، 9 جرام بروتين
هاواين سموزي	**مخفوق الكريمة**
1 1/2 كوب آيس كريم فانيليا نصف كوب عصير أناناس 1 موزة ثلج للخلط 310 سعرة حرارية ، 4 جرام بروتين	1 كوب برتقال شربات نصف كوب حليب كامل الدسم 290 سعرة حرارية ، 5 جرام بروتين
سموزي الفراولة والموز	**عصير فواكه حليب الصويا ***
نصف كوب آيس كريم فانيليا 1 كوب حليب كامل الدسم 1 عبوة فطور سريع التحضير بنكهة الفانيليا والقرنفل ½ موزة 1 ملعقة كبيرة شراب فراولة 1 كوب فراولة طازجة ثلج للخلط 280 سعرة حرارية ، 8 جرام بروتين	8 أونصات من حليب الصويا كوب قطع مانجو مجمدة 1/2 كوب فراولة 1 ملعقة كبيرة عسل 280 سعرة حرارية ، 9 جرام بروتين * خالي من منتجات الألبان
سموزي للفرلولة	**شراب توت العليق الأزرق المثلج ***
1 عبوة زبادي فراولة	كوب توت مجمد

نصف كوب فراولة نصف كوب عصير أناناس 250 سعرة حرارية ، 8 جرام بروتين	نصف كوب من عصير التوت البري والتوت البري 100٪ 1 كوب ثلج ثلج إيطالي 220 سعرة حرارية ، 1 جرام بروتين * خالي من الدسم وخالي من منتجات الألبان

شراب مثلج من الفراولة والموز *	شراب مثلج من البرتقال والأناناس *
1 كوب فراولة ½ موزة كوب برتقال ايطالي مثلج نصف كوب عصير برتقال 220 سعرة حرارية ، 3 جرام بروتين * خالي من الدسم وخالي من منتجات الألبان	6 أونصات عصير أناناس كوب برتقال ايطالي مثلج نصف كوب من قطع الأناناس 210 سعرة حرارية ، 1 جرام بروتين * خالي من الدسم وخالي من منتجات الألبان
عصير الفراولة والموز الخالي من الدسم *	
6 أونصات فراولة خالية من الدهون زبادي شوبانى نصف كوب حليب خالي الدسم ½ موزة 130 سعرة حرارية ، 10 جرام بروتين * خالي من الدهون	½ كوب فراولة طازجة 1 ملعقة كبيرة شراب فراولة ثلج للخلط

نوصي باستشارة اختصاصي تغذية محلي مسجل لمراقبة نمو طفلك وتغذيته مع مرور الوقت. يمكن لأخصائي التغذية أن يوصي بالمكملات الغذائية الخاصة بالعمر إذا لزم الأمر. هناك العديد من المنتجات في السوق التي قد لا تكون مناسبة لاحتياجات طفلك بناءً على العمر والحجم والاختبارات المعملية المحددة والتغذية الحالية. من المثالي والضروري أن تحصل على المشورة الوظيفية باستمرار من أجل طفلك. يمكن تخفيف الضغط الناتج عن تناول الطعام عن طريق استخدام المكملات الغذائية. جرب هذه النصائح اللذيذة:

- قدّمه باردًا ومغطى: نظرًا لاحتواء المكملات على الكثير من الفيتامينات والمعادن المضافة ، فإن مذاقها أفضل من رائحتها.إذا كنت تقدم المكمل لطفلك كمشروب ، فتأكد من أنه بارد. قدمه من العلبة مع ماصة أو ضعه في زجاجة أو كوب بغطاء.

كن مبدعا!

> استخدم المنتجات بنكهة الفانيليا كبديل للحليب في المنتجات المخبوزة

> أضف الفاكهة واسحق الثلج في الخلاط لصنع السموزي

- منتجات البودرة: عند خلط المكملات البودرة بالسائل لعمل مشروب ، تأكد من تركه في الثلاجة لبعض الوقت للسماح للمسحوق بالترطيب تمامًا. في حالة إضافة مكمل مسحوق جاف إلى الطعام، افعل ذلك بعد طهي الطعام.

18.التغيرات في سن البلوغ عند الإناث المراهقات مع البروجيريا

نمو ودهون الجسم وانطلاق مرحاة تانر والحيض

غالبًا ما تأتي الشابات المصابات بالشيخوخة المبكرة العادة الشهرية. إذا كانالنزيف حادًا ، فاستشر الطبيب المحلي للمراهق لتلقي العلاج.

إلى العائلات

قد تصاب الإناث المصابات بالشيخوخة المبكرة بشعر العانة وبراعم الثدي المتناثرة ، لكنهن لا يحققن نموًا جنسيًا كاملاً. يتم تحقيق Menarche (الفترة الأولى) عند أكثر من نصف الفتيات المراهقات المصابات بالبروجيريا. قد تستمر دورتهن الشهرية، وغالبًا ما تتقطع شهريًا. فقدان الدم متغير. قد تعاني بعض الفتيات من فقدان الدم المرتفع (غزارة الطمث) ويمكن أن يحدث فقر الدم. من المهم الحفاظ على حجم الدم وشرب السوائل عند الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة. إذا أصبح فقدان الدم مصدر قلق بالنسبة لك، أو اكتشفت الضعف أو الإرهاق الناجم عن الدورة الشهرية ، فيرجى الاتصال بالطبيب المحلي لطفلك. في حالات قليلة ، تم وصف جرعة منخفضة من حبوب منع الحمل للمراهقات اللواتي يعانين من نزيف حيضي مفرط ، والتي تقلل أو توقف نزيف الدورة الشهرية.

إلى مقدمي الرعاية الصحية

في حالة الفتيات الأصحاء اللواتي لا يعانين منالبروجيريا ، يكون الحيض عادةً في مرحلة البلوغ المتأخر بعد التطور التدريجي لشعر الثدي والعانة ، وطفرة نمو البلوغ ، والتغيرات في تكوين الجسم التي تتميز بزيادة الدهون في الجسم. اقترحت بعض الدراسات السابقة حدوث الحيض ووظيفة الدورة الشهرية المنتظمة لدى المراهقات الأصحاء وللمرأة للتي تعتمد على للحفاظ على

الحد الأدنى من الوزن بالنسبة للطول ونسبة حرجة من الدهون في الجسم. توضح دراسة المراهقات اللواتي يعانين من البروجيريا أن هذه الأحداث النموذجية ليست مطلوبة لحدوث الحيض.

النمو والدهون في الجسم

يُظهر الأطفال المصابون بـ HGPS فشلًا مدى الحياة في النمو بدءًا من السنة الأولى من العمر ، مع انخفاض الوزن والطول عادة إلى أقل بكثير من الشريحة المئوية الثالثة بعمر سنتين. يتبع ذلك الحثل الشحمي المعمم ، مع انخفاض حاد في مستويات الدهون تحت الجلد واللبتين.

انطلاق مرحلة تانر

ما يقرب من 40 ٪ من المراهقات المصابات بالبروجيريا لا يزلن في مرحلة تانر الأولى ، والباقيات يصبن بمرحلة تانر الثانية التي تتميز بشعر العانة المتناثر و / أو براعم الثدي. لكنّ المراهقات المصابات بـ HGPS لا يحققنمرحلة تانر الثالثة.

الحيض

ما يقدر بـ 60 ٪ من الإناث المصابات بـ البروجيريا يعانين من الحيض. لا يختلف متوسط عمر الحيض اختلافًا كبيرًا عن متوسط عمرالحيض عند الإناث الأصحاء (حوالي 14.5 عامًا من العمر).تكون الدورة متغيرة بدرجة كبيرة ، حيث تعاني البعض بشكل غير منتظم من النزيف وأخريات يعانين من نزيف حاد مع زيادة التدفق (غزارة الطمث) مما يسبب فقر الدم. عند حدوث غزارة الطمث ، مع وجود خطر الإصابة بفقر الدم ، ضع في اعتبارك العلاج بجرعة منخفضة من وسائل منع الحمل عن طريق الفم مع 20 µ استراديول لإيقاف نزيف الحيض. (أظهرت الدراسات التي أجريت على عموم السكان أن الجرعات< 20 µ استراديول يمكن أن تزيد من مخاطر التخثر.)

لا تختلف المراهقات مع البروجيريا عن بعضها في حالة وجود الحيض أو غيابه في ما يتعلق بالحجم ونسبة الدهون في الجسم ومرحلة تانر أو تراكيز اللبتين في الدم.

لم يتم دراسة الإباضة والقدرة على الحمل في البروجيريا. حتى الآن ، لم يتم توثيق الحمل لدى أي شابة بالغة مصابة بالشيخوخة المبكرة.

19.الأنظمة التي تؤدي وظائفها بشكل طبيعي عند الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة

من المهم أن ندرك أن هناك عددًا من أجهزة الجسم التي تعمل بشكل طبيعي عند الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة. قد يكون هذا بسبب عدم إنتاج البروجيرين بواسطة بعض أنواع الخلايا في الجسم ، أو لأن أعضاء معينة أكثر مرونة لتأثيرات البروجيرين ، أو قد يكون بسبب أسباب أخرى غير معروفة.

> يتمتع الأطفال المصابون بالشيخوخة المبكرة بشكل عام بوظائف طبيعية في ما يلي:

- الدماغ - على الرغم من أنهم يبدون مختلفين عن الآخرين ، فإن الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة لديهم ذكاء وشخصيات مناسبة للعمر. وبسبب هذا ، فإن التفاعل مع الأقران مهم للغاية .لا يعانون من مرض الزهايمر. ومع ذلك ، فإن الأوعية الدموية في الدماغ تصبح مريضة وهذا يمكن أن يسبب السكتات الدماغية.
- الكبد
- الكلية
- نظام الجهاز الهضمي
- وظيفة المناعة طبيعية
- شفاء الجروح وكسور العظم أمر اعتياديّ

الكبد الطبيعي والكلى والجهاز الهضمي ،والوظيفة المناعية في كثير من الأحيانمهمة لإدراج تجارب الأدوية السريرية ، لأن بعض الأدوية تحتاج إلى واحد أو أكثر من هذه الأنظمة لتعمل بشكل طبيعي ولكي تدار بأمان.

يوصى باستخدام التطعيمات ، بما في ذلك لقاحات الأنفلونزا للأطفال الذين يعانون من البروجيريا بالطريقة نفسها الموصى بها لعموم الأطفال. بالإضافة إلى ذلك ، على الرغم من أن الأطفال لا يعانون من نقص المناعة ككبار السن، إلا أن اللقاحات الموصوفة للأشخاص

19.2 أنظمة الجسد التي تؤدي وظائفها بشكل طبيعيّ

في الفئات عالية الخطورة يجب إعطاؤها للأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة. عندما يكون هناك نقص في اللقاحات ، يجب إعطاء الأطفال المصابين بمتلازمة بروجيريا اعتبار خاص ، لأنهم قد يكونون أكثر ضعفاً من أقرانهم في العمر ، وبالتالي أقل قدرة على التعامل مع المرض. يرجى التشاور مع طبيب الرعاية الأولية لطفلك للحصول على مزيد من المعلومات حول لقاحات معينة.

- ليس من المعروف أن الرئتين تعملان بشكل غير طبيعي ، ولكن تجويف الصدر الصغير والجلد المشدود فوق منطقة الصدر قد يسببان مشاكل رئوية مقيدة لدى بعض الأطفال.
- يعمل نظام الغدد الصماء بشكل طبيعي بشكل عام ، على الرغم من أن التغيرات البلوغية مثل طفرات النمو وتطور الشعر في الأعضاء التناسلية والبلوغ لا تحدث بشكل عام. يمكن أن يحدث الحيض. (رجاء العودة إلى التغيرات في سن البلوغ عند المراهقات المراهقات، الفصل 18).
- يُعالج بعض الأطفال بهرمون النمو ، مما قد يزيد من حجمهم الكلي. ومع ذلك ، ليس من الواضح ما إذا كان هرمون النمو يزيد الصحة العامة للأطفال المصابين بالبروجيريا. يوصى بالتقييم من قبل طبيب غدد صماء مؤهل إذا كنت تفكر في العلاج بهرمون النمو.

20. التعايش مع البروجيريا: نصيحة من آباء الأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة

أفكار عامة حول الحياة اليومية والتحدث إلى طفلك مع البروجيريا والتعامل مع الأشقاء والعالم الخارجي
رياضات
الملابس والأحذية والانتماء الديني والحيوانات الأليفة
أماكن إقامة عملية حول المنزل
السفر
أفكار أخرى

لا تظن أنك وحيد، فالعائلات تمد يد العون لبعضها البعض من خلال تبادل الخبرات

شارك آباء الأطفال والشباب الذين يعانون من البروجيريا الأفكار التالية حول كيفية تعاملهم مع تحديات العيش مع هذه المتلازمة.

أفكار عامة عن الحياة اليومية

"في البداية ، قبل وبعد تشخيص ابننا مباشرة ، يوميًا كانت الحياة صعبة للغاية. لم نكن نعرف كيفية "التعامل" مع تشخيص المولود الأول لدينا لأننا لم نتمكن حتى من البدء في استيعابها ، ناهيك عن المشاركة مع بقية أفراد الأسرة. حلمنا كان أن يتصل بنا الطبيب ليخبرنا أنهم ارتكبوا خطأ فادحًا وأخطأوا في تشخيص ابننا. الآن ، بعد أن لم نتلق سوى الدعم والحب من الكثيرين ، والحب من ابننا ، سنفعل ذلك مرة أخرى إذا كان علينا ذلك. يبلغ ابننا الآن 11 عامًا. لقد أضفى على حياتنا وحياة الآخرين لمسةً بطرق لا أستطيع تفسيرها ".

20.2 التعايش مع البروجيريا: نصيحة من الآباء

"بصفتنا والدين لطفل يبلغ من العمر 3 سنوات مصاب بمرض بروجيريا ، نحاول جاهدين أن نتعامل معه كما لو لم يكن يعاني من البروجيريا. في بعض الأحيان ، هذا صعب. إنه يأكل ما يريد ويحظى باهتمام أكثر من أخته الكبرى. نحن لا نشي عن استيقاظه في الليل ويريد البياشور. نحاول التأكد من حصوله على نفس التجارب التي نقدمها لأخته الكبرى ".

يميل الآباء إلى التركيز فقط على احتياجات أطفالهم. من المهم أن ندرك أن الآباء بحاجة إلى الاعتناء بأنفسهم وبالعلاقات مع الكبار أيضا. "

التحدث مع طفلك الذي يعاني من البروجيريا :ماذا تخبره، متى وكيف؟

" ما من إجابة صحيحة أو خاطئة عن متى وكيف تناقش البروجيريا مع الأطفال والأشقاء المصابين. ستستند القرارات إلى شخصية كل طفل ، والثقافات المختلفة التي نعيش فيها جميعًا ".

"بشكل عام ، يسمع الأطفال ويفهمون ما هم على استعداد لفهمه. يسألون عما هم على استعداد لسماعه. كقاعدة عامة ، نجيب على السؤال ونفترض أن طفلنا يريد أن يسمع فقط ما يطلبه. نحن لا نتعمق أكثر من ذلك ، لأننا نعتقد أنه في الوقت المناسب سيوضح أنه مستعد لسماع المزيد. أيضًا ، تتغير الأمور بسرعة كبيرة بسبب التجربة التي لا نعرف في الواقع ما إذا كان ما نقوله دقيقًا بشأن مستقبله ".

"إنها تعرف أنها أقصر ، بلا شعر ، وذات بشرة رقيقة ، وتسمى البروجيريا - لسنا متأكدين من كيف أو متى سيأتي الوقت. نعتقد أنها تعرف بالفعل ، لكننا لا نتحدث عن ذلك ".

"هذا هو الجزء الأصعب بالنسبة لأحد الوالدين ، حيث يقرر الوقت المناسب للتحدث عن البروجيريا ، قبل أن يقترب شخص ما من طفلك ويسأل لماذا تبدو مختلفًا جدًا! ابني يبلغ من العمر 7 سنوات ولا يرى أي فرق بينه وبين أقرانه باستثناء شعره. إنه يعلم أنه يجب أن يكون أكثر حرصًا عند اللعب ، ويحتاج إلى وسائد ومقاعد خاصة ليكون مستقلاً ، لكنه لا يشعر بالقلق من أن هناك شيئًا ما يعاني منه. نحن تحدث عن البروجيريا أمامه ، لذلك أنا متأكد من أنه أكثر وعيًا بها أكثر مما أعتقد ، لكنه لا يسأل عن ذلك. قررنا انتظاره ليطرح الأسئلة ، لكنه لم يسألنا شيئًا حتى الآن ، لذلك أعتقد أن نشأته في بيئة آمنة ، حيث المدرسة داعمة ، ويقبله أصدقاؤه كما هو ، جعله سعيدًا

20.3 التعايش مع البروجيريا: نصيحة من الآباء

بدون أي قلق. مع تقدمه في السن ، نخطط للتحدث معه ، حتى يعرف اسم بروجيريا إذا سأله أحدهم ، لكن خطتنا هي التأكيد له أن حياته لن تتغير بسبب البروجيريا. يمكنه الاستمتاع بالحياة وأن يكون سعيدا. سنحل المشاكل فور ظهورها ".

التعامل مع العالم الخارجي

"كن مستعدًا للتحديق وحتى التعليقات الوقحة ؛ لديك إجابات جاهزة ولكن لا تدخل في الجدل. قد لا يكون طفلك على دراية بالنظريات والتعليقات ، لكنك ستفعل ذلك. قد ينزعج الأشقاء من نظرات الغرباء والأسئلة ،حضرهم لذلك ".

"سوف تواجه الكثير من الهمس والتحديق والأسئلة. عندما يكون الطفل أصغر سنًا ، الأمر أسهل - فهو لا يفهم ماذا يحصل. وتذكر،أنت أحد الوالدين ، يمكنك أن تقول "لا" أو تقول "ليس الآن" إذا اقترب منك شخص ما. في بعض الأحيان قد يكون الأمر مزعجًا ، لكن في معظم الأحيان يكونون قلقين فقط ، لذا ابتسم فقط وسيبتسمون".

"أصعب شيء بالنسبة لنا في البداية لم تكن المشاكل الطبية. كانت تلك هي التحديات النفسية والعاطفية التي كنا نخشى أن يضطر طفلنا إلى مواجهتها. كانت سعادته هي أول ما يدور في أذهاننا. لقد حرصنا على تكوين صداقات قوية داخل مجتمعنا. لا يفكر الأصدقاء الحقيقيون في مظهر الشخص أو ما لا يستطيع فعله. لا يرى الأصدقاء الحقيقيون سوى صديقهم أمامهم ويريدون اللعب والاستمتاع. الأصدقاء والعائلة هم جوهر سعادة أطفالنا. بقية العالم بنظراتهم وتعليقاتهم ليس لديهم سوى تأثير طفيف على الأنا والثقة بالنفس ".

"مساعدة الأطفال في التعامل مع تحديق الآخرين وأسئلتهم ستكون بالطبع مختلفة جدًا لكل طفل. ابنتي المراهقة تفضل عدم التفاعل بعد أن يحدق الناس فيها أو تكون نظراهتهم وقحة لأنها تشعرها بعدم الارتياح. عندما كانت أصغر سنًا ، كان لدينا بطاقات عمل تتضمن أسمائنا وصورة وعنوان موقعها على الويب. كنا نأمل أن يقوم الناس بتثقيف أنفسهم دون الكثير من الضغط في الأماكن العامة. والآن بعد أن أصبحت أكبر سنًا ، يتعين عليها التوصل إلى طرق للتعامل مع هذا الأمر إذا لم نكن معها. قالت إنها الآن تلوح في الغالب أو تبتسم ويتوقف الناس عن النظر ".

"ادمج أبناء العم والأطفال المجاورين في دائرة طفلك لبناء صداقات طويلة الأمد."

20.4 التعايش مع البروجيريا: نصيحة من الآباء

"كان نشر الخبر في مجتمعنا المحلي مفيدًا للغاية بطريقتين: فهو يساعد في أنشطة جمع التبرعات وسيساعد ابننا وعائلتنا التعامل بشكل أفضل مع الاختلافات في المظهر. من خلال الوعي، حصلنا على دعم هائل من مجتمعنا. لقد ساعدنا ذلك كآباء ونأمل أنه مع تقدم ابننا في السن، سيساعده ذلك على الشعور بالراحة [بشأن] المظهر المختلف ".

"سيكون من المفيد جدًا مقابلة أطفال آخرين يعانون من الشيخوخة المبكرة، وفي مرحلة ما، أطفال يعانون من مشاكل صحية أخرى."

"إذا أمكنك التحدث إلى المجتمع، حاول القيام بذلك. إنه صعب، لكنه سيساعد طفلك. نحاول التثقيف وخلق الوعي في بلدتنا، حتى يعرف الناس ما لدى ابني ويتوقفوا عن التحديق فيه؛ ولكن حتى في بلدة صغيرة، ستجد دائمًا شخصًا يحدق. عندما يكون لدي فرصة، أعبر عن نفسي علنًا وأخبر الناس أنه من الأفضل أن يقتربوا منّا عوضًا عن التحديق في طفلنا ".

الأشقاء

"امنح جميع أطفالك اهتمامًا خاصًا؛ لا تهمل الأشقاء لكونهم طبيعيين.ستظهر الغيرة بينهم. حاول قضاء يوم أو تخصيصه للأخ أو الأخت لكي يشعروا بالتميز ".

"ما يجب إخبار الأشقاء به يعتمد على مكان الطفل في ترتيب الولادة، لكننا لا نخبر الأشقاء بأي شيء لم نخبره بأطفالنا مع الذين يعانون من البروجيريا."

"يعرف أطفالنا الأكبر سنًا ما هو التشخيص، وطفلنا المصاب بمرض الشيخوخة المبكرة لا يعرفه."

"طفلنا البالغ من العمر 11 عامًا مع البروجيريا لديه شقيق يبلغ من العمر 3 سنوات وحتى الآن لقد حاولنا بأوضح طريقة ممكنة أن نشرح ذلك للطفل البالغ من العمر 3 سنوات كيف يجب أن يكون حذرًا وألا يكون قاسيًا جدًا مع أخيه الأكبر. نعتقد أن الطفل البالغ من العمر 3 سنوات يفهم أن شقيقه مميز ".

"يمكن للأشقاء المشاركة في أنشطة مؤسسة أبحاث بروجيريا، والعمل في جمع الأموال، والاستمتاع بلقاء الأطفال الآخرين الذين يعانون من البروجيريا وإخوتهم. نعتقد أن كل هذا إيجابي للغاية بالنسبة لهم".

"إن النشأة في منزل مع طفل من ذوي الاحتياجات الخاصة يمكن أن يؤدي إلى مشاكل صعبة للأشقاء. قد تؤدي الحاجة إلى مزيد من الاهتمام للطفل المصاب بمرض الشيخوخة المبكرة إلى شعور أحد الأخوة بأنه ليس مميّز أو يحظى بتقدير من قبل أسرته لأنه لا يعاني من أي مرض. عندما تتمحور هوية الأسرة حول الرعاية

20.5 التعايش مع البروجيريا: نصيحة من الآباء

بالنسبة للطفل المصاب بمرض الشيخوخة المبكرة ، قد يواجه الأشقاء صعوبة في تطوير أنفسهم أو يتمتعون بأدوار مستقلة والشعور بالذات داخل الأسرة. تأكد من توخي الحذر الشديد من أن يشعر الأشقاء بأنهم أقل تميّزًا لأنهم لا يحتاجون إلى نظام غذائي خاص أو أماكن إقامة خاصة أو زيارات خاصة للطبيب. قد يبدو هذا الشكل من المنطق منافًا للعقل بالنسبة إلى بالغ ، ولكن ليس لطفل صغير. قد يشعر الطفل الشقيق بالذنب بشأن صحته الجيدة وقدراته الجسدية. يمكن لدعم الأشقاء أن يأتي في شكل صداقة مع أطفال آخرين يعيشون "مع اختلاف" في عائلاتهم. على الأرجح لن تكون هناك عائلات أخرى لديها أطفال يعانون من البروجيريا في محيطك ، لذلك قد ترغب في البحث عن هذا الدعم في شكل عائلات تتعامل مع نوع آخر من الإعاقة .تأكد من أن جميع الأطفال في الأسرة لديهم الفرصة لاستكشاف اهتمامتهم ومواهبهم الفريدة ".

الرياضات

"يمارس طفلنا الكثير من التمارين وفقًا لقدراته. لقد خفضنا طوق كرة السلة في المنزل ووضعنا لعبة غولف مصغرة وبولينج كلها رياضات يمكنه مشاركتها مع الأصدقاء. اللعب بالماء ممتاز ولكننا نتأكد من أن إشراف الكبار مستمر. أيضًا ، لدينا كرات وأطواق وما إلى ذلك للعب داخل المنزل ".

"عرِّف الأطفال الذين يعانون من بروجيريا على ممارسة الرياضة في أقرب وقت ممكن. هذا لا يسمح لهم فقط بأن يكونوا جزءًا نشطًا من المجتمع في وقت مبكر ، ولكنه أيضًا أفضل وقت لضمان توفير وسائل الراحة لتمكين مشاركتهم في المجتمع. على مر السنين ، تعاملنا مع التغييرات التي أثرت على مشاركته في الأنشطة من خلال تعريف طفلنا على أنواع أخرى من الرياضات التي لا تتطلب قدرًا كبيرًا من القدرة على التحمل والمنافسة الشديدة ".

في السباحة: البدلة المبللة للأطفال مع البروجيريا لا تناسب أبدًا جسمهم الغريب الشكل ، وبالتالي لا تحافظ على جسمه دافئًا. سيتحول إلى اللون الأزرق بعد 5 دقائق في المسبح. لذلك اشترينا مؤخرًا بدلة غطس كاملة الصنع مقاس 3 مم ".

"إن الجلسة المنتظمة في مسبح العلاج المائي تعزز الاسترخاء وتخفيف الألم وتساعد على الحركة وممارسة التمارين الرياضية بشكل جيد. إنها أيضًا ممتعة جدًا! "

"إذا لم يكن لدى ابني البروجيريا ، فأنا متأكد من أنه سيمارس الرياضة طوال اليوم. لقد قرأنا أن الأطفال الذين يعانون من البروجيريا يجب عليهم التخلي عن الرياضات التي تتطلب الاحتكاك الجسدي في سن حوالي 9 إلى 11 عامًا وطفلنا يبلغ من العمر 7 سنوات الآن. لذلك ، كانت خطتنا هي محاولة العثور على أنشطة بدنية يمكنه الاستمرار في القيام بها طالما هو

يريد ذلك. يقوم بدروس السباحة ببدلة الغوص. على الرغم من أن الماء دافئ ، وليس دافئًا بدرجة كافية بالنسبة له ، لذا فإن البدلة تساعده على إكمال حصة لمدة 30 دقيقة. يُسمح له بأخذ فترات راحة أو راحة أثناء فصل السباحة حتى يتمكن من إكمال الفصل. يحضر دروس الرقص أيضًا. يعد النزول إلى الأرض أمرًا صعبًا للغاية ، لذلك فهو عادة لا يفعل ذلك كجزء من تصميم الرقصات الخاص به. إنه لأمر مدهش كيف يشعر أنه جزء من المجموعة. كما أنه يحب الجري ويشارك في المشي لمسافة 6 كيلومترات كل عام. بين كرسيه المتحرك والمشي ، يمكنه عبور خط النهاية ، وهذا ما يحبه !!! "

الملابس والأحذية

"قد تضطر إلى صنع بعض الملابس يدويًا ، أو جعلها مصنوعة حسب الطلب. أختار الأقطان والمواد التي لا تسبب تهيجًا لبشرتها الحساسة. "

"السراويل ذات الأحزمة القابلة للتعديل مفيدة للغاية حيث يظل الخصر أصغر بكثير من طول البنطال المعتاد المطلوب."

"إذا كانت الأحذية الرياضية - ربما مع تقويم العظام - مريحة ، فلا تقلق بشأن الموضة أو الإجراءات الشكلية."

"يستخدم نعل داخلي مبطن ناعم في الأحذية ".

"في فصل الشتاء ، قد تصاب أصابع اليدين والقدمين بالبرودة بسهولة شديدة ، لذا يمكن أن تساعد القفازات السميكة أو القفازات المزدوجة."

"هذا يمثل تحديًا دائمًا ، لكن أحزمة الخصر تساعد كثيرًا في الحفاظ على سروال ابننا. ساعدت الأرثوتيكس في ارتداء أحذيته ، وبدأ أيضًا في استخدام حذاء رياضي مع أرضية فيها مادة الجل. كلّ هذا ساعده في التخفيف من العرج ".

الانتماءات الدينية والمجتمعية

"يمكن أن يكون هذا مصدرًا ممتازًا للقبول والرفقة.ناقش مع رجال الدين في عائلتك فهمك لسبب حدوث ذلك لطفلك. يمكن أن تكون مجموعات الشباب الدينية و / أو البرامج الكشفية جيدة. أشرك طفلك في مساعدة الآخرين ؛ سيجدها ممكّنة ".

"مجموعات شباب الكنيسة مهمة للغاية وحيوية لأطفالنا لأنها ترسخ إيمانًا أساسيًا واعتقادًا بوجود كائن أعلى ، ونحن نؤمن إيمانا راسخا بأن الله سوف يعتني بابننا ويوجهنا في تربيته ليكون كل ما يريده أن يكون ".

20.7 التعايش مع البروجيريا: نصيحة من الآباء

"إن وجودنا في مدرسة كاثوليكية صغيرة ساعدنا على التعامل والتعايش مع البروجيريا ".

الحيوانات الأليفة

"يمكن أن تكون الحيوانات الأليفة مصدرًا رائعًا للرفقة والحب غير المشروط ، لكن الكلاب الكبيرة و / أو الغريبة يمكن أن تشكل خطرًا."

"الحيوانات في غاية الأهمية! يحتاج أطفالنا إلى الشعور كما لو كان لديهم القدرة على المراقبة وتحمل مسؤولية كائن آخر ".

"إنه أمر إيجابي للغاية أن يتواجد الأطفال حول الحيوانات الأليفة. إذا كانوا قادرين على الحصول على كلب رفيق ، فهذا مفيد جدًا لهم ".

سائل الراحة العملية التي يقول الآباء إنهم وجدوها مفيدة في جميع أنحاء المنزل

- ثَبَّتَصنابير من نوع الرافعة (صنابير) للحمامات والأحواض.
- خطافات المعاطف السفلية ، ومفاتيح الإضاءة ، ومقابض الأبواب ، وتسهيل إغلاق الباب حتى لا تكون شديدة الصلابة - وهذا سيسهل على طفلك دخول الغرف والخزائن.
- ضع حواجز يدوية أصغر حجمًا أسفل القضبان العادية على السلالم.
- استخدم مرتبة إسفنجية ميموري فوم (مثل تمبور) على السرير ؛ قد يكون المعالج الوظيفي قادرًا على المساعدة في ذلك.
- ضع كرسي صغيرأو صناديق يدوية للوصول إلى العدادات ، الأحواض ، ومفاتيح الإضاءة ولصعود المرحاض والنزول عنه.
- رتب للأثاث الذي سيكون الطفل مرتاحًا عليه. قم بترتيب الكراسي التي تسمح للقدمين بلمس الأرض ، وارتفاعات الطاولة التي تناسب تلك الكراسي السفلية. ضع بعض الكراسي والطاولات القابلة للتعديل لتجنب التقلصات.
- في الحمام ، ثبت مقعدًا مبطنًا في المرحاض وضع كرسيًا بجوار الحمام.
- ضع الرغوة على الأرض في أي مكان قد يحتاجه طفلك للعب المريح على الأرض.
- توصي إحدى العائلات بشدة باستخدام كرسي Tripp Trapp للاستخدام المنزلي والمدرسي. إنها مصممة لتوفير مقعد مريح و في أي عمر. تمتلك عائلة هذه الطفلة الكرسي منذ أن كانت في عمر الثالثة. حتى أن مدرستها ابتاعت كرسيّ لكل من فصولها الدراسية

منذ المدرسة الإعدادية. سمحت لها هذه الكراسي بالجلوس على أي ارتفاع من الطاولات والمكاتب مع أقرانها أثناء دعم قدميها والجلوس في وضع مناسب هندسيًا. لديها أيضًا وسادات مصنوعة لتناسب الكراسي وتظل جالسة عليها براحة تامة.

السفر

"استخدم مقعد سيارة مصنوع من الميموري فوم بدلاً من المقاعد البلاستيكية الصلبة العادية."

"كن منتبهًا من أن طفلك يتعب بسرعة."

"عند السفر ، اطلب ترقية المقعد لجعل الرحلات الطويلة أكثر راحة. اسأل أيضًا عما إذا كان من الممكن استخدام صالة الخطوط الجوية لتجنب الانتظار في مناطق المغادرة المزدحمة. إذا كنت تسافر مع طفلك بانتظام – مثلًا إلى بوسطن لإجراء التجارب السريرية – فحاول التواصل مع شخص في شركة الطيران ذي منصب رفيع. يمكن أن يكون هذا مفيدًا جدًا عند طلب المساعدة ".

"تأكد من أن طفلك يحصل على قسط كبير من الراحة في الليلة السابقة للرحلة ، وأن يحصل على الكثير من السوائل قبل الرحلة وأثناءها."

"عند تسجيل الوصول قبل الرحلات الجوية ، أخبر الموظفين أن لديك طفلًا ذوي الاحتياجات الخاصة حتى تتمكن من تجنب الطوابير الطويلة."

"رتب كرسيًا متحركًا ليكون في انتظارك في وجهتك لأن طفلك ليس مضطرًا للوقوف في طابور (ختم الجوازات) أو السير عبر المطار ".

"ستضع بعض شركات الطيران ملصقًا أو علامة" معطلة "على أمتعتك بحيث يتم إخراجها من الطائرة أولاً بأمتعة من الدرجة الأولى".

"احزم جميع الأدوية الضرورية في حقيبة يدك في حالة ضياع أمتعتك المسجلة."

"تأكد من وجود مستشفى على مسافة قريبة."

"لا تخف من الشروع في مغامرات جديدة. على الرغم من أن بعض الثقافات تستغرب أكثر أو لا تتقبل بسهولة الأشخاص الذين يبدون مختلفين ، ستكون على ما يرام! "

"استقل الترام حيثما أمكن للتنقل في المطار. تحدث إلى شركة الطيران حتى يغادروا الترام عند باب الطائرة عند وصولك ".

"خذ حذرك أثناء السفر في حالة لم يعجب طفلك الطعام الموجود على متن الطائرة."

أفكار أخرى

"لا بأس ببعض الاستثناءات أحيانًا لتناول الوجبات السريعة الخفيفة حتى في الأوقات المحظورة لتفادي الصداع وإهدار طاقتك ، ولكن حاول أن تعامله بشكل طبيعي قدر الإمكان ".

"دعهم يأكلون ما يشتهون. إنهم بحاجة إلى السعرات الحرارية ومصادر الطاقة وقد لا يتمكنون من التعامل مع الطعام "العادي" الذي يأكله باقي أفراد الأسرة. اعلم أن هذا قد يسبب مشاكل مع الأشقاء ".

"قد يتصرف الطفل في بعض الأحيان بناء على درايته ووعيه بأنّه مختلف ".

"لا تتوانى بتقديم الكثير من التحفيز مثل الرياضة والفن والموسيقى والدراما ، ومجموعة متنوعة منالنشاطات الاجتماعية ".

"العلاج الفيزيائي: لقد فوجئنا بالسرعة التي بدأت بها مفاصله في أن تصبح أقل مرونة. في أحد الأيام كانت ركبته منحنية قليلاً فقط ، وفي اليوم التالي كانت ذراعيه مشدودة (عند المرفقين) والمعصمين والكاحلين والوركين. يبدو أن هذا حدث بين عشية وضحاها في سن الثالثة تقريبًا. لاحظنا أيضًا أنه لم يكن واقفاً بشكل مستقيم في سن الثالثة. لعلاج هذا ، نقوم بتمارين الإطالة كل يوم. يرى معالجًا فيزيائيًا مرة واحدة شهريًا للتحقق من تقدمه ".

قم بزيارات منتظمة إلى أخصائي تقويم العمود الفقري أو أخصائي الأقدام للمساعدة في قص الأظافر وإزالة مناطق الجلد القاسية. احترس من ظهور الأظافر / أظافر القدم تحت الجلد ، لأن أصابع اليدين والقدمين ضيقة جدًا ".

21. الذهاب إلى المدرسة

نصائح حول العمل مع المدرسة
رعاية الطوارئ في المدرسة
المدرسة والفصول الدراسية
والطبية والنقل

يذهب العديد من الأطفال الذين يعانون من البروجيريا إلى المدرسة مع أقرانهم ، ويحتاجون إلى أماكن إقامة خاصة حتى يتمكنوا من المشاركة بشكل مريح في الفصول الدراسية العادية. يتضمن هذا القسم توصيات وبعض الأمثلة على الترتيبات العملية للأطفال. يوجد تداخل كبير بين هذا الفصل والتوصيات الواردة في فصل العلاج الوظيفي ، لذا يرجى قراءة كليهما للتعرف على اقتراحات التسهيلات في المدرسة.

نصائح حول العمل مع المدرسة لاستيعاباحتياجات الطفل

استفد من القوانين التي تتطلب التسهيلات:

اعتمادًا على البلد وإعداد المدرسة ، قد تحكم بعض القوانين متطلبات المدارس لاستيعاب الاحتياجات الخاصة. يمكن أن تكون هذه الأمور حاسمة عند العمل مع المدارس للتأكد من أن طفلك يتمتع بتجربة مدرسية إيجابية. في الولايات المتحدة ، هناك نوعان من هذه القوانين:

- المادة 504 من قانون إعادة التأهيل هو مخطط لكيفية المدرسة تقديم الدعم وإزالة الحواجز للطالب ذي الاحتياجات الخاصة ،وبالتالي فإن الطالب متساو في الوصول إلى مناهج التعليم العام. هذا قانون فيدرالي للحقوق المدنية لمنع التمييز ضد الأشخاص ذوي الإعاقة.
- القانون تعليم الأفراد ذوي الإعاقة(IDEA) هي فدرالية قانون التربية الخاصة للأطفال المعوقين.

21.2 الذهاب إلى المدرسة

يوصى بشدة أن يعقد الآباء اجتماعات مع المدير وممرضات المدارس والمعالجين وجميع المعلمين المعنيين بطفلك. إنها فرصة رائعة لإبلاغ الجميع عن ماهية Progeria وما قد تكون احتياجات طفلك. إنها أيضًا فرصة للموظفين لمساعدة بعضهم البعض والآباء من خلال مشاركة الاستراتيجيات والنصائح حول أفضل طريقة لخدمة الطفل.

قد تشمل الموضوعات المهمة أيضًا التدريب على الاستعداد للطوارئ ، وسلوك معلم معين ، وقرب الفصل الدراسي من مكتب الممرضة أو مدخل المبنى. إحضار نسخ من هذا الكتيب إلى الاجتماعات ؛ هذه متوفرة من PRF. سيقدر الجميع التواصل المشترك للمساعدة في ضمان الاستعداد الأمثل.

تسمح اجتماعات بداية العام للموظفين بطرح الأسئلة التي تظهر بشكل غير متوقع ، وتساعد الموظفين على رؤية أن الآباء متاحون للمناقشة والأسئلة المستمرة. على مدار العام ، قد يختار الآباء أيضًا تضمين "كتاب اتصالات" حيث يمكن للمدرسين ومساعدي المعلمين وغيرهم من المساعدين إدخال ملاحظات يمكن مناقشتها بعد ذلك مع أولياء الأمور. تسمح اجتماعات نهاية العام بالمشاركة بين المعلمين الحاليين ومعلمي العام التالي. غالبًا ما يمكن للوالدين أو المعلمين الحاليين اختيار معلمي السنة التالية.

رعاية الطوارئ في المدرسة

يجب أن يتوقف على الفور أي طفل يُصاب بضيق في التنفس (ضيق في التنفس) ، أو ذبحة صدرية (ألم في الصدر) ، أو زرقة (تغير لون الشفاه والجلد إلى اللون الأزرق). إذا لم يتم حل الأعراض بسرعة ، يجب أن يتلقى الطفل رعاية طبية طارئة وفقًا للمدرسة أو المنشأةخطة الطوارئ. في حالة توفر الأكسجين ، يجب إعطاؤه. نظرًا لخطر حدوث أحداث قلبية ، فمن المستحسن أيضًا للطب المدرسييجب تدريب الموظفين على الإنعاش القلبي الرئوي (CPR) والوصول إلى مزيل الرجفان الخارجي الآلي (AED) مع القدرة على طب الأطفال. لمزيد من المعلومات حول التدريب على الإنعاش القلبي الرئوي والرعاية الطارئة في المدارس وأجهزة تنظيم ضربات القلب الخارجية الآلية ، يرجى الرجوع إلى موقع جمعية القلب الأمريكية علىwww.americanheart.org.

المدرسة والفصول الدراسية والطبية والنقل

- تأكد من ارتفاع المقاعد المناسب مع ملامسة القدمين للسطح. إذا كانت القدمان تتدليان ، تصبح الأرجل غير مريحة. يمكن إنزال معظم المكاتب والكراسي ، أو إحضار مكاتب وكراسي أصغر.

- توفير وسادة ناعمة لوضعها على الكراسي الصلبة أو توفير الدعم وكرسي تقويم العظام متعدد الأوضاع.
- اسمح للطفل بالجلوس والوقوف والتحرك حسب الرغبة. في بعض الأحيان لالراحة ، يحتاج الأطفال إلى الوقوف على المكتب بشكل متقطع بدلاً من الجلوس ويمكنهم القيام بذلك دون مقاطعة عملهم.
- غالبًا ما يصعب على الأطفال الذين يعانون من Progeria الجلوس القرفصاء أو على أرضية صلبة. وفر كرسيًا متدحرجًا في كل فصل.
- كرسي بلا ظهر أو ذراعين في الحمامات نكون ضروري ل يصل المصارف. أبواب لالحمامات يجبيمكن فتحها بسهولة أو البقاء مفتوحًا طوال اليوم.
- للأطفال الأصغر سنًا ، قم بتزويد المدرسة بعربة أطفال. بالنسبة للأطفال الأكبر سنًا ، قد يكون الوصول إلى كرسي متحرك مفيدًا ، خاصةً إذا كان الطفل يعاني من مشاكل في المفاصل.
- يجب توفير مجموعتين من الكتب ، واحدة للمنزل والأخرى للمدرسة.
- ينصح بحقيبة كتب متدحرجة.
- شاشة كتابة تعب في القاعة الدراسة.
- قم بإنشاء مساحة في الفصل الدراسي للراحة حسب الرغبة أو بين ذلكتعيينات. هذا يتجنب الحاجة إلى مغادرة الفصل من أجل الحصول على الراحة اللازمة.

اقتراحات الكتابة:

- أيمكن لستخدلم للنلسخ أو لوحة للفلتيح حسب للحلجة لفترة أطول الواجبات الكتابية.
- يمكن أن تكون لوحة الرسم المائلة الموضوعة على المكتب أكثر راحة من الكتابة على سطح مستو.
- كبير اقلام رصاص أو قلم القبضات مشابه ل تلك زودت ل قد يكون المصابون بالتهاب المفاصل أكثر راحة عند الكتابة.
- أ حاسوب محمول حاسوب يستطيع يقلل تعب أو "الكتابشد عضلي."

اقتراحات الخزانة:

يمكن أن تكون الخزائن صعبة بشكل خاص. تحتوي أحيانًا على أرفف داخلية عالية وأبواب ثقيلة وأقفال مركبة دوارة ؛ مقابضيجب رفعه للفتح ، وغالبًا ما يكون هناك ازدحام للطلاب في الممرات.

21.4 الذهاب إلى المدرسة

كانت هناك أماكن مختلفة لاستخدام الخزانة.

- يمكن للمدرسة تحريك أرفف الخزانة والخطافات إلى أسفل.
- للمساعدة في الفتح ، يمكن للمدرسة تثبيت خزانة بمفتاح بدلاً من قفل مجموعة دوارة ، أو رمز ثقب لفتح الخزانة ، أو تثبيت نظام مفتاح فوب على الخزانة. يلمس الطالب لوحة على الجزء الأمامي من الخزانة ويفتح.
- لتقليل الازدحام ، قم بتعيين خزانة سفلية في نهاية الصفلا يوجد طالب على جانب واحد على الأقل من خزانة ملابسه.

- اسمح للطفل بارتداء قبعة في المدرسة .لا تسمح معظم المدارس للأطفال بارتداء القبعات ، ولكن من المهم السماح للأطفال المصابين بالشيخوخة المبكرة بارتداء القبعات أو القبعات إذا كان ذلك يجعلهم أكثر راحة.
- أماكن الإقامة ل موحد و ولايةاختبارات:
  - يرتب ل ال امتحان ل يكون تدار في قصير فتراتمع فترات راحة متكررة.
  - يمكن للطفل استخدام معالج كلمات و / أو إجابات للاستجابة المفتوحة أسئلة مثلضروري.
  - خيار آخر هو تكوين Scribe ELA (فنون اللغة الإنجليزية) ، حيث يملي الطفل التراكيب على الناسخ أو يستخدم جهاز تحويل الكلام إلى نص لتسجيل التكوين حسب الحاجة.
- بالنسبة لفصل التربية البدنية ، يكون من الأمثل إذا سمح المعلم بامتدادأن يجرب الطفل الأشياء التي يريد أن يجربها ، ولكنه يسمح أيضًا للطفل بالراحة كلما دعت الحاجة. من المهم أيضًا التأكد من مشاركة الطفل دائمًا (عدم الشعور بالإهمال) في النشاط. يجب على المعلم مراقبة نشاط القلب والأوعية الدموية عن كثب. يمكن أن يكون هذا محددًا ذاتيًا ، حيث يجب أن يلعب الأطفال مع أقرانهم قدر الإمكان. في كثير من الأحيان يمكن للطفل أن يلعب دورًا مركزيًا "مهمًا" مثل مراقب النتائج أو "لاعب الوسط المعين" بحيث يتم تقليل الاتصال إلى الحد الأدنى ولكن يتم تعظيم المشاركة.
- يجب أن يوفر مدرس التربية البدنية أماكن إقامة في فصل الصالة الرياضية وغرفة تبديل الملابس حسب الحاجة. إذا خرج الفصل ، راقب درجة الحرارة. إذا كان الطفل لا يخرج بسبب ارتفاع درجة الحرارة ، يمكنه البقاء مع صديق له.

- لا ينبغي أن يلتقط الأطفال المصابون بروجيريا الأطفال الآخرين.يحب الأطفال حمل بعضهم البعض ، لكن لأنهم غالبًا ما يضغطون بشدة أو يسقطون مع الطفل ، لا ينصح بهذا أبدًا.
- رتب للعلاج الطبيعي 3 مرات في الأسبوع في المدرسة ، لمدة 20 إلى 30 دقيقة لكل جلسة ، وللعلاج المهني مرة إلى مرتين في الأسبوع في المدرسة ، لمدة 20 دقيقة لكل جلسة. غالبًا ما يتم توفير PT كجزء من اليوم الدراسي ، ويساعد على تجنب مواعيد PT و OT بعد المدرسة ، والتي يمكن أن تنتقص من جودة الحياة.
- اسمح للطفل بحمل صندوق غذاء معه أو ها ل يأكل أو يشرب في سوف. غالبًا ما يحتاج الأطفال إلى مشروبات ووجبات خفيفة صغيرة ومتكررة ، لكن المدرسة عادةً ما تحد من أوقات الأكل والشرب. يجب السماح للأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة بتناول الطعام والشراب حسب الرغبة دون إزعاج الفصل الدراسي. تأكد من أن المعلمين البدلاء على دراية بهذا أيضًا.
- قد يحتاج الطفل إلى الذهاب إلى مقدمة صف الغداء حتى يكون لديه الوقت الكافي للحصول على الطعام وتناوله. غالبًا ما يأكل الأطفال المصابون بمرض الشيخوخة المبكرة ببطء أكثر من أقرانهم ، لكنهم بحاجة إلى زيادة تناول الطعام والشراب. كذلك ، فإن أخذ "رفيق" إلى مقدمة خط الغداء يساعد في حمل الصواني وفي مستوى الراحة. تأكد من أن مضيفة غرفة الغداء يمكنها مساعدتهم في حمل الصواني أو الوصول إلى المواد الغذائية إذا لزم الأمر.
- يملك ا بالغ أو طالب مرافقة يحمل ال طفل حقيبة ظهر فيلل بدايةاليوم والمساعدة في الفصل.
- يجب أن يساعد الطالب أو البالغ أيضًا في الانتقال من فصل إلى آخر. يجب على مساعد المعلم الفردي مرافقة طفلك من الفصل الدراسي إلى الفصول الدراسية ومناطق تناول الطعام ، وحمل الأشياء الثقيلة مثل الحقائب الخلفية والكتب ، والوصول إلى العناصر على الرفوف العالية حسب الحاجة اعتمادًا على عمر الطفل وحالته الصحية واللوائح المدرسية . مع تقدم الأطفال في السن ، يمكن لأقرانهم المساعدة في هذه الأنواع من المهام ، وبالتالي تجنب الحاجة إلى مساعد بالغ في المدرسة.
- يجب أن يغادر الطفل الصف قبل 2 إلى 3 دقائق من وقت الفصل المعتاد بين الفصول وللحافلة. تصبح حقائب الظهر "ارتفاع الرأس" ويمكن أن تصيب الطفل بسهولة. أيضًا ، تصبح الممرات مزدحمة وغير منضبطة بين الفصول الدراسية. وقت الانتقال المبكر هو الأمثل.
- يجب أن يكون للطفل أحد الوالدين أو شخص بالغ آخر معتمد من المدرسةمرافقته أو مرافقتها في جميع الرحلات الميدانية.

21.6 الذهاب إلى المدرسة

- رتب لحافلة صغيرة للتنقل من وإلى المدرسة ، إن أمكن. الحافلة المدرسية العادية هي المنطقة الأقل مراقبة جيدًا في المدرسة. أماكن الإقامة الخاصة بالحافلات هي الأمثل.
- يجب أن يكون الجلوس في الفصل على مقربة من المعلم وبالقرب من الباب. يعاني جميع الأطفال الذين يعانون من الشيخوخة المبكرة من ضعف في السمع. على الرغم من أن هذا لا يؤثر بشكل عام على معظم نغمات الكلام ، إلا أن الجلوس في مقدمة الفصول الدراسية هو الأمثل. يساعد الجلوس بالقرب من الباب أيضًا على الانتقال من الفصل الدراسي إلى الفصل الدراسي دون انقطاع.
- الفصول الدراسيةيجب اختيارهم بحيث يكونوا قريبين من المصعد ، إذا كان المدرسة لديهاواحد.
- اسمح للطفل باستخدام المصعد مع رفيق له عند التنقل بين الطوابق.
- في السنوات الأصغر ، يجب أن يكون لديك "منطقة هادئة" دافئة مع بطانية ووسادة حيث يمكن للطفل الاسترخاء إذا شعر بالتعب. قد تكون هناك حاجة لفترات الراحة في مكتب المرضة مع تقدم الطفل في السن.
- يجب توجيه طاقم التمريض للاتصال بأولياء الأمور عند رؤية الطفل في مكتب المرضة.
- يجب أن يكون لدى طاقم التمريض جهاز تنظيم ضربات القلب متاح للعلاج.
- في حالة نقل سيارة الإسعاف إلى المستشفى ، يجب اتخاذ الترتيبات اللازمة لأخذها مباشرة إلى مستشفى محدد مسبقًا حيث يعرف طاقم المستشفى الطفل بشكل أفضل و / أو يكون أفضل تجهيزًا لرعاية طفل مصاب بمرض بروجيريا. Progeria نادر وفي معظم الحالات لن يعرف الموظفون كيفية علاج مرضى Progeria. سيحدد موظفو الإسعاف ما إذا كانت الحالة الطبية تستدعي النقل إلى أقرب مستشفى ، بغض النظر عما إذا كان لديهم خبرة مع الطفل.
- إن وجود أصدقاء مقربين ومساعدين موثوق بهم للمساعدة في المدرسة هو المفتاح لجعل الجميع يشعرون بالراحة والسعادة.

22. البروجيريا والشيخوخة

ما هي البروجيريا والشيخوخة في العمر والقواسم المشتركة ونقاط الاختلاف

يعد فهم البروجيريا بسبل جديدة للفهم عملية الشيخوخة الطبيعية. نحن جميعًا نصنع القليل من البروجيرين ، على الرغم من أنه أقل بكثير من الأطفال المصابين بالبروجيريا.

ما هي النقاط المشتركة بين البروجيريا والشيخوخة وكيف يختلفان؟

تسمى الشيخوخة المبكرة متلازمة الشيخوخة المبكرة "القطعية". هذا لأنّها لا تشبه الشيخوخة تمامًا. على سبيل المثال ، لا يعاني الأطفال المصابون بمرض الشيخوخة المبكرة من مرض الزهايمر أو إعتام عدسة العين أو السرطانات النموذجية للشيخوخة. على العكس من ذلك ، فإن الشيخوخة في عموم السكان لا تؤدي إلى بعض التغييرات العظمية وأنماط الصلع التي تظهر في البروجيريا. من المهم جدًا تحديد مكان تداخل الشيخوخة مع البروجيريا على المستوى البيولوجي ، حتى نتمكن من التعلم ومساعدة الجميع قدر الإمكان.

أثار اكتشاف البروجيريا بسبب بروتين تم اكتشافه حديثًا يسمى البروجيرين أسئلة جديدة تمامًا: هل يتم إنتاج البروجيرين في أجسادنا جميعًا؟ هل للبروجرين دور في الشيخوخة وأمراض القلب؟ ربما يكون الدليل الجديد الأكثر إثارة على عملية الشيخوخة هو اكتشاف أن بروتين البروجيرين موجود بتركيزات متزايدة في كل من البروجيريا والخلايا الطبيعية مع تقدم العمر. بالإضافة إلى ذلك ، يوجد البروجيرين في خزعات الجلد لكبار السن (انظر الشكل في الصفحة التالية) ، في حين أن الشباب لديهم بروجيرين أقل أو معدومًا. بالإضافة إلى ذلك ، يوجد البروجيرين في خلايا جدار الشريان ، ويزيد بنسبة 3٪ سنويًا مع تقدمنا في العمر. لقد فتحت العلاقة المكتشفة حديثًا بين البروجيريا و البروجيرين أبواب الاستكشاف العلمي حول كيف يمكن لهذا الجزيء أن يلعب دورًا في أمراض القلب والشيخوخة في عموم السكان.

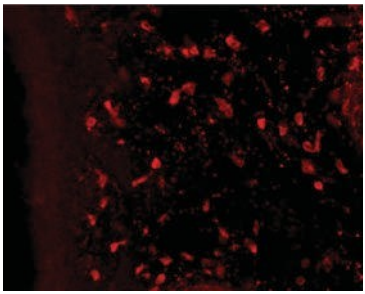
22.2 البروجيريا والشيخوخة

الأطفال المصابون بالشيخوخة المبكرة لديهم استعداد وراثي للإصابة بأمراض القلب المبكرة والمتفاقمة. تحدث الوفاة بشكل حصري تقريبًا بسبب انتشار مرض القلب ، وهو السبب الأول للوفاة على مستوى العالم.

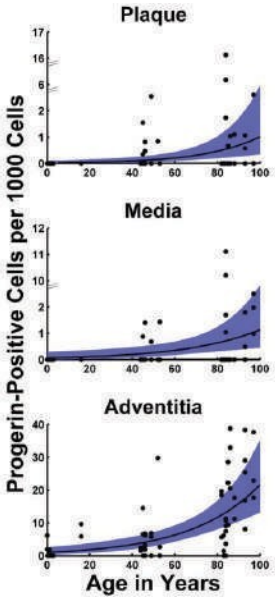
كما هو الحال مع أي شخص مصاب بأمراض القلب ، فإن الأطفال والشباب المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة معرضون لخطر الإصابة بالسكتات الدماغية وارتفاع ضغط الدم والذبحة الصدرية وتضخم القلب وفشل القلب - جميع الحالات المرتبطة بالشيخوخة. وبالتالي ، من الواضح أن الحاجة الهائلة للبحث في البروجيريا لا تزال قائمة.
لن يساعد العثور على علاج لمرض البروجيريا هؤلاء الأطفال فحسب ، بل قد يوفر مفاتيح علاج ملايين البالغين المصابين بأمراض القلب والسكتة الدماغية المرتبطة بعملية الشيخوخة الطبيعية.

لأن عملية الشيخوخة تتسارع عند الأطفال الذين يعانون من البروجيريا ، فهذا يقدم للباحثين فرصة نادرة لملاحظة ما قد يتطلب عقودًا من الدراسات الطولية في غضون سنوات قليلة.

على العكس من ذلك ، التعلم من آلاف الدراسات التي تحدث كل عام في فئة كبار السن يمكن أن يساعدنا في فهم وربما علاج الأطفال المصابين بمرض الشيخوخة المبكرة. التعلم من بعضنا البعض هو أفضل طريقة لمساعدة الجميع!



خزعة جلد تظهر البروجيرين في شخص يبلغ من العمر 93 عامًا بدون بروجيريا. النقاط الحمراء عبارة عن خلايا تحتوي على البروجيرين.
(تصويربإذن من K. Djabali)



يزيد البروجيرين الوعائي بنسبة 3٪ سنويًافي الشرايين لدى عامة السكان (أوليف وآخرون ، 2011 منظمة الصحة)

الفهرس

في ما يلي قائمة ببعض القراءات الموصى بها عن البروجيريا. تسلط القائمة الضوء على العديد من النقاط الواردة في متن هذا الكتيب. إنها ليست شاملة بأي حال من الأحوال. لقراءة إضافية ، نوصيك بالذهاب إلى PUBMED والبحث عن Progeria أو lamin أو laminopathy.
ستكون بعض المقالات التي يعثر عليها البحث مجانية للتنزيل.

المواقع الإلكترونية

-www.progeriaresearch.org/patient-care-and-handbook
The Progeria Handbook: A Guide for Families & Health Care Providers of Children with Progeria – Clinical guidelines by system, psychosocial strategies, basic science, and genetics

- www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=hgps
GeneReviews – A general clinical and genetics and basic science review

-www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=176670
On Mendelian Inheritance in Man (OMIM) – Detailed high-level genetics and landmark articles
- www.clinicaltrials.gov/ct2/results?term=progeria
Clinical Trials Information
- www.progeriaresearch.org/patient_registry.html
PRF International Patient Registry
- www.progeriaresearch.org/diagnostic_testing.html
PRF Diagnostic Testing Program
- www.progeriaresearch.org/medical-database
PRF Medical & Research Database
- www.progeriaresearch.org/cell-and-tissue-bank
PRF Cell & Tissue Bank

مراجعة المقالات وفصول الكتاب

,Worman HJ, Michaelis S. Permanently Farnesylated Prelamin A, Progeria - and Atherosclerosis. Circulation (New York, NY). 2018;138(3):283

Harhouri K, Frankel D, Bartoli C, Roll P, De Sandre-Giovannoli A, Lévy. - N. An overview of treatment strategies for Hutchinson-Gilford Progeria .Syndrome. Nucleus. 2018:1-27

-Gordon LB. Progeria in Nelson Textbook of Pediatrics, 21st Edition (eds .Kliegman RM, St. Geme J (Saunders Elsevier, 2019)

-Gordon LB. The Premature Aging Syndrome Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome: Insights into Normal Aging in Brocklehurst's Textbook of Geriatric Medicine and Gerontology, 8th Edition (eds Fillit HM, Rockwood .K,Young JB) (Saunders Elsevier, 2017)

-Gordon LB, Brown WT, Rothman FG. LMNA and the Hutchinson Gilford Progeria Syndrome and Associated Laminopathies in Inborn Errors of Development: The Molecular Basis of Clinical Disorders of Morphogenesis, 3rd Edition (eds Epstein CJ, Erickson RP, Wynshaw-Boris .AJ) (Oxford University Press, 2016)

مقالات البحث الأساسية

> الدراسات السريرية العالمية على البروجيريا:

Hennekam RC. Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome: review of the phenotype. Am J Med Genet A 2006;140(23):2603-24

Merideth MA, Gordon LB, Clauss S, Sachdev V, Smith AC,Perry MB, et al. Phenotype and course of Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome.N Engl J Med 2008;358(6):592-604

> دراسات التخصصات الفرعية على البروجيريا:

التخدير: *-Liessmann CD. Anaesthesia in a child with Hutchinson Gildford Progeria. Paediatr Anaesth 2001;11(5):611-4*.

العضلات القلبية: Prakash, A, Gordon, LB, Kleinman, ME Gurary, EB, Massaro, J, D'Agostino, R, Kieran, MW, Gerhard-Herman, M, Smoot, L. Cardiac Abnormalities in Patients with Hutchinson-Gilford Progeria, Syndrome. JAMA Cardiology. 2018 Apr. doi: 10.1001/jamacardio.2017.5235.

العضلات القلبية: Rivera-Torres J, Calvo CJ, Llach A, Guzmán-Martínez G, Caballero R, González-Gómez C, et al. Cardiac electrical defects in progeroid mice and Hutchinson–Gilford Progeria Syndrome patients with nuclear lamina alterations. Proceedings of the National Academy of Sciences, 2016.

الفهرس

العضلات القلبية: *Gerhard-Herman M, Smoot LB, Wake N, Kieran MW, Kleinman ME, Miller DT, Schwartzman A, Giobbie-Hurder A, Neuberg D, Gordon -LB. Mechanisms of Premature Vascular Aging in Children with Hutchinson /Gilford Progeria Syndrome. Hypertension. 59, 92-97 (2012). doi: 10.1161 .HYPERTENSIONAHA.111.180919*

طب الأسنان: Domingo DL, Trujillo MI, Council SE, Merideth MA, Gordon LB, Wu T, et al. Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome: oral and craniofacial .phenotypes. Oral Dis 2009;15(3):187-95

الأمراض الجلدية: Rork JF, Huang JT, Gordon LB, Kleinman M, Kieran MW, Liang MG, Initial Cutaneous Manifestations of Hutchinson-Gilford :Progeria Syndrome. Pediatric Dermatology. 31, 196-202 (2014). doi .pde.12284/10.1111

النمو والعظام: Gordon LB, McCarten KM, Giobbie-Hurder A, Machan -JT, Campbell SE, Berns SD, et al. Disease progression in Hutchinson .Gilford Progeria Syndrome: impact on growth and development .Pediatrics 2007;120(4):824-33

طب العيون: Mantagos IS, Kleinman ME, Kieran MW, Gordon LB. .Ophthalmologic Features of Progeria. American journal of ophthalmology .EOA – 182:126;2017

البلوغ: Greer MM, Kleinman Monica E, Gordon Leslie B, Massaro J, B. DaR, Baltrusaitis K, et al. Pubertal Progression in Female Adolescents with Progeria. Journal of pediatric & adolescent gynecology. 2018;31(3):238 .EOA -

الشيخوخة المبكرة والتقدم في العمر: McClintock D, Ratner D, Lokuge M, Owens DM, Gordon LB, Collins FS, et al. The mutant form of lamin A that causes Hutchinson-Gilford .Progeria is a biomarker of cellular aging in human skin. PLoS One 2007;2(12):e1269

Scaffidi P, Gordon L, Misteli T. The cell nucleus and aging: tantalizing .clues and hopeful promises. PLoS Biol 2005;3(11):e395

علم الوراثة - الاكتشاف: De Sandre-Giovannoli A, Bernard R, Cau P, Navarro C, Amiel J, Boccaccio‌I, et al. Lamin a truncation in Hutchinson Gilford Progeria. Science .2003;300(5628):2055

.Eriksson M, Brown WT, Gordon LB, Glynn MW, Singer J, Scott L, et al Recurrent de novo point mutations in lamin A cause Hutchinson-Gilford .Progeria Syndrome. Nature 2003;423(6937):293-8

العلاجات: <

Gordon LB, Shappell H, Massaro J, D'Agostino RB, Sr., Brazier J, Campbell SE, et al. Association of lonafarnib treatment vs no treatment with mortality rate in patients with Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome. JAMA: the journal of the American Medical Association. 2018;319(16):1687-95

.

Hisama F, Oshima J. Precision medicine and progress in the treatment of Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome. JAMA: the journal of the .American Medical Association. 2018;319(16):1663-4

,Gordon LB, Kleinman ME, Massaro J, D'Agostino RB, Shappell H Gerhard-Herman M, et al. Clinical Trial of the Protein Farnesylation Inhibitors Lonafarnib, Pravastatin, and Zoledronic Acid in Children With .Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome. Circulation. 2016;134(2):114-25

Gordon LB, Massaro J, D'Agostino RB, Sr., Campbell SE, Brazier J, Brown -WT, et al. Impact of farnesylation inhibitors on survival in Hutchinson .Gilford Progeria Syndrome. Circulation. 2014;130(1):27-34

Gordon LB, Kieran MW, Kleinman ME, Misteli T. The decision-making process and criteria in selecting candidate drugs for Progeria clinical .trials. EMBO molecular medicine. 2016;8(7):685-7

كتب حول الأطفال الذين يعانون من البروجيريا

A Short Season: Faith, Family, and a Boy's Love for Baseball by G David Bohner and Jake Gronsky (Sunbury Press, 2018)

Running on the Wind by Meghan Waldron and Dallas Graham (Red Fred (Project, 2017

Young at Heart: The Likes and Life of a Teenager with Progeria by Hayley Okines and Alison Stokes (Accent Press, Ltd, 2015)

,Old Before My Time by Hayley Okines and Kerry Okines (Accent Press (Ltd, 2011

,Old at Age 3, The Story of Zachary Moore by Keith Moore (Boss Pulishing (2007

This is My Life: With Ashley, a Girl Living Up with Progeria by Lori Hegi (Hawking Books and Fusosha, 2004)