



کم خونی داسی شکل:

کم خونی داسی شکل یک بیماری ژنتیکی و یک اختلال خونی است که با هموگلوبین معیوب (Hbs) شناخته می‌شود. هموگلوبین پروتئینی است که در گلبول‌های قرمز خون وجود دارد و وظیفه آن انتقال اکسیژن و دی‌اکسید کربن است. هموگلوبین به طور طبیعی صاف و گرد است و به سلول اجازه عبور آسان از مویرگ‌های خونی را می‌دهد. گاهی هموگلوبین بسیار سخت، چسبنده و به شکل داس می‌شود و به راحتی از مویرگ‌های خونی عبور نمی‌کند. بنابراین اکسیژن به خوبی توسط خون حمل نمی‌شود و بیماری کم خونی داسی شکل به وجود می‌آید. کم خونی داسی شکل حاصل یک جهش ژنی می‌باشد که طی آن یک نوکلئوتید با باز آلی تیمین جای خود را با یک نوکلئوتید دیگر با باز آلی آدنین عوض می‌کند. این مولکول‌های هموگلوبین تمایل دارند به شکل خوشه‌ای و در کنار یکدیگر قرار گیرند، بنابراین به راحتی از مویرگ‌های خونی عبور نمی‌کنند. این خوشه‌ها منجر به توقف جریان خون حمل‌کننده اکسیژن می‌گردند و سلول‌های هموگلوبین سفت و به شکل داس می‌شوند.

بر خلاف گلبول قرمز طبیعی که بیش از ۱۲۰ روز زنده می‌مانند، گلبول‌های داسی بعد از ۱۰ تا ۲۰ روز از بین می‌روند. این روند طی یک دوره مزمن، منجر به بروز کم خونی می‌گردد. هنگامی که بدن با کمبود اکسیژن مواجه شود، گلبول‌های قرمز تغییر شکل می‌دهند و به شکل داس در می‌آیند و در عروق ریز و باریک گیر می‌کنند و باعث درد شدیدی در اعضای مختلف بدن می‌شوند. شکل سلول‌های داسی ممکن است توسط طحال نابود شوند. طحال عضوی است که خون را از عفونت و سلول‌های بیمار فیلتر می‌کند. به علت کاهش تعداد سلول‌های هموگلوبین موجود در بدن فرد مبتلا به بیماری سلول داسی شکل دچار کم خونی یا همان آنمی می‌شود. طحال نیز به خاطر سلول‌های مضر که نمی‌توانند اکسیژن را حمل کنند، آسیب می‌بیند. بدون یک طحال طبیعی این افراد در معرض خطر ابتلا به عفونت هستند اما نوزادان و کودکان در معرض خطر عفونت‌های خطرناک‌تری قرار می‌گیرند. آمار نشان می‌دهد که سالانه تقریباً ۵۰۰ هزار نوزاد با این بیماری متولد می‌شوند و ۵۰ درصد از این افراد قبل از پنج سالگی جان خود را از دست می‌دهند به همین دلیل تشخیص زودهنگام و درمان مشکلات، حیاتی است.

هنگامی که رگ‌های خونی توسط سلول داسی شکل مسدود می‌شوند، جریان خون قطع می‌شود و بحران درد رخ می‌دهد. درد در تمام نقاط بدن ایجاد می‌گردد اما اغلب در قفسه سینه، بازوها و پاها احساس می‌گردد.



علل بروز بیماری و نحوه‌ی توارث آن:

کم خونی داسی شکل حاصل یک جهش ژنی می‌باشد که طی آن یک نوکلئوتید با باز آلی تیمین جای خود را با یک نوکلئوتید دیگر با باز آلی آدنین عوض می‌کند.

از آنجا که بیماری سلول داسی شکل یک اختلال ژنتیکی است و از الگوی وراثت اتوزومی مغلوب پیروی میکند، عامل خطر تنها وراثت است. کودکی که جهش ژنتیکی را از هر دو والدین به ارث می‌برد، به بیماری سلول داسی شکل مبتلا خواهد شد. کودکی که جهش را از یکی از والدین به ارث می‌برد، حامل صفت سلول داسی شکل خواهد بود و می‌تواند آن را به فرزندانش منتقل سازد. فرد حامل احتمال بیشتری برای داشتن فرزند با بیماری سلول داسی شکل دارد. اگر یکی از والدین حامل این ژن باشد در هر بارداری به احتمال ۲۵ درصد ممکن است فرزند نیز دچار این بیماری شود. این به آن معناست که ۷۵ درصد احتمال دارد فرزند به این بیماری مبتلا نشود و سالم به دنیا بیاید. البته ۵۰ درصد هم احتمال دارد فرزند مانند والدش تنها حامل ژن سلول داسی شکل باشد مشاوره ژنتیک قبل از بارداری با تصمیم‌گیری‌های تنظیم خانواده به والدینی که هر دو این مشکل را دارند بسیار کمک می‌کند.

بیماری سلول داسی – هموگلوبین C

فرد دارای هر دو نوع هموگلوبین Hbs و Hbc می‌باشد. هموگلوبین C باعث ایجاد سلول‌های هدف می‌گردد. وجود هموگلوبین طبیعی در کنار این هموگلوبین باعث می‌شود، فرد علامتی از کم خونی نداشته باشد.

اگر هموگلوبین S داسی با سلول هدف همراه شود منجر به یک کم خونی خفیف تا متوسط می‌گردد.

این افراد اغلب از بیماری سلول داسی با درجه خفیف رنج می‌برند. بحران گرفتگی رگ‌ها، صدمات ارگان‌ها به علت کم خونی و داسی شدن‌های مکرر و احتمال بالای عفونت همه صفات مشترکی برای HbS و HbC می‌باشند.

بیماری سلول داسی – هموگلوبین E

این نوع مشابه بیماری سلول داسی C است با این تفاوت که یک عنصر در مولکول هموگلوبین جایگزین شده‌است. این نوع معمولاً در افراد جنوب آسیا مشاهده می‌شود. برخی افراد با بیماری هموگلوبین E بدون



علامت می‌باشند. هر چند تحت شرایط ویژه نظیر خستگی، کاهش اکسیژن یا کمبود آهن یک کم خونی خفیف تا متوسط بروز می‌نماید.

هموگلوبین S - تالاسمی بتا:

این بیماری با ارث رسیدن هم‌زمان ژن‌های تالاسمی و سلول داسی ایجاد می‌گردد.

این اختلال باعث کم خونی متوسط و شرایطی مشابه ولی خفیف تر از بیماری سلول داسی می‌گردد.

همه اشکال بیماری سلول داسی می‌توانند عوارض همراه با بیماری را بروز دهند. فرد مبتلا به HbSS به شدت مبتلا خواهد بود.

علائم و عوارض بیماری:

علائم و عوارض زیر ممکن است با بیماری سلول داسی شکل همراه باشد. هر چند هر فرد علائم متفاوتی را تجربه می‌کند:

آنمی - شایعترین علامت بیماری سلول داسی شکل است. در این بیماری سلول‌های قرمز خون به صورت سلول داسی شکل تولید می‌شوند، اما به علت بدشکل بودن توانایی حمل اکسیژن را از دست می‌دهند. در نتیجه بدن آب را از دست داده و دچار تب می‌شود. شکل داسی باعث سختی سلول‌ها و دام افتادن آن‌ها در رگ‌ها می‌گردد. در نتیجه سلول‌ها در طحال تخریب می‌شوند یا به علت عملکرد غیرطبیعی از بین می‌روند و کاهش در سلول‌های قرمز خونی منجر به کم خونی می‌شود. کم خونی شدید فرد را خسته و رنگ پریده می‌نماید، همچنین توانایی حمل اکسیژن به بافت‌ها را با مشکل رو به رو خواهد کرد.

بحران درد یا بحران داسی: هنگامی که رگ‌ها خونی توسط سلول‌های داسی شکل مسدود می‌شوند و جریان خون قطع می‌شود و بحران درد رخ می‌دهد که بحران گرفتگی رگ‌ها نیز نامیده می‌شود. درد در تمام نقاط بدن ایجاد می‌گردد اما اغلب در قفسه سینه، بازوها و پاها احساس می‌گردد. تورم دردناک انگشتان دست و پا، که داکتیلیت نامیده می‌شود و می‌تواند در خردسالان و اطفال زیر ۳ سال مشاهده شود. پریاپیسم (نعوظ دردناک) نیز که یک روند دردناک در ناحیه آلت تناسلی مردان می‌باشد ممکن است پیش آید. هرگونه اختلال در جریان خون منجر به درد، تورم و مرگ بافتی در اثر عدم دریافت خون و اکسیژن کافی می‌گردد.



سندرم قفسه سینه حاد: یکی از عوارض خطرناک بیماری سلول داسی شکل، روند داسی شدن در قفسه سینه می‌باشد. معمولاً به‌طور ناگهانی و در شرایط پراسترس، عفونت، تب و کم آبی بدن رخ می‌دهد. سلولهای داسی شکل به یکدیگر متصل گشته و رگ‌های ریز ریوی را مسدود می‌سازند. علائم شبیه به پنومونی و شامل تب، درد و تک سرفه شدید می‌باشد. اپیزودهای متعدد سندرم سینه منجر به صدمه دائمی ریه می‌گردند.

تجمع سلول‌های خونی در طحال: این فرایند منجر به کاهش ناگهانی هموگلوبین گشته و در صورت عدم درمان فوری تهدیدکننده حیات می‌باشد. به‌دلیل افزایش حجم خون طحال، این عضو بزرگ و دردناک می‌گردد. بعد از اپیزودهای مکرر، صدمات جدی بر طحال وارد خواهد شد. در بسیاری از کودکان مبتلا به بیماری در سن ۸ سالگی دیگر طحال کارایی ندارند چون از طریق جراحی طحال خارج شده یا در اثر اپیزودهای مکرر عملکرد خود را از دست داده‌است. احتمال عفونت بزرگ‌ترین نگرانی برای اطفال مذکور می‌باشد. عفونت شایعترین علت مرگ در کودکان زیر ۵ سال، در این گروه می‌باشد.

سکته: دیگر عارضه شدید و ناگهانی در بیماران سلول داسی شکل سکته است. سلول‌های بد شکل از طریق گرفتگی رگ‌های خونی بزرگ تغذیه‌کننده مغز منجر به سکته می‌گردند. هرگونه اختلال در جریان خون و اکسیژن به مغز منجر به اختلالات عصبی غیرقابل بازگشت می‌گردد.

در ۶۰٪ بیماران که یک بار سکته کرده‌اند احتمال سکته دوم و سوم نیز وجود دارد.

یرقان، یا زردی پوست، چشم‌ها و دهان: یکی از شایعترین علائم و نشانه‌های بیماری سلول داسی شکل می‌باشد، سلول‌های داسی شکل به اندازه سلول‌های قرمز خونی عمر نمی‌کند و قبل از این که کبد آن‌ها را از خون تصفیه نماید سریعاً از بین می‌روند. بیلی روبین (عامل زرد رنگی) ایجاد شده از این سلول‌ها منجر به یرقان و زردی می‌گردد.

همه ارگان‌های مهم تحت تأثیر این بیماری قرار می‌گیرند. کبد، قلب، کلیه‌ها، کیسه صفرا، چشم‌ها، استخوان‌ها و مفاصل به علت عملکرد غیرطبیعی سلول‌های داسی شکل و عدم وجود جریان خون در رگ‌ها صدمه می‌بینند. مشکلات عبارت‌اند از:

افزایش عفونت‌ها

زخم‌های پا



صدمات استخوانی

سنگ‌های صفراوی

صدمات کلیه و کاهش ادرار

صدمات چشمی

علائم بیماری سلول داسی شکل ممکن است مشابه دیگر اختلالات خونی و مشکلات طبی باشد. همیشه جهت یک تشخیص سریع و دقیق با پزشک خود مشاوره نمایید.

علاوه بر شرح حال پزشکی کامل و معاینه فیزیکی روش‌های تشخیصی بیماری سلول داسی شکل عبارت‌اند از آزمایش‌های خونی و دیگر روش‌های ارزیابی.

هم اکنون غربالگری آزمایش خون نوزادان به منظور شروع درمان هرچه سریعتر صورت می‌گیرد.

تشخیص اولیه: الکتروفورز هموگلوبین یک آزمایش خونی است که در تشخیص حاملین صفت داسی شکل یا هر بیماری همراه با سلول داسی شکل کمک‌کننده است. مشاوره ژنتیک قبلا از ازدواج و قبل از بارداری حتما توصیه می‌شود تا با به کارگیری روش‌های مولکولی بتوان از تولد فرزندان مبتلا به بیماری جلوگیری کرد.

منابع:

۱. ویکی پدیا

۲. فناوری اطلاعات پژوهشکده علوم زیست پزشکی خلیج فارس - دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی و درمانی بوشهر

۳. کتابچه آموزشی بیماری کم خونی داسی شکل:

Sickle Cell Disease: A Booklet for parents, patients and the community

Written by: Adelte Inati Khoriaty (M.D) Translated into Persian by: Dr. M. A. Molavi & M. Zadsayadan Publisher: Rasool Publishing Co. Co-Publishing: HUMS Press Production Manager: Dr. M. Khayatian Administrative Assistant: F. Qassemi



آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی

Cover & Text Design: M. B. Bahramshahi Printing Services: Salman Farsi Printing
Co. First Edition: Summer 2014 Circulation:1000 ISBN: 978-600-6933-58-0

