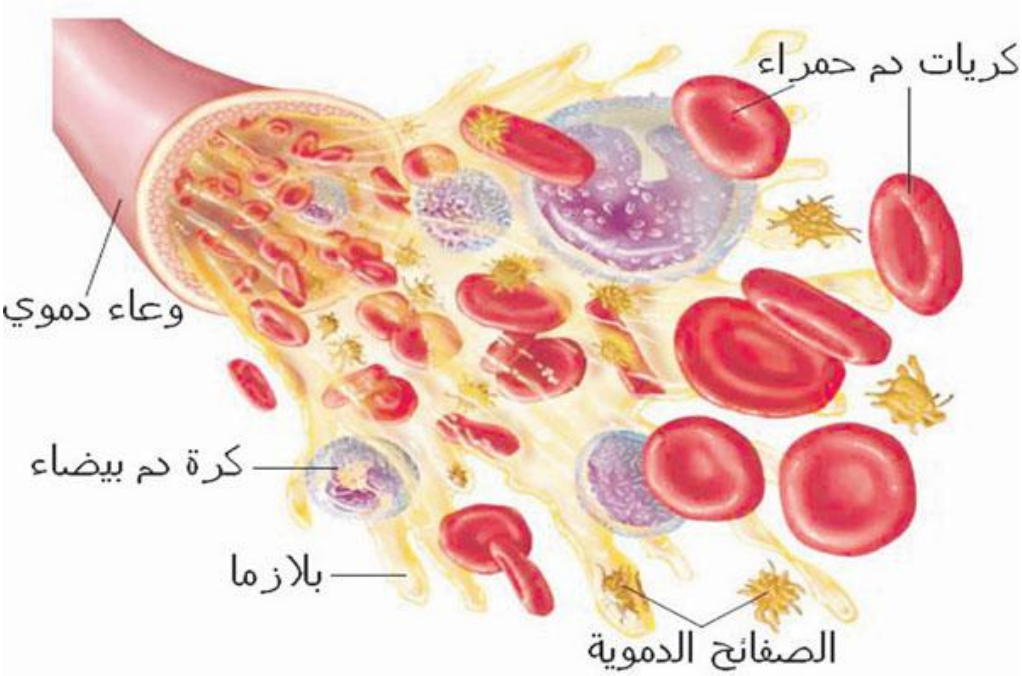
أمراض الدم الوراثية



إعداد: د.أسامة السلطان، د.عائشة العصيل، د.سارة الورثان

مستشفى الملك فهد الجامعي بالخبر

جامعة الدمام

تنتشر أمراض الدم الوراثية جنوب وشرق السعودية، وقد جاءت في مقدمة الترتيب بين الأمراض الوراثية الأكثر انتشارا حول العالم

تعتبر أمراض الدم الوراثية من اكثر انواع الأمراض الوراثية انتشارا حول العالم حيث لا تقتصر نسبة الاصابة بها على فئة محددة ولكن يلاحظ انتشارها في مناطق محددة من العالم من ضمنها مناطق في جنوب وشرق السعودية وتدور تساؤلات كثيرة حول انواع تعد هي الاكثر انتشارا من هذه الأمراض مثل أنيميا الخلايا المنجلية: والثلاسيميا والهيموفيليا.. وهو ما نستعرض الاجابة عليه فيما يلي..

ما هي أمراض الدم الوراثية وكيف تتم الاصابة بها؟

أمراض الدم الوراثية هي مجموعة من الأمراض التي تنتقل من الأبوين إلى الأبناء، والتي يكون السبب في حدوثها وجود خلل في تركيب وتكوين كريات الدم الحمراء، فتصبح غير قادرة على أداء وظائفها الطبيعية وظهور الأعراض المرضية على المصاب، ومن أهم أنواع أمراض الدم الوراثية الثلاسيميا والأنيميا المنجلية Sickle cell Anemia تنتقل هذه الأمراض من الآباء إلى الأبناء عن

طريق المورثات (الجينات) الموجودة على الكروموسومات، ففي حال وجود اضطراب في جينات كل من الأم والأب، فإن هناك احتمالاً بنسبة ٢٥ % أن يولد الطفل مصابًا بالمرض. أما إذا كان أحد الأبوين سليمًا والآخر يحمل جينًا مختلاً، فمن الممكن أن ينتقل المرض إلى بعض الأبناء ويصبحوا حاملين للصفة المرضية.

ما هي أنيميا الخلايا المنجلية، وما أهم أعراضها؟

أنيميا الخلايا المنجلية هي أحد أمراض الدم الوراثية التي يحدث فيها اضطراب في الجينات المسؤولة عن تكوين الهيموجلوبين، ويتسبب في التصاق هذه الكريات داخل الأوعية الدموية الدقيقة، وبالتالي يقل تدفق الدم والأكسجين إلى أعضاء الجسم، وينتج عن ذلك الأعراض المصاحبة للأزمات لدى المصابين بالأنيميا المنجلية ومنها ألم شديد، ضيق في التنفس، وغيره من الأعراض مثل نوبات متكررة من الألم في أجزاء مختلفة من الجسم حسب مكان حصول تكسر خلايا الدم الحمراء وانسداد الأوعية الدقيقة مثل آلام البطن أو المفاصل أو أحد الأطراف.

من أهم الأعراض:

- فقر الدم المزمن .
- التهابات متكررة .
- أعراض سوء التغذية وقصر القامة وبطء النمو .
- تشوهات في العظام .
- خمول وإعياء .
- مشكلات في الرؤية .

ما المضاعفات التي تصاحب المرض مضاعفات؟

تحدث مضاعفات نتيجة انسداد الأوعية الدموية الدقيقة وتكسر خلايا الدم الحمراء وموتها مبكرًا، ومن هذه المضاعفات:

- الجلطات المختلفة في القلب أو المخ.
- زيادة الإصابة بالالتهابات.
- اليرقان.
- تكوين الحصوات المرارية.
- اضطرابات وفقدان البصر.
- تأخر النمو عند الأطفال.

كيف يمكن علاج مريض أنيميا الخلايا المنجلية؟

إن الهدف الأساسي من علاج أنيميا الخلايا المنجلية هو تقليل تكرار الحالات الإسعافية والأزمات الطارئة لدى المصاب والحد من حدوث المضاعفات وتخفيف الألم وتحسين قدرة المصاب على التعايش مع المرض.

يحتاج المصاب بأنيميا الخلايا المنجلية إلى عناية مستمرة لمنع تكرار المضاعفات وتدهور الحالة الصحية. يُعطى المصاب بأنيميا الخلايا المنجلية حبوب حمض الفوليك للمساعدة على تكوين كريات الدم الحمراء. وأثناء حدوث الأزمات لدى المصاب يتم علاج الألم المصاحب باستخدام مسكنات الألم وإمداد جسم المصاب بالسوائل.

لعلاج الألم قد تستجيب بعض الحالات لاستخدام مسكنات الألم اللاوصفية، في حين تحتاج حالات أخرى لاستخدام مسكنات للألم ذات مفعول أقوى مثل المورفين والميبريدين، وغيرها تحت إشراف طبي داخل المستشفى.

يستخدم دواء الهيدروكسي يوريا Hydroxyurea لبعض المصابين كوقاية لمنع حدوث الأزمات خاصة الأعراض المتعلقة بالجهاز التنفسي كآلام الصدر وضيق التنفس. وينبغي الحرص على أخذ اللقاحات الروتينية خاصة للأطفال المصابين، وكذلك اللقاحات الموسمية سنويًّا كلقاح الأنفلونزا لمنع الإصابة بالعدوى.

قد تتأثر العين لدى المصابين بأنيميا الخلايا المنجلية، وقد تحدث مضاعفات تؤدي إلى فقدان البصر؛ لذا ينبغي الحرص على المتابعة والكشف بصورة منتظمة لدى طبيب العيون.

ويجب اللجوء للراحة وتجنب التعرض للضغوط اليومية، وممارسة الرياضة المنتظمة تساعدك على الراحة والتقليل من فرص التعرض لنوبات ألم.

هل هناك سبل للوقاية من الانيميا المنجلية؟

إن الالتزام بإجراء الفحص الطبي الشامل قبل الزواج يساعد على الحد من انتقال مرض الأنيميا المنجلية بين الأجيال؛ حيث تظهر التحاليل الطبية احتمال وجود جينات مصابة بخلل لدى المرأة أو الرجل، خاصة الذين لا تظهر عليهم الأعراض المرضية.

ما تعريف الثلاسيميا ؟

مرض الثلاسيميا هو اضطراب وراثي في خلايا الدم، يوصف بانخفاض مستوى الهيموجلوبين وانخفاض عدد كريات الدم الحمراء عن المعدل الطبيعي، ويرجع السبب في ظهور اعراض الأنيميا كالإجهاد والتعب وغيرها إلى نقص الهيموجلوبين وهي المادة الموجودة في خلايا الدم الحمراء والمسؤولة عن حمل الأكسجين.

ما هي أعراضها؟

تعتمد علامات وأعراض الثلاسيميا على نوع وشدة المرض، فبعض الأطفال تظهر لديهم الأعراض منذ الولادة، في حين أن البعض الآخر يبدأ ظهوره خلال العامين الأولين من العمر، وقد لا تظهر الأعراض لدى الأطفال المصابين باضطرابات في جين واحد من الهيموجلوبين.

ومن أهم الأعراض الإحساس بالتعب، والضعف العام، وضيق التنفس، والشحوب، واصفرار الجلد (اليرقان)، وتشوهات في عظام الوجه، وبطء النمو، وانتفاخ البطن، وتغير لون البول إلى الداكن.

ما هي مسببات الاصابة بالثلاسيميا؟

يحدث مرض الثلاسيميا بسبب طفرة جينية في الحمض النووي للخلايا المكونة للهيموجلوبين، وتنتقل هذه الطفرة وراثيًّا من الآباء إلى الأبناء.

يتسبب حدوث الطفرات الجينية في تعطيل إنتاج الهيموجلوبين الطبيعي، وبالتالي فإن انخفاض مستويات الهيموجلوبين، وارتفاع معدل تلف خلايا الدم الحمراء، (وهو ما يحدث لدى مرضى الثلاسيميا) ويؤدي إلى ظهور أعراض فقر الدم.

هل للثلاسيميا أنواع؟ وما هي؟

الثلاسيميا اكثر من نوع، ويعتمد نوع الثلاسيميا على عدد الطفرات الجينية وعلى الجزء المصاب بها؛ حيث إن الطفرة تحدث في أحد أجزاء الهيموجلوبين ألفا أوبيتا أوكليهما. وتصنف أنواع الثلاسيميا إلى:

ثلاسيميا ألفا: يتكون الهيموجلوبين من أربع سلاسل جينية من النوع ألفا، واثنتين من الأب واثنتين من الأم، وعند حدوث خلل أو قصور في هذه السلاسل ينتج ما يسمى (ثلاسيميا ألفا)، وتختلف حدتها حسب درجة الخلل، فعند حدوث اختلال في واحد فقط من السلاسل الجينية تسمى (الثلاسيميا الساكنة)، ويعد الشخص حاملاً للجين المصاب، ولا يعاني المصاب أي أعراض ظاهرة. وعند حدوث خلل في سلسلتين جينيتين من النوع ألفا تنتج حالة الثلاسيميا ألفا البسيطة، ويعاني الشخص الحامل لهذه الجينات أعراضًا بسيطة جدًا، وقد لا تكون ظاهرة؛ لكن يمكن اكتشافها من خلال فحص الدم. وعندما يكون القصور في ثلاث سلاسل جينية من ألفا ينتج فقر دم شديد وتراوح الأعراض التي يعانيها الشخص ما بين المتوسطة إلى الشديدة، وتسمى الحالة (مرض هيموجلوبين هـ Hemoglobin H Disease)، ويظهر تحليل الدم للمصاب بهذه الحالة كريات دم حمراء صغيرة ومشوهة، ويصاب المريض بتضخم في الطحال وتشوه في العظام؛ بسبب زيادة نشاطها لتعويض الخلايا الحمراء التالفة، ويحتاج المصاب لنقل الدم ليتمكن من الحياة بشكل طبيعي، وإذا حدث القصور في أربع سلاسل جينية فتسمى الحالة (الثلاسيميا ألفا الشديدة Major Alpha Thalassemia)، وتتسبب في وفاة الجنين قبل الولادة أومباشرة بعد الولادة.

ثلاسيميا بيتا: يتكون الهيموجلوبين من سلسلتين من النوع بيتا، تورث كل سلسلة من أحد الأبوين، وحسب عدد السلاسل التي يحدث فيها الاضطراب تنقسم حالات الإصابة إلى قسمين:

١- الثلاسيميا الصغرى: تحدث بسبب حصول اعتلال في إحدى السلاسل الجينية فقط، ولا يعاني المصاب بأعراض ظاهرة سوى فقر الدم بسيط يظهر أثناء التحاليل الروتينية للدم.

٢- الثلاسيميا الكبرى: في هذه الحالة يحدث خلل في سلسلتي بيتا الجينية، ويعاني المصاب أعراض فقر دم شديدة وتشوهًا في العظام وتضخمًا في الطحال، ويكون بحاجة إلى نقل الدم بشكل منتظم ليتمكن من الحياة بشكل طبيعي، ولا تظهر هذه الأعراض عند ولادة الطفل؛ ولكن تبدأ في الظهور خلال العامين الأولين من العمر.

ما المضاعفات المصاحبة للإصابة بالثلاسيميا؟

يصاب المريض بالثلاسيميا الكبرى ومرض هيموجلوبين (هـ) بكثير من المضاعفات إن لم يتم علاجه بالشكل الصحيح، وفي الوقت المناسب ومن هذه المضاعفات:

- تأخر نمو الطفل.
- تضخم الطحال وانتفاخ البطن.
- تشوه العظام.
- تفاقم مشكلة فقر الدم والإحساس بإجهاد وتعب مستمر.

ما سبل علاج مرض الثلاسيميا؟

علاج مرض الثلاسيميا يعتمد على نوع الثلاسيما وشدتها. كما أن علاج الثلاسيميا المعتدلة إلى الحادة يشمل ما يلي:

١- غالبًا ما تتطلب هذه الحالات عمليات نقل الدم المتكررة، وربما كل بضعة أسابيع. مع مرور الوقت يسبب نقل الدم تراكم الحديد في الدم؛ ما يمكن أن يلحق الضرر بالقلب والكبد وغيرهما من أعضاء الجسم. ولمساعدة الجسم للتخلص من تراكم الحديد الزائد بسبب نقل الدم يوصف للمريض بعض الأدوية.

٢- زرع الخلايا الجذعية (زرع نخاع العظام) يمكن استخدام عملية زرع الخلايا الجذعية لعلاج الثلاسيميا الشديدة، قبل زراعة الخلايا الجذعية يتلقى المريض جرعات عالية جدًا من الأدوية أوالإشعاع لتدمير خلايا نخاع العظام المريضة، ثم يتلقى دفعات من خلايا جذعية من متبرع متوافق.

بما ينصح مريض الثلاسيميا لأجل التعايش مع المرض؟

إذا كنت تعاني الثلاسيميا فاحرص على ما يلي:

- تجنب تناول جرعات من الحديد ولا تأخذ الفيتامينات أوغيرها من المكملات الغذائية التي تحتوي على الحديد إلا تحت إشراف الطبيب وبتوصية منه كما ينصح باتباع نظام غذائي صحي متوازن يحتوي

على كثير من الأطعمة المغذية التي تمدك بالطاقة اللازمة كذلك قد يوصي طبيبك بأخذ مكملات حمض الفوليك لمساعدة الجسم على إنتاج خلايا الدم الحمراء.

– تناول الكالسيوم وفيتامين (د) للحفاظ على صحة العظام.

– تجنب العدوى: احمِ نفسك من العدوى المتكررة بغسل اليدين وتجنب الاحتكاك بالمرضى، وهذا أمر مهم، خاصة إذا كنت قد أجريت استئصال الطحال ستحتاج إلى أخذ لقاح الأنفلونزا السنوي، والحمى الشوكية، والالتهاب الرئوي، والتهاب الكبد (ب) لقاحات لمنع العدوى.

هل من سبل للوقاية من الثلاسيميا؟

في معظم الحالات، لا يمكن منع حدوث مرض الثلاسيميا أو الوقاية منه؛ لكن إذا كنت مصابًا بمرض الثلاسيميا، أو إذا كنت تحمل جينات الثلاسيميا، فمن الأفضل التحدث إلى متخصص في الأمراض الوراثية، كذلك الالتزام بإجراء الفحص الطبي الشامل قبل الزواج يساعد على الحد من انتقال مرض الثلاسيميا إلى الأبناء– بإذن الله– حيث تظهر التحاليل الطبية احتمال وجود جينات مصابة بالمرض لدى المرأة أو الرجل، والذين لا تظهر عليهم الأعراض المرضية.

من أمراض الدم الشائعة الهيموفيليا، فما تعريفها؟

كلمة (هيموفيليا) تعني سيولة الدم، وهوأحد أمراض الدم الوراثية الناتجة عن نقص أحد عوامل التجلط في الدم بحيث لا يتخثر دم الشخص المصاب بمرض الهيموفيليا بشكل طبيعي؛ مما يجعله ينزف لمدة أطول.

هل يمكن تعريف تخثر الدم بشكل مفصل؟

عملية تخثر الدم عند إصابة الإنسان بجروح عملية تحمي الجسم من النزيف وفقد كميات من الدم، في حين أن خطوات عملية التئام الجروح معقدة، وهي باختصار تتم بوجود سلسلة من العناصر تبدأ من ١–١٢ عنصرًا وأي نقص يحدث في السلسلة قد يبطل عملية التخثر التي تحدث في أجسامنا. وتحدث عملية تخثر الدم على شكل خطوات كالتالي:

عندما يصاب شريان الدم بجرح أوكدمة، فسرعان ما تنقبض الأوعية الدموية حتى يتم إيقاف النزيف. هناك خلايا صغيرة في الدم تسمى (الصفائح)، وهي تعمل كسدادة لسد الثقب الحاصل في الوعاء الدموي المصاب.

تنشط سلسلة من البروتينات الخاصة بالتخثر وفي نهاية هذه السلسلة تنتج أليافًا تقوي عمل الصفائح، وبذلك يتم تكوين كتلة دموية قادرة على إيقاف النزيف في الوعاء الدموي المصاب وفي الوقت نفسه يبدأ الوعاء الدموي المصاب في بناء وتعويض الخلايا التالفة، وتبدأ الكتلة الدموية المؤقتة في التلاشي.

هل للهيموفيليا انواع وما هي؟

تصنف الهيموفيليا إلى ثلاثة أصناف تبعًا لعامل التجلط الناقص في كل حالة:

هيموفيليا (أ): ناشئة عن نقص عامل التجلط رقم ٨، وهي الأكثر شيوعًا، ولذلك تسمى (الهيموفيليا الكلاسيكية).

هيموفيليا (ب): ناشئة عن نقص عامل التجلط رقم ٩، وتعد الأكثر انتشارًا في الوطن العربي.

هيموفيليا (ج): ناشئة عن نقص عامل التجلط رقم ١١، وهي أقل أنواع الهيموفيليا شيوعًا.

ما أسباب الاصابة بالهيموفيليا؟

يرجع السبب في الإصابة بالهيموفيليا إلى حدوث اضطرابات في الجينات المسؤولة عن تصنيع معاملات التجلط في الدم، سواء كان الاضطراب في الجينات المورثة من أحد الوالدين، والتي تنتقل فتظهر عليه أعراض الهيموفيليا، أوبسبب حدوث طفرات جينية أثناء تكوين معاملات التجلط لدى الطفل، على الرغم من عدم وجود إصابات لأحد الوالدين أو العائلة.

مم تنتج الهيموفيليا؟

تنتج عن حدوث نزيف في أي جزء من أجزاء الجسم، سواء الظاهر أوالباطن، خاصة في العضلات والمفاصل، وقد يحدث ذلك تلقائيًا أوبعد الإصابات الطفيفة، أوبعد إجراء بعض العمليات الصغرى مثل الختان وخلع أحد الأسنان، أوعند إعطاء المريض حقنة أثناء العلاج أوعند سحب عينة من الدم منه. ومن أخطر أنواعها النزيف الداخلي نزيف الدماغ الذي قد يصاحبه إغماء وتشنجات. وتتفاوت نسبة النزيف لأسباب عدة منها درجة نقص عامل التخثر، وعمر الشخص المصاب، ومعدل النشاط الحركي للمريض.

وكذلك عندما يبدأ الطفل في الحبو أو المشي، حيث يتكرر سقوطه، وبالتالي إصابته بكدمات زرقاء ونزف في المفاصل خاصة الركبتين. إضافة الى تليف وتيبس المفاصل، بسبب تكرار نزيفها، ما يؤدي إلى حدوث التهاب في مرحلة ما بعد النزف.

كذلك الضعف في العضلات، نتيجة حدوث التهاب في مرحلة ما بعد النزف، وبعد سنوات قليلة يصبح الطفل معاقًا حركيًا، وعند سن البلوغ قد يحتاج الى عملية لتغيير المفاصل ما لم يتلقَ العلاج المناسب منذ بدء تشخيص المرض في مرحلته المبكرة.

في بعض الأحيان يكون المرض من الدرجة الخفيفة أوالمتوسطة، بحيث لا تظهر أعراضه إلا عند تدخل جراحي مثل خلع الأسنان أواستئصال اللوزتين.

كيف يتم تشخيص الهيموفيليا؟

يتم تشخيص مرض الهيموفيليا على مرحلتين :

أولاً: قياس كمية العامل المختثر ٨ و٩ في الدم: الشخص السليم (غير المصاب بالهيموفيليا) تكون النسبة من ٥٠٪ إلى ١٠٠٪. الهيموفيليا الخفيفة: تكون النسبة أكبر من ٥٪ ولكن أقل من ٥٠٪. الهيموفيليا المتوسطة: تكون من ١٪ إلى ٥٪. الهيموفيليا الحادة: أقل من ١٪.

ثانيًا: اختبار الحمض النووي الوراثي (DNA) تصنيع العامل المختثر ٨ و٩ ويتم ذلك عن طريق أخذ عينة واستخلاص الحمض النووي منها ثم اختبار ألجين إن كان سليما أو مصابا يستغرق هذا التحليل ما يقارب الثلاثة أيام على الأقل.

من هم الأكثر عرضة للإصابة بالهيموفيليا؟

إن مرض الهيموفيليا يصيب الناس من كل الجنسيات والألوان والأصول العرقية حول العالم ومعظم أشكال الهيموفيليا الشديدة تصيب الذكور فقط. أما إصابة الإناث بالنوع الشديد من المرض، فإنها تحدث فقط إذا كان الأب مصابًا بهذا المرض والأم حاملة له، وهذا شيء نادر الحدوث، ومع ذلك فإن العديد من النساء الحاملات لهذا المرض تظهر عليهن أعراض طفيفة لمرض الهيموفيليا، وبما أن الهيموفيليا مرض وراثي، فالأطفال يصابون به منذ لحظة الولادة.

ما هي سبل علاجها؟

يختلف علاج الهيموفيليا تبعًا لشدة الحالة:

الهيموفيليا الطفيفة : علاجها يشمل الحقن البطيء بهرمون الديزموبريسين (DDAVP) في الوريد لتحفيز إفراز المزيد من عوامل التخثر لوقف النزيف، وأحيانًا يعطى دواء ديزموبريسين عن طريق الأنف.

الهيموفيليا المتوسطة إلى الحادة : قد يتوقف النزيف فقط بعد ضخ عامل التخثر المستمد من دم الإنسان المتبرع، أومن المنتجات المعدلة وراثيًا، إذا كان هناك نزيف داخلي يمكن تكرار الحقن.

الهيموفيليا الحادة : يكون علاجها بضخ البلازما اللازمة لوقف النزيف المتكرر، كذلك الحقن الوريدية العادية لها عامل وقائي لتخثر الدم مرتين إلى ثلاث مرات أسبوعيًا قد يساعد على منع حدوث نزيف.

يجب أن يدرب الطبيب المصاب ومن حوله على طريقة أخذ حقن هرمون ديزموبريسين أو عامل تخثر الدم في المنزل أو العمل أو المدرسة.

معالجة النزيف إذا حدث بسبب جرح أوخلع الأسنان: بالنسبة لنزيف الفم يستعمل دواء سايكلوكابرن لمنع النزيف الحاد في الفم (وهو دواء يستخدم لفترة محدودة فقط ٢–٨ أيام). وإذا كان النزف بسبب جرح أونزف داخلي أونزف المفصل، فالخطوة الأولى هي وقف النزيف بتطبيق العلاج الأولي مثل وضع الرباط والضغط وأكياس الثلج، وبعدها حقن عامل التخثر، حيث يجب وقف النزيف بالسرعة الممكنة عن طريق الحقن بعامل التخثر.

كيف يمكن التعايش مع مرض الهيموفيليا؟

أفضل طريقة لمنع حدوث النزيف في المفصل هي أن يعرف مريض الهيموفيليا متى يحدث النزيف في مرحلة مبكرة ويباشر بأخذ عنصر التخثر قبل أن يتأثر المفصل كما ينصح باتباع التالي: ان يتم علاج نزيف المفصل تحت إشراف الفريق الطبي، وذلك بأن يزود المصاب بعامل التخثر بأسرع وقت.

تستبدل الأرضيات الخشبية وأرضيات السيراميك والرخام بفرشها بالموكيت والسجاد وهذه الاحتياطات تقلل فقط من احتمالات الإصابات المسببة للنزيف ولكنها لا تمنع حدوث النزيف بشكل دائم. يحتاج المريض على اثره متابعة دورية مع أخصائي العلاج الطبيعي لتحسين صحة المفصل. من المهم مزاولة الرياضة بانتظام، وذلك بعد استشارة الطبيب لتحديد نوع الرياضة المناسبة.

يجب المحافظة على سلامة وصحة الفم والأسنان وذلك لمنع حدوث نزيف أو فقدانها، و يجب أن يلبس الطفل المصاب بالهيموفيليا الخوذة وحزام الأمان ورباطًا واقيًا على منطقة الركبة والمرفق لحمايتها من الإصابة.

هناك إجراءات ضرورية للتعامل مع النزيف لدى أي مصاب بالهيموفيليا وهي العلاج بـ R-I-C-E وهي اختصار للكلمات: الراحة، الثلج، الضغط، الرفع.

الراحة: تعني عدم استخدام القدم المصابة أوتثبيت الذراع المصاب يساعد على الشفاء؛ حيث إن استمرار استعمال الطرف المصاب يعرض العضلات والمفاصل لمزيد من النزيف.

الثلج: يستخدم الثلج لزيادة انقباض الأوعية الدموية والتخفيف من نزيف الدم من المنطقة المصابة وهذا الإجراء يسمى (انقباض العروق).

الضغط: يتم الضغط بربط رباط ضاغط حول المفصل المجروح لدعم المفصل والتقليل من سرعة النزيف.

الرفع: إن رفع الذراع المصاب أعلى من مستوى قلب المصاب يقلل تدفق الدم للجانب الذي ينزف.