نحو حياة أفضل
لمرضى فقر الدم المنجلي

إعداد
الدكتورة شيخة سالم العريض
رئيسة قسم الأمراض الوراثية

اهـــداء.....

إلى عائلة كل طفل من الأطفال المصابين بفقر الدم المنجلي

من أجل حياة أفضل.

شيخة سالم العريض

مع تمنيات

الجمعية الأهلية

لأمراض الدم الوراثية

في البحرين

فهـــرست

الموضوع **الصفحة**

الفصل الأول

فقر الدم المنجلي ٥
المقدمة ٨
الإنتشار ٩
مصدرالمرض ١٠
خضاب الدم ١٥
علاقة المرض بالملاريا ١٦
تاريخ الملاريا في البحرين ١٧
الفحوص المتوفرة لمرض فقر الدم المنجلي ١٨
أعراض المرض وطرق العلاج ٣١
أنواع المرض وعلاقة المرض بالامراض الأخرى ٣٦
الحمل والولادة واستعمال موانع الحمل ٤٠
العمليات الجراحية والتخدير ٤١
وراثة مرض الأنيميا المنجلية ٤٣
العلاج ٥٠

الفصل الثاني

الفحص قبل الزواج ٥٥

الفصل الأول

فقر الدم المنجلي

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 المسؤول عن حمل الأكسجين إلى جميع أجزاء الجسم، فاذا حدث ان نقص الأكسجين يتغير خضاب الدم ويصبح لزجا. وتبدأ كريات الدم الحمراء في التمنجل – 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.

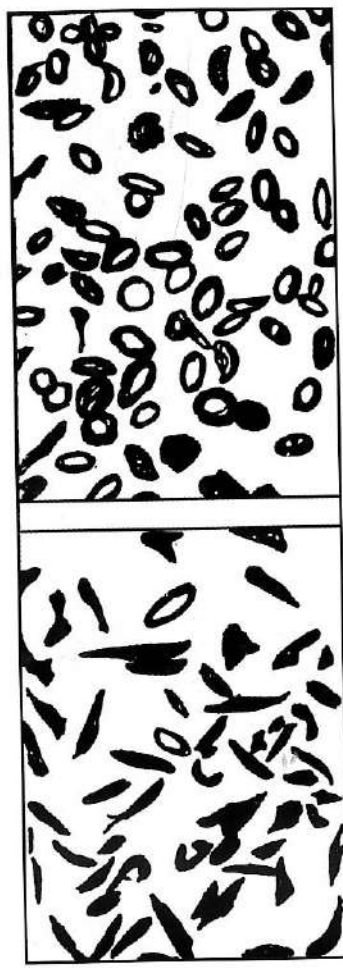
تظهر أعراض هذا المرض في الغالب في سن الطفولة. وتستمر مدى الحياة. والحالات الشديدة قد تؤدي إلى الوفاة. يتميز هذا المرض بحدوث نوبات مرضية تتبعها عودة إلى الحالة الطبيعية.

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

الخمسين وهم لا يعرفون أنهم مصابين بالمرض. ونجد أن 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.

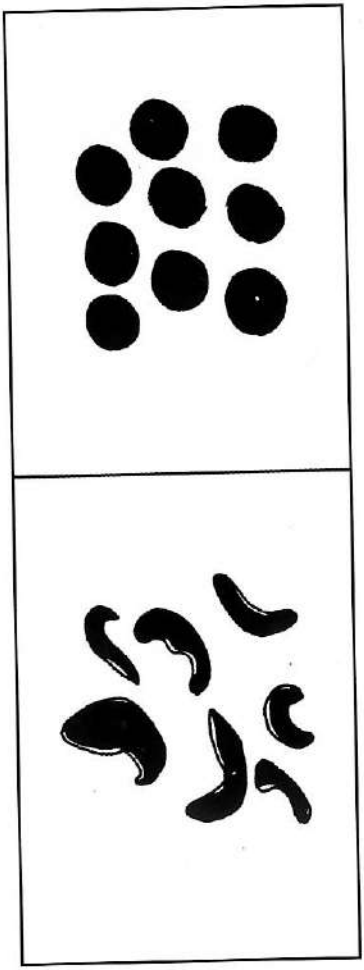
التشخيص المبكر مهم جدا ومن المفيد معرفة ما إذا كان الطفل مريض. أو حامل للمرض، أو سليم. وفهم المرض وأعراضه والمشاكل التي تنتج عنه. ومن النواحي المهمة أيضا الاهتمام والرعاية الطبية والصحية والنفسية للمريض مما يمكنه ان يعيش حياة طبيعية ويخفف آلامه.

كريات الدم مع وجود الأكسجين



كريات الدم المتمنجلة مع
نقص الأكسجين

كراة الدم الحمراء العادية



كراة الدم الحمراء من مرضى
الأنيميا المنجلية

حسب احصائيات منظمة الصحة العالمية لعام ١٩٨٥م فانه يولدكل عام ما يقارب ٢٥٠,٠٠٠ 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 أي أنه يولد كل عام ١٨٩,٥٠٠ طفل مصاب في العالم ومن المحتمل أن يزداد هذا العدد بنسبة كبيرة نتيجة لازدياد معدلات النمو، وزيادة العناية بالمرضى مما يزيد من مقاومتهم ويطيل أعمارهم . ونجد أن الهجرة السكانية قد أثرت تأثيرا كبيرا في انتشار المرض إلى أجزاء العالم المختلفة مثل شمال أوروبا ولأمريكتين وغيرها.

وقد عملت دراسة في البحرين لمعرفة مدى انتشار المرض بين عامي ٨٤ و ٨٥ شملت ١٠,٣٢٧ مولود وجد أن نسبة ٢,١٪ منهم مصابين بالمرض وان ١١٪ منهم حاملين للمرض.

ولكن يعتقد أن 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) أي خضاب الدم الجنيني لا يزال يعمل. إذن هنالك احتمال في عدم اكتشاف الأطفال الحاملين للمرض وكذلك المرضى في هذه المرحلة.

أما في المملكة العربية السعودية، فان المرض منتشر أيضا 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٪ - الخبر 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 نظرتين.

١ - النظرية الأولى:

تقول أن المرض له مصدر واحد، وانه نتيجة للهجرة السكانية انتقل هذا الجين إلى جميع مناطق العالم. الأغلبية تقول ان هذا المصدر هو أفريقيا. حيث يوجد أكبر عدد من المصابين في العالم ومنها انتشر إلى الهند والبلاد العربية وأمريكا وأوروبا والشرق الأوسط. والأقلية تقول أن المصدر من الجزيرة العربية ومنها انتقل إلى افريقيا والعالم.

٢ – النظرية الثانية :

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

وتقول هذه النظرية أنه 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.

أي أن هناك مصدرين للعامل الوراثي المريض مصدراً أفريقيا، وينتشر في المناطق الغربية من السعودية ومصدراً آسيوياً وينتشر في الهند في المناطق الشرقية من السعودية.

خضاب الدم (الهيموجلوبين)

خضاب الدم أو الهيموجلوبين هو جزيء دائري الشكل ويتكون هذا الجزيء من أربعة سلاسل من الأحماض الأمينية. كل سلسلة من هذه السلاسل الأمينية تلتف حول جزيء من الحديد (الهيم) ويوجد نوعان من السلاسل الأمينية في خضاب الدم للشخص الطبيعي البالغ من العمر أكثر من ٦ أشهر.

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

٢ – 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.

أي أنه بالنسبة لخضاب الدم للشخص العادي بعد سن الشهر السادس فهناك نوعان من الجينات:

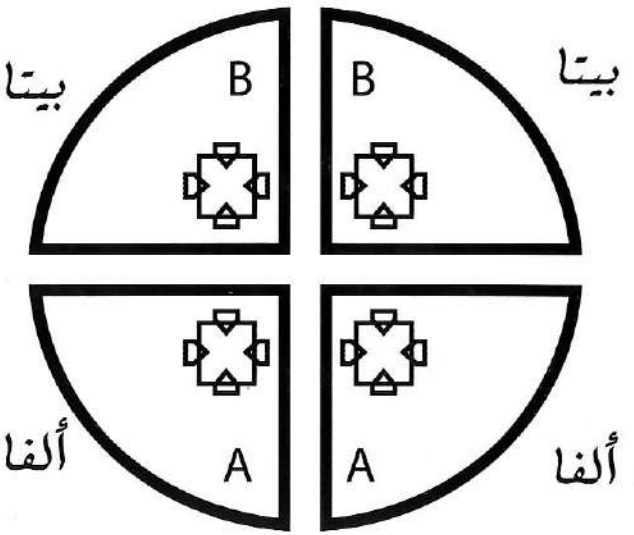
جين يكون السلسة بيتا Beta Globin Gene ويوجد على الصبغي (الكروموزم) رقم ١١.

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

وحيث أنه يوجد أثنان من كروموزم ١١. واحد من الأب وواحد من الأم. أي أنه يوجد اثنان من الجينات يحددان السلسة الأمينية بيتا واحدة على كل من كرومزوم ١١.

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

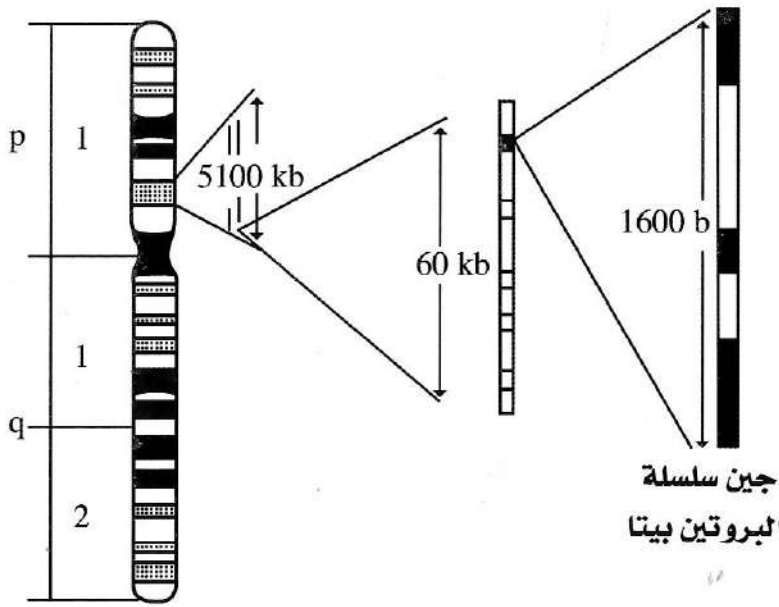
خضاب الدم (الهيموجلوبين)



جزئ خضاب الدم الهيموجلوبين

وفي حالة فقر الدم المنجلي، وجد أن الجين الذي يكون السلسة الأمينية بيتا غير طبيعي وكما قلنا بأن سلسلة الجلوبين Beta Globin Chain (B) تحتوي على ١٤٦ حمض أميني، في حالة مرض الانيميا المنجلية يتغير الحمض الأميني (جلوتامك أسد)و (Glutamic acid) إلى حمض اميني (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 GAG إلى 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 ١١

جين سلسلة البروتين بيتا
على كروموزوم ١١

لذا نجد أن هذا الاختلاف البسيط Point Mutation على مستوى الجين (DNA) قد غير حياة الإنسان كلها. وحول الشخص من شخص سليم إلى شخص يعاني من الآلام طوال عمره. وهنا تتمثل القدرة الإلهية 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 الاشخاص العاديين وخرجوا بعدة نظريات منها:

١ – أن الحاملين للمرض أقل تعرضا للإصابة بالملاريا.

٢ – أن نسبة الإصابة واحدة ولكن المضاعفات تكون أكثر في الأشخاص العاديين منها في الأشخاص المصابين بالمرض.

٣ – أن لدى الأشخاص المصابين بالمرض والحاملين له مناعة لهذا المرض أكثر من الأشخاص العاديين.

٤ – أن وجود خضاب الدم (س) يوفر حماية من الإصابة بالملاريا في جميع الأعمار خاصة بين الأطفال.

٥ – أن طفيل الملاريا يفضل ان يتغذى على خضاب الدم العادي «أ» ولا يفضل خضاب الدم المريض (س).

٦ – أن شكل كريات الدم الحمراء المنجلية لا تساعد على النمو الأفضل لطفيل الملاريا خاصة عند الاطفال.

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 سنة ١٩٣٧ من معهد الملاريا في دلهي Malaria Institue وقام ببحث مدي انتشار الملاريا في البحرين. وقد وجد أنه أكثر طفيل منتشر هو M. Stephani وان درجة انتشار الملاريا هي:

كما كتب في تقريره أن نسبة ٧٠٪ من سكان القرى قد أصيبوا بالملاريا فترة من حياتهم حيث ان الطحال متضخم عندهم. ونسبة الاصابة في المنامة ١٥٪ وفي المحرق $\frac{1}{2}$ ٥ ٪. كما قام بفحص عينات مختلفة من الترع والبساتين في كل انحاء البحرين.

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

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

وبتركيز الجهود لمحاربة الملاريا انخفضت نسبة الاصابة عام ١٩٤٦ الى ٥٪ وفي عام ١٩٤٦ استعمل الـ «د.د.ت. D.D.T» لأول مرة في البحرين لإبادة اليرقات والرش في البيوت فأدى الى انخفاض نسبة 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 - ١٩٦٩م سجل انخفاض كبير حيث لم تسجل إلا ٢٥ حالة بين البحرينين، أما بين الأجانب فسجلت ٥٠٠ حالة من القادمين للبلاد من المناطق الموبوءة مثل الهند والباكستان.

عام ١٩٧١ أصبح من الواجب الاعلان والتبليغ عن اي 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 - فحص التمنجل : The Sickle Cell Test

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

٢ – فحص الاذابة : Solubility Test

يعتمد هذا الفحص على أن خضاب الدم (س) أقل ذوبان من خضاب الدم العادي في السوائل، وفي حين يذوب خضاب الدم العادي 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 عمل الفحص الثالث:

٣ – 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 – 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 إلى أعراض مرضية متنوعة ومختلفة. وتختلف هذه الأعراض في نوعها وشدتها ودرجة تكرارها وتأثيرها من شخص إل آخر ومن منطقة إلى أخرى.

ففي حين نجد أن أغلب المرضى في أفريقيا تكون اصابتهم شديدة ويقضي المرض على الأطفال قبل وصولهم للسنة الثانية من العمر. نجد أن نفس المرض

في مناطق أخرى مثل منطقتنا خفيفا نسبيا. حيث قد يصل الشخص المصاب الى سن العشرين ولا يكون قد اشتكى من أي عارض. كما أن الكثير من الفتيات لا يعرفن أنهن مريضات إلا أثناء الحمل الأول.

غالبا لا تبدأ أعراض المرض على الطفل إلا بعد الشهر الثالث. أي بين الشهر الثالث والسادس حيث أن خضاب دم الطفل قبل ذلك العمر يحتوى 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) الذي يؤثر فيه المرض.

الأعـــراض:

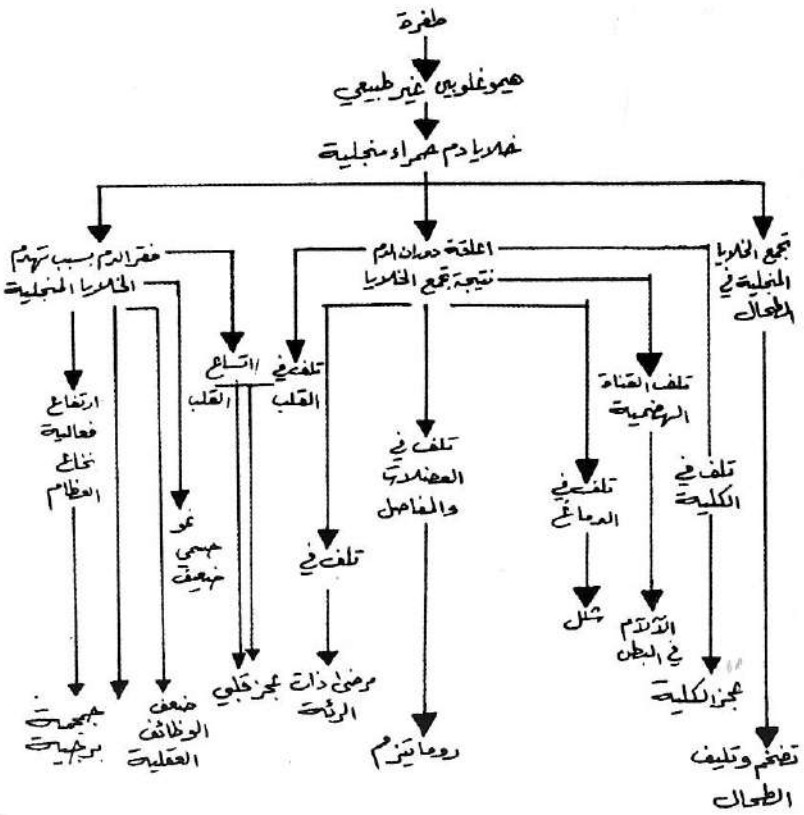
١ – نوبة الآلام: PainFul Crisis

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 الاطراف والمفاصل مثل مفصل الرسغ، الكوع. الكاحل. الركبة. وفي الظهر والبطن 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 من

أعراض مرض فقر



أي عارض. نوبة الألم هذه قد تستمر من ٥ — 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 التي تساعد على حدوثها ما يلي:

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

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

٣ — عند إصابة الجسم بارتفاع في درجة الحرارة نتيجة لاصابته ببعض الامراض أو الالتهابات.

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

٥ — السفر الى المناطق الجبلية المرتفعة حيث يقل ضغط الهواء أو السفر في الطائرات الغير مكيفة (الهليوكبتر).

٦- أثناء العمليات الجراحية إذا حدث ونقصت نسبة الأكسجين.

٧ — التعرض للبرد أو التغير المفاجئ في درجة حرارة الجو.

٨ – إبطاء الدورة الدموية لبعض أجزاء الجسم مثل عند استعمال الرباط الضاغط (Torniquet) أثناء العمليات.

علاج نوبة الألم:

الهدف من العلاج هنا هو تخفيف الألم الى جانب ازالة أسبابه.

١ – إعطاء مضادات الألم مثل:

باندول Panadol

بونستان Ponstan

بروفين Brufen

ويجب ان يكون ذلك تحت إرشاد الطبيب المعالج. الى جانب تجنب استعمال الأدوية المخدرة التي تؤدي الى الادمان. وتجنب استعمال الاسبرين في حالة ما اذا كان المريض عنده مرض نقص الخميرة G6pd حيث ان الكميات الكبيرة من الاسبرين قد تسبب تكسر كريات الدم عند هذا المريض.

٢ – اعطاء السوائل ومنع الجفاف:

يجب اعطاء كمية كبيرة من السوائل. أما إذا لم يتمكن المريض من الشرب أو كان هناك قئ فيجب اعطائها في الوريد تحت إشراف الطبيب مثل Physiological Saline أو Dextorose ٥٪ ومعالجة زيادة الحموضة في الدم.

٣ – تدفئة المريض وإلباسه الملابس المناسبة ومنع تعرضه للبرد.

٤ – ان يرتاح المريض في السرير.

٥ – علاج الإلتهابات باسرع ما يمكن والوقاية منها وعمل مزرعة الدم لمعرفة البكتيريا المسببة لارتفاع الحرارة.

٦ – لا يعطى 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 – 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 إلى الوفاة ان أهمل.

٨ – 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:

أحيانا تأتي النوبة على هيئة آلام في البطن. خاصة حول السرة وأحيانا تكون مصحوبة بآلام في الأطراف أيضا.

أما أسبابها فهي غير معروفة بالضبط منها ما يكون نتيجة لالتهابات الامعاء أو تأثر أعصاب الألم او التهاب احدى الغدد اللمفاوية أو جلطة في احد الاوردة أو تأثر عظام الظهر.

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

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

في الغالب تصيب آلام البطن الأطفال وتعاودهم بين الفنية والأخرى وتستمر لعدة ساعات أو لعدة أيام. أغلب نوبات آلام البطن 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 أن 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 نوابات آلام البطن تنتهي بعد ١٠ – 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 اقل من الطفل العادي. وتأثر عمل الطحال بالمرض وتأثر وظيفة كريات الدم البيضاء.

لذا يكون الطفل عرضة للالتهابات. وخاصة بأنواع من البكتيريا مثل السالمونيلا salmonella و الـ pneumonia وتشمل هذه الالتهابات التهاب السحايا. التهاب الدم. التهاب العظام. تقرحات الجلد عند حدوث الجروح. التهابات الصدر. والمجاري البولية.

لذا يجب أن نحاول حمايته من التعرض للالتهابات والاهتمام به عند حدوث ارتفاع في درجة الحرارة والإسراع باستشارة الطبيب. وعلاج هذه الالتهابات بشكل سريع ومؤثر حتى لا تتسبب في حدوث المضاعفات. وينصح بأن يلبس الطفل الملابس المناسبة الواقية. والجوارب والاحذية لمنع جروح الرجل والتلوث. كما ينصح في بعض المراكز باستعمال التطعيم ضد الالتهابات Pneumo coccal vaccine للأطفال فوق الثانية. واستعمال Pecicillin البنسلين للأطفال قبل الثانية من العمر.

التهاب الاطراف Dactylitis Hand foot syndrane

التهاب الاطراف والأصابع هو انتفاخ مؤلم في اصابع اليد وأصابع القدم وظهر الكف والقدم ويحدث هذا العرض غالبا في الطفولة. وقد يكون أول الاعراض. ويحدث بعد الشهر السادس من العمر. وقد يخلط بينه وبين التهاب المفاصل الرماتيزمي.

التهابات المجاري البولية :

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

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 – زيادة استعمال السوائل.

٢ – اعطاء القلويات لمعالجة حموضة البول.

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

الطحال:

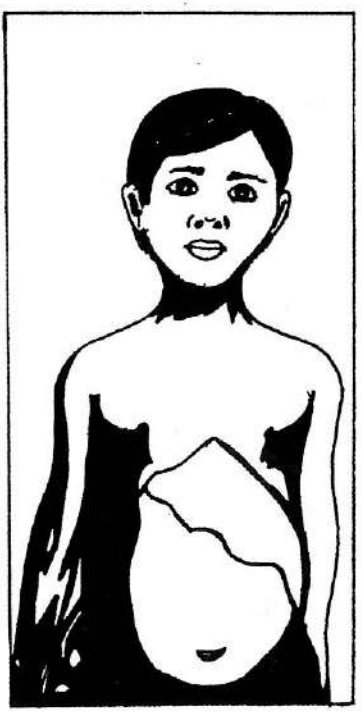
١) زيادة نشاط الطحال:

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 ان الطحال من الأعضاء المهمة المساندة لمناعة الجسم. فان التخلص منه يعرض الشخص لسهولة الاصابة بالالتهابات فاذا تقررت العملية فينصح باعطاء التطعيمات اللازمة مثل Pneaumococcal Vaccine قبل العملية لزيادة مقاومة المريض. وبعد العملية تعطى المضادات الحيوية مثل Pencillin كل شهران ان استدعى الامر.

تضخم الطحال



توشظ الطحال: Splenic Sequestration

ويحدث هذا لبعض المرضى خاصة الاطفال بين سن ٩ أشهر الى ٥ سنوات. فيحدث ان تتجمع اعداد كبيرة جدا من كريات الدم الحمراء المتمنجلة والمشوهة في الطحال ويتضخم الطحال بصورة مفاجئة وسريعة وتحدث انيميا حادة ونقص حاد في السوائل في الجسم وهذا يؤثر على جريان الدم في الأوردة ويحدث انخفاض شديد في ضغط الدم ويؤدي الى صدمة (Shock) الى جانب آلام حادة في

البطن وانتفاخ نتيجة لزيادة حجم الطحال المفاجئ 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 إلى الوفاة. وقد يعاود هذا العرض المريض عدة مرات وهنا يجب اجراء عملية للتخلص من الطحال. هذا العارض الخطير قليل الحدوث عند المرضى البحرينيين.

آلام العظام:

تتأثر العظام أيضا بانسداد الأوعية الدموية وكذلك يزيادة 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 نخز فيها Necrosis وتضعف العظام ويسهل كسرها ويتغير شكل 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 الفخذ ويحصل الكسر فيه.

تقرحات الساق والرجل Leg Ulceration

ويحدث هذا حول الكاحل وعظام الرجل حيث يكون وصول الدم لتلك المناطق صعباً إلى جانب سهولة انسداد الأوعية الدموية فتنجرح بعد أقل الصدمات قوة وتبدا في التقرح ونسبة حدوث العرض مختلف حسب العمر وحسب المستوى المعيشي. فيقل عند الاطفال بينما يكثر عند المرحلة العمرية من ١٠ – ١٩ سنة ويجب الاهتمام لهذه التقرحات منذ البداية. أولاً بالوقاية من حدوث الصدمات والجروح. وثانيا بتنظيفها بالمطهرات واستعمال المضادات الحيوية والراحة في السرير وعلاج الأعراض الأخرى.

الانتصاب المؤلم Priapism

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

التوقف اللانسجي لتكوين كريات الدم الحمراء Aplastic Anaemia

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

نوبة كبدية : Hepatic Crisis

يتاثر الكبد في بعض الأحيان بالمرض. فقد يحدث تكسر وتمنجل كريات الدم الحمراء أثناء مرورها في أوردة الكبد الدقيقة فتسدها ويتوقف مرور الدم وتتكسر هذه الكريات وتزيد افراز الصفراء ويبدو وجه المريض مصفرا. كما أن تكرار إعطاء الدم قد يتسبب في حدوث التهاب الكبد ومضاعفاته. ويتأثر الكبد ايضا نتيجة لتراكم الحديد الناتج عن تكرار اعطاء الدم.

التهاب الرئة : Acute Chest Syndrome

وهذا المرض شائع خاصة عند الأطفال – حيث تحدث عملية التمنجل في أوردة الرئة وتمنع وصول الدم وتتسبب احتشاء الرئة (Infraction) والتهاب الرئة Pneamonia ويتم علاجها بالراحة واعطاء السوائل واعطاء الدم ان احتاج الأمر وتفضل كريات الدم الحمراء المركزة واعطاء التعطيمات اللازمة Pneauamococcal Vaccine للأطفال بعد السن الثانية والـ Pencillin لعلاج الاطفال تحت سن الثانية.

الجهاز العصبي:

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

١) شلل نصفي.

٢) نزيف في المخ.

٣) اغماء وتشنجات .

٤) يتأثر النظر.

٥) يضعف السمع.

٦) تصاب الاعصاب الطرفية.

٧) حدوث سكتة (Stroke) غياب عن الوعي (سكتة مخية).

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

الأنواع المختلفة وعلاقة المرض بالأمراض الأخرى:

١) الحامل للعامل الوراثي للمرض Sickel Cell Trait

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

ويُعتقد أن الحامل للعامل الوراثي المريض يكون سليما وأن هذه الحالة ليست مرضا بالمعنى المفهوم ولكن قد يصاب هذا الشخص ببعض المضاعفات في حالات استثنائية، مثلا في حالة نقص الأكسجين.

ويحدث هذا في حالة السفر الى المناطق الجبلية المرتفعة حيث يقل ضغط الهواء أو أثناء السفر بالطائرة غير المكيفة أو نتيجة لعوامل الاجهاد. قد يصاب الحامل للمرض في هذه الحالة بما يلي.

١) الشعور بالتعب.

٢) الشعور بالآلام في أجزاء مختلفة من الجسم.

٣) حدوث نزيف مع البول. Heamaturea

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 أي تظهر على المريض أعراض مقاربة لأعراض الانيميا المنجلية وأعراض الثلاسيميا مع بعض. ويشتكي المريض من الآلام والنوبات. ولكن درجة المرض تتوقف على نوع البيتا ثلاسيميا التي يحملها الشخص.

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

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

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

٤) الاستمرار في تكوين خضاب الدم الجنيني Hetero – cellular Persistant of fetal Haemoglobin

يستمر تكوين خضاب الدم الجنيني في بعض الأشخاص الذي يتوقف تكوينه عادة بين الشهر الثالث من العمر وبذلك تزيد نسبة خضاب الدم (ف) (Hbf) ووجود خضاب الدم الجنيني يقلل من نسبة خضاب الدم (س) (Hbs) كما انه يقلل من تبلمر هذا الخضاب Poymerization أي انه يقلل ظاهرة التمنجل ويخفف من أعراض المرض. وقد وجد ان نسبة كبيرة من المرضى في البحرين يحملون خضاب الدم الجنيني Hbf بنسبة متراوحة.

٥) وجود مرض نقص الخميرة الى جانب مرض فقر الدم المنجلي
Glucose. 6 – phosphate deficiency

فقد يحدث أن يكون الشخص مصابا بالمرضين معا، حيث أن لكل من هذين المرضين جينا مختلفا إذ يوجد العامل الوراثي لمرض فقر الدم المنجلي على الصبغي (الكروموزوم ١١) أما العامل الوراثي لمرض نقص الخميرة فيوجد على الصبغي X وتقول الكثير من الدراسات أن المرضان يتفاعلان إيجابيا مع بعض اي يؤدي الى تخفيف بعض الأعراض.

العوامل البيئية :

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

١) الاهتمام بالطفل المريض.

٢) مراعاة تغذيته التغذية الصحية المناسبة.

٣) اعطائه كل التطعيمات الضرورية.

٤) الاهتمام بنظافتة 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 او ظهر أي 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 عند حدوث الحمل الاول وعلى الأخص في الفترة بين ٣٠ – ٤٠ اسبوعا من الحمل. واذا كان المرض شديدا فقد تحدث بعض المضاعفات الخطيرة التي تؤدي الى موت الجنين او موت الام. وقد وجدأن موت الأمهات اثناء الحمل وبعد الولادة قد قل بنسبة كبيرة جدا بسبب العناية الطبية والاشراف الطبي على الولادة ولكن وجد ان فقر الدم المنجلي يكون السبب في ٢٠ – ٣٠٪ من وفيات الوالدات بالبحرين ولكن هذا يقل تدريجياً. ومن المضاعفات التي تحدث أثناء الحمل والولادة ما يلي:

١) فقر الدم الشديد:

عادة ما تكون الحامل معرضة للإصابة بفقر الدم نتيجة لاستهلاك الجنين جزء من غذاء الام فاذا لم تهتم الام بغذائها وأخذ المقويات اللازمة يحدث فقر دم خاصة في الفترة الثالثة من الحمل بين ٣٠ – ٣٥ اسبوع.

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

٢) آلام العظام:

قد تزداد آلام العظام والأطراف خاصة في الثلث الأخير من الحمل وبعد الولادة، قد يكون السبب هو التغير في الهرمونات الى جانب زيادة التمنجل.

٣) آلام الصدر الحادة Acute chest pain

التهاب أغشية الرئة Pleuretic pain

صعوبة التنفس Dyspnea

التهاب الصدر pneumonia

تزداد نسبتها عادة عند الحامل المريضة بمرض فقر الدم المنجلي.

٤) التسمم الحملي Eclampsia and Pre – eclampsia

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

٥) التهابات المجاري البولية: Urinary Trct Infection

حيث أن نسبتها تزيد مع أي حمل ولكنها تكون بنسبة أكبر مع الحوامل المريضات بمرض فقر الدم المنجلي وخاصة الاصابة بالالتهابات الكبدية.

الخصوبة 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 وسهلة خاصة أن المواليد يكونون في الغالب أقل وزنا من العادي بسبب نقص النمو الناتج عن فقر الدم لدى الأم. ولكن قد ينصح بالعمليات او المساعدة أثناء الولادة إذا شك الطبيب في أي عارض قد يؤثر عي حياة الأم أو الطفل.

فترة النفاس: Perpaerium

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

نقص وزن المواليد : Low Birth Weight

يكون وزن أطفال الحوامل المريضات في الغالب أقل من الوزن العادي (٢٥٠٠رطل) حيث يكون نمو الأطفال أقل نتيجة لفقر الدم عن الطفل. ولكن يعود الأطفال إلى الوزن العادي بعد الولادة.

موت الأطفال:

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

موانع الحمل:

أحسن طريقة لمنع الحمل في هذه الحالة هو اجراء عملية التعقيم وهي مأمونة ومضمونة. خاصة إذا اكتفى الوالدان بعدد الأبناء. ومن الأفضل اتباع طرق تنظيم الأسرة والمباعدة بين الولادات لاعطاء كل من الأم 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 أكتشاف 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 الاجنة 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. لذا لا ننصح بعملية الاجهاض في هذه الحالة.

العمليات الجراحية والتخدير:

المرضى بهذا المرض معرضين لعمل عمليات جراحية مثل عمليات الجهاز الهضمي. العظام. الجهاز البولي. الطحال. عمليات في العين. الانف والاذن والحنجرة والاعصاب.

تكون هذه العمليات في الغالب نتيجة لمضاعفات المرض أو نتيجة للحوادث والطوارئ والنساء والولادة وغيرها. ويتحمل الحاملين للمرض هذه العمليات مثل أي شخص عادي إلا إذا حدث وقل الاكسجين المعطى للمريض أثناء العملية بنسبة كبيرة. وهذا لا يحدث عادة فقد اجريت المئات بل الالوف من العمليات للحاملين للمرض دون حدوث اي مضاعفات.

أما في حالة المرض فيجب أن يكون الاستعداد جيدا قبل العملية ويجب أن يبتعد قدر الإمكان عن اجراء العمليات اثناء النوبات. وأن تكون نسبة خضاب الدم ١٠ جرام أو أكثر وتختلف الآراء بالنسبة لاعطاء الدم إذا كانت نسبة الخضاب ٧ – ٩ ونيصح باعطاء الاكسجين قبل العملية وأثناء التخدير والاستمرار في إعطاء الاكسجين بنسبة أكبر من المريض العادي.

التخدير: Anaesthesia

توجد الآن الأجهزة الدقيقة لمراقبة المريض والتنفس ونسبة الاكسجين بما يكفي لمنع جميع المضاعفات.

استعمال الرباط الضاغط: Tourniquet

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

مضاعفات 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 السليم ينتج عنه خضاب دم طبيعي يطلق عليه «أ» والعامل الوراثي المريض ينتج عنه خضاب الدم «س».

فاذا ورث الشخص الجين المسؤول عن الخضاب «أ» من الأم والجين المسؤول عن خضاب «أ» من الاب فيكون «ا + أ» اي انه يحمل خضاب الدم العادي.

أما إذا ورث العامل «س» من أحد الوالدين فيكون دمه «أس» أي حامل للعامل الوراثي لمرض فقر الدم المنجلي.

أما إذا ورث العامل الوراثي المريض «س» من الام والاب فيكون نوع دمه «س

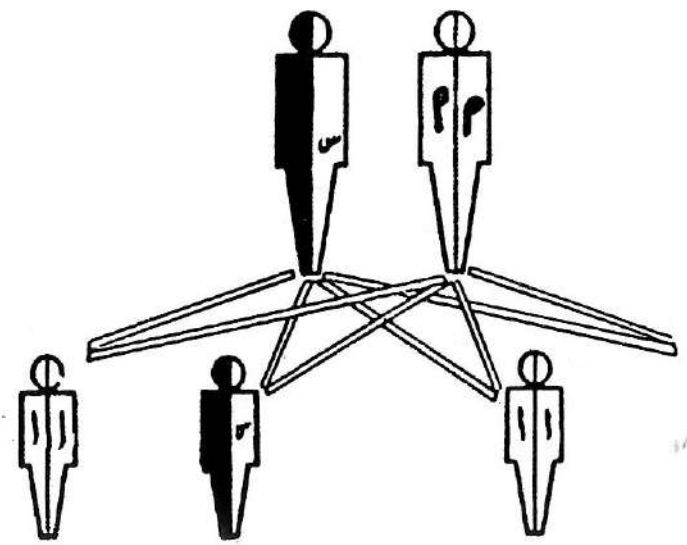
الأسرة الثانية :

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

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

٢) الاحتمال الثاني أن يرث الجين السليم من الام والجين المصاب من الاب فيصبح هو نفسه حامل للمرض (أ.س) ولكن ليس هناك احتمال لاصابة احد الابناء، إذ انه لا يستطيع ان يحصل على الجين المصاب من الام لأنها سليمة. أي أن لكل طفل من اطفال هذه العائلة هناك احتمال ٥٠٪ أن يكون حامل للمرض واحتمال ٥٠٪ ان يكون سليما.

الأسرة الثانية



طفل حامل للعامل الوراثي للمرض

طفل سليم

طفل حامل للعامل الوراثي للمرض

طفل سليم

الأسرة الثالثة:

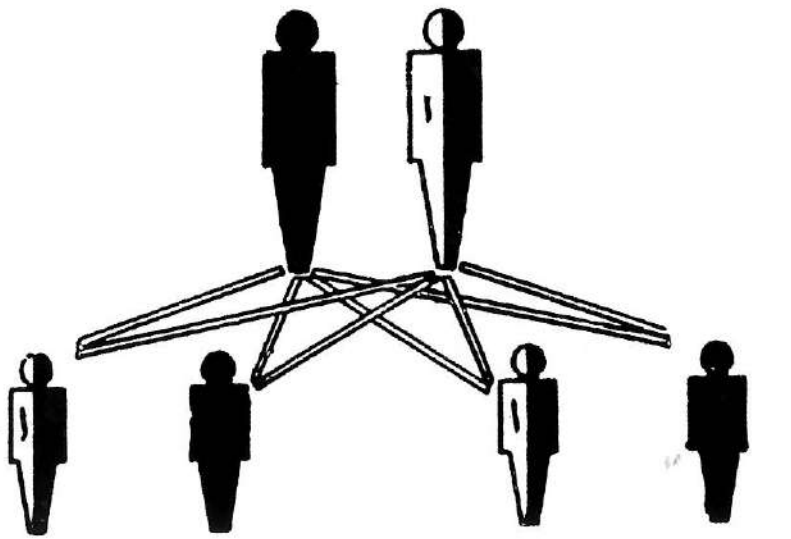
هنا الزوجة مصابة بالمرض أي تحمل (س.س) والزوج حامل للعامل الوراثي اي يحمل (أ – س) أي ان الزوجة عندها اثنان من الجينات المصابة. والزوج عنده جين سليم والآخر مصاب. فاذا رزقوا بطفل فهناك احتمالين:

١) الاحتمال الاول أن يأخذ الجين المصاب من كل من والديه فيكون (س.س) أي أنه يكون مصابا بالمرض مثل الام.

٢) أو أن يأخذ الجين السليم من الاب 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 للعامل الوارثي للمرض و ٥٠٪ أن يكون مصابا بالمرض ولكن لا يستطيع أن يكون سليما مائة بالمائة.

الأسرة الثالثة



طفل مصاب | طفل حامل للعامل الوراثي للمرض | طفل مصاب | طفل حامل للعامل الوراثي للمرض

الأسرة الرابعة:

في هذه الحالة كل من الزوجين يحملان العامل الوراثي للمرض. اي أن الام والاب يحملان صفة الدم (أ.س) اي ان لكل من الوالدين جينا مصابا وجينا سليما.

فماذا سيحدث الآن:

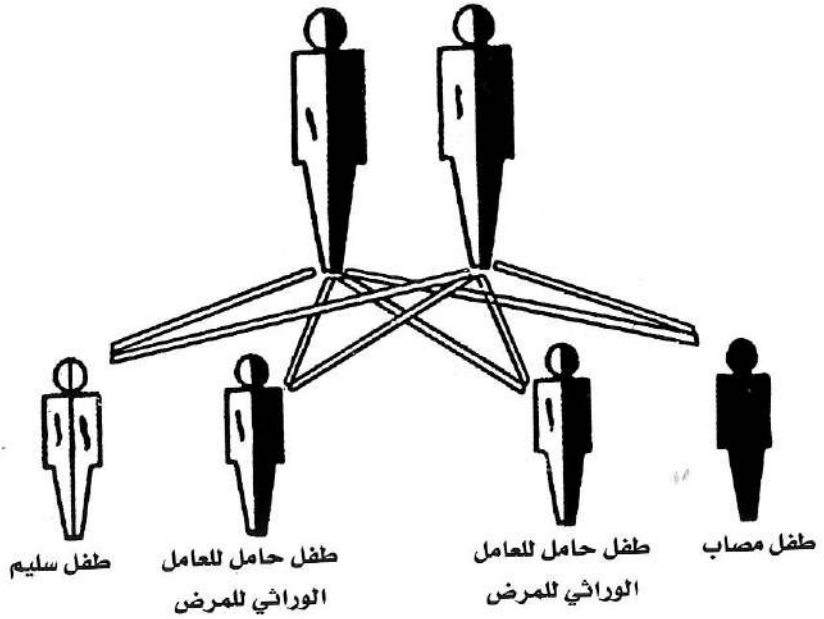
١) الاحتمال الاول: أن يرث الابن الجين السليم من كل من أبويه (أ.أ) فيكون شخصا سليما.

٢) الاحتمال الثاني: ان يرث الجين المريض من كل من والديه فيصبح (س.س) أي مصابا بالمرض.

٣) الاحتمال الثالث: أن يرث الجين المصاب من أحد الوالدين والجين السليم من آخر فيصبح حامل للعامل الوراثي للمرض (أ.س) أي ان هناك احتمال ٢٥٪ أن يكون الطفل مصابا. و٢٥٪ أن يكون سليما و٥٠ أن يكون حاملا للعامل الوراثي للمرض.

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

الأسرة الرابعة



الأسرة الخامسة :

هنا الأب مريض . أي يحمل اثنان من الجينات المريضة والام سليمة اي تحمل اثنان من الجينات السليمة. فكل طفل سوف يأخذ عامل وراثي مريض من الأب وعامل وراثي سليم من الام.

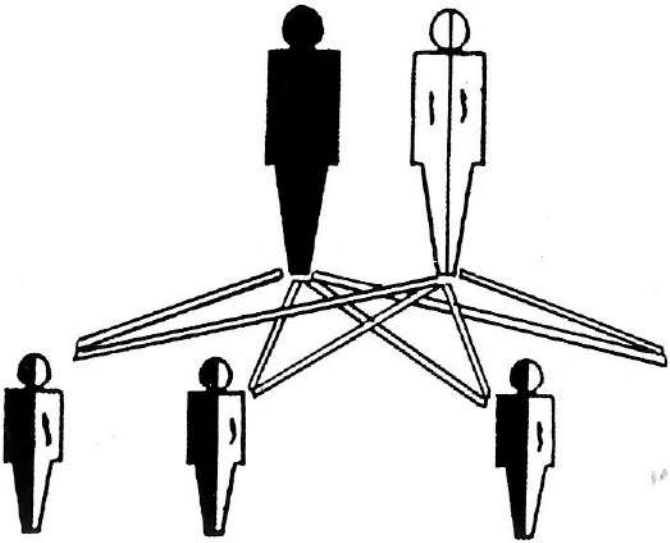
لذا فان كل الأطفال سوف يكونون حاملين للمرض. ولكن لا يظهر المرض عليهم. وليس هناك أي احتمال لانجاب أطفال مرضى أو أطفال سليمين تماما.

هذا الزواج..

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

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

الأسرة الخامسة



طفل حامل للعامل الوراثي للمرض

طفل حامل للعامل الوراثي للمرض

طفل حامل للعامل الوراثي للمرض

طفل حامل للعامل الوراثي للمرض

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

١) التغذية السليمة:

يحتاج المريض الى سعرات حرارية (Calories) أكثر من الشخص العادي ويحتاج أيضا الى البروتينات أكثر. إلى جانب الاحتياج الى الحديد والى فولك اسد Folic acid أي أن الغذاء يجب أن يكون متوازنا ومحتويا على كل الاحتياجات الغذائية ومشتملا على الفاكهة والخضروات.

٢) الوقاية من الالتهابات:

يجب السرعة في علاج الالتهابات. خاصة إذا كانت مصحوبة بارتفاع في درجة الحرارة. وشعور بالضعف والتعب والشحوب وانتفاخ المفاصل. هنا يجب عرض المريض على الطبيب حتى يسارع في تشخيص سبب الالتهابات وإعطاء العلاج اللازم. إلا ان المناعة عند هؤلاء المرضى ضعيفة كما قلنا سابقا والالتهاب البسيط قد يؤدي إلى التهابات مضاعفة تشمل التهاب الدم septesaemai والتهاب العظام والتهاب السحايا.

٤) السوائل:

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

٦) توفير الاكسجين:

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

٧) التثقيف الصحي:

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

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

٩) 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 الاعمال المكتبية من الاعمال التي تحتاج الى مجهود عضلي كبير.

١٠) الالعاب:

يجب أن يشجع الطفل على اللعب، ولكن ليس الى درجة الاجهاد ويجب ان 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 الاكسجين الى الجسم.

لنتذكر

١) حامل العامل الوراثي لمرض الانيميا المنجلية ليس مريضا ولكن قد ينقل المرض إلى أولاده.

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

٣) ليس هناك ما يعيب في أن تحمل عامل وراثي لمرض من أمراض 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 للمرض الذي تحمله فليس هناك خطر على الأطفال، ولكن يجب إجراء فحص دم لهم في الوقت المناسب. فبعضهم سيكونون حاملين للمرض مثلك.

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

الفصل الثاني

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 التي تكثر فيها أمراض وراثية معينة وخاصة إذا كان هناك فحص لاكتشاف الحاملين لهذا المرض الوراثي في ذلك المجتمع.

فمثلا في قبرص ينتشر مرض البيتاثلاسيميا 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 أي 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 بدارسة 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 حامل لمرض فقر الدم المنجلي ويولد كل سنة ما يقارب من ٢٠٠ – 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.

أن كل اثنان يتفقان على الزواج يكون عندهم أمل في الاستقرار وانجاب ذرية سليمة وعند إنجاب طفل واحد مريض تتأثر حياتهم تأثرا كبيرا ويعاني جميع افراد العائلة. فالأم والأب مشغولين بالطفل المريض والاطفال 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 اثناء حياتهم ولكن لمن سيتركون شخصا مريضا ضعيفا ومن سيعتني به بعدهم.

أن مرض الانيميا المنجلية والثلاسيميا هي. أمراض وراثية متنحية أي التي تحتاج إلى ان تجتمع اثنان من الجينات المريضة في الطفل ليصبح هذا الطفل مريض. فاذا كان الاب والام يحملان الجين المريض سيكون هناك خطر

على الأبناء. اما إذا كان احد 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 الوارثي. وامراض أخرى بعض هذه الامراض 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.

ماذا يحدث في الاستشارة قبل الزواج:

في الغالب يحضر الطرفان الخطيب والخطيبة ونستفسر عن وجود أي مرض وراثي في العائلة مثل أمراض الدم، التخلف العقلي، أمراض العظام. الصمم. كف البصر الوراثي. وجود اجهاضات متكررة في العائلة. والوفيات المبكرة والمتكررة للأطفال. وجود توائم. والأمراض الاخرى 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 الفحص اللازم والخاص بذلك المرض ويتم اجراء فحص الدم الى جانب اجراء فحوصات لاكتشاف.

١) الامراض الورثية التي تتناقلها العائلة.

٢) أمراض الدم الوراثية الشائعة في المجتمع.

٣) الاتهابات التي يمكن علاجها ووقاية الأجنة من تأثيرها.

أما بالنسة للامراض التي 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 الثلاسيما ونقص الخميرة.

ثم إجراء فحوصات لمعرفة مدى الإصابة بأمراض الالتهابات مثل الحصبة الألمانية، الزهري، التوكسوبلازما وغيرها.

تأثير الإصابة بالحصبة الألمانية :

إصابة الأم بالحصبة الالمانية تكون في الغالب إصابة خفيفة، مثلا أن تصاب بالزكام والرشح وظهور بثور على الجلد والوجه والعنق ثم الجسم والأطراف وتختفى بعد عدة أيام. وهذا مشابه للإصابة بالفيروسات الاخرى 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 التي يسببها أكبر.

٣) يستقبل الفيروس عن طريق المشيمة وقد يسبب الاجهاض أو موت الأجنة

كما قد يموت الطفل في السنة الاولى 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 النئ وينتقل إلى الاجنة عن طريق المشيمة. وأعراضه في الكبار تشبه أعراض الانفلونزا فقد تتضخم الغدد اللمفاوية ويصاحبه ارتفاع خفيف في درجة الحرارة ويصيب النساء أكثر من الرجال خاصة في المرحلة العمرية من ٢٥ – ٣٥ سنة. وإذا أصيب الجنين به في مرحلة مبكرة (اثناء فترة الثلاث أشهر الاولى 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 المزمن يؤثر على الأجنة خاصة في الأشهر الاولى من الحمل وهو يؤثر على كل عضو من اعضاء الجسم وينتقل عن طريق المشيمة وقد

يتسبب في الاجهاض أو موت الاجنة قبل الولادة أو بعدها مباشرة. أو الولادات المتعسرة أو ولادة طفل ميت ومشوة.

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.

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.

والمهم ان يعرف ان ليس من هدفنا ثنى الاشخاص المقدمين على الزواج عن إتمام هذا الزواج. ولكن الهدف هو وقاية ابنائهم ومساعدتهم لإنشاء عائلة سليمة. فنحن ندرس كل حالة على حدة ونقدم النصيحة اللازمة وفي الغالب في ٩٥٪ من الحالات لا يكون هناك اي مانع إذ أن مهمتنا تقديم النصيحة وتعريف الشخص على احتمال إصابة الابناء. ثم على الشخص نفسه أن يقرر وان يختار ما

يريد لنفسه وعليه أن يتحمل نتيجة قراره سواء سلبية او إيجابية. فلا يكون هناك إرغام من أي نوع.

فان اختار ان 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 التي قد تقلل من الأمراض الوراثية المنتشرة والشائعة عندنا الا ان 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.

1. CLINICAL HAEMATOLOGY IN MEDICAL PRACTICE

De Gruchy. Gordon Carle. 5th edition

Oxford: Blackwell Scientific Publications. 1978.

2. HAEMOGLOBIN VARIENTS IN HUMAN POPULATIONS

William PI Winter

3. CLINICAL HAEMATOLOGY

R.D. Eastham. Sixth edition

John Wright & Sons Ltd.. England

ISBN 007907-7236-

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 Champan and Hall Medical

ISBN 027910-412-

6. THE SICKLED CELL FROM MYTHS TO MOLECULES

Stuart J. Edelstetin

HarvardUniversityPress.Cambridge.Massachussetts London. England. 1986.

ISBN 05-80737-764-

7. CLINICAL HAEMATOLOGY

Lee Boggs Bithelfoerster Athens Lukens. Eighth edition Library of Congress Cataloging in Publication Data Wintrobe. Maxwell Myer. 1901 - Clinical Hematology.

ISBN 07-0718-8121-

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): 3341-.

10. El Hazmi (1986)

STUDIES ON SICKLE CELL HETEROZYGOTES IN SAUDI ARABIA. Interaction with Alpha Thalsaemia. Acta Haemat. 75: 100104-.

11. El Hazmi (1986)

ON THE NATURE OF SICKLE CELL DISEASE IN THE SOUTH WESTERN PROVINCE OF SAUDI

ARABIA. Acta Haemat.76: 212216-

12. El Hazmi (1987)

INTERACTION BETWEEN GLUCOSE 6 PHOSPHATE DEFECIENCY AND SICKLE CELL GYNE IN SAUDI ARABIA. Trop. Geogr. Med. 39: 3235-

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: 157162-

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): 371376-.

15. El Hazmi 1979

ON THE NATURE OF SICKLE CELL DISEASE IN THE ARABIAN PENISULA. Hum. Genet. 52: 323-335.

16. El Hazmi 1980

HUMAN HAEMOGLOBIN AND HAEMOGLOBINOPAT- HIES IN THE ARABIAN

PENISULA. 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 PHOSPHATEDEHYDROGENASEDEFECIENCY. Hum Genet 68: 320323-.

الجمعية الأهلية لأمراض الدم الوراثية في البحرين
BAHRAIN NATIONAL HEREDITARY ANAEMIA SOCIETY