

كيتيب PH1 الخاص بي: الإدارة والمراقبة والمزيد



 Alylam
PHARMACEUTICALS

مرحبًا بك في دليلك المخصص* للتعايش مع فرط أوكسالات البول الأولي من النوع 1 (PH1).

الاسم:

*لا يمثل الدليل المخصص مشورة طبية مخصصة

التعايش مع
PH1

ما هو PH1؟

فرط أوكسالات البول الأولي من النوع 1 (PH1) هو مرض وراثي نادر يتسبب في زيادة إنتاج الأوكسالات.



وله أنواع مختلفة. النوع 1 هو الأكثر شيوعًا وشدة.

يتسبب في فرط الأوكسالات في البول

مرض تولد به

ما هي الأوكسالات؟

الأوكسالات هي فضلات تكون عادة موجودة بكميات صغيرة. في الكبد السليمة، لا توجد الأوكسالات إلا بكميات صغيرة فقط، ولأن الجسم لا يستخدمها، تتخلص منها الكليتان. في حالة الإصابة بـ PH1، تنتج الكبد كميات كبيرة من الأوكسالات ولا تستطيع الكليتان الاستمرار في التخلص منها.



الكبد



الكليتان

يمكن أن يمثل فرط إنتاج الأوكسالات سببًا للقلق

يمكن أن تؤدي زيادة إنتاج الأوكسالات إلى تلف الكلى والتأثير على قدرة جسمك على ترشيح الفضلات من الدم وتكوين البول. مع أعراض أو دونها، يتفاقم الضرر وذلك يعني أن الأمر سيزداد سوءًا بمرور الوقت ويمكن أن يُحدث تلفًا دائمًا. ومع ذلك، يمكن أن تساعد إدارة الحالة في إبطاء تلف الكليتين.

نظرًا لأن PH1 يزداد سوءًا بمرور الوقت، فمن المهم أن يتم تشخيص الإصابة به في أقرب وقت ممكن حتى تتمكن من اتخاذ خطوات استباقية لإدارته.

يُعرض PH1 كليتيك للخطر.

العرض الأكثر شيوعًا لـ PH1 هو حصوات الكلى وهي تتكون بسبب زيادة إنتاج الأوكسالات في الكبد.

أعراض حصوات الكلى يمكن أن تتضمن ما يلي:



- ألم في جانب الجسم
- البول المؤلم و/أو الدموي
- حالات عدوى المسالك البولية
- خروج الحصوات في البول

يمكن أن تسبب الأوكسالات ضررًا حتى وإن لم تشعر به

لن تتكون حصوات الكلى لدى جميع الأشخاص المصابين بـ PH1. حتى وإن لم تتكون حصوات الكلى، تظل كليتيك معرضتين لخطر التلف بسبب زيادة إنتاج الأوكسالات بشكل دائم. في نهاية الأمر، قد يظهر التلف في أجزاء أخرى من الجسم أيضًا.

يمكن أن تظهر أعراض PH1 (حصوات الكلى أو غير ذلك) في أي عمر.



الاختبارات الجينية

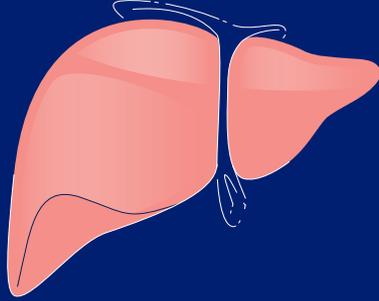
PH1 هو حالة وراثية، مما يعني أنه ينتقل بالوراثة بين أفراد الأسرة. من المهم أن يفكر أفراد أسرة المصاب بـ PH1، خاصة الأشقاء، في الخضوع لاختبار جيني للكشف عنه.

لا نعم

هل خضع أفراد الأسرة لاختبار جيني للكشف عن PH1؟

معلومات إضافية:

يتسبب PH1 في فرط إنتاج الكبد للأوكسالات.



في PH1، تحدث زيادة إنتاج الأوكسالات بسبب حدوث تعطل في عملية تتضمن إنزيمات الكبد التي تسمى أوكسيداز جليكولات (GO) والأمين جليوكسيلات ناقلة أمين (AGT).

فكر في كبدك كمصنع وهذه الإنزيمات التي تعمل فيها كآلات تساعد جسمك على صنع وتحليل المواد.

ينتج عن ذلك زيادة
في إنتاج الأوكسالات

في حالة PH1، يتعطل عمل AGT
ولكن يستمر GO في العمل

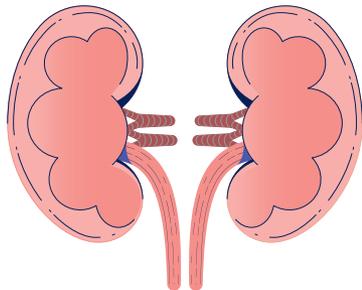
يعمل كل من GO وAGT
معًا بشكل طبيعي



ولأن مرض PH1 ينتج عن زيادة إنتاج الأوكسالات، فسيقوم طبيبك بمراقبة مستويات الأوكسالات داخل جسمك.

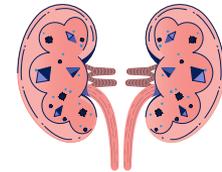
تحاول الكليتان التخلص من الأوكسالات ولكن لا يزال من الممكن أن تتراكم.

عادةً يحاول جسمك التخلص من الأوكسالات عن طريق إرسالها إلى كليتيك وهما يعملان كمرشحات لتخليص الجسم من الفضلات والمواد السامة.



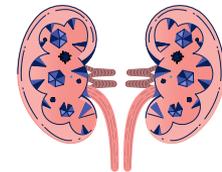
تتحول الأوكسالات إلى بلورات في الكليتين

بمجرد وجود الأوكسالات في الكليتين، فإنها تتحد مع الكالسيوم الموجود في البول. عندما تتحد الأوكسالات مع الكالسيوم، تتشكل البلورات. بمرور الوقت، يتم تكوين المزيد والمزيد من البلورات التي تُعلق داخل الكليتين.



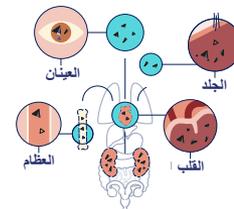
تتسبب بلورات الأوكسالات في تلف الكليتين

يمكن أن تتحد البلورات معًا لتكوين كتل صلبة (حصوات الكلى) أو يمكن أن يترسب الكالسيوم في الكليتين نفسها (الكلاس الكلوي).



تزداد حالة PH1 سوءًا بمرور الوقت

يمكن أن يؤدي تراكم البلورات في الكليتين إلى الإصابة بمرض الكلى المزمن (CKD) أو حتى الفشل الكلوي وهو ما يعرف أيضًا باسم المرض الكلوي في المرحلة النهائية (ESRD). مع تدهور وظائف الكلى، تصبح الكليتين غير قادرتين على التخلص من الأوكسالات بالشكل المطلوب وتبدأ الأوكسالات في الانتشار وتشكيل البلورات في جميع أنحاء الجسم في عملية تسمى الداء الأوكسالي الجهازية. تتسبب البلورات في حدوث تلف مكان ترسبها. يمكن أن يحدث هذا في عدة أعضاء في الجسم بما في ذلك العظام والعينين والجلد والقلب.



أعراض ESRD يمكن أن تتضمن ما يلي:

- قلة البول أو انعدامه
- الغثيان أو القيء
- شحوب لون البشرة
- تورم اليدين والقدمين
- الشعور بالتعب الشديد (يُسمى الإرهاق)
- الحكّة

إذا كنت تعتقد أنك تعاني من هذه الأعراض، يمكنك أن تفكر في التواصل مع أخصائي الرعاية الصحية أو أخصائي أمراض كلى.

نظرًا لأن PH1 يزداد سوءًا بمرور الوقت، فمن المهم للأشخاص الذين يعانون من PH1 الالتزام بخطة الإدارة الموضوعية لهم.

وضع خطة لإدارة حالتك.

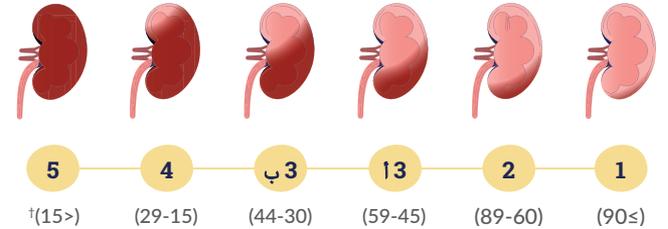
يوجد الكثير من الأشياء التي يمكنك القيام بها لإدارة PH1 بخلاف إزالة الحصوات. لا يمكن لمعظم خيارات الإدارة مسايرة مستويات الأوكسالات التي يتم إنتاجها. ولكن قد تساعدك الإدارة المتسقة لـ PH1 في إبطاء التلف الذي يلحق بكليتيك مع مرور الوقت.

الهدف: إبطاء تفاقم المرض

كجزء من خطة الإدارة، قد يقوم أخصائي الرعاية الصحية الخاص بك بقياس أمور مختلفة، تشمل كمية الأوكسالات في البول و/أو الدم (المعروفة بمستويات الأوكسالات) ومدى قدرة كليتيك على ترشيح الفضلات من الجسم (المعروفة بوظيفة الكلى). لفحص كفاءة عمل كليتيك، ستقيس اختبارات الدم معدل الترشيح الكبيبي (GFR) لديك.

عند النظر في نتائجك، من المهم ملاحظة أن قيم GFR الأعلى تعني أن وظائف الكلى تعمل بشكل أحسن. ولأن PH1 يمكن أن يؤدي إلى مرض الكلى المزمن (CKD)، فمن المهم تفقد مستويات GFR ووظائف الكلى بانتظام. تتراوح مراحل CKD من وجود خطر بنسبة قليلة للإصابة بتلف الكلى (المرحلة 1) إلى الفشل الكلوي (المرحلة 5).

قد يتم وصف العديد من خيارات إدارة PH1 في نفس الوقت. قد يتم تغيير خطة إدارة PH1 الموضوع لك مع مرور الوقت، وذلك وفقاً لمدى تغيير حالة المرض وأعراضه.



تتوافق هذه القيم مع عدد الملييلترات في الدقيقة التي تقوم الكلى بترشيحها وتغيير وفقاً لمساحة الجسم.

قد يفكر أخصائي الرعاية الصحية الخاص بك في خيارات إدارة PH1 التالية:

الفرط في تناول السوائل (شرب كمية كبيرة من الماء):

يساعد في تخفيف مستوى الأوكسالات في البول لديك



بيريدوكسين (فيتامين ب6)

قد يساعد الإنزيمات التالفة في الكبد على محاولة العمل بشكل طبيعي



السيترات القلوية (سيترات البوتاسيوم أو سيترات الصوديوم):

قد تساعد في تقليل تكوّن البلورات



العلاجات الناشئة:

تستهدف وتمنع إنتاج الأوكسالات في الكبد

الغسيل الكلوي

استخدام جهاز لإزالة الأوكسالات من جسمك عندما تصبح كليتيك غير قادرتين على العمل بالشكل المطلوب



الإدارة المتسقة مهمة في حالة الإصابة بـ PH1. قد تبدو بعض الخيارات صعبة ولكن يمكنها أن تحدث فرقاً.

إدارة PH1 تتطلب فريقًا متكاملًا.

يتطلب PH1 إدارة ومراقبة مدى الحياة. نظرًا لأن PH1 هو تجربة شخصية وتؤثر على كل شخص بشكل مختلف، فإن فريق أخصائيي الرعاية الصحية سيساعدك على التعامل مع الجوانب المختلفة التي يمكن أن تتضمنها إدارة PH1 وسيعمل الفريق معك لوضع خطة مخصصة. ولأن خطة الرعاية الموضوعية لك تستند إلى كيفية تغير مرضك بمرور الوقت، فمن المهم أن تحضر جميع مواعيد الزيارات مع مختلف أعضاء فريق الرعاية الصحية الخاص بك. يمكنك استخدام هذه الصفحة للمساعدة في تتبع أسمائهم ومعلومات الاتصال الخاصة بهم.

أخصائي أمراض الكلى/أخصائي أمراض الكلى للأطفال

يكون أخصائي أمراض الكلى متخصصًا في الأمراض الشبيهة بـ PH1 التي تؤثر على الكلى. وعادةً يتولى أخصائي أمراض الكلى الدور القيادي في الإدارة الشاملة لمرضك. ولكن قد يشارك متخصصون آخرون في رعايتك أيضًا.



الاسم: _____

معلومات الاتصال: _____

فريق أخصائيي الرعاية الصحية الشامل

إليك بعض المتخصصين الآخرين الذين قد تقابلهم في رحلتك مع PH1.



أثناء تعاونك مع فريق أخصائيي الرعاية الصحية، سيتمكن أصدقائك وأسرتك أيضًا من مساعدتك في الالتزام بخطة إدارة PH1 الموضوعية لك ودعمك من الناحية العاطفية.

<p>الاسم: _____</p> <p>معلومات الاتصال: _____</p>	<p>طبيب الأطفال</p> <p>طبيب الأطفال هو طبيب يقدم للرضع والأطفال والمراهقين الرعاية والاستشارة الطبية.</p>
<p>الاسم: _____</p> <p>معلومات الاتصال: _____</p>	<p>أخصائي المسالك البولية</p> <p>جراح متخصص في اضطرابات المسالك البولية وهو غالبًا يعالج حصوات الكلى لدى المرضى المصابين بـ PH1.</p>
<p>الاسم: _____</p> <p>معلومات الاتصال: _____</p>	<p>الاستشاري الجيني</p> <p>أخصائي يمكنه الإجابة عن الأسئلة التي قد تطرحها بشأن الاختبارات الجينية وهو أيضًا من يقوم بتفسير نتائجها لك.</p>
<p>الاسم: _____</p> <p>معلومات الاتصال: _____</p>	<p>ممرضة الغسيل الكلوي</p> <p>ممرضة مدربة بشكل خاص لدعم ومراقبة المرضى الذين يخضعون للغسيل الكلوي. من الممكن أن تعمل هذه الممرضات في المستشفيات أو في مراكز منفصلة للغسيل الكلوي.</p>
<p>الاسم: _____</p> <p>معلومات الاتصال: _____</p>	<p>آخرون (فريق الزراعة، مقدمو الرعاية الأولية، أخصائيو الأشعة، إلخ)</p> <p>أخصائيو رعاية صحية آخرون يقدمون لك المساعدة طوال طريق الرحلة.</p>

جعل خطة إدارة PH1 الموضوع لك تحت السيطرة.

يمكن أن يكون من الصعب إدارة PH1 — بدءًا من الأدوية المتعددة، إلى شرب كميات كبيرة من الماء، إلى الذهاب إلى جلسات الغسيل الكلوي المتكررة. ومع ذلك، يوجد بعض الأساليب التي يمكنك تجربتها لمساعدتك على الشعور بمزيد من السيطرة عندما تبدو إدارة PH1 أمرًا مثقلًا. تذكر دائمًا أن تناقش خطة الإدارة الموضوع لك مع فريق أخصائبي الرعاية الصحية قبل إجراء أي تغييرات على نظامك.

نصائح لشرب كميات كافية من الماء

ولأن الجفاف يمكن أن يوقف كليتيك عن العمل بالشكل المطلوب، يُعد شرب كميات كبيرة من الماء (الفرط في تناول السوائل) أمرًا ضروريًا. من المهم أن تكون على دراية بالحالات التي يمكن أن تصيبك بالجفاف مثل الأمراض (كما يحدث مع الإسهال أو القيء أو الحمى) والأنشطة البدنية المجهدة وعدم شرب كميات كافية من الماء.

ضع علامة على جميع الأمور التي تقوم بها حاليًا أو ترغب في القيام بها:

الاستعداد

- الحرص الدائم على توفر كمية كبيرة من الماء معك من خلال الاحتفاظ بزجاجات مملوءة بالماء في جميع أرجاء المنزل وفي السيارة وفي جميع حقائبك
- الحرص على اصطحاب ماء معك عند الذهاب إلى مكان جديد



التذكيرات

- ضبط مجموعة من التنبيهات على هاتفك لتذكير نفسك بشرب الماء
- إعطاء مواعيد نهائية لنفسك لشرب كمية معينة من الماء في وقت معين



البحث عن مصادر أخرى لترطيب جسمك

- تناول الأطعمة التي تحتوي على قدر كبير من الماء، خاصة الفواكه والخضروات
- على الرغم من أن شرب الماء هو الطريقة المفضلة للحفاظ على ارتفاع رطوبة جسمك، يمكنك سؤال فريق الرعاية الخاص بك إذا كان يمكنك شرب سوائل أخرى مثل اللبن



نصحتي ببساطة هي الاستمرار في المضي قدمًا وتقبل الدعم الذي يريد العديد من الأشخاص تقديمه لك.

بات سي.

والدة شخص بالغ مصاب بـ PH1

قد يكون من المفيد إشراك أسرته وأصدقائك لمساعدتك ودعمك لتستمر في سيطرتك على PH1.

الاستعداد لرحلتك مع PH1.

يمكن أن يساعد استمرار سيطرتك على إدارة PH1 في إبطاء تلف الكليتين ولكن إنتاج كميات كبيرة من الأوكسالات يمكن أن يتسبب في حدوث تلف دائم. وفي النهاية، قد يلزم إجراء جراحة زراعة أعضاء إذا وصل PH1 إلى مرحلة متقدمة جدًا. وحتى وقت قريب، كانت زراعة الكبد هي الطريقة الوحيدة لإيقاف إنتاج الأوكسالات. ولكن العلاجات المتطورة التي ظهرت حديثًا تستهدف وتمنع إنتاج الأوكسالات في الكبد دون الحاجة إلى الزراعة.



فهم جراحات زراعة الأعضاء



زراعة الكبد هي عملية جراحية يتم فيها استئصال كبد من شخص متبرع غير مصاب بـ PH1 وزراعتها في آخر مصاب بـ PH1. وبالتالي تساهم زراعة الكبد في إيقاف زيادة إنتاج الأوكسالات في الكبد. ولا تتمكن معظم خيارات الإدارة الأخرى من القيام بذلك. نظرًا لأن PH1 يتسبب في إحداث ضرر للكليتين، فقد يكون من الضروري استبدال كل من الكبد والكليتين، سواء في نفس الوقت أو أثناء جراحتين منفصلتين. ويطلق على ذلك زراعة مزدوجة للكبد والكلي.

جراحات زراعة الأعضاء هي عمليات كبرى تتطلب التحضير والمتابعة طويلة الأجل وتناول أدوية مدى الحياة. تحدث مع فريق أخصائيي الرعاية الصحية بشأن وضع خطة تفصيلية لمساعدتك على الاستشفاء من الجراحة التي خضعت لها.



إذا سُئلت عن PH1، فستكون إجابتي:

أينما تكون في رحلتك مع PH1، فقد يكون عليك إعلام الآخرين بمرضك.

لن يكون الجميع على دراية بـ PH1 وقد ينطبق ذلك على بعض أفراد فريق أخصائيي الرعاية الصحية. ولذلك يمكنك أن تؤدي دورًا مهمًا في تثقيف الآخرين بشأن هذا المرض. حاول أن تبتكر وصفًا قصيرًا لـ PH1 بحيث يمكنك مشاركته مع الآخرين. يمكنك استخدام المساحة المتوفرة على اليمين لكتابة الوصف باختصار.

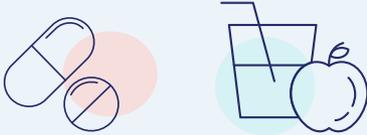


الأمر يتخطى مجرد العناية بصحة كليتيك - فهو يتضمن الاعتناء بالنفس أيضًا.

الاهتمام بصحتك بشكل عام مهم مع الاستمرار في إدارة PH1.

التغذية

لا يوجد أي حماية غذائية يجب أن يتبعها الأشخاص المصابون بـPH1. بوجه عام تجنب التام للأطعمة الغنية بالأوكسالات ليس ضروريًا في حالة الإصابة بـPH1، لأنه يمكن أن يكون له تأثير ضئيل أو معدوم على المرض. وعلى الرغم من ذلك، ينبغي أن تتحدث مع أفراد فريق أخصائيي الرعاية الصحية الخاص بك لأنهم قد يقدمون لك بعض الإرشادات المحددة. على سبيل المثال، تناول الأطعمة التي تحتوي على الكالسيوم مهم. قد يتم إرشادك أيضًا إلى تجنب تناول الأطعمة التي تحتوي على قدر عالٍ من فيتامين ج وفيتامين د.

الأطعمة التي قد تحتاج إلى تناولها بصورة أكبر لأنها تحتوي على:	الكالسيوم
<p>فيتامين ج</p> <ul style="list-style-type: none"> الفواكه الحمضية مثل البرتقال وعصير البرتقال الفلفل الفراولة الكشمش الأسود البروكلي الكرنب البروكسل البطاطس 	<ul style="list-style-type: none"> اللبن والجبن ومنتجات الألبان الأخرى الخضروات الورقية الخضراء - مثل الكرنب الأجدع والبامية والسبانخ مشروبات الصويا المضاف إليها الكالسيوم الخبز وأي مخبوزات مصنوعة من الدقيق المعزز الأسماك التي يمكن أن تتناول عظمها - مثل السردين والبلشاش
<p>فيتامين د</p> <ul style="list-style-type: none"> الأسماك الغنية بالزيوت - مثل السلمون والرنجة والماكريل اللحوم الحمراء الكبد صفار البيض 	

جميعنا نبذل ما في وسعنا للحفاظ على كليتيها ونقوم بالأمور التي تساعد في الحفاظ على أدائهما وعدم تلفهما. مثل شرب الماء واتباع النظام الغذائي المناسب وتناول الأدوية بشكل منتظم وعدم نسيان تناولها.

لورا و.
والدة طفلة مصابة بـPH1

الندرة لا تعني الوحدة.

إن تشخيص إصابتك بمرض نادر مثل PH1 قد يجعلك تشعر بالضياع أو الوحدة. ولكنك لست وحدك.

يمكنك التحدث مع العديد من الأشخاص عن شعورك - سواء مع أسرتك و/أو أصدقائك و/أو فريق أخصائيي الرعاية الصحية و/أو مجموعات المرضى المحلية. إذا كانت لديك أي أسئلة أو مخاوف حول كيف يمكن أن تؤثر الحالات الوراثية مثل PH1 على أسرتك، يمكنك التحدث مع استشاري جيني للحصول على الدعم.

الصحة العقلية

بالنسبة للأشخاص الذين يعانون من PH1، فإن عدم الدراية عندما تعاني من أعراض المرض الكلوي يمكن أن يجعلك تشعر أن الأمر خارج عن السيطرة. لقد تبين أن الأشخاص المصابين بمرض الكلى المزمن أو المرض الكلوي في المرحلة النهائية يمكن أن يعانون من أعراض القلق والاكتئاب. عندما تشعر بثقل كاهلك، احرص على التحدث مع فريق أخصائيي الرعاية الصحية ويمكنك أيضاً التفكير في التحدث مع أخصائي صحة عقلية مختص.

إذا كنت بالفعل تذهب إلى أخصائي صحة عقلية، يمكنك استخدام المساحة المتوفرة أدناه لكتابة اسمه ومعلومات الاتصال الخاصة به.

أخصائي الصحة العقلية:

معلومات الاتصال:



يمكن أن يساعدك الاهتمام بصحتك العقلية في التكيف مع PH1.

قم بتوسيع دائرة دعمك.

أخصائيو الرعاية الصحية ومجموعات الدعم وغيرهم من الأشخاص المتعايشين مع PH1 يمكن أن يكونوا موارد رائعة لتقديم نصائح وإرشادات إضافية. يرد أدناه موردان يمكنك الاطلاع عليهما للمزيد من المعلومات.

موقع مرضى PH1 الأوروبي www.livingwithPH1.com

موقع تثقيفي، توفره لك Alynlam، يتضمن قصصًا حقيقية عن المرضى ومقاطع فيديو ونصائح وموارد قابلة للتحميل لأي شخص يرغب في معرفة المزيد عن PH1 والتعايش مع PH1.

التعايش مع
PH1

مؤسسة الداء الأوكسالي وفرط أوكسالات البول (OHF) www.ohf.org

OHF هي مجموعة دعم مخصصة للعثور على علاجات وأدوية لجميع أنواع فرط الأوكسالات وتوفر الدعم للآلاف من أخصائيو الرعاية الصحية والمرضى وأسرتهم.

Oxalosis &
Hyperoxaluria
Foundation
STEPPING STONES TO A CURE

التعايش مع PH1

بالمعلومات والإدارة الصحيحة المقدمة من فريق
أخصائيي الرعاية الصحية الخاص بك، يمكنك
الحصول على الدعم للتعايش مع PH1 وإدارته.