

أمراض الدم الوراثية

أمراض الدم الوراثية هي مجموعة من الأمراض التي تنتقل من الأبوين للأبناء، والتي يكون السبب في حدوثها وجود خلل في تركيب ومكونات كريات الدم الحمراء، فتنتج كريات دم حمراء 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 للأبناء عن طريق المورثات (الجينات) الموجودة على الكروموسومات، ففي حالة وجود اضطراب في جينات كل من الأم والأب، فإن هناك احتمالاً بنسبة ٢٥% أن يولد الطفل مصاباً بالمرض. أما إذا كان أحد الأبوين سليماً والأخر يحمل جيناً مختلفاً، فمن الممكن أن ينتقل المرض إلى بعض الأبناء ويصبحوا حاملين للصفة المرضية.

انتشار أمراض الدم الوراثية في المملكة:

يختلف انتشار أمراض الدم الوراثية (الأنيميا المنجلية والثلاسيميا) بين مناطق المملكة، حيث تسجل أعلى المعدلات في المنطقتين الشرقية والجنوبية، بينما تكون المعدلات منخفضة في المناطق الوسطى والشمالية للمملكة، وحسب التقارير السنوية لبرنامج الزواج الصحي بالمناطق لعام ١٤٢٥هـ - ١٤٣٠هـ بلغت نسبة الإصابة بالأنيميا المنجلية ٠.٢٧% كما بلغت نسبة الإصابة بالثلاسيميا ٠.٥%

ما الأنيميا المنجلية؟

الأنيميا 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



للعضو، وينتج عن ذلك الأعراض المصاحبة للأزمات لدى المصابين بالأنيميا المنجلية ومنها ألم شديد، ضيق في التنفس، وغيرها.

الأعراض:

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

المضاعفات:

- تحدث المضاعفات نتيجة انسداد الأوعية الدموية الدقيقة وتكسر خلايا الدم الحمراء وموتها مبكراً، ومن هذه المضاعفات:
- الجلطات المختلفة في القلب أو المخ .
 - زيادة الإصابة بالتهابات .
 - اليرقان .
 - تكوين الحصوات المرارية .
 - اضطرابات وفقدان البصر .
 - تأخر النمو عند الأطفال.

العلاج:

- إن الهدف الأساسي من علاج الأنيميا المنجلية هو تقليل تكرار الحالات الإسعافية والأزمات الطارئة لدى المصاب للحد من حدوث المضاعفات وتخفيف الألم ولتحسين قدرة المصاب على التعايش مع المرض .
- يحتاج المصاب بالأنيميا المنجلية للعناية المستمرة لمنع تكرار المضاعفات وتدهور الحالة الصحية .



- يعطى المصاب بالأنيميا المنجلية حبوب حمض الفوليك للمساعدة على تكوين كريات الدم الحمراء .
- أثناء حدوث الأزمات لدى المصاب يتم علاج الألم المصاحب باستخدام مسكنات الألم وإمداد جسم المصاب بالسوائل .
- لعلاج الألم قد تستجيب بعض الحالات لاستخدام مسكنات الألم الاليفية في حين تحتاج حالات أخرى لاستخدام مسكنات للألم ذات مفعول أقوى مثل المورفين والميبيريدين وغيرها تحت إشراف طبي داخل المستشفى .
- يستخدم دواء الهيدروكسي يوريا (Hydroxyurea) لبعض المصابين كوقاية لمنع حدوث الأزمات خاصة الأعراض المتعلقة بالجهاز التنفسي كالآلام الصدر وضيق التنفس .
- ينبغي الحرص على أخذ اللقاحات الروتينية خاصة للأطفال المصابين، وكذلك اللقاحات الموسمية سنويًا كلقاح الأنفلونزا لمنع الإصابة بالعدوى .
- لا يحتاج المصاب إلى نقل الدم بصورة منتظمة، وكذلك في حالات الأزمات الطارئة .
- قد تتأثر العين لدى المصابين بالأنيميا المنجلية، وقد تحدث مضاعفات تؤدي إلى فقدان البصر؛ لذا ينبغي الحرص على المتابعة والكشف بصورة منتظمة لدى طبيب العيون .
- يمكن زراعة النخاع لعلاج حالات الإصابة بالأنيميا المنجلية .

ما هي الثلاسيميا؟

الثلاسيميا أو فقر دم البحر الأبيض المتوسط هو من أمراض الدم الوراثية التي تتسبب في إحداث تلف في كريات الدم الحمراء، وسمي بهذا الاسم لانتشاره بشكل كبير في منطقة البحر الأبيض المتوسط، ويحدث نتيجة وجود خلل في التركيب الجيني للهيموجلوبين.



أنواع الثلاسيميا والأعراض:

١. ثلاسيميا ألفا:

يتكون الهيموجلوبين من أربع سلاسل جينية من النوع ألفا، اثنين من الأب واثنين من الأم، وعند حدوث خلل أو قصور في هذه السلسلة ينتج ما يسمى ثلاسيميا ألفا (Alpha Thalassemia)، وتختلف حدتها حسب درجة الاختلال أو القصور في السلاسل الجينية، حيث لا يعاني الأشخاص المصابون بالثلاسيميا أي أعراض ظاهرة عند حدوث اختلال في واحدة فقط من السلاسل الجينية، وتسمى الثلاسيميا الساكنة، ويعد الشخص حاملاً للجين المصاب (Silent Carrier)

State

أما إذا طال القصور سلسلتين جينيتين من النوع ألفا، فتنتج حالة الثلاسيميا ألفا البسيطة (Minor Alpha Thalassemia)، ويعاني الشخص الحامل لهذه الجينات أعراضاً بسيطة جداً، وقد لا تكون ظاهرة لكن يمكن اكتشافها من خلال فحص الدم.

وعندما يكون القصور في ثلاث سلاسل جينية ينتج فقر دم شديد، وتراوح الأعراض التي يعانيها الشخص ما بين المتوسطة والشديدة، وتسمى الحالة مرض هيموجلوبين (هـ) (Hemoglobin H Disease)، ويظهر تحليل الدم للمصاب بهذه الحالة كريات الدم الحمراء صغيرة ومشوهة، ويصاب المصاب بتضخم في الطحال، وتشوه في العظام بسبب زيادة نشاطها لتعويض الخلايا الحمراء التالفة، ويحتاج المصاب لنقل الدم ليتمكن من الحياة بشكل طبيعي. أما إذا حدث القصور في أربع سلاسل جينية فتسمى الحالة الثلاسيميا ألفا الشديدة (Alpha Thalassemia Major)، وتتسبب في وفاة الجنين قبل الولادة أو بعد الولادة.

٢. ثلاسيميا بيتا:

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



- **الثلاسيميا الصفري**: وذلك عندما يحدث الاعتلال في واحدة من السلاسل الجينية فقط ولا يعاني المصاب بأعراض ظاهرة سوى فقر دم بسيط يظهر أثناء التحاليل الروتينية للدم .
- **الثلاسيميا الكبرى أو مرض الثلاسيميا**: في هذه الحالة يحدث خلل في سلسلتي بيتا الجينية ويعاني المصاب أعراض فقر دم شديدة وتشوهاً في العظام وتضخماً 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 .

المضاعفات:

يصاب المريض بالثلاسيميا الكبرى ومرض هيमوجلوبين (هـ) بكثير من المضاعفات إذا 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 بالإجهاد والتعب المستمر .

العلاج:

- يحتاج المصاب بالثلاسيميا الكبرى ومرض هيموجلوبين (هـ) للعناية المنتظمة والمستمرة لمنع الإصابة بالمضاعفات المختلفة للثلاسيميا مثل الالتهابات المتكررة، وتدهور الحالة الصحية، مما قد يؤدي إلى الوفاة إذا لم يتم علاجه بالشكل الصحيح .
- يحتاج المصاب إلى نقل الدم لرفع مستوى كريات الدم الحمراء في الدم، وتجنب فقر الدم، ويكون ذلك بشكل دوري .
- إعطاء المصاب حبوب حمض الفوليك للمساعدة على تكوين كريات الدم الحمراء .



وزارة الصحة
Ministry of Health

- قد يحتاج بعض الأشخاص المصابين بالثلاسيميا إلى التخلص من كمية الحديد الزائدة والمتراكمة بسبب تكسر الخلايا الحمراء المستمر، ويمكن ذلك باستخدام دواء الديسفيرال .
- يحتاج بعض مرضى الثلاسيميا الكبرى إلى استئصال الطحال .
- يمكن زراعة النخاع للمرضى الذين يتم تشخيصهم مبكراً قبل حصول المضاعفات .

الوقاية من أمراض الدم الوراثية:

إن الالتزام بإجراء الفحص الطبي الشامل قبل الزواج يساعد على الحد من انتقال أمراض الدم الوراثية بين الأجيال؛ حيث تظهر التحاليل الطبية احتمال وجود جينات مصابة بخلل لدى المرأة أو الرجل، والذين لا تظهر عليهم الأعراض المرضية.