

kòm moun ki gen maladi Pompe men ki poko gen sentòm yo pa bezwen kòmanse tretman an touswit. Jenetisyen metabolik yo ap pale avèk ou pou detèmine kilè ki bon pou kòmanse ERT.

### Pa gen okenn moun nan fanmi mwen ki gen maladi Pompe. Èske li toujou posib pou tibebe mwen gen maladi a?

Wi. Maladi Pompe se yon maladi jenetik resesif, epi poutèt sa anjeneral pa gen yon istwa fanmi ladan.

### Doktè te jwenn tibebe mwen gen yon alèl sedo-defisi. Kisa sa vle di?

Yon alèl sedo-defisi se yon chanjman nan sekans jenetik GAA ki lakòz aktivite anzim GAA pi fèb, men ki pa fèb ase pou lakòz tibebe a gen maladi Pompe. Tibebe ki gen yon alèl sedo-defisi sèlman pa gen maladi Pompe. Tibebe ki gen yon alèl sedo-defisi ak yon mitasyon jenetik GAA gen plis chans pou pa gen maladi Pompe ditou, men yon Jenetisyen Metabolik toujou bezwen fè lòt evalyasyon pou tibebe sa yo pou sètitud.

### Kimoun mwen kapab kontakte si mwen gen lòt kesyon konsènan tès depistaj tibebe mwen pou maladi Pompe?

Doktè tibebe ou oswa Pwogram Tès Depistaj Eta New York (NYS Newborn Screening Program) sou Tibebe ki Fèk Fèt se resous pou jwenn lòt enfòmasyon sou tès depistaj tibebe ki fèk fèt pou maladi Pompe. Ou kapab kontakte anplwaye Pwogram Tès Depistaj sou Tibebe ki Fèk Fèt nan nimewo 518-473-7552, lendi jiska vandredi, 8:00 am jiska 4:45 pm oswa nan imèl [nbsinfo@health.ny.gov](mailto:nbsinfo@health.ny.gov).

## Depistaj Tibebe ki Fenk Fèt Pou la Tibebe w Sante



## Enfòmasyon pou Paran yo sou Pompe Maladi



4527

Department  
of Health

8/14



Department  
of Health

Wadsworth  
Center

## Kisa tè depistaj yon tibebe ye?

Chak eta gen yon pwogram tè depistaj sou tibebe ki fèk fèt pou idantifye tibebe ki gen twoub ra, yo pa ta detekte souvan nan moman akouchman an. Lè doktè dekouvri epi trete twoub sa yo bonè sa anpeche tibebe vin gen pwoblèm sante grav pidevan.

## Kisa maladi Pompe ye?

Maladi Pompe se youn nan plis pase 40 twoub diferan yo endike nan tè depistaj tibebe ki fèk fèt nan Eta New York. Se yon maladi jenetik ki ra. Se akimilasyon yon sik konplèks ki rele glikojèn nan selil kò a ki lakòz maladi a. Anjeneral, yon anzim ki rele alfa-glikozidaz (GAA) dekonpoze glikojèn nan; lè GAA travay li ede anpeche glikojèn nan anpile. Sou moun ki gen maladi Pompe, anzim GAA sa a pa la ditou oswa travay mal. Sa lakòz glikojèn nan anpile, epi glikojèn anplis la lakòz sèten ògàn ak tisi, tankou miskilati, fonksyone yon fason ki pa nòmal.

## Ki sentòm nan maladi Pompe?

Sentòm maladi Pompe pa menm pou chak moun, li baze an pati sou laj moun ki gen sentòm li yo ki parèt anvan. Anjeneral, laj kòmansman sentòm yo asosye anpil avèk kantite anzim GAA k ap fonksyone prezan (sètadi, tank anzim nan mwen aktif, tankou premye sentòm yo ap parèt epi tank y ap pi grav). Kòm yon rezilta, gen de (2) fòm maladi Pompe:

- **Kòmansman bonè** Anzim GAA pa la ditou oswa prèske pa la ditou. Sou tibebe sa yo, sentòm yo parèt yon ti tan apre akouchman an epi yo gen ladan move ton miskilati, yon kè ki agrandi ak febli, move alimantasyon ak kwasans, a difikilite pou respire.
- **Kòmansman ta** Anzim GAA sèlman pa la an pati. Sou moun sa yo, laj kòmansman sentòm yo ka chanje; sentòm yo ka parèt byen bonè nan

kèk premye mwa lavi yo, oswa ta nan laj adilt yo. Sentòm prensipal la se feblès miskilè ki vin grav apre yon peryòd tan, epi etap enpòtan nan devlopman jèn tibebe yo ka pran reta. Kè a mwen ka konsène nan fòm maladi Pompe sa a.

## Kijan Eta New York fè tè depistaj pou maladi Pompe?

Eta New York fè tè depistaj pou maladi Pompe lè yo mezire kantite aktivite anzim GAA nan yon echantiyon san tibebe a. Si gen yon fèb kantite aktivite anzim, lè sa a yo fè tè jenetik pou konnen si gen mitasyon nan jèn GAA. Mitasyon ki nan jèn sa a lakòz pi fèb aktivite anzim GAA. Chak moun gen de (2) kopi jèn sa a. Maladi Pompe se yon pwoblèm jenetik resesif otozomal, sa ki vle di moun ki gen maladi a gen yon mitasyon jèn nan kopi jèn GAA yo.

## Kisa sa vle di lè yon moun gen yon maladi Pompe nan san yo?

Moun ki gen maladi Pompe nan san yo se moun ki gen yon mitasyon nan youn sou de (2) jèn GAA yo. Moun sa yo toujou gen yon jèn GAA sa yon mitasyon ladan. Moun ki gen maladi Pompe nan san yo pa gen okenn siy oswa sentòm maladi a, men yo gen youn sou 4 (25%) chans pou lakòz yon timoun gen maladi Pompe si patnè yo gen maladi a nan san li tou. Toulède paran yon timoun ki gen maladi Pompe prèske toujou gen maladi a nan san yo.

## Rezilta tè depistaj tibebe mwen te pozitif pou maladi Pompe. Èske tibebe mwen gen maladi toutbon?

Si doktè te jwenn tibebe ou gen de (2) mitasyon nan jèn GAA, lè sa a li posib anpil pou tibebe ou gen maladi Pompe. Yon espesyalis jenetik ap fè yon egzamen medikal konplè pou tibebe ou. L ap fè yon lòt tè pou tibebe a tou pou detèmine ki kantite aktivite GAA ki

prezan, epitou pou detèmine si tibebe a gen nenpòt sentòm maladi a.

Si doktè te jwenn tibebe ou gen yon mitasyon nan jèn GAA, lè sa a li posib pou tibebe a gen maladi Pompe, oswa tibebe a ka gen maladi a nan san li.

Yon espesyalis ap fè lòt evalyasyon ak tè pou tibebe ou pou detèmine si li gen maladi Pompe.

Nan jèn GAA, nou konnen omwen yon chanjman nan sekans jenetik la ki lakòz pi fèb aktivite anzim GAA, men li pa fèb ase pou lakòz nenpòt sentòm maladi Pompe. Chanjman jèn sa a rele “alèl sedo-defisi,” epi y ap detekte li pandan pwosesis tè depistaj Eta New York sou tibebe ki fèk fèt yo.

## Kijan m ap vin konnen si tibebe mwen gen maladi Pompe?

Doktè tibebe ou ap mande ou mennen pitit ou nan klinik yon doktè espesyal, ki rele yon Jenetisyen Metabolik paske yo se espè nan dekouvri ak trete maladi Pompe. Y ap fè lòt tè jenetisyen an rekòmande pou konnen si pitit ou gen maladi Pompe. Tibebe ou ka bezwen evalyasyon espesyal nan kè li tou, epitou poutèt sa doktè a ka voye li wè yon Kadyològ timoun tou. Tès ak evalyasyon sa y enpòtan anpil. Si dyagnostik ak tretman maladi Pompe pran reta, sa kapab lakòz konplikasyon sante grav pou tibebe ou. Nan kèk ka, konplikasyon sa yo ap menase lavi tibebe a.

## Ki tretman ki genyen pou maladi Pompe?

Doktè trete moun ki gen maladi Pompe avèk terapi ranplasman anzim (enzyme replacement therapy, ERT). Sa gen ladan ranplasman anzim GAA ki p ap travay avèk yon fòm atifisyèl li ki rele alfa-glikozidaz alfa. Pou doktè fè sa li bay moun nan enjeksyon anzim nan de fwa pa mwa nan venn li. Lè yon tibebe oswa timoun ki gen maladi Pompe gen sentòm yo, li enpòtan pou kòmans ERT san pèdi tan. ERT efikas nan ralanti pwogresyon maladi a, epi nan anpil ka, li lakòz sentòm yo amelyore oswa disparèt nèt. Tibebe yo idantifye