زواج الأقارب والفحـــص قبل الزواج

فقر الدم المنجلي

إعـــداد

الدكتورة شيخة سالم العريض

رئيسة الأمراض الوراثية

وزارة الصحـــة

اهـــــداء

اهـدى هـــذا الكتـــاب إلى روح والـــــدي المرحـــوم الاستـــاذ سالـــم العريـــض الـــذي لـم يدخـــر جهـــداً في سبيـــل تربيتـــنا وتعلمنـــــا وتثقيفنـــــا .

شيخـــة سالـــم العريـــض

الفهـــــرس

الفصل الأول :

الموضوع	الصفحة
فقر الدم المنجلي	
المقدمة	٥
الانتشار	٨
مصدر المرض	٩
خضاب الدم	١٠
علاقة المرض بالملاريا	١٥
تاريخ الملاريا في البحرين	١٦
الفحوص المتوفرة لمرض فقر الدم المنجلي	١٧
أعراض المرض وطرق العلاج	١٨
أنواع المرض وعلاقة المرض بالامراض الأخرى	٣١
الحمل والولادة واستعمال موانع الحمل	٣٦
العمليات الجراحية والتخدير	٤٠
وراثة مرض الانيميا المنجلية	٤١
العـــــلاج	٥٠
الفصل الثاني	
زواج الأقارب	٥٥
الفصل الثالث	
الفحص قبل الزواج	٧٥

الفصل الاول
فقر الدم المنجلى

المقدمة :

مرض فقر الدم المنجلي مرض وراثي يسبب نوع من فقر الدم المزمن . وهو مرض ينتج عن وجود خلل في خضاب الدم الموجود في كريات الدم الحمراء . هذا الخضاب هو المسئول عن حمل الأكسجين الى جميع أجزاء الجسم ، فاذا حدث ان نقص الأكسجين يتغير خضاب الدم ويصبح لزجا . وتبدأ كريات الدم الحمراء في التمنجل ـ أي تأخذ شكل المنجل بدلا من الشكل الكروي العادي ، وبالتالي فانها تجد صعوبة في المرور في الأوعية والشعيرات الدموية الدقيقة ولهذا يصعب وصول الدم لبعض اجزاء الجسم . وتحدث الآلام المتفرقة في الجسم كما ينتج عن ذلك تكسر كريات الدم الحمراء . وهبوط نسبة الهيموجلوبين .

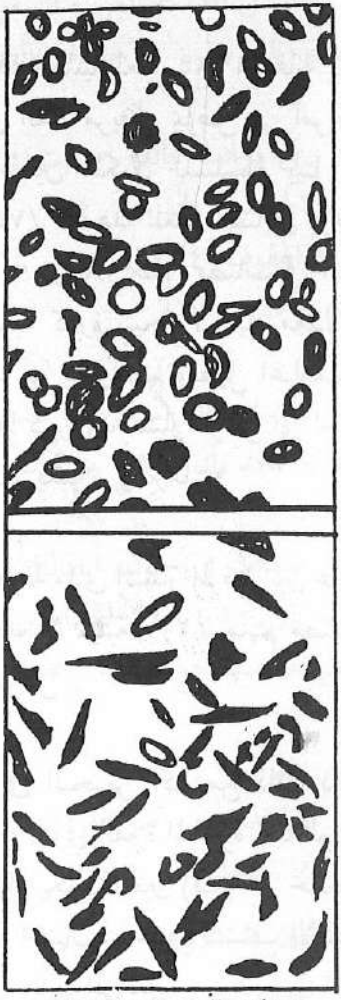
تظهر أعراض هذا المرض في الغالب في سن الطفولة . وتستمر مدى الحياة . والحالات الشديدة قد تؤدي الى الوفاة . يتميز هذا المرض بحدوث نوبات مرضية تتبعها عودة الى الحالة الطبيعية .

مرض فقر الدم المنجلي قد يؤثر على كل عضو من أعضاء الجسم . ويؤدي الى أعراض مرضية متنوعة ومختلفة . اذ تختلف هذا الأعراض في نوعيتها وشدتها ودرجة تكرارها وتأثيرها من شخص إلى آخر ومن منطقة الى أخرى . ففي حين نجد أن بعض المرضى لا يشتكون من أى عارض

وقد يصلون الى سن الخمسين وهم لا يعرفون أنهم مصابين بالمرض . ونجد ان المرض في مناطق أخرى مثل افريقيا يقضي على ٥٪ من المصابين قبل بلوغهم سن الثانية من العمر . ولا يوجد لهذا المرض علاج دائم يلغيه ويشفيه إلى الآن ولكن من الممكن علاج الأعراض والتخفيف منها . كما أنه من الممكن الوقاية منه عن طريق حسن اختيار شريك الحياة .

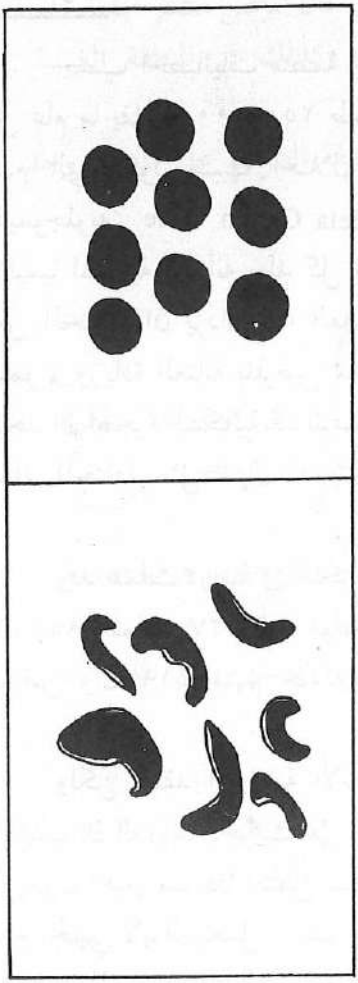
التشخيص المبكر مهم جدا ومن المفيد معرفة ما إذا كان الطفل مريض . أو حامل للمرض ، أو سليم . وفهم المرض وأعراضه والمشاكل التى تنتج عنه . ومن النواحي المهمة ايضا الاهتمام والرعاية الطبية والصحية والنفسية للمريض مما يمكنه ان يعيش حياة طبيعية ويخفف آلامه .

كريات الدم مع وجود الاكسجين



كريات الدم المتمنجلة مع
نقص الاكسجين

كراة الدم الحمراء العادية



كراة الدم الحمراء من مرضى
الأنيميا المنجلية

الانتشار :

حسب احصائيات منظمة الصحة العالمية لعام ١٩٨٥م فانه يولد كل عام ما يقارب ٢٥٠ر٠٠٠ طفل في العالم مريض بمرض من أمراض الدم التي يكون سببها اختلال في الجين المكون للسلسلة بيتا من الهيموجلوبين Beta Globin Gene ٧٥٪ من هذا العدد مصابين بمرض الأنيميا المنجلية أى أنه يولد كل عام ١٨٩ر٥٠٠ طفل مصاب في العالم ومن المحتمل ان يزداد هذا العدد بنسبة كبيرة نتيجة لازدياد معدلات النمو ، وزيادة العناية بالمرضى مما يزيد من مقاومتهم ويطيل اعمارهم . ونجد ان الهجرة السكانية قد أثرت تأثيرا كبيرا في انتشار المرض الى اجزاء العالم المختلفة مثل شمال أوروبا والأمريكتين وغيرها .

وقد عملت دراسة في البحرين لمعرفة مدى انتشار المرض بين عامي ٨٤ و٨٥ شملت ١٠٣٢٧ مولود وجد ان نسبة ١ر٢٪ منهم مصابين بالمرض وان ١١٪ منهم حاملين للمرض .

ولكن يعتقد ان نسبة الانتشار في البحرين أكثر من ذلك بكثير والسبب ان الدراسة أجريت على المواليد . وفي الفترة المباشرة بعد الولادة لا يكون الجين بيتا قد اكتمل نشاطه بل يكون الجين (ف) أى خضاب الدم الجنيني لايزال يعمل . إذن هنالك احتمال في عدم اكتشاف الأطفال الحاملين للمرض وكذلك المرضى في هذه المرحلة .

أما في المملكة العربية السعودية ، فان المرض منتشر ايضا خاصة في المنطقة الشرقية ، الاحساء والقطيف وكذلك في المنطقة الغربية .

في دراسة مماثلة اجريت في المنطقة الشرقية على المواليد وجد أن نسبة الحاملين للمرض ٢٤٪ .

الهفوف ٢٤٪

الخبـر ٣٠٪

وينتشر هذا المرض كما قلنا بنسبة كبيرة في أفريقيا الاستوائية . وفي نيجيريا نجد أن ٢٥٪ من السكان يحملون المرض .

وكذلك في جنوب ايطاليا شمال اليونان وجنوب تركيا حيث تتراوح النسبة بين ١٠ ـ ٤٠٪ للحاملين للمرض . وقد وجد أن نسبة انتشار المرض متناسبة مع درجة توطين الملاريا (فالسبرم) في تلك المنطقة .

مصدر المرض :

كما قلنا أن مرض فقر الدم المنجلي منتشر في الكثير من دول العالم ولكن إذا بحثنا عن المصدر نجد أن هنالك نظريتين .

١ ـ النظرية الأولى :

تقول أن المرض له مصدر واحد ، وانه نتيجة للهجرة السكانية انتقلَ هذا الجين الى جميع مناطق العالم . الأغلبية تقول ان هذا المصدر هو

نوعان من السلاسل الأمينية في خضاب الدم للشخص الطبيعي البالغ من العمر أكثر من ٦ أشهر .

١ ـ السلسلة الأمينية (ألفا) Alpha Globin Chain وتحتوي على ١٤١ حمض أميني .

٢ ـ السلسلة الأمينية (بيتا) Beta Globin Chain وتحتوي على ١٤٦ حمض أميني .

يتكون خضاب الدم هذا حسب الأوامر الصادرة من الجينات (العوامل الوراثية) هذه الجينات توجد على الصبغيات (Chromosomes) التي تتواجد داخل نواة الخلية .

أى أنه بالنسبة لخضاب الدم للشخص العادي بعد سن الشهر السادس فهناك نوعان من الجنيات :

جين يكون السلسلة بيتا Beta Globin Gene ويوجد على الصبغي (الكروموزوم) رقم ١١ .

وجين يكون السلسلة الفا Alpha Globin Gene ويوجد على الصبغي رقم ١٦ .

وحيث أنه يوجد أثنان من كروموزوم ١١ . واحد من الأب وواحد من الأم . أى أنه يوجد اثنان من الجينات يحددان السلسلة الأمينية بيتا واحدة على كل من كروموزوم ١١ .

فإذا كانت هذه الجينات طبيعية فان مردودها يكون خضاب دم طبيعي . أما إذا كانت الجينات غير طبيعية أى بها اختلاف بسيط فان المردود يكون خضاب دم غير طبيعي .

أما في المملكة العربية السعودية ، فان المرض منتشر ايضا خاصة في المنطقة الشرقية ، الاحساء والقطيف وكذلك في المنطقة الغربية .

في دراسة مماثلة اجريت في المنطقة الشرقية على المواليد وجد أن نسبة الحاملين للمرض ٢٤٪ .

الهفوف ٢٤٪

الخبـر ٣٠٪

وينتشر هذا المرض كما قلنا بنسبة كبيرة في أفريقيا الاستوائية . وفي نيجيريا نجد أن ٢٥٪ من السكان يحملون المرض .

وكذلك في جنوب ايطاليا شمال اليونان وجنوب تركيا حيث تتراوح النسبة بين ١٠ - ٤٠٪ للحاملين للمرض . وقد وجد أن نسبة انتشار المرض متناسبة مع درجة توطين الملاريا (فالسبرم) في تلك المنطقة .

مصدر المرض :

كما قلنا أن مرض فقر الدم المنجلي منتشر في الكثير من دول العالم ولكن إذا بحثنا عن المصدر نجد أن هنالك نظريتين .

١ - النظرية الأولى :

تقول أن المرض له مصدر واحد ، وانه نتيجة للهجرة السكانية انتقل هذا الجين الى جميع مناطق العالم . الأغلبية تقول ان هذا المصدر هو

أفريقيا . حيث يوجد أكبر عدد من المصابين في العالم ومنها انتشر الى الهند والبلاد العربية وأمريكا وأوروبا والشرق الأوسط . والأقلية تقول أن المصدر من الجزيرة العربية ومنها انتقل الى افريقيا والعالم .

٢ ـ النظرية الثانية :

تقول أن مصادر الجين متعددة . (هذه النظرية تعتمد على الدراسات الدقيقة للمادة الوراثية «الجنيات» باستعمال الانزيمات الحيوية الدقيقة) .

وتقول هذه النظرية أن يوجد مصدران لهذا الجين على الأقل . أحدهما الجين العامل الوراثي . المنتشر في غرب أفريقيا والأمريكتين والشرق الأوسط وغرب الجزيرة العربية السعودية .

والجين الثاني هو المنتشر في الهند وشرق أفريقيا والمنطقة الشرقية من السعودية . ومن المحتمل أن يكون هو الجين المنتشر في البحرين .

أى أن هناك مصدرين للعامل الوراثي المريض مصدراً أفريقياً . وينتشر في المناطق الغربية من السعودية ومصدراً آسيوياً وينتشراً في الهند في المناطق الشرقية من السعودية .

خضاب الدم (الهيموجلوبين) :

خضاب الدم أو الهيموجلوبين هو جزئي دائري الشكل ويتكون هذا الجزيء من أربعة سلاسل من الأحماض الأمينية . كل سلسلة من هذه السلاسل الأمينية تلتف حول جزئي من الحديد (الهيم) ويوجد

نوعان من السلاسل الأمينية في خضاب الدم للشخص الطبيعي البالغ من العمر أكثر من ٦ أشهر .

١ ـ السلسلة الأمينية (ألفا) Alpha Globin Chain وتحتوي على ١٤١ حمض أميني .

٢ ـ السلسلة الأمينية (بيتا) Beta Globin Chain وتحتوي على ١٤٦ حمض أميني .

يتكون خضاب الدم هذا حسب الأوامر الصادرة من الجينات (العوامل الوراثية) هذه الجينات توجد على الصبغيات (Chromosomes) التي تتواجد داخل نواة الخلية .

أى أنه بالنسبة لخضاب الدم للشخص العادي بعد سن الشهر السادس فهناك نوعان من الجنيات :

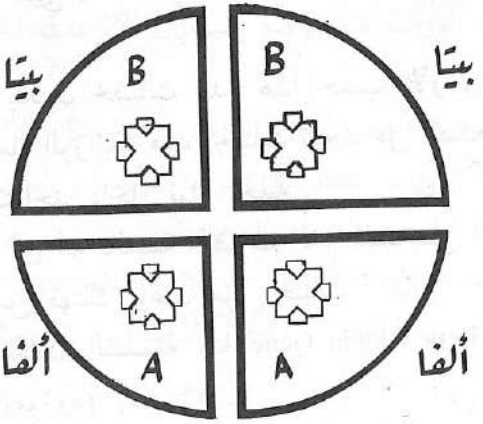
جين يكون السلسلة بيتا Beta Globin Gene ويوجد على الصبغي (الكروموزوم) رقم ١١ .

وجين يكون السلسلة الفا Alpha Globin Gene ويوجد على الصبغي رقم ١٦ .

وحيث أنه يوجد أثنان من كروموزوم ١١ . واحد من الأب وواحد من الأم . أى أنه يوجد اثنان من الجينات يحددان السلسلة الأمينية بيتا واحدة على كل من كروموزوم ١١ .

فإذا كانت هذه الجينات طبيعية فان مردودها يكون خضاب دم طبيعي . أما إذا كانت الجينات غير طبيعية أى بها اختلاف بسيط فان المردود يكون خضاب دم غير طبيعي .

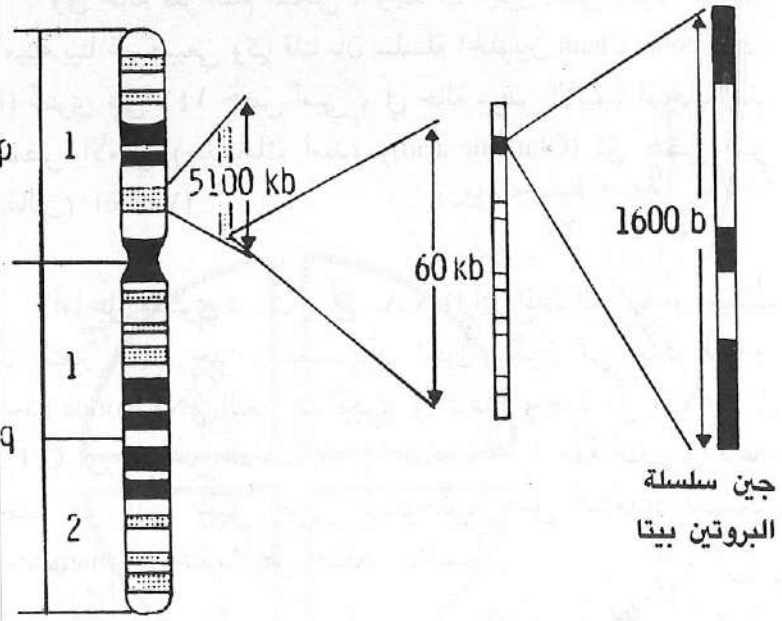
خضاب الدم (الهيموجلوبين) :



جزيء خضاب الدم الهيموجلوبين

وفي حالة فقر الدم المنجلي ، وجد أن الجين الذي يكون السلسلة الأمينية بيتا غير طبيعي وكما قلنا بأن سلسلة الجلوبين Beta Globin Chain (B) تحتوي على ١٤٦ حمض أميني ، في حالة مرض الأنيميا المنجلية يتغير الحمض الأميني (جلوتامك أسد) و(Glutamic acid) الى حمض أميني (الفالين) (Valine) .

أما على مستوى د . ن . أ . .D.N.A أي المادة الوراثية أو الجينات فان التغير صغير جدا . بحيث أن الجين يتكون من عدد القواعد (Nacleotide bases) التغير هنا يكون في قاعدة واحدة من G A G الى G.T.G. أي تغير من القاعدة A إلى القاعدة ت T هذا التغير في قاعدة واحدة هو الذي يجعل جزئي الهيموجلوبين على استعداد للتمنجل Polymerization عندما يقل ضغط الأكسجين .



كروموزوم ١

جين سلسلة البروتين بيتا
على كروموزوم ١١

لذا نجدأن هذا الاختلاف البسيط Point Mutation على مستوى الجين (DNA) قد غير حياة الإنسان كلها . وحول الشخص من شخص سليم الى شخص يعاني من الآلام طوال عمره . وهنا تتمثل القدرة الآلية العظمية التي خلقت وكونت هذا الإنسان المعقد والدقيق التركيب .

علاقة المرض بالملاريا :

جاءت أول ملاحظة عن علاقة المرض من روديسيا عام ١٩٤٦ . حيث لوحظ ميكروسكوبيا أن طفيل الملاريا لا ينمو بصورة جيدة ولا يتكاثر بصورة عادية في دم الاشخاص الحاملين للمرض . كما لوحظ أن نسبة الوفاة بين المصابين بالملاريا تكون أقل بين مرضى فقر الدم المنجلي والحاملين للمرض عنها في الأشخاص العاديين وخرجوا بعدة نظريات منها :

١ ـ ان الحاملين للمرض أقل تعرضا للإصابة بالملاريا .
٢ ـ ان نسبة الإصابة واحدة ولكن المضاعفات تكون أكثر في الأشخاص العاديين منها في الأشخاص المصابين بالمرض .
٣ ـ ان لدى الأشخاص المصابين بالمرض والحاملين له مناعة لهذا المرض أكثر من الأشخاص العاديين .
٤ ـ ان وجود خضاب الدم (س) يوفر حماية من الإصابة بالملاريا في جميع الأعمار خاصة بين الأطفال .
٥ ـ ان طفيل الملاريا يفضل ان يتغذى على خضاب الدم العادي «أ» ولا يفضل خضاب الدم المريض (س) .
٦ ـ ان شكل كريات الدم الحمراء المنجلية لا تساعد على النمو الأفضل لطفيل الملاريا خاصة عند الأطفال .

تاريخ الملاريا في البحرين :

من المعروف أن الملاريا كانت منتشرة في البحرين بنسبة كبيرة أول تقرير عن هذا صدر من (ميجور افريدي) Major Afridi جاء سن ١٩٣٧ من معهد الملاريا في دلهي Malaria Institute وقام ببحث مدة انتشار الملاريا في البحرين . وقد وجد أنه أكثر طفيل منتشر هو .A Stephani وان درجة انتشار الملاريا هي :

كما كتب في تقريره أن نسبة ٧٠٪ من سكان القرى قد أصيب بالملاريا فترة من حياتهم حيث ان الطحال متضخم عندهم . ونس الاصابة في المنامة ١٥٪ وفي المحرق ٢٠٪ . كما قام بفحص عينا مختلفة من الترع والبساتين في كل انحاء البحرين .

في عام ١٩٣٨ بدأ برنامج محاربة الملاريا وذلك برش المبيدا الزيتية على المستنقعات .

وفي عام ١٩٤٠ (سنة الطبعة) حدثت زيادة كبيرة في انتشار الملار ولقد بلغت نسبة الاصابة لقوات الجيش البريطاني المرابطة في البحري عام ١٩٤٢ حوالى ١٤٪ .

وبتركيز الجهود لمحاربة الملاريا انخفضت نسبة الاصابة عام ٩٤٦ الى ٥٪ . وفي عام ١٩٤٦ استعمل الـ « د . د . ت . .D.D.T» لأول م في البحرين لابادة اليرقات والرش في البيوت فأدى الى انخفاض نس انتشار الملاريا بدرجة كبيرة .

عاد وباء الملاريا في عام ١٩٥٩م مرة أخرى . وسجل نسبة الاصابة ٥٪ بين سكان البحرين ويقال ان السبب فشل الـ د . د . ت . بين عام ١٩٦٠ ـ ١٩٦٩م سجل انخفاض كبير حيث لم تسجل إلا ٢٥ حالة بين البحرينيين ، أما بين الأجانب فسجلت ٥٠٠ حالة من القادمين للبلاد من المناطق الموبوءة مثل الهند والباكستان .

عام ١٩٧١ أصبح من الواجب الاعلان والتبليغ عن أى حالة من الملاريا بعد أن تثبت بفحص الدم . ومنذ عام ١٩٧٩ سجلت خلو البحرين من الملاريا بعد هذه المكافحة المتواصلة . ومنذ ذلك التاريخ لم تسجل إلا الحالات الواردة .

عام ١٩٨٠ أصبح من اللازم اجراء فحص دم لعدد يقارب من الثمانين شخص مع كل حالة تكتشف من الجيران . الى جانب مواصلة استعمال المبيدات القوية والشديدة التأثير وفحص القادمين من المناطق الموبوءة وعلاجهم . ومراقبة وفحص مناطق تجمعهم .

الفحص المتوفر لمرض الأنيميا المنجلية :

١ ـ فحص التمنجل : The Sickle Cell Test

ويعتمد على رؤية التغير الشكلي لكريات الدم الحمراء حين تعرضها لنقص الأكسجين .

٢ ـ فحص الاذابة : Solubility Test

ويعتمد هذا الفحص على أن خضاب الدم (س) أقل ذوبان من خضاب الدم العادي في السوائل ، وفي حين يذوب خضاب الدم العادي أن يبقى خضاب الدم (س) مترسبا .

هذان الفحصان يحددان وجود خضاب الدم (س) ولكن لا يحددان ما إذا كان الشخص حامل للمرض أو مريض ، لذا يجب على الفحص الثالث :

٣ ـ فحص الرحلان الكهربائي Electro phoresis

حيث ينفصل خضاب الدم العادي «أ» عن خضاب الدم المريض (س) . وهذا الفحص يبين ما إذا كان الشخص مريض أو حامل للمرض .

٤ ـ فحص الجينات DNA analysis

خاصة في فترة الحمل (الفحص أثناء الحمل) وبعد الولادة مباشرة .

أعراض مرض فقر الدم المنجلي وعلاجها :

مرض الأنيميا المنجلية كما قلنا قد يؤثر على كل عضو من أعضاء الجسم ويؤدي الى أعراض مرضية متنوعة ومختلفة . وتختلف هذه الأعراض في نوعها وشدتها ودرجة تكرارها وتأثيرها من شخص إلى آخر ومن منطقة إلى أخرى .

ففي حين نجد أن أغلب المرضى في أفريقيا تكون اصابتهم شديدة ن ويقضي المرض على الأطفال قبل وصولهم للسنة الثانية من العمر . نجد ي أن نفس المرض في مناطق أخرى مثل منطقتنا خفيفا نسبيا . حيث قد يصل الشخص المصاب الى سن العشرين ولا يكون قد اشتكى من أى ن عارض . كما أن الكثير من الفتيات لا يعرفن أنهن مريضات إلا أثناء ل الحمل الأول .

غالبا لا تبدأ أعراض المرض على الطفل إلا بعد الشهر الثالث . أى بين الشهر الثالث والسادس حيث أن خضاب دم الطفل قبل ذلك العمر يحتوي على نوعية مختلفة (خضاب دم الجنيني) (Hb. F.) وهذا لا يؤثر فيه المرض . أما بعد الشهر السادس ففي العادة يختفي خضاب الدم الجنيني أو يكاد ويحل محله خضاب الدم العادي (Hb. A) إلذي يؤثر فيه المرض .

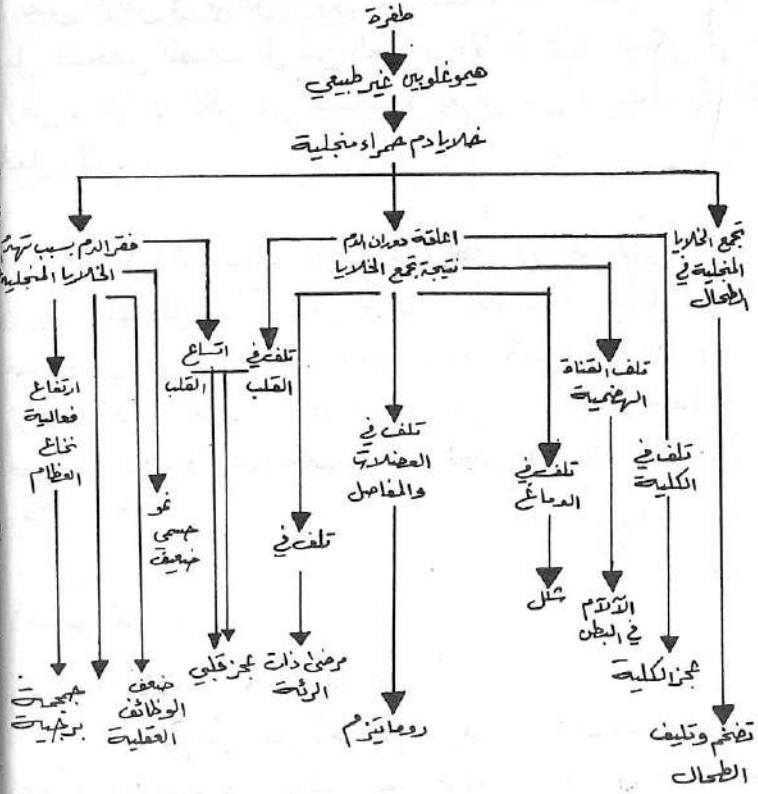
الأعـــراض :

١ - نوبة الآلام : Painful Crisis

نوبات الألم هي أكثر الأعراض شيوعا ويعتقد أن سببها هو انسداد أوعية الدم الصغيرة والدقيقة بكتل كريات الدم الحمراء المتمنجلة والملتصقة .

يشتكي المريض هنا من آلام متفرقة ومختلفة في الأطراف والمفاصل مثل مفصل الرسغ . الكوع . الكاحل . والركبة . وفي الظهر والبطن

أعراض مرض فقر الدم المنجلي وعلاجها :



والصدر . ويصاب بالشحوب وقلة الشهية . وفي الغالب تكون النوبة مصحوبة بارتفاع في درجة الحرارة . ويكون لون البول داكنا وتزيد مرات التبول .

وتحدث نوبات الألم عند بعض المرضى كل اسبوع وبعضهم كل شهر أو كل عدة سنوات وفي الفترات بين النوبات يكون الشخص طبيعيا تماما . ولا يشتكي في أي عارض . نوبة الألم هذه قد تستمر من ٥ ـ ١٠ دقائق وقد تستمر لعدة أيام أو اسابيع حسب شدتها وربما يستدعي ادخال الشخص المريض الى المستشفى .

أما عن أسباب حدوث النوبة فهي كثيرة وفي بعض الأحيان تحدث النوبة بدون أي سبب واضح .

ومن العوامل التى تساعد على حدوثها ما يلي :

١ ـ أن تقل نسبة الأكسجين في الجسم عن النسبة العادية بسبب الاجهاد ، حيث تزيد حاجة الجسم الى الأكسجين .

٢ ـ قلة السوائل في الجسم . عند زيادة التعرق في الجو الحار وفي حالة الاصابة بضربات الشمس أو الاصابة بالاسهال أو القيء .

٣ ـ عند إصابة الجسم بارتفاع في درجة الحرارة نتيجة لاصابته ببعض الأمراض أو الالتهابات .

٤ ـ الحمل : حيث أن الحامل تعاني من فقر الدم المنجلي تكون عرضة للاصابة بالنوبات نظرا للتغيرات الكبيرة التى تحدث في جسمها أثناء الحمل .

٥ ـ السفر الى المناطق الجبلية المرتفعة حيث يقل ضغط الهواء أو الس
في الطائرات الغير مكيفة (الهليوكبتر) .
٦ ـ أثناء العمليات الجراحية إذا حدث ونقصت نسبة الأكسجين
٧ ـ التعرض للبرد أو التغير المفاجيء في درجة حرارة الجو .
٨ ـ إبطاء الدورة الدموية لبعض أجزاء الجسم مثل عند استعمال الربا
الضاغط (Torniquet) أثناء العمليات .

علاج نوبة الألم :

الهدف من العلاج هنا هو تخفيف الألم الى جانب ازالة أسبابه

١ ـ إعطاء مضادات الألم

مثل باندول Panadol

بونستان Ponstan

بروفين Brufen

ويجب ان يكون ذلك تحت إرشاد الطبيب المعالج . الى جان
تجنب استعمال الأدوية المخدرة التي تؤدي الى الادمان . وتجنب استعم
الاسبرين في حالة ما إذا كان المريض عنده مرض نقص الخم
(G 6 p d) حيث ان الكميات الكبيرة من الاسبرين قد تسبب تكس
كريات الدم عند هذا المرض .

٢ ـ اعطاء السوائل ومنع الجفاف :

يجب اعطاء كمية كبيرة من السوائل . أما أذا لم يتمكنَ المرض م
الشرب أو كان هناك قيء فيجب اعطائها في الوريد تحت إشراف الطبي
مثل Physiological Saline أو 5% Dextrose ومعالجة زيادة الحموضة
الدم .

٣ ـ تدفئة المريض والباسه الملابس المناسبة ومنع تعرضه للبرد .

٤ ـ ان يرتاح المريض في السرير .

٥ ـ علاج الالتهابات بأسرع ما يمكن والوقاية منها وعمل مزرعة الدم لمعرفة البكتيريا المسببة لارتفاع الحرارة .

٦ ـ لا يعطي نقل الدم إلا إذا وجد مسبب قوي لهذا مثل نقص الهيموجلوبين الشديد فقد يتسبب نقل الدم في زيادة لزوجة الدم والإصابة بنوبة ثانية اكثر خطورة . ويفضل وقت اللزوم استعمال كريات الدم الحمراء المركزة (Packed Red Blood Cell)

٧ ـ يجب مراقبة الكبد والطحال مرتين في اليوم أثناء النوبة على الأقل . وذلك لاكتشاف توشظ الطحال السريع (الزيادة السريعة في حجم الطحال) (Splenic Sequestration) ، وعلاجه بسرعة إذ قد يؤدي الى الوفاة ان أهمل .

٨ ـ الفحص المتكرر للدم لمعرفة درجة فقر الدم أثناء النوبة في الغالب تكون نسبة الهيموجلوبين منخفضة ويكون هناك زيادة في عدد كريات الدم البيضاء (Leukocytosis)

انسداد الشعيرات الدموية الدقيقة بكريات الدم المتمنجلة

نوبة آلام البطن :

أحياناً تأتي النوبة علي هيئة آلام في البطن . خاصة حول الس
وأحيانا تكون مصحوبة بآلام في الأطراف ايضا .

أما أسبابها فهي غير معروفة بالضبط منها ما يكون نتيجة لالتهاب
الأمعاء أو تأثر أعصاب الألم أو التهاب احدى الغدد اللمفاوية أو جلطة
أحد الأوردة أو تأثر عظام الظهر .

إذا كان الألم في الجزء العلوي الأيمن من البطن فقد يكون س
حصاة في المرارة . أو التهاب المرارة أو التهاب الكبد وتضخمه . أما إ
كان في الجزء العلوي الأيسر فالسبب تأثر الطحال بالمرض . أما في الج
العلوي الأوسط فقد يكون السبب التهاب اغشية الصدر والرئة . أما
أسفل البطن فيكون السبب التهاب المجاري البولية أو الكلية . وأحي
تحدث آلام في الظهر نتيجة إصابة عظام العمود الفقري .

أحيانا يتسبب المرض في حدوث التهاب في الأثنى عشر نتي
لاصابة العضلات والأغشية المبطنة للاثنى عشر . ويتسبب في قيء ونزي
دموي . ويحدث هذا العرض هنا في سن أصغر من السن العادي لحدو
مرض قرحة الاثنى عشر . كما انه لا يكون مصحوب بزيادة
الحموضة . وأحيانا يحدث التهاب في الأمعاء الدقيقة أو الأمعاء الغلي
وتقرحها .

في الغالب تصيب آلام البطن الأطفال وتعاودهم بين الف
والأخرى وتستمر لعدة ساعات أو لعدة أيام . أغلب نوبات آلام البط

تكون خفيفة ولكن في بعض الأحيان تكون شديدة ومرفقة بالقيء والإمساك أو الاسهال وبارتفاع في درجة الحرارة الى جانب زيادة في عدد كريات الدم البيضاء Leukocytosis وفقر الدم .

وقد يخلط بينها وبين الأعراض الناتجة عن الزائدة الدودية بل ان الكثير من المرضى قد تعرضوا لعمليات جراحية لفتح البطن للبحث عن أسباب هذه الآلام .

علاج نوبة آلام البطن :

الراحة في السرير والمراقبة واعطاء السوائل في الوريد حسب ارشادات الطبيب .

أغلب نوبات آلام البطن تنتهي بعد ١٠ ـ ١٢ ساعة .

الالتهابات :

يكون المريض بفقر الدم المنجلي عرضة للاصابة بسهولة بالالتهابات المختلفة . وتكون مقاومته لهذه الالتهابات ضعيفة والسبب وجود عامل فقر الدم الى جانب ان جهاز المناعة عند هذا الطفل يكون أقل من الطفل العادي . وتأثر عمل الطحال بالمرض وتأثر وظيفة كريات الدم البيضاء .

لذا يكون الطفل عرضة للالتهابات . وخاصة بأنواع من البكتيريا مثل السالمونيلا Salmonella والـ Pneumonia وتشمل هذه الالتهابات

التهاب السحايا . التهاب الدم . التهاب العظام . تقرحات الجلد
حدوث الجروح . التهابات الصدر . والمجاري البولية .

لذا يجب أن نحاول حمايته من التعرض للالتهابات والاهتمام به
حدوث ارتفاع في درجة الحرارة والإسراع باستشارة الطبيب . و
هذه الالتهابات بشكل سريع ومؤثر حتى لا تتسبب في ح
المضاعفات . وينصح بأن يلبس الطفل الملابس المناسبة الوا
والجوارب والأحذية لمنع جروح الرجل والتلوث . كما ينصح في
المراكز باستعمال التطعيم ضد الالتهابات mo coccal Vaccine
للأطفال فوق الثانية . واستعمال Penicillin البنسلين للأطفال قبل
من العمر .

التهاب الأطـــراف Dactylitis Hand foot Syndrane

التهاب الأطراف والأصابع هو انتفاخ مؤلم في أصابع اليد وأ
القدم وظهر الكف والقدم ويحدث هذا العرض غالبا في الطفولة
يكون أول الأعراض . ويحدث بعد الشهر السادس من العمر
يخلط بينه وبين التهاب المفاصل الرماتيزمي .

التهابات المجاري البولية :

وهذا عرض شائع ، خاصة عند الأطفال . وكذلك ا
ويكون سببها في الغالب بكتيري . خاصة البكتيريا E. Coli

٤) النزيف مع البول Haematuria

هذا أيضا عرض شائع عند المرضى وكذلك الحاملين للمرض . حيث يحدث نزيف خفيف مع البول نتيجة احتقان أوعية الدم في الكلية والحالب والمثانة . وهذا العرض شائع عند الأطفال وهو يصيب الذكور أكثر من الاناث .

العلاج :

١ ـ زيادة استعمال السوائل .

٢ ـ اعطاء القلويات لمعالجة حموضة البول .

٣ ـ قد يحتاج لاستعمال أدوية لزيادة التخثر في حالة النزيف الحاد .

الطحـــال :

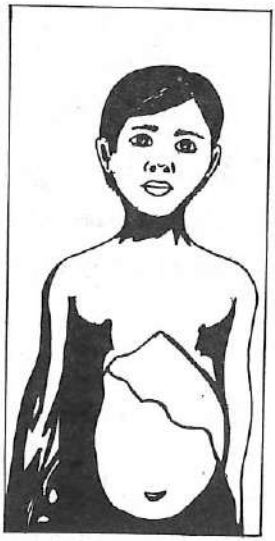
١) زيادة نشاط الطحال :

حيث أنه بزيادة نشاط الطحال يحدث فقر دم حاد . ونقص في عدد كريات الدم البيضاء Leukopenia ونقص في عدد صفائح الدم Thrombo Cytopenia فتصبح مقاومة المريض أقل . ويكون أكثر عرضة للالتهابات .

٢) تضخم الطحال : Hypersplenism

حيث يزيد الطحال في الحجم ويزداد نشاطه الى درجة تتطلب عمل عملية للتخلص منه ولكن عملية التخلص من الطحال لها مضاعفاتها الجراحية . وحيث أن الطحال من الأعضاء المهمة المساندة لمناعة الجسم

فان التخلص منه يعرض الشخص لسهولة الاصابة بالالتهابات ف
تقررت العملية فينصح باعطاء التطعيمات اللازمة مثل eaumococcal
Vaccine قبل العملية لزيادة مقاومة المريض . وبعد العملية تعط
المضادات الحيوية مثل Penicillin كل شهران ان استدعى الأمر



تضخم الطحال

توشـظ الطحال : Splenic Sequestration

ويحدث هذا لبعض المرضى خاصة الأطفال بين سن ٩ شهر الى
سنوات . فيحدث ان تتجمع أعداد كبيرة جدا من كريات الدم الحم
المتمنجلة والمشوهة في الطحال ويتضخم الطحال بصورة مفاجئة وسر
وتحدث أنيميا حادة ونقص حاد في السوائل في الجسم وهذا يؤثر
جريان الدم في الأوردة ويحدث انخفاض شديد في ضغط الدم ويؤدي

لاصدمة (Shock) الى جانب آلام حادة في البطن وانتفاخ نتيجة لزيادة حجم
الطحال المفاجىء بدرجة كبيرة وهذا قد يعرض الحياة للخطر ويجب أن
يكتشف ويعالج بسرعة .

ويتركز العلاج في تعويض السوائل والدم المفقود في الطحال وذلك
باعطاء السوائل بسرعة وكريات الدم الحمراء المركزة Packed Red Blood
Cells وإذا عولج بسرعة فان الشفاء يكون سريعا .

ولكن إذا أخر علاجه فقد يؤدي الى الوفاة . وقد يعاود هذا
العرض المريض عدة مرات وهنا يجب اجراء عملية للتخلص من
الطحال . هذا العارض الخطير قليل الحدوث عند المرضى البحرينيين .

آلام العظـام :

تتأثر العظام أيضا بانسداد الأوعية الدموية وكذلك بزيادة حجم
النخاع لزيادة نشاطه لافراز المزيد من كريات الدم الحمراء . حتى يمكن
تعويض ما فقد منها . وهذا يؤثر على صلابة وقوة العظام . فيحصل تزايد
في حجم النخاع المكون لكريات الدم Erythropiotic Expansion ثم
يحصل نخر فيها Necrosis وتضعف العظام ويسهل كسرها وتتغير بشكل
عظام الجمجمة وتصبح جمجمة برجية نتيجة لانتفاخ نخاع العظم . كما
تتأخر فقرات الظهر أيضا وتصبح هشة وسهلة الكسر .

نخر رأس عظم الفخذ Aseptic Necrosis of Head of Femur حيث
يضعف مدور ويحصل الفخد ويحصل الكسر فيه .

تقرحات الساق والرجل Leg Ulceration

ويحدث هذا حول الكاحل وعظام الرجل حيث يكون وصول ا
لتلك المناطق الى جانب سهولة انسداد الأوعية الدموية فتنجرح بعد
الصدمات قوة وتبدأ في التقرح ونسبة حدوث العرض مختلف حـ
العمر وحسب المستوى المعيشي . فيقل عند الاطفال بينما يكثر عند المر
العمرية من ١٠ ـ ١٩ سنة ويجب الاهتمام لهذه التقرحات منذ البدا
أولا بالوقاية من حدوث الصدمات والجروح . وثانيا بتنظيفها بالمطهر
واستعمال المضادات الحيوية والراحة في السرير وعلاج الأعرا
الأخرى .

الانتصاب المؤلم Priapism

وهي حالة تحدث للعضو الذكري . حيث يحدث الانتصاب
أي استثارة جنسية ويكون مؤلما ويستمر لفترة طويلة والسبب تجمع وتر
كريات الدم الحمراء المنجلية في أوعية الدم للعضو التناسلي وهذا
الأوردة ويعوق الرجوع العادي للدم . وقد يحتاج الى عملية جر
للتسريع في رجوع الدم . ونسبة حدوث هذا العرض قليل جد
البحرين .

التوقف اللانسجي لتكوين كريات الدم الحمراء ıstic Anaemia

قد تتوقف انتاج كريات الدم الحمراء في النخاع بشكل مفا
وكامل ولفترات مختلفة (لعدة أيام) وهذا يؤدي الى فقر دم حاد ويحتا
عملية نقل دم سريع ومراقبة المريض مراقبة دقيقة .

بة كبدية : Hepatic Crisis

الد يتأثر الكبد في بعض الأحيان بالمرض . فقد يحدث تكسر وتمنجل أقريات الدم الحمراء أثناء مرورها في أوردة الكبد الدقيقة فتسدها ويتوقف سرور الدم وتتكسر هذه الكريات وتزيد افراز الصفراء ويبدو وجه المريض حصفرا . كما قد يشتكي المريض من ألم في الجزء العلوي الأيمن من ة بطن . كما أن تكرار إعطاء الدم قد يتسبب في حدوث التهاب الكبد اريضاعفاته . ويتأثر الكبد ايضا نتيجة لتراكم الحديد الناتج عن تكرار ضطاء الدم .

نهاب الرئة : Acute Chest Syndrome

وهذا المرض شائع خاصة عند الأطفال ـ حيث تحدث عملية ونمنجل في أوردة الرئة وتمنع وصول الدم وتتسبب احتشاء الرئة كا(Infraction) والتهاب الرئة Pneamonia ويتم علاجها بالراحة واعطاء سوائل واعطاء الدم ان احتاج الأمر وتفضل كريات الدم الحمراء المركزة وعطاء التطعيمات اللازمة Pneaumococcal Vaccine للأطفال بعد السن ثانية والـ Penicillen لعلاج الاطفال تحت سن الثانية .

لجهاز العصبي :

من المهم التأكيد أنه لا يوجد فارق في القدرات العقلية والذكاء بين لاطفال المرضى والاطفال العاديين ولكن في الحالات الشديدة والنادرة قد دث التمنجل في أوردة المخ ويؤدي الى :

شلل نصفي .

٢) نزيف في المخ .
٣) اغماء وتشنجات .
٤) يتأثر النظر .
٥) يضعف السمع .
٦) تصاب الأعصاب الطرفية .
٧) حدوث سكتة (Stroke) غياب عن الوعي (سكتة مخية) .

وهنا يجب أن يكون العلاج سريع ومؤثر وإعطاء نقل دم ، ليرتفع نسبة خضاب الدم ونقل نسبة خضاب الدم المنجلي .

الأنواع المختلفة وعلاقة المرض بالأمراض الأخرى :

١) الحامل للعامل الوراثي للمرض Sickle Cell Trait

تنتج هذه الحالة عن كون الشخص يحمل عامل وراثي ، مريض والعامل الآخر سليم فيكون (حامل للعامل الوراثي المر «س . أ») . وهذه الحالة واسعة الانتشار حيث يحمل المرض ما يقارب ١١ - ١٥٪ من سكان البحرين .

ويعتقد أن الحامل للعامل الوراثي المريض يكون سليما وأن الحالة ليست مرضا بالمعنى المفهوم ولكن قد يصاب هذا الشخص بب المضاعفات في حالات استثنائية ، مثلا في حالة نقص الأكسج ويحدث هذا في حالة السفر الى المناطق الجبلية المرتفعة حيث يقل ف الهواء أو أثناء السفر بالطائرة غير المكيفة أو نتيجة لعوامل الاجهاد

يصاب الحامل للمرض في هذه الحالة بما يلي :

١) الشعور بالتعب .

٢) الشعور بالآلام في أجزاء مختلفة من الجسم .

٣) حدوث نزيف مع البول . Haematurea

٤) قلة القدرة على تركيز البول Hypothesurea

٥) الالتهابات البولية Bacterurea

٦) توشظ الطحال Splenic Sequestration

وخطر هذه الحالة يكون في احتمال توريثها الى الأبناء . فاذا تزوج الشخص الحامل للعامل الوراثي المريض شخصا آخر مثله يحمل العامل الوراثي فهناك احتمال ٢٥٪ لكل طفل للإصابة بمرض فقر الدم المنجلي .

ولهذا يجب :

١) فحص المقبلين على الزواج .

٢) تقديم الاستشارة الوراثية اللازمة .

٣) فحص المواليد لمعرفة نوعية الدم مبكرا . حتى يمكن تفادي الأعراض .

٢) الحامل للعامل الوراثي لمرض بيتا ثلاسيميا الى جانب مرض فقر الدم المنجلي :

يتفاعل المرضان سلبيا مع بعض أى تظهر على المريض أعراض مقاربة لأعراض الأنيميا المنجلية وأعراض الثلاسيميا مع بعض . ويشتكي المريض من الآلام والنوبات . ولكن درجة المرض تتوقف على نوع البيتا ثلاسيميا التى يحملها الشخص .

٣) الحامل للعامل الوراثي لمرض الفاثلاسيميا الى جانب مرض فقر المنجلي :

العامل الوراثي لمرض الفاثلاسيميا منتشر بكثرة في مجتمعنا ، - ما يقارب من ٢٠٪ من السكان يحملون هذا العامل . والكثير الدراسات تقول ان هذا العامل يتفاعل إيجابيا مع مرض فقر المنجلي .

فوجود هذا العامل يخفف من بعض الأعراض وليست كلها . يخفف من نسبة حدوث التهاب الضدر والتهاب العظام ولكن نو الآلام لا تقل نسبة حدوثها .

الاستمرار في تكوين خضاب الدم الجنيني ro-cellular Persistant of Fetal Haemoglobin

يستمر تكوين خضاب الدم الجنيني في بعض الأشخاص يتوقف تكوينه عادة بين الشهر الثالث من العمر وبذلك تزيد خضاب الدم (ف) (Hb f) ووجود خضاب الدم الجنيني يقلل من خضاب الدم (س) (HbS) كما انه يقلل من تكوثر هذا الخ Polymerization أى انه يقلل ظاهرة التمنجل ويخفف من أع المرض . وقد وجد ان نسبة كبيرة من المرضى في البحرين يحملون خ الدم الجنيني Hbf بنسبة متراوحة .

٥) وجود مرض نقص الخميرة الى جانب مرض فقر الدم ا Glucose. 6-phosphate Defeciency

فقد يحدث أن يكون الشخص مصابا بالمرضين معا ، حيث أن كل من هذين المرضين جينا مختلفا إذ يوجد العامل الوراثي لمرض فقر الدم المنجلي على الصبغي (الكروموزوم ١١) أما العامل الوراثي لمرض الثلاسيميا الخميرة فيوجد على الصبغي × .

وتقول الكثير من الدراسات ان المرضان يتفاعلان إيجابيا مع بعض الأدوية مما يؤدي الى تخفيف بعض الأعراض .

العوامل البيئية :

وتؤثر عوامل البيئة المناسبة في التخفيف من أعراض المرض حيث تكون :

١) الاهتمام بالطفل المريض .
٢) مراعاة تغذيته التغذية الصحية المناسبة .
٣) اعطائه كل التطعيمات الضرورية .
٤) الاهتمام بنظافته وابعاده عن مواقع العدوى والالتهابات وتدفئته والاستجابة السريعة لكل تغير يحصل عليه ..
٥) الى جانب الاهتمام بتعليمه ومتابعة دراسته .
٦) كما يجب الاهتمام بسرعة عرضه على الطبيب إذا حدث وارتفعت درجة الحرارة أو ظهر أى عارض خطير واتباع نصائح الطبيب .
٧) اعطاء الأدوية واعطاء المقويات مثل فولك أسد Folic Acid والحديد والزنك كل ذلك حسب ارشادات الطبيب .

كل هذا يؤثر على ان تقل نوبات الألم وتقل الالتهابات والمضاعفات .

الحمل والولادة واستعمال موانع الحمل :

لا تعرف الكثيرات من المريضات أنهن مصابات بالمرض إلا
حدوث الحمل الأول وعلى الأخص في الفترة بين ٣٠ ـ ٤٠ اسبوع
الحمل . وإذا كان المرض شديدا فقد تحدث بعض المضاعفات الـ
التى تؤدي الى موت الجنين أو موت الأم . وقد وجد أن موت الأ
أثناء الحمل وبعد الولادة قد قل بنسبة كبيرة جدا بسبب العناية
والإشراف الطبي على الولادة ولكن وجد أن فقر الدم المنجلي
السبب في ٢٠ ـ ٣٠٪ من وفيات الوالدات بالبحرين . ومن المضا
التى تحدث أثناء الحمل والولادة ما يلي :

١) فقر الدم الشديد :

عادة ما تكون الحامل معرضة للإصابة بفقر الدم نتيجة لاس
الجنين جزء من غذاء الأم فاذا لم تهتم الأم بغذائها وأخذ المقويات ا
يحدث فقر دم خاصة في الفترة الثالثة من الحمل بين ٣٠ ـ ٣٥ اسب

ولكن مع وجود فقر الدم المنجلي فان فقر الدم في الحامل
بنسبة أكبر بكثير وقد تحصل مضاعفات خطيرة مثل تضخم
والطحال . هذا العرض نادر الحدوث في منطقتنا ولكن كثير الحد
المناطق الأخرى مثل الدول الأفريقية . وينصح بمتابعة المريضة
بدقة واعطاء المقويات والفيتامينات والحديد الى جانب التغذية الجي
تحتاج الى عملية نقل دم .

) آلام العظام :

إلا . قد تزداد آلام العظام والأطراف خاصة في الثلث الأخير من الحمل
وعا بعد الولادة ، قد يكون السبب هو التغير في الهرمونات الى جانب زيادة
الخضمنجل .
لأمه

الم) آلام الصدر الحادة Acute chest pain

يكـ التهاب أغشية الرئة Pleuretic pain

اعفا صعوبة التنفس Dyspnea

تهاب الصدر Pneumonia

تزداد نسبتها عادة عند الحامل المريضة بمرض فقر الدم المنجلي .

) التسمم الحملي Eclampsia and Pre-eclampsia

تهلا ويشمل ارتفاع ضغط الدم والتورم والبول الزلالي حيث وجد ان
لازسبتها تزيد في حالة الحوامل المصابات بمرض فقر الدم المنجلي .
ع

) التهابات المجاري البولية . Urinary Tract Infection

يكـ حيث أن نسبتها تزيد مع أي حمل ولكنها تكون بنسبة أكبر مع
لكالحوامل المريضات بمرض فقر الدم المنجلي وخاصة الاصابة بالتهابات
ث لكبدية .
حاه

والخصوبة Fertility

تقول العديد من الدراسات أن المرض لا يؤثر في الخصوبة وأن حمل
المريضات يكون بصورة عادية .

الولادة :

تكون أكثر الولادات بالنسبة للحوامل المريضات عادية وس
خاصة أن المواليد يكونون في الغالب أقل وزنا من العادي بسبب نق
النمو الناتج عن فقر الدم لدى الأم . ولكن قد ينصح بالعمليات
المساعدة أثناء الولادة إذا شك الطبيب في أي عارض قد يؤثر عى
الأم أو الطفل .

فترة النفاس : Perperium

الالتهابات في فترة النفاس أكثر شيوعا بين المريضات بالمرض
الوالدات الطبيعيات .

نقص وزن المواليد : Low Birth Weight

يكون وزن أطفال الحوامل المريضات في الغالب أقل من الو
العادي (٢٥٠٠ رطل) حيث يكون نمو الأطفال أقل نتيجة لفقر الدم
الطفل .

موت الأطفال :

تقول بعض الدراسات أن نسبة الاجهاض وموت الأطفال ق
الولادة وبعدها أكثر من النسبة بين الأمهات العاديات . وتقلل العنا
الصحية ومتابعة الحامل للزيارات الطبية أثناء الحمل من حدوث ذلك

وانع الحمل :

أحسن طريقة لمنع الحمل في هذه الحالة هو اجراء عملية التعقيم وهي مأمونة ومضمونة . خاصة إذا اكتفى الوالدان بعدد الأبناء . ومن لأفضل اتباع طرق تنظيم الأسرة والمباعدة بين الولادات لاعطاء كل من لأم المريضة والطفل فترة كافية للتراجع واستعادة الصحة . فهذا يخفف كثيرا من مضاعفات المرض . وتوجد مضاعفات للولب وحبوب منع الحمل . كما أن الاعتماد على فترة الأمان والقذف في الخارج غير مضمونة .

الفحص أثناء الحمل :

من الممكن اكتشاف ما إذا كان الجنين سوف يكون سليما أو حامل للمرض أو مريض وذلك باجراء الفحص أثناء الحمل :

١) أخذ عينة من السائل الأميوني الذي يحيط بالطفل بعد الشهر الثالث الى الرابع وفحصه فحصا دقيقا (فحص جينات) لمعرفة ما إذا كانت الجينات سليمة عند الجنين أم لا .

٢) فحص جزء من المشيمة عند الاسبوع (٨ - ١٠) وعمل فحص الجينات . في البلاد الأفريقية والأوروبية ينصح باجهاض الأجنة إذا كانت مصابة بالمرض . خاصة أن المرض عندهم شديد وقد يقضي على الطفل في أول حياته . أما عندنا فالوضع مختلف . حيث أن موضوع الاجهاض حساس وغير مقبول عندنا إلى جانب أن المرض نسبيا خفيف والمرضى يعيشون حياة طبيعية تقريبا . فيوجد بيننا من

هم مرضى وقد واصلوا دراستهم وعملهم وكونوا عائلات . لذ
ننصح بعملية الاجهاض في هذه الحالة .

العمليات الجراحية والتخدير :

المرضى بهذا المرض معرضين لعمل عمليات جراحية مثل عمل
الجهاز الهضمي . العظام . الجهاز البولي . الطحال . عمليات
العين . الأنف والأذن والحنجرة والأعصاب .

تكون هذه العمليات في الغالب نتيجة لمضاعفات المرض أو ن
للحوادث والطوارىء والنساء والولادة وغيرها . ويتحمل الحا
للمرض هذه العمليات مثل أى شخص عادي إلا إذا حدث
الأكسجين المعطى للمريض أثناء العملية بنسبة كبيرة . وهذا لا يح
عادة فقد أجريت المئات بل الألوف من العمليات للحاملين للمرض
حدوث أي مضاعفات .

أما في حالة المرض فيجب أن يكون الاستعداد جيدا قبل الع
ويجب أن يبتعد قدر الإمكان عند اجراء العمليات أثناء النوبات .
تكون نسبة خضاب الدم ١٠ جرام أو أكثر وتختلف الآراء بالنسبة لا
الدم إذا كانت نسبة الخضاب ٧ ـ ٩ وينصح باعطاء الأكسجين
العملية وأثناء التخدير والاستمرار في إعطاء الأكسجين بنسبة أكبر
المريض العادي .

التخدير : Anaesthesia

توجد الآن الأجهزة الدقيقة لمراقبة المريض والتنفس و
الأكسجين ما يكفي لمنع جميع المضاعفات .

استعمال الرباط الضاغط : Torniqnet

يحتاج الجراحون في بعض الأحيان خاصة لجراحة الأطراف استعمال الرابط الضاغط وذلك للضغط على الطرف حتى يقل وصول الدم ويقل النزيف أثناء العملية . وهذا خطر على مريض فقر الدم الانجلي . حيث يحصل تمنجل فى الدم المتوقف في العضو الطرفي وعندما يرفع الضغط تتجه هذه الخلايا الى اجزاء الجسم وتسبب الجلطة . لذا يجب الحذر عند استعمال الرباط الضاغط .

المضاعفات العمليات :

آلام الصدر . التهاب الجرح والنوبات المؤلمة والجلطات . ولكن المريض هنا يعطى كل الرعاية والاهتمام لمنع حدوث هذه المضاعفات .

وراثة مرض الأنيميا المنجلية :

كما قلنا أن هذا المرض وراثي . حيث أن خضاب الدم يحدده اثنان من الجينات . واحدة من الأم والأخرى من الأب والعامل الوراثي للسليم ينتج عنه خضاب دم طبيعي يطلق عليه «أ» والعامل الوراثي المريض ينتج عنه خضاب الدم «س» .

فاذا ورث الشخص الجين المسئول عن الخضاب «أ» من الأم والجين المسئول عن خضاب «أ» من الأب فيكون «أ + أ» أى أنه يحمل خضاب الدم العادي .

أما إذا ورث العامل «س» من أحد الوالدين فيكون دمه «أ س» أي

حامل للعامل الوراثي لمرض فقر الدم المنجلي .

أما إذا ورث العامل الوراثي المريض «س» من الأم والأب نوع دمه «س س» وهذا الشخص يكون مريضا بمرض فقر الدم المن

والأطفال سيرثون أحد الجينات من الأب والآخر من الأم كم الوالدين أحد الجينات المحددة لخضاب الدم من الأب والآخر من فاى الجينات سيرثها الطفل . هذا لا يعلمه إلا الله . فلا أحد ي أن يقول أي من الجينات سوف يرثها الابن القادم هل هو الجين ا أم الجين السليم .

هنا الزوجة تحمل خضاب الدم (أ . أ) والزوج يحمل جين خ الدم الطبيعي (أ ـ أ) في هذه العائلة . كل الأطفال سيكونون طبيعي يوجد احتمال لاصابة احد الأبناء أو لكونهم حاملين للمرض

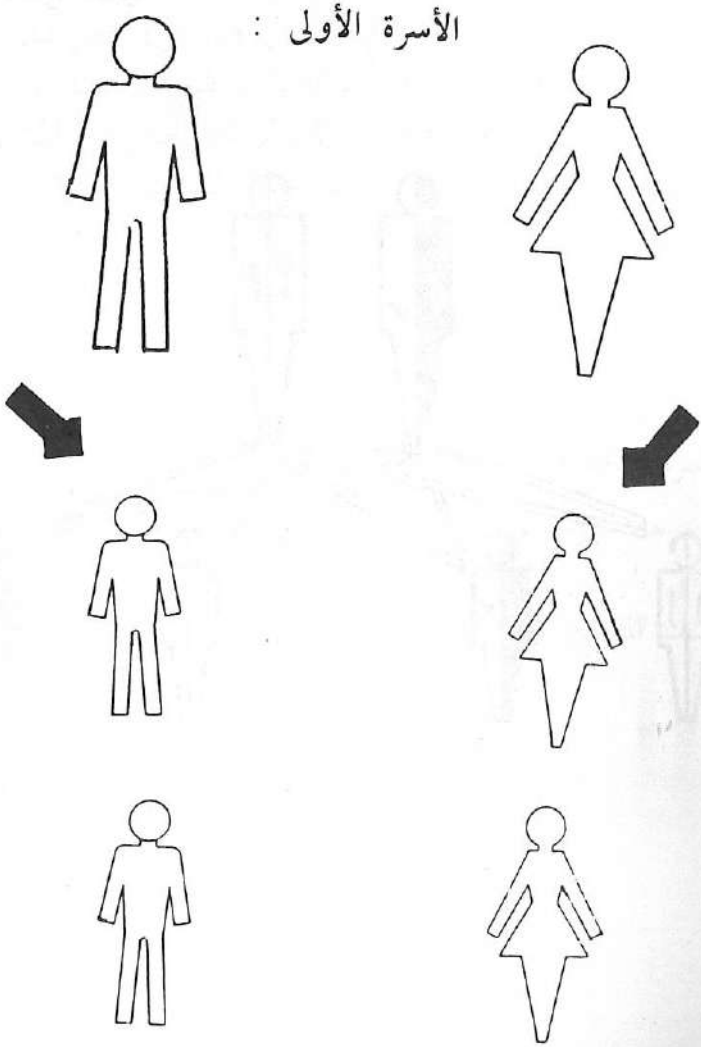
الأسرة الثانية :

الزوجة تحمل خضاب الدم الطبيعي (أ أ) ويحمل الزوج الوراثي (أ . س) وهذا يعني أن الزوجة تحمل اثنان من الجينات (أ) والزوج يحمل جين (أ) سليم وجين مصاب (س) فاذا رزقوا فهناك اربع احتمالات :

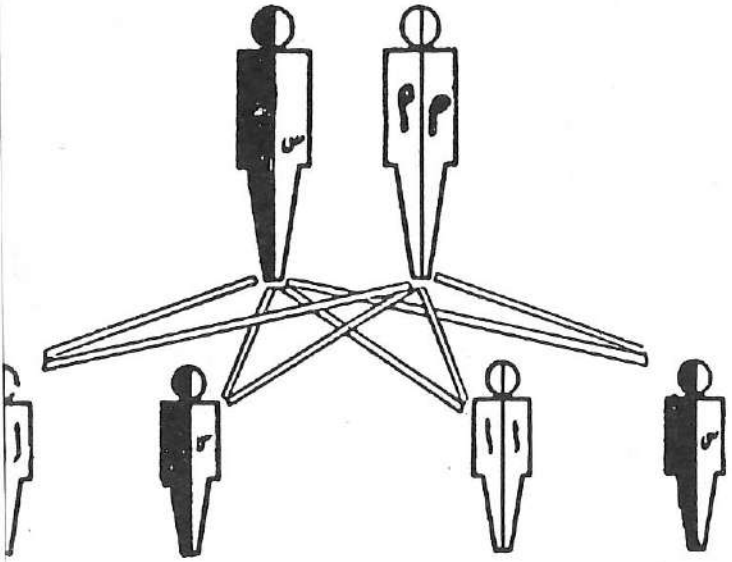
١) الاحتمال الأول أن يرث الابن اثنان من الجينات السليمة فيكو (أ . أ)

الاحتمالات :

الأسرة الأولى :



الاسرة الثانية

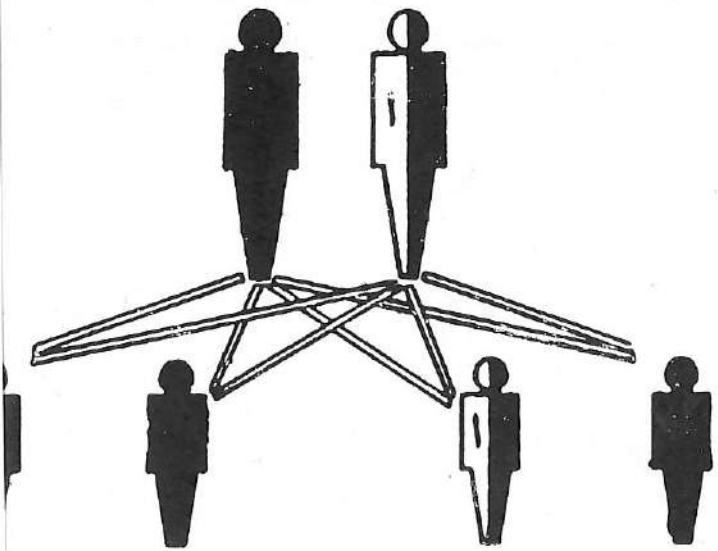


) الاحتمال الثاني أن يرث الجين السليم من الأم والجين المصاب من الأب فيصبح هو نفسه حامل للمرض (أ . س) ولكن ليس هناك احتمال لاصابة احد الأبناء ، إذ انه لا يستطيع أن يحصل على الجين المصاب من الأم لأنها سليمة . أى أن لكل طفل من أطفال هذه العائلة هناك احتمال ٥٠٪ أن يكون حامل للمرض واحتمال ٥٠٪ أن يكون سليما .

الأسرة الثالثة :

هنا الزوجة مصابة بالمرض أى تحمل (س . س) والزوج حامل للعامل الوراثي أى يحمل (أ - س) أى أن الزوجة عندها اثنان من الجينات المصابة . والزوج عنده جين سليم والآخر مصاب . فاذا رزقوا

الاسرة الثالثة



فل فهناك احتمالين .

الاحتمال الأول أن يأخذ الطفل الجين المصاب من كل من والديه فيكون (س . س) أى أنه يكون مصابا بالمرض مثل الأم .

أو أن يأخذ الجين السليم من الأب والجين المصاب من الأم (حيث أن الأم في هذه الحالة لا تستطيع ان تعطي إلا الجين المصاب) فيكون حامل للعامل الوراثي للمرض (أ . س) .

أي أنه بالنسبة لكل طفل هناك احتمال ٥٠٪ أن يكون حامل عامل الوراثي للمرض و ٥٠٪ أن يكون مصابا بالمرض ولكن لا يستطيع يكون سليما مائة بالمائة .

أسرة الرابعة :

في هذه الحالة كل من الزوجين يحملان العامل الوراثي للمرض . أن الأم والأب يحملان صفة الدم (أ . س) أى أن لكل من الوالدين ينا مصابا وجينا سليما .

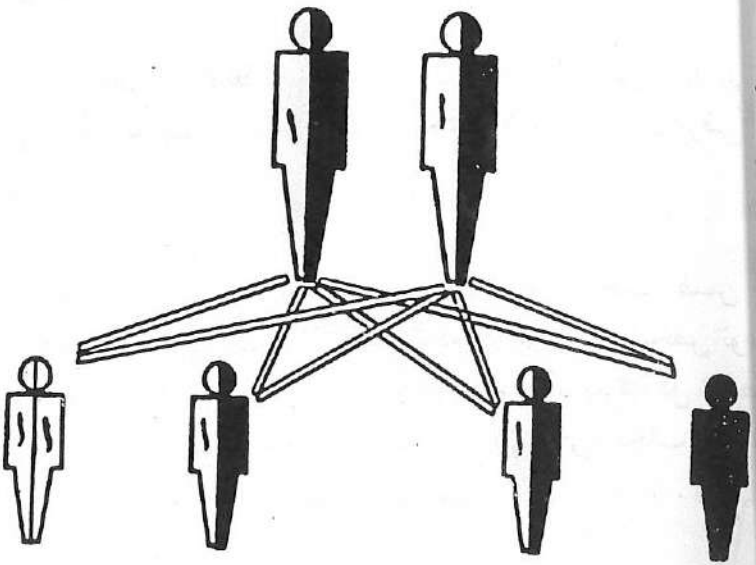
فماذا سيحدث الآن :

الاحتمال الأول : أن يرث الابن الجين السليم من كل من أبويه (أ . أ) فيكون شخصا سليما .

أن يرث الجين المريض من كل من والديه فيصبح (س . س) أى مصابا بالمرض .

٣) أن يرث الجين المصاب من أحد الوالدين والجين السليم من
فيصبح حامل للعامل الوراثي للمرض (أ . س) أى أن هناك
٢٥٪ أن يكون الطفل مصابا . و٢٥٪ أن يكون سليما و٥٠ أن
حاملا للعامل الوراثي للمرض .

وعندما نقول ٢٥٪ أن واحد من كل أربعة أطفال فان هذا لا
أنه إذا رزق الوالدان طفلا مصابا فسوف يتبعه ثلاثة أطفال أصحاء
هذا الاحتمال صحيح بالنسبة لكل طفل . ويعتمد على الصدفة وح
ويقال أن الصدفة لا ذاكرة لها . فقد يأتي كل الأطفال أصحاء أو
مرضى أو اثنان منهم مرضى واثنان أصحاء .



الأسرة الخامسة :

هنا الأب مريض . أى يحمل اثنان من الجينات المريضة سليمة أى تحمل اثنان من الجينات السليمة . فكل طفل سوف عامل وراثي مريض من الأب وعامل وراثي سليم من الأم

لذا فان كل الأطفال سوف يكونون حاملين للمرض . ولك يظهر المرض عليهم . وليس هناك أي احتمال لانجاب أطفال مرض أطفال سليمين تماما .

هذا الزواج . .

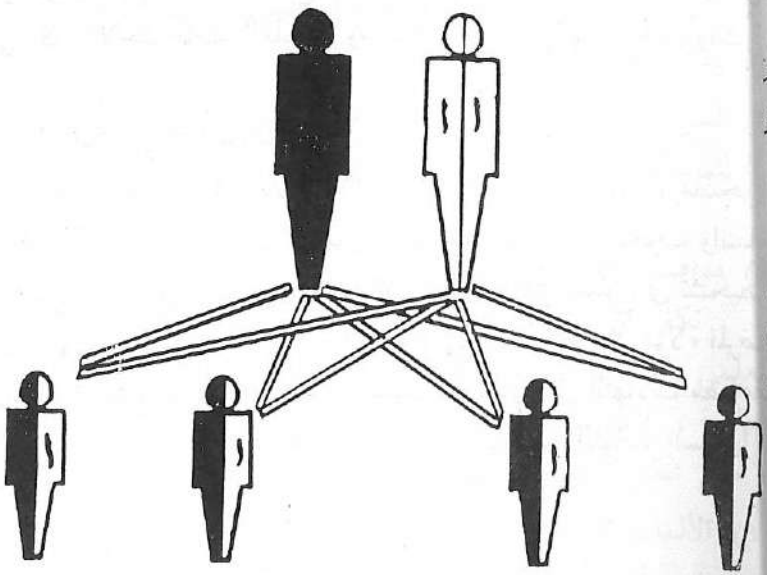
هو الزواج الأنسب بالنسبة للشخص المريض . حيث يضم كل الأطفال يكونون أصحاء لذا فالنصيحة أن يعرف كل شخص دمه ، حيث أن هذا المرض ينتشر في بلادنا كما يجب أن يعرف كل ش مقدم على الزواج نوعية دمه ودم زوجته حتى لا يفاجيء بجلب الأ مرض يعانون من المرض طوال حياتهم .

وفي العائلات التى يوجد فيها أشخاص مرضى فان الفحص الزواج يصبح ضروريا . خاصة إذا تقرر زواج الاقربين .

العلاج :

لا يوجد علاج يشفي المرض تماما ويلغيه . ولكن العلاج ي علاج الأعراض والرعاية المستمرة لهؤلاء المرضى مما يخفف من مدى النوبات ويخفف معاناتهم ويجعل حياتهم أكثر احتمالا .

الأسرة الخامسة :



١) التغذية السليمة :

يحتاج المريض الى سعرات حرارية (Calories) أكثر من الش
العادي ويحتاج أيضا الى البروتينات أكثر . إلى جانب الاحتياج الى ا
والى فولك أسد Folic acid أي أن الغذاء يجب أن يكون متوازنا و
على كل الاحتياجات الغذائية ومشتملا على الفاكهة والخضروا

٢) الوقاية من الالتهابات :

يجب السرعة في علاج الالتهابات . خاصة إذا كانت مص
بارتفاع في درجة الحرارة . وشعور بالضعف والتعب والشحوب و
المفاصل . هنا يجب عرض المريض على الطبيب حتى يسارع في تش
سبب الالتهابات وإعطاء العلاج اللازم . إلا أن المناعة عند هؤلاء ا
ضعيفة كما قلنا سابقا والالتهاب البسيط قد يؤدي إلى التهابات مض
تشمل التهاب الدم septesaemai والتهاب العظام والتهاب الس

٤) السوائل :

يجب شرب السوائل بكثرة خاصة عند حدوث الاسهال والق
إذ أن نقص السوائل والجفاف قد يسببان في حدوث النوبة

٦) توفير الأكسجين :

الابتعاد عن كل المسببات لنقص الأكسجين مثل الاجهاد وال
في المناطق المقفلة والمزدحمة والسفر في الطائرات غير المكيفة أو الس
المناطق الجبلية المرتفعة .

٨) التثقيف الصحي :

التثقيف الصحي عن المرض للمرضى وأهلهم مهم جدا . حيث يزيد معرفته عن نوع المرض . أعراضه . طرق الوقاية منه وعلاجه . من الممكن معالجة النوبات البسيطة في البيت أن يتقبل المرض بنفس راضية بقضاء الله ورحمته .

٩) لبس الجوارب والأحذية أثناء المشي ، لمنع التعرض لجروح القدم والالتهابات .

١٠) مواصلة الدراسة والتعليم :

تكثر فترات الغياب عن المدرسة ويؤثر هذا على التحصيل العلمي . فيجب أن يتعاون الوالدان مع المدرسة للتقليل من فترة الخسارة العلمية ، فالتعليم مهم جدا . لأن هؤلاء المرضى اكثر احتياجا الى الأعمال المكتبية من الأعمال التى تحتاج الى مجهود عضلي كبير .

١٠) الألعاب :

يجب أن يشجع الطفل على اللعب ، ولكن ليس الى درجة الاجهاد . ويجب أن يسمح له بالتوقف عن اللعب عندما يشعر بالتعب والاجهاد .

١١) عدم استعمال الثلج وكمادات الماء البارد عندما ترتفع درجة الحرارة .

١٢) عدم غمر الرأس في الماء عند السباحة حتى تصل كمية كافية من الأكسجين الى الجسم .

لتتذكر :

١ - حامل العامل الوراثي لمرض الأنيميا المنجلية ليس مريضا ولكن ينقل المرض إلى أولاده .

٢ - إذا كنت حامل للعامل الوراثي لأي مرض من أمراض الدم تنس ذلك . وحافظ على نتيجة فحص الدم بين أور الشخصية .

٣ - ليس هناك ما يعيب في أن تحمل عامل وراثي لمرض من أمر الدم . فالكثير منا يحمل ذلك ناقشه مع عائلتك . مع زوجتك انصح أقاربك بعمل فحص الدم .

٤ - إذا كان شريك حياتك لا يحمل نفس العامل الوراثي للمر الذي تحمله فليس هناك خطر على الأطفال ، ولكن يجب إج فحص دم لهم في الوقت المناسب . فبعضهم سيكونون حام للمرض مثلك .

٥ - إذا كنت وشريك حياتك تحملان نفس العامل الوراثي للمرض من الأفضل زيارة قسم الأمراض الوراثية .

الفصل الثانى
زواج الاقارب

زواج الأقـــارب

زواج الأقارب أمر شائع في مجتمعنا ، وهو منتشر في مناطق كثيرة . اصة البلاد الإسلامية ، ما هي مزاياه وما هي المشاكل التى قد تنتج نه ؟ ما هو مردوده السلبي ؟ وهل له أي مردود إيجابي

الأقارب هم الأشخاص الذين يشتركون في جد واحد سواء أكان ذا الجد قريب أو بعيد . والجد المشترك قد يكون من ناحية الأب أو من احية الأم . وتكون صلة القرابة كبيرة بين :

١) أولاد وبنات العم .
٢) أولاد وبنات الخال .
٣) أولاد وبنات الخالة .
٤) أولاد وبنات العمة .

وكذلك العمات والخالات وأولاد الأخت واولاد الأخ . أما الأقارب الأبعد والذين يشتركون في جد واحد بعيد أبعد من جيلين أو ثلاثة أجداد فتكون درجةالقرابة بعيدة ويكون تأثيره ضعيف .

وزواج الأقارب لا يعني دائما أن هناك خطر على الأولاد من الأمراض الوراثية . إذ أن بعض الناس يعتقدون أن زواج الأقارب لابد

أن يؤدي إلى أطفال مشوهين أو مرضى بأمراض وراثية . وأن الأمراض الورثية سببها زواج الأقارب . وهذا خطأ شائع . قد لزواج الأقارب فائدة في بعض الحالات إذا وجدت صفات وراثية بالعائلة مثل الذكاء . الجمال وغيرها من الصفات المرغوبة . ولكن يكون لها آثار سيئة إذا كانت هناك أمراض وراثية تتناقلها العا

فاذا تكلمنا عن الوراثة نجد أن كل منا أخذ الكثير من خص والديه مثل لون الشعر . لون الجلد شكل الأنف نوع خضاب ال الطول . . . الخ . وفي كل خلية من خلايا الجسم هناك عاملان و (جينات) يحددان هذه الصفة الوراثية . أحدهما ورثته من الأب و من الأم . وأنت بنفسك سوف تنقل هذه العوامل الى أبنائك . ه العوامل التى ورثتها من والديك والتى ستورثها لابنائك سليمة وص مائة في المائة ، ولكن بعضها عوامل مريضة .

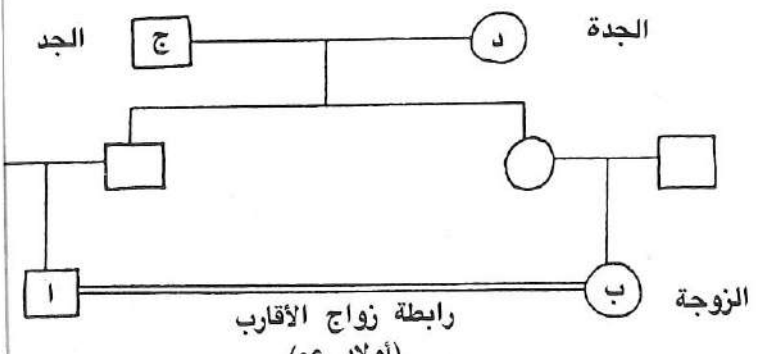
كما نعرف ان الابن يشترك مع الأب في ½ جيناته . حيث النصف الآخر من الأم .

الأخ والأخت يشتركون في ¼ الجينات . وأبناء العمومة الدرجة الأولى يشتركون في ⅛ الجينات . أبناء العمومة من الدرجة ا (الأبوين أبناء عم) يشتركون في ١/٣٢ من الجينات . أبناء العمومة الدرجة الثالثة (الاجداد أولاد عم) يشتركون في ١/١٢٨ من الجينا وبالتالي فان احتمال حمل نفس الجين المريض مثل الزوج القريب يقل تباعدت القرابة . ونرى أيضا أنه في أي زواج حتى إن لم يكن هناك

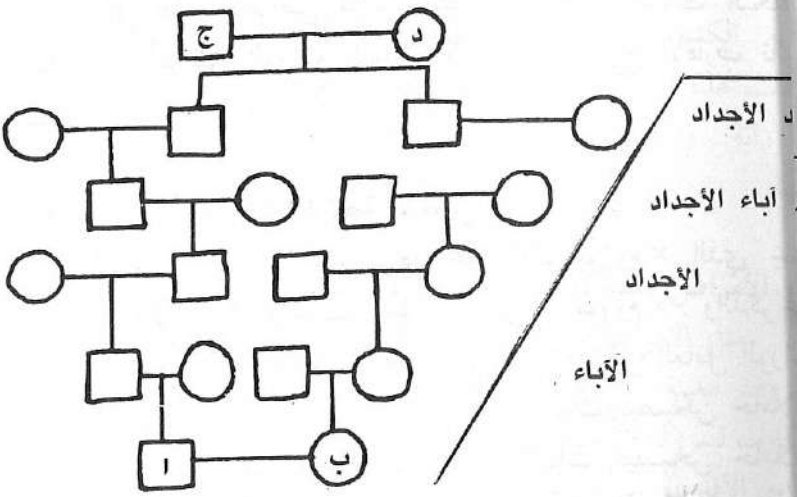
الاحتمال لكل حمل للزوجة في انجاب طفل غير طبيعي هو ٢- ٣٪
أن احتمال انجاب أطفال غير طبيعيين أو مرضى موجود حتى في حالة
ج غير الاقارب .

المناطق التى ينتشر فيها زواج الأقارب في العالم

وقد درس الاخصائيين في الأمراض الوراثية زواج الأق
ودراستهم تشير الى أنه ليس هناك خطر كبير على الأطفال من الأ



الأقارب إلا في حالات معينة . كما وجد أن نوع واحد فقط من الأمراض
الأمراض هي التى يؤثر فيها زواج الأقارب . وهي الأمراض الوراثية
حية .



أما الأمراض الوراثية الأخرى مثل :

١) **الأمراض الوراثية السائدة :**

في هذا النوع من الأمراض يكفي أن يكون أحد الوالدين ولو حتى إصابة خفيفة بالمرض لينقل المرض إلى الأبناء بنسبة ٥٠ إذا لم يتزوج من أقاربه . أو تزوج من شخص سليم تماما

يمثل هذه الأمراض مرض التقزم . وبعض حالات العقلي . الأمراض الوراثية السائدة لا يؤثر فيه زواج الأقارب كبيراً .

٢) **الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس :**

والعامل الوراثي هنا يوجد على الكروموزوم × الذي الجنس . فالأنثى يحتوى جسمها على اثنان من كروموزوم × . وال كروموزوم × واحد والآخر كروموزوم Y . فالأم تنقل العامل المريض إلى الأبناء فيصبحون مرضى وإلى البنات فيصبحن للمرض . أما الأب فينقل المرض الى البنات فيصبحن للمرض . أما الأولاد فلا يستطيع ان ينقله إليهم والسبب أنه كروموزوم Y ليصبحوا ذكور وكروموزوم Y لا يحمل أى عوامل وراثية . يمثل هذا النوع من الأمراض نقص الخميرة 6 pd

٣) **أمراض الكروموزومات (الصبغيات) :**

حيث يكون هناك خلل في الكروموزومات أما أن يكون الكروموزومات أو في تركيبها وشكلها .

من أمثلة هذه الأمراض مرض : (متلازمة داون) أو مرض الطفل
غولي . هذه الأمراض نادرة الحدوث وتكرارها نادر في العائلة . إلا
الوالدين م كان أحد الوالدين يحمل الانكسار الكروموزومي . وهذه الأمراض لا
نسبة ٥٠٪ قة بها بزواج الأقارب .
م تماما .

الات التي **أمراض التشوهات الخلقية عند المواليد :**

الأقارب : الكثير من الدراسات تقول أن لا علاقة مباشرة لزواج الأقارب
غلب هذه الأمراض حيث أن اغلبها يكون لأسباب مشتركة بين البيئة
لوراثة . والقليل منها فقط يتكرر في العائلة ويكون لزواج الأقارب تأثير
ها .

الذي

. والذكر **الأمراض المشتركة بين الوراثة والبيئة :**

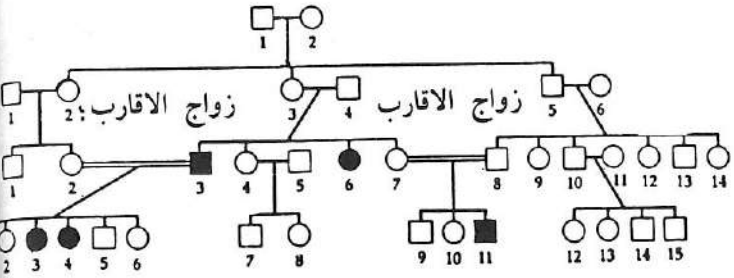
عامل الو مثل الأمراض التى تظهر مع التقدم في العمر أو نتيجة للتعرض
حن حام لروف معينة مثل مرض السكري وإرتفاع الضغط لذا فان زواج
حن حام أقارب ليس له أثر مباشر فيها . وهذه الأمراض يمكن أن تتوارث بوجود
أنه يعد واج الأقارب أو عدمه .

امل لأمر

G 6 pd فاذا تكلمنا عن الأمراض الوراثية المتنحية . فهذه الأمراض تحتاج
لى وجود عاملين وراثيين مريضين يتواجدان في نفس الشخص ليصبح
ذا الشخص مريض .

كون في

أما إذا كان عندك عامل وراثي واحد مريض . والآخر سليم .



الأمراض الوراثية المتنحية

ت شخص سليم لأن العامل السليم يعوض تأثير العامل المريض . أى العامل المريض يتنحى أو يختفي وراء العامل السليم ولا يظهر تأثيره لذا الشخص يسمى حامل العامل الوراثي للمرض .

من الأمراض التي يمكن أن يحملها الشخص ولا تظهر عليه . وهي ائعة في مجتمعنا .

) مرض فقر الدم المنجلي .

) مرض الثلاسيميا . .

) بعض أمراض التخلف العقلي .

) بعض أمراض التمثيل الغذائي .

طفل م

فاذا استعملنا مرض فقر الدم المنجلي كمثال وراجعنا وراثة هذا لمرض بالفصل السابق . ليعطينا مثال متكامل عن توارث الأمراض لوراثية المتنحية . وهنا نتسائل كيف يستطيع زواج أن يتسبب في أمراض وراثية .

مرض فقر الدم المنجلي هو أحد الأمراض الوراثية ولكن هناك عدة آلاف من الأمراض الوراثية بعضها نادر الحديث . وبعض هذه الأمراض فقط هي أمراض وراثية متنحية . أى أنها تحتاج إلى عاملين وراثيين مريضين ليظهر المرض على الطفل . وهذه النوعية فقط هي التي تتأثر بزواج الأقارب . بعض هذه الأعراض يوجد لها فحص يحدد العامل الوراثي للمرض . ولكن الكثير منها لا يوجد له هذا الفحص . أى من

غير الممكن اكتشاف الحاملين للمرض .

وكل واحد منا مهما كان صحيحا معافى لابد أن يحمل العديد
العوامل الوراثية المريضة (من ٥ ـ ٨) عامل وراثي مريض لأمراض
لا نعرف عنها وقد لا تخطر لنا على بال . وكلها أمراض نادرة الحدو

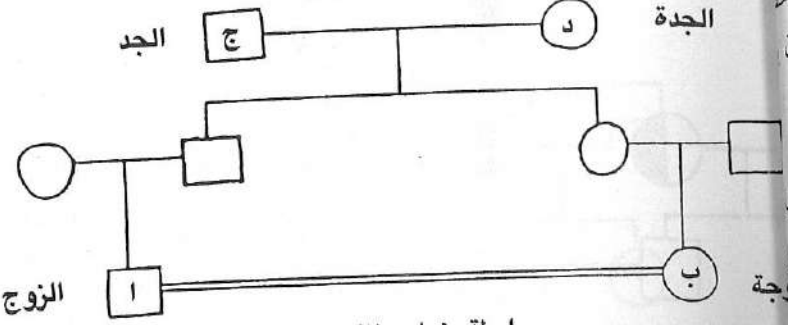
في الغالب يكون العامل الوراثي المريض عندك مختلف عن ال
الوراثي المريض عند شريك حياتك ومن النادر أن يلتقي شخ
يحملان نفس العامل الوراثي المريض لنفس المرض . وهنا يحدث أن
طفل مصاب .

فاذا كنت وزوجتك من عائلة واحدة . فهناك احتمال أن تكو
ورثتما العامل الوراثي المريض من نفس الجد إذا كان هناك مرض و
تتوارثه العائلة .

وهنا نستعرض بعض العائلات الناتجة عن زواج الأقارب

ائلة الأولى :

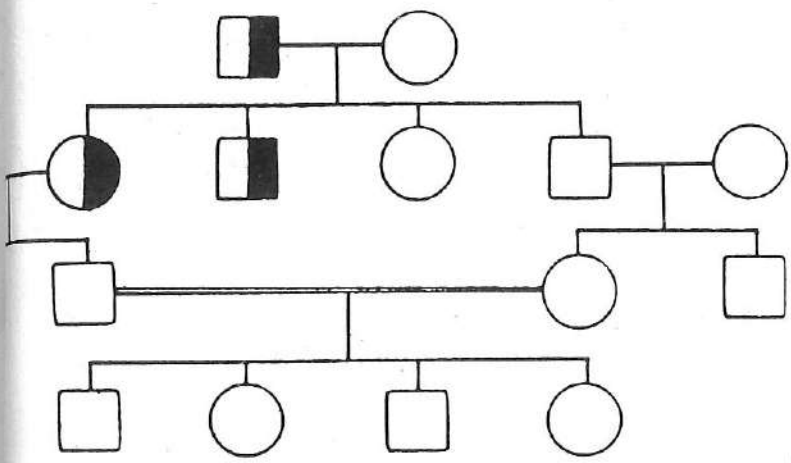
لا يوجد مرض وراثي في العائلة . لذا لا يوجد خطر من زواج



رابطة زواج الأقارب
(أولاد عم)

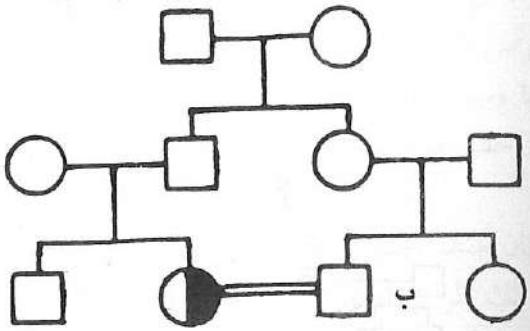
العائلة الثانية :

أولاد عمومه . ويوجد مرض وراثي في العائلة ولكن الزوج يحملان العامل الوراثي المريض لذا لا يوجد خطر على الأبنا



ائلة الثالثة :

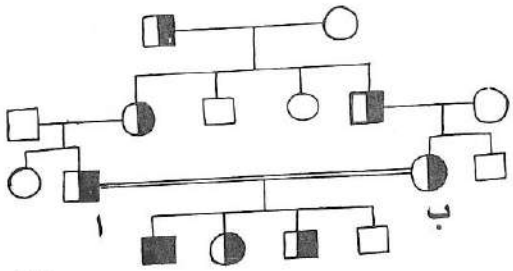
أولاد عمومة . ويوجد مرض وراثي في العائلة ولكن أحدهما فقط
مل العامل الوراثي المريض والآخر لا يحمله فلا يوجد خطر على
بناء .



سليم حامل للمرض

العائلة الرابعة :

أولاد عمومة يوجد مرض وراثي في العائلة والطرفان يح
العامل الوراثي المريض . فهنا يوجد خطر على الأبناء للإصابة
المرض . أى انه حتى إذا كان هناك مرض وراثي في العائلة فهذا لا
أن كل الزوجان يجب أن يكونا حاملان للعامل الوراثي المريض .
وجد ان احتمال ان يكون أولاد العمومة من الدرجة الأولى حاملين
العامل الوراثي هي ٨/١ إلى أو ٥ر١٢٪



سليم
حامل للمرض
مريض

يجب أن نحذر من زواج الأقارب :

لرفان يح إذا عرف الشخص أن أحد أفراد عائلته ، أو عائلة شريك حياته ، للإصابة ـه أطفال مصابين بمرض مزمن ابتدأ في بداية حياته وهو متكرر في فهذا لا ائلة فهذا يعني أن هناك احتمال أن يكون المرض وراثيا .
ريض .

حاملين لـ في هذه الحالة من الأفضل استشارة الطبيب ودراسة الحالة المرضية دى تكرارها وإجراء الفحوصات اللازمة ومن ثم يمكن التأكد مما إذا ن هذا المرض الذي يتكرر في العائلة وراثي أم لا . فقد لا يكون رض وراثيا وليس هناك احتمال لانتقال المرض الى الأبناء . وبالتالي يس هناك خطر من الزواج من الأقارب .

فاذا كان هناك احتمال وجود مرض وراثي في العائلة فان الطبيب وف يشرح لك المرض بصورة مفصلة وما هي نسبة الخطورة في إصابة لأبناء . وهل هناك علاج لهذا المرض . وهل هناك طرق لاكتشافه ما إذا نت حامل للعامل الوراثي المريض أم لا . وما هي الاحتمالات إذا زوجت من قريبتك .

وكما قلنا فانه حتى لو ظن الزوجان أنهما يحملان نفس العامل الوراثي المريض . فان الاحتمال في انجاب أطفال سليمين هو ٧٥٪ والاحتمال لانجاب أطفال مرضين هو ٢٥٪ .

لذا نجد أن النصيحة المناسبة لمجتمعنا ولظروفنا ليس في النصح

بعدم زواج الأقارب . ولكن في النصح بعدم زواج الحاملين لمرض و
معين من الأمراض المنتشرة في المجتمع .

ولا ننسى أن أمراض الدم مثل فقر الدم المنجلي - الثلاسي
نقص الخميرة وغيرها منتشرة بكثرة في مجتمعنا . حيث أنه وجد أن
من كل ١٠ أفراد في البحرين يحمل العامل الوراثي لمرض فقر
المنجلي . لذا فان الاحتمال كبير أن يلتقي اثنان لا قرابة بينهما ويتز
ويكون الاثنان حاملين لنفس العامل الوراثي المريض .

من المهم ان نتذكر أن :

١) الشخص السليم تماما يمكن أن يتزوج أى شخص آخر حتى لو
حامل للمرض أو مريض .

٢) أما الشخص الحامل للمرض فمن الأفضل أن يحسن اختيار الش
بحيث يكون سليما تماما .

٣) أما الشخص المريض فيجب أن يدقق في الاختيار ويختار الش
السليم تماما .

من هنا نجد أن كل من الحامل للعامل الوراثي للمرض
سليما صحيا وسوف ينجب عائلة سليمة تماما معافية إذا أحسن ا
شريك حياته ، وحتى الشخص المريض يمكن ان يتزوج وينجب ا

حاء . صحيح ان كل افرادها سيكونون حاملين للمرض ولكنهم لا ر عليهم أية أعراض مرضية . هذا في حالة ما إذا تزوج شخصا سليما

فلأجل سلامة أطفالك وعائلتك وبناء أجيال تتمتع بالصحة مافية ننصحك بمعرفة نوع دمك ونوع دم شريكة حياتك وأن تحسن ختيار .

الفصل الثالث

الفحص قبل الزواج

الفحص قبل الزواج

الفحص قبل الزواج لا يجب أن يعتبر واجبا . بل حقا من حقوق كل شخص مقدم على الزواج . والكثير من المجتمعات تطبقه . خاصة المجتمعات التى تكثر فيها أمراض وراثية معينة وخاصة إذا كان هناك فحص لاكتشاف الحاملين لهذا المرض الوراثي المنتشر في ذلك المجتمع .

فمثلا في قبرص ينتشر مرض البتاثلاسيميا وهذا المرض خطير حيث يكون الطفل غير قادر على تكوين صبغة الدم الحمراء لذا يحتاج الى عمليات نقل دم مستمر كل ٣ اسابيع تقريبا . ويتضخم الطحال والكبد ويعيش الطفل في عذاب مستمر .

لذا قاموا بمحاربة هذا المرض بعمل برنامج وطني لنشر الوعي والمعلومات عن المرض ، وعن طريق التثقيف الطبي وفحص الحاملين للمرض والمقدمين على الزواج . وعن طريق الفحص أثناء الحمل وبعد ان كان يولد ما يقارب من ٦٠ - ٧٠ طفل مصابا بالثلاسيميا كل سنة في قبرص الآن لا يولد أى طفل مصابا على الإطلاق .

كما وجد أنه عند اليهود ينتشر مرض Tay Sach وهو أحد أمراض

التمثيل الغذائي . وهو مرض خطير يقضي على الطفل (في الغالب) قبل ان يبلغ السنة الأولى من العمر . ووجد أن الكثير من اليهود يحملون العامل الوراثي لهذا المرض . فقد وجد أن نسبته في اليهود الاشكنازية يبلغ ١ : ٢٥ أي بين كل ٢٥ شخص يوجد شخص يحمل المرض . قاموا بدراسة هذا المرض دراسة مستفيضة ودرسوا الجينات المسببة لها ووصلوا الى عمل فحص له أثناء الحمل وعن طريق التثقيف الصحي وفحص الحاملين للمرض والمقدمين على الزواج إلى جانب الفحص أثناء الحمل تمكنوا من تقليل نسبة حدوثه بينهم بنسبة كبيرة .

وهنا نجد أن أمراض الدم الوراثية منتشرة بكثرة في بلدنا ولنتعرف على حجم المشكلة نقول أن واحدا من كل ١٠ أشخاص يكون حاملا لمرض فقر الدم المنجلي ويولد كل سنة ما يقارب من ٢٠٠ ـ ٢٥٠ طفل بحريني مصاب بالمرض وسوف يظل يعاني منه طوال حياته . ونسبة الحاملين للمرض تزيد على ١١٪ من السكان كما ينتشر بيننا الثلاسيميا بنوعيها (ألفا وبيتا) وكذلك مرض نقص الخميرة . حيث أن ٢٠٪ من السكان مصابين بهذا المرض .

ان كل اثنان يتفقان على الزواج يكون عندهم أمل في الاستقرار وانجاب ذرية سليمة وعند إنجاب طفل واحد مريض تتأثر حياتهم تأثرا كبيرا ويعاني جميع أفراد العائلة . فالأم والأب مشغولين بالطفل المريض

والأطفال الآخرين لا يحصلون على العناية الكافية . وتكون العائلة أبعد ما تكون عن الراحة والسعادة . كما أن هذا الطفل سوف يظل يعاني طوال حياته فالأب والأم سوف يعتنون به أثناء حياتهم ولكن لمن سيتركون شخصا مريضا ضعيفا ومن سيعتني به بعدهم .

أن مرض الأنيميا المنجلية والثلاسيميا هي .أمراض وراثية متنحية أى التي تحتاج الى أن تجتمع اثنان من الجينات المريضة في الطفل ليصبح هذا الطفل مريضا . فاذا كان الأب والأم يحملان الجين المريض سيكون هناك خطر على الأبناء . أما إذا كان أحد الطرفين فقط حامل للمرض أو مريض والطرف الآخر سليما تماما فلا يوجد خطر على الأبناء .

لا نعني بذلك أمراض الدم فقط ولكن هناك أمراض قد تتوارثها العائلة مثل أمراض التخلف العقلي والصمم الوراثي . العمى الوراثي . وأمراض أخرى بعض هذه الأمراض فقط يمكن الوقاية منها عند اختيار شريك الحياة .

لذا ننصح بأن تقي أبنائك وأجيال المستقبل من هذه الأمراض ما أمكن وذلك عن طريق الفحص قبل الزواج .

اذا يحدث في الاستشارة قبل الزواج :

في الغالب يحضر الطرفان الخطيب والخطيبة ونستفسر عن وجود أى

مرض وراثي في العائلة مثل أمراض الدم ، التخلف العقلي . أمراض العظام . الصمم . كف البصر الوراثي . وجود اجهاضات متكررة في العائلة . الوفيات المبكرة والمتكررة للأطفال . وجود توائم . والأمراض الأخرى مثل ضغط الدم . السكري ومدى تكرار هذه الأمراض . كما نستفسر عن درجة القرابة . ونأخذ هذه المعلومات لأفراد العائلة لثلاثة أجيال على الأقل ويتم رسم شجرة العائلة .

عندما يكون هناك أحد الأمراض الوراثية في العائلة فيجب أجراء اللازم والخاص بذلك المرض ويتم اجراء فحص الدم الى جانب اجراء فحوصات لاكتشاف :

١) الأمراض الوراثية التى تتناقلها العائلة .
٢) أمراض الدم الوراثية الشائعة في المجتمع .
٣) الالتهابات التى يمكن علاجها ووقاية الأجنبة من تأثيرها .

اما بالنسبة للأمراض التى تتوارثها العائلة ، تكون الفحوصات خاصة لكل حالة بالنسبة لفحوصات أمراض الدم المنتشرة في المجتمع . فهذه تكون عامة وتشمل فحوصات لاكتشاف ما إذا كان الشخص حامل أو مريض بالنسبة لأمراض فقر الدم المنجلي الثلاسيميا ونقص الخميرة .

تم اجراء فحوصات لمعرفة مدى الإصابة بأمراض الالتهابات مثل الحصبة الألمانية . الزهري التوكسوبلازما وغيرها .

تأثير الإصابة بالحصبة الألمانية :

إصابة الأم بالحصبة الألمانية تكون في الغالب إصابة خفيفة ، مثلا أن تصاب بالزكام والرشح وظهور بثور على الجلد والوجه والعنق ثم الجسم والأطراف وتختفي بعد عدة أيام . وهذا مشابه للإصابة بالفيروسات الأخرى ولكن تأثيره يكون كبيرا على الجنين في فترة الحمل الأولى .

١) يصيب الطفل مختلف أنواع أمراض العيون .

٢) قد يصاب بالتخلف العقلي وصغر حجم الرأس وأمراض القلب وصغر الوزن وعدم النمو والصمم ، وكلما كانت الإصابة مبكرة كلما كانت التشوهات التى يسببها أكبر.

٣) ينتقل الفيروس عن طريق المشيمة وقد يسبب الاجهاض أو موت الأجنة كما قد يموت الطفل في السنة الأولى من العمر .

وفي عام ١٩٦٤ سبب هذا المرض تشوه ما يقارب من ٢٠٫٠٠٠ طفل في العالم . وللحماية منه يجب تطعيم البنات قبل الزواج بفترة وكذلك الفحص السرولوجي أثناء الحمل .

تأثير الإصابة بالتوكسوبلازما :

العدوى بالتوكسوبلازما مرض منتشر وينتشر عن طريق اللعاب أو الرذاذ وعن طريق وجود قطط في المنزل أو بعض الطيور أو لمس اللحم

النيء وينتقل الى الأجنة عن طريق المشيمة . وأعراضه في الكبار تشبه أعراض الأنفلونزا فقد تتضخم الغدد اللمفاوية ويصاحبه ارتفاع خفيف في درجة الحرارة ويصيب النساء أكثر من الرجال خاصة في المرحلة العمرية من ٢٥ ـ ٣٥ سنة . وإذا أصيب الجنين به في مرحلة مبكرة (أثناء فترة الثلاث أشهر الأولى من الحمل) فقد تصيبه بعض الأمراض مثل أمراض العيون خاصة الشبكية والتشنجات . كما قد يتأثر المخ ويتضخم حجم الجمجمة ويتضخم الطحال والكبد ويصاب الطفل بالصفراء . وقد يظهر طفح جلدي أو يصاب بالتهاب الرئة ويمكن اكتشافه عن طريق عمل فحص للدم لكل من المولود وكذلك الأم . والعلاج باعطاء المضادات الحيوية مثل بيراميدن والسلفا .

تأثير الاصابة بالزهري :

مرض الزهري والمزمن يؤثر على الأجنة خاصة في الأشهر الأولى من الحمل وهو يؤثر على كل عضو من أعضاء الجسم وينتقل عن طريق المشيمة وقد يتسبب في الاجهاض أو موت الأجنة قبل الولادة أو بعدها مباشرة. أو الولادات المتعسرة أو ولادة طفل ميت ومشوه .

وإذا أصيب به الطفل في الفترة الأخيرة من الحمل فقد يولد مصابا بالزهري . وهنا يجب علاجه وبسرعة .

السيلان :

يتسبب أيضا في إصابة الجنين وخاصة أمراض العيون والتهاباتها . فاذا كانت نتائج الالتهابات إيجابية فيمكن علاج الالتهاب أو أعطاء التطعيم اللازم قبل الزواج وقبل بدء الحمل .

والمهم أن يعرف أن ليس من هدفنا ثنى الأشخاص المقدمين على الزواج عن إتمام هذا الزواج . ولكن الهدف هو وقاية ابنائهم ومساعدتهم لانشاء عائلة سليمة . فنحن ندرس كل حالة على حدة ونقدم النصيحة اللازمة وفي الغالب في ٩٥٪ من الحالات لا يكون هناك أي مانع إذ أن مهمتنا تقديم النصيحة وتعريف الشخص على احتمال إصابة الأبناء . ثم على الشخص نفسه أن يقرر وأن يختار ما يريد لنفسه وعليه أن يتحمل نتيجة قراره سواء سلبية أو إيجابية . فلا يكون هناك إرغام من أى نوع .

فان اختار أن يتم الزواج على الرغم من وجود خطر من إصابة الأبناء فنحاول أن نساعده على تفادى إصابة الأبناء بالنصح بتنظيم الأسرة وطرقها والفحص أثناء الحمل وغيرها من الاجراءات . ولنعلم أنه على الرغم من كل الفحوصات والعناية التى قد تقلل من الأمراض الوراثية المنتشرة والشائعة عندنا إلا أن نسبة ما يقارب من ٢ - ٣٪ من المواليد قد يولدون وبهم تشوه أو مرض . هذه النسبة عادية في العالم كله وخارجه عما نستطيع ان نعمله لتفاديها .

فحص الايدز :

إذا طلب الشخص ذلك أو كانت الظروف تستدعي ذلك .

فحص الخصوبة والانجاب :

لا يعمل حيث أن غالبية من أمراض العقم لها علاج الآن . كما انه في بعض الحالات يكون الطرفان سليمان تماما ولكن لا يحدث انجاب .

1. CLINICAL HAEMATOLOGY IN MEDICAL PRACTICE
De Gruchy, Gordon Carle, 5th edition
Oxford : Blackwell Scientific Publications, 1978.

2. HAEMOGLOBIN VARIENTS IN HUMAN POPULATIONS
William Pl Winter.

3. CLINICAL HAEMATOLOGY
R.D. Eastham, Sixth edition
John Wright & Sons Ltd., England
ISBN 0-7236-07907

4. SICKLE CELL DISEASE
Graham R. Serjeant
Oxford Medical Publications
ISBN 1985.

5. CHORION VILLUS SAMPLING
D.T.Y. Liu, E.M. Symonds and M.S. Golbus Chapman and Hall Medical
ISBN 0-412-27910.

6. THE SICKLED CELL FROM MYTHS TO MOLECULES
Stuart J. Edelstein
Harvard University Press, Cambridge, Massachusetts London, England, 1986.
ISBN 0-764-80737-5

7. CLINICAL HAEMATOLOGY
Lee Boggs Bithellfoerster Athens Lukens, Eighth edition
Library of Congress Cataloging in Publication Data Wintrobe, Maxwell Myer, 1901-Clinical Hematology.
ISBN 0–8121–0718–7.

8. Babiker, M.A. El Hazmi, M.A.F., Al Jobori, A.M. (1985) SPLENIC FUNCTION IN CHILDREN WITH SICKLE CELL DISEASE. Two Different Patterns in Saudi Arabia. Scand J. Haematol 35 : 191–193.

9. El Hazmi, M.A.F. (1986)
INFECTIONS IN SICKLE CELL DISEASE, ANNALS OF SAUDI MEDICINE 6(1) : 33–41.

10. El Hazmi, M.A.F. (1986)
STUDIES ON SICKLE CELL HETEROZYGOTES IN SAUDI ARABIA, Interaction with Alpha Thalasaemia, Acta Haemat. 75 : 100–104.

11. El Hazmi (1986)
ON THE NATURE OF SICKLE CELL DISEASE IN THE SOUTH WESTERN PROVINCE OF SAUDI ARABIA, Acta Haemat. 76 : 212–216.

12. El Hazmi (1987)
INTERACTION BETWEEN GLUCOSE 6 PHOSPHATE DEFECIENCY AND SICKLE CELL GENE IN SAUDI ARABIA. Trop. Geogr. Med. 39 : 32–35.

13. El Hazmi Et Al. 1987.
THE HAEMATOLOGICAL, BIOCHEMICAL AND CLINICAL REPRESENTATION ON THE HAEMOGLOBINS IN SAUDI ARABIA (1) Haematological and Clinical Experience. Trop. Geogr. Med. 39 : 157–162.

14. El Hazmi Et Al. 1987.
LIVER FUNCTION TESTS IN SICKLE CELL ANAEMIA PATIENTS : A CASE CONTROL STUDY IN SAUDI ARABIA. Amer J. Med. Sci. 30 (6) : 371–376.

15. El Hazmi 1979
ON THE NATURE OF SICKLE CELL DISEASE IN THE ARABIAN PENINSULA. Hum Genet. 52 : 323–335.

16. El Hazmi 1980
HUMAN HAEMOGLOBIN AND HAEMOGLOBINOPATHIES IN THE ARABIAN PENINSULA, MOLECULAR AND LABORATORY ASPECT. King Abdulaziz Medical Journal 1(4; : 51–64.

17. El Hazmi 1984
ASPECT OF SICKLE CELL GENE IN SAUDI ARABIA INTERACTION WITH GLUCOSE 6 PHOSPHATE DEHYDROGENASE DEFECIENCY. Hum Genet 68 : 320–323.

السمع
91