

اضطرابات الهومو غلوبين الهومو غلوبينوباتين

اضطرابات الخلايا المنجمية الشكل

المؤلفان: الدكتور اندرو القتريو
الدكتور مايكل اشفاستينو تيس
ترجمته: صالح صادق



مؤسسة شؤون الأمراض الخاصة



الاتحاد الدولي للتلاسيما ٢٠٢١
تعضو الرسم لـ WHO

الاتحاد الدولي للتلاسيما

٠٦ المقدمة

٠٦ الدم الكامل

٠٧ الهوموغلوبين

٠٨ الوراثة

١٠ حول ناقلية صفة الخلايا المنجلية الشكل

١٢ كيفية اطلاع الافراد على حالتهم الناقلية لهذه الصفات

١٣ الاختبارات والفحوصات المختبرية لفرز الناقلين

١٧ المضاعفات السريرية لوراثة HbS مع انواع من المضاعفات الاخرى

١٨ مرض الخلايا المنجلية الشكل

١٩ المكتسبات الخاصة بادارة امراض الخلايا المنجلية الشكل

٢٠ Hydroxyurea

٢٠ زراعة مخ العظام

٢٢ العلاج بالجينة

٢٢ طريقة تشخيص الخلايا المنجلية الشكل

٢٣ التعرف على الرحم قبل الولادة

٢٦ انتهاء فترة الحمل

٢٦ الاتجاهات الاخرى

المناطق الموبوءة بمرض الخلايا المنجلية الشكل وسائراضطرابات واعتلالات

٢٧ الهوموغلوبين

بدأت شؤون مؤسسة الامراض الخاصة نشاطها لتعديل واصلاح شؤون المرضى ذوى الاحتياجات الخاصة منذ شهر ايار عام ١٩٩٦ م وتعتبر احد اهداف هذه المؤسسة توعية المجتمع بالامراض الخاصة ورفع مستوى الوعي لدى المرضى والاسر والمعالجين والاختصاصيين لكي تتوفر الى جانب الارتقاء بمستوى وكيفية علاج المرضى اكثر المجالات الملانمة لغرض الوقاية من هذه الامراض.

ان الامراض المزمنة التى يعانى منها الفرد حتى نهاية عمره يجب ان تؤخذ بنظر الاعتبار بصفة خاصة لانها تستوجب علاجاً طويلاً للاجل قد يتواصل طيلة حياة الفرد من جانب ومن جانب آخر بالنظر الى مختلف اعراض هذه الامراض وتأثيراتها على حياة المريض برمته يتطلب العلاج مشاركة وعملية جماعية تضم الطبيب والممرض والاسرة والمرشد الاجتماعى والاهم من كل ذلك المريض نفسه لان اهداف العلاج ورعاية مستوى المعيشة لايمكن تحقيقها دون مشاركة المريض وتعاون الصديق وفهمه ومن هنا فان زيادة الوعي لدى الفريق المعالج وكذلك المرضى يلعب دوراً اساسياً فى ازالة اضرار هذه الامراض عن اجواء المجتمع.

لقد تم اعداد هذا الكتاب بواسطة الاتحاد الدولى لفقر الدم البحرى (Thalassaemia International Federaation) على ضوء متطلبات المرضى المصابين بفقر الدم البحرى «التلاسيميا» من النوع ألفا وترجم من قبل مؤسسة شؤون الامراض الخاصة الى الفارسية.

نرجوا ان يكون اعداد ترجمة هذا الكتاب من الفارسية على يد المؤسسة اعلاه خطوة لكى يتعرف المرضى المصابين بفقر الدم الخلاص بالخلايا المنجلية الشكل وكذلك فريقهم المعالج ومن يرعاهم الى هذا المرض والاتجاهات العلميه والعلاجية والاجتماعية الحديثة باصطراط فى كافة ارجاء العالم.

تأسس هذا الاتحاد عام ١٩٨٧م بهدف رفع مستوى الخطط الوطنية لمراقبة المرض المذكور والوقاية الفاعلة منه وإدارته بصورة مناسبة فى كافة الدول التى تعاني من هذا المرض. فالإتحاد عبارة عن مظلة تضم ٩٨ جمعية وطنية تتعلق بمرض الثلاسيميا تنتمى الى ستين دولة تمثل مئات الآلاف من المرضى من كافة انحاء العالم.

ان لهذا الاتحاد علاقات رسمية مع منظمة الصحة العالمية منذ عام ١٩٩٦ م ويتعاون بصورة وثيقة مع المفوضية الاوربية والمجلس الاوربي ويمتلك TIF منظومة تعاون شاملة من اخصائى العلوم والطب لاكثر من ستون دولة وتنظيمات دولية واوروبية وشركات دوائية ومنظمات داعمة للمرضى بما فيها الجمعية الدولية لتصريف الدم (ISBT) والاتحاد الاوربي لسلامة المرضى (EPHA) والمركز العالمى للتعاون فى مجال سلامة الدم (GCBS) ونقابة سلامة الدم الاوربي (PBSA) والمنظمة الاوربية للتشوهات النادرة (Eurodis) وجمعية دائرة السل البريطانى (SCDS) والرابطة الاوربية للهيموفيليا (EHC).

ويعد المنهج التعليمى لـ TIF احد اهم نشاطاته ويحتوى على اقامة ورش تعليمية محلية ووطنية واقليمية ودولية وعقد مؤتمرات وندوات واعداد و طباعة وترجمة واصدار وتوزيع بروشورات ومجلات وكتب للاخصائين والمرضى والابوين على مستوى اكثر من ٦٠ بلد.

”اتمنى ان يلعب هذا الكتيب الذى يُعتبر جزءاً من نشاطاتنا التعليمية دوراً فاعلاً فى جهود و مساعي TIF لزيادة الوعي لدى المرضى حول اضطرابات الهوموغلوبين والوقاية منه و العلاج على مستوى العالم.“

يشير هذا الكتيب الى موجز تمهيدى عن اضطرابات الخلايا المنجلية الشكل. فاذا كنت ناقلًا لاضطرابات الخلايا المنجلية الشكل او احد المرضى المصابين بها اوترغب مجرد الحصول على معلومات بهذا الشأن نوصيك بقراءة هذا الكتيب و قد بذل الكتاب والمؤلفون جل مساعيهم ليقدموا معلومات مفيدة حول هذا المرض وانتقاله من خلال الارث والوقاية منه والعلاج.

فاذا كنت تحتاج التى تفاصيل اكثر فى اى مجال يتناوله هذا الكتيب نوصيك بالتشاور مع طبيبك اومع المسؤولين الوطنيين المعنيين بموضوع الصحة فى ناحيتك. كما يرحب مؤلفو هذا الكتيب بطرحك لاية تساؤلات واستفسارات.

”تتمنى ان يدعم هذا الكتيب الذى يعتبر جانباً من موضوعاتنا التعليمية المساعى والجهود الخاصة بالاتحاد الدولي للثلاسيميا فى تطوير الوعي على مستوى العالم فى مجال اضطرابات الهوموغلوبين وعلاجها والوقاية منها.“

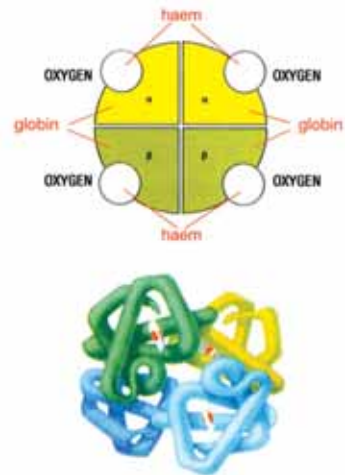
يعتبر الاتحاد الدولي للثلاسيميا نفسه مديناً للدكتور اندرو الفتريوو والدكتور ماكيلاناستونوبوس واعضاء الهيئة الاستشارية العلمية الذين ساهموا بشكل رئيسى فى اعداد الكتيبات الثلاثة وهى فقر الدم البحرى من النوعين ألفا وبيتا ومرض الخلايا المنجلية الشكل.

بانوس انغلزور
رئيس الاتحاد الدولي للثلاسيميا

ان لكل كرية من كريات الدم وظائف خاصة تؤدي الى سلامة اعضاء بدن الانسان ومن جملة هذه الوظائف يمكن الاشارة الى المناعة ازاء الالتهابات (الكريات البيضاء) وتقادي اطلاق الدم لدى تعرض العروق (البلاكتيات) الى الاضرار وايصال الاوكسجين الى الانسجة والاعضاء الحيوية (الكريات الحمراء).

ان الكثير من الامراض لدى الانسان تنشأ من اسباب التشوهات الدموية وتصنف بالنظر الى العنصر الدموي المتأثر (كامراض الكريات البيضاء والكريات الحمراء والامراض ذات الصلة بالترنومبوسيات) كما يمكن التلميح الى الهوموغلوبينواتي الوراثي او اضطرابات الهوموغلوبين من بين امراض كريات الدم الحمراء واسوء انواعها الثلاثاسيميا من انواع ألفا وبيتا وامراض الخلايا المنجلية الشكل والسبب في التسمية يعود الى انواع التشوهات في البروتينات الخاصة المسماة بالهوموغلوبين داخل كريات الدم الحمراء.

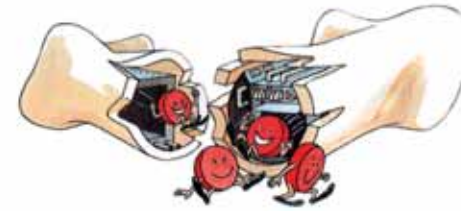
الهوموغلوبين (الخضاب)



هناك نحو ٤٥٠٠٠٠٠ الى ٥٠٠٠٠٠٠ من الكريات الحمراء في الدم لدى الانسان وتحتوي كل واحد منها على ٣٠٠ مليون جزيئة من الهوموغلوبين وان قابلية كريات الدم الحمراء لا يصل الاوكسجين ناتجة عن توفر الهوموغلوبين وتعتبر اهم وظيفة من وظائف الدم (فالاوكسجين يلعب دوراً حيوياً في نمو وفاعلية الخلايا واعضاء بدن الانسان) وجزيئة الهوموغلوبين تتكون من جزئين هما: **الغلوبين و الهيمو.**

١- ان **الغلوبين** هو البروتين الذي يتكون من وحدات اصغر تعرف بسلاسل ألفا وبيتا وجاما ودلتا و ان اسلاسل ألفا تتشابه مع سلاسل بيتا لتفرز نوع من الهوموغلوبين الذي يعرف ب (HBA) حيث يتوفر بشكل رئيسي لدى البالغين وكذلك عند جنين الانسان بنسبة ١٠٪ وتتشابه سلاسل ألفا مع سائر السلاسل لتكوّن انواع من الهوموغلوبين تتوفر في مختلف حياة الانسان بدءاً

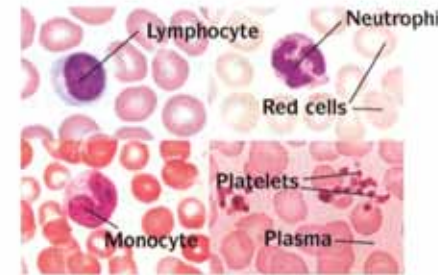
اضطرابات الخلايا المنجلية الشكل



تطلق اضطرابات الهوموغلوبين على مجموعة الظروف التي تؤثر على الكريات الحمراء في الدم باعتبارها الجزء الهام من دم الانسان. فالدم هو السائل الحيوي الذي يعمل على اصال المواد الغذائية كالواوكسجين والهورمونات والبروتينات والدهنيات والكاربو هيدرات الى انسجة بدن الانسان واعضائه ويطرد المواد الفائضة من مثل ثائي اوكسيد الكربون واليوريو وحمض اليوريك عنه.

المقدمة

الدم الكامل



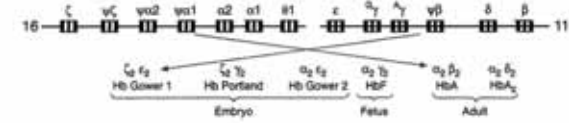
يولد الدم لدى البالغين في نسيج خاص يسمى (بمخ العظام) الذي يتوفر في التجويف العظمي الرئيسي والدم يتكون من عنصرين رئيسيين وهما:
١- البلازما: وهو سائل اصفر اللون ويشكل ٥٥٪ من حجم الدم ويحتوي على الماء ومختلف الاملاح والبروتينات الهامة وما الى ذلك.

٢- الجزء الذي يحتوي على ثلاث انواع من الخلايا وهي (الاجزاء المجهرية البناءة) وتشكل بدن الانسان التريليونات منها وهذه الخلايا عبارة عن:

- الكريات البيضاء او اللكوسيات.
- البلاكتيات او الترومبوسيات.
- الكريات الحمراء او الاريتروسيات.

من اللقاح حتى نشوء الجنين والولادة.

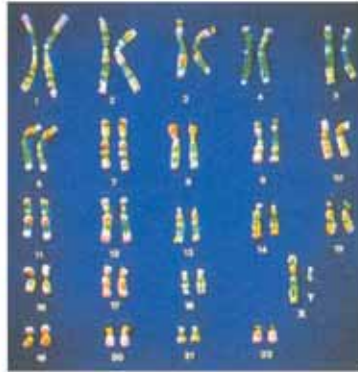
التفاعلات الحيوية المعقدة جداً في بدن الانسان. فالجينات المتصلة مع بعضها في الخلية والقائمة على سلاسل الحامض النووي الطويلة تعرف بالكروموسوم وعددها ٢٣ زوجاً يرث الابن نصفاً منها عبر الاب والنصف الآخر من خلال الام.



في سبيل المثال وفيما يتعلّق بالهيموغلوبين لدى البالغين فان ولادة وتوزيع سلاسل ألفا وبيتا باعتبارها العناصر الرئيسية للهيموغلوبين يتم مراقبتها بواسطة الجينات القائمة على الكروموسومات الخاصة.

فجينات ألفا غلوبين الاربعة المتوفرة على كروموسومات ١٦ وكذلك الغلوبين غير ألفا كجينات بيتا وغاما ودلتا القائمة على كروموسوم ١١ هي مسؤولة عن فرز سلاسل ألفا وبيتا بشكل متساو وان اى اعتلال في الجينة المسؤولة عن فرز ألفا او باللغة العلمية (كدينيك) لسلاسل ألفا سوف يؤدي الى انخفاض ولادة هذه السلاسل لتشكل الارضية اللازمة للتلاسيما من نوع ألفا.

فلو احتوى هذا التشوه على جينات اكثر فستتولد سلاسل اقل من نوع ألفا ليتعرض الفرد المصاب الى اكثر الاضرار وعلى هذا النمط فان اى تشوه في جينات بيتا «جينة غلوبين بيتا» يمكن ان يؤدي الى خفض او ازالة سلاسل بيتا بالكامل وان نسبة انخفاض سلاسل بيتا يحدد حالة الفرد باعتباره ناقل التلاسيما من نوع بيتا او تعرّض المريض الى التلاسيما من النوع بيتا ماجور او الانترميدياسيت.



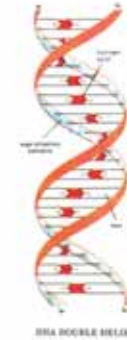
وخلافاً لانواع من فقر الدم البحرى الذى يتأثر فيه فرز الغلوبين فان وجود اى تشوه في الجينة لدى البعض الآخر يؤدي الى ولادة انواع من البروتين المعروف بمختلف انواع الهيموغلوبين غير الطبيعى او الهيكلى حيث تختلف هيكلها ووظائفها عن الهيموغلوبين العادى.

٢- يحتوى **الهيمو** على الحديد الذى يلعب دوراً حيوياً في نمو واداء الخلايا بصورة طبيعية فالحديد يتميز بصفة تفاعل مع الاوكسجين و الانفصال عنه بكل سهولة ليمنح الطاقة الى جزيئة الهيموغلوبين من اجل نقل وتوزيع الاوكسجين بين انسجة واعضاء البدن بيسر وتتوفر لدى البالغين نحو ٤ غرامات من الحديد حيث يستهلك ٧٥٪ منها في تفاعل جزيئات الهيموغلوبين الخاصة بكريات الدم الحمراء.

ولذلك فان نسبة الهيموغلوبين الناتجة عن الاختبارات التحليلية المتعارفة تعبر عن نسبة الحديد لدى الافراد.

الوراثة

ان امراض الهيموغلوبينوباتيات هي انواع من الاضطرابات الوراثية التى تنتقل من الوالدين الى الابناء وتطلق عليها في علم الاحياء **بالنموذج الوراثة لاتوزمال المغلوب مندل** اى ان كافة المواصفات والخصائص تنتقل من الوالدين الى الابناء من خلال الجينات فالجينات (المورثات) هي وحدات بيولوجية تضم في طياتها جميع المعلومات اللازمة لمراقبة نمو الانسان وتسهم جينات الوالدين اى الاب والام معاً (بصفة مغلوبة) في انتقال هذه الاضطرابات بشكل وراثى حيث تؤثر على الابناء البنين والبنات معاً (الاتوزمال).



ان **حامض ثانى اوكسيد الريبونوكلوئيك** هو مادة كيميائية تطرح في معظم الاحيان على شكل رمز (DNA) او الحامض النووى وتشكل الجزء الرئيسى للجينات ويجب ان تتوفر بكثرة للغاية لكي تجرى



الاضطرابات الرئيسية في الهيموغلوبين

اضطرابات سلاسل ألفا	اضطرابات سلاسل بيتا
الثلاسيميا من النوع ألفا	اضطرابات الخلايا المنجلية الشكل
مرض HBH	الخلايا المنجلية الشكل
سندروم فتاليس هيدروبيس (هيموغلوبين بارت)	فقر الدم البحرى من نوع بيتا/ HBS
انواع سلاسل ألفا	مرض HbSC
	مرض HbSD
	HbS/E
	HbS/O Arab
	سائر الاضطرابات الشاذة للخلايا المنجلية الشكل
	فقر الدم البحرى من نوع بيتا
	بيتا فقر الدم البحرى ماجور
	بيتا فقر الدم البحرى اينترميديا
	فقر الدم البحرى من نوع بيتا / HbE
	سائر انواع فقر الدم البحرى الشاذة

ويؤكد هذا الكتيّب بالشكل الأساس على انتقال HbS الى الاطفال حديثى الولادة بموجب المواصفات الوراثية للوالدين. كما سيتم التطرق الى انواع HbE و HbC و HbD و HbO Arab فى هذا الكتيّب ايضا.

١- HbA/HbA

إذا كان الوالدان ناقلى HbA (الهيموغلوبين الطبيعى لدى البالغين) سوف ينتقل هذا النوع من الهيموغلوبين ١٠٠ بالمائة الى الابناء وسوف لا يكون هناك اى احتمال لحصول الهيموغلوبين غير الطبيعى لدى الابناء.

٢- HbS/ HbA

إذا كان احد الوالدين ناقلاً - لنوع من الهيموغلوبين المنجلى الشكل اى HbS و الآخر ناقلاً لـ HbA قد تكون نسبة توارث صنف HbS لدى الابناء ٥٠

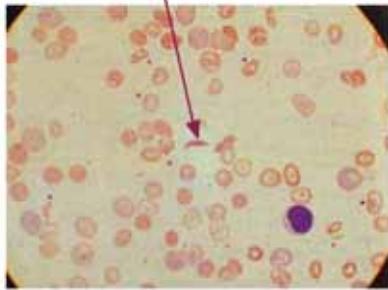
بالمائة. كما ان التسميات الاخرى لناقلى صفة HbS هى على الوجه التالى:

١. ناقلو صفة الخلايا المنجلية الشكل
٢. يعتبر الفرد من حيث هو موغلوبين S هتروزيجوتياً (HbS)
٣. ناقلو الخلايا المنجلية الشكل.

ناقلو صفة الخلايا المنجلية الشكل

ان ناقلى هيموغلوبين S ليسوا مصابين بالمرض انهم لا يحملون اية علام جسدية او نفسية ولا يتبعون اية حمية غذائية خاصة او استشارة وعلاج طبى لذلك فان حالة نقلهم للصفة لاتعتبر عن وجود المرض.

الخلية المنجلية الشكل



ان كريات الدم الحمراء لدى هؤلاء الناقلين متساوية من حيث المقاس مع كريات الحمراء لغير الناقلين لان نسبة هيموغلوبينها لاتنخفض مع مرور الزمن كما يلاحظ احياناً كريات الدم الحمراء بحجم اصغر لدى تلك الفئة من ناقلى HbS الذين يحملون فقر الدم البحرى من

صنف ألفا و هو التركيب الذى يتواجد لدى الكثير من الاشخاص و ماعدى هذه الحالة ليس هنالك اى فرق مميز بين كريات الحمراء لدى ناقلى HbS وكريات الاشخاص العاديين تحت المجهر.

وتُشاهد فى بعض الاحيان اشكال غير متجانسة ومتحولة (بويكيلوسيتوز) وكذلك خلايا مدببة الراس ولكن الخلايا المنجلية الشكل المتعارفة التى يتميز بها هذا الاعتلال فى حالة هيموزيغوت لاتلاحظ عادة لدى الناقلين.

فحالة نقلهم سوف لايتحول الى المرض مع مرور الزمن وفى الواقع فان معظم هؤلاء الافراد يجهلون حالاتهم الا اذا خضعوا تحت الاختبار ولذلك فان انتقال الثلاسيميا سوف لا يؤثر على السلامة وطول فترة الحياة ومستواها ولكن تحصل حالة استثنائية فى الوقت التى يتعرض فيها الناقل الى نقص حاد فى الاوكسجين قد يؤدي بدوره الى الام فى البدن وانسداد فى العروق الدموية.

▼ النساء الحوامل الناقلات

كما هو الحال بالنسبة للنساء الحوامل قد تصاب النساء اللاتي ينقلن HbS بفقر الحديد وعندها يتطلبن مزيداً من الحديد وان حالة الانيميا لديهن سوف تتحسن بعد الولادة. كما ان النساء الحوامل الناقلات اكثر عرضة الى التهابات البول مقارنة مع سائر النساء.

▼ عدم توفر العلاج

سيلازم الوليد الناقل لـ HbS هذه الصفة مدى الحياة.

▼ عدم اكتساب او نقل صفة الخلايا المنجلية الشكل طوال الحياة

لا تتوفر امكانية اكتساب هذه الصفة او حالة انتقالها عبر البيئة او ضخ الدم او اى طريق آخر قد يؤدي الى انتقال الالتهابات.

▼ امكانية التبرع بالدم بواسطة الناقلين

اذا تطابقت نسبة الهوموغلوبين لدى الناقلين مع المعايير الوطنية للمتعين الذين يتم اختيارهم بصورة مناسبة سوف يتمكن هؤلاء الافراد بالذات ان يبادروا بعملية التبرع بالدم ايضاً.

كيفية اطلاع الفرد على حالة نقله للمورثات

تثبت الاختبارات البسيطة بل التخصصية فى كثير من الحالات ما اذا كان الفرد يحمل صفة الخلايا المنجلية الشكل او اى اعتلال آخر فى الهوموغلوبين لدى الافراد. وبهذا الصدد يؤكد المستشار الوراثى على الجوانب المهمة التالية فى الوقاية قبل وبعد الاختبارات سواء من خلال تقديمه لمعلومات معتمدة او ارشادات واستشارات بواسطة الاخصائيين:

الموقع الملائم لانجاز الاختبار.

تقييم نتائج الاختبار.

مفهوم ومدلول صفة نقل الدم

السبل المتاحة امام الزوجين الناقلين

طبيعة وعلاج اعتلال الخلايا المنجلية الشكل.

اختبارات التعرف الى الافراد الناقلين

تضم اختبارات الخلايا المنجلية الشكل وسائر اضطرابات الهوموغلوبين فحص الدم بصورة روتينية من مثل CBC وسائر المقاييس ذات الصلة بتركيبه الهوموغلوبين وحجم ومقاس كريات الدم الحمراء (MCV و MCH). كما ان نسبة MCV و MCH لدى ناقلى الخلايا المنجلية الشكل تبدو طبيعية مقارنة مع ناقلى صفة الثلاسيميا من صنفى ألفا وبيتا.

وهناك اختبارات اخرى لمعرفة حالة الناقلين حيث يمكن الاشارة الى بعضها ومنها الكتروفورز الهوموغلوبين حيث يمهد قياس نسبة HbA و HbA₂ اللتان يعتبران من العناصر الرئيسية والفرعية للهوموغلوبين لدى البالغين كما يمكن قياس سائر انواع الهوموغلوبينات الموجودة فى كريات الدم الحمراء لدى البالغين من مثل HbF و HbS من خلال الالكتروفورز واما فيما يتعلق بناقلى الخلايا المنجلية الشكل فان نسبة HbA₂ لديها يعتبر طبيعياً ولكن الجزء الخاص بـ HbS يشكل نسبة ٤٠ بالمائة من اجمالى حجم الهوموغلوبين.

ان الطرق الاخرى لتشخيص المرض تضم نوعاً من الالكتروفورز المعروف بـ IEF واسلوب آخر يسمى HPLC (ف Bio—Rad HPLC فى سبيل المثال يطرح من وجهة نظر الكثيرين كمقياس رئيسى لتحديد Hb).

ان HPLC هى نوع من التقنية المختبرية المكلفة التى تشتهر اليوم باسلوب المرجع لاعتماد تشخيص وتمييز تشوهات الهوموغلوبين بفعل الحساسية والخصوصية وسرعة الاستجابة القصوى التى يتميز بها. فالنماذج فى معامل التحليل التى تفتقد الى التقنية المختبرية الاختصاصية مثل IEF و HPLC يتم احوالها الى المختبر الوطنى لكى يمكن دراسة الحالات التى يصعب تشخيصها فى هذا الموقع والاستعانة بالاختبارات التخصصية.

واذا ما كانت نتائج الاختبارات غامضة ولم يستطع اخصائى العلوم المختبرية الوصول الى تشخيص مؤكد ونهاى عندها لابد من اللجوء الى تجارب اكثر تخصصية اخرى مثل الاختبارات الوراثية. وفى هذه الاختبارات التى تجرى على اساس دراسة الحامض النووى تؤخذ عينات من دم سائر اعضاء الاسرة للوصول الى التشخيص المؤكد.

الوالدان اللذان يحملان الخلايا المنجلية الشكل

اصحاء
فقر الدم البحرى بيتا
HbS



الإحتمالات

25%	50%	25%
احتمال ولادة اطفال حديثي الولادة مصابين بمرض الخلايا المنجلية الشكل (HbSS)	احتمال ولادة اطفال حديثي الولادة ناقلين الخلايا المنجلية الشكل	اصحاء



3- HbS/HbS

إذا ما حمل الوالدان معاً صفات الخلايا المنجلية الشكل (HbS) قد تكون نسبة ولادة الطفل الناقل لهذه الصفة في كل مرة من الحمل ٥٠ بالمائة ونسبة عدم إصابة الوليد باى عاهة (اى وراثه الهوموغلوبين الطبيعى) ٢٥ بالمائة وكذلك نسبة انتقال امراض الخلايا المنجلية الشكل (HbSS) ٢٥ بالمائة ويطلق عليها مرض الخلايا المنجلية الشكل او الهوموزيغوس من حيث انتسابها لهذه الخلايا وقد تظهر سائر انواع الهوموغلوبين لدى الوالدين ايضا حيث يجرى بحثها فى (الصورة -الف).

4- HbS/HbSS

إذا ماتوفرت لدى احد الوالدين صفة الخلايا المنجلية الشكل (HbS) ولدى الأخر انيميا الخلايا المنجلية الشكل (HbSS) فمن المحتمل ان تكون نسبة توارث صفة الخلايا المنجلية الشكل (HbS) فى كل فترة حمل ٥٠ بالمائة وكذلك نسبة توارث انيميا الخلايا المنجلية الشكل (HbSS) ٥٠ بالمائة ايضاً.

5- فقر الدم البحرى من صنف بيتا / HbS

لوتوفرت لدى احد الوالدين صفة الخلايا المنجلية الشكل (HbS) ولدى الأخر الثلاسيميا من صنف بيتا، عندها قد تكون نسبة توارث الهوموغلوبين الطبيعى (HbA) فى كل دورة حمل ٢٥٪ ونسبة توارث صفة الخلايا المنجلية الشكل ٢٥٪ ونسبة توارث صفة الثلاسيميا من نوع بيتا ٢٥٪ وكذلك نسبة توارث انيميا الثلاسيميا بيتا الخاص بالخلايا المنجلية الشكل ٢٥٪ فى كل مرة من الحمل ايضاً (HbS/Bthal). (الصورة رقم ١).

6- مرض HbS/HbC

إذا كانت لدى احد الوالدين ميزة الخلايا المنجلية الشكل (HbS) والأخر ناقلاً لنوع آخر من هوموغلوبين HbS عندها قد تكون نسبة توارث الهوموغلوبين الطبيعى ٢٥٪ ونسبة توارث صفة هوموغلوبين C (HbC) ٢٥٪ ونسبة توارث صفة الخلايا المنجلية الشكل ٢٥٪ واحتمال توارث مرض هوموغلوبين C المنجلى الشكل (HbS/C) فى كل مرة من الحمل ٢٥٪ ايضاً.

٧- HbS/HbD Punjab

إذا كان احد الوالدين يحمل صفة الخلايا المنجلية الشكل (HbS) والآخر يحمل هوموغلوبين (Punjab) من صنف D في هذه الحالة قد يكون توارث الهوموغلوبين الطبيعي (HbA) ونسبة توارث ميزة هوموغلوبين D Punjab (هذه الميزة غير ضارة) ٢٥٪ ونسبة توارث صفة هوموغلوبين S (هذه الصفة غير ضارة) ٢٥٪ ونسبة توارث هوموغلوبين D Punjab عبر احد الوالدين وكذلك هوموغلوبين S من خلال احدهما ٢٥٪ في كل مرة من الحمل ايضا وسيكون هذا الوليد مصاباً بتشوه الهوموغلوبين S/D.

٨- HbS/HbE

إذا كان احد الوالدين ناقلاً لهوموغلوبين S و الآخر ناقلاً لهوموغلوبين E عندها قد تكون نسبة عدم حصول حالة التناقل لدى الوليد ٢٥٪ ونسبة ولادة طفل ناقل لهوموغلوبين E ٢٥٪ (هذه الحالة ليست ضارة) ونسبة ولادة وليد ناقل لهوموغلوبين S (هذه الحالة ليست ضارة) ٢٥٪ ونسبة توارث هوموغلوبين E من خلال احد الوالدين وهوموغلوبين S عبر الآخر في كل مرة من الحمل ٢٥٪ وسيكون الطفل حديث الولادة حينها مصاباً باعتلال في هوموغلوبين S/E.

٩- HbS/ HbO Arab

إذا كان احد الوالدين ناقلاً لهوموغلوبين S والآخر ناقلاً لهوموغلوبين O Arab عندها قد تكون نسبة توارث الهوموغلوبين الطبيعي ٢٥٪ ونسبة ولادة وليد ناقل لهوموغلوبين O Arab (هذه الحالة ليست ضارة) وكذلك نسبة ولادة طفل ناقل للخلايا المنجلية الشكل (هذه الحالة ليست ضارة) ٢٥٪ و ايضا نسبة توارث هوموغلوبين O Arab (من خلال احد الوالدين وهوموغلوبين S عبر الآخر في كل مرة من الحمل ٢٥٪ وسيكون هذا الوليد مصاباً باعتلال في هوموغلوبين S/O Arab.

المضاعفات السريرية لتوارث HbS مع الانواع الاخرى

ان اضطرابات HbS/HbC و HbS/HbD Punjab و HbS/HbE و HbS/ و HbO Arab هي انواع من اضطرابات الخلايا المنجلية الشكل. فهذه الاضطرابات

HbS و الثلاسيميا من صنف بيتا

- اصحاء
- فقر الدم البحرى من صنف بيتا
- HbS



الاحتمالات

٢٥٪ احتمال ولادة وليد مصاب ب HbS / B	٢٥٪ احتمال ولادة وليد ناقل لصفة الثلاسيميا من صنف بيتا	٢٥٪ احتمال ولادة وليد ناقل لصفة HbS	٢٥٪ اصحاء
---	--	--	--------------



نادرة و عادةً ما تكون من الصنف الخفيف للخلايا المذكورة اعلاه التابعة لـ O ولكن بعض هؤلاء المصابين يعانون من فقر الدم ومن الأم حادة في المفاصل وسائر اجزاء البدن ايضاً فيما يواجه البعض الآخر مشاكل شديدة في مجال السلامة ويتطلب ادخالهم الى المستشفى بصورة مكررة فالافراد المصابين بهذه الاضطرابات يجب ان يراجعوا العيادات الخاصة باعراض الخلايا المنجلية الشكل لغرض الفحص العام والاستشارة بصورة منتظمة.

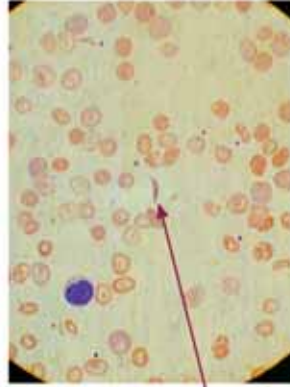
وفي الحال الحاضر لا تتوفر امكانية عما سوف يتعرض لها الاطفال حديثي الولادة من انواع الاعتلال والاضطرابات ذات الصلة بـ HbS/HbC و HbS/HbD Punjab و HbS/O (بل حتى (باية شدة خفيفة او متوسطة او حادة) ولكن يمكن اخضاع الجنين للاختبار اثناء فترة الحمل لمعرفة مثل هذه الاضطرابات وعلى الزوجين في الحال الخطر التشاور مع اخصائى اضطرابات الهيموغلوبين ودراسة الخيارات المتاحة امامهما. فيجب عليهما القيام بهذا الامر قبل فترة الحمل او في مدة اقصاها بدايات فترة الحمل.

ان توارث صفة التلاسيميا من صنف بيتا عبر احد الوالدين وكذلك مرض HbS عبر الآخر سوف يؤدي الى مرض اعتلال HbS/B الذي ستكون مضاعفاته على غرار مرض الخلايا المنجلية الشكل مختلفاً للغاية عن فقر الدم البحرى صنف بيتا ماجور انترميديا ولذلك يستدعى علاجاً كعلاج مرض الخلايا المنجلية. كما ان حدة وشدة المضاعفات السريرية لفقر الدم البحرى من صنف HbS/B كما هو الحال بالنسبة لمرض الخلايا المنجلية الشكل تختلف مع بعض وتبدو متغيرة.

مرض او انيميا الخلايا المنجلية الشكل

يعتبر كافة الهيموغلوبين الموجود في دم المصاب هو من صنف مرض HbS تقريباً. ففي هذه الحالة تتغير هيئة الكريات الحمراء التي تحتوى على هذا النوع من الهيموغلوبين من كونها قرصاً مقعراً على الجانبين الى شكل هلالى او منجلى وتضحى من حيث المرونة غير قابلة للتغيير جداً لا يمكن تغيير شكلها بتأناً ولاستطيع تغيير الشكل الخاص بها كما هو الحال بالنسبة لكريات الدم الحمراء التي تحتوى على الهيموغلوبين الطبيعى وعندها سيكون مرور هذا النوع من الكريات الحمراء المنجلية الشكل عبر العروق الدموية الصغيرة صعباً. فعدم المرونة في ظروف نقص الاوكسجين او في حالات الالتهاب التي تصاحب الحمى او عند انخفاض ماء البدن ستترك تأثيرات سيئة، لان عدد الخلايا المنجلية الشكل ستتضاعف في هذه الحالات لتغلق مسار مرور الدم واعراض استبدال كريات الدم

الحمراء الى اشكال منجلية، حيث يؤدي الامر الى شعور المريض بالآلام في بعض اجزاء البدن التي لا يصل اليها الدم بل ان مثل هذه الحالات تضحى حادة وشديدة للغاية ومن شأنها ان تعرض بعض الانسجة كالمفاصل والطحال والكلى و حتى المخ الى بعض الاضرار. اضافة الى ذلك وبما ان عمر هذه الكريات الحمراء المعدلة الشكل (الخلايا المنجلية الشكل) لا تستغرق طويلاً اثناء الدورة الدموية وهي في حالة التلاشى بصورة متواصلة فعليه يصاب المرضى بنوع من الانيميا التي تزداد



الخلايا المنجلية الشكل

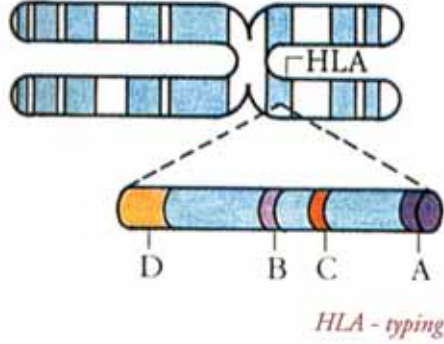
سوءاً في بعض الظروف ويتطلب ضخ الدماء لديهم.

ان انيميا الخلايا المنجلية الشكل باعتبارها اضطراباً واعتلالاً مزمنياً تستدعى العلاج في مراكز خاصة لكي يتم الوقاية من اعراضها ويتيسر علاجها في ذات الوقت. فالوقاية من الالتهابات من خلال الحصانة واخذ متواصل للبنسلين هي احدى هذه الطرق وفضلاً عن كل ذلك يمكن التطرق الى مراقبة الآلام التي تكون احياناً شديدة بدرجة تستوجب علاج المريض في المستشفى.

وينبغى مراقبة المريض منذ بداية الطفولة من اجل الوقاية الفاعلة من هذه الاعراض ولكي يتم تقديم خدمات الرعاية الصحية المناسبة الى الطفل المصاب بهدف الوقاية وخفض الاعراض لديه، يوصى بتطبيق سياسة التمييز بين الاطفال حديثي الولادة ريثما يمكن التعرف الى الاطفال المصابين منذ بداية الولادة.

المكتسبات الناتجة على مستوى ادارة امراض الخلايا المنجلية الشكل

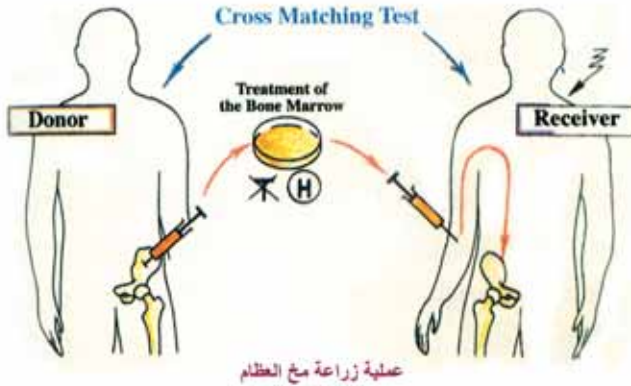
ان امراض الخلايا المنجلية الشكل تؤثر على الاشخاص المصابين بشكل او بأخرو يتأثر بها بعض المرضى بصورة خفيفة فيما يتعرض البعض الآخر اليها بشدة حيث يشاهد مثل هذا الفرق بين اعضاء الاسرة الواحدة. ولكن لم يتضح سبب هذا الفرق بصورة جلية دائماً ولكن تبدو بعض الحالات ذات تأثير شديد على اعراض الخلايا المنجلية ففي سبيل المثال ان نسبة هوموغلوبين F لدى الطفل الذي يستمر نسبة افرازه حتى ما بعد فترة البلوغ هي احدى النقاط الهامة فان نسبة هوموغلوبين F تبلغ في نهاية السنة الاولى من الحياة بشكل طبيعى الى نحو (1) بالمائة وتبقى في هذا المستوى حتى فترة البلوغ ولكن الاطفال



مخ العظم عند الفرد المصاب الذي تفرز لديه كريات الدم الحمراء المنجلية الشكل.

ويسبب هذا العلاج بعض المتاعب للكثير من المرضى المصابين بالخلايا المنجلية الشكل رغم نجاحه وان افضل طريقة لزراعة مخ العظام الاستعانة بالشقيق او الشقيقة كمتبرعين متماثلين حتى

قبل ظهور الاعراض لدى المريض وان كانت هذه الاعراض متوقعة في المستقبل . وبما ان حدة مرض الخلايا المنجلية الشكل قد تتغير كثيراً، لهذا السبب تتعدى امكانية تبرير علاج خطير للغاية من مثل زراعة مخ العظام الذي يفارق فيه البعض الحياة او يواجه عدد آخر مشاكل متاعب طويلة الاجل دون العمل على التمييز بين اختيار الافراد الذين ينتفعون منه و بين الذين يتعرضون عادة لخطر مضاعفاتها الحادة . و يمكن تشخيص المرضى المعرضين لخطر النوبة القلبية من خلال اختيار نسبة قياس تدفق الدم في المخ (Transcranial Doppler) حيث يمكن ان يكون هؤلاء الاشخاص مرشحين مناسبين لتلقى علاج زراعة مخ العظام كما يجب دراسة مخاطر ومميزات زراعة المخ لدى كل شخص بانفراد.



وكما هو الحال بالنسبة للثلاسيميا من نوع بيتا فان البحث عن الاقارب ذوى مخ العظام المتماثلة (المتناظرة) ليس بالامر اليسير وهكذا فان هذا الاسلوب في العلاج يعد ممكناً و خلو الافراد عن مضاعفات المرض تبدو مختلفة ولا ترتبط بحالة سلامة الفرد قبل زراعة المخ فحسب وانما بنوعية وفاعلية مركز زراعة مخ العظام ايضاً.

المصابين بفقر الدم الخاص بالخلايا المنجلية الشكل سوف يواصلون افراز هذا النوع من الهيموغلوبين ولفترة اطول وعلى مستوى اكثر من (٧) بالمائة حيث يؤدي هذا التفاعل الى خفض مشكلة الخلايا المنجلية الشكل وتقليص اعراض امراض هذه الخلايا كما تزداد نسبة HbF بفعل استعمال بعض الادوية الذي يعتبر حالياً احد الاساليب الكفيلة لخفض مشكلة الخلايا المنجلية الشكل في كريات الدم الحمراء . فميزة الهيموغلوبين الجنيني هو عدم كونه منجلية الشكل ويمنع وجوده ان تاخذ كريات الدم الحمراء شكلاً منجلياً.

Hydroxyurea

لقد ثبت بان بعض الادوية والعقاقير تؤدي الى زيادة افراز الهيموغلوبين الجنيني ومن بينها Hydroxyurea الذي يعد اجداها ويتم توصيفها حالياً . فهناك ادلة جيدة تؤكد على ان Hydroxyurea يؤدي الى انحسار مشكلة التحوّل الى الشكل المنجلي وخفض الحاجة الى حقن الدم. ف Hydroxyurea ليست مناسبة لجميع المرضى المصابين بمرض الخلايا المنجلية الشكل لان هذا العقار يمكن ان يترك تأثيراً سلبياً على عمل مخ العظام وبفعلها يضاعف خطر الالتهابات وعليه لايجب استعمال هذا الدواء من قبل المرضى الذين ينوون الحمل او من يواجهون صعوبات في الالتزام بتوجيهات العلاج.

وهناك حاجة الى المستوصف في مرحلة العلاج بهذا العقار من خلال المتابعات المكررة والمراجعات المنتظمة. كما ان استيعاب هذه النقطة اي ان Hydroxyurea ليس علاجاً لمرض الخلايا المنجلية الشكل مهماً ويعد اسلوباً مؤثراً للوقاية او خفض مشكلة استبدال الكريات الحمراء الى الشكل المنجلي ويعتبر فاعلاً طالما استمر استهلاك الدواء.

زراعة مخ العظام (BMT)

ان هذا الاسلوب هو العلاج الوحيد لمرض الخلايا المنجلية الشكل في الحال الحاضر فزراعة مخ العظام عبارة عن تلقي مخ العظم الطبيعي من خلال الاقارب او المتبرع المتماثل لتقديمه الى الشخص المصاب بمرض الخلايا المنجلية الشكل. كما ان زراعة المخ تتم بعد العلاج بواسطة الادوية ذات المفعول القوي وازالة

العلاج بالجينة

قد يستخدم اسلوب العلاج بالمورثات او الجينات من خلال استبدال الجينة المشوّهة بالجينة الطبيعية للعلاج في المستقبل. فالابحاث توصلت الى نتائج طيبة في السنوات الاخيرة ولكن تطبيقها على الانسان لغرض الوصول الى العلاج النهائي يبدو سابق لاوانه.

طريقة تشخيص امراض الخلايا المنجلية

لايحمل الاطفال حديثى الولادة المصابين بمرض الخلايا المنجلية اية علام ظاهرية واذا ماطبقت خطة تمحيص هذه الفئة من الاطفال على مستوى الدول عندها يتم تشخيص المرض المذكور اعلاه لدى هؤلاء الاطفال واذا لم يخضع الوالدان للاختبار ولم تتم الفحوصات والاختبارات الخاصة بفترة ما قبل الحمل ولم يكن هنالك اى وليدمصاب آخر فى الاسرة ، ستكون هذه النقطة موضع الاهتمام. ويمكن تشخيص مرض الخلايا المنجلية الشكل بصورة مبكرة جداً من خلال اخضاع الوليد الى الاختبارات البسيطة والفنية التى تضم الالكتروفرز و IEF و HPLC.

الاساليب المتعارفة فى فحص الدم للتعرف الى مرض الخلايا المنجلية الشكل

١- يجرى من خلال تقدير المقاييس الخاصة بفحوصات الدم بواسطة المعدات الالكترونية كجهاز عد كريات الدم الحمراء تقييم حجم ومقاس هذه الكريات ونسبة الهوموغلوبين المتوفر لديها وفيما يلى بعض المؤشرات الخاصة بالدمويات الشائعة لدى مرضى الخلايا المنجلية الشكل على النحو التالى:

Hb g/dl	٤/١-١٣ (٨)
MCV fL	٧٠-٩٠ (٨٧)
MCHC g/dl	٢٧-٤١ (٣٣)

٢- لام الدم ومرفولوجيا كريات الدم الحمراء

تتميز كريات الدم الحمراء تحت المجهر لدى معظم المصابين باشكال

غير طبيعية وتتمتع الكريات الحمراء المنجلية الشكل عادةً بهذه الاشكال (تتميز نحو ١٠٪ من الخلايا بهذه الحالة) اى البويكيلوسيتوز المتميز (باشكال متفاوتة) واحجام مختلفة (الانيسوسيتوسيز).

٣- الكتروفرز هو غلوبين

بموجب هذا التفاعل تنفصل مختلف البروتينات المولدة لجزيئة الهوموغلوبين اى HbA٢ و HbH و HbF عن بعضها بعضاً. فزيادة نسبة HbS فى البدن الى اكثر من مستواه الطبيعى اى الى نسبة ٢٠ وحتى ٩٠ بالمائة يدل على وجود مرض الخلايا المنجلية الشكل . وستراوح نسبة HbA٢ التى تشكل عادة ٣ بالمائة من الهوموغلوبين الطبيعى كاقصى نسبة لدى البالغين فى هذه الحالة من ١/٥ حتى ٣/٦ بالمائة ونسبة HbF من ٥ حتى ١٠ بالمائة واحياناً حتى ٤٠ بالمائة بصورة غير مستقرة. فالتغيير المتواصل فى هذه المواصفات يتوقف على وجود نوع HbS/S او سائر التركيبات مثل فقر الدم البحرى صنفى ألفا وبيتا.

٤- الاساليب الجزيئية

تستخدم هذه الاساليب التخصصية للاعتماد او الحصول على معلومات اكثر فنية او دراسة الحامض النووى والبحث عن تطورات (تحولات وراثية) قد تؤدى الى مرض HbH ويمكن الوقوف على الحالة السريرية لهذا المرض فضلاً عن تاييد المرض فى مثل هذه الاساليب.

ان اعتماد تشخيص وجود مرض الخلايا المنجلية الشكل فى حينه بامعان للوقاية والحد من تنامى المرض ومعالجة اعراضه الحادة بعجالة يحظى باهمية خاصة.

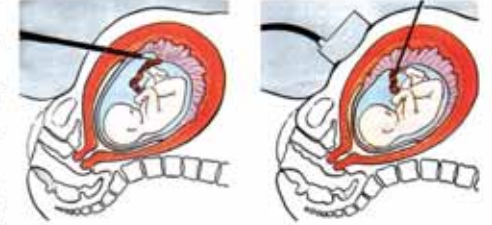
فحص الجنين

هنالك عدد من الاساليب لدراسة الحالة الوراثية للجنين فى رحم الام ويطلق عليها التشخيص لفترة ما قبل الولادة (PND) ويمكن من خلال هذه التقنية الاحاطة بنوع الهوموغلوبين الذى يرثه الجنين.

كما ان دراسة مثل هذه الاساليب تبدو مهمة وقيمة قبل فترة الحمل لانكم من المحتمل ان تكسبوا معلومات كاملة حول تفاصيل نتائج انواع هذه الاختبارات فى هذه الحالة.

1- Aminocentesis

يتم هذا الاختبار في الشهور الثلاثة الثانية لفترة الحمل وبعد مضي نحو ١٥ اسبوعاً على بداية الحمل. فهذا الاختبار يجري من خلال الاستعانة بطريقة تخطيط الصدى بادخال ابرة داخل صرة الام على يد الاخصائي الذي يسحب مائسته ٢ الى ٣ ملاعق طعام من سائل الامونيوتيك. وبعدها يتم تحليل الخلايا الموجودة في هذا السائل عبر معامل التحليل المختبرى ليعرف ما اذا كان هناك



Aminocentesis

Cordocentesis

مرضاً للخلايا المنجلية الشكل عن عدمه. ويتم هذا الاختبار في الوقت الذي يكون الحمل فيه متقدماً ولن تكون سلامة الام عرضة الى اى خطر لذلك تبلغ نسبة احتمال اجهاض الجنين (١) في المائتين او (١) في ٤٠٠ حالة حمل (اقل من ٥ بالمائة).

2- Cordocentesis (اخذ عينة من دم الجنين)

تدخل ابرة رفيعة عبر الصرة الى حبل صرة الجنين وتسحب نحو ٢ الى ٣ ميلي غراماً من الدم بامتصاص بطريقة تخطيط الصدى ويتم فصل دم الجنين في المختبر واذا ما طبق هذا الاجراء بواسطة اشخاص اكفاء فسوف تظهر خلايا الجنين بالكامل ومئة بالمائة في اول مرة.

ان هذا الاختبار يجري بعد ١٨ اسبوعاً من عمر الجنين فنسبة احتمال اجهاض الجنين تبلغ ١-٢ بالمائة كما ان النزيف الدموي واهدار سائل الامينيوتيك من جملة الاخطار المحتملة وقد حل التشخيص المبكر من خلال الاساليب الجزئية محل Cordocentesis حيث يستخدم حالياً لدى النساء الحوامل اللاتي يفكرن بالاختبار والفحص في وقت متأخر وكذلك عند الافراد الذين لم يتضح لديهم CVS والزوجين اللذين لم يتوفر بشأن حالتهم اى تقرير مسبق.

3- اختبار CVS (Chorionic Villus Sampling)

يمكن القيام باختبار CVS باعتباره اسلوباً لتشخيص اضطرابات الهوموغلوبين لدى الجنين ابكر واسرع من اختبار aminocentesis اى نحو

(١٠ حتى ١١ اسبوعاً) من فترة الحمل وياخذ الطبيب الاخصائي من خلال الاستعانة بأسلوب تخطيط الصدى عينات من خلايا زغب اغشية الجنين الذي يحمل في طياته معلومات وراثية عن الجنين نفسه وتشكل المشيمة.



CVS

فبالخلايا تستخرج بادخال ابرة صغيرة عبر صرة الام او بواسطة فوهة الرحم وبعدها تحلل هذه الخلايا لكي يتم الاعداد لتشخيص الحالات. فاحتمال خطر اجهاض الجنين متدن (نحو ٢٪ حيث ينخفض جداً بوجود اخصائي كفوء) وسوف يتراجع اقل منها ايضا خطر احتمال الالتهابات او النزيف الدموي مقارنة مع الاساليب السابقة اضافة الى ذلك فان هناك خطراً طفيفاً يهدد الاطفال الحديثي الولادة من حيث اعتلالات الاعضاء الحركية وسوف يتبدد الاحتمال بالكامل من خلال انجاز اختبار CVS بعد عشرة اسابيع.

طريقة تشخيص الجنين بعد اخذ العينات من خلال الاساليب اعلاه

تقوم اختبارات Aminocentesis و CVS معاً على الحامض النووي وتعرف بالاختبار الوراثي ليصل الى الماهية غير الطبيعية الوراثية المتاحة لدى الوالدين وهي اكثر اساليب تشخيص الامراض الوراثية من حيث صحتها وكما الحال بالنسبة لسائر الاختبارات قد يتعرض هذا الاختبار الى نسبة (ولو ضئيلة) للخطا. في سبيل المثال اقدم علماء العلوم المختبرية ولدى اختبار CVS على فحص جينات الهوموغلوبين في الحامض النووي وخلايا زغب اغشية الجنين لكي يشخصوا سلامة الوليد من خلال الجينات السليمة او يتعرفوا على الوليد الناقل لمرض الخلايا المنجلية الشكل ويميزوا جينات Hb المشوهة.

فاذا اثبتت نتيجة الاختبار على اصابة الجنين ففي هذه الحالة سوف يتخذ الوالدان قرارهما لمواصلة الحمل و الاقتناع بضرورة معالجة ابنهما على مدى الحياة او انتهاء حالة الحمل فاذا ما ارتأيا انتهاء حالة الحمل حينئذ يمكنهما اللجوء الى احدي الطريقتين.

نهاية فترة الحمل

الاجهاض المبكر

يمكن تنفيذ هذا الاجراء عندما يمر على فترة الحمل اقل من ١٤ اسبوعاً وينبغي التذكير للزوجين بان هذا الاجهاض سوف لن يقلل من نصيب انجابها مرة اخرى كذلك يجب التنويه للزوجين في حال الخطر بان هذه النسبة من الخطر قد تحصل حتى في فترات الحمل اللاحقة واذا مارغبا الاطلاع على حالة الطفل القادم عليهما ان يبادرا باجراء الاختبار قبل الولادة ايضا.

الاجهاض المتأخر

ان عملية الاجهاض لدى النساء الحوامل اللاتي يمر على حملهن اكثر من ١٤ اسبوعاً تتم من خلال تطعيم الهورمونات (البروستاغلاندين) للانتهاء من الولادة وقد تستمر عملية الولادة لساعات طويلة لكنها تكون اكثر المأ من الناحية النفسية مقارنة بالاجهاض المبكر وهنا يجب التذكير للزوجين ايضاً بان اجهاض الجنين سوف لن يقلل من نصيب انجابها في المستقبل.

الطرق الاخرى

قد لا يكون تشخيص الحالات قبل الولادة واجهاض الجنين مقبولاً لدى اى من الزوجين المعرضين للخطر او لدى بعض الفئات لاسباب دينية وعقائدية.

و مع الاسف فان الوقاية المحضة لا يمكن ان تستند الى معرفة الناقلين كما ان التمحيص لوحده قبل الولادة ودون اى تشخيص ومن ثم اجهاض الجنين لا يعتبر فاعلاً وقد ظهرت اساليب اخرى للوقاية وفي ذات الوقت فهناك البعض منها يمر قيد البحوث والدراسة لكى تقلص من المداخلات والضغط النفسى وتكون مقبولة على المستوى الثقافى والدينى.

ان اختبار الخلايا الجنينية لدم الام اسفرت عن بحوث كثيرة خلال العقد الماضى ولكن على اية حال فان هذه الطرق والاساليب تنطوى عليها بعض القيود ولذلك لم تستطع ان تكون بديلاً جاداً تحل محل الاختبارات المتعارفة اليوم قبل الولادة.

هناك تقنية اخرى بهذا الخصوص وهى عبارة عن التشخيص الوراثى قبل استبدالها ب (Pre-Implantation Genetic Diagnosis (PGD) الذى يتم

بالاستعانة من تقنية الحامض النووى وتقنيات الخصوبة المختبرية. ففي هذه الطريقة تنفصل عدد من الخلايا عن الجنين في المراحل المبكرة جداً او تؤخذ بويضة سليمة عن اضطرابات Hb من امراة ناقلة ليتم تخصيبها في المختبر وتوضع داخل الرحم فيما بعد. فـ PGD تحظى بالقول الاكثر مقارنة بالتشخيص قبل الولادة لاسيما بين الافراد الذين يعارضون اجهاض الجنين رغم تقنياتها المكلفه و ضرورة تكرارها في معظم الاحيان لتحقيق النجاح فى الخصوبة «حالات النجاح تتراوح من ٢٠-٣٠٪» و فى الكثير من الحالات توضع ٢ او ثلاث نطف في الرحم ليتم حمل متعدد فى كل مرة.

المناطق الموبوءة بمرض الخلايا المنجلية الشكل وسائر اضطرابات Hb

اغلب الظن ان انواع الخلايا المنجلية الشكل ظهرت فى بادئ الامر بافريقيا اى المنطقة التى يتفشى بها هذا المرض عادة بينما الهند منطقة موبوءة اخرى بهذا المرض وان الهجر من هذه المناطق تودى الى انتقال جينة المرض الى كافة انحاء العالم.

لقد ثبت علمياً فيما يتعلق ببعض اضطرابات Hb الرئيسية فى هذه المناطق من العالم التى تعتبر مصدراً لظهور مورثات الهوموغلوبين ومناطق تفشى الملاريا بان اعضاء البدن الانسانى شهدت تعديلات فى جيناتها (مورثاتها) حيث تعرف بالتعديل الوراثى او الوثبة فى علم الاحياء. وهكذا وبعد هذا التغيير الوراثى حصلت تطورات فى بيئة الخلايا الحمراء لكى لا تتسبب جرثومة الملاريا من مواصلة البقاء والتكاثر وقد ادت هذه التطورات والتحويلات عن مميزات لدى هؤلاء الافراد مقارنة بالآخرين الذين لم يعيشوا هذه التغييرات الوراثية.



الدول المتأثرة بالملاريا قبل وضع خطط المراقبة



خريطة اضطرابات الهوموغلوبين فى العالم
«تعليمات الادارة السريرية للتلاسيما ٢٠٠٠»

وبما ان ناقلى صفة التلاسيما من صنفى ألفا وبيتا وناقلى صفات مختلف انواع اضطرابات Hb كان بإمكانهم ان تكون لديهم مناعة افضل من الاصحاء تجاه مرض الملاريا، ازداد عدد ناقلى فقر الدم

البحرى فى المناطق التى ينتشر بها الملاريا على مستوى العالم وفى نفس الوقت لقى اصحاء كثيرين بفعل الاصابة بالتهابات الملاريا الحادة حتفهم. وقد نقلت الهجرة والزواج بين مختلف الاصول والفئات فقر الدم البحرى (الثلاسيما) نسبياً الى كافة دول العالم بما فيها دول اوروبا الشمالية وسائر الدول التى لم ينتشر فيها هذا المرض فى السابق.

و بموجب احداث المعلومات يحمل نحو ٧ بالمائة من نفوس العالم اى نسبة من السكان المعروفين جينة الهوموغلوبين المشوهة حيث يولد سنوياً ٣٠٠٠٠٠ الى ٥٠٠٠٠٠ طفل مصاب بالمرض على مستوى المعمورة وان اكثر من ٨٠٪ من هؤلاء الافراد الذين وُلدوا فى الدول النامية يعيشون فيها ايضاً ويعانى ٧٠٪ من المصابين بمرض الخلايا المنجلية الشكل وباقي النسبة المنوية مصابون بسندرومات فقر الدم البحرى (البنك الدولى لعام ٢٠٠٦، تقرير الاجتماع المشترك لمنظمة الصحة العالمية مع منظمة March of Dimes، ٢٠٠٦).

ولازال هناك عددٌ هام من الاطفال المصابين لدى الدول النامية يفارقون الحياة قبل ان يتم تشخيص المرض لديهم او من خلال تشخيص خاطئ او بعد تلقى العلاج اللامناسب اودون تطبيق اى علاج بشأنهم.

وهناك حاجة مُلحة للخطط الوطنية لمراقبة الامراض ليك يتراجع عدد المصابين من بين الاطفال حديثى الولادة وتتحسن طريقة حياة المرضى المصابين باضطرابات Hb فى كافة ارجاء العالم لمواصلة الحياة.