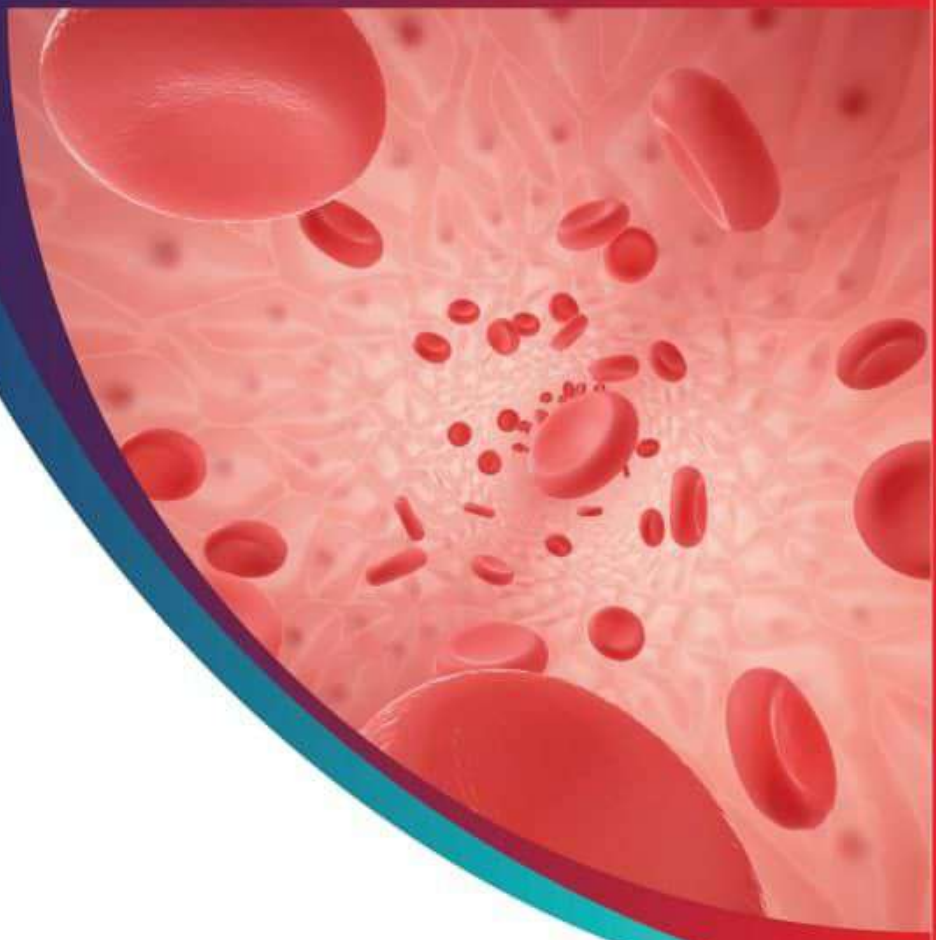
أمراض الدم الوراثية

دليل إرشادي شامل

(الإصدار العاشر)



- فقر الدم المنجلي
- فقر الدم البحري
- الهيموفيليا بأنواعها
- فون ويلبراند
- نقص عوامل التخثر
- اضطرابات الصفيحات الدموية

المؤلفون

د. ضرغام عارف الأجودي

د. باسم عبد الكريم العبادي

د. روشن زهير الشمري

د. قتيبة مسلم العواد

د. محمد أحمد الأنصاري

الذاكرة للنشر والتوزيع

عند قراءة هذا الكتاب نجد إنه مكتوب بطريقة سلسة وسهلة الفهم للقارئ حيث تم تعريف المرض واستعراض أسبابه وعلاماته السـريرية التي يعاني منها هؤلاء المرضى وكذلك العلاجات المستخدمة، كما قام المؤلفون وبطريقة احترافية بالتطرق إلى مضاعفات المرض وطرق الوقاية منه ومختلف الامور اليومية التي تمس حياة المرضى وعملهم عن طريق وضع أسئلة تفاعلية والإجابة عنها كي تكون مرجعا لهؤلاء المرضى.

أ.د. علاء فاضل علوان
استشاري أمراض الدم في المركز الوطني لبحوث وعلاج أمراض الدم

إن هذا الكتاب مهم لمرضانا وعوائلهم الذين يعانون من نزف الدم الوراثي بكل أنواعه من الهيموفيليا ومرض فون ويل براند واختلال عمل الصفيحات وغيرها، لأنه مصدر سهل التناول مأمون المحتوى مقدم من قبل كوكبة من أطباء يشهد لهم القاصي والداني بالاخلاق والتفاني ورجاحة الرأي وسعة الاطلاع.

الدكتور محمـد سليــم
استشاري أمراض الدم السريري للبالغين في مدينة الطب

توفق المؤلفون الافاضل لتقديم هذا الدليل العلمي بإسلوب شيق وجميل لتوضيح أهم الجوانب التي تتعلق بمرض فقر الدم المنجلي وللإجابة عن التساؤلات المثارة ليكون عوناً للمريض وذويه في التعايش مع المرض وتجنباً للمضاعفات، ومن جانب أخر لتثقيف المجتمع حول كيفية تقليل الاصابات المستقبلية.

الدكتور أسعد عبد الأمير خلف
استشاري أمراض الدم السريري في مركز البصرة لامراض الدم الوراثية

رقم الإيداع في دار الكتب والوثائق ببغداد
2246 لسنة 2021

9789922955407

أمراض الدم الوراثية
دليل إرشادي شامل

المؤلفون

د. ضرغام عارف الأجودي

د. باسم عبد الكريم العبادي

د. روشن زهير الشمري

د. قتيبة مسلم العواد

د. محمد أحمد الأنصاري

٦١٦,١٥
ج ٩٤٩ الأجودي، ضرغام عارف
أمراض الدم الوراثية: دليل إرشادي شامل
ضرغام عارف الأجودي، باسم عبد الكريم العبادي، وآخرون
البصرة: دار الذاكرة للنشر والتوزيع، ٢٠٢١م
١٣٦ صفحة؛ ٢٤ سم
١- الدم – أمراض ٢- صحة
م/و
٢٢٤٦ /٢٠٢١م

المكتبة الوطنية / الفهرسة أثناء النشر

الإصدار العاشر للجمعية العراقية للبحوث والدراسات الطبية
التصحيح والتدقيق اللغوي: دجلة السكيني
الناشر: دار الذاكرة للنشر والتوزيع
رقم الإيداع في دار الكتب والوثائق ببغداد
(٢٢٤٦) لسنة ٢٠٢١م
ISBN: 978-9922-6640-02
رخصة المشاع الإبداعي: CC BY NC 4.0

نبذة عن المؤلفين

الدكتور ضرغام عارف الأجودي
اختصاصي طب الأطفال
زميل المجلس العربي للاختصاصات الصحية
رئيس تحرير مجلة سلامتك

الدكتور باسم عبد الكريم عبد الحسن
استشاري طب الأطفال
زميل المجلس العراقي للاختصاصات الطبية
مدير مركز أمراض الدم الوراثية في البصرة
أمين سر الجمعية العراقية للبحوث والدراسات الطبية

الدكتورة روشن زهير الشمري
اختصاص طب الأطفال
زميل المجلس العربي للاختصاصات الصحية
زميل متدرب اختصاص أمراض الدم السريري

الدكتور قتيبة مسلم العواد
اختصاصي الطب الباطني
زميل المجلس العربي للاختصاصات الصحية
تدريسي في كلية الطب جامعة البصرة

الدكتور محمد أحمد الأنصاري
بكالوريوس طب وجراحة عامة
زميل متدرب اختصاص أمراض الدم السريري

--- دليل أمراض الدم الوراثية (دليل إرشادي شامل) ---

وَإِذا مَرِضْتُ فَهُوَ يَشْفِينِ

سورة الشعراء آية ٨٠

--- دليل أمراض الدم الوراثية (دليل إرشادي شامل) ---

الإهداء

إلى كل صابر قاسى آلام المرض

إلى كل أم وأب كابدا من أجل رعاية أبنائهم

إلى ملائكة الرحمة الأطباء والممرضين

الذين كانوا بلسماً لمرضاهم

لكم منا باقة المعرفة هذه

جعلها الله تعالى نافعة لكم ولنا

انه ولي التوفيق

--- دليل أمراض الدم الوراثية (دليل إرشادي شامل) ---

شكر وتقدير

إلى كل من ساهم في مراجعة وتدقيق الكتاب

١- أ.د. علاء فاضل علوان استشاري أمراض الدم المركز الوطني لبحوث أمراض الدم.

٢- الدكتور محمد سليم استشاري أمراض الدم السريري للبالغين في مدينة الطب.

٣- الدكتور أسعد عبد الأمير خلف استشاري أمراض الدم السريري.

٤- الدكتورة علا عبد الله نجم اختصاصية طب الأطفال.

٥- الدكتورة عزيزة محمد محسن اختصاصية طب الأطفال.

٦- الدكتورة علياء محمد راضي تدريسية في كلية طب البصرة.

٧- الدكتورة وسن حميد سعود تخصص دقيق في أمراض الدم السريري.

٨- الدكتور نايف جابر فرحان تخصص دقيق في أمراض الدم السريري.

٩- الدكتورة ضحى صبيح جمعة تدريسية في كلية طب البصرة.

١٠- الدكتورة رحاب عبد الوهاب جعفر تدريسية في كلية طب الزهراء ع.

--- دليل أمراض الدم الوراثية (دليل إرشادي شامل) ---

مقدمة

يتكون هذا الكتاب من ثلاثة فصول بالأصل كانت ثلاثة كتب إرشادية صدرت عن الجمعية العراقية للبحوث والدراسات الطبية وهي:

١- دليل فقر الدم المنجلي.

٢- دليل فقر الدم البحري.

٣- دليل الأمراض النزفية.

وقد لاقت فور صدورها إقبالاً كبيراً جداً من قبل المصابين بأمراض الدم الوراثية وأسرهم وطلبة كليات الطب والتمريض والأطباء المقيمين والممارسين والعاملين في مراكز امراض الدم، حيث نفدت جميع نسخ الطبعة الأولى والبالغة ثلاثة آلاف نسخة من كل كتاب خلال شهرين فقط.

وكما عودتنا دار الذاكرة على اتحاف المكتبة العربية العلمية بالكتب الفريدة والمميزة فقد تبنى مشكوراً مدير الدار الرائع الدكتور عصام خضير الكواز جمع هذه الكتب الثلاثة بكتاب واحد ليكون دليلاً إرشادياً شاملاً ليسد فراغاً كبيراً في المكتبة العربية.

نسأل الله تعالى أن يجعل هذا العمل خالصاً لوجهه ونافعاً لعباده إنه سميع مجيب.

المؤلفون

الفصل الأول

فقر الدم المنجلي

تمهيد

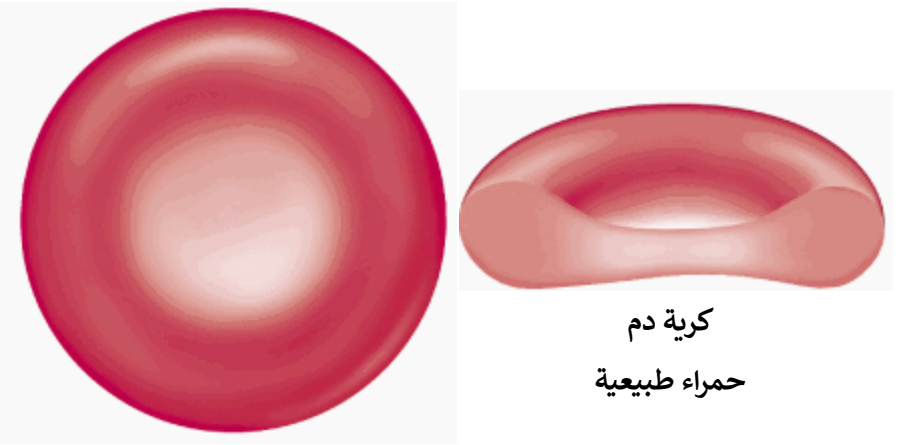
قبل الحديث عن أعراض وأضرار فقر الدم المنجلي وكيفية الوقاية منها علينا التعرف على الوضع الطبيعي والوظيفة الطبيعية لكريات الدم الحمراء والهيموغلوبين الطبيعي.

وهذا أمر مهم جداً كي نستطيع فهم أسباب المرض وكيف تحصل الأعراض والمضاعفات بشكل دقيق، فإذا عرفنا كيف يعمل المرض استطعنا مواجهته وتقليل أضراره وبالتالي تقليل حدوث الأعراض ومنع حصول المضاعفات أو تقليلها إلى أقل حد ممكن.

لذلك سنذكر في الصفحات التالية بعض المعلومات المهمة بشكل مختصر ولكن بوضوح وسهولة عن تركيب ووظيفة كريات الدم الحمراء ومكوناتها وأنواع الهيموغلوبين وتركيبه والخلل الذي يتسبب في تغيير سلوك المركبات البروتينية في الكرية الحمراء الذي يؤدي إلى تعطيل عملها بشكل فعّال وما ينجم عنه من مشاكل عديدة في مناطق مختلفة في جسم الانسان هذا المصنع العظيم والعجيب.

كريات الدم الحمراء

كريات الدم الحمراء عبارة عن أقراص مقعرة الجانبين مرنة قطرها ٨ مايكرون وســـمكها ٢ مايكرون (المليمتر الواحد يســـاوي ألف مايكرون) ولها قابلية المرور في الشعيرات الدموية الصغيرة جداً بفضل شكلها ومرونتها العالية، وبسبب لونها الأحمر اكتسب الدم لونه الأحمر منها.



كرية دم
حمراء طبيعية

وظيفتها الرئيســـية: نقل الأوكســـجين من الحويصـــلات الرئوية إلى كافة أنحاء الجسم بواسطة الهيموغلوبين الموجود داخلها من خلال مرورها في الأوعية الدموية ولا يخفى أن هذا الدور ضروري جداً لاستمرار الحياة، لا ننسى أن نذكر أن عمر الكرية الحمراء يبلغ ١٢٠ يوماً تقريباً.

الهيموغلوبين:

وهو مركب بروتيني مكون من جزئين هما:

١- الهيم: وهو مركب يحتوي على الحديد ويمنح اللون الأحمر للكرية الدموية.

٢- الغلوبين: وهو مركب من زوجين من السلاسل البروتينية.

أنواع الهيموغلوبين

للهيموغلوبين عدة أنواع اعتماداً على نوع السلاسل البروتينية المكونة للغلوبين وكما يلي:

١- هيموغلوبين A:

وهو الهيموغلوبين الطبيعي عند معظم البشر ويتكون من سلسلتين من نوع (ألفا) وسلسلتين من نوع (بيتا) بالإضافة إلى مركب الهيم الحاوي للحديد.

٢- هيموغلوبين F:

وهو الهيموغلوبين الموجود في دم الجنين داخل الرحم وبعد الولادة يتحول تدريجيا إلى نوع A خلال الأشهر الأربعة الأولى من العمر ويمتاز هيموغلوبين F بأنه يمتلك قابلية على امتصاص الأوكسجين أكثر من هيموغلوبين A وبذلك يستطيع الجنين انتزاع الأوكسجين من دم الأم بسهولة من خلال المشيمة حيث يمر دم الجنين الحاوي على هيموغلوبين F بقرب الشعيرات الدموية للام التي تحتوي على دمها المكون من هيموغلوبين A.

في هيموغلوبين F يتكون الغلوبين من سلسلتين من نوع (ألفا) وسلسلتين من نوع (كاما).

٣- هيموغلوبين A2:

وهو هيموغلوبين طبيعي يوجد بنسبة قليلة جداً عند معظم البشر لكنه يزداد عند إصابة الانسان بالثلاسيميا ويتكون هيموغلوبين A2 من سلسلتين من نوع (ألفا) وسلسلتين من نوع (دلتا) بالإضافة إلى مركب الهيم الحاوي على الحديد.

٤- هيموغلوبين S:

وهو الهيموغلوبين المسبب لمرض فقر الدم المنجلي وهو ناتج عن طفرة وراثية نتج عنها هيموغلوبين غير طبيعي يحل فيه حمض الفالين محل حمض الكلوتاميك في الموضع السادس من سلسلة بروتين (بيتا) المكونة من ١٤٦ حمضاً أمينياً مما يتسبب في جعل الهيموغلوبين أقل قابلية للذوبان تحت تركيزات الأوكسجين القليلة ويتحول إلى بلورات تشوّه شكل خلايا الدم الحمراء إلى شكل منجل وتكون غير مرنة ولزجة، لها قابلية الالتصاق بالأوعية الدموية.

خلية دم حمراء منجلية

كرية دم حمراء طبيعية

الخلاصة:

توجد عدة أنواع من الهيموغلوبين حسب نوع السلاسل البروتينية المكونة له.

مثل سلسلة (ألفا) المكونة من ١٤١ حمضاً أمينياً مرتبة كسلسلة وسلسلة (بيتا) المكونة من ١٤٦ حمضاً أمينياً مرتبة كسلسلة.

سبب حصول مرض فقر الدم المنجلي هو طفرة جينية أدت إلى تبدل أحد الاحماض الامينية وهو حمض الكلوتاميك إلى حمض الفالين الموجود في الموقع السادس في سلسلة (بيتا).

فسبحان الخالق العظيم ما أدق خلقه وما أعظم شأنه!

فقر الدم المنجلي

مما سبق تعرفنا على:

١- دور كريات الدم الحمراء هو نقل الأوكسجين بواسطة احتوائها على الهيموغلوبين الذي يمتص الأوكسجين عند توافره في تراكيز عالية في الحويصلات الرئوية ويتحرر الأوكسجين من الهيموغلوبين عند انخفاض تراكيزه في أنسجة الجسم الأخرى بعملية غاية في الدقة والاتقان.

٢- أن الهيموغلوبين مكون من جزئين هما "الهيم" الحاوي على الحديد الناقل للأوكسجين و "الغلوبين" المكون من زوجين من السلاسل البروتينية التي تمنح الكرية الحمراء مرونتها وقابليتها على المرور في الشعيرات الدموية الضيقة لتوصل الأوكسجين إلى أبعد نقطة في جسم الانسان.

٣- عرفنا أن طفرة جينية تسببت في تبدل أحد الأحماض الأمينية في سلسلة (بيتا) أدت إلى أن يتحول الهيموغلوبين إلى نوع آخر يسمى (S) والذي يفقد خصائصه النافعة في ظروف محددة مثل قلة الأوكسجين أو زيادة حموضة الدم قليلا فيتحول الهيموغلوبين (S) السائل إلى بلورات ويترسب في الكرية الحمراء فيشوّه شكلها القرصي ويحوّله إلى شكل يشبه المنجل ويجعلها فاقدة للمرونة ومتصلبة وهشة سهلة التكسر والتفتت وكذلك يجعلها لزجة تلتصق بجدران الأوعية الدموية وكل ذلك يسبب انسداد الأوعية الدموية الصغيرة وتحطّم الكريات الدموية بداخلها بسرعة كبيرة حيث يبلغ عمر الكرية الحمراء المنجلية ١٠-٢٠ يوماً فقط مقارنة مع ١٢٠ يوما عمر الكرية الحمراء الطبيعية وهذه التغيرات بمجموعها تسمى فقر الدم المنجلي.

أنواع فقر الدم المنجلي

يُقسم الأشخاص الذين يحملون مورثات فقر الدم المنجلي إلى قسمين هما:

١- الحاملون لصفة فقر الدم المنجلي:

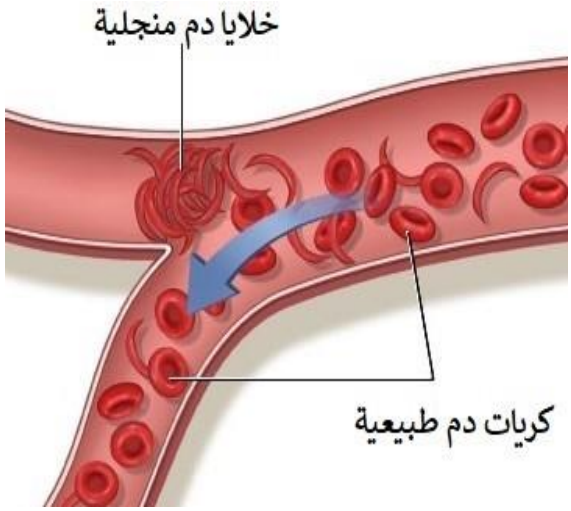
هؤلاء الأشخاص يحملون مورثة واحدة فقط لفقر الدم المنجلي حصلوا عليها من أحد الوالدين، وهم يعيشون بشكل طبيعي ولا تظهر عليهم أعراض مرض فقر الدم المنجلي إلا نادراً عندما يتعرضون لظروف صحية قاسية مثل الجفاف والرياضة العنيفة والالتهابات.

يوجد ٣٠٠ مليون حامل لصفة فقر الدم المنجلي في العالم.

٢- المصابون بفقر الدم المنجلي:

هؤلاء الأشخاص يحملون مورثتين لفقر الدم المنجلي حصلوا عليها من كلا الوالدين، وهؤلاء تظهر عليهم أعراض مرض فقر الدم المنجلي منذ الطفولة وتعتمد شدة المرض ومضاعفاته على مستوى الوعي الصحي والرعاية الطبية التي يتلقاها المصاب.

ملاحظة: غالباً ما يكون والدا المصاب من الأقارب.



ويُقسم المرضى المصابون بفقر الدم المنجلي أيضاً إلى عدة أنواع هي:

١- فقر الدم المنجلي النوع العربي: ويحدث عندما يكون كلا الوالدين حاملين لصفة فقر الدم المنجلي أو كلاهما مصاباً أو أحدهما مصاباً والآخر حاملاً لصفة فقر الدم المنجلي وهو النمط السائد في العراق والجزيرة العربية والذي يتميز بوجود نوعين من الهيموغلوبين S و F حيث يعمل الأخير على التخفيف من وطأة المرض ليكون أقل شدة من النوع الافريقي السائد عالمياً.

٢- فقر الدم المنجلي البحري: ويحدث عندما يكون أحد الوالدين حاملاً أو مصاباً بفقر الدم المنجلي والآخر حاملاً أو مصاباً بفقر الدم البحري وينقسم إلى صنفين:

- **المنجلي البحري النوع الصفري S/ß 0 : والذي يتميز بنمط سريري مشابه لفقر الدم المنجلي من حيث الأعراض والمضاعفات.**
- **المنجلي البحري الموجب S/ß + : ويتميز عموماً بنمط سريري قد يكون فيه المريض محتاجاً لنقل الدم بشكل دوري.**
- **توجد أصناف منجلية أخرى مثل نمط HbSC أو HbS oman وغيرها.**

يوجد أكثر من ستة ملايين مصاب بفقر الدم المنجلي في العالم حيث يولد سنوياً أكثر من ٣٠٠ ألف مولود مصاب بفقر الدم أغلبهم في أفريقيا والشرق الأوسط وحوض البحر المتوسط والهند.

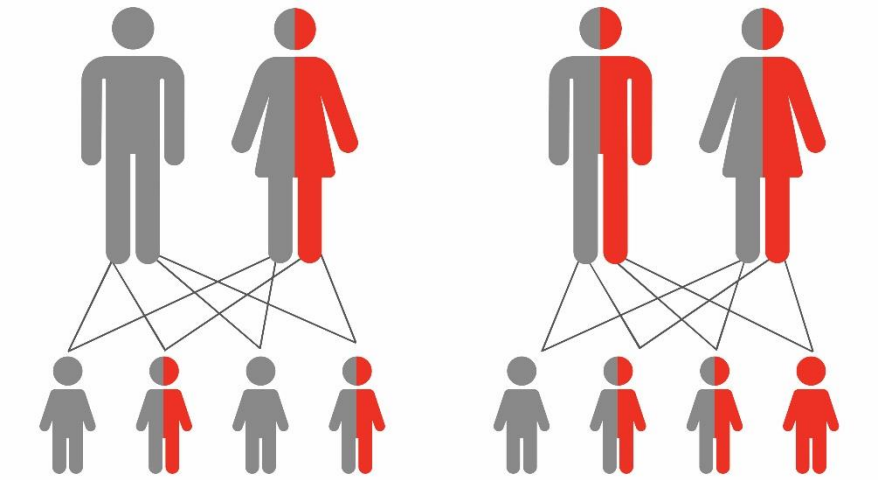
كيف ينتقل مرض فقر الدم المنجلي؟

مرض فقر الدم المنجلي غير معدٍ لكنه مرض وراثي أي إنه ينتقل من الوالدين إلى الأبناء عن طريق المورثات.

فالمورثة المسؤولة عن صنع سلسلة (بيتا) تقع في الذراع القصير للكروموسوم رقم ١١ للإنسان (للإنسان ٤٦ كروموسوم في خلاياه الجسدية) قد تكون سليمة أو مصابة بطفرة وراثية تسبب فقر الدم المنجلي كما ذكرنا سابقاً وهذه المورثة بدورها تنتقل من الأب أو الأم عبر الحيمن أو البويضة لتتحد مع نظيرتها القادمة من الأب أو الأم.

فإن كانت إحداهما سليمة والأخرى مصابة كان الطفل حاملاً لصفة فقر الدم المنجلي وان كانت كلتا المورثتين مصابتين كان الطفل مصاباً بفقر الدم المنجلي وإن كانت كلتاهما سليمتين كان الطفل سليماً والحمد لله تعالى.

احتمالات الإصابة إذا كان أحد الوالدين أو كليهما حاملاً لصفة المنجلي



الوقاية من فقر الدم المنجلي

الطريقة الوحيدة للوقاية من المرض هي منع انتقاله إلى الأبناء من خلال إجراء الفحوصات قبل الزواج من قبل الرجل والمرأة.

ولغرض منع ولادة أطفال مصـــابين يجب ألاَّ يكون الرجل والمرأة المقبلان على الزواج إحدى الحالات التالية:

١- كلاهما مصابان وعندها سيكون جميع أبنائهم مصابين.
٢- أحدهما مصـــاب والآخر حامل لصـــفة فقر الدم المنجلي وعندها ســـيكون احتمال إصابة كل طفل يولد لهما هي ٥٠٪.
٣- كلاهما يحملان صـفة فقر الدم المنجلي وعندها سـيكون احتمال إصـابة كل طفل يولد لهما هي ٢٥٪.

فالحالات الثلاثة أعلاه يمكن أن ينجبوا أطفالاً مصـــابين بفقر الدم المنجلي، أما الحالات التالية فيمكن ان ينجبوا اطفالاً أصحاء أو حاملين للصفة فقط.

١- كلاهما سليمان وعندها سيكون جميع أطفالهم أصحاء.
٢- أحدهما سليم والآخر حامل لصفة فقر الدم المنجلي وعندها سيكون احتمال إصـــابة الطفل صـــفراً ولكن يمكن أن يكون حاملاً للصـــفة المنجلية بنســـبة احتمال تبلغ ٥٠٪ في كل حمل.

أعراض مرض فقر الدم المنجلي

توجد أعراض عديدة يسببها فقر الدم المنجلي سنذكرها باختصار مع بيان سببها كي نتمكن من تفاديها قدر الإمكان:

١- الشحوب الناجم عن فقر الدم بسبب سرعة تحلل كريات الدم المنجلية حيث لا يتجاوز عمرها ٢٠ يوماً في حين الكريات الطبيعية عمرها ١٢٠ يوماً.

٢- الشعور بالتعب والارهاق نتيجة فقر الدم وقلّة وصول الأوكسجين إلى الأنسجة.

٣- اليرقان نتيجة كثرة إنتاج مادة الصفراء (البليروبين) الناجمة عن سرعة وكثرة تحلل كريات الدم الحمراء.

٤- نوبات ألم متكررة في الأطراف ناجمة عن انسداد الأوعية الدموية الصغيرة نتيجة التصاق الخلايا المنجلية ببعضها البعض وبجدران الأوعية الدموية بسبب شكلها المنجلي ولزوجتها وينجم عن ذلك عدم وصول الأوكسجين والغذاء للأنسجة وموت الخلايا فيسبب ذلك الشعور بالألم الشديد في مناطق مختلفة من الجسم وربما في العظام أيضاً.

٥- تورم اليدين والقدمين عند الأطفال نتيجة انسداد الأوعية الدموية بالخلايا المنجلية.

٦- ضعف البصر نتيجة انسداد الشعيرات الدموية للشبكية بالخلايا المنجلية.

٧- تأخر النمو ونقص الوزن نتيجة قلة الأوكسجين وكذلك لفقدان طاقة الجسم والمواد الغذائية في تصنيع كريات الدم بشكل كثيف لتعويض تحللها السريع.

٨- الإصابة بالعدوى البكتيرية والحمى بشكل متكرر وربما تجرثم الدم نتيجة تلف الطحال (وهو عضو مهم في تنقية الدم من البكتريا والاجسام الغريبة) بسبب تكرار انسداد شعيراته الدموية بالخلايا المنجلية مما يؤدي إلى تلفه تدريجياً واضمحلاله فيفقد دوره كجزء مهم من مناعة الجسم.

٩- تأخر البلوغ الجنسي والنمو نتيجة نقص الأوكسجين واستهلاك طاقة الجسم.

١٠- اضطرابات نفسية مثل الشعور بالحزن والكآبة نتيجة التعب والارهاق ونوبات الألم المتكررة.

مضاعفات فقر الدم المنجلي

يمكن لفقر الدم المنجلي أن يسبب مضاعفات خطيرة مثل:

١- الجلطة الدماغية: قد تتسبب الخلايا المنجلية في انسداد الأوعية الدموية في أحد أجزاء الدماغ فتؤدي إلى شلل أو ضعف في بعض الأطراف أو صعوبة مفاجئة في الكلام أو فقدان للوعي أو شعور بالتنمل في الوجه أو الأطراف وعند ظهور أيٍّ من هذه الأعراض يجب مراجعة الطبيب أو المستشفى على الفور لأن بعض الجلطات الدماغية قد تشكل خطراً على الحياة.

٢- متلازمة الصدر الحادة: يمكن للخلايا المنجلية أن تسدّ الأوعية الدموية للرئتين فينتج عنها ألم في الصدر وحُمّى وصعوبة في التنفس ولأنها تُشكل خطرًا على الحياة فهي تتطلب علاجًا طبيًّا طارئًا.

٣- تضخم الطحال السريع (أزمة الطحال): يحدث عندما تتعرض الأوعية الدموية في الطحال إلى الانسداد المفاجئ بالخلايا المنجلية فينحصر فيه الدم ويتضخم وينتج عن ذلك انتفاخ وألم في البطن مع شحوب شديد وعندها يحتاج المريض إلى نقل الدم بشكل طارئ.

قد يحتاج المريض إلى رفع الطحال عند تكرار أزمة الطحال لديه.

٤- ارتفاع ضغط الدم الرئوي: يُصاب بعض مرضى فقر الدم المنجلي بارتفاع ضغط الدم في رئتيهم نتيجة تكرار تلف أنسجتها بسبب الخلايا المنجلية وتكون أعراضه ضيق النفس والإرهاق.

٥- فقدان البصر: يحدث عندما تسد الخلايا المنجلية الأوعية الدموية الصغيرة في الشبكية ويتسبب ذلك في تلفها وفقدان البصر.

٦- تلف الأعضاء: نتيجة الانسدادات التي تسببها الخلايا المنجلية التي تمنع تدفق الدم إلى الأعضاء فتُحرم الأعضاء المصابة من الأوكسجين ويمكن أن تتلف الأعصاب والأعضاء مثل الكُلى والكبد والطحال.

٧- تنخر العظام: خصوصاً مفصل الورك وعظم الفخذ نتيجة انسداد الأوعية الدموية بالخلايا المنجلية.

٨- قُرح الساقين: يتسبب فقر الدم المنجلي في التقرحات المفتوحة في الساقين نتيجة قلة التزود بالأوكسجين.

٩- حصى المرارة: تفكك خلايا الدم الحمراء ينتج عنه مادة البيليروبين وبسبب كثرة تفكك الخلايا الحمراء يرتفع مستوى البيليروبين فيتراكم في المرارة فينتج عنه الحصى.

١٠- القُساح: وهو الانتصاب اللاإرادي والمؤلم للعضو الذكري نتيجة انسداد الأوعية الدموية.

١١- الضعف الجنسي: قد يحدث بسبب تأخر النمو ونقص الأوكسجين والارهاق والتعب الذي يعاني منه المصاب والمضاعفات التي ترافق المرض.

١٢- تلف الكلى أو فشل تركيز الادرار: نتيجة انسداد الأوعية الدموية أو تكون الحصى أو فرط استعمال الادوية المسكنة غير الستيرويدية أو المضادات الحيوية.

١٣- مضاعفات الحمل: يزيد فقر الدم المنجلي من خطورة ارتفاع ضغط الدم والإصابة بالجلطات أثناء فترة الحمل ويزيد من خطورة الإجهاض والولادة المبكرة.

التشخيص

يقوم الطبيب بتشخيص المرض من خلال ملاحظة الأعراض والتدقيق في التاريخ المرضي للعائلة وكذلك الفحص السريري للمريض وإجراء عدد من الفحوصات المختبرية مثل:

١- فحص صورة الدم حيث تظهر الخلايا المنجلية في لطخة الدم.

٢- فحص نوع الهيموغلوبين حيث يظهر نوع الهيموغلوبين ونسبته في الدم بواسطة فحص الترحيل الكهربائي للهيموغلوبين (Hb electrophoresis) أو بواسطة جهاز متغير الهيموغلوبين (Hb Variant).

٣- يمكن أيضاً أن يشخص من خلال فحص السائل المحيط بالجنين أو عينة من دم الجنين لمعرفة اصابته من عدمها.

العلاج

توجد مجموعة من العلاجات لمرضى فقر الدم المنجلي التي تعالج الأعراض وتخفف من الألم أو تقلل من تكرار نوبات الألم أو تمنع المضاعفات أو تقللها لكن لا يوجد دواء يمكن أن يشفي من المرض لذلك سنتحدث عن العلاج ضمن فقرات متعددة:

١- حمض الفوليك: وهو ضروري لبناء كريات الدم الحمراء خصوصاً لمرضى فقر الدم المنجلي لأنهم بحاجة إلى بناء كريات الدم بشكل أكثر من الحالة الطبيعية بمرات عديدة لذلك يجب على المريض تناوله بشكل يومي.

٢- الأدوية المسكنة للآلام: حسب الحاجة وارشادات الطبيب.

٣- عقار الهايدروكسيوريا: وهو ضروري جداً لتقليل نوبات الألم وكذلك يقلل الحاجة إلى نقل الدم ويقلل حدوث المضاعفات أيضاً عند تناوله بشكل يومي حسب إرشادات الطبيب.

٤- المضادات الحيوية: خصوصاً للأطفال وحسب إرشادات الطبيب للتعويض عن ضعف عمل الطحال في مكافحة البكتريا.

٥- اللقاحات المهمة: لمنع العدوى للتعويض عن ضعف عمل الطحال وحسب إرشادات الطبيب.

٦- نقل الدم: قد يحتاج المريض في حالات معينة إلى نقل الدم أو إلى تبديل الدم.

٧- زراعة الخلايا الجذعية: يعد علاجاً شافياً لكن لا يخلو من مضاعفات خطيرة ويتطلب تناول علاجات كثيرة لمدة طويلة.

علاج نوبات الألم

علاج نوبة الألم يعتمد على شدتها ويكون بالتدريج وكما يلي:

١- في البداية يستعمل البراسيتامول.

٢- عند عدم الاستجابة للبراسيتامول يستعمل مضادات الالتهاب غير الستيرويدية (مثل البروفين)

٣- عند فشل البروفين في تقليل الألم يستعمل البراسيتامول المعزز بالكودائين (الكودومول أو السيتابار)

٤- عند عدم استفادة المريض من استعمال الأدوية أعلاه فيتم استعمال البراسيتامول الوريدي أو الفولتارين العضلي في المستشفى.

٥- عندما يكون الألم شديداً ولم تنفع معه الخطوات السابقة نستعمل المورفين.

ملاحظات مهمة:

١. المحاليل الوريدية تزرق للمريض فقط إذا كان مصاباً بالتقيؤ أو لا يستطيع شرب السوائل أو يعاني من انخفاض ضغط الدم أو الجفاف.

٢. نقل الدم ليس علاجاً أساسياً لنوبة الألم المنجلي غير المصحوبة بانخفاض شديد في نسبة الدم.

٣. يمكن استعمال الترامادول عند عدم توفر المورفين لكن لا ينصح باستعمال البثدين.

٤. قد يستعان لتقييم شدة الألم ببعض المتغيرات الكيمائية الحيوية كعامل الـ LDH اذ يعكس شدة نوبة الألم.

تفادي نوبات الألم

يمكن تفادي حدوث نوبات الألم من خلال التدابير التالية:

١- الاكثار من شرب السوائل خصوصاً الماء والابتعاد عن المشـــروبات التي تحتوي على الكافايين مثل: القهوة والشـــاي، فالجفاف عامل مهم في حدوث نوبات الألم لأن وفرة الماء تســـاعد على تمييع الدم مما يســـهل جريانه في الأوعية الدموية وعدم حدوث التصـاق للخلايا المنجلية وبالتالي عدم حدوث انسـدادات تسـبب الألم.

٢- تجنب التعرض للبرد والحر الشديدين لأنها تزيد من إمكانية الإصابة بنوبات الألم لذلك من الضروري تجنب التعرض للشمس في الطقس الحار.

٣- تجنب التدخين المباشر وغير المباشر.

٤- معالجة أيٍّ التهاب في المراحل الاولى وتجنب التعرض للأشـــخاص الذين يعانون من أمراض معدية.

٥- الحفاظ على نظام غذائي صحي متوازن.

٦- تجنب الأعمال الشـــاقة والمرهقة للجســـم التي من شـــأنها أن تزيد احتياجات الأوكسجين.

٧- تجنب السهر.

٨- تجنب المرتفعات العالية مثل الجبال لقلة الأوكســـجين فيها ويجب الإكثار من شرب السوائل في هذه الأماكن.

نوبات الألم عند الأطفال

نوبة الألم المنجلي في الاطفال تتميز بالخصـــوصـــية لذلك نحتاج إلى معرفة أمرين أساسيين:

الاول: في أيّة مرحلة من مراحل نوبة الألم المنجلي نحن؟

الثاني: ما هو تقديرنا لشدة نوبة الألم؟

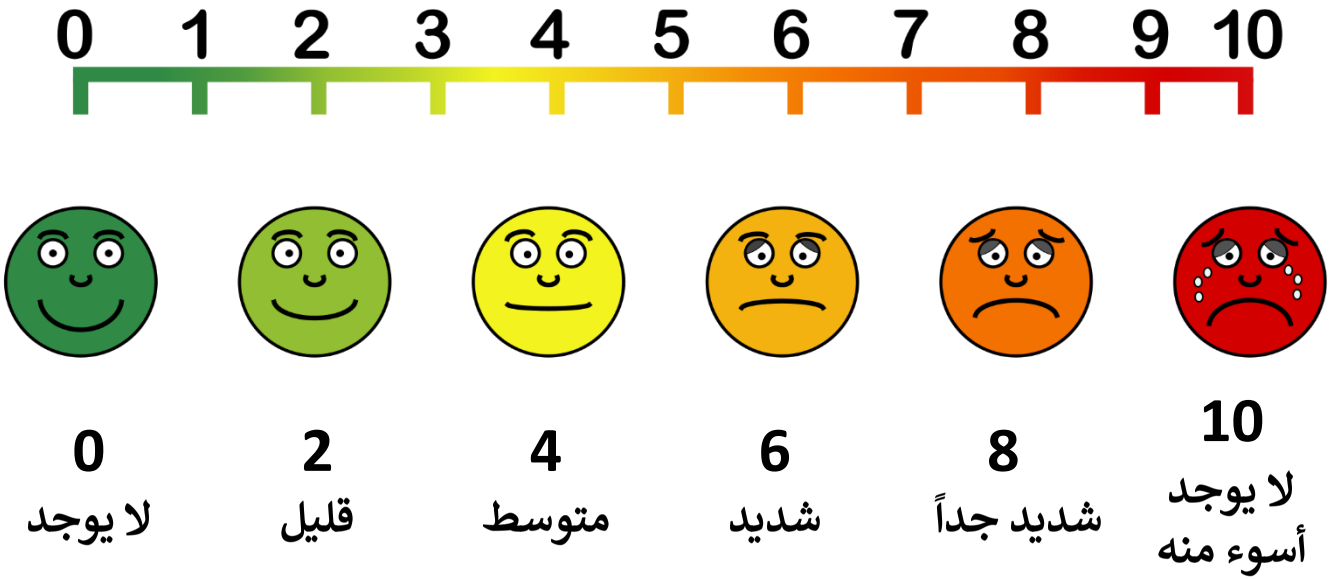
يجاب عن الأمر الأول بتسلسل مرحلي مكوّن من ثماني مراحل تبدأ بمرحلة تسمى ما قبل الألم وفيها لا يعاني المريض إلا من تغير المزاج واصـفرار العين ثم تليها مرحلة شروع الألم ثم ازدياده ووصوله إلى قمة النوبة المؤلمة ثم نزوله نحو انفراجه وتعافيه وانتهائه وتتراوح مدة النوبة الواحدة من ٤-٩ ايام بمتوسط ٧ ايام لكل نوبة.

في الحقيقة مدة النوبة تختلف من مريض لآخر ومن نوبة لأخرى.

يحتاج الطبيب المعالج إلى البحث عن أســـباب أخرى للألم عند مرور ٧ أيام على بدء النوبة دون أن تنتهي وقد يكون ذلك بســـبب التهابات الجهاز الحركي كالعظام والعضلات والأنسجة الضامة.

أما شدة الألم فيتم قياسها وفق مقاييس عدة تعتمد ردة فعل المريض وطريقته في اظهار التألم تتراوح من عدم اظهار المريض لأي تعابير في وجهه تجاه نوبة الألم وتنتهي في الدرجة العاشرة إلى البكاء والصـــراخ والاصابة بالهياج العصبي كمظهر للألم الشديد جداً.

مقياس الألم عند الأطفال



نقل الدم

مريض فقر الدم المنجلي عادة لا يحتاج لنقل الدم إلَّا في حالات معينة يكون نقل الدم ضرورياً أو فورياً وفي حالات أخرى يكون نقل الدم بشـــكل دوري متكرر وفي حالات أخرى يكون فيها نقل الدم غير مسموح وذلك يعتمد على حالة المريض:

نقل الدم الضـــروري والعاجل: في الحالات التالية يكون نقل الدم ضرورياً جداً وبشكل عاجل ويكون أما نقل دم بسيط (عادي) أو تبديل دم المريض:

- متلازمة الصدر الحادة: عندما تكون الأعراض شديدة (تشبع الأوكسجين أقل من ٩٠٪ على الرغم من استنشاق الأوكسجين الطبي).
- أزمة عجز نخاع العظم.
- الحبس الكبدي أو الركود الصفراوي داخل الكبد.
- فشل أجهزة الجسم المتعددة.
- تضخم الطحال المفاجئ.
- الجلطة الدماغية.

نقل الدم الدوري (المتكرر): الفئات التالية تحتاج لنقل الدم بشكل دوري متكرر:

- الأطفال إذا كان فحص الدوبلر الوعائي لهم أكثر من ٢٠٠مل/الدقيقة.
- الأطفال الذين أصيبوا سابقاً بالجلطة الدماغية.
- إذا كان المريض بحاجة إلى إجراء عملية جراحية وكانت نســـبة هيموغلوبين الدم قليلة فعندها يقرر الطبيب المختص بأمراض الدم فيما إذا كان المريض بحاجة إلى نقل الدم من عدمه.

تجنب نقل الدم في الحالات التالية:

- نوبات ألم منجلي غير مصحوبة بمضاعفات.
- هبوط نسبة الدم غير المصحوب بأعراض.
- مرضى الاعتلال الكلوي المنجلي.

اللقاحات

عرفنا في الصفحات السابقة أن مرضى فقر الدم المنجلي يعانون من ضمور الطحال بسبب تكرار الانسدادات في الأوعية الدموية للطحال بسبب الخلايا المنجلية اللزجة وهذه الانسدادات المتكررة تسبب تلف في أنسجة الطحال بشكل كبير وبالتالي ضمور الطحال وتراجع دوره في تنقية الدم من الأجسام الغريبة والبكتريا لذلك يكون مرضى فقر الدم المنجلي أكثر عرضة للعدوى بسبب ضعف وظيفة الطحال المناعية.

لذلك يجب تعزيز مناعة المصاب بفقر الدم المنجلي من خلال استعمال اللقاحات الضرورية لمنع اكتساب العدوى بعدد من الأمراض الخطيرة ويكون ذلك حسب توجيه الطبيب وكما يلي:

- لقاح الرئويات مرة كل ثلاث سنوات .
- لقاح السحايا حسب الجرعات في جدول اللقاحات العام.
- لقاح المكورات السحائية مرة كل خمس سنوات.
- لقاح الإنفلونزا مرة واحدة في السنة.
- لقاح التهاب الكبد الفيروسي نوع B.

هل ينبغي إعطاء لقاحات كوفيد -١٩ المعتمدة لمرضى فقر الدم المنجلي؟

مركز الوقاية من الأمراض (CDC) صـــنف فقر الدم المنجلي ضـــمن الحالات الطبية ذات الخطورة العالية للإصابة بكوفيد -١٩ الشديد، لذلك توصي اللجنة الاستشارية لممارسات التحصين بتطعيم المرضى الذين تزيد أعمارهم عن ١٦ سنة بلقاح كوفيد -١٩ لذلك يشـــجع أطباء أمراض الدم المرضى المصـــابين بفقر الدم المنجلي لتلقي لقاحات كوفيد -١٩.

غذاء مرضى فقر الدم المنجلي

يتبادر كثيرا هذا السؤال: ما هو الطعام المناسب لمرضى فقر الدم المنجلي؟

- **لا يوجد نوع محدد من الأغذية ممنوعاً عن مريض فقر الدم المنجلي ولكن هناك أغذية ينصح بها مثل: الحليب، الفواكه الطازجة، البيض، عصير الفواكه حيث تعتبر مصادر جيدة للفيتامينات.**
- **المكسرات مصادر جيدة لمضادات الاكسدة وهي مواد غذائية مفيدة للمريض (بشرط ألاَّ يعاني المريض من فقر الدم الباقلائي).**
- **يمكن للمريض تناول الغذاء الغني بالحديد (كاللحوم والخبز والكاكاو والموز) مالم يكن المريض يعاني من تراكم الحديد في الجسم بسبب كثرة نقل الدم له كأن يكون مصاباً بفقر الدم المنجلي البحري الموجب او فقر دم منجلي ولكن بحاجة لنقل الدم الدوري لإصابته بمضاعفات معينة مثل (الجلطة الدماغية أو أزمة الطحال أو كان الفحص الشرياني الوعائي الدماغي يؤشر خطورة الإصابة بالجلطات) في هذه الحالة على المريض التقليل من تناول الأغذية الغنية بالحديد لتلافي ارتفاع تركيزه في الدم مع ضرورة شربه الشاي عند تناول هذه الأغذية.**
- **يمكن للمريض تناول البقوليات مالم يكن مصاباً بفقر الدم الباقلائي وهو مرض وراثي آخر لا يشترط الاصابة به لكل مرضى المنجلي.**
- **يجب على المريض شرب الماء بصورة منتظمة لا تقل عن ٨ أقداح يومياً للبالغين وكمية أقل من ذلك بالنسبة للأطفال.**

الأدوية

سنتحدث في هذه الصفحات عن بعض الادوية التي يحتاجها المصاب بفقر الدم المنجلي باختصار وكما يلي:

١- حمض الفوليك: وهو ضروري لبناء كريات الدم الحمراء خصوصاً لمرضى فقر الدم المنجلي لأنهم بحاجة إلى بناء كريات الدم بشكل أكثر من الحالة الطبيعية بمرات عديدة لذلك يجب على المريض تناوله بشكل يومي.

٢- الأدوية المسكنة للآلام: وأهمها هو البراسيتامول ومن ثم المسكنات غير الستيرويدية والمورفين وتستعمل عند الحاجة فقط.

٣- المضادات الحيوية: خصوصاً للأطفال وحسب إرشادات الطبيب للتعويض عن ضعف عمل الطحال في مكافحة البكتريا أو لعلاج الالتهابات وتستعمل حسب إرشادات الطبيب.

٤- الحديد: (لا يحتاج) المصاب بفقر الدم المنجلي للحديد بل قد يكون ضاراً له في بعض الأحيان.

٥- عقار الهايدروكسيوريا: وهو ضروري جداً لتقليل نوبات الألم وكذلك يقلل الحاجة إلى نقل الدم ويقلل حدوث المضاعفات أيضاً عند تناوله بشكل يومي حسب إرشادات الطبيب.

٦- توجد أدوية جديدة كثيرة قيد التجارب حالياً قد يكون لها دور مهم مستقبلاً في تحسين حالة المصابين بفقر الدم المنجلي.

عقار الهايدروكسيوريا

عقار الهايدروكسيوريا هو مركب كيميائي يستعمل بجرع كبيرة لعلاج بعض أنواع السرطانات ويستعمل أيضاً بجرع صغيرة في التخفيف عن مرضى فقر الدم المنجلي.

يعمل عقار الهايدروكسيوريا على زيادة إنتاج الهيموغلوبين من النوع F بدلا من هيموغلوبين S وبالتالي يقلل من تحول الكريات الدم الحمراء إلى خلايا منجلية وبذلك نمنع أو نقلل من حدوث العديد من المضاعفات مثل:

- أزمات الصدر الحادة.
- الجلطات الدماغية.
- نوبات الألم.
- الحاجة إلى نقل الدم.
- الحاجة إلى الدخول إلى المستشفى.

لذلك يعتقد أن الهايدروكسيوريا يطيل عمر المريض ويقلل أو يمنع الأضرار التي تلحق بالطحال، الكليتين، الرئتين والدماغ. يعطى هذا الدواء عن طريق الفم مرة واحدة في اليوم، ويتوفر على شكل شراب أو حبوب.

يجب على المريض أن يتناول الدواء يومياً لبضعة أشهر ليعطي نتيجة أفضل إذ يحتاج الجسم إلى الوقت الكافي ليصل إلى الكمية المطلوبة من الهيموغلوبين نوع F.

هل عقار الهايدروكسيوريا آمن؟

كأي دواء آخر له فوائد وله أعراض جانبية فهو دواء آمن إذا تم تناوله حسب إرشادات الطبيب وحسب الجرع المقررة ويحتاج المريض أن يجري بعض التحاليل المختبرية قبل البدء بالعلاج وأيضا يجريها مرة أخرى شهرياً مثل:

صورة الدم الشاملة، وظائف الكلية، وظائف الكبد، نسبة هيموغلوبين F و S، حمض اليوريك.

كيف يستعمل دواء الهايدروكسيوريا؟

عند استعمال الهايدروكسيوريا يجب اخذ الاحتياطات التالية:

- شرب ما لا يقل عن ثمانية أكواب من السوائل كل يوم.
- تناول حمض الفوليك لتخفيف الأعراض الجانبية للهايدروكسيوريا.
- ارتداء القفازات عند لمس مسحوق أو سائل الهايدروكسيوريا أو الزجاجات التي تحتويه وغسل اليدين قبل وبعد لمس الزجاجة أو الكبسولات.
- إذا انسكب مسحوق الكبسولة أو السائل يجب مسحها على الفور بمنشفة رطبة ثلاث مرات والتخلص منها في كيس بلاستيك.

الآثار الجانبية لعقار الهايدروكسيوريا

قد تحدث بعض الأعراض الجانبية لتناول عقار الهايدروكسيوريا مثل:

تقلصات في المعدة، اسهال، فقدان الشهية، الغثيان أو التقيؤ، تقرحات الفم، الدُّوار، النُّعاس، ضبابية الرؤية، طفح جلدي، ....الخ.

أحيانا يؤدي إلى انخفاض عدد كريات الدم البيضاء والصُّفيحات الدموية.

يجب استشارة الطبيب إذا حدثت أي من الآثار الجانبية التالية:

- قلة التبول.
- ضعف شديد في العضلات.
- نوبات صرع أو صداع شديد.
- اصفرار الجلد والعينين.
- انخفاض عدد كريات الدم البيضاء والصفيحات الدموية عن المعدل الطبيعي.

التأقلم مع المرض

يمكن لمريض فقر الدم المنجلي أن يتأقلم مع المرض ويمارس حياته بمساعدة الأهل والأصدقاء وكذلك يستطيع التعلم في المدرسة والزواج أيضاً وذلك من خلال اتباع نظام حياتي خاص يتكون من اتباع إرشادات الطبيب والممارسات الصحيحة ونذكر هنا بعض النقاط باختصار:

١- تناول الغذاء الصحي وحمض الفوليك بشكل يومي.

٢- شرب السوائل وخصوصاً الماء بكثرة وتجنب العطش والجفاف.

٣- تجنب التعرض للأجواء الحارة أو الباردة جداً.

٤- تجنب المرتفعات مثل الجبال بسبب نقص الأوكسجين فيها.

٥- تعلم المعلومات المفيدة حول المرض لتجنب المضاعفات.

٦- ممارسة الرياضة البسيطة دون إنهاك أو ارهاق.

٧- الحفاظ على النظافة وعدم الاختلاط مع المصابين بأمراض معدية.

٨- الامتناع عن التدخين او التواجد قرب المدخنين.

٩- الانضمام إلى مجموعات الدعم أو الجمعيات التي تضم المصابين بالمرض من اجل التآزر والاستفادة من تجارب المرضى الآخرين.

١٠- ممارسة وسائل تقليل الألم مثل الحمامات الدافئة والعلاج الطبيعي.

١١- الترويح عن النفس بممارسة الهوايات النافعة مثل المطالعة والرسم والزخرفة والاعمال اليدوية وغيرها.

١٢- التحدث مع إدارة المدرسة والأساتذة حول المرض لغرض الحصول على تفهمهم ودعمهم للمريض في اكمال دراسته.

متى يجب على مريض فقر الدم المنجلي أن يراجع الطبيب أو المستشفى؟

مراجعة الطبيب أو المستشفى تكون ضرورية في الحالات التالية:

- **ارتفاع درجة الحرارة أكثر من ٣٨ درجة مئوية.**
- **نوبة ألم حادة لا تزول بالرغم من تناول الأدوية المسكنة للألم.**
- **صعوبة في التنفس.**
- **تورم في اليدين أو القدمين.**
- **انتفاخ في البطن خصوصا إذا كانت تؤلم عند اللمس.**
- **علامات جلطة دماغية مثل الشـعور بالتنمل أو ضـعف في الأطراف، ألم حاد في الرأس، صعوبة في النطق، تغيرات في النظر والسمع.**

ماذا تتوقع من طبيبك عند مراجعتك له؟

سيوّجه لك الطبيب عدداً من الأسئلة ويجري لك بعض الفحوصات والتحاليل مثل:

١- سيسألك عن عدد نوبات الألم الشديدة التي تعرضت لها.

٢- سيسألك عن المضاعفات التي ربما تكون قد تعرضت لها.

٣- سيسألك عن مرات نقل الدم التي ربما قد تكون احتجتها.

٤- سيجري لك فحصاً سريرياً.

٥- سيجري لك فحص دم شامل.

٦- سيجري لك فحص الكشف عن التهاب الكبد الفيروسي وفيروس العوز المناعي كل ٣ أشهر إذا كنت تحتاج الى نقل الدم بشكل دوري.

٧- سيجري لك فحصاً للإدرار في كل سنة مرة واحدة.

٨- سيجري لك فحص الايكو للقلب في كل سنة مرة واحدة.

٩- سيجري لك فحصاً شعاعياً لمفصلي الورك في كل سنة مرة واحد.

١٠- سيجري لك فحص السونار للبطن للتحري عن حصى المرارة وحجم الطحال وحالة الكلى في كل سنة مرة واحدة من عمر خمس سنوات.

ماذا يتوقع منك طبيبك عند زيارتك له؟

يتوقع الطبيب من مريضه مجموعة أمور مثل:

١- تعاون المريض التام والتزامه بالموعد المحدد له والدور الذي يعطى له للدخول للطبيب وذلك لتلافي الزخم ومن أجل ضمان دور جميع المراجعين.

٢- أن يكون المريض ملتزماً بالإرشادات والنصائح التي أوصاها الطبيب.

٣- معرفة المريض للمعلومات الأساسية عن مرضه.

٤- أن يعرف المريض كيف يتفادى نوبات الألم.

٥- أن يعرف المريض كيف يتفادى التعرض للمضاعفات.

٦- أن يعرف المريض كيف يستعمل الأدوية المخصصة له من قبل الطبيب من ناحية كيفية الاستعمال والجرع المخصصة وأوقاتها.

٧- أن يعرف المريض العلامات الخطرة التي يتوجب عليه عند حدوثها مراجعة المستشفى.

٨- أن يعرف تاريخه المرضي مثل التشخيص الدقيق لمرضه وتاريخ التشخيص وتاريخ حصول المضاعفات إن وجدت مثل أزمة الصدر الحادة أو الجلطات .....الخ.

٩- أن يكون المريض ملتزماً بجدول اللقاحات التي تقيه الأمراض الخطيرة.

١٠- أن يحافظ المريض على نظامه الغذائي ولياقته البدنية ونظافته.

هل توجد أعراض لدى حامل صفة المنجلي؟

عادة لا تظهر أيَّةُ أعراض على الأشـخاص الذين يحملون صـفة فقر الدم المنجلي (لديهم مورثة واحدة لفقر الدم المنجلي حصلوا عليها من أحد الوالدين) ولكن هناك نمطاً لبعض الأعراض وجد أنها تقترن مع حامل صفة المنجلي مثل:

- **التهـابـات المجـاري البوليـة غير المحســوســـة الأعراض asymptomatic bacteriuria.**
- **ضـــعف قابلية الكلية على تركيز الادرار وبالتالي زيادة كميته والتي تظهر غالبا على هيئة سلس بولي (تبول ليلي لا إرادي).**
- **لوحظ اقتران حاملي الصـــفة بنوع من أورام الكلى لذا يجب الحذر عند إصـــابة الشخص الحامل للصفة بالتبول الدموي والتحري عن السبب.**
- **عند التعرض إلى مجهود عضلي شاق ومنهك أو تمرين رياضي مجهد نوعاً وطويل زمنا (كالماراثون) فمن الممكن أن يتعرض حامل صـفة المنجلي إلى حالة تسـمى بـ (الانهيار المنجلي) تتشـــابه مع حالة الاعياء الحراري من حيث هبوط الضـــغط والانهيار العام لذلك وجب الحذر عند الاشتراك بالفعاليات المماثلة.**

هل يستطيع مرضى فقر الدم المنجلي الصوم؟

لا توجد إجابة جازمة نستطيع تعميمها على كل المرضى فالمرض يتفاوت في شدته وحدته بين مريض وآخر بل إنه مع المريض الواحد نفسه قد تتفاوت شدّة الألم وحدّته من حين لآخر.

لذلك المريض وحده أقدر على الاجابة عن هذا السؤال وهو يستطيع ان يحدد مقدار تحمله وقدرته على التمكن من الصوم واضعاً في اعتباره أن الله رحيم بعباده ولا يكلف الله نفساً إلا وسعها فلا يجهد نفسه إن لم يكن قادراً على الصيام.

إذا قرر المصاب بفقر الدم المنجلي الصيام فيجب مراعاة التالي:

١) الاسراع في الفطور والتأخير في السحور حتى قبيل الفجر.

٢) الحرص على شرب الماء والعصائر والشوربة في وجبة الفطور.

٣) تناول الأغذية الغنية بالكربوهيدرات المعقدة والألياف كالحبوب مثل العدس والحمص والخبز الأسمر والفواكه والسلطة الخضراء في وجبتي الفطور والسحور وما بينهما.

٤) التقليل من تناول السكريات والموالح.

٥) التقليل من القهوة والشاي والامتناع عن المشروبات الغازية.

٦) الابتعاد عن التعرض لأشعة الشمس المباشرة.

٧) أخذ قسط كافٍ من النوم والراحة في النهار والليل وعدم السهر.

٨) إذا ظهرت عليه أعراض النوبة فيفطر فوراً ويشرب السوائل ويتناول المسكنات فإن لم يتحسن يستشير الطبيب.

فقر الدم المنجلي والحمل

يمكن للمرأة المصابة بفقر الدم المنجلي الحمل بشكل طبيعي لكن عليها الرجوع للطبيب قبل التخطيط للحمل بفترة زمنية كافية، لتخطي مرحلة الحمل بأقل عدد ممكن من المضاعفات.

كما أنه من الضروري معرفة ما إذا كان الزوج حاملاً للمرض أم لا لمعرفة مدى عرضة الجنين للإصابة بالمرض.

ويجب أخذ العديد من الاحتياطات قبل الحمل وأثناءه وبعده مثل:

١- يجب إجراء عدد من الفحوصات مثل ضغط الدم ووظائف الكلية والزلال في الادرار ونسبة الدم وتخطيط القلب وغيرها عند بدء الحمل وكذلك بشكل دوري شهريا أو أسبوعيا حسب حالة الحامل.

٢- تناول حمض الفوليك (٥ ملي غرام) يوميًا طوال فترة الحمل.

٣- بعض الحوامل قد تكون لديهن أجسام مضادة فيجب التأكد من خلوهن من الأجسام المضادة في بداية الحمل وفي الشهر السابع من الحمل.

٤- بعد الشهر السادس من الحمل يجب ان تخضع الحامل لفحص أسبوعي من قبل الطبيبة مع إجراء عدد من الفحوصات مثل ضغط الدم وفحص الإدرار ونسبة الدم وغيرها.

٥- الحامل تكون معرّضة إلى التهابات المجاري البولية لذلك يجب مراعاة اختيار المضادات الحيوية المناسبة.

٦- يجب إيقاف تناول عقار الهايدروكسيوريا قبل ٣ أشهر من الحمل أو فور العلم بالحمل، واستعمال البدائل الآمنة له.

٧- يجب وقف تناول مثبطات الحديد كونها تؤثر على الحمل.

٨- الحامل المصابة بفقر الدم المنجلي تكون أكثر عرضة لنوبات الألم لذلك يجب عليها استعمال مسكنات الألم الآمنة كالبراسيتامول والمورفين بإشراف الطبيب.

٩- يجب أخذ الحيطة من الأسباب المؤدية للنوبات مثل: الطقس البارد أو الحار، النشاط البدني المتعب أو الجفاف.

١٠- الحوامل المصابات بفقر الدم المنجلي أكثر عرضة لإنجاب أطفال خدج أو منخفضي الوزن عند الولادة.

١١- عند الشعور بضيق في التنفس أو ألم في الصدر يجب التوجه إلى أقرب مستشفى لاحتمال حدوث متلازمة الصدر الحادة.

١٢- عادة لا يتم نقل الدم للحامل إلا في الحالات الاضطرارية فقط.

١٣- الحامل المصابة بالمنجلي يمكن ان تلد ولادة طبيعية إذا كانت لا تعاني من أي عارض أو مضاعفات للأم او جنينها.

١٤- بعد الولادة تكون الأم معرضة للتخثرات الوريدية لذلك تحتاج إلى توصيات وعلاجات خاصة يصفها الطبيب المختص بذلك.

١٥- وسائل منع الحمل الهرمونية واللولب هي الوسائل الآمنة للنساء المصابات بفقر الدم المنجلي.

مرضى فقر الدم المنجلي والعمليات الجراحية

إضافة للظروف الخاصة بالمريض والتي قد تستدعي تداخلاً جراحياً مثل (رفع الطحال أو استئصال المرارة أو علاج تنخر رأس عظم الفخذ وغيرها) فالمريض كأي إنسان آخر معرّض لإجراء عمليات جراحية طارئة أو باردة فماهي النقاط التي يجب الانتباه لها:

١- احتمال نقص الأوكسجين عند التخدير العام.

٢- احتمال فقدان بعض الدم.

٣- احتمال التعرض للجفاف ونقص السوائل نتيجة للصيام قبل العملية وبعدها.

٤- احتمال تعرض المريض إلى الالتهابات الموضعية أو الرئوية.

لذلك على المريض استشارة طبيبه المختص بأمراض الدم قبل اجراء العملية الجراحية أو أي تداخل يحتاج التخدير العام وذلك لغرض:

- **التأكد من أن نسبة الدم كافية للتعرض للتخدير أو لاحتمال حدوث نزيف والمطلوب ألَّا تقل نسبة الدم للأطفال عن ١٠ غم/ ديسيلتر وقد يلجأ الطبيب إلى نقل الدم للمريض.**
- **يقوم الطبيب المختص بإجراء تقييم شامل للمريض للتأكد من تحمله للتخدير أو التداخل الجراحي.**
- **إجراء فحص القلب سريريا أو بواسطة الايكو مع استعراض الموقف التلقيحي.**
- **إجراء فحص للتأكد من خلو المريض من الإصابة بالأمراض الفايروسية ولذلك لضمان سلامة الطاقم الطبي والأدوات وضمان عدم انتقال العدوى إلى مرضى آخرين.**

- **في بعض حالات المنجلي الشديد قد يوصي الطبيب المختص بإجراء جلسة تبديل الدم بواسطة جهاز الديلزة لتلافي حصول مضاعفات.**
- **لتلافي الاصابة بمتلازمة الصدر الحادة بعد العمليات الجراحية على المريض أن يداوم على إجراء تمارين التنفس أو استخدام (أداة قياس التنفس) التي تستخدم لإجراء تمارين تقوي عضلات القفص الصدري وعند عدم توفرها يستعاض عنها بنفخ بعض البالونات الهوائية.**

أداة قياس التنفس

معلومات مغلوطة

١) **المعلومة المغلوطة: فقر الدم المنجلي ينجم عن زواج الأقارب فقط.**

الحقيقة: هذه المعلومة غير صحيحة فقد ينتج أيضاً عن زواج غير الأقارب إذا كان الزوجان يحملان صفة فقر الدم المنجلي حتى وإن كانا من غير الأقارب.

٢) **المعلومة المغلوطة: ان الهايدروكسيوريا هو علاج ضار وذو آثار جانبية شديدة مثل تساقط الشعر والعقم كونه علاجاً كيمائياً يستخدم في الأمراض السرطانية وقد يسبب السرطان.**

الحقيقة: هذه المعلومة غير صحيحة فعلاج الهايدروكسيوريا ثبتت فعاليته وفائدته وسلامته في علاج فقر الدم المنجلي نعم توجد آثار جانبية له ولكن بهامش بسيط يمكن تلافيه بالمتابعة الدورية للعلاج وعمل التحاليل بإشراف الطبيب المختص ويعد العلاج الأكثر أماناً لمرضى فقر الدم المنجلي.

٣) **المعلومة المغلوطة: الحليب الخام أو حليب الماعز والشاي والمايونيز مفيد لمرضى المنجلي.**

الحقيقة: هذه المعلومة غير صحيحة.

٤) **المعلومة المغلوطة: الزبيب مفيد لفقر الدم المنجلي.**

الحقيقة: هذه المعلومة غير صحيحة لأن الزبيب غني بالحديد وتناوله بكثرة يضر بمرضى فقر الدم المنجلي لأنه يسبب تراكم الحديد في الجسم.

٥) **المعلومة المغلوطة: مريض فقر الدم البحري أو المنجلي ممنوع من البقوليات.**

الحقيقة: هذه المعلومة غير صحيحة لأن الممنوع من تناول البقوليات هم المصابون بفقر الدم الباقلائي فقط.

٦) **المعلومة المغلوطة: حاملو صفة المنجلي يجب أن يتناولوا حمض الفوليك.**

الحقيقة: لا يحتاج حامل الصفة إلى تناول حمض الفوليك.

أسئلة شائعة حول فقر الدم المنجلي

س: هل إن المصابين بهذا المرض يمنعون من الزواج؟

ج: كلا ولكن كي نمنع إصابة الأبناء بهذا المرض يجب عمل الفحوصات الضـــرورية قبل الزواج لمعرفة أي من الزوجين مصاب أو حامل للمرض وهذه بعض القواعد البسيطة:

- كلا الزوجين سليمان = جميع الأطفال سليمون
- أحدهما سليم والأخر مصاب = جميع الأطفال سليمون لكنهم حاملون للمرض.
- كلا الزوجين مصابان = جميع الأطفال مصابون
- أحدهما مصاب والأخر حامل للمرض = احتمال الإصابة هو ٥٠٪ في كل حمل.
- أحد الزوجين سليم والأخر حامل للمرض = احتمال الإصابة هو صفر ولكن قد يكون حامل للصفة بنسبة احتمال ٢٥٪ في كل حمل.

س: هل يمكن الشفاء من فقر الدم المنجلي؟ هل هناك علاج نهائي؟

ج: لغاية الان لا يوجد علاج شافٍ لفقر الدم المنجلي لكن هناك محاولات وبحوث لزرع الخلايا الجذعية وبعض العلاجات الجينية التي يمكن ان تقلل من حدة المرض.

س: هل من الممكن ان يتطور مرض فقر الدم من حامل للصفة إلى مريض مصاب؟

ج: كلا فذلك غير ممكن بتاتاً.

س: ما علاقة مرض فقر الدم المنجلي مع صحة الأسنان؟

ج: يجب الحفاظ على صحة الأسنان بصورة جيدة لأن مشاكل الفم والأسنان كالتسوس أو الالتهابات تزيد من خطر الاصابة بنوبات الألم.

س: هل يجب وقف عقار الهايدروكسيوريا خلال جائحة كورونا؟

ج: لا ينصح بإيقاف عقار الهايدروكسيوريا للمرضى الملامسين أو المصابين بفايروس كورونا حسب توصيات الجمعية الأمريكية لأمراض الدم.

س: هل يستطيع مرضى فقر الدم المنجلي ممارسة الرياضة؟

ج: نعم يمكن ممارسة الرياضة بانتظام لكن دون إفراط مع ضرورة تجنب الجفاف.

س: هل يصح علاج فقر الدم المنجلي بمقويات تحتوي على الحديد؟

ج: كلا قد يكون ذلك ضاراً إلا في حالات نادرة.

س: هل من الممكن تشخيص مرض فقر الدم المنجلي قبل الولادة؟

ج: نعم يمكن تشخيصه عند الجنين قبل ولادته عن طريق أخذ عينة من السائل المحيط بالجنين في رحم الام (بزل السائل الامنيوسي) أو من دم الجنين وإجراء تحليل (دي أن أي).

س: هل التدخين آمن لمرضى فقر الدم المنجلي؟

ج: كلا: التدخين يزيد حصول نوبات الألم.

س: هل بالإمكان تناول عقار الهايدروكسيوريا من قبل الحوامل؟

ج: كلا لا ينصح بتناوله من قبل الحوامل.

س: هل يجب الحذر والانتباه للساقين والوركين اثناء العمل أو الرياضة؟

ج: نعم وخصوصا عند حدوث جرح في الساق أو القدم لتفادي تكوّن قرح الساق.

س: ما الطعام الصحي والآمن لمرضى فقر الدم المنجلي؟

ج: الطعام هو كالوقود للجسم لتشغيله في أعلى أداء، ومرضى فقر الدم المنجلي يحتاجون إلى الفيتامينات والمعادن بكمية ونوعية جيدة وتوجد الكثير من الأطعمة ذات السعرات الحرارية المفيدة لمرضى فقر الدم المنجلي منها المعكرونة ورقائق الذرة أو القمح مع الحليب وخبز الحبوب الكاملة والخضار التي تحتوي على النشويات مثل البطاطا وبقية الخضار الورقية والحليب الكامل الدسم ومنتجاته وكذلك الفواكه كالموز.

الفصل الثاني

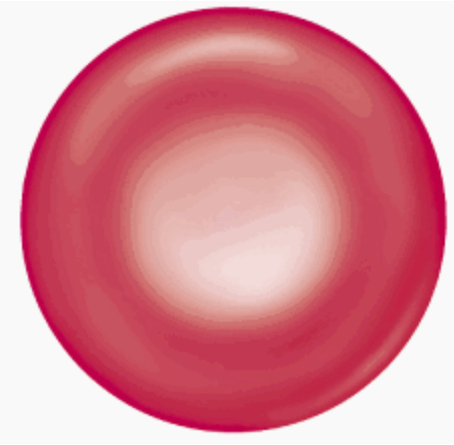
فقر الدم البحري

تمهيد

قبل الحديث عن أعراض وأضرار فقر الدم البحري وكيفية الوقاية منها علينا التعرف على الوضع الطبيعي والوظيفة الطبيعية لكريات الدم الحمراء والهيموغلوبين الطبيعي، وهذا أمر مهم جداً كي نستطيع فهم أسباب المرض وكيف تحصل الأعراض والمضاعفات بشكل دقيق، فإذا عرفنا كيف يحدث المرض استطعنا مواجهته وتقليل أضراره وبالتالي تقليل حدوث الأعراض ومنع حصول المضاعفات أو تقليلها إلى أقل حد ممكن.

لذلك سنذكر في الصفحات التالية بعض المعلومات المهمة بشكل مختصر ولكن بوضوح وسهولة عن تركيب كريات الدم الحمراء ووظيفتها ومكوناتها وأنواع الهيموغلوبين وتركيبه والخلل الذي يتسبب في تعثر صنع المركبات البروتينية في الكرية الحمراء الذي يؤدي إلى تعطيل عملها بشكل فعّال وما ينجم عنه من مشاكل عديدة في مناطق مختلفة في جسم الانسان هذا المصنع العظيم والعجيب.

كريات الدم الحمراء عبارة عن أقراص مقعرة الجانبين مرنة قطرها ٨ مايكرون وسمكها ٢ مايكرون (المليمتر الواحد يساوي ألف مايكرون) ولها قابلية المرور في الشعيرات الدموية الصغيرة جداً بفضل شكلها ومرونتها العالية، وبسبب لونها الأحمر اكتسب الدم لونه الأحمر منها.



كرية دم
حمراء طبيعية

وظيفة كريات الدم الرئيسية نقل الأوكسجين من الحويصلات الرئوية إلى كافة أنحاء الجسم بواسطة الهيموغلوبين الموجود داخلها من خلال مرورها في الأوعية الدموية ولا يخفى أن هذا الدور ضروري جداً لاستمرار الحياة، لا ننسى أن نذكر أن عمر الكرية الحمراء يبلغ ١٢٠ يوماً فقط.

الهيموغلوبين: وهو مركب بروتيني مكون من جزئين هما:

١- الهيم: وهو مركب يحتوي على الحديد ويمنح اللون الأحمر للكرية الدموية.

٢- الغلوبين: وهو مركب من زوجين من السلاسل البروتينية.

للهيموغلوبين عدة أنواع اعتماداً على نوع السلاسل البروتينية المكونة للغلوبين وكما يلي:

١- هيموغلوبين A:

هو الهيموغلوبين الطبيعي عند البشر ويتكون من سلسلتين من نوع (ألفا) وسلسلتين من نوع (بيتا) مرتبطة بمركب (الهيم) الحاوي للحديد.

٢- هيموغلوبين F:

وهو الهيموغلوبين السائد في دم الجنين داخل الرحم وبعد الولادة يتحول تدريجيا إلى نوع A خلال الأشهر الأربعة الأولى من العمر ويمتاز هيموغلوبين F بأنه يمتلك قابلية امتصاص الأوكسجين أكثر من هيموغلوبين A وبذلك يستطيع الجنين انتزاع الأوكسجين من دم الأم بسهولة من خلال المشيمة حيث يمر دم الجنين الحاوي على هيموغلوبين F بقرب الشعيرات الدموية للأم التي تحتوي على دمها المكون من هيموغلوبين A. يتكون الغلوبين في هيموغلوبين F من سلسلتين من نوع (ألفا) وسلسلتين من نوع (كاما).

٣- هيموغلوبين A2:

وهو هيموغلوبين طبيعي يوجد بنسبة قليلة جداً عند معظم البشر لكنه يزداد عند إصابة الانسان بفقر الدم البحري نوع (بيتا) ويتكون هيموغلوبين A2 من سلسلتين من نوع (ألفا) وسلسلتين من نوع (دلتا) بالإضافة إلى مركب الهيم الحاوي على الحديد.

٤- هيموغلوبين S:

وهو الهيموغلوبين المسبب لمرض فقر الدم المنجلي وهو ناتج عن طفرة وراثية نتج عنها هيموغلوبين غير طبيعي.

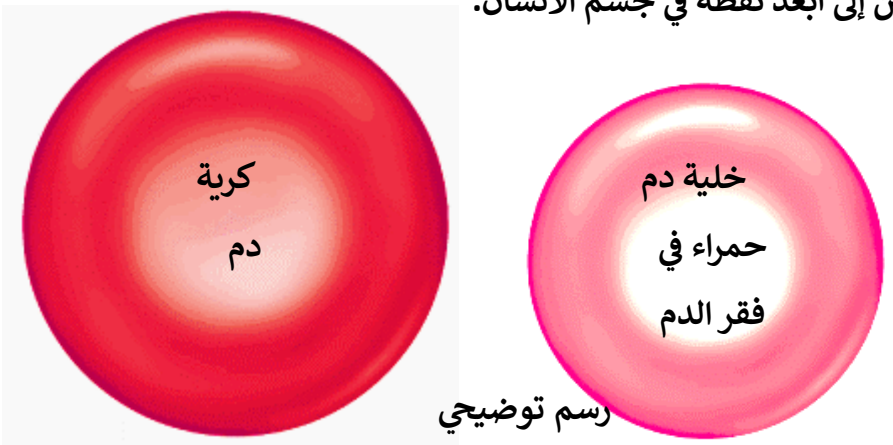
الخلاصة:

مما سبق تعرفنا على:

١- توجد عدة أنواع من الهيموغلوبين اعتماداً على نوع السلاسل البروتينية المكوّنة له مثل سلسلة (ألفا) المكوّنة من ١٤١ حمضاً أمينياً مرتبة كسلسلة وسلسلة (بيتا) المكوّنة من ١٤٦ حمضاً أمينياً مرتبة كسلسلة.

٢- دور كريات الدم الحمراء هو نقل الأوكسجين بواسطة احتوائها على الهيموغلوبين الذي يمتص الأوكسجين عند توافره في تراكيز عالية في الحويصلات الرئوية ويتحرر الأوكسجين من الهيموغلوبين عند انخفاض تراكيزه في أنسجة الجسم الأخرى بعملية غاية في الدقة والإتقان.

٣- أن الهيموغلوبين مكوّن من جزئين هما "الهيم" الحاوي على الحديد الناقل للأوكسجين و "الغلوبين" المكوّن من زوجين من السلاسل البروتينية التي تمنح الكرية الحمراء مرونتها وقابليتها على المرور في الشعيرات الدموية الضيقة لتوصل الأوكسجين إلى أبعد نقطة في جسم الانسان.



رسم توضيحي

فقر الدم البحري

هو من أكثر الأمراض الوراثية شيوعاً بين البشر ينتج عن طفرات وراثية تؤدي إلى نقص في إنتاج الهيموغلوبين وبالتالي إلى نقص في عدد وحجم الكريات الحمراء وسرعة تكسرها وقلة الهيموغلوبين فيها وينتج عن ذلك فقر دم مزمن وأضرار متعددة أخرى في وظائف عدد من أعضاء الجسم.

كيف يحدث فقر الدم البحري؟

كي يصنع الجسم الغلوبين يحتاج الى اتحاد زوج من سلاسل (ألفا) مع زوج من سلاسل (بيتا) ومن ثم يتحد الغلوبين مع (الهيم) ليكوّن الهيموغلوبين.

وعندما ينخفض انتاج إحدى هذه السلاسل نتيجة لطفرة أو طفرات جينية في المورثات المسؤولة عن إنتاج تلك السلسلة سيؤدي ذلك إلى أن تكون كميتها أقل من السلسلة الأخرى فينتج عن ذلك:

١- **قلة كمية الهيموغلوبين داخل الكرية الحمراء التي ستكون أصغر من حجمها الطبيعي.**
٢- **تترسب السلسلة الأخرى الفائضة داخل الكرية الحمراء فتسبب تشوهاً في جدار الكرية الحمراء يجعلها أسرع في التحطم ويقل عمرها كثيراً مقارنة مع الكرية الحمراء السليمة.**
٣- **سيعاني الجسم من فقر دم مزمن.**
٤- **سيستهلك الجسم الكثير من طاقته في انتاج المزيد من كريات الدم الحمراء غير الفعالة والتي سيتحطم أغلبها في نخاع العظم قبل أن تصل الى الدورة الدموية.**

أنواع فقر الدم البحري

يُقسم فقر الدم البحري حسب المورثات المسببة له الى نوعين هما:

١- فقر الدم البحري نوع ألفا:

كل انسان لديه أربع مورثات مسؤولة عن تصنيع سلسلة ألفا، مورثتان في الكروموسوم رقم ١٦ (كل خلية فيها زوجان من الكروموسومات).

- **فإذا تعطلت إحدى المورثات الأربعة عندها يكون الشخص حاملاً للمرض دون ان يعاني من أيّة أعراض.**
- **وإذا تعطلت مورثتان ستكون هناك أعراض طفيفة غير ظاهرة.**
- **وإذا تعطلت ثلاث مورثات سيعاني عندها المريض من أعراض متوسطة الشدة تسمى (الثلاسيميا المتوسطة) أو (Hb H) وهناك صنفان من هذا النوع أحدهما يصاب مرضاه بنوبات تكسر دم حادة لكنه نادر والآخر يسبب فقر دم مزمن لا يحتاج إلى نقل الدم.**
- **وإذا تعطلت المورثات الأربعة فعندها سيتوفى المصاب قبل أو بعد الولادة.**

٢- فقر الدم البحري نوع بيتا:

كل إنسان لديه مورثتان اثنتان مسؤولتان عن تصنيع سلسلة بيتا، مورثة واحدة في الكروموسوم رقم ١١ (كل خلية فيها زوجان من الكروموسومات).

- **فإذا تعطلت إحدى المورثتين عندها يكون الشخص حاملاً للمرض ويعاني من أعراض بسيطة (الثلاسيميا الصغرى).**
- **إذا تعطلت جزئياً إحدى المورثتين المسؤولة عن إنتاج سلسلة بيتا والأخرى مفقودة ستكون الأعراض متوسطة (الثلاسيميا الوسطى).**
- **وإذا تعطلت المورثتان سيكون الشخص مصاباً وستكون هناك أعراض شديدة (الثلاسيميا الكبرى).**

أنواع فقر الدم البحري حسب الشدة

يُقسم فقر الدم البحري حسب شدته إلى ثلاثة أنواع هي:

١- فقر الدم البحري (الثلاسيميا الصغرى):

يحصل هذا النوع في إحدى الحالات التالية:

- **عندما تكون احدى المورثتين المسؤولة عن انتاج سلسلة بيتا مفقودة أو معطلة.**
- **عندما تكون مورثتان من المورثات الأربعة المسؤولة عن انتاج سلسلة ألفا مفقودة أو معطلة.**

٢- فقر الدم البحري (الثلاسيميا الوسطى):

يحصل هذا النوع في إحدى الحالات التالية:

- **عندما تكون احدى المورثتين المسؤولة عن انتاج سلسلة بيتا معطلة جزئياً والأخرى مفقودة.**
- **عندما تكون ثلاث مورثات من المورثات الأربعة المسؤولة عن انتاج سلسلة ألفا مفقودة أو معطلة.**

٣- فقر الدم البحري (الثلاسيميا الكبرى):

يحصل هذا النوع عندما تكون كلا المورثتين المسؤولتين عن انتاج سلسلة بيتا مفقودة أو معطلة.

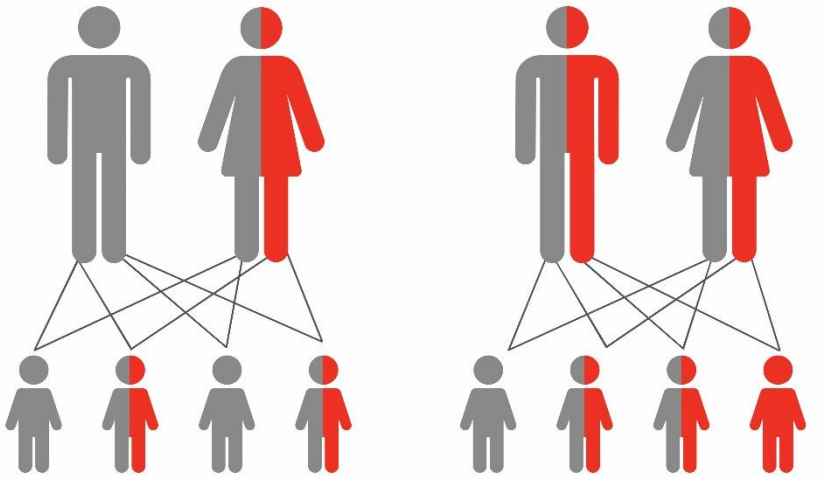
كيف ينتقل مرض فقر الدم البحري؟

مرض فقر الدم البحري غير معدٍ لكنه مرض وراثي ينتقل من الوالدين إلى الأبناء عن طريق المورثات كصفة متنحية حسب قوانين الوراثة.

فالمورثة المسؤولة عن صنع سلسلة (بيتا) تقع في الكروموسوم رقم ١١ للإنسان (للإنسان ٢٣ زوج من الكروموسومات في خلاياه الجسدية) قد تكون سليمة أو مصابة بطفرة وراثية تسبب فقر الدم البحري كما ذكرنا سابقاً وهذه المورثة بدورها تنتقل من الأب أو الأم عبر الحيمن أو البويضة لتتحد مع نظيرتها القادمة من الأب أو الأم.

فإن كانت إحداهما سليمة والأخرى مصابة كان الطفل حاملاً لصفة فقر الدم البحري وان كانت كلتا المورثتين مصابتين كان الطفل مصاباً بفقر الدم البحري وإن كانت كلتاهما سليمتين كان الطفل سليماً والحمد لله تعالى.

احتمالات الإصابة إذا كان أحد الوالدين أو كلاهما حاملاً لصفة فقر الدم البحري



الوقاية من فقر الدم البحري

الطريقة الوحيدة للوقاية من هذا المرض هي منع انتقاله إلى الأبناء من خلال إجراء الفحوصات قبل الزواج من قبل الرجل والمرأة.

ولغرض تجنب ولادة أطفال مصابين يجب ألاَّ يكون الرجل والمرأة المقبلان على الزواج إحدى الحالات التالية:

١- كلاهما مصابان وعندها سيكون جميع أبنائهم مصابين.
٢- أحدهما مصاب والآخر حامل لصفة فقر الدم البحري وعندها سيكون احتمال إصابة كل طفل يولد لهما هي (٥٠٪ لكل حمل).
٣- كلاهما حاملان لصفة فقر الدم البحري وعندها سيكون احتمال إصابة كل طفل يولد لهما هي (٢٥٪ لكل حمل).

فالحالات الثلاثة أعلاه يمكن أن ينجبوا أطفالاً مصابين بفقر الدم البحري، أما الحالات التالية فيمكن ان ينجبوا اطفالاً أصحاء أو حاملين للصفة فقط.

١- كلاهما سليمان وعندها سيكون جميع أطفالهم أصحاء.
٢- أحدهما سليم والآخر حامل لصفة فقر الدم البحري وعندها سيكون احتمال إصابة الطفل صفراً ولكن يمكن أن يكون حاملاً للصفة البحرية بنسبة احتمال تبلغ ٥٠٪ في كل حمل.

التشخيص

يقوم الطبيب بتشخيص المرض من خلال ملاحظة الأعراض والتدقيق في التاريخ المرضي للعائلة وكذلك الفحص السريري للمريض وإجراء عدد من الفحوصات المختبرية مثل:

١- فحص صورة الدم الشامل حيث تكون كريات الدم صغيرة الحجم وقليلة العدد وتحتوي القليل من الهيموغلوبين.

٢- فحص نوع الهيموغلوبين حيث يظهر نوع الهيموغلوبين ونسبته في الدم بواسطة:

- **فحص الترحيل الكهربائي للهيموغلوبين (Hb electrophoresis).**
- **أو بواسطة جهاز متغير الهيموغلوبين (Hb Variant) حيث يزداد هيموغلوبين F و A2 في نوع بيتا.**

٣- يمكن أيضاً أن يشخص من خلال فحص السائل المحيط بالجنين أو عينة من الحليمات المشيمية لمعرفة اصابته من عدمها.

٤- الفحوصات الجينية والتي تكون أكثر دقة.

فقر الدم البحري (الثلاسيميا الصغرى)

- **أصنافها:**

كما ذكرنا سابقاً انه يحدث في إحدى الاحتمالات التالية:

- **الثلاسيميا الصغرى من نوع (ألفا) عندما يفقد الجسم مورثتين من المورثات الأربعة المسؤولة عن انتاج سلسلة (ألفا).**
- **الثلاسيميا الصغرى من نوع (بيتا) عندما يفقد الجسم مورثة واحدة من المورثتين المسؤولتين عن انتاج سلسلة (بيتا).**

- **أعراضها:**

عادة لا تظهر أية أعراض على المريض الا نادراً في حالات معينة عندما يتعرض الجسم لظروف صحية مجهدة وتكون الاعراض حينها طفيفة.

- **مضاعفاتها:**

عادة لا تظهر أية مضاعفات على المريض.

- **علاجها:**

عادة لا يحتاج المريض الى أي علاج.

- **خطورتها:**

عند الزواج من شخص مصاب أو حامل للمرض قد تؤدي إلى ولادة أطفال مصابين بفقر الدم البحري.

أعراض فقر الدم البحري (الثلاسيميا الوسطى)

المصـابون بفقر الدم البحري من نوع ألفا أو بيتا (الوسـطى) تكون الأعراض لديهم أقل من نوع الكبرى ولا يحتاجون إلى نقل الدم قبل عمر سـنتين ويكونون أقل حاجة لنقل الدم (نادراً ما تقل نسبة الدم عندهم عن ٧ غم/ديسيلتر) وتكون أعراضهم:

- الشحوب الذي يزداد في مرحلة النمو وعند التعرض للالتهابات.
- تضخم الكبد والطحال.
- قصر القامة نتيجة نقص هرمون النمو.
- ارتفاع نسبة الحديد في الدم.

مضاعفات فقر الدم البحري (الثلاسيميا الوسطى)

نسبة حصول المضاعفات في هذا النوع تكون أقل من نوع الثلاسيميا الكبرى ومع ذلك قد يعاني المريض من بعض المضاعفات مثل:

- قد يعاني المريض من أمراض القلب بسـبب ارتفاع ضـغط الشـريان الرئوي أو بسبب زيادة نسبة الحديد في الدم.
- ارتفاع نسبة الحديد في الجسم بسبب زيادة امتصاص الحديد في الأمعاء.
- ازدياد القابلية على تكون التخثرات الدموية.
- تقرحات الساق
- حصى المرارة
- تغيرات أو تشوهات نتيجة تضخم عظام الوجه.
- الإصابة بالالتهابات الفيروسية.
- تنخر العظام ونقص الكالسيوم وفيتامين D.
- بعض مرضى فقر الدم البحري نوع ألفا يعاني من مشاكل في السمع أو الادراك.

علاج فقر الدم البحري (الثلاسيميا الوسطى)

١- نقل الدم: عادة لا يحتاج هذا النوع الى نقل الدم ولكن قد يحتاج إليه أحياناً عند الالتهابات أو مراحل نمو الطفل أو في فترة الحمل للأم المصـــابة. حيث يتم نقل الدم عندما تكون نسبه الدم أقل من ٧غم/ديسيلتر وبقرار من الطبيب المختص.
لكن في بعض الحالات التي يعاني فيها المريض من بعض المضـاعفات يتم نقل الدم عندما تكون نسبة الدم أقل من ٩,٥ غم/ديسيلتر.

٢- حمض الفوليك: يحتاجه الجســـم في بناء كريات الدم الحمراء لتعويض كريات الدم المتكسرة.

٣- فيتامين D والزنك: لغرض تعزيز المناعة.

٤- العقاقير الطاردة للحديد: قد يحتاج المريض إلى تناول أقراص الديفيرازيروكس لعلاج ارتفاع نسبة الحديد عند حدوثها.

أعراض فقر الدم البحري (الثلاسيميا الكبرى)

توجد أعراض عديدة يسببها فقر الدم البحري سنذكرها باختصار مع بيان سببها كي نتمكن من تفاديها قدر الإمكان:

١- الشحوب نتيجة فقر الدم بسبب سرعة تحلل كريات الدم.

٢- الشعور بالتعب والارهاق نتيجة قلّة وصول الأوكسجين إلى الأنسجة بسبب فقر الدم.

٣- اليرقان والادرار الداكن اللون نتيجة كثرة إنتاج مادة الصفراء (البليروبين) الناجمة عن سرعة وكثرة تحلل كريات الدم الحمراء.

٤- تضخم الطحال نتيجة زيادة عدد كريات الدم المشوهة والمتكسرة في الدورة الدموية.

٥- تأخر النمو ونقص الوزن نتيجة قلة الأوكسجين وكذلك لفقدان طاقة الجسم لتصنيع كريات الدم بشكل كثيف لتعويض تحللها السريع.

٦- هشاشة العظام وضعفها نتيجة تضخم نخاع العظم لتعويض النقص في كريات الدم الحمراء.

٧- تشوه عظام الوجه والفكين نتيجة تضخم نخاع العظم.

٨- تأخر البلوغ الجنسي نتيجة تأخر النمو ونقص الأوكسجين واستهلاك طاقة الجسم.

٩- تراكم الحديد في الجسم بشكل كبير نتيجة نقل الدم بشكل متكرر.

١٠- ضعف المناعة ضد الأمراض.

مضاعفات فقر الدم البحري (الثلاسيميا الكبرى)

وتقسم حسب السبب الى ثلاثة أقسام هي:

أولاً بسبب فقر الدم المزمن:

- **عجز عضلة القلب بسبب فقر الدم المزمن.**
- **قُرح الساقين المفتوحة نتيجة قلة التزود بالأوكسجين.**

ثانياً بسبب كثرة تكسر كريات الدم:

- **تضخم الطحال نتيجة زيادة كريات الدم الحمراء المتحللة أو المشوهة فيتسبب في زيادة الحاجة الى الدم.**
- **تشوه عظام الوجه والجبهة والفكين نتيجة تضخم نخاع العظم.**
- **تكسر العظام نتيجة تنخرها وهشاشتها نتيجة تضخم نخاع العظم.**
- **حصـــى المرارة بسبب كثرة تفكك خلايا الدم الحمراء فينتج عنه مادة البيليروبين الذي يتراكم في المرارة فيسبب الحصى.**
- **ضعف المناعة خصوصاً بعد رفع الطحال.**

ثالثاً بسبب تراكم الحديد في الجسم:

- **تضخم وتليف الكبد.**
- **عجز عضلة القلب وعدم انتظام ضرباته نتيجة تراكم الحديد فيه.**
- **تأخر النمو وتأخر النضج الجنسي بسبب ضمور الغدتين النخامية والدرقية.**
- **الإصابة بداء السكري نتيجة تلف البنكرياس بسبب تراكم الحديد.**

علاج فقر الدم البحري (الثلاسيميا الكبرى)

توجد مجموعة من التدابير والعلاجات لمرضى فقر الدم البحري التي تعالج الأعراض وتمنع المضاعفات أو تقللها لكن لا يوجد دواء يمكن أن يشفي من المرض لذلك سنتحدث عن العلاج ضمن فقرات متعددة:

١- نقل الدم: وهو العلاج الأساسي لهذه الحالة ويبدأ عادة في عمر سنتين وبشكل متكرر كل ٣-٤ أسابيع.

٢- حمض الفوليك: وهو ضروري لبناء كريات الدم الحمراء خصوصاً لمرضى فقر الدم البحري لأنهم بحاجة إلى بناء كريات الدم بشكل أكثر من الحالة الطبيعية بمرات عديدة لذلك يجب على المريض تناوله بشكل يومي.

٣- العقاقير الطاردة للحديد: مثل الديفيروكسامين والديفيرازيروكس فهي ضرورية جداً لتقليل أضرار تراكم الحديد في الجسم بسبب كثرة نقل الدم فتقل المضاعفات أيضاً عند تناوله بشكل يومي حسب إرشادات الطبيب.

٤- فيتامين (د) والزنك: لغرض تعزيز المناعة.

٥- المضادات الحيوية: خصوصاً للأطفال عند حصول عدوى بكتيرية وبإشراف الطبيب للتعويض عن ضعف عمل الطحال أو بعد رفعه.

٦- اللقاحات المهمة: لمنع العدوى للتعويض عن ضعف عمل الطحال وحسب إرشادات الطبيب.

٧- زراعة الخلايا الجذعية: يعد علاجاً شافياً لكن لا يخلو من مضاعفات خطيرة ويتطلب تناول علاجات كثيرة لمدة طويلة.

فقر الدم البحري ونقل الدم

أولا: مرضى فقر الدم البحري الكبرى

يتم نقل الدم عندما تكون نسبة الدم أقل من ٩,٥ غم/ديسيلتر وإذا كان المريض يعاني من عجز القلب عندئذ يتم نقل الدم عندما تكون نسبة الدم أقل من ١٠ غم/ديسيلتر

ثانيا: مريض فقر الدم البحري الوسطى

المرضى في هذه الحالة بغض النظر عن التصنيف الجيني سواء كان من النوع (ألفا) أو (بيتا) أو (هيموغلوبين E) يحتاجون إلى نقل الدم إذا كانت نسبة الدم أقل من ٧ غم/ديسيلتر أما إذا كان المريض يعاني من إحدى الحالات التالية:

- **عجز القلب.**
- **تأخر في النضج الجنسي.**
- **قصور في التحصيل الدراسي.**
- **وجود تشوهات الوجنتين وعظام الوجه أو الضغط على الحبل الشوكي بفعل تضخم عظام الفقرات.**

في الحالات أعلاه يتم نقل الدم عندما تكون نسبة الدم أقل من ٩غم/ديسيلتر مع ملاحظة ان بعض الحالات الاستثنائية أعلاه مؤقتة تزول بزوال مسببها أو تحسنه.

ملاحظة مهمة:

تبقى قرارات نقل الدم من عدمها خاضعة لبعض الاستثناءات التي تفرضها حالة المريض الصحية التي يقررها الطبيب المختص.

كيف يتم التحضير لنقل الدم؟

لتلافي أي خلل في عملية نقل الدم يتم العمل وفق السياقات التالية:

١. يجري نقل الدم من المتبرع بواسطة أكياس خاصة تحوي مواداً حافظة تمنع الدم من التخثر ومن التحلل لمدة ٤٢ يوما حيث يحفظ بدرجة حرارة ٤ مئوية.
٢. في مصرف الدم الرئيسي يتم فحص فصيلة الدم ومطابقتها بشكل دقيق كما يتم فحص الدم للتأكد من خلوه من الفيروسات.
٣. تحديد هوية المريض والتشخيص من خلال كارت متابعة المريض.
٤. إجراء تحليل نسبة الدم ويقوم الطبيب بمطابقة النتيجة مع دليل نقل الدم المحدد لكل نوع من أنواع فقر الدم ويتخذ قرار نقل الدم من عدمه ويخضع قرار الطبيب لمتغيرات حسب حالة المريض.
٥. يتم تحضير قنينة الدم ويتم مطابقتها من قبل طاقم مصرف الدم وتثبيت نتيجة المطابقة التي ترفق مع قنينة الدم.
٦. يحدد الطبيب كمية الدم التي يجب اعطاؤها للمريض حسب وزنه وعمره ونسبة دمه والمضاعفات التي يعاني منها.
٧. البدء بإعطاء الدم بشكل بطيء في البداية مع مراقبة الفعاليات الحيوية للمريض للتأكد من عدم وجود تحسس.
٨. المدة اللازمة لنقل الدم تتراوح بين ٢-٤ ساعات وليس أقل من ذلك.
٩. لا توجد حاجة فعلية لتدفئة الدم الا في بعض حالات التحسس المرتبطة بدرجة حرارة الدم أو الأطفال المصابين بسوء التغذية.
١٠. توجد نسبة عدم مطابقة للدم لا تقل عن ٢% وعندها يتم تحضير قنينة دم أخرى للمريض.

مضاعفات نقل الدم

هناك نوعان من المضاعفات وهما المضاعفات الحادة والمضاعفات المتأخرة.

أولاً المضاعفات الحادة:

وهي التي تحدث خلال أول ٢٤ ساعة من نقل الدم وتشمل:

١. **تفاعل حُمي غير تحللي: يحدث بسبب بروتينات البلازما ويتراوح بين خفيف إلى شديد ويعالج بإعطاء خافض الحرارة للمريض عند حدوث الحمى وعند تكرار التفاعل الحمي لأكثر من مرة عندها يجب غسل خلايا الدم الحمراء لإزالة البلازما. كذلك قد ينجم عن كريات الدم البيضاء وعندها يتم استعمال مرشح (فلتر) الدم.**

٢. **التفاعل التحسسي الاستهدافي: يحدث بسبب بروتينات البلازما وتكون أعراضه الطفح الجلدي والحكة واحمرار الجلد.**

وقد تكون الأعراض أكثر شدة مثل ضيق النفس (صوت صفير خلال التنفس) وانخفاض ضغط الدم وتعالج فوراً باستخدام أدوية منع التحسس حسب ما يقرره الطبيب.

ويمكن تقليل تفاعلات الحساسية المتكررة بشكل ملحوظ بغسل خلايا الدم الحمراء لإزالة البلازما.

٣. **التفاعل التحللي المبكر: تبدأ التفاعلات الانحلالية الحادة (تحلل وتكسر كريات الدم الحمراء) في غضون دقائق أو أحيانًا ساعات من بدء نقل الدم وتكون بدايتها مفاجئة بالحمى والقشعريرة وآلام أسفل الظهر وضيق التنفس وتلون لون الإدرار باللون الاحمر وأحيانا هبوط الضغط ويعالج بإيقاف نقل الدم فوراً وإعطاء الأدوية المدرة للبول وعلاج الصدمة إن حصلت.**

٤. تفاعل التحسس بين السلالات: وهو تفاعل شائع يحصل بنسبة أكبر لدى مرضى فقر الدم البحري الوسطى ينجم عن وجود أجسام مضادة للفصائل الفرعية للدم وينجم عن ذلك مجموعة من الأعراض بعد نقل الدم كارتفاع درجة الحرارة واليرقان وتلون الادرار باللون الاحمر الغامق وينتج عنه تحلل الدم فيسبب انخفاض نسبة الدم إلى أقل مما كانت عليه قبل نقل الدم.

ثانياً المضاعفات المتأخرة:

وهي تحدث بعد مرور ٢٤ ساعة من نقل الدم وتشمل:

١. التفاعل التحللي المتأخر: وهو يحصل بنفس آلية التفاعل التحللي المبكر ولكنه يتأخر الى ٥-١٤ يوماً بعد نقل الدم ويعالج بنفس الآلية السابقة.
٢. الالتهابات البكتيرية: نتيجة نقل دم ملوث.
٣. الإصابة بالعدوى الفايروسية: مثل التهاب الكبد الفيروسي.
٤. ارتفاع نسبة الحديد في الدم: الناتج عن نقل الدم المتكرر.

يجب إبلاغ الطبيب عن أية أعراض قد تحدث بعد نقل الدم وقد يتطلب ذلك دخول المستشفى والمتابعة من قبل الطبيب المختص.

العقاقير الطاردة للحديد

إن تكرار نقل الدم الذي يحتوي على كميات كبيرة من الحديد إلى المرضى يؤدي الى تراكم الحديد في الجسم بشكل يفوق طاقة الجسم للتعامل معه فيؤدي ذلك إلى وجود الحديد بشكل طليق في الدم فيدخل إلى خلايا الجسم وبالخصوص خلايا الكبد وعضلة القلب والغدد الصم المسؤولة عن انتاج الهرمونات المهمة مثل الانسولين.

ونتيجة لذلك يحدث الحديد ضرراً في هذه الخلايا ويتسبب في تلفها وخللاً في عملها لذلك اخترع العلماء بعض العقاقير التي تطرد الحديد من الجسم وتطرحه الى خارجه لذلك هذه العقاقير مهمة جداً كونها تقوم بطرح الحديد المتراكم خارج الجسم.

لذلك يعتقد أن هذه العقاقير تطيل عمر المريض وتقلل أو تمنع الأضرار التي تلحق بالجسم نتيجة تراكم الحديد.

عادة يبدأ استخدام العلاج الطارد للحديد إذا كانت النسبة تتجاوز ١٠٠٠ نانوغرام/مل في فقر الدم البحري الكبرى اما الوسطى إذا تجاوز ٨٠٠ نانوغرام/مل.

وتوجد عدة أنواع من الأدوية الطاردة للحديد وسنتحدث عنها في الصفحة التالية بشيء من التفصيل مثل:

١- الديفيروكسامين (الدسفيرال).

٢- الديفيرازيروكس (الأكسجد).

٣- الديفيريرون.

١- عقار الديفيروكسامين (الدسفيرال):

وهو مستعمل منذ قرابة خمسون عاماً ويزرق تحت الجلد ببطء بواسطة مضخة خاصة في مدة تتراوح بين (١٠ - ١٢ ساعة) خلال اليوم ويقوم بطرد الحديد الموجود في الدم وطرحه خارج الجسم مع البول ويجب ان يأخذ بشكل يومي بمعدل ٥ إلى ٧ أيام في الأسبوع وكلما كانت فترة الزرق تحت الجلد أطول كلما كانت النتائج أفضل.

ويستعمل عندما تكون نسبة الحديد مرتفعة جداً ولكن قد تحدث بعض الأعراض الجانبية لدى بعض المرضى مثل:

- **ضعف السمع.**
- **مشاكل في شبكية العين.**
- **أضرار في الكبد والكلى مثل ارتفاع انزيمات الكبد ويوريا الدم.**

لذلك يتم اجراء بعض الفحوصات بشكل دوري للمرضى الذين يتناولون هذا العقار لاكتشاف الأعراض الجانبية في بدايتها ان حصلت.

هل عقار الديفيروكسامين آمن؟

نعم هو عقار آمن ويستعمل منذ عشرات السنين ولكن حاله كحال أي دواء يمكن أن تظهر بعض الأعراض الجانبية على عدد من المرضى وعندها يجب أن يقرر الطبيب المختص الإجراء المناسب مثل تقليل الجرعة أو توقف العلاج لفترة معينة أو تغييره الى نوع آخر اعتماداً على نوع الآثار الجانبية وشدتها.

٢- عقار الديفيرازيروكس (الأكسجد):

وهو مستعمل منذ قرابة خمسة عشـــر عاماً ويتناول على شكل أقراص تذاب في الماء لتشرب مرة واحدة في اليوم ويقوم بطرد الحديد الموجود في الدم وطرحه خارج الجســم مع الغائط ويجب ان يأخذ بشــكل يومي ويمكن أن يســتعمل لوحده أو مع الديفيروكســامين. أيضــاً قد تحدث بعض الأعراض الجانبية لدى بعض المرضى مثل ارتفاع إنزيمات الكبد ويوريا الدم لذلك يتم اجراء بعض الفحوصــات بشــكل دوري للمرضى الذين يتناولون هذا العقار لاكتشاف الأعراض الجانبية في بدايتها ان حصلت.

٣- عقار الديفيريرون:

يعد هذا العقار من أهم الأنواع التي تقلل نســبة الحديد في القلب ويعطى بشــكل فموي مرتين أو ثلاث مرات يوميا. أيضــاً قد تحدث بعض الأعراض الجانبية لدى بعض المرضى مثل ارتفاع انزيمات الكبد ويوريا الدم أو نقصان في كريات الدم البيضاء المناعية. لذلك يتم إجراء بعض الفحوصــات بشــكل دوري للمرضى الذين يتناولون هذا العقار لاكتشاف الأعراض الجانبية في بدايتها إن حصلت.

المرضى الذين يتناولون العقاقير الطاردة للحديد يحتاجون فحوصــات دورية مثل:

- فحص وظائف الكبد والكلى ونسبة البروتين في الإدرار كل ٣ أشهر.
- فحص السمع والعين بشكل سنوي وقبل البدء بالعقار.
- قياس الطول والوزن مرتان في السنة.

نصائح حول استعمال عقار الديفيروكسامين

١- يجب حل قنينة الدواء بالماء المقطر وبتركيز (٥ مل لكل ٥٠٠ ملغم).

٢- الجرعة يجب تحديدها من قبل الطبيب المختص.

٣- يجب سحب الجرعة كاملة الى الحقنة.

٤- تعقيم محل زرق الحقنة.

٥- تثبيت الإبرة (نوع الفراشة) تحت الجلد وبزاوية ٤٥ درجة.

٦- تثبيت الحقنة في مضخة الديفيروكسامين وتوقيتها حسب التوقيت المطلوب لإكمال الجرعة والذي يجب ان يتراوح بين (١٠-١٢ ساعة).

٧- يعطى العلاج عادة خلال الليل أثناء نوم المريض حيث تتولى المضخة دفع العلاج.

٨- بعد اكمال زرق الجرعة كاملة يتم سحب الإبرة من تحت الجلد ورفع محقن العلاج من مضخة الديفيروكسامين وتغطية رأس الإبرة وإلقائهما في سلةة قمامة خاصة.

نصائح حول استعمال عقار الديفيرازيروكس

١- يعطى مرة واحدة في اليوم قبل الطعام بنصف ساعة أو بعده بساعة.

٢- الجرعة يحددها الطبيب المختص وتكون في نفس الموعد كل يوم.

٣- تمزج الأقراص جيداً مع الماء أو عصـــير التفاح أو البرتقال الطبيعي بمقدار (١٠٠-٢٠٠ مل) ويشربها المريض فوراً دون تأخير.

٤- لا يجوز استعمال المشروبات الغازية لإذابة الأقراص.

٥- يمزج المحلول بملعقة بلاستيكية أو خشبية.

٦- إذا بقي راسب في القدح فيضاف له ماء ويخلط ثم يتم شربه.

٧- لا يجوز مضغ أو بلع الأقراص.

٨- تجنب تناول مضادات الحموضة مع العلاج.

٩- في حالة نسيان تناول العلاج فيتم تناوله فور تذكره في نفس اليوم.

١٠- في حالة نســـيان تناول العلاج يوم كامل فيتم تناول جرعة اليوم التالي فقط وحذف جرعة اليوم الفائت (يتناول جرعة واحدة فقط).

١١- يمكن استعمال العقار من عمر سنتين فما فوق.

١٢- يتوقف المريض عن تناول العلاج عند نزول تركيز (الفرتين) أقل من (٥٠٠ نانوغرام/مل في الثلاسيميا الكبرى) و(٣٠٠ نانوغرام/مل في الثلاسيميا الوسطى).

١٣- احفظ العلاج في مكان آمن.

١٤- استشر الطبيب في حالة ظهور أيَّة أعراض جانبية.

زرع الخلايا الجذعية ونخاع العظم

زرع النخاع وزرع الخلايا الجذعية كلاهما له نفس الهدف وهو استبدال نسيج نخاع العظم (مصنع كريات الدم الحمراء) المصاب بخلل وراثي بنسيج جديد غير مصاب بخلل وراثي.

والفرق بين زراعة نخاع العظم وبين زراعة الخلايا الجذعية يكون في التقنية المستخدمة في كل من العمليتين.

أولاً زرع نخاع العظم: يكون بسحب نسيج نخاع العظم من المتبرع بواسطة إبرة سميكة خاصة تحفر العظم وتستخرج منه النخاع السليم ثم يتم تنقيته بتقنيات متطورة للحصول على الخلاصة ليتم زرقها في وريد المصاب.

ثانياً زرع الخلايا الجذعية: يتم تحفيز الخلايا الجذعية باستخدام دواء خاص لتحفيز نخاع العظم لإنتاج الخلايا الجذعية ليتم استخلاصها لاحقاً من مجرى الدم بواسطة تقنية متطورة لتنقية وفرز مكونات الدم بعدة جلسات لحين الوصول الى كمية الخلايا الجذعية اللازمة لزرعها للمريض بنفس الطريقة السابقة.

أفضل النتائج لنجاح زراعة النخاع تتطلب ثلاث مقومات أساسية وهي:

- صغر عمر المريض.
- عدم اصابة المريض بتليف الكبد.
- عدم وجود تراكم للحديد في الجسم.

ملاحظات حول عمليات زراعة النخاع أو الخلايا الجذعية

- هذه العمليات تجرى في المراكز المتقدمة فقط وكلفها عالية جداً.
- تتطلب وجود متبرع بنسبة مطابقة عالية جداً لضمان عدم تعرض النخاع للرفض أو الفشل لا سامح الله.
- لا تخلو من المخاطر لتضمنها عملية استهلاك نخاع العظم الأصلي للمريض والبقاء لفترة بدون مناعة لحين استزراع النخاع الجديد.
- ان نسبة الوفيات في أفضل المراكز لا تقل عن (٥%).
- ان متوسط عمر مريض فقر الدم البحري بدون هذه العمليات قد يصل الى (٦٠ عاماً) إذا كان ينقل الدم بشكل منتظم ويتناول العقاقير الطاردة للحديد.
- تتطلب العملية عند تكللها بالنجاح متابعة دورية في عيادات خاصة بمتابعة مرضى زرع النخاع وتلقي علاجات مقللة لرفض النخاع المزروع لمدة طويلة مع احتمال نشوء بعض المضاعفات التالية:
  - رفض الجسم للنخاع.
  - الإصابة بالعدوى الشديدة مثل الانتانات الدموية أو المعوية أو الفطريات العميقة.
  - قد يعمل النخاع المزروع ضد بعض خلايا الجسم الحيوية فيدمرها بما يعرف بـ (رفض جسم المضيف من قبل النخاع المزروع) والذي يتطلب المزيد من الادوية المضعفة للمناعة.

اللقاحات

عرفنا في الصفحات السابقة أن مرضى فقر الدم البحري يعانون من مشاكل صحية عديدة قد تؤثر سلباً على المناعة مثل رفع الطحال وبالتالي نفقد دوره في تنقية الدم من الأجسام الغريبة والبكتريا لذلك يكون مرضى فقر الدم البحري أكثر عرضة للعدوى والالتهابات.

لذلك يجب تعزيز مناعة المصاب بفقر الدم البحري من خلال استعمال اللقاحات الضرورية لمنع اكتساب العدوى بعدد من الأمراض الخطيرة ويكون ذلك حسب توجيه الطبيب وكما يلي:

- لقاح الرئويات يعطى بعمر سنتين ثم يكرر كل ٥ - ١٠ سنوات.
- لقاح السحايا حسب الجرعات في جدول اللقاحات العام.
- لقاح الإنفلونزا مرة واحدة في السنة.
- لقاح التهاب الكبد الفيروسي نوع B.

غذاء مرضى فقر الدم البحري

يتبادر كثيرا هذا السؤال: هل توجد نصائح بخصوص الطعام المناسب لمرضى فقر الدم البحري؟ فنقول نعم يجب معرفة المعلومات التالية بخصوص الطعام المناسب:

- **عدم تناول الأغذية الغنية بالحديد وخصوصا المرضى الذين يحتاجون الى نقل الدم بشكل متكرر وذلك باستبدال اللحوم الحمراء باللحوم البيضاء التي تحتوي كمية أقل من الحديد وتجنب تناول التمر وعصير الرمان والعسل الأسود.**
- **تناول حبوب القمح والشوفان والصويا يقلل من امتصاص الأمعاء للحديد وتقلل من عمل فيتامين C بالتالي تقلل من امتصاص الحديد.**
- **ينصح بشرب الشاي مع الوجبات الغذائية لتقليل امتصاص الحديد من الامعاء.**
- **يجب تجنب الفاصوليا والفول السوداني وصفار البيض والخضروات الورقية والسبانخ والفول والزبيب والشعير والنخالة الكاملة والسميد لاحتوائها على الحديد بنسبة عالية.**
- **يفضل تناول الحليب والألبان ومشتقاتها لتساعد على تجنب هشاشة العظام وتعويض نقص الكالسيوم.**
- **تقليل تناول الأغذية الحاوية على فيتامين (C) كالحمضيات لأنها تزيد من امتصاص الحديد.**
- **تجنب تناول الفيتامينات الحاوية على الحديد.**

التأقلم مع المرض

يمكن لمريض فقر الدم البحري أن يتأقلم مع المرض ويمارس حياته بمساعدة الأهل والأصدقاء وكذلك يستطيع التعلم في المدرسة والزواج أيضاً وذلك من خلال اتباع نظام حياتي خاص يتكون من اتباع إرشادات الطبيب والممارسات الصحيحة ونذكر هنا بعض النقاط باختصار:

١- تناول الغذاء الصحي وحمض الفوليك بشكل يومي.
٢- تعلم المعلومات المفيدة حول المرض لتجنب المضاعفات.
٣- ممارسة الرياضة الخفيفة والمتوسطة دون إنهاك أو ارهاق.
٤- الحفاظ على النظافة وعدم الاختلاط مع المصابين بأمراض معدية.
٥- الانضمام إلى مجموعات الدعم أو الجمعيات التي تضم المصابين بالمرض من اجل التآزر والاستفادة من تجارب المرضى الآخرين.
٦- الترويح عن النفس بممارسة الهوايات النافعة مثل المطالعة والرسم والزخرفة والاعمال اليدوية وغيرها.
٧- التحدث مع إدارة المدرسة والأساتذة حول المرض لغرض الحصول على تفهمهم ودعمهم للمريض في اكمال دراسته.

مرضى فقر الدم البحري والرياضة

هناك ثلاثة أنواع من الرياضة الخفيفة كالمشـي والمتوسطة كالمشـي السـريع والشـديدة كالركض. أن المريض بفقر الدم البحري يحتاج إلى بعض النشـاطات الرياضية التي تحسن النوم وتقلل من الشد العصبي وأمراض القلب.

المصابون بفقر الدم البحري يحتاجون أن يكون النشاط الرياضي يعادل ١٠٠٠٠ خطوة يومياً للكبار أما الأطفال فالبنات ١٢٠٠٠خطوة والأولاد ١٥٠٠٠خطوة يومياً لأن النشاط الرياضي يزيد من قوة العضلات ونمو العظام.

أما إذا كان المريض يعاني من ارتفاع نسـبة الحديد في الجسـم فيكون التعامل مع الحالة حسـب رأي الطبيب المختص حيث يختلف من شـخص لآخر لكن بصـورة عامة فإنه مسموح له بالنشاطات الخفيفة والمتوسطة.

متى يجب على مريض فقر الدم البحري أن يراجع الطبيب؟

مراجعة الطبيب أو المستشفى تكون ضرورية في الحالات التالية:

- عند الشحوب والحاجة لنقل الدم.
- عندما يعاني المريض من ألم في صدره فقد يكون ذلك بسبب عدم انتظام ضربات القلب أو عجز القلب بسبب ارتفاع نسبة الحديد أو نتيجة الخثرة الرئوية.
- عند حصـول ألم شـديد في البطن فقد يكون ناجماً عن الالتهابات أو وجود خثرة ناتجة عن التهابات العقد الليمفاوية.
- عند ارتفاع درجة الحرارة دون سـبب واضـح عند المرضى الذين تم رفع الطحال لهم وذلك يعرضهم لخطر تسمم الدم الجرثومي.
- عندما يعاني المريض من ألم حاد في الظهر مع وجود علامات عصـبية مثل عدم القدرة على التبول أو فقدان السيطرة على عملية التغوط.

ماذا تتوقع من طبيبك عند مراجعتك له؟

سيوّجه لك الطبيب عدداً من الأسئلة ويجري بعض الفحوصات مثل:

١- سيسأل عن عدد مرات نقل الدم والمضاعفات التي تعرضت لها.

٢- سيجري لك فحصاً سريرياً.

٣- سيجري لك فحص الدم الشامل.

٤- سيجري لك فحص نسبة الحديد كل ثلاثة أشهر بعد استلام الدم للمرة العاشرة أو بعد إكمال سنة من استلام الدم بشكل منتظم.

٥- سيجري لك فحص الكشف عن التهاب الكبد الفيروسي وفيروس العوز المناعي كل ٦ أشهر للتأكد من عدم اصابتك بها.

٦- سيجري فحص الايكو للقلب مرة واحدة سنوياً للتأكد من سلامته.

٧- سيجري لك فحص السونار للبطن للتحري عن حصى المرارة وحجم الطحال وحالة الكلى في كل سنة مرة واحدة.

٨- سيجري لك فحص السكر التراكمي في الدم بعد مرور ثلاث سنوات من نقل الدم ومن ثم بشكل سنوي للتأكد من خلوك من السكري.

٩- سيجري لك فحص بعض الفحوصات الهرمونية للتأكد من سلامة عمل الغدد الصماء بعد ثلاث سنوات من بدء نقل الدم أو عند ظهور أعراض تتطلب ذلك.

١٠- سيجري لك فحص نسبة الحديد في القلب عن طريق جهاز الرنين وذلك بعد (٨ - ١٠ سنوات) من بدء نقل الدم أو عند وجود علامات ازدياد نسبة الحديد في القلب.

ماذا يتوقع منك طبيبك عند زيارتك له؟

يتوقع الطبيب من مريضه مجموعة أمور مثل:

١- تعاون المريض التام والتزامه بالموعد المحدد له والدور الذي يعطى له للدخول للطبيب وذلك لتلافي الزخم ومن أجل ضمان دور جميع المراجعين.
٢- أن يكون المريض ملتزماً بالإرشادات والنصائح التي أوصى بها الطبيب.
٣- معرفة المريض للمعلومات الأساسية عن مرضه.
٤- أن يعرف المريض كيف يتفادى التعرض للمضاعفات.
٥- أن يعرف المريض كيف يستعمل الأدوية المخصصة له من قبل الطبيب من ناحية كيفية الاستعمال والجرع المخصصة وأوقاتها.
٦- أن يعرف المريض العلامات الخطرة التي يتوجب عليه عند حدوثها مراجعة المستشفى.
٧- أن يعرف تاريخه المرضي مثل التشخيص الدقيق لمرضه وتاريخ التشخيص وتاريخ حصول المضاعفات إن وجدت.
٨- أن يكون المريض ملتزماً بجدول اللقاحات التي تقيه الأمراض الخطيرة.
٩- أن يحافظ المريض على نظامه الغذائي ولياقته البدنية ونظافته.

هل يستطيع مرضى فقر الدم البحري الصوم؟

لا توجد إجابة جازمة نستطيع تعميمها على كل المرضى فالمرض يتفاوت في شدته وحدته بين مريض وآخر بل إنه المريض نفسه قد تتفاوت حالته من حين لآخر.

لذلك المريض وحده أقدر على الاجابة عن هذا السؤال وهو يستطيع ان يحدد مقدار تحمله وقدرته على التمكن من الصوم وعليه أن يعرف أن الله رحيم بعباده ولا يكلف الله نفساً إلا وسعها فلا يجهد نفسه إن لم يكن قادراً على الصيام.

إذا قرر المصاب بفقر الدم البحري الصيام فيجب مراعاة التالي:

١) الاسراع في الفطور والتأخير في السحور حتى قبيل الفجر.

٢) الحرص على شرب الماء والعصائر والشوربة في وجبة الفطور.

٣) تناول الأغذية التي تناسب حالته كما ذكرنا في فقرة التغذية.

٤) التقليل من تناول السكريات والموالح.

٥) أخذ قسط كافٍ من النوم والراحة في النهار والليل وعدم السهر.

مرضى فقر الدم البحري والعمليات الجراحية

إضافة للظروف الخاصة بالمريض والتي قد تستدعي تداخلاً جراحياً مثل (رفع الطحال أو استئصال المرارة وغيرها) فالمريض كأي إنسان آخر معرّض لإجراء عمليات جراحية طارئة أو باردة فماهي النقاط التي يجب الانتباه لها:

١- احتمال نقص الأوكسجين عند التخدير العام.

٢- احتمال فقدان بعض الدم.

٣- احتمال تعرض المريض إلى الالتهابات الموضعية أو الرئوية.

٤- أكثر عرضة لتكوّن خثرة الدم وبالأخص بعد إجراء عملية رفع الطحال.

لذلك على المريض استشارة طبيبه المختص بأمراض الدم قبل إجراء العملية الجراحية أو أي تداخل يحتاج التخدير العام وذلك لغرض:

- **التأكد من أن نسبة الدم كافية للتعرض للتخدير أو لاحتمال حدوث نزيف والمطلوب ألَّا تقل نسبة الدم للأطفال عن ١٠ غم/ ديسيلتر وقد يلجأ الطبيب إلى نقل الدم للمريض.**
- **يقوم الطبيب المختص بإجراء تقييم شامل للمريض للتأكد من تحمله للتخدير أو التداخل الجراحي.**
- **إجراء فحص القلب سريريا أو بواسطة الايكو مع استعراض الموقف التلقيحي.**
- **إجراء فحص للتأكد من خلو المريض من الإصابة بالأمراض الفايروسية لضمان سلامة الطاقم الطبي والأدوات وضمان عدم انتقال العدوى إلى مرضى آخرين.**
- **يتم إكمال اللقاحات قبل أسبوعين من اجراء العملية أو شهر بعد إجراء العملية عند عدم تمكن المريض من اكمال اللقاح قبل العملية.**
- **يتم إعطاء المضادات الحيوية بعد إجراء رفع الطحال لمدة سنتين من العملية.**
- **يفضل إجراء عملية رفع الطحال بعد إكمال ٥ سنوات وبعض البحوث تذكر أنه من الممكن إجراؤها بعد ٣ سنوات للحاجة الماسة.**
- **مراقبة عدد الأقراص الدموية حيث أن ارتفاع الأقراص الدموية أكثر من ١٠٠٠٠٠٠ بعد ٦ أشهر يستوجب إعطاء مضاد الخثرة مثل الأسبرين.**
- **في العمليات التي تستوجب الرقود لمدة طويلة قد يستوجب إعطاء مضاد الخثرة بعد العملية.**
- **المريض الذي سبق له رفع الطحال يكون معرض لخطر العدوى لذلك يحتاج الى تناول علاج الاموكسيسيلين أو الكلنداميسين قبل أية عملية جراحية بساعة واحدة لمنع خطر العدوى.**

فقر الدم البحري والحمل

يمكن للمرأة المصابة بفقر الدم البحري (الثلاسيميا الصغرى أو الوسطى) الحمل بشكل طبيعي ولكن المرأة المصابة بالثلاسيميا الكبرى تكون معرضة للعديد من المخاطر وعموماً في كل الحالات أعلاه عليها الرجوع للطبيب قبل التخطيط للحمل بفترة زمنية كافية، لتخطي مرحلة الحمل بأقل عدد ممكن من المضاعفات.

كما أنه من الضروري معرفة ما إذا كان الزوج حاملاً للمرض أم لا لمعرفة مدى عرضة الجنين للإصابة بالمرض.

ويجب أخذ العديد من الاحتياطات قبل الحمل وأثناءه وبعده مثل:

١- يجب إجراء عدد من الفحوصات قبل الحمل وكذلك بشكل دوري شهريا أو أسبوعيا حسب حالة الحامل.

٢- يجب تناول حمض الفوليك (٥ ملي غرام) يوميًا طوال فترة الحمل.

٣- في فترة الحمل تزداد الحاجة لنقل الدم نتيجة لنمو الجنين ونحتاج إلى فحص نسبة الدم كل أسبوعين.

٤- تفضل الولادة القيصرية لخسارة كمية أقل من الدم.

٥- يجب وقف تناول العقاقير الطاردة للحديد كونها تؤثر على الحمل.

٦- الحوامل المصابات بفقر الدم البحري أكثر عرضة لإنجاب أطفال خدج أو منخفضي الوزن عند الولادة نتيجة نقص الأوكسجين.

٧- إذا كانت الحامل مصابة بفقر الدم البحري (الثلاسيميا الصغرى) يتم فحص نسبة الحديد.

معلومات مغلوطة

توجد العديد من المعلومات المغلوطة حول مرض فقر الدم البحري مثل:

١) المعلومة المغلوطة: فقر الدم البحري ينجم عن زواج الأقارب فقط.
الحقيقة: هذه المعلومة غير صحيحة فقد ينتج أيضاً عن زواج غير الأقارب إذا كان الزوجان يحملان صفة فقر الدم البحري حتى وإن كانا من غير الأقارب.

٢) المعلومة المغلوطة: الزبيب مفيد لفقر الدم البحري.
الحقيقة: هذه المعلومة غير صحيحة لأن الزبيب غني بالحديد وتناوله بكثرة يضر بمرضى فقر الدم البحري لأنه يسبب تراكم الحديد في الجسم.

٣) المعلومة المغلوطة: ذرية المصاب بفقر الدم البحري سيصابون كلهم بالمرض.
الحقيقة: إذا كانت الزوجة أو الزوج سليماً فسيكون جميع الأطفال حاملين للمرض فقط وليس مصابين.

٤) المعلومة المغلوطة: شرب الشاي يقلل الحديد المتراكم في الجسم.
الحقيقة: إن شرب الشاي يقلل من امتصاص الأمعاء للحديد فيمنع زيادة تركيزه في الجسم ولكن لا يقلل من الحديد المخزون في الجسم.

٥) المعلومة المغلوطة: حامل صفة البحري لا يصاب بفقر دم ناجم عن نقص الحديد ولا يجوز إعطاؤه علاج الحديد.
الحقيقة: من الممكن اصابته بنقص الحديد كأي فرد عادي وعلاجه يكون بتناول علاجات محتوية على الحديد إذا قرر الطبيب ذلك.

أسئلة شائعة حول فقر الدم البحري

س: هل إن المصابين بهذا المرض يمنعون من الزواج؟

ج: كلا ولكن كي نمنع إصابة الأبناء بهذا المرض يجب عمل الفحوصات الضـــرورية قبل الزواج لمعرفة أي من الزوجين مصاب أو حامل للمرض وهذه بعض القواعد:

- **كلا الزوجين سليمان = جميع الأطفال سليمون**
- **أحدهما سليم والأخر مصاب = جميع الأطفال سليمون لكنهم حاملون للمرض.**
- **كلا الزوجين مصابان = جميع الأطفال مصابون**
- **أحدهما مصاب والأخر حامل للمرض = احتمال الإصابة هو ٥٠٪ في كل حمل.**
- **أحد الزوجين سـليم والأخر حامل للمرض = احتمال الإصـابة هو صـفر ولكن قد يكون حاملاً للصفة بنسبة احتمال ٢٥٪ في كل حمل.**
- **كلاهما حامل للصفة = احتمال الإصابة يكون ٢٥٪ في كل حمل.**

س: هل توجد علاقة بين فقر الدم البحري وتشوه الاسنان؟

ج: بسـبب زيادة نسـبة الحديد في الجسـم يتعرض المريض إلى تشـوهات في شـكل الأسنان قد يحتاج إلى تقويمها.

س: هل يعالج فقر الدم البحري بمقويات تحتوي على الحديد؟

ج: كلا هذا يضر المريض.

س: هل من الممكن ان يتطور مرض فقر الدم من حامل للصفة إلى مريض مصاب؟

ج: كلا فذلك غير ممكن بتاتاً.

س: هل يمكن الشفاء من فقر الدم البحري؟ هل هناك علاج نهائي؟
ج: لغاية الان لا يوجد علاج شـــافٍ لفقر الدم البحري لكن هناك محاولات وبحوث لزرع الخلايا الجذعية وبعض العلاجات الجينية التي تقلل من الحاجة الى نقل الدم ولكنها مازالت قيد البحث والدراســة وتتطلب عدة ســنوات من التجارب للتأكد من امانها.

س: هل من الممكن تشخيص مرض فقر الدم البحري قبل الولادة؟
ج: نعم يمكن تشــخيصــه عند الجنين قبل ولادته عن طريق أخذ عينة من الســائل المحيط بالجنين في رحم الام (بزل الســائل الامنيوسي) أو من خلايا المشــيمة وإجراء تحليل (دي أن أي).

س: هل تناول حمض الفوليك بكميات كبيرة تساهم في زيادة تركيز الدم؟
ج: تناول حمض الفوليك بجرعة مليغرام واحد يوميا غالبا تكون كافية لحاجة الجسم لبناء كريات دم حمراء جديدة أما تناول جرع زائدة لا فائدة منه.

س: هل يستطيع مرضى فقر الدم البحري ممارسة الرياضة؟
ج: نعم يمكن ممارسة الرياضة الخفيفة والمتوسطة لكن دون إفراط.

س: هل بالإمكان استعمال عقار الديفيروكسامين من قبل الحوامل؟
ج: كلا لا ينصح بتناوله من قبل الحوامل.

س: هل من الممكن حل عقار الديفيرازيروكس بغير الماء؟
ج: نعم يمكن حله بعصير البرتقال أو التفاح الطبيعيين وليس العصائر الصناعية.

س: هل يجب وقف تناول علاج الديفيروكسامين أو الديفيرازيروكس خلال الإصابة بكوفيد ١٩؟
ج: إذا كان المريض يعاني من أعراض بسيطة فلا ينصح بقطع الديفيروكسامين أو الديفيرازيروكس أما إذا كان المريض يعاني من أعراض متوسطة أو شديدة فينصح بقطع العلاج في هذه الحالة مع استشارة طبيب أمراض الدم.

س: ما هو الفرق بين الدم المفصول والمغسول عن الدم العادي؟
ج: الدم العادي يحتوي على جميع مكونات الدم أما الدم المفصول فهو يحتوي على كريات الدم فقط بعد إزالة البلازما منه أما الدم المغسول فهو دم مفصول وتم غسله بالمحاليل الملحية المتعادلة لغرض إزالة بقايا البلازما منه.

الفصل الثالث

الأمراض النزفية

تخثر الدم

إن محافظة الدم على سيولته داخل الأوعية الدموية أمر مهم جداً لأن تخثره يؤدي إلى انسداد الأوعية الدموية وبالتالي موت الأنسجة والأعضاء التي تزودها تلك الأوعية بالدم قبل انسدادها، لذلك فإن نظام منع النزف والحفاظ على الدم من الفقدان عملية مهمة جداً في إنقاذ حياة الإنسان.

فعند حصول جرح أو شدة خارجية على الجسم يبدأ الجسم في اتخاذ التدابير اللازمة لمنع النزيف والتي تعتمد على ثلاث وسائل أساسية حسب شدته وهي:

١- انقباض الأوعية الدموية:

حيث تنقبض العضلات الملساء الموجودة في جدران الأوعية الدموية لتقوم بغلق الوعاء الدموي الممزق لمنع خروج الدم.

٢- تجمع الصفيحات الدموية:

تتجمع الصفيحات الدموية وتلتصق ببعضها البعض وبجدران الوعاء الممزق لتمنع خروج الدم حيث تكون هذه العملية كافية للجروح البسيطة.

٣- تخثر الدم:

حيث يتحول الدم من سائل لزج الى خثرة صلبة ومرنة ملتصقة بقوة بالأنسجة الممزقة لتمنع النزف، وهذه الخثرة تنتج عن عمليات متعددة ومعقدة جداً لمركبات تتفاعل فيما بينها بشكل متناغم عند حدوث الجرح فقط.

كيف يحصل تخثر الدم؟

يحصـل تخثر الدم عند حصـول تمزق كبير في الأوعية الدموية وتبدأ سـلسـلتان (طريقـان)من التفـاعلات الحيويـة لصـــنع خثرة الـدم في مكان التمزق لمنع النزيف نذكرها باختصار وتبسيط شديد للقارئ الكريم:

أولاً الطريق الداخلي:

١. بروتين الكولاجين الناتج عن تمزق الأوعية الدموية سـيحفز الصـفيحات الدموية لتفعيل عامل التخثر الثاني عشر.
٢. العامل الثاني عشر المُفعّل بدوره سَيُفَعّل العامل الحادي عشر.
٣. العامل الحادي عشر المُفعّل بدوره سَيُفَعّل العامل التاسع.
٤. العامل التاسع المُفعّل يسانده العامل الثامن يفعّلان العامل العاشر.

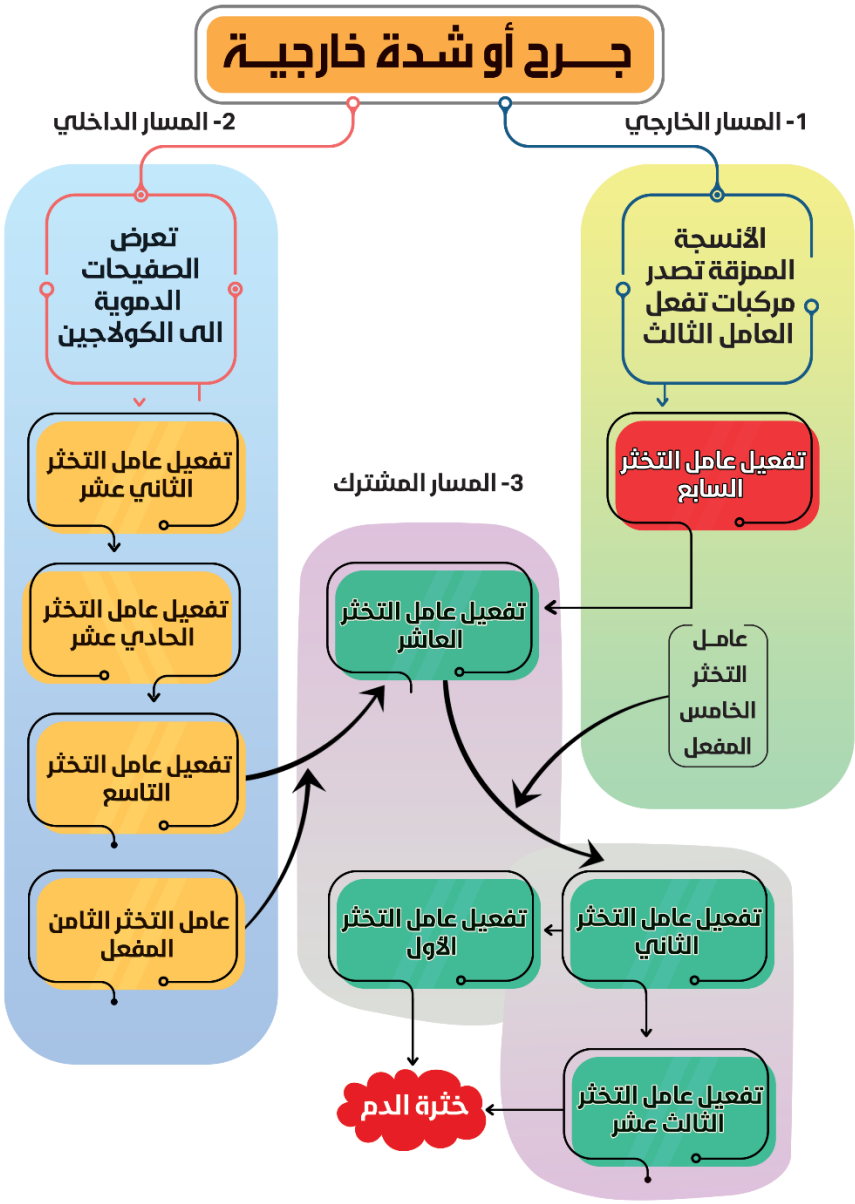
ثانياً الطريق الخارجي:

١. تمزق الأنسجة يحرر مركباً كيميائياً يُفَعّل العامل الثالث.
٢. العامل الثالث المُفعّل بدوره سَيُفَعّل العامل السابع.
٣. العامل السابع المُفعّل بدوره سَيُفَعّل العامل العاشر.

ثالثاً الطريق المشترك:

١. العامل العاشر المُفعّل بدوره سَيُفَعّل العامل الثاني.
٢. العامل الثاني المُفعّل سَيُفَعّل العامل الأول والعامل الثالث عشر.
٣. العامل الأول المُفعّل وهو "الفايبرين" يكوّن شـــبكة متداخلة من الألياف التي تحشر كريات الدم فيها فيتصلب الدم ويتوقف النزيف.

لذلك فقدان أو نقص أي عامل يؤدي الى فشـل تخثر الدم وحصـول النزف لأبسـط الجروح.



مخطط يوضح بشكل مختصر
عملية تخثر الدم عند حصول جرح

الهيموفيليا

الهيموفيليا مرض نزفي وراثي يصيب الذكور ناجم عن خلل في المورثات الموجودة في الكروموسوم X المسؤولة عن تصنيع أحد عوامل التخثر وتقسم الهيموفيليا إلى ثلاثة أنواع:

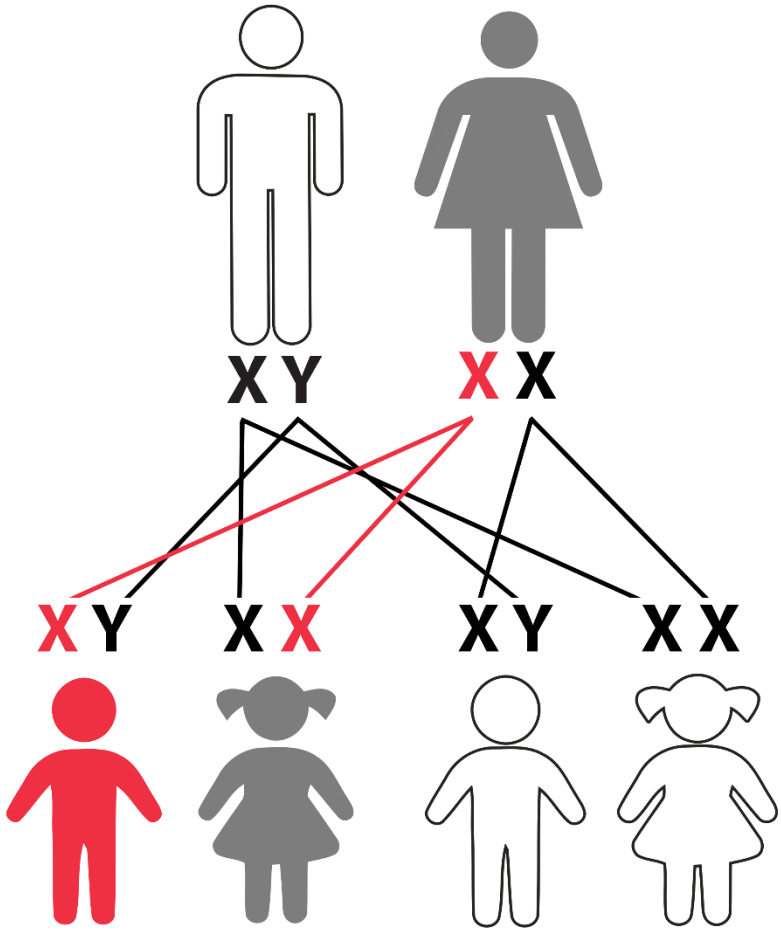
- **هيموفيليا A عند نقص العامل الثامن (٨٠٪ من حالات الهيموفيليا).**
- **هيموفيليا B عند نقص العامل التاسع.**
- **هيموفيليا C عند نقص العامل الحادي عشر.**

يبلغ عدد المصابين بالهيموفيليا في العالم نصف مليون مصاب تقريباً حيث يولد طفل واحد مصاب بالهيموفيليا من بين كل عشرة آلاف ولادة.

ثلث الحالات تقريبا ناتجة عن طفرات وراثية تلقائية حيث لا يعاني الوالدان من المرض ولا يحملان مورثاته.

لأن المورثات المسؤولة عن إنتاج عوامل التخثر المتضررة تقع في كروموسوم X فإن الذكور يصابون في هذا المرض لأنهم يحملون كروموسوم X واحد فقط بينما الاناث يحملن كروموسومين اثنين من نوع X فيصبحن حاملات للمرض فقط.

أي إن الأم الحاملة للمرض يكون احتمال إصابة أولادها الذكور بالمرض (٥٠٪) في كل حمل واحتمال أن تكون بناتها حاملات للمرض (٥٠٪) في كل حمل، أما الأب المصاب بالمرض فيكون جميع أولاده الذكور سالمين وجميع بناته حاملات للمرض.

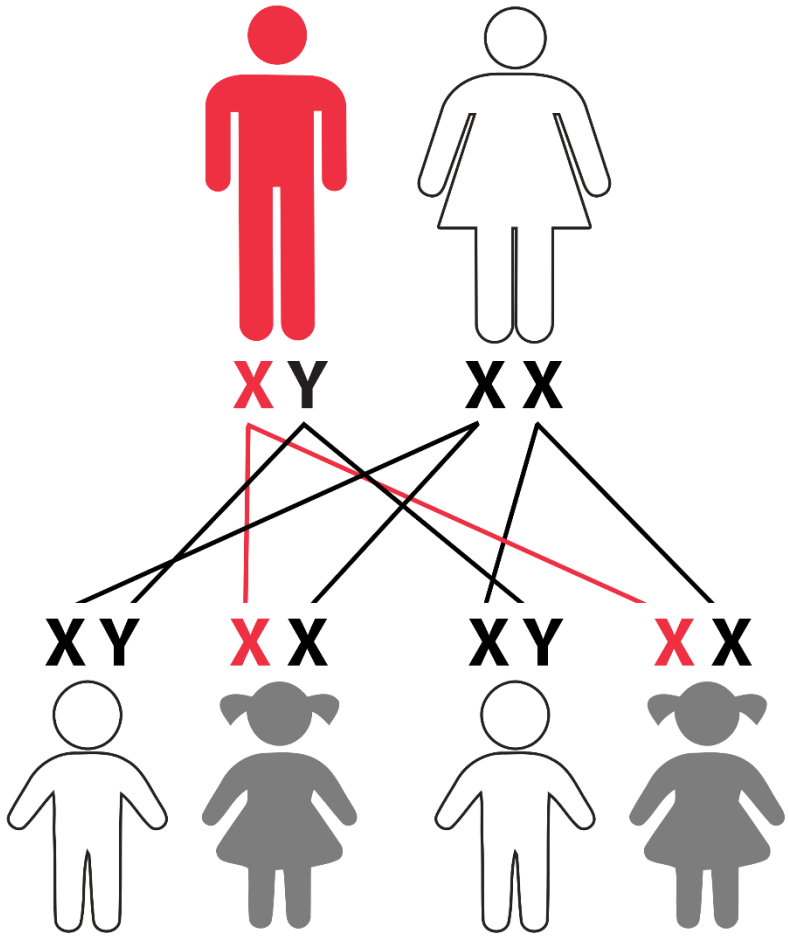


احتمال انتقال الهيموفيليا عندما تكون الأم حاملة للمرض

اللون الأحمر مصاب

اللون الأبيض سليم

اللون الرمادي حامل للمرض



احتمال انتقال الهيموفيليا عندما يكون الأب مصاباً

اللون الأحمر مصاب

اللون الأبيض سليم

اللون الرمادي حامل للمرض

أعراض الهيموفيليا

الطفل المصاب بالهيموفيليا الشديدة عادة لا تظهر عليه أعراض النزف حتى يبدأ في المشي أو الجري أو الختان فيتعرّض حينها للسقوط فتظهر علامات النزف عليه أما المرضى الذين يعانون من الهيموفيليا الخفيفة فقد يعانون من النزيف فقط عند التعرض لجرح أو عملية جراحية.

ويحدث معظم النزيف داخلياً في المفاصل أو العضلات وقد تكون بعض حالات النزيف مهددة للحياة وتتطلب علاجاً فورياً.

إذا كانت نسبة العامل أقل من ١ ٪ من نسبته الطبيعية في الجسم فيعد المرض شديداً ويحدث النزف تلقائياً.

وإذا كانت نسبة العامل ١-٥ ٪ يعد المرض متوسط الشدة.

وإذا كانت نسبة العامل أكثر من ٥ ٪ يعد المرض بسيطاً والنزف التلقائي يكون نادر الحدوث.

تشخيص الهيموفيليا

يتم التشخيص بقياس مستوى عامل التخثر في الدم.

ولغرض منع انتقال المرض إلى الأبناء يتم إجراء الاختبارات والتشخيص قبل الولادة للجنين من الأسرة التي لديها مصاب بالهيموفيليا إذا رغبت الأسرة في التشخيص قبل الولادة ويساعد ذلك الأسرة على الاستعداد للولادة ومن الأفضل تجنب الولادة المساعدة (استعمال السحب أو الملقط في الولادة) إذا كان الجنين مصاباً.

علاج الهيموفيليا

العلاج يستهدف منع النزف وإيقافه بأسرع وقت ممكن حيث قد يشعر المرضى بأعراض النزف قبل ظهور العلامات الجسدية وغالباً يوصف بأنه إحساس بالوخز.

يجب إجراء تقييم لتحديد موقع النزيف إن لم يكن واضحاً بالمشاهدة فقد تكون نوبات النزف الشديدة مهددة للحياة، خاصة في الرأس والرقبة والصدر والجهاز الهضمي، فيجب بدء العلاج بتعويض العامل المفقود على الفور قبل الانتهاء من التقييم.

الأولى هو تجنب الإصابات والجروح قدر الإمكان أما الأدوية فهي:

١. **عامل التخثر المفقود (الثامن أو التاسع أو الحادي عشر حسب نوع الهيموفيليا): ويعطى للوقاية وللعلاج وفي حال عدم توفره نستعمل الراسب الثلجي أو البلازما الطازجة المجمدة.**
٢. **عقار الديزموبريسين: يستعمل عند عدم توفر العامل الثامن حيث يعمل على رفع مستوى العامل الثامن في الدم بمقدار (٣-٦ أضعاف) للسيطرة على النزيف لدى مرضى الهيموفيليا الخفيفة والمتوسطة.**
٣. **البراسيتامول: يستعمل كمسكن آمن أما الآلام الشديدة فيستعمل الترامادول ويجب تجنب المسكنات غير الستيرويدية.**
٤. **حمض الترانيكساميك وحمض أمينوكابرويك: كعلاج ساند لوقف نزف الغشاء المخاطي وبعد قلع الأسنان.**
٥. **العلاج الساند: مثل استعمال الجبيرة والراحة والثلج والضغط على موضع النزف ورفع الطرف لوقف النزف في العضلات والمفاصل ويعتبر العلاج الطبيعي وإعادة التأهيل مهماً جداً للتعافي بعد النزيف العضلي الهيكلي.**

علاج الألم عند مرضى الهيموفيليا

الآلام الحادة والمزمنة بسبب النزف شائعة عند مرضى الهيموفيليا لذلك تحديد سبب الألم ضروري لتحديد العلاج.

- **للأطفال الصغار من المفيد استخدام رذاذ أو مرهم المخدر الموضعي في موضع القسطرة الوريدية.**
- **الألم الناجم عن نزيف المفاصل أو العضلات فيعالج بإعطاء مُرَكّزات عامل التخثر بأسرع ما يمكن لوقف النزيف ويحتاج المريض إلى أدوية إضافية للسيطرة على الألم كالبراسيتامول فإن لم يستجب الألم نستعمل مثبطات COX-2 أو الكودايين.**
- **إذا لم يستجب الألم للعلاجات أعلاه نستعمل عقار الترامادول وأخيراً المورفين للحالات الشديدة التي لم تستجب لبقية الأدوية.**
- **توجد تدابير أخرى كالكمادات الباردة، التثبيت، الجبائر، والعكازات.**
- **الألم المزمن الناجم عن تشوه المفاصل نتيجة تكرار النزيف فيشمل العلاج التدريب الوظيفي، والمسكنات العلاجية المذكورة أعلاه كافية ويكون لمثبطات COX-2 دور أكبر في هذه الحالة ويجب تجنب مضادات الالتهاب غير الستيرويدية الأخرى وعندما يكون الألم معانداً يمكن استشارة طبيب جراحة العظام أو طبيب متخصص في علاج الألم.**

العلاج الوقائي للهيموفيليا

المرضى وخصوصاً الذين يعانون من نزيف متكرر، خاصة في المفاصل ينصح باستعمال العلاج الوقائي بالحقن الوريدي لمُرَّكَز عامل التخثر لمدة أربعة إلى ثمانية أسابيع بالتزامن مع العلاج الطبيعي للمفاصل.

العلاج الوقائي بالحقن الوريدي لمُرَّكَز العامل يستعمل في بعض البلدان لمنع حدوث النزف في الحالات الشديدة والمتوسطة من الهيموفيليا والغاية من ذلك هي الحفاظ على وظيفة العضلات والعظام طبيعية.

تكون جرعة العلاج الوقائي ١٥-٣٠ وحدة دولية/كغم ٣ مرات أسبوعياً للمصابين بالهيموفيليا A ومرتين أسبوعياً للمصابين بالهيموفيليا B.

الأطفال الصغار جداً المصابون بالهيموفيليا الشديدة يمكن بدء العلاج الوقائي مرة واحدة في الأسبوع وثم زيادته تدريجياً اعتماداً على تكرار النزف والقدرة على الوصول إلى الوريد، ويفضل إعطاء الجرعة عند الصباح لتغطي فترات النشاط كما يُنصح بأخذ جرعة قبل الانخراط في أنشطة ذات مخاطر أعلى للإصابة.

عند توفر عامل التخثر يسمح بإعطاء العلاج في المنزل فيكون استعماله عند حدوث إصابة بشكل سريع فيقلل من الألم والخلل الوظيفي أو العجز طويل الأمد وانخفاض الحاجة لدخول المستشفى وقلة حدوث المضاعفات ويسمح العلاج المنزلي بتحسن نوعية الحياة لتشمل حرية أكبر في السفر والمشاركة في الأنشطة البدنية وتغيب أقل واستقرار وظيفي أكبر. ويجب ألا يبدأ العلاج المنزلي إلا بعد التعليم والتدريب المناسبين.

الهيموفيليا والعناية بالأسنان

نظافة الفم ضرورية جداً للوقاية من أمراض اللثة وتسوس الأسنان والتي تؤدي لنزيف اللثة ويجب إجراء فحوصات الأسنان دورياً منذ بداية ظهور الأسنان اللبنية حيث يجب تنظيف الأسنان مرتين في اليوم بفرشاة متوسطة الملمس لإزالة الرواسب باستخدام معجون الأسنان المحتوي على الفلورايد واستخدام خيط تنظيف الأسنان أو فرش ما بين الأسنان.

يجب إجراء تقييم لتقويم الاسنان لجميع المرضى بعمر (٤ - ١٠سنة) للتأكد من عدم وجود مشاكل اكتظاظ الاسنان والذي يمكن أن تؤدي إلى أمراض اللثة إذا تركت دون علاج لذلك فإن التنسيق بين طبيب الأسنان وفريق الهيموفيليا ضروري لتوفير رعاية جيدة للأسنان.

يمكن إجراء العلاج بأمان تحت التخدير الموضعي عندما يكون عامل التخثر في الدم بنسبة (٢٠-٤٠ ٪) وغالباً يستخدم حمض الترانيكساميك أو حمض إبسيلون أمينوكابرويك بعد انهاء طبيب الاسنان لعمله.

المضادات الحيوية تعطى عن طريق الفم فقط إذا كانت ضرورية ويمكن أيضاً استخدام السليلوز المؤكسد وغراء الفيبرين لوقف النزف.

يُنصح المريض بعد قلع السن بتجنب الأطعمة والمشروبات الساخنة كما يجب تجنب التدخين لأنه يؤخر الشفاء. كما يُنصح بالغرغرة بالماء المالح الدافئ (ملعقة ملح صغيرة في قدح ماء دافئ لـ ٥-٧ أيام) كما يجب إبلاغ أخصائي أمراض الدم وطبيب الأسنان على الفور عند حدوث نزف مطول أو صعوبة في التحدث أو البلع أو التنفس بعد معالجة الأسنان.

الهيموفيليا والمثبطات

المثبط هو الأجسام المضادة التي يولدها جسم المصاب بالهيموفيليا والتي تدمر عامل التخثر الذي يتم حقنه في الجسم لتعويض النقص في عامل التخثر وبالتالي تمنع الاستفادة من العلاج بحقن عامل التخثر ويجعل النزيف أكثر صعوبة في العلاج.

عادة (٣٠٪) من المصابين بالهيموفيليا A الشديدة يعانون من المثبطات بينما الهيموفيليا الخفيفة والمتوسطة (١٠٪) فقط يعانون من المثبطات. يمكن للأشخاص الذين يعانون من اضطرابات نزفية أخرى أن يعانوا من ظهور المثبطات.

توجد عوامل عديدة تزيد نسبة ظهور المثبطات مثل شدة اضطراب النزيف، العرق، التاريخ العائلي للمثبطات، وعدد الأيام التي استلم فيها مُركز عامل التخثر.

عادة تتطور المثبطات في أول خمسين يومًا من العلاج لذلك الأشخاص المصابون بالهيموفيليا الشديدة يكتسبون المثبطات أثناء الطفولة عادة، بينما يميل الأشخاص الذين يعانون من حالات خفيفة أو متوسطة إلى اكتسابها لاحقاً.

يتم التعامل مع المثبطات بتحريض التحمل المناعي وإذا لم تستجب لذلك فقد يلزم النظر في خيارات العلاج الأخرى كاستعمال العامل السابع أو مُرَكّز البروثرومبين.

التأقلم مع الهيموفيليا

المصاب بالهيموفيليا يمكن أن يعيش حياة طبيعية إذا أحسن التعامل مع مرضه واتبع الارشادات الصحية ونذكر هنا بعض النصائح المهمة:

١- يجب أن يحمل المريض معه بطاقة تعريفية يسهل الوصول إليها يذكر فيها التشخيص وشدة المرض وحالة المثبط، ونوع العلاج المستخدم وجرعته لعلاج النزيف الحاد والمتوسط والخفيف ومعلومات الاتصال بالطبيب المعالج.

٢- يجب تجنب الأدوية التي تؤثر على وظيفة الصفائح الدموية والعقاقير المسكنة غير الستيرويدية (NSAIDs) مثل الاسبرين والبروفين والفولتارين باستثناء بعض مثبطات COX-2 المحددة.

٣- نظافة الفم والأسنان للوقاية من أمراض الأسنان وتسوسها مهم جداً لأنها قد تؤدي إلى نزيف اللثة.

٤- يجب على المريض معرفة تفاصيل مرضه والمضاعفات الشائعة والإسعافات الأولية وحساب الجرعة وتحضير وتخزين وإدارة مُرَكّز عامل التخثر وتقنيات التعقيم وإجراء بزل الوريد والتخزين السليم والتخلص من الإبر والأدوات الحادة والتعامل مع انسكابات الدم.

٥- يجب على المريض تجنب الأنشطة التي قد تسبب جرحاً أو صدمة مثل الرياضة عالية الاحتكاك والاصطدام مثل كرة القدم والملاكمة والمصارعة وكذلك الأنشطة عالية السرعة مثل ركوب الدراجات النارية بسبب احتمالية حدوث إصابات تهدد الحياة.

٦- يجب تشجيع التمارين والرياضة المنتظمة غير الاحتكاكية مثل السباحة والريشة والتجديف وتنس الطاولة لتحفيز النمو الحركي الطبيعي لتقوية العضلات والعظام وتحسين اللياقة البدنية.

٧- المرضى الذين يعانون من اختلال وظيفي عضلي هيكلي كبير نتيجة تكرار نزف المفاصل أو العضلات يجب عليهم ممارسة أنشطة حمل الوزن التي تعزز النمو والحفاظ على كثافة عظام جيدة بالمقدار الذي تسمح به صحة المفاصل لديهم وبإشراف طبيب المفاصل.

٨- لا مانع من أخذ اللقاحات تحت الجلد بدلاً من اللقاح داخل العضلات أو داخل الجلد مالم تسبقها جرعة عامل التخثر.

٩- على المريض التشاور مع أخصائي المفاصل والعظام قبل المشاركة في الأنشطة البدنية لمناقشة مدى مناسبتها لحالته ومعدات الحماية والوقاية المطلوبة (مثل الدروع الواقية للركبة) قبل بدء النشاط وهذا مهم بشكل خاص إذا كان المريض يعاني من أية مشكلة في المفاصل.

١٠- يجب على المرضى أو ذويهم الاحتفاظ بسجلات النزف الورقية أو الإلكترونية التي تتضمن تاريخ النزف وموقعه والجرعة وعدد المنتجات المستخدمة والتأثيرات الضارة.

١١- يمكن أن تبدأ العلاجات المنزلية مع الأطفال الصغار عن طريق تدريب الأهل ويمكن للأطفال الأكبر سناً والمراهقين تعلم العناية الذاتية لأنفسهم بدعم من أسرهم.

١٢- توفير بيئة آمنة للطفل مثل تغليف الزوايا الحادة وتغطية الأرض بمفارش الاسفنج لتقليل شدة الإصابات.

١٣- ينصح مرضى الهيموفيليا بتناول فيتامين D والكالسيوم وممارسة الرياضة لمنع حصول هشاشة العظام وانخفاض كثافة المعادن في العظام بسبب تقييد حركة المفاصل نتيجة النزف المتكرر في المفصل وفقدان حركة المفاصل وضمور العضلات المؤدي إلى الخمول.

١٤- يمكن أن يجعل جهاز الوصول الوريدي المزروع (Port-A-Cath) الحقن أسهل بكثير وقد يكون ضروريًا للأطفال الصغار.

١٥- يجب أن تبقى وسيلة الوصول الوريدي نظيفة وتنظيفها بالشطف الكافي بعد كل استعمال لمنع تكون الخثرة فيها.

١٦- يمكن لمرضى الهيموفيليا ممارسة الجماع بشكل طبيعي ولكن قد تحدث مضاعفات كنزيف العضلات بعض الأحيان نتيجة للنشاط الجنسي المفرط.

١٧- الخوف من التعرض للإصابة يؤدي الى قلة النشاط والسمنة وبالتالي زيادة آلام المفاصل وزيادة خطر إصابة المفاصل المتكررة.

١٨- مرضى الهيموفيليا أكثر عرضة للإصابة بارتفاع ضغط الدم لذلك يجب فحص ضغط الدم بشكل دوري.

١٩- يحتاج مرضى الهيموفيليا إلى الانضمام لجمعيات خاصة لتقديم الدعم النفسي والاجتماعي.

٢٠- من الضروري كسب دعم المدرسة والمعلمين للمصاب من خلال شرح الحالة لهم وكيف يتصرفون عند حدوث إصابة أو حادث.

٢١- الايمان بالله والثقة بالنفس يذلل كل الصعاب.

مرض فون ويل براند "Von Willebrand"

يعد مرض فون ويل براند أكثر الأمراض النزفية الوراثية انتشاراً حيث يصيب (١%) من البشـــر رجالاً ونساءً بسبب طفرات وراثية في الكروموسوم الثاني عشـــر حيث تســـبب الطفرة نقصـــاً أو خللاً في (عامل فون ويل براند) وهو عامل مهم للتخثر ولتلاصق الصفيحات الدموية.

ويقسم الى ثلاثة أنواع رئيسية:

١. **الأول: نقص في كمية عامل فون ويل براند.**
٢. **الثاني: خلل في وظيفة عامل فون ويل براند وهو صعب التشخيص.**
٣. **الثالث: انعدام وجود العامل بشكل كامل وهو أشد أنواع المرض.**

بعبارة أخرى المرض ينتج عن طفرة وراثية تسـبب نقصـاً في كمية عامل فون ويل براند أو خللاً في تركيبه يجعله لا يؤدي وظيفته في المسـاعدة في التصـاق الصـفيحات الدموية ببعضها وكذلك سيؤدي إلى نقص كمية عامل التخثر الثامن.

وينتقل النوع الاول والثاني على الاغلب عن طريق الصـــفة الوراثية الســـائدة بينما ينتقل النوع الثالث عن طريق الصفة الوراثية المتنحية.

ويعود منشـــأ اســـم المرض الى الطبيب إريك ويل براند الذي وصـــف هذا المرض لأول مرة عام ١٩٢٦م في عائلة تسـكن جزر آيلاند وسـمى المرض حينها (الهيموفيليا الوراثية الكاذبة) وفي عام ١٩٧١ تم إثبات أن المرض يحدث بســـبب نقص مركب كيميائي تم تســـميته لاحقاً (عامل فون ويل براند) وقد اثبت الدليل النهائي في عام ١٩٨٤م حين بدأ عصر الوراثة الجزيئية لدراسة الحمض النووي.

أعراض مرض فون ويل براند

تختلف الاعراض الســـريرية باختلاف نوع المرض وشدة النقص وفي العادة يكون النزيف بســـيطاً أو متوســـط الشـــدة معظمه في الجلد أو الأغشـــية المخاطية وتأخر توقف نزيف الجروح البســـيطة أو الرعاف أو الطمث الغزير عند النســـاء (٢٠٪ من النســاء اللاتي يعانين من غزارة الطمث مصـابات بمرض فون ويل براند) ومن الممكن ان يكون النزيف مهددا للحياة كالنزيف بعد التداخل الجراحي أو الصدمة القوية.

ويتميز النوع الثالث من مرض فون ويل براند بالنزيف الشـــديد كنزيف المفاصـــل والعضلات ونزيف الأوعية الدموية الصغيرة.

التشخيص

يشـــخص المرض بواســـطة قياس تركيز عامل فون ويل براند وقياس فعالية عامل التخثر الثامن في مختبرات رصينة متخصصة كتلك الموجودة في مراكز أمراض الدم.

يتم طلب التشـــخيص الســـابق للولادة أحيانًا باســـتخدام التحليل الوراثي من قبل العائلات المصابة بالنوع الثالث خاصةً عندما يكون لدى الوالدين طفل واحد مصاب فيمكن تحـديـد الطفرات الوراثيـة والتي يجـب تـأكيـد وجودهـا في كل من الوالـدين والبحث عنها لاحقاً في الجنين باســتخدام عينات الزغابات المشــيمية أو عينات بزل السلى.

كما يجب إجراء الفحص لجميع الأقارب من الدرجة الأولى.

علاج النزف الناتج عن مرض فون ويل براند

لا يوجد علاج شـــافٍ من المرض لكن توجد علاجات توقف النزف وتقلل من المضاعفات مثل:

١. حمض الترانيكزاميك (السايكلوكابرون): يستخدم في المساعدة على ثبات الخثرة ويساعد في وقف نزيف الأغشية المخاطية واللثة ويكون على شكل حبوب أو أمبولات ويمكن أيضاً تحضيره بشكل غرغرة فموية تستعمل عند حدوث نزف فموي ويحضر محلول الغرغرة كالآتي:
   - نمزج الحبة بكمية كافية من الماء المقطر لإذابتها.
   - في حالة الأمبولات نمزج (1 cc) من المادة مع (3 cc) ماء مقطر.
٢. عقار الدسموبريسين (stimate): حيث يساعد في رفع تركيز العامل الى كمية كافية لوقف النزف غالباً في النوع الأول والنوع الثاني أحياناً لكن لا يمكن استخدامه للنوع الثالث.
٣. مركز عمال الفون ويل براند: ويكون أما عالي النقاوة أو متوسط النقاوة والذي يحتوي على عامل التخثر الثامن أيضا.

عند استعمال مُرَكّز عامل فون ويل براند عالي النقاوة فقد يتأخر ارتفاع عامل التخثر الثامن إلى أكثر من ١٢ساعة وذلك لافتقاره للعامل الثامن.

ملاحظة:

- قد يصف طبيبك أحد العلاجات المذكورة مفرداً أو مع بقية المجموعة بحسب نوع المرض أو شدة النزف.
- في حالة الطمث الشديد أو النزيف المهبلي (من الأعراض الشائعة للمرض) قد تحتاج المريضة إلى استعمال كل ما سبق من أدوية وقد يستعمل العلاج الهرموني أيضاً لتقليل حدة الدورة الشهرية.

العلاج الوقائي:

معظم حالات مرض فون ويل براند معتدلة نسبيا ولا يعاني المرضى من نزف خطير لذلك لا يحتاج لعلاج وقائي عدا النوع الثالث فيكون العلاج الوقائي مفيداً جداً عند وجود نزف متكرر أو قابلية نزيف شديدة. قد يستعمل العلاج الوقائي أيضا للأطفال بعمر دون خمس سنوات لمنع نزيف المفاصل ومشاكلها. تكون الجرعة الوقائية للعامل (٢٠ – ٥٠ وحدة دولية لكل كغم) تعطى مرتين إلى ثلاث مرات في الأسبوع.

المثبطات:

في النوع الثالث من المرض قد يُكَوّنُ الجسم أجساماً مناعيةً مضادةً لعامل فون ويل براند تسمى (المثبطات) وحينها يفقد الجسم الاستجابة لمُرَكز العامل وقد يعاني المصاب حساسية مفرطة منه وفي هذه الحالة نضطر لاستعمال العلاجات البديلة مثل العامل الثامن أو العامل السابع أو الصفيحات الدموية أو حمض الترانيكزاميك.

الحمل والولادة:

تزداد نسبة عامل التخثر الثامن وعامل فون ويل براند في بداية الحمل وتستمر في الزيادة مع تقدم الحمل ثم تنخفض سريعاً بعد الولادة بأسابيع قليلة.

يجب أن تكون الولادة للحامل التي تعاني من مرض فون ويل براند في مستشفى تضم مركزاً لأمراض الدم ويجب أن تخضع للتحاليل المتعلقة بالمرض في الاسبوع الرابع والثلاثين من الحمل لتقييم الحالة.

نوع الوراثة في مرض فون ويل براند:

النوع الأول والثاني منه ينتقل من خلال الوراثة كصفة وراثية سائدة تصيب الرجال والنساء على حد سواء. لكن النوع الثالث ينتقل كصفة وراثية متنحية أي يجب أن يكون كلا الوالدين يحملان الصفة الوراثية للمرض.

اعتلال العامل الأول (الفايبرينوجين)

الفايبرينوجين هو بروتين مهم في عملية التخثر يتم إنتاجه في الكبد ويسمى عامل التخثر الأول رغم أنه يمثل الخطوة الأخيرة في سلسلة العمليات التي تنتج التخثر حيث تنتهي عند تحوله إلى مادة الفايبرين أو الليفين التي تشكل الشبكة البروتينية التي تحتجز الاقراص الدموية الملتصقة بها لتكون الخثرة الدموية.

متوسط عمر الفايبرينوجين في الجسم (٢-٤ أيام فقط) ويحدث الاعتلال نتيجة نقص أو انعدام أو اعتلال وظيفة العامل الأول.

الأعراض السريرية في معظم الأحيان تكون رعافاً بسيطاً أو زيادة في شدة الطمث وقد يكون المرض خالياً من الأعراض تماماً وغالبا ما يصاحب النوع الثاني نزيفا مبكرا منذ الايام الاولى بعد الولادة كنزيف الحبل السري أو نزف تحت فروة الرأس أو داخل الدماغ وقد يتعرض المصاب بالنوع الثاني إلى نزيف الجلد السطحي، نزيف الجهاز الهضمي، ونزيف المسالك البولية.

قد تتعرض الأنثى المصابة بهذا المرض الى الاجهاض في الأشهر الأولى من الحمل. وقد يعاني المريض بالإضافة الى النزف من حالات تخثر لدى البلوغ وأحياناً يقترن المرض بتضخم الكبد أو تكيس في العظام الطويلة.

العلاج الأساسي هو مركز الفايبرينوجين وعند عدم توفره نستعمل الراسب الثلجي أو البلازما الطازجة المجمدة أما العلاج الوقائي فيكون ضرورياً بعد نزف الجهاز العصبي المركزي فيعطى كل أسبوع أو أسبوعين.

تحتاج الأم المصابة لرعاية خاصة خلال الحمل والولادة من قبل طبيبة الأمراض النسائية وطبيب أمراض الدم.

اعتلال العامل الثاني (البروثرومبين)

من أقل الاعتلالات النزفية حدوثا بنسبة مصاب واحد لكل مليوني إنسان ويصنع العامل الثاني في الكبد بالاعتماد على فيتامين (k) وتقع المورثات المسـؤولة عنه في كروموسوم رقم ١١ويحدث المرض نتيجة نقص أو انعدام عامل التخثر الثاني.

ويعتبر النقص شـديداً عندما تكون نسـبة العامل أقل من ٥ % ويتميز بالنزيف الشديد كانتشار الكدمات الواسع ونزيف الانسجة المخاطية ونزيف العضلات وقد يعاني نسبة قليلة من المرضى من نزيف الجهاز الهضمي.

قد يعاني المصاب بالنقص البسيط من النزيف بعد التداخل الجراحي او التعرض للشدة الخارجية القوية او غزارة الطمث.

العلاج يكون بتوفير مركز العامل الثاني أو البلازما المجمدة للمرضى الذين يعانون من نزيف شديد أو كعلاج تحفظي قبل إجراء العمليات الجراحية.

اعتلال العامل الخامس

يصنع العامل الخامس في الكبد عن طريق المورثات الموجودة في كروموسوم رقم (١) ويحدث المرض نتيجة نقص أو اعتلال في وظيفة العامل الخامس

أول أعراض المرض تظهر في الأيام الأولى من العمر كنزف في الحبل السري ولاحقاً قد يعاني المصاب من نزف الأغشية المخاطية كالرعاف وغزارة الطمث والنزيف بعد التعرض للتداخل الجراحي ونادراً ما تكون نوبات النزف مهددة للحياة كنزيف الجهاز الهضمي والجهاز العصبي المركزي.

قد يتزامن نقص العامل الخامس مع نقص العامل الثامن وغالباً ما تكون الأعراض بسيطة كالرعاف ونزيف الاسنان.

علاج الحالات البسيطة يكون باستخدام مضادات انحلال الفايبرين مثل السايكلوكابرون للسيطرة على الرعاف أو نزيف الغشاء المخاطي ومن الممكن تعويض نقص العامل باستخدام البلازما الطازجة المجمدة.

في الحالات التي يعاني فيها المريض من نقص العامل الثامن أيضاً فمن الممكن الاستفادة من مركز العامل الثامن أو من عقار الديزموبريسين.

وقد تم مؤخراً إنتاج مركز العامل الخامس والذي لا يزال قيد الفحص والدراسة.

اعتلال العامل السابع

نقص العامل السابع هو أكثر اضطرابات عوامل التخثر المتنحية شيوعا حيث تبلغ نسبة الاصابة به شخصاً واحداً لكل نصف مليون شخص. ويصنع العامل السابع في الكبد عن طريق المورثة الموجودة في الكروموسوم رقم (١٣).

وتعتمد التحاليل الخاصة بالعامل السابع كمستوى العامل على عدد من العوامل الجينية والبيئية كالعمر والجنس والكوليسترول والدهون الثلاثية.

أعراض المرض هي الرعاف والطمث الغزير ونادرا ما يعاني المريض من نزيف الجهاز العصبي المركزي.

وقد يتعرض المصابون إلى نوبات تخثريه وبنسبة ٣-٤ % خصوصا بعد العمليات الجراحية أو مصاحبا للعلاج المفرط.

يمكن علاج المصاب بنقص العامل بمركز معقد البروثرومبين، أو البلازما المجمدة أو مُرَكّز عامل التخثر السابع الذي يتوفر في مراكز أمراض الدم.

لا يتطلب الحمل احتياطات خاصة والولادة الطبيعية ممكنة دون علاج وقائي ولكن من الممكن ان يحدث نزيف بعد الولادة في النساء ذوات النشاط التخثري المنخفض من العامل السابع (أقل من ١٥ وحدة / ديسيلتر) لذلك يجب استعمال العلاج الوقائي خلال هذه الفترة.

اعتلال العامل العاشر

للعامل العاشر دورٌ مهمٌ جداً في عملية التخثر فهو الانزيم الأول في المسار المشترك لعملية التخثر ويصنع العامل العاشر في الكبد وتوجد المورثة المسؤولة عنه في كروموسوم رقم ١٣.

الاعراض:

يعاني المريض عادة من الرعاف وغزارة الطمث وعندما يكون مستوى فعّالية العامل العاشر أقل من (١ %) قد يعاني المصاب من نزيف شديد وخطر كنزيف الحبل السري ونزيف الجهاز العصبي المركزي ونزف المفاصل.

العلاج:

يعالج النقص بمُرَكّز العامل العاشر ويمكن الاستعانة بالعلاجات الساندة مثل السايكلوكابرون والعلاجات الهرمونية في حالة غزارة الطمث ومن الممكن الاستفادة من التداخلات الجراحية مثل استئصال الرحم.

عند الحمل يرتفع مستوى العامل العاشر عادة ومع هذا فان النساء اللواتي يعانين من نقص العامل الشديد قد يتعرضن إلى مضاعفات خطيرة كالإجهاض والولادة المبكرة وقد يحتجن العلاج بتعويض العامل العاشر لتفادي هذه المشاكل.

اعتلال العامل الثالث عشر

الدور الأساسي للعامل الثالث عشـــر هو المحافظة على استقرار الخثرة الدموية وديمومتها بعد تكونها ويعتبر نقصه مرضا نادراً لا يتجاوز الفرد أو الفردين لكل مليون نسمة ويتوارث بطريقة الوراثة المتنحية.

ويحدث المرض أما بسبب نقص العامل ويسمى نوع A أو خلل في وظيفة العامل ويسمى بالنوع B.

لا تظهر الأعراض مباشرة بعد الولادة وإنما بعد مرور بضـــعة أيام وغالبا ما يكون الوالدان من الأقارب وتكون الأعراض عند الوليد نزيف الحبل الســـــــري أو نزف في الدماغ أو تحت فروة الرأس وتأخر انفصال الســـرة كذلك تصاب الامهات بالإجهاض المتكرر وفي ٢٥ % من الحالات يحدث بطء في التئام الجروح وترك ندوب واضحة.

يتميز هذا النوع بظاهرة مميزة هي أن كافة التحاليل الاعتيادية الأولية تكون طبيعية ولكن يتم تشخيصه بتحليل انحلال الخثرة أو التحليل المناعي لتركيز العامل ١٣.

العلاج يكون أما بالراسب الثلجي حيث يكون غنيا بالعامل ١٣ أو بمركز العامل ١٣ حيث يتم اعطاؤه عند حصول النزيف أو لغرض الوقاية حيث يعطى كل ٤ -٦ اسابيع بجرعة مفردة.

ملاحظات حول اعتلالات عوامل التخثر النادرة

- نلاحظ اشـــتراك الاعتلالات النادرة ســـواء كانت ســـائدة أو متنحية الوراثة بكونها غير مرتبطة بالجنس فتصيب الذكور والاناث على حد سواء.
- هناك اعتلالات اخرى أكثر ندرة لم نذكرها في هذا الكتاب لأنها تصيب بضع عوائل فقط حول العالم.

الأمراض النزفية الناجمة عن خلل وراثي في عمل الصفيحات الدموية

تعد الصفيحات الدموية عنصـــراً أساسياً في صنع الخثرة الدموية وإيقاف النزيف وعندما ينقص عددها أو تختل وظيفتها يصـــاب الانســـان بخلل في التخثر ويصـــبح معرضاً للنزف.

وتوجد أنواع كثيرة من الامراض الناجمة عن خلل في عدد الصـــفيحات الدموية أو وظيفتها ونذكر هنا بعضها مثل:

متلازمة كلانزمان: وهي مرض وراثي يتميز بكون حجم الصفيحات الدموية وعددها طبيعياً لكنها فاقدة لوظيفتها وتكون أعراض المرض على شـــكل نزف في الأغشـــية المخاطية أو تحت الجلد أو عند الاصـــابة بالجروح أو العمليات الجراحية أو نزيف طمثي غزير عند النساء.

متلازمة برنارد ســـولير: وهي مرض وراثي يكون حجم الصـــفيحات الدموية كبيراً وعددها طبيعياً لكنها فاقدة لوظيفتها وتكون أعراض المرض مشـــابهة للمتلازمة السابقة.

وتوجد أنواع أخرى لكنها أقل شيوعاً.

يعتمد تشـخيص كل هذه الحالات على تحليل مدة النزف المتطاولة وعلى تحليل دراسة وظائف الصفيحات الدموية.

عند حصول النزف فيتم علاجه بنقل الأقراص الدموية من متبرع آخر كما يساعد استخدام السايكلوكابرون على استقرار التخثر بعد حصوله وقد يستفيد المصاب من اســـتخدام مُرَكّز عامل التخثر الســـابع في إيقاف النزيف الشـــديد أو المهدد للحياة في حالة متلازمة كلانزمان.

الأمراض النزفية الناجمة عن خلل مكتسب في عمل الصفيحات الدموية أو عددها

هناك أسباب عديدة تؤدي الى نقص الصفائح الدموية وقد يصاحبها مضاعفات جمة قد تعرض حياة المريض للخطر مثل:

١- العقاقير والمواد السمية كالأدوية الكيميائية المستعملة في علاج الأمراض السرطانية.

٢- العدوى مثل حمى التيفوئيد أو كوفيد ١٩.

٣- ارتشاح نخاع العظم كما في حالات الامراض السرطانية.

٤- أمراض الجهاز المناعي والأنسجة الرابطة كداء الذئبة الحمراء.

٥- متلازمة انحلال الدم والتي يرافقها فقر الدم التحللي.

٦- التخثر المنتشر داخل الأوعية الدموية.

٧- العجز الكلوي.

٨- استعمال بعض الأدوية التي تعطل عمل الصفيحات الدموية مثل المضاد الفطري الأمفوتيريسين.

٩- فرفرية قلة الصفيحات الدموية المجهولة السبب (ITP).

فرفرية قلة الصفيحات الدموية المجهولة السبب (ITP)

ينشأ نتيجة تكسر الصفيحات الدموية بأجسام مناعية ويصيب الأطفال والبالغين على حدٍ سواء وتكون أعراضه على شكل بقع نزفية تحت الجلد تنتشر في أماكن مختلفة من الجسم أو قد تظهر بشكل نزيف في الأغشية المخاطية كالأنف أو اللثة أو نزيف خطر عند التعرض إلى شدة خارجية.

يكون الانسان معرضا للنزيف التلقائي بدون شدة خارجية إذا كان تعداد الصفيحات أقل من ٢٠ ألف صفيحة في المليلتر. ويتم التشخيص من خلال عدد الأقراص في صورة الدم.

عادة يتحول خمس المرضى من النمط الحاد إلى النمط المزمن الذي قد يمتد فيه المرض لأكثر من عام كامل.

يعتمد العلاج على رفع عدد الصفيحات الدموية للحد الآمن الذي يحد من النزف التلقائي وهو عادة أكثر من ٢٠ ألف صفيحة في المليلتر.

- لا يحتاج المريض الى علاج إذا كانت حالة المريض مستقرة وعدد الصفيحات الدموية مناسب.
- العلاج بالأدوية المثبطة للمناعة مثل البردنيزولون التي تهدف إلى تقليل ردة الفعل المناعية المسببة للمرض.
- قد يعالج المريض بعقار الامينوغلوبيولين أو مضاد المستضد D.
- قد تستخدم بعض الأدوية المحفزة لنخاع العظم والتي تعزز إنتاج الصفائح الدموية وتمتاز بقلة المضاعفات.
- كما يجب على المريض تجنب الكدمات والشدة الخارجية.
- عند فشل كل الأنماط العلاجية يتم استئصال الطحال.

متى يجب مراجعة مركز أمراض الدم الوراثية؟

في كل محافظة عراقية يوجد مركز لأمراض الدم الوراثية وتعد هذه المراكز هي المنفذ الوحيد الذي يوفر مُرَكّزات عوامل التخثر مجاناً للمصابين حيث تعد مراكز تخصصية تعتمد الدساتير العلاجية الرصينة في علاج المرضى. ولابد من الاشارة الى جملة من النقاط حول علاقة المريض بالمركز:

- لا يسمح بتسجيل المريض في أكثر من مركز واحد وهو الموجود في محافظته فقط لارتباط المراكز فيما بينها بنظام الكتروني يمنع تكرار التسجيل في أكثر من مركز.
- يتبع كل مركز سياسة مرنة في صرف مُرَكّزات عوامل التخثر تعتمد الصرف الوقائي عند وفرة العلاج وقد تختزل إلى الصرف عند النزيف فقط في حالة وجود شحة علاجية.
- يتم توفير كافة مركزات عوامل التخثر بصورة مجانية للمرضى ولكون الكلفة الحقيقة لأغلب المركزات هي عالية ومكلفة لذلك يطالب المريض أحيانا بتسليم القناني الفارغة للمركزات المصروفة للمريض للتأكد من استهلاكها بالطريقة الصحيحة.

ماذا يتوقع منك طبيبك عند زيارتك له؟

١. الحضور في الموعد المحدد مسبقاً لزيارة المركز.
٢. أن تكون على معرفة بمرضك أو مرض ابنك ودرجة شدته.
٣. أن تعرف وزنك وتاريخ آخر فحص لتركيز عامل التخثر.
٤. أن تعرف إن كنت تعاني من وجود الأجسام المضادة لعامل التخثر.
٥. أن تعرف نتائج فحص الفايروسات الأخيرة.
٦. التعاون التام وتطبيق ارشادات الطبيب المختص المتعلقة بالحركة والرياضة والنظام العلاجي والجرعات.
٧. عدم مراجعة أي طبيب دون إخباره عن الحالة النزفية التي تعاني منها وخاصة إن كانت الاستشارة تتطلب تداخلا جراحياً.

الأمراض النزفية والعمليات الجراحية

قد يحتاج المصاب بالأمراض النزفية إلى التداخل الجراحي كأي إنسان آخر لذلك يجب ملاحظة الأمور التالية:

١. **يكون التداخل الجراحي أكثر خطورة من المعتاد لزيادة قابلية المصاب على النزيف وصعوبة التئام الجروح.**

٢. **ينبغي ابلاغ الجراح بالتاريخ النزفي للمريض ونوع المرض بدقة حتى يقوم باختيار التداخل الأنسب وطرق التخدير الأفضل وأخذ الاحتياطات والاجراءات الوقائية اللازمة.**

٣. **يفضل إجراء التداخل الجراحي في مستشفى يضم مركزاً لأمراض الدم تتوفر فيه العلاجات اللازمة ومختبراً لأجراء الفحوصات المختبرية الخاصة.**

٤. **في العمليات الباردة يفضل أن تكون العملية في بداية اليوم وبداية الأسبوع حيث يتوفر الطاقم الطبي المتخصص.**

٥. **تختلف العلاجات وسبل الوقاية الخاصة باختلاف المرض ونوع التداخل لذلك يجب التأكد من توفر العلاج قبل اجراء التداخل الجراحي.**

٦. **المريض المصاب بالهيموفيليا له نمطان للوقاية من النزف خلال العمليات الجراحية فأما أن يعتمد على الزرق البطيء المستمر للعامل خلال العملية أو بإعطائه جرعة عالية منه قبل العملية.**

٧. **الافضل في كل الاحوال تجنب التداخل الجراحي عندما يكون تركه غير مهدد للحياة.**

٨. **قد يضطر الطبيب المختص بأمراض الدم أن يطلب من الجراح معالجة المريض تحفظياً بدلاً من التداخل الجراحي إذا كانت الظروف غير مؤاتية بسبب نوع المرض أو شدته أو امتلاك المريض لأجسام مضادة عالية أو وجود شحة في توفير مُرَكّز عامل التخثر بالكمية اللازمة.**

٩. **إن قرار الموافقة على التداخل الجراحي هو قرار دقيق مختص يخضع لمعايير موازنة المصلحة مع الخطورة وهو قرار يشترك به الجراح وكافة الفريق الطبي.**

معلومات مغلوطة

❖ **المعلومة المغلوطة: جميع أنواع الامراض النزفية تسمى هيموفيليا.**

❖ **الصحيح هو: الهيموفيليا هي نقص العامل الثامن أو التاسع أو الحادي عشر فقط أما باقي الأمراض النزفية تسمى بحسب مسببها.**

❖ **المعلومة المغلوطة: لا توجد احتمالية الإصـــابة بالهيموفيليا في العوائل غير المصابة بتاتا.**

❖ **الصـــحيح هو: قد يحصـــل نتيجة طفرة وراثية حيث تكون ٣٠٪ من حالات الهيموفيليا نتيجة طفرة وراثية غير مسبوقة في العائلة.**

❖ **المعلومة المغلوطة: ينقل الأب المصاب بالهيموفيليا المرض الى كل ذريته.**

❖ **الصحيح هو: تكون بناته حاملات للصفة ويكون أولاده سليمين.**

❖ **المعلومة المغلوطة: كل الأطفال الذكور يصابون بالهيموفيليا إذا كانت الام حاملة لصفة الهيموفيليا.**

❖ **الصحيح هو: يوجد احتمال ٥٠٪ لولادة ذكور مصابين بالهيموفيليا للأم الحاملة لصفة الهيموفيليا.**

❖ **المعلومة المغلوطة: مريض النزف الوراثي ممنوع من الرياضة بتاتا.**

❖ **الصـــحيح هو: يمنع من الرياضـــات التصـــادمية او الاحتكاكية فقط ويســـمح له بغيرها طالما كانت الرياضة آمنة من الإصابات.**

❖ **المعلومة المغلوطة: يصيب مرض فون ويل براند النساء فقط.**

❖ **الصحيح هو: يصيب النساء والرجال على سواء.**

❖ **المعلومة المغلوطة: يستخدم العامل السابع لعلاج النزيف في حالات (الطارئة الدماغية) أو النزيف الرحمي.**

❖ **الصحيح هو: لا دليل علمي رصين على ذلك.**

❖ **المعلومة المغلوطة: مرض الهيموفيليا قد ينتقل من الأب إلى الأبناء.**

❖ **الصحيح هو: ينتقل من الأم الحاملة للصفة إلى الابن الذكر فقط.**

❖ **المعلومة المغلوطة: يمكن للمريض المصاب بالهيموفيليا الشديدة ممارسة شتى الفعاليات الممنوعة عنه عند بدء العلاج الوقائي.**

❖ **الصحيح هو: ان العلاج الوقائي يُحوّل شدة المرض من الشديد الى المتوسط وهنا تبقى احتمالية النزف عند التعرض للإصابات، ولكن وحده النزف التلقائي يتم منعه بالعلاج الوقائي.**

❖ **المعلومة المغلوطة: يتم زرق مُرَكّزْ عامل التخثر بواسطة الكانيولا وريديا.**

❖ **الصحيح هو: يفضل استخدام الابرة ذات شكل الفراشة التي تأتي ضمن عبوة عامل التخثر لكونها تساهم في الاحتفاظ بصلاحية الوريد للاستخدام مرات متعددة.**

❖ **المعلومة المغلوطة: يستخدم كل مُرَكّزْ عامل التخثر فقط لعلاج المرض الذي يحمله اسم مُرَكّزْ عامل التخثر.**

❖ **الصحيح هو: في حالات الطوارئ قد يستخدم مُرَكّزْ الفون ولي براند لعلاج الهيموفيليا A والعامل السابع لعلاج نقص الصفيحات الدموية (مرض كلانزمان) أو الهيموفيليا A و B عند وجود المثبطات.**

أسئلة شائعة حول الأمراض النزفية

س/ هل هناك محاذير بخصوص تلقي اللقاحات عموماً ولقاء كوفيد ١٩ بالخصوص بالنسبة للمصابين بالأمراض النزفية؟
ج/ الإصـــابة بأمراض النزف الوراثية لا يعتبر مانعاً من أخذ اللقاح ولكن هناك عدة أمور يجب مراعاتها مثل أخذ الجرعة الوقائية للعامل قبل أخذ اللقاح والضــغط على موضع الحقنة لمدة عشرة دقائق بعد التلقيح، ولا ننسى ضرورة استشارة اختصاصي أمراض الدم فيما يتعلق بالاحتياطات الواجب مراعاتها قبل تلقي اللقاح.

س/ هل هناك غذاء صحي خاص للمصابين بالأمراض النزفية؟
ج/ كلا لكن يفضل ترك الطعام الصلب جداً لإمكانية جرحه اللثة.

س/ هل تتوارث الهيموفيليا عبر الإباء؟
ج/كلا لأنه ينتقل من الامهات الحاملات للمرض إلى الابناء الذكور أو ينشـــأ نتيجة لطفرة وراثية عدا بعض الحالات النادرة جداً.

س/ هل تصاب الاناث بالهيموفيليا؟
ج/ نعم في فرض وراثي نادر إذا كان الأب مصــاباً وكانت الأم حاملة للمرض بالإضــافة إلى فروض وراثية اخرى نادرة.

س/ هل المرض مؤقت ويزول لاحقا؟

ج/ كلا المرض وراثي يســتمر مدى الحياة وقد تقل أعراضــه أحيانا لنضــوج المريض وتجنبه التعرض للنزف.

س/ هل هناك فحص يجرى قبل الزواج في حالة الهيموفيليا؟

ج/ نعم في حال وجود وراثة في العائلة فيجب فحص كل الفتيات المقبلات على الزواج لمعرفة كونهن حاملات للمرض أم لا.

س/ هل جميع أنواع الأمراض النزفية يتم علاجها بمركز العامل المفقود؟

ج/ كلا فغالبا لا تحتاج البقع والكدمات الجلدية الى علاج تعويضي.

س/ هل تعالج الامراض النزفية بزرع النخاع؟

ج/ كلا فمنشأ أغلب عوامل التخثر هو الكبد وليس النخاع.

المصادر

1- Clinical Hematology theory and procedures by Turgeon. Sixth ed.

2- American society of hematology.

3- Blood advances clinical guideline.

4- Nelson text book 20th ed.

5- Harrison's principles of internal medicine text book 20th ed.

6- Evidence based consus for sickle cell treatment.

7- Postgraduate Hematology 7th edition

8- Williams Hematology 9th edition.

9- Up to date app.

10- Standards of care guidelines for thalassemia 2012.

11- Management of beta thalassemia in pregnancy 2014.

12- Surgery in adults with thalassemia: clinical guideline.

13- Guidelines for the management of transfusion dependent thalassemia 3rd ed.

14- WFH Guidelines for The Management of Hemophilia 2nd edition.

15- The diagnosis and management of von Willebrand disease: guideline approved by the British Committee for Standards in Hematology British Journal of Hematology, 2014, 167, 453–465.

16- Mayo clinic.

17- Abdulwahid DA, Hassan MK. α and β -Thalassemia intermedia in Basra, Southern Iraq. Hemoglobin 2013; 37(6):553-63.

18- Hassan MK, Taha JY, Al-Naama LM, Widad NM, Jasim SN. Frequency of haemoglobinopathies andglucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in Basra. East Med Health J. 2003;1(2):1–9.

19- الدليل الوطني للهيموفيليا

المحتويات

مقدمة ١

الفصل الأول (فقر الدم المنجلي)

تمهيد ٥

كريات الدم الحمراء ٦

أنواع الهيموغلوبين ٧

فقر الدم المنجلي ٩

أنواع فقر الدم المنجلي ١٠

كيف ينتقل مرض فقر الدم المنجلي؟ ١٢

الوقاية من فقر الدم المنجلي ١٣

أعراض مرض فقر الدم المنجلي ١٤

مضاعفات فقر الدم المنجلي ١٥

التشخيص ١٧

العلاج ١٨

علاج نوبات الألم ١٩

تفادي نوبات الألم ٢٠

نوبات الألم عند الأطفال ٢١

نقل الدم ٢٣

اللقاحات ٢٤

غذاء مرضى فقر الدم المنجلي ٢٥

الأدوية ٢٦

عقار الهايدروكسيوريا ٢٧
كيف يستعمل دواء الهايدروكسيوريا؟ ٢٨
الآثار الجانبية لعقار الهايدروكسيوريا ٢٨
يجب استشارة الطبيب إذا حدثت ٢٨
أي من الآثار الجانبية التالية: ٢٨
التأقلم مع المرض ٢٩
متى يجب على مريض فقر الدم المنجلي ٣٠
أن يراجع الطبيب أو المستشفى؟ ٣٠
ماذا تتوقع من طبيبك عند مراجعتك له؟ ٣١
ماذا يتوقع منك طبيبك عند زيارتك له؟ ٣٢
هل توجد أعراض لدى حامل صفة المنجلي؟ ٣٣
هل يستطيع مرضى فقر الدم المنجلي الصوم؟ ٣٤
إذا قرر المصاب بفقر الدم المنجلي الصيام فيجب مراعاة التالي: ٣٤
فقر الدم المنجلي والحمل ٣٥
مرضى فقر الدم المنجلي والعمليات الجراحية ٣٧
معلومات مغلوطة ٣٩
أسئلة شائعة حول فقر الدم المنجلي ٤٠

الفصل الثاني (فقر الدم البحري)

تمهيد ٤٥
فقر الدم البحري ٤٨
أنواع فقر الدم البحري ٤٩
أنواع فقر الدم البحري حسب الشدة ٥٠

كيف ينتقل مرض فقر الدم البحري؟ ٥١
الوقاية من فقر الدم البحري ٥٢
التشخيص ٥٣
فقر الدم البحري (الثلاسيميا الصغرى) ٥٤
أعراض فقر الدم البحري (الثلاسيميا الوسطى) ٥٥
مضاعفات فقر الدم البحري (الثلاسيميا الوسطى) ٥٥
علاج فقر الدم البحري (الثلاسيميا الوسطى) ٥٦
أعراض فقر الدم البحري (الثلاسيميا الكبرى) ٥٧
مضاعفات فقر الدم البحري (الثلاسيميا الكبرى) ٥٨
علاج فقر الدم البحري (الثلاسيميا الكبرى) ٥٩
فقر الدم البحري ونقل الدم ٦٠
كيف يتم التحضير لنقل الدم؟ ٦١
مضاعفات نقل الدم ٦٢
العقاقير الطاردة للحديد ٦٤
نصائح حول استعمال عقار الديفيروكسامين ٦٧
نصائح حول استعمال عقار الديفيرازيروكس ٦٨
زرع الخلايا الجذعية ونخاع العظم ٦٩
ملاحظات حول عمليات زراعة النخاع أو الخلايا الجذعية ٧٠
اللقاحات ٧١
غذاء مرضى فقر الدم البحري ٧٢
التأقلم مع المرض ٧٣
مرضى فقر الدم البحري والرياضة ٧٤

متى يجب على مريض فقر الدم البحري أن يراجع الطبيب؟ ٧٤
ماذا تتوقع من طبيبك عند مراجعتك له؟ ٧٥
ماذا يتوقع منك طبيبك عند زيارتك له؟ ٧٦
هل يستطيع مرضى فقر الدم البحري الصوم؟ ٧٧
مرضى فقر الدم البحري والعمليات الجراحية ٧٧
فقر الدم البحري والحمل ٧٩
معلومات مغلوطة ٨٠
أسئلة شائعة حول فقر الدم البحري ٨١

الفصل الثالث (الأمراض النزفية)

تخثر الدم ٨٧
كيف يحصل تخثر الدم؟ ٨٨
الهيموفيليا ٩٠
أعراض الهيموفيليا ٩٣
تشخيص الهيموفيليا ٩٣
علاج الهيموفيليا ٩٤
علاج الألم عند مرضى الهيموفيليا ٩٥
العلاج الوقائي للهيموفيليا ٩٦
الهيموفيليا والعناية بالأسنان ٩٧
الهيموفيليا والمثبطات ٩٨
التأقلم مع الهيموفيليا ٩٩
مرض فون ويل براند "Von Willebrand" ١٠٢
أعراض مرض فون ويل براند ١٠٣

التشخيص ١٠٣
علاج النزف الناتج عن مرض فون ويل براند ١٠٤
اعتلال العامل الأول (الفايبرينوجين) ١٠٦
اعتلال العامل الثاني (البروثرومبين) ١٠٧
اعتلال العامل الخامس ١٠٨
اعتلال العامل السابع ١٠٩
اعتلال العامل العاشر ١١٠
اعتلال العامل الثالث عشر ١١١
ملاحظات حول اعتلالات عوامل التخثر النادرة ١١١
الأمراض النزفية الناجمة عن خلل وراثي ١١٢
في عمل الصفيحات الدموية ١١٢
الأمراض النزفية الناجمة عن خلل مكتسب ١١٣
في عمل الصفيحات الدموية أو عددها ١١٣
فرفرية قلة الصفيحات الدموية المجهولة السبب (ITP) ١١٤
متى يجب مراجعة مركز أمراض الدم الوراثية؟ ١١٥
ماذا يتوقع منك طبيبك عند زيارتك له؟ ١١٥
الأمراض النزفية والعمليات الجراحية ١١٦
معلومات مغلوطة ١١٧
أسئلة شائعة حول الأمراض النزفية ١١٩
المصادر ١٢١
المحتويات ١٢٢