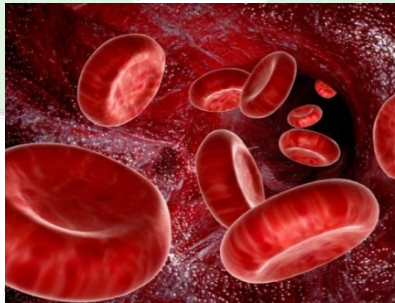


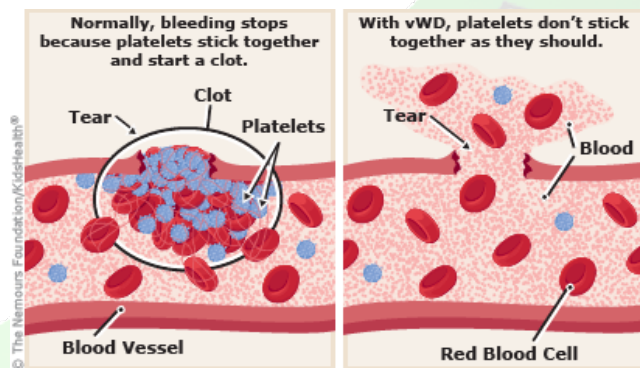
مرض فون ویلبرانت (VON Willebrand Disease)

مقدمة حول المرض:

مرض فون ویلبرانت (vWD) احد اضطراب التخثرى الوراثى الاكثر شيوعا و الذى يكون مستوى اشاعته فى العالم حول ١%. مراحل تخثر الدم عند المصابين قد تكون بطيئة و فى الجراحات قد تودى الى نزيف الشديد.



عامل مرض فون ویلبرانت (vWF) قد يتصل باجزاء المصفوفة خارج الخلية و مستقبلات الصفائح و عامل التخثرى ال 8 و قد يمنع من النزيف الشديد و الكثير. و النتيجة لذلك اذا لم يكن لهذا العامل نشاط طبيعى لم تتكون الجلطة الدموية بشكل كامل و هذا الامر قد يودى الى نزيف الشديد و الطويل عند المرضى و المصابين.



يقع جين عامل فون ویلبرانت (vWF) على كروموزوم 12 (12p13) و لديه 52 ايكسون و و قد يعبر و يقرأ عند الخلايا البطانية و خلايا السوية العرطلة. حصيلة الاولى للجين تشمل اسيد امينى ل بروتينين ال ٢٨١٣ و بروتينين البالغ لديه يحتوى على ٢٠٥٠ اسيد امينى.

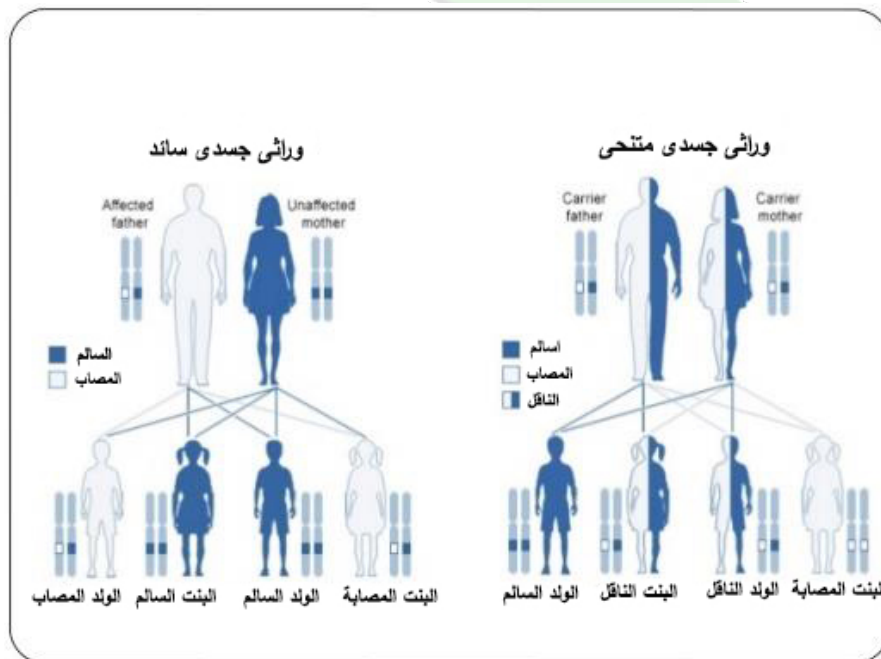


للمرض ثلاثة انماط:

النمط الاول قد يكون شكل اخف للمرض و يظم حول ٧٥% من المصابين. شكل وراثه المرض غالبا يكون بشكل وراثي جسدي سائد اما نشاهد انواع الوراثة المتنحية لهذا المرض ايضا. هذا المرض قد يحدث بسبب نقص النسبي في جين ال vWF. عادة هؤلاء الاشخاص قد يكون لديهم نزيف خفيف جلدي مخاطي.

النمط الثاني قد يكون الحد الاوسط للمرض و قد يشمل ٢٥% من المصابين. هذا النمط لديه اربعة انماط فرعية ل 2N,2M,2B,2A شكل الوراثة عند هؤلاء الاشخاص وراثي جسدي سائد اما عدد قليل من المرضى و المصابين ايضا قد ينتموا الى نمط وراثي جسدي متنحي.

النمط الثالث قد يكون شكل الحاد و النادر للمرض و اقل من ٥% من المصابين قد يكونوا جزء هذه الطبقة من المرض. هذا النوع من المرض قد ينتمي الى نمط الوراثة الجسدي المتنحي. خفض الشديد او خسارة عامل فون ويلبرانت قد تكون سببا لتظاهر هذا المرض. هؤلاء الاشخاص قد يصيبوا بنزيف الحاد للجلد و المخاط و العظام. المصابون بهذه الحالة و التوارث و بسبب نوع الوراثة و حدة المرض قد يراجعوا المختبر لانجاز الاختبارات ما قبل الولادة.





اسالیب تحدیدية:

فی اختبارات الدمویة قد یكون تعداد و عد الكامل لخلايا الدمویة طبیعی اما نشاهد فی بعض الحالات فقر الدم لصغیر الكریات (الخلیات) او قلة عدد الصفائح الدمویة فی تعداد الدفعات. فی المراحل التالیة للتحدید و لحصول الثقة و التأكد من نوع المرض قد یدرس مستوى عامل فون ویلبرانت و قیاس CT,BT,PTT,PT و ایضا قیاس مستوى عامل ال 8.

تحدید قبل الولادة:

فی هذا المركز قد ینجز تعیین التسلسل للجین باسلوب المباشر و قد یستفاد من اسالیب غیر مباشرة تحتوی علی RFLP (Length Polymorphism Restriction Fragment) و اذا لزم الامر یستخدم اسلوب ال STR (Short Tandem Repeat) لتصدیق اسلوب المباشر. ایضا توصی تقنية الجیل الجدید لتعیین التسلسل (NGS) للعوائل. بعد تحدید الاول و من اسبوع ال 11 حتى 13 من الحمل قد تؤخذ عینة من الجنین تسمى ب ال CVS. بعد استخلاص ال DNA من عینة الجنین و مع انجاز تعیین التسلسل و استخدام اسالیب غیر المباشرة و مع لحوظ انساب العائلة و نتائج الحاصلة من الاختبارات الجزیئية یعطى تحدید النهائی لصحة الجنین حول هذا المرض.

علاج المرض:

علی المصابین بهذا المرض و لخفض النزیف الحاد ان یقیموا بعلاج هذا المرض و علی الفور. لهؤلاء الاشخاص قد یكون علاجین رئیسین هما علاج بالدیزموبریسین (-1-desamino-8-D-arginine) و علاج التانی هو تلفیق او مقتطف عوامل التخثرية یشمل ال FVIII,VWF و علاج ال 1 و حقن داخل الوريد او تحت الجلد بالدیزموبریسین عند اکثر المصابین بمرض فون ویلبرانت نوع ال 1 و بعض المصابین بنوع ال 2 قد یسبب تحریر و اطلاق ال vWF و ازدياد ثلاث او اربعة اضعاف له. ان علاج بالدیزموبریسین یكون علاج المختار لاجزاء التی تصاب بالنزيف الحاد او الی تغطية النزيف حین عملية الجراحية.



الأشخاص الذین لم یساعد لهم علاج بالذیموزیریسین قد یحکم النزیف بمساعدة حقن دواء داخل الوريد یحتوی علی عوامل تخثریة ال FVIII,VWF هذه الادویة المقتطفة و المركبة قد یتم اعدادها من دماء المتبرعة. هذا الاسلوب قد یتستخدم لعلاج المصابین بنوع ال ۳ من المرض و علاج بعض من نوع ال ۲. ایضا اسالیب غیر مباشرة لمنع النزیف ک استخدام مثبطات الافیبرین و علاج بالهورمونات قد یساعد الی حد ما فی تحکم النزیف.

