



Soft  Bones
Finding the Key to HPP

هايپوفوسفاتيز

هايپوفوسفاتيز (hī-pō- fās-fə-'tā-zh(ē-)) هو اضطراب أيضي (جيني) متوارث. الأشخاص الذين يعانون من هذا المرض لديهم مستويات منخفضة من الإنزيم القلوي الفوسفاتيز، ما يعيق معدنة العظام. المعدنة الطبيعية حتمية لعظام قوية وصلبة. بدونها، يمكن أن تصبح العظام والأسنان ضعيفة وهشة، وكثيراً ما تسبب تشوهات في الهيكل العظمي وكسور، وخسارة مبكرة للأسنان والألم.

تشكلت مؤسسة Soft Bones في 2009 لتقديم المعلومات ولتكون مجتمعاً يقوم بتعليم، وتعزيز وربط المرضى المتعايشين مع هايپوفوسفاتيز HPP ، وعائلاتهم، والمعتنين بهم.

تدعم المؤسسة أيضاً بحث مرض العظام النادر هذا من خلال الوعي ومجهودات التبرع.

علامات وأعراض HPP

- الأطفال الذين يعانون من مرض HPP قد يصبحوا ضعفاء أيضاً ويعانون من تأخر في مهارات الحركة الكلية مثل الجلوس أو الزحف أو المشي.

البالغين

- يظهر عادةً في منتصف العمر، ولكن كثيراً ما يتم تشخيصي المرض المصابون به أن مرضى هشاشة عظام.
- كثيراً ما تتكرر الكسور في القدم وتشفى ببطء.
- عظام الكبار يمكن أن تصبح هشّة (لين العظام).
- الكبار المصابين بمرض HPP في بعض الأحيان يعتقدون أنهم مصابين بمرض الكساح.
- قد يكون هناك خطورة متزايدة لآلام المفاصل والتورم.

بشكل عام، تكون العظام والأسنان هي الأكثر تضرراً. العظام يمكن أن تصبح هشّة أو ضعيفة، ما قد يسبب كسور. أسنان الطفل يمكن أن تسقط مبكراً عن المعتاد، وتسقط تاركةً الجذر.

كثيراً ما يقوم الأطباء بتشخيص HPP بناءً على عمر الشخص في توقيت التشخيص: أشكال الأجنة، الرضع، الطفولة، والأشخاص الكبار. الباحثون يفهمون أن HPP حالة جينية مرضية من جين TNSALP، والذي هو جزءاً من التركيب الجيني، بغض النظر عن وقت التشخيص.

من الواضح أن هناك مجموعة من الأعراض أو مستوى خطورة المرض يرتبط بالعمر الذي تظهر فيه الأعراض على المرضى.

HPP عبر نطاق العمر

الأجنة

- في فترة ما حول الولادة، يصبح المرض الشديد واضحاً عند الولادة.
- بشكل عام، يكون هناك أطراف قصيرة، وشكل صدر غير طبيعي وعظام جمجمة هشّة.
- هذا هو أخطر نوع من HPP، مع أعراض مهددة للحياة. الآباء الذين يشتبهون في إصابة أطفالهم بمرض HPP يمكنهم استشارة أخصائي HPP لتقييم خبير والمزيد من التفاصيل.

الرضع

- HPP الرضع يتم تشخيصه بعد الولادة، أو في عمر لا يزيد عن ستة أشهر.
- HPP في الرضع غالباً ما يكون أشد قسوة من الأطفال الأكبر، مع موت ما يقدر برضيع من كل اثنين يعانون من هذا المرض.
- العظام يمكن أن تصبح ضعيفة وهشة من الكساح مما يؤدي إلى تشوهات الهيكل العظمي.
- الرضع المصابون بمرض HPP يمكن أن يواجهوا صعوبة في اكتساب الوزن ومشاكل في تناول الطعام والتنفس. يكون لديهم الكثير من الكالسيوم أيضاً في دمهم. هذا قد يسبب مشاكل القىء والكلى.

مرحلة الطفولة

- مرضى HPP من الأطفال عادة ما تكون حالتهم أقل خطورة من مرضى HPP من الرضع.
- أسنان الطفل عادةً ما تسقط في وقت مبكر عن المعتاد، وتعد هذه أحد أول علامات مرض HPP.
- الأرجل قد تصبح منحنية أو "بارزة-معاقة"، مفاصل الكاحل أو الرسغ قد تتضخم، وقد تتشكل الجمجمة بشكل غير الطبيعي.



علامات وأعراض HPP تتراوح بحدّة من خفيفة للغاية إلى شديدة وفي بعض الأوقات مهددة للحياة. بشكل عام، كلما تم تشخيص الحالة مبكراً، كلما كانت في حالة أكثر خطورة.

السمة المميزة للمرض هي التكلس للهيكل العظمي والعظام الأخرى. للرضع، تشوهات الهيكل العظمي يمكن أن تتطور ويمكن أن تسبب الضغط على المخ، وتعرف باسم تعظم الدروز الباكر. أعراض HPP في الرضع والأطفال كثيراً ما يتم تشخيصها بشكل خاطئ لأنها يمكن أن تشبه الكساح (نقص فيتامين د) على أشعة إكس.

"الحقيقة أنه مازال هناك الكثير الذي لا نعرفه عن مرض HPP إنه جانب مازال لدينا الكثير لتتعلمه عنه. بالرغم من ذلك، باجتماعنا، ومشاركتنا للتجارب، ودعم البحث، وتوحيد جهودنا، يمكن أن يصبح لنا صوت أقوى ونقترب من العلاج".

—ديبورا نيتون فولار، مؤسس Soft Bones



Soft Bones تصنع الفرق

كمرض نادر، يمثل HPP تحدياً واضحاً للمرضى وعائلاتهم ومقدمي الرعاية. إيجاد طبيب يستطيع تشخيص وعلاج مرض HPP غالباً ما يكون تحدياً لأن هناك القليل من الأطباء الذين حصلوا على تجربة أو تدريب مخصص في HPP. تشجع Soft Bones المرضى وأطبائهم على أن يصبحوا فريقاً واحداً، بهدف مخاطبة احتياجات المريض وتخفيف المضاعفات. من المطلوب تعزيز تعليم وتدريب HPP في المجتمع الطبي — وتشجيع الفريق الطبي على شراكة المرضى في علاجهم ورعايتهم. المرضى يحتاجون إلى المزيد من المصادر والدعم.

تدعم Soft Bones البحث، والتعليم والوعي وجمعيات الدفاع عن المرضى. نقدم منح بحثية للعلماء الذين يعملون على فهم وعلاج مرض HPP. نعمل مع المعاهد الوطنية للصحة للدعوة للحصول على التمويل الحكومي للبحث، ومع الوكالات الحكومية لتأكيد حصول المرضى على الحقوق المستحقة. دورنا كمجلس مستمع، أن نقوم بمناصرة مقدمي الرعاية والمرضى الذين قد تم تشخيصهم حديثاً وأن نكون مرجعاً لهم.

كيف يمكنك المساعدة؟

متطوع - نحتاج إلى متطوعين لمساعدة Soft Bones على القيام بمهامها. **التبرعات** - نحتاج دائماً إلى متحمسين ومتبرعين ملتزمين. يمكنك المساعدة ببيع سوار أو قمصان أو تنظيم تبرعات لتظهر دعمك. **التبرع** - قم بزيارة www.softbones.org لتقوم بالتبرع اليوم، أو يمكنك تفقد العنون بالأسفل. نحن منظمة من النوع c3501 وتبرعك يمكن أن يتم خصمه من الضرائب.

العلاج

حتى الآن، لا يوجد علاج لمرض هابيو فوسفاتيز. العلاج بشكل عام يكون موجه لمنع أو تصحيح الأعراض أو التعقيدات. في عام 2015، علاج استبدال الانزيم لأجل HPP بواسطة الحقن تحت الجلد لدواء أسفوناز ألفا (TM Strensiq) تم اعتماده بشكل أساسي للأطفال مرضى HPP. بعض الأدوية الأخرى قد يتم تقييمها في الدراسات الطبية.

ينصح المرضى وعائلاتهم بالحصول على رعاية أسنان متخصصة وقد يستفيدوا من العلاج الجسدي. بعض الأشخاص الذين يعانون من HPP قد يتم مساعدتهم بواسطة نهج يتم فيه إدراج قضبان تقاسم الأحمال في العظام لمنع أو علاج الكسور. الرضع المصابين بشدة قد يكون لديهم مستويات كبيرة من الكالسيوم في الدم قد يتم علاجها بحمية غذائية قليلة الكالسيوم. الأطباء يجب أن يتجنبوا تقديم مكملات غذائية تشمل الكالسيوم أو فيتامين د إن لم تُظهر الاختبارات نقص واضح.

Soft Bones
Finding the Key to HPP

لأن انتشار HPP غير «معروف»، تحدث Soft Bones جميع المرضى على التسجيل في سجل اتصال مرضى HPP الدولي. هذا يسمح أيضاً للمرضى وعائلاتهم أن يظلوا متطلعين على فرص البحث وتجارب العلاج. للمزيد من المعلومات، قم بالاتصال على info@softbones.org

رقم مجاني (866) 827-9937
رقم مباشر (973) 453-3093

121 قصر هاوكينز، #267 بونتون، نيو جيرسي 07005
www.SoftBones.org