

شخصت بمتلازمة تعرف باسم «سانفيليبو»

طفلة تعاني «ألزهايمر»... ووالداها يسعيان لتوثيق حياتها

تقول الأم: «كنت خائفة أنني سوف ألقها، والإشكال أن هذه المتلازمة سانفيليبو تقل متخفية في السنوات الأولى ولا تظهر إلا مع التشخيص، ولم يكن بالتالي من مشاكل كبيرة أو أعراض واضحة»، وتضيف: «لقد كان الانتقال في التفكير من أنها بخير إلى أنها تعاني من مرض عضال، أمر صعبا جدا، وظللتا نعاين لا نتحدث عن ذلك»، وتعضي للقول: «أما الآن فقد رضينا بالواقع وصار لزاما علينا أن نعيش اللحظة وأن نسعدنا فيها، وهذا كل ما تقدر عليه إذا لم تكن نضمن كم ستعيش بالضبط».

جمعية خيرية لا تضع العائلة أي فرصة من الوقت لجعل الطفلة سعيدة، والعمل على إنشاء بنك الذاكرة لطفلة صوفيا، وحيث جوازات البيت والأرضيات معية بلقعات البيت في العطلات في داخل وخارج البيت. كذا شرع الوالدان في إنشاء جمعية خيرية، وهدايا الوعود بتمويل أبحاث حول مرض صوفيا وأي حلول يمكن الحصول عليها في المستقبل، سواء لها أو لأطفال آخرين يعانون المشكلة نفسها. وإلى الآن قد بلغ حجم الصندوق 40 ألف جنيه استرليني.



وبعد عدة اختبارات تم الشك في الآن الوسطى وأن بها مادة غروية تؤثر على السمع، ما يعني تأخر التفكي والكلام، وهو أمر طبيعي أن نأمل الآن بمادة سائلة ويحدث للأطفال، ولكن مزيد من التشخيصات جاءت بالأبناء المفجعة، وحاول الوالدان ضم النبا، لاسيما أن الطفلة كانت تبدو نشطة ومرحة وليس ثمة ما يشير إلى الخطر في المستقبل.

مؤلم، وأنه لا يوجد علاج واضح لها. ربما ليس إلا أن تعيش الطفلة اللحظة ونستمر في التقاط الصور التذكارية لها، وهو ما يحطم عائلتنا. النبا المفجع عندما كانت صوفيا في عامها الثاني كان موفقوا الحضانة يقولون إن قدرتها على الكلام ضعيفة أو لا تتطور. وظنوا أنه نوع من التأخر الطبيعي في الكلام وتمت إحالتها إلى التشخيص.

لقد، دون البنت، في المستقبل. تقول عنها: «إنها ذات انبساط رائعة ومعجبة وتحب اللعب بالدراجة والرقص والدمى والتسوق وتشتري أغراض أعياد الميلاد، والشون المفضل لها هو الأرجواني». وتضيف: «نحن ندرج أنفسنا على كيفية التصرف مع الأيام المظلمة». وتحكي بحزن: «لقد أخبرونا بأن حياتها ستكون قصيرة. هذا



ثم تتفاهم مع مرور السنوات شيئا فشيئا، حتى تصبح لا يمكن التزلج وذلك منذ أن كانت في شهرها الثالث. والمؤسف أن المعاناة مستمرة طالما أن كل مهارة تتعلمها سرعان ما تنساها في المستقبل، لأن المرض اللعين يغلق العقل تماما عن التفكير. ويصيب هذا المرض واحدا من كل 100 ألف شخص، وأعراضه تتطور تدريجيا، إذ تبدأ بسيطة

مثل كيفية كتابة اسمها والتعامل مع فرشاة أسنانها. كذلك كيفية التزلج وذلك منذ أن كانت في شهرها الثالث. والمؤسف أن المعاناة مستمرة طالما أن كل مهارة تتعلمها سرعان ما تنساها في المستقبل، لأن المرض اللعين يغلق العقل تماما عن التفكير. ويصيب هذا المرض واحدا من كل 100 ألف شخص، وأعراضه تتطور تدريجيا، إذ تبدأ بسيطة

والآن فإن والديها دارين وأماندا من غلاسكو في سياق مع الزمن لإيجاد علاج لها. توثيق الذكريات يحاول والدا الطفلة ما يمكن أن يخلد لها أكبر كمية من الذكريات الموقلة، إذ لا يمكن من حل آخر الآن لجعل صوفيا تتذكر الماضي وتقولتها فيما بعد، سوى بالعودة إلى الصور والفيديوهات. وقد بذل والدا صوفيا جهدا غير عادي في تعليمها الأشياء العادية

«العربية»: ربما يمكن اعتبار البريطانية صوفيا سكوت البالغة من العمر 5 سنوات، أصغر شخص في العالم يعاني من ألزهايمر، حيث شخصت بمتلازمة تعرف باسم «سانفيليبو». هذه المتلازمة تنسب إلى الطبيب الذي اكتشفها عام 1963 ويعرف باسم سنلستر سانفيليبو، وهي عبارة عن مرض وراثي ناتج عن عيب في التمثيل الغذائي، ويظهر إعاقه عقلية من السنة الأولى إلى الرابعة ثم يتطور الأمر تدريجيا إلى الأسوأ ليهدد كل الجسم. وتعيش صوفيا مع والديها في اسكتلندا، وإن لم تكن هي أصغر من يعاني هذه الحالة في العالم فهي الأصغر في اسكتلندا بحسب صحيفة «مترو» البريطانية. فالطفلة ليس لها ذاكرة وسريعة النسيان، وهو ما يعرف بـ«ألزهايمر الأطفال».

اكتشاف الحالة منذ عامين تم تشخيص إصابة صوفيا بمتلازمة سانفيليبو التي تعتبر نادرة ووراثية ينتج عنها تدمورا في الذاكرة والدماغ والخيلة بشكل عام. ويعتقد بأن تكون صوفيا هي الحالة الوحيدة في اسكتلندا، لكن هناك حوالي 40 من الأطفال في المملكة المتحدة يعانون من هذه المتلازمة تقريبا.

قردة «المكاك» تستطيع تذكر الأشياء بطريقة متميزة



دراسة: التشخيص السريع قد يحسن حياة مرضى التهاب القرنية



«العربية نت»: أوضحت دراسة أوروبية أن مرض التهاب القرنية وجفاف الملتحمة يصعب تشخيصه، والتأخر في التشخيص قد يؤدي إلى أعراض أكثر حدة ويؤثر بشكل أكبر على حياة المرضى اليومية. وكتب الباحثون في الدورية البريطانية لطب العيون أن المرضى الذين تأخر تشخيص حالتهم تكون لديهم وجهة نظر سلبية بشكل أكبر تجاه الحالة، ويواجهون مشاكل في حياتهم العملية أيضا. ومرض التهاب القرنية وجفاف الملتحمة يحدث عندما لا تنتج القنوات الدمعية ما يكفي من الرطوبة. وقد تصبح الأغشية جافة وتصاب بحكة واحمرار ولزوم. ووفقا لوكالة «رويترز» هيلث، كتب الباحثون أن هناك حاجة لتوصيف أفضل لأعراض المرض حتى يمكن تشخيص الحالات بشكل أسهل. وأجرى مارك لايبثول من

على جوائز، أما في حالة الوقوع في اختبارات خاطئة فيتلقون عقابا في صورة «فترة استبعاد طويلة». وأظهرت النتائج أن الفحوصات استطاعت أن تتخطى التحدي بطريقة مبهر، خاصة عندما تذكروا الأشياء بدقة، وعندئذ قام الباحثون بتحليل نقة القردة في عملية صنع القرار، ووجدوا أن أنماط سلوكهم كانت مشابهة لسلوك البشر. وقام الباحثون بتوظيف هذه التجربة لرسم خريطة للمنطقة الرمادية من الفص الأساسي للمخ، المستخدمة في استرجاع الذكريات، وعلى الرغم من أن هناك فروقا واضحة بين البشر والقردة، فإنه يمكن استخدام نتائج هذه الدراسة العلمية للمساعدة في مزيد من الفهم للمخ البشري.

«العربية نت»: توصلت أحدث دراسة علمية أجريت مؤخرا لكشف الصلة الخاصة بالفهم بين الإنسان والحيوان، إلى أن قردة «المكاك» تستطيع تذكر الأشياء بطريقة متميزة كان من المعتقد لزمن طويل أنها قاصرة على البشر وحدهم. وتبين وفقا للدراسة التي نشرت في مجلة «نايم» الأميركية نقلا عن دورية «ساينس»، أن هذا النوع من القردة يمكن أن تستعرض ذكرياتها، وأن تقوم بتقييم قدرتها على استعادة تلك الذكريات ملما يفعل البشر. وقد أجرى الباحثون اختبارا للتذكر لتلك القردة، حيث طلبوا منها التعرف على شيء من الذاكرة. وقد تم منح القردة فرصة للمعاملة على ما إذا كانوا قد تذكروا بشكل صحيح، وعند التوصل إلى اختبارات دقيقة يحصلون

مرضى الصداق النصفي أكثر عرضة للسكتات الدماغية بعد العمليات الجراحية



تدفق الدم إلى منطقة ما في المخ، بسبب تجلط يعوق مساره أو بسبب نقص الدم في الأوعية الدموية، وحينها نحرم خلايا المخ من الأكسجين ومن ثم نموت. وبعد مرض الصداق النصفي أكثر شيوعا بين النساء، ويشعر المريض به بصداق حاد، يرتبط غالبا باضطرابات في الرؤية والحساسية إزاء الأصوات والروائح والضوء، إلى جانب الشعور بالغثاس. وتقول الدراسة إن الصداق النصفي يَري منذ زمن بعيد على أنه يزيد من مخاطر الإصابة بالسكتة الدماغية، لكنه لا يزال ينظر إليه على نطاق واسع على أنه مرض ليس خطيرا. وتعد هذه الدراسة هي الأولى، التي تبحث في ما إذا كان الصداق النصفي يزيد من مخاطر الإصابة بالسكتة الدماغية بعد الخضوع لعمليات جراحية. ويقول فريق الدراسة إن «على الأطباء أن يكونوا على دراية بزيادة هذه المخاطر». وإن هناك حاجة لمزيد من البحث، في كيفية الوقاية من السكتات الدماغية بعد العمليات الجراحية عند مرضى الصداق النصفي.

سكتة دماغية خلال ثلاثين يوما بعد إجراء العملية الجراحية. وكان أكثر من 8 في المئة (10179) ممن خضعوا لعمليات جراحية لهم تاريخ مرضي مع الصداق النصفي، مقارنة مع 11.5 في المئة (89) من بين 771 الذين أصيبوا بسكتة دماغية. وتوصل الباحثون إلى أن خطر الإصابة بسكتة دماغية هو 2.4 من بين كل ألف شخص يخضع لعملية جراحية، بينما ارتفع ذلك الرقم إلى 4.3 من بين كل ألف شخص ممن يخضعون لعملية جراحية ولهم تاريخ مرضي مع الصداق النصفي. وكانت الخطورة أكبر بالنسبة لأولئك، الذين يعانون الصداق النصفي مع عرض «أورا»، الذي يوصف بأنه اضطراب في الإدراك الحسي، مثل الشعور برؤية أشياء أو علامات تحذيرية أخرى قبل نوبة الصداق. ووفقا لمنظمة الصحة العالمية، فقد توفي نحو 6.7 ملايين شخص حول العالم بالسكتة الدماغية عام 2012، ويعاني الناجون غالبا من إعاقه طويلة المدى. وتحدث السكتة الدماغية حينما ينقطع

«إيلاف نت»: خلصت دراسة حديثة إلى أن الأشخاص الذين يعانون من الصداق النصفي أكثر عرضة للسكتات الدماغية، بعد العمليات الجراحية. ويعني ذلك أن تاريخ الشخص مع الصداق النصفي، الذي يصيب واحدا من بين كل خمسة أشخاص، يجب أن يأخذ في الحسبان عند تقييم مزايا وسلبيات إجراء عملية جراحية، وذلك وفق الدراسة التي نشرت في الدورية الطبية البريطانية المعروفة اختصارا بـBMJ. وكتب مؤلفو الدراسة: «مع انتشار الصداق النصفي في عموم السكان، فإن ارتباطه بالسكتات الدماغية يحمل أهمية كبيرة للصحة العامة». وبحث فريق الدراسة، الذي شارك فيه باحثون من كل من الولايات المتحدة والدنمارك وألمانيا، سجلات نحو 125 ألف مريض، خضعوا لعمليات جراحية في مستشفى ساساتشوستس العام ومستشفين جامعيين آخرين، ما بين عامي 2007 و2014. ومن بين هذا العدد عاني 771 شخصا، أو ما يوازي 0.6 في المئة، من

عندما ظهرت الأعراض وأكثر يقلل من الربح -28% جرى تشخيص حالاتهم بعد عام من بداية الأعراض. وزار أكثر من ثلث المرضى أكثر من طبيب واحد قبل الحصول على تشخيص للمرض. واعتبر ثلث المشاركين التهاب القرنية وجفاف الملتحمة «مرض» أو حتى «عائق» في حين قال الثلثان إن الحالة مجرد «مصدر إزعاج». والأمر الذي كان شائعا بين المرضى هو حاجتهم لارتداء نظارات شمس في حياتهم اليومية والحاجة لنفاذ أجهزة التكيف ومواجهة مشاكل في قراءة الكتب. وتحدث المشاركون أيضا عن مواجهة مشاكل في النظر إلى الشاشات في العمل والاستيقاظ ليلا بسبب الأعراض. وقال المشاركون الذين استخدموا العلاج لثلاث مرات أو أكثر خلال اليوم إن التهاب القرنية وجفاف الملتحمة أثر على حياتهم.

المرضى والتشخيص والعلاج المهدئ الذي يستخدمونه ورايهم عن حالتهم وأثرها على حياتهم اليومية. وتبين أن أكثر من 40% جرى تشخيص حالاتهم

الأربعين من العمر ولا يرتدون عدسات لاصقة وكانوا يستخدمون قطرات العين يوميا خلال الشهور الستة الماضية. وأجاب المشاركون على أسئلة عن تاريخهم

مستشفى «بيستر» في فرنسا وزملاؤه دراسة عبر الإنترنت على 706 مصابين بالمرض من فرنسا وألمانيا وإيطاليا وإسبانيا وبريطانيا. وكل المرضى كانوا فوق