دار المنظومة
DAR ALMANDUMAH
الرواد في قواعد المعلومات العربية

العنوان:	امراض الدم الوراثية
المصدر:	التنمية المعرفية
الناشر:	وزارة التربية والتعليم
المؤلف الرئيسي:	العامري، حسين بن مبارك
المجلد/العدد:	ع 4
محكمة:	لا
التاريخ الميلادي:	2011
الصفحات:	52 - 59
رقم MD:	449506
نوع المحتوى:	بحوث ومقالات
قواعد المعلومات:	EduSearch, science
مواضيع:	امراض الدم الوراثية، انيميا الفول، الثلاسيميا، انيميا الخلية المنجلية
رابط:	http://search.mandumah.com/Record/449506

© 2020 دار المنظومة. جميع الحقوق محفوظة.
هذه المادة متاحة بناء على الإتفاق الموقع مع أصحاب حقوق النشر، علما أن جميع حقوق النشر محفوظة. يمكنك تحميل أو طباعة هذه المادة للاستخدام الشخصي فقط، ويمنع النسخ أو التحويل أو النشر عبر أي وسيلة (مثل مواقع الانترنت أو البريد الالكتروني) دون تصريح خطي من أصحاب حقوق النشر أو دار المنظومة.

أمراض الدم الوراثية

إعداد د. حسين بن مبارك العامري

هي الأمراض التي تنتقل من الأبوين إلى الأبناء، وتؤثر على مكونات كريات الدم الحمراء، ما يؤثر على وظائفها، وبالتالي ظهور الأعراض المرضية على الشخص المصاب بها، فهي ليست كالأمراض المعدية التي يمكن تجنبها بالابتعاد عن العوامل المؤدية إليها، ولكن هي أمراض تنتقل عبر الجينات والكروموسومات؛ أي أنها أمراض متوارثة بالتزاوج عبر الأجيال في العائلة الواحدة، وأكثر أمراض الدم الوراثية شيوعًا بالسلطنة هي أنيميا الفول والثلاسيميا والأنيميا المنجلية:

أولاً: أنيميا الفول- مرض نقص الخميرة (G6PD deficiency):

يعد مرض أنيميا الفول أكثر أمراض الإنزيمات انتشارًا في العالم، فهو يصيب حوالي ٤٠٠ مليون شخص وتبلغ نسبة انتشاره في السلطنة أكثر من ٢٨%. ولو نظرنا إلى التوزيع الجغرافي للمرض لوجدنا أنه ينتشر في مناطق كانت موبوءة بمرض الملاريا، فالسلطنة مثلاً كانت موبوءة بهذا المرض في الماضي. ومرض الملاريا من الأمراض الفتاكة والتي يسببها طفيل اسمه طفيل الملاريا. ويعيش طفيل الملاريا متطفلاً على كريات الدم الحمراء، فهو يستخدمها في أحد أطوار حياته، وفي كثير من الأحيان يؤدي إلى تكسيرها وتحللها، ويبدو أن جسم الإنسان "تأقلم" مع هذا المرض عن طريق جعل الكريات الحمراء تقاوم استيطان طفيل الملاريا فيها، وذلك بإحداث طفرة في جين إنزيم G6PD فيجعل كرية الدم الحمراء تتكسر وتتحلل عند تعرضها لالتهاب بطفيل الملاريا، وبذلك لا يستطيع الطفيل إكمال دورة حياته التي يستلزم العيش داخل كرية الدم الحمراء لبعض الوقت، وبذلك يتخلص الجسم من الملاريا بشكل فعال.

وبعد أن اختفى المرض من كثير من مناطق العالم، بقيت الطفرة على حالها، ولم يرجع الجين إلى حالته السابقة. وبما أن مرض الأنيميا المنجلية ومرض الثلاسيميا أيضًا يعتقد أنهما مرضان ينتشران في المناطق الموبوءة بمرض الملاريا فإنه ليس من الغريب

أن يصاب الشخص بهذين المرضين. فبعض المصابين بمرض الأنيميا المنجلية أو الثلاسيميا أيضًا مصابون بمرض أنيميا الفول، ويعرف المرض بين الأطباء بمرض نقص خميرة (إنزيم) ديهيدروجينيز الجلوكوز٦ فوسفاتي (G6PD DEHYDROGENASE أو بالمختصر (G6PD)) عد هذا المرض مرضًا وراثيًا نتيجة لطفرة موجودة على كروموسوم x فلذلك يعد من الأمراض الوراثية التي تنتقل بالوراثة المرتبطة بالجنس. وهو في العادة يصيب الذكور وينتقل من أمهاتهم، وفي بعض الأحيان قد يظهر المرض على الإناث، كما أن الذكور المصابين بالمرض ينقلون المرض، ولكنهم ينقلونه إلى بناتهم ولا ينقلونه إلى أبنائهم مطلقاً.

الأعراض:

نقص الإنزيم يجعل الكريات الدم الحمراء معرضة للتحلل والتكسر قبل موعدها المعتاد، فيؤدي إلى انخفاض في الهيموجلوبين (فقر دم أو أنيميا) مع انتشار للمادة الصفراء (البلوروبين) تعجز عن تصفيته الكبد بشكل سريع. فهناك تفاوت كبير في السن الذي تظهر فيه أعراض المرض. فقد يظهر عند المواليد مباشرة بعد الولادة فيكون اليرقان أو ما يعرف محليًّا (بالصفار) عندهم أعلى من المستوى المعتاد والذي يصيب الكثير من الأطفال الطبيعيين. كما أنه قد يحدث في أي سن، ولكنه في العادة يظهر عندما يتناول المصاب بالمرض الفول أو أي نوع من البقوليات، أو بعد الإصابة بمرض فيروسي أو عند تناول بعض من العقاقير. كما قد تظهر الأعراض من دون أن يصاب الشخص بأي مرض ومن دون أن يتناول أي نوع من المواد المؤكسدة كالبقوليات، فليس هناك أعراض خاصة بمرض أنيميا الفول، ولذلك تشترك أعراض هذا المرض بالعديد من الأمراض التي تسبب تكسرًا أو تحللاً في كريات الدم الحمراء، وهذه الأعراض هي فقر الدم (أنيميا) واليرقان (اصفرار الجلد والعينين)، وقد يحدث تكسر في كريات الدم الحمراء بشكل حاد (مفاجئ) أو بشكل مزمن (ببطء).

الأسباب التي تؤدي للتكسر الحاد:

في بعض الأحيان يحدث التكسر لأسباب مجهولة، ولكن بشكل عام إن تعرض الجسم لأي مادة مؤكسدة يمكن أن تكسر الدم، وإليك بعضًا من أهم المواد المكسرة للدم والتي ينصح بتجنبها:

١- تناول بعض الأطعمة: وهذه الأطعمة هي البقوليات بجميع أنواعها، خاصة الفول والبازلاء والفاصوليا، وتتراوح كمية المادة المؤكسدة بين نوع وآخر من الأطعمة، وكون الكمية التي يتناولها الشخص قليلة فلا تسبب له مشكلة، ولكن في الكثير من الأحيان يتناول الشخص كمية قليلة فتسبب له تكسرًا حادًّا في الدم، وأحيانًا يتناول نوعًا معينًا من الأطعمة لسنوات عديدة، ولا تسبب له تكسرًا، وفجأة تتكسر لديه الكريات بعد تناول كمية قليلة منه. ومن الملاحظ أن الأطفال في السلطنة يبدون أكثر مقاومة مقارنة بنظرائهم في دول الشام وذلك لأسباب جينية وبيئية.

٢- تناول بعض أنواع من الأدوية: (يمكن الإطلاع على هذه الأدوية في صفحة العلاج).

٣- التعرض للالتهابات الفيروسية أو البكتيرية.

كما هو معروف، فالصفات الوراثية ويدخل في ذلك الجينات، تنتقل من اتحاد الحيوان المنوي بالبويضة، وفي السلطنة فإن ارتفاع نسبة الإصابة تعزي إلى ارتفاع نسبة زواج الأقارب العالية مقارنة بالدول الأخرى.

العلاج:

العلاج من هذا المرض يتمحور حول تجنب تكسر الدم عن طريق تجنب التعرض للمواد المؤكسدة كأنواع معينة من الأطعمة والأدوية والالتهابات بشكل عام، وفي السلطنة فبعض العادات والممارسات الخاطئة قد تجعل الأمر أكثر سوءًا كوضع الحناء على المواليد والذي يحتوي على مادة الفافيزم المؤكسدة.

الوقاية خير من العلاج:

كما ذكرنا سابقاً أن هناك العديد من المواد التي تؤدي إلى تكسر وتحلل خلايا الدم الحمراء، ولذلك يجب على المصاب بهذا المرض:

- الامتناع عن تناول جميع هذه المواد.
- تجنب بعض الأدوية.
- تجنب التعرض للالتهابات بشكل عام.
- عند إصابة أحد أفراد العائلة يجب إجراء بعض الفحوصات لجميع أفراد العائلة لمعرفة احتمالية إصابتهم بهذا المرض.
- على المريض المصاب تنبيه الطبيب المعالج عن إصابته بهذا المرض لكي يتفادى إعطاءه بعض أنواع من الأدوية.

ثانياً: **الثلاسيميا (Thalassaemia) فقر دم حوض البحر الأبيض المتوسط**:

الثلاسيميا أو فقر دم حوض البحر الأبيض المتوسط هو أحد أمراض الدم الوراثية، والثلاسيميا كلمة يونانية الأصل تعني فقر دم، منتشر في جميع أنحاء العالم ولكن بنسبة عالية في الدول العربية، خصوصًا الدول المطلة على البحر الأبيض المتوسط، والذي سمي بفقر دم البحر الأبيض المتوسط، وفي سلطنة عمان تبلغ نسبة الإصابة ٠,٠٧% ونسبة حاملي المرض ٢,١٦% لنوع بيتا الكبرى، ويتركز في بعض المناطق لانتقاله عن طريق المورثات من جيل لآخر، والمرض موجود منذ القدم، وقد تم التعرف عليه عن طريق العالم –كولي عام ١٩٢٥ الذي لاحظ حالات لمرضى يعانون من فقر دم شديد ومجموعة الأعراض الأخرى، لذلك تسمى الحالة بمرض –كولي، وفي السلطنة فإن ارتفاع نسبة الإصابة تعزي إلى ارتفاع نسبة زواج الأقارب العالية مقارنة بالدول الأخرى مع رفض البعض الفحص قبل الزواج والذي أصبح متاحًا الآن.

أسباب المرض:

هي حالة وراثية تنتقل من جيل إلى جيل، نتيجة لخلل في إنتاج مادة بروتينية تسمى البيتا جلوبيولين، فخضاب الدم (الهيموجلوبين) يتكون من مادتين، الأولى الهيم الذي يحتوي على الحديد، والجلوبين الذي يتكون من العديد من المواد البروتينية وهي الفا–بيتا–جاما–دلتا جلوبيولين.

البيتا جلوبيولين ينتقل من خلال مورثين اثنين موجودين على الكروموسوم رقم ١٦، والألفا على الكروموسوم رقم ١١ أحدهما من الأب والآخر من الأم، وعند عدم وجود أو إصابة هذا المورث فإن كمية إنتاج المادة البروتينية في خضاب الدم تقل، مما يؤدي إلى سهولة تكسره ومن ثم فقر الدم.

أعراض الحالة المرضية:

١- فقر الدم، ويؤدي إلى شحوب واصفرار البشرة والشفتين الخمول، والشعور بالتعب والإرهاق لأقل جهد، وفقدان الشهية وسرعة ضربات القلب والتأخر في النمو كالطول والوزن.

٢- محاولة الجسم إنتاج المزيد من كريات الدم الحمراء لتعويض الجسم مثل العظام والكبد والطحال، وتؤدي إلى تغيرات في عظام الجسم ومنها الجمجمة، بروز الجبهة وعظام الوجنتين، انخفاض عظام الأنف وبروز عظام الفك العلوي.

٣- زيادة نسبة الحديد في الجسم نتيجة تكرار نقل الدم، تؤدي إلى تشحم الكبد وفشل البنكرياس، ومرض السكري، واسوداد لون الجلد، وفشل الغدة الدرقية والغدة النخامية وتضخم عضلة القلب مع هبوط في القلب.

٤- زيادة الالتهابات بشكل عام.

٥- احتمال إصابة المريض بالأمراض المعدية نتيجة لنقل الدم بشكل مستمر مثل الالتهاب الكبدي وغيره.

٦- الانعكاسات النفسية على الطفل وعائلته.

العلاج:

يعتمد العلاج على منع الأعراض المرضية وتقليل تأثيراتها على الطفل، ومنها نقل دم، يتم نقل الدم (كريات الدم الحمراء) للطفل بشكل دوري ومنتظم كل شهر تقريبًا.

- الديسفيرال (dysferal) تعطي كحقن عن طريق الجلد لفترة ٨-١٠ ساعات يوميًا للتخلص من الحديد الزائد.
- الديفريبرون (deferiprone) وهو دواء يشبه في عملة الديسفيرال، ولكن يمكن تناوله عن طريق الفم، والاسم التجاري له (Ferriprox).
- إزالة الطحال: من مهام الطحال التخلص من الشوائب في الدم، فيقوم بإزالة كريات الدم غير الصالحة وغير الطبيعية، ولكن بعد فترة من الزمن فإنه قد يقوم بالتخلص وتكسير كريات الدم السليمة مع كريات الدم البيضاء والصفائح الدموية، لذا فقد يحتاج الأمر لإزالته.
- زرع نخاع العظم: هو العلاج الوحيد الناجح لعلاج المريض.

ثالثًا: أنيمياء الخلية المنجلية (Sickle Cell Anemia):

مرض أنيميا الخلية المنجلية (فقر الدم المنجلي) هو مرض وراثي من أمراض الدم تسبب حدوث نوبات من الألم الشديد وسهولة التعرض لحالات العدوى، وأنيميا التحلل الدموي المزمنة، وتلف الأعضاء، وفي بعض الحالات الوفاة. وهي تنتج عن وراثة جين الخلايا المنجلية من كلا الأبوين. أما في الصورة أو الحالة الطفيفة من هذه الأنيميا (أو ما يسمى سجية الخلايا المنجلية) التي غالباً لا تسبب أعراضًا، فتحدث عندما يرث شخص ما جين الخلايا المنجلية من أحد الأبوين فقط. وتبلغ نسبة انتشاره في السلطنة بمعدل ٦% (الحاملين للمرض) بما في ذلك ٠,٢% مصابون بهذا المرض. وفي السلطنة – وكما أسلفنا سابقاً – فإن ارتفاع نسبة الإصابة تعزي إلى ارتفاع نسبة زواج الأقارب العالية مقارنة بالدول الأخرى مع رفض البعض الفحص قبل الزواج والذي أصبح متاحًا الآن.

يشتمل الهيموجلوبين العادي على وحدة هيم Haem داخل أربع سلاسل جلوبين Globin (سلسلتي ألفا وسلسلتي بيتا). فالبروتين المسمى بيتا يتكون من ترابط عدد كبير من الأحماض الأمينية، وهناك عيب في تركيب أحد تلك الأحماض، فنجد الحمض الأميني فالين (Valine) مكان الحمض الأميني المسمى بحمض الجلوتاميك (Glutamic acid) في المكان رقم ٦ من الأحماض الأمينية.

يعد HbA الجين gene المسؤول عن الهيموجلوبين الطبيعي، أما جين Hb S فهو المسؤول عن الهيموجلوبين غير الطبيعي. ويكون كل شيء على ما يرام إذا ورث الفرد جين Hb A من كلا والديه، لكن إذا ورث شخص ما جيني Hb S جيناً من كل والد فسيصاب بفقر الدم المنجلي، أما إذا ورث جين Hb S من أحد الوالدين وجين Hb A من الوالد الآخر، فهذا يعني أنه سيكون حاملاً للمرض وليس مصابًا به. إن مرضى أنيميا الخلايا المنجلية تكون في خلايا الدم الحمر لديهم صورة غير طبيعية من الهيموجلوبين تسمى هيموجلوبين اس Hemoglobin S، وحرف S مشتق من كلمة Sickle أي منجل. وبالفعل، فإن انخفاض مستويات الأكسجين يجعل هيموجلوبين إس يشكل عصيًّا صلبة دقيقة تجعل الخلايا تنثني بدورها فيتخذ كل منها شكلاً هلالياً يشبه المنجل، ومن ثم جاءت التسمية، أي بدلاً من أن تكون الخلايا بيضاوية الشكل كما يجب أن تكون، فإنها تتخذ شكلاً منحنيًا مقوسًا كالمنجل أو الخطاف، ونتيجة لذلك تصير الخلايا صلبة جدًا وسهلة التحطم ما يؤدي إلى أنيميا التحلل الدموي.

الأعراض المرضية:

تفقد الكريات الحمراء شكلها الطبيعي المتكور الجوانب لتأخذ شكل المنجل (المحش) ما يعيق حركتها في الأوردة والشرايين الصغيرة، ما يؤدي إلى انسدادها، وتنحشر في الجهاز الشبكي البطاني، ما يؤدي إلى تكسرها، فتظهر أعراض هذه الحالة بأشكال مختلفة. لوجود اختلاف في تركيبة خضاب الدم (الهيموجلوبين) في المرحلة الجينية (دم الجنين) والأطفال، لذا لا تظهر الأعراض في الستة أشهر الأولى من عمر الطفل، ولا يمكن معرفة المرض إلا بالتحليل الكهربي.

الفحوص المخبرية:

عدد كريات الدم الحمراء يكون طبيعياً أو يقل بنسبة بسيطة في جميع الأنواع الثلاثة، ونسبة خضاب الدم (الهيموجلوبين) تنخفض لتصل إلى ٧-١٠ جم/١٠٠ ملل (حامل المرض مستوى الخضاب لديه طبيعي).

وتشمل الفحوصات:

حجم كريات الدم MCV عادة ما يكون طبيعيًا.

محتوى كريات الدم الحمراء من الخضاب MCH ينخفض.

مستوى انتشار كريات الدم الحمراء (RDW) يكون مرتفعًا قليلاً (أكثر من ١٦).

تحليل تمنجل يكون موجباً:

- تحليل تناظر الهيموجلوبين الكهربي Hemoglobin Electrophoresis.
- تحليل HP_LC وفيه تظهر نسبة تناضر الخضاب المنجلي Hemoglobin-S، فإذا كانت النسبة أقل من ٥٠% فالشخص حامل للمرض، وإذا كانت النسبة أعلى من النصف فالشخص مريض بفقر الدم المنجلي.

العلاج:

- توجد علاجات كثيرة لمنع المضاعفات وتخفيف المعاناة، ولكن لا يوجد شفاء لأغلب المرضى بأنيميا الخلايا المنجلية.
- قد يشفى بعض المرضى عن طريق زرع نخاع العظام.
- يوجد دواء فعال يسمى هيدروكسي يوريا متاح الآن لتقليل عدد النوبات.
- تعالج النوبات المسببة للألم الشديد بمسكنات الألم وسوائل عن طريق الوريد وأكسجين.
- تعطي المضادات الحيوية في حالة الشك بوجود عدوى.
- يجري نقل الدم للمريض إذا أصبحت الأنيميا شديدة للغاية.
- يبدأ منع العدوى عند سن شهرين بإعطاء اللقاحات ضد بكتيريا هيموفيلس إنفلونزا، وفيروس الالتهاب الكبدي ب، والالتهاب الرئوي.
- أخذ حمض الفوليك Folic Acid حبة يوميًا لتقوية الهيموجلوبين.

المراجع:

- هوف براند وآخرون (أساسيات علم الدم)، ٢٠٠٧.
- بابرا بين (أمراض الهيموجلوبين).
- ديفيدسون (اضطرابات الدم)، ٢٠٠٨.
- هوجيس جون وآخرون (علم أمراض الدم)، الطبعة الثامنة.
- الاتحاد العالمي للثلاثيميا (الخطوط الإرشادية للعلاج السريري لأنيميا البحر الأبيض المتوسط)، ٢٠٠٠.
- اليزابيث وكارل (سياسات أنيمياء الخلية المنجلية والثلاسيميا)، ٢٠٠١.