الفحص الطبي للدم و امراض الدم

أهداف الفحص الطبي للدم

1- الحد من إنتشار الأمراض الوراثية و المعدية.

2- أن عدم الفحص للاباءهو السبب الوحيد للاصابة بهذين المرضين (الأنيميا المنجلية و الثلاسيميا), بينما هناك العديد من الاسباب للاصابة بالامراض المعدية.

3- التقليل من الأعباء المالية الناتجة عن علاج المصابين بالأمراض الوراثية أو المعدية.

4- تقليل الضغط على المستشفيات والازدحام على أسرة المستشفيات، وكذلك تقليل الضغط على بنوك الدم.

5-تجنب المشاكل الاجتماعية والنفسية للأسر التي يعاني أطفالها من أمراض وراثية.

تصنيع الهيموجلوبين:

يصنع الهيموجلوبين داخل خلايا الدم الحمراء والتي هي الأخرى تصّنع في نخاع العظام. والهيموجلوبين عبارة عن قطع مترابطة مع بعضها البعض.

1- القطعة الأولى هي الحديد وهي تلتصق بالقطعة الثانية.

2- وهي مادة الهيم وهاتين القطعتين محاطة بأربع قطع من البروتين المسمى.

3- بالجلوبين اثنتان من هذا الجلوبين من هذا الجلوبين من نوع ألفا و اثنتان من نوع بيتا وفي هذه الحالة يسمى هذا الهيموجلوبين بهيموجلوبين (أ).

هذا الترابط بين الحديد و الهيم و الجلوبين هو الذي يجعله مادة ناقلة للأكسجين في الدم.

كل هذه القطع ما عدى مادة الحديد تصنع داخل الجسم البشري. وكل قطعة هي عبارة عن مادة بروتينية. وكل البروتينات في جسم الإنسان تصنع داخل الخلية. وبتحديد داخل نواة الخلية ، وبشكل أدق داخل الكروموسومات، وبشكل اكثر دقة داخل الجين. أي أن مادة الهيم ومادة الجلوبين يصنعها عدة مورثات موجودة على الكروموسومات. ومادة الهيم يصنعها 6 مورثات موزعة على عدة كروموسومات، واي خلل في هذه المورثات يسبب مجموعة من الأمراض الوراثية ولكنها تختلف عن الثلاسيميا.

مرض الثلاسيميا يحدث نتيجة خلل في المورثات التي تصنع مادة الجلوبين.
الجلوبين: هناك نوعان أساسيان من مادة الجلوبين .
1- الأولى تسمى ألفا جلوبين والأخرى تسمى
2- البيتا جلوبين.
ففي كل هيموجلوبين قطعتان من الألفا وقطعان من البيتا جلوبين.
ويصنع البيتا و الألفا جلوبين من مورثات موجود على الكروموسومات، كما هو الحال في مادة الهيم.
ويوجد مورثين اثنين لتصنيع مادة البيتا جلوبين واحدة موجودة على الكروموسوم 11 الذي ورثة الإنسان من أبوه والأخرى على النسخة الثانية من كروموسوم 11 الذي ورثة الإنسان من أمة. بينما يصنع مادة الألفا جلوبين من أربع مورثات، اثنتان موجودة على كروموسوم 16 الذي ورث من الأب والاثنين الآخرين على النسخة الثانية من كروموسوم 16الذي ورثة الإنسان من أمة التي جاءت من الأم.
إذا حدث خلل أو عُطب في أحد مورثات الألفا جلوبين يصاب الإنسان بمرض ألفا ثلاسيميا، وإذا أصاب الخلل مورث من مورثات البيتا يصاب الإنسان بمرض البيتا ثلاسيميا

أنواع الهيموجلوبين

اسم الهيموجلوبين	الرمز	نـوع بـروتين الجلوبين	نـــوع بـــروتين الجلوبين الذي يتحد معه	% عند البالغين	% في الأجنة	ملاحظات
هموجلوبين البالغين A1	Hb A1	ألفا	بيتا	%98		هو الهيموجلوبين الطبيعي
هيموجلوبين البالغين A2	Hb A2	ألفا	دلتا	%2.5		نسبة قليلة فائدته غير معروفة
هيموجلوبين الجنيني	Hb F	ألفا	جاما	%2	%90	يعتبـر الهيموجلـوبين الطبيعـي للأجنة
هيموجلوبين بارت	Hb Bart	جاما	جاما	%0	%0	هيموجلوبين غير طبيعي
هيموجلوبين اتش	Hb H			%0	%0	هيموجلوبين غير طبيعي
هيموجلوبين أس	HbS	ألفا	بيتا بها طفرة	%0	%0	هيموجلوبين غير طبيعي وجودة يسب مرض الأنيميا المنجلية

الثلاسيميا:
الثلاسيميا من أهم أمراض الدم الوراثية الانحلالية- التي تسبب تكسر كريات الدم الحمراء.
الثلاسيميا نوعان الألفا و البيتا.
و الثلاسيميا كلمه يونانية الأصل تعني فقر دم منطقة البحر الأبيض المتوسط, ويعرف في الولايات المتحدة الأمريكية كان باسم أنيميا كوليز.
وتكمن مشكلة المرض في عدم قدرة الجسم على تكوين كريات الدم الحمراء بشكل سليم نتيجة لخلل في تكوين الهيموجلوبين أدى الى عدم اكتمال نضج الكرية الحمراء و تكسرها وتحللها بعد فتره قصيرة من إنتاجها.
إنتشار الثلاسيميا في العالم
1- حوض البحر الأبيض المتوسط (اليونان، مالطا، قبرص، تركيا و إيطاليا).
2- منطقة الخليج العربي و المملكة العربية السعودية.
3- منطقة الشرق الأوسط وتشمل إيران العراق سوريا الأردن وفلسطين.
4- شمال أفريقيا وتشمل مصر تونس الجزائر المغرب وبعض من الدول الأفريقية الأخرى.
5- جنوب شرق أسيا وتشمل تايلاند، الفلبين، إندونيسيا، سنغافورة، كمبوديا، فيتنام وماليزيا.
6- شبه القارة الهندية.
7- دول أخرى كالصين، أرمينيا، جورجيا، أذربيجان

انواع الألفا ثلاسيميا:

أ- الألفا ثلاسيميا الساكتة:

فإذا أصابت الطفرة مورث واحد فقط فأن الشخص لا يصاب بأي مشكلة صحية و تسمى هذه الحالة بالألفا ثلاسيميا الساكتة.

وفي العادة لا يعرف الشخص انه حامل لمورث معطوب وقد يصعب التعرف على هذه الحالة حتى عند إجراء تحليل دم عادي ولا يمكن الكشف علية إلا بعمل فحص لحركة الهيموجلوبين الإلكتروني في الأشهر الأولى من العمر أما بعد هذا السن فأنه يصعب اكتشاف هذا الأمر إلا بالكشف على المورثات مباشرة.

تشخيص الألفا لألفا ثلاسيميا الساكتة

في العادة يصعب التعرف على هذه الحالة عن طريق تحليل صورة الدم, ولا يمكن الكشف علية إلا بعمل فحص لحركة الهيموجلوبين الإلكتروني في الأشهر الأولى من العمر أما بعد هذا السن فأنه يصعب اكتشاف هذا الأمر إلا بالكشف على المورثات مباشرتا أي فحص دي إن أيه.

DNA

الحامل للصفة الألفا ثلاسيميا

فلو أصاب العطب مورثين سمي الشخص حامل لصفة الألفا ثلاسيميا وهو لا يصاب بأية مشاكل صحية ولكن قد يولد له أطفال مصابون بمشاكل صحية في الهيموجلوبين إذا كانت زوجته حاملة لنفس الصفة.

مرض الهيموجلوبين اتش

لو أصاب العطب ثلاث مورثات من الأربعة يصاب الشخص بمرض يسمى بالهيموجلوبين اتش.

وعند ولادة الطفل المصاب بعطب في ثلاثة مورثات من نوع ألفا يكون لدية قلة في كمية الهيموجلوبين في كريات دمهم الحمراء مع وجود هيموجلوبين غير طبيعي يسمى بهيموجلوبين بارت وهو ناتج عن اتحاد أربع قطع من جلوبين جاما.

وبعد مضي بضعة أشهر يصاب الطفل بفقر دم من النوع المتوسط فيتراوح مستوى الهيموجلوبين حوالي 8-10 غرامات لكل 100 ملليتر ويكون لدية تضخم في الطحال. بشكل عام لا يحتاج الأطفال لنقل الدم، أما البالغين فقد يحتاجون لنقل كميات من الدم.

استسقاء شديد للجنين

لو أصاب العطب جميع المورثات الأربعة يصاب الجنين وهو في بطن أمه باستسقاء شديد في جميع الجسم نتيجة لوجود فقر دم حاد مع فشل في القلب كنتيجة ثانوية لنقص الهيموجلوبين في الدم

أنواع البيتا ثلاسيميا

المورث المسؤول عن إنتاج مادة البيتا جلوبين: يسمى بمورث البيتا جلوبين يوجد على الكروموسوم 11.

أ- حامل لصفة البيتا ثلاسيميا (الثلاسيميا الصغرى): تحدث الثلاسيميا الصغرى عند وجود مورث البيتا جلوبين سليم و اخر معطوب. وفي هذه الحالة يسمى الشخص حامل للمرض، ولا يعاني حامل المرض من أي مشكلة صحية إلا من فقر دم طفيف ولا يحتاج إلى نقل دم و لا يستجيب للعلاج بالحديد بل يحذر من تناوله إلا إذا كان هناك نقص لمعدل الحديد في الدم.

تشخيص حامل البيتا ثلاسيميا: يصعب التأكد من أن الشخص حامل لثلاسيميا و لكن في العادة يكون مستوى الهيموجلوبين طبيعي ولكن كريات الدم الحمراء اصغر من اقل من 75)..

ب- مصاب بالثلاسيميا المتوسط: تحدث الثلاسيميا المتوسطة عند وجود عطب في كلا مورثي البيتا جلوبين . فينتج عن ذلك نقص متوسط الشدة في كمية البيتا جلوبين المنتجة في الجسم وتؤدي في هذه الحالة إلى نقص متوسط الشدة لمستوى الهيموجلوبين في الدم فيتراوح في العادة بين 7-10 غرام لكل 100 ملليمتر ،وفي العادة لا يحتاج المريض لنقل دوري للدم ، لكنه مع التقدم في العمر و في خلال الحمل في حالة المرأة قد يحتاج إلى نقل دم

ج- مصاب بالثلاسيميا (الثلاسيميا الكبرى): تحدث الثلاسيميا الكبرى أو الشديدة عند وجود عطب في كلا مورثي البيتا جلوبين كما هو الحال في الثلاسيميا المتوسطة ولكن نوع العطب في مورث البيتا هذه المرة أشد فينتج عن ذلك نقص شديد نسبة البيتا جلوبين فينقص بذلك الهيموجلوبين إلى نسب اقل من 7 غرام لكل 100 ملليليتر نتيجة لتكسر كريات الدم الحمراء الغير طبيعية قبل انتهاء عمرها الافتراضي. و يحتاج المريض لنقل دوري للدم كل 3-4 أسابيع للمحافظة على نسبه عالية من الهيموجلوبين لكي ينمو الجسم بشكل صحي, ويمكن اكتشاف المرض بعد الستة أشهر الأولى من عمر الطفل

تشخيص مصاب بالبيتا ثلاسيميا: يكون مستوى هيموجلوبين في الدم أقل من 10 مليغرام لكل 100 مليلتر . و تكون كريات الدم الحمراء أصغر من المعدل اقل من 75).و عند اجراء فحص حركة الهيموجلوبين MCVالطبيعي(أعلى من الطبيعي. F و هيموجلوبين A2الإلكترونية يكون نسبة الهيموجلوبين

أعراض مرض الثلاسيميا:

تختلف أعراض المرض على حسب نوع الثلاسيميا المصاب بها الشخص.وقد لا يشعر المصاب بالمرض بأي مشكلة كما هو الحال في الشخص الحامل للألفا ثلاسيميا. و في المقابل قد يكون شديد كما هو الحال في البيتا ثلاسيميا الكبرى فيه تكون الأعراض واضحة. كما أن المرض قد يكون شديد لدرجة أن الجنين يموت في بطن أمه أو يولد مع استسقاء في جميع الجسم نتيجة لنقص الهيموجلوبين في الدم وهبوط شديد في القلب.

وفيما يلي الأعراض التي تحدث للمصابين بمرض البيتا ثلاسيميا الكبرى إذا لم يعالج المريض

شحوب واصفرار البشرة والشفتين, الخمول و الشعور بالتعب والإرهاق لأقل جهد. فقدان الشهية. .نقص حاد في الهيموجلوبين (اقل من 9 مج\مل دم), تضخم الكبد والطحال نتيجة عجز نخاع العظام عن إنتاج كريات الدم الحمراء.

التأخر في النمو الجسماني كالطول والوزن . تغيرات في عظام الجسم ومنها الجمجمة ، بروز الجبهة وعظام الوجنتين, انخفاض عظام الأنف وبروز عظام الفك العلوي. سرعة ضربات القلب لمحاولة تعويض نقص الهيموجلوبين وذلك بزيادة سرعة ضخ القلب للدم.

حدوث مضاعفات نتيجة تراكم الحديد في أعضاء مختلفة من الجسم أن لم

علاج البيتا ثلاسيميا:

أ- نقل دم: ينقل الدم بشكل دوري للمريض (6-8 ملليليتر دم"كريات دم حمراء" لكل كجم من وزن المريض كل 3-4 أسابيع).

ب- العلاج بالديسفسرال : الديسفرال عبارة عن مادة ترتبط مع الحديد في الجسم وتخرج مرتبطة بالحديد لخارج الجسم عن طريق البول.

ج- إزالة الطحال: للطحال دور هام في التخلص من كريات الدم الميتة نتيجة مشاركة الطحال في تعويض الجسم عن عجز نخاع العظم واستمرار تراكم الحديد بصوره كبيره يبدأ بعدها الطحال بتدمير كريات الدم الحمراء والبيضاء والصفائح الدموية ،تتفاقم حدة فقر الدم وتتناقص مناعة ومقاومة المريض ويصبح عرضة للنزف.

د- زرع نخاع العظم: هذه العملية تعتمد على وجود متبرع يفضل أن يكون من أشقاء او شقيقات المريض حيث يجب أجراء الفحوصات التي تؤكد من وجود التطابق النسيجي والخلوي (100%) بين المتبرع والمريض.

الأنيميا المنجلية

الانيميا المنجلية هي احد أنواع فقر الدم. وهي تصيب كريات الدم الحمراء.
و هي من اشهر أمراض الدم الوراثية الانحلالية- التي تسبب تكسر كريات الدم الحمراء, وهي اكثرها شيوعاً على مستوى العالم بشكل عام
و كلمة المنجلية مأخوذه من المنجل و ذلك لان كريات الدم الحمراءتحت المجهر تأخذ شكل مقوس كالمنجل او الهلال .
وكلمة انيميا تعني فقر دم .و ينتشر المرض في عدة دول افريقية و اسيوية.
وهو تقريبا موجود في جميع الدول العربية

إنتشار مرض الأنيميا المنجلية في العالم:

1- أفريقيا بشكل عام.
2- منطقة الخليج العربي و في اليمن و جنوب شرق المملكة العربية السعودية.
3- منطقة الشرق الأوسط وتشمل إيران العراق سوريا الأردن وفلسطين.
4- شبه القارة الهندية.
5- جنوب شرق أسيا .
6- المنطقة الكاريبية في امريكا الوسطى

الحامل للانيميا المنجلية:

يكون الشخص حامل للانيميا المنجلية اذا وجد مورث سليم لسلسة البروتين بيتا و أخر معطوب، ولا يعاني حامل المرض في العادة من أي مشكلة صحية.

المصاب بالانيميا المنجلية:

هو شخص لديه عطب في كلا الجينين المصنعين لسلسة البروتين بيتا و عند الولادة يكون الطفل سليم و لكن عند بلوغ الشهر السادس او اكثر من العمر يبدأ ظهور علامات المرض و التي في العادة تكون مصحوبة بانخفاض بنسبة الهيموجلوبين مع شحوب في البشرة و انتفاخ في اليدين و القدمين و بكاء ناتج عن الام في العظام.

و في العادة يتراوح مستوى الهيموجلوبين حوالي 8-10 غرامات لكل 100 ملليتر ويكون لدية تضخم في الطحال .

مصاب الأنيميا المنجلية و بالثلاسيميا

في هذه الحالة يصاب المريض بمرضين في آن واحد.فيكون الشخص أما لدية مرض الأنيميا المنجلية ومرض الثلاسيميا معا أو يكون حاملا للأنيميا المنجلية مع مرض الثلاسيميا. وقد تتراوح شدة المرض ونقص الهيموجلوبين على حسب شدة الإصابة في مورث البيتا او الالفا جلوبين. و في العادة تكون الاصابة في الشخاص المصابين بالانيميا المنجلية و البيتا ثلاسيميا اقل شدة من المصاب بالانيميا المنجلية لوحدها و ذلك حدوث الثلاسيميا يقلل من الكمية المنتجة من الهيموجلوبين المنجلي و الذي يسبب مشاكل كثيرة و يسد الشعيرات الدموية.

أعراض مرض الأنيميا المنجلية

لا تظهر أي أعراض على الشخص الحامل للانيميا المنجلية.

قبل الشهر السادس من العمر:

لا تظهرأي أعراض خلال الأشهر الأولى من العمر حتى في الشخص المصاب بالانيميا المنجلية.

وهذا لأن صناعة الهيموجلوبين الذي يحتاج الى البيتا جلوبين لا يبدأ في الظهور الى بعد مضي سته اشهر من الولادة.

بعد الشهر السادس و خلال السنتين الاوليين من العمر:

من أهم الاشكال التي يظهر فيها المرض في هذا السن ما يعرف مرض اليدين والقدمين.

حيث تنتفخ اليدين و القدمين مصحوب بالم و بكاء .و قد يتركز التورم في الاصابع.

كما يكون بشرة الطفل شاحبة نتيجة لوجود فقر الدم.

بعدها تبدأ حدوث النوبات المتكررة من الالم و الناتج لانسداد العروق الدموية المغذية للعظام خاصة عظام الاطراف و العمود الفقري.

التمنجل و نقص الاكسجين :

الخلايا المنجلية موجودة باستمرار في العروق الدموية في الشخص المصاب بهذا المرض.

و تزيد شدتها عند ما ينقص الاكسجين في الدم .ان هذه الخلايا غير طبيعية و لذلك هي قابلة للتكسر و التحلل.

ويكثر التكسر في الطحال و لذلك يكون متضخما في كثير من الاطفال خاصة خلال الاعوام الستة من العمر،ثم يقل التضخم و ذلك لعدة اسباب و اهمها هو نتيجة لضمور الطحال نتيجة لكثرت التجلطات و الانسدادات التي تحدث في الممراته الدموية.

هناك عوامل تزيد من حالة التمنجل ،و اهمها نقص الأكسجين، الجفاف نتيجة لعدم تناول كمية كبيرة من السوائل ،

و نتيجة لحدوث الالتهابات المختلفة.

اذا زادة حالة التمنجل في الدم او نقصة السوائل في الجسم فان حركة الخلايا المنجلية في الدم تكون بطيئة و قد تشتد سوء فينسد او يتجلط العرق الدموي او الشعيرة الدموية و التي تؤدي الى توقف وصول الدم الى بعض الاعضاء و هذا يؤدي الى موت الخلايا و ضمورها.

فاذا كان العرق يغذي العظم حدثت آلام مبرحة في تلك المنطقة و لو كان في الرئتين حدثة حالات مشابة للالتهاب الرئوي و لو كانت في المخ لحدثة جلطة في المخ و ادت الى شلل نصفي.

علاج مرض الأنيميا المنجلية

مرض الأنيميا المنجلية من الامراض المزمنة التي لا يمكن الشفاء منها الا أن يشاء الله. ومع تطور العلاج لهذا المرض في الفترة الاخيرة فدواء الهيدروكسي يوريا و زراعة نخاع العظم و العلاج الجيني من الامور التي لها مستقبل في مكافحة هذا المرض.

1- هناك أدوية معينة يجب أخذها بشكل منتظم ودقيق وعدم التوقف عن ذلك مهما كنت الأسباب ، ومنها المضاد الحيوي (بنسلين مثلاً) وذلك عن طريق الفم مرتين في اليوم Folicحتى يصل عمر المريض إلى أكثر من 6-7 سنوات. دواء حمض الفوليك ( ) وذلك حبة يومياً(5 مليجرام) باستمرار وذلك لزيادة الحاجة له نتيجة لنشاط Acid نخاع العظم لتعويض الانحلال المستمر لكرات الدم الحمراء.

أنيميا الفول

يعتبر مرض انيميا الفول اكثر امراض الأنزيمات انتشارا في العالم.فهو يصيب حوالي 400 مليون شخص

ولو نظرنا الى التوزيع الجغرافي للمرض لوجدنا انه ينتشر في مناطق كانت موبؤه بمرض الملاريا.

ويبدوا ان جسم الأنسان "تأقلم" مع هذا المرض عن طريق جعل الكريات الحمراء تقاوم فيجعل كريه G6PDاستيطان طفيل الملاريا فيها و ذلك بإحداث طفرة في جين انزيم الدم الحمراء تتكسر و تتحلل عند تعرضها لالتهاب بطفيل الملاريا،

و بذلك لا يستطيع الطفيل اكمال دورة حياته التي يستلزم العيش داخل كريه الدم الحمراء لبعض الوقت،و بذلك يتخلص الجسم من الملاريا بشكل فعال.

يعرف مرض أنيميا الفول بمرض نقص خميرة (انزيم) ديهيدروجينيز الجلوكوز 6 فوسفاتي (G6PD).

يعبتر هذا المرض مرض وراثي نتيجة لطفرة موجودة على كروموسوم إكس فلذلك يعتبر من الأمراض الوراثية التي تنتقل بالوراثة المرتبطة بالجنس.

وهو في العادة يصيب الذكور و ينتقل من امهاتهم .وفي بعض الأحيان قد يظهر المرض على الإناث كما ان الذكور المصابون بالمرض ينقلون المرض ولكنهم ينقلونه الى بناتهم ولا ينقلنه إلا ابنائهم مطلقا.

ونقص الإنزيم يجعل الكريات الدم الحمراء معرضه للتحلل والتكسر قبل موعدها المعتاد فيؤدي الى انخفاض في الهيموجلوبين مع انتشار للمادة الصفراء تعجز عن تصفيتة الكبد بشكل سريع.

هناك تفاوت كبير في السن الذي تظهر فيه اعراض المرض.فقد يظهر عند المواليد على مباشرة بعد الولادة

عندهم اعلى من المستوى المعتاد و الذي يصيب الكثير من الأطفال الطبيعين كما انه قد يحدث في أي سن و لكنه في العادة يظهر عند ما يتناول المصاب بالمرض الفول او العدس او أي نوع من البقوليات او بعد الأصابة بمرض فيروسي او عند تناول بعض من العقاقير.

كما قد تظهر الاعراض من دون ان يصاب الشخص بأي مرض و من دون ان يتناول أي نوع من المواد المؤكسدة كالبقوليات.

أعراض مرض أنيميا الفول

فقر الدم و اليرقان وقد يحدث تكسر في كريات الدم الحمراء بشكل حاد او بشكل مزمن. ولذلك يمكن ان نقسم أعراض المرض الى هذين القسمين

التكسر الحاد لمرض أنيميا الفول

يسبب تكسر الكريات الحمراء إلى انخفاض نسبة الهيموجلوبين في الدم.

و يكون لون الشخص المصاب بفقر الدم شاحب و يستدل الى ذلك بفحص الغشاء المبطن للجفن السفلي للعين.

و عند تكسر كريات الدم الحمراء تنتنتج مادة صفراء تعرف بالبيلوروبين (Bilirubin.) ويتخلص منها الجسم عن طريق الكبد

ولكن اذا ارتفع مستوى البيلوربين في الدم فانه يرشح الجلد وبقيت الاعضاء ويظهر لون الجلد و العينين اصفر.

الأسباب التي تؤدى للتكسر الحاد:

في بعض الأحيان يحدث التكسر لأسباب مجهولة ولكن بشكل عام ان تعرض الجسم لأي مادة مؤكسدة يمكن ان تكسر الدم.

واليك بعض من اهم المواد المكسرة للدم والتي ينصح بتجنبها :

1- تناول بعض الأطعمة كالبقوليات بجميع انواعها خاصة الفول و العدس و البازلاء والفاصوليا.

و تتراوح كمية المادة المؤكسدة بين نوع و اخر من الأطعمة.

وقد تكون الكمية التي يتناولها الشخص قليلة فلا تسبب له مشكلة ولكن في الكثير من الأحيان يتناول الشخص كمية قليلة فتسبب له تكسر حاد في الدم وأحيانا يتناول نوع معين من الأطعمة لسنوات عديدة ولا تسبب له تكسر وفجاءة تتكسر لديه الكريات بعد تناول كمية قليلة منه.

2- تناول بعض أنواع من الأدوية

3- التعرض للإلتهابات الفيروسية أو البكتيرية.

التكسر المزمن لمرض أنيميا الفول

يكون تكسر او تحلل كريات الدم الحمراء G6PDفي بعض أنواع نقص انزيم بطيء و لا تتكسر الكريات بشكل مفاجيء.

هذا النوع من التكسر يسبب فقر دم مزمن وقد يكون مصحوب باصفرار بسيط في الجلد.

جين موجود على كروموسوم أكس يعرف بجين انزيم G6PDينتج انزيم
.و حين يتعطل هذا الجين يحدث مرض انيميا الفولG6PD

G6PDوظيفة إنزيم

يحدث في داخل الخلية الحمراء عدة تفاعلات كيميائية و على شكل شبكة مترابطة من المواد الكيميائية تتفاعل مع بعضها البعض و مدعومة بالعديد من الأنزيمات.
و لو ركزنا على احد هذه الشبكات و المسمية بالتفاعل فوسفات البنتوز.ودور انزيم
هو انتاج مادة البنتوز من جلوكوز الفسفات السداسي و تحويل مادة G6PD
) الى مادة النيكوتونوميد ادنين NADPالنيكوتونوميد ادنين للفسفات الثنائي النووي (
).NADPHللفسفات الثنائي النووي المؤكسد(
) في جميع خلايا الجسم، فتفاعل NADPHيوجد عدة طرق اخرى لأنتاج مادة (
). NADPHفسفات البنتوز هي الطريقة الوحيد لأنتاج (
)في انه يحافظ على جعل مادة الجلتثيون في داخل كرية NADPHيكمن اهمية مادة (
الدم الحمراء في حالة مختزلة قابلة لسحب الهيدروجين من أي مادة مؤكسدة كلفول والبقوليات و بعض العقاقير والألتهابات وحماية الكرية الدم الحمراء من التكسر.
) ويجعل مادة NADPH يؤدي لنقص تكون مادة (G6PDعند نقص انزيم
الجلتثيون في حالة مؤكسدة.

الا هذا الحد لا تتأثر الكريات الدم الحمراء بهذا النقص، ولكن عندما يأكل الشخص مادة الفول فان الهيموجلوبين في داخل الخلية الحمراء يتبلور نتيجة لعدم حمايتة من قبل مادة

G6PDالوراثة و نزيم

بسبب وجود طفرة على الجين المنتج لذلك G6PDيحدث مرض نقص انزيم الانزيم والموجود على الذراع الطويلة كروموسوم أكس.هناك انواع كثيرة من الطفرات المؤدية لنقص او ضعف انزيم G6PD.

ويعتقد انه يوجد فوق 400 نوع من الطفرات.واختلاف انواع الطفرات يفسر الى حد ما الاختلاف في الأعراض،

و هناك بعض الطفرات التي تتميز بإحداث تكسر تلقائي لكريات الدم الحمراء للمواليد وهناك انواع اخرى تتميز بحدوث تكسر تلقائي مستمر للدم حتى من دون التعرض للمواد المؤكسدة كالفول..

في الشريط رقم 28 من الذراع الطويلة من كروموسوم G6PDيقع انزيم أكس.وبما ان المرأة لديها نسختان من كروموسوم أكس فأنها لديها أيضا نسختان من جين إنزيم G6PD.نسخة أتتها من أمها و الأخرى أتتها من أبوها

وبما أن الرجل ليس لدية الا نسخة واحدة من كروموسوم أكس، فأنه لا يحمل الا نسخة وحيدة من جين إنزيم G6PD.و بما أن الجينات قابلة للعطب فأن حدوث عطب في احد نسختي جين إنزيم G6PDفي المرأة لا يؤدي في العادة للإصابة بالمرض،لان المرأة لديها نسخة إضافية على كروموسوم أكس الأخر.ولكن الرجل على خطر،فأن إصابة نسختة الوحيدة بعطب يسبب له المرض.

متي يصاب الرجل بالمرض

يصاب الرجل بالمرض اذا كانت النسخة التي لدية من جين انزيم G6PD معطوب.
و بما ان جين انزيم G6PD لدية الا G6PD موجود على كروموسوم أكس و الرجل ليس نسخة واحدة جاءته من امة فان المرض ينقل من الام لأبنائها.

و ابنائها المصابون لا ينقلون المرض لأبنائهم لانهم لا يعطون ابنائهم كرموسوم أكس فهم يعطونهم كروموسوم واي .

فلذلك لا ينتقل المرض من الرجل للأبنائه الذكور اطلاقاً.ولكن الرجل من المصاب من الممكن ان ينقل المرض لبناته لانه يعطيهن نسختة المعطوبة من كروموسوم أكس الورحيد عنده.

متى تحمل المرأة المرض

تكون المرأة حاملة للمرض اذا كانت فقط احدى نسختي الجين الموجودة على كروموسوم أكس مصابة بالعطب.

متى تصاب المرأة بالمرض

تصاب المرأة بالمرض اذا اصيبت كلتا النسختين التي لديها بالعطب.فلذلك نجد ان النسختان التي على كروموسوم أكس من الاب ومن الام معطوبة.و هذا يعني ان ابوها ايضا مصاب بالمرض و انه على اقل تقدير ان امها حاملة او مصابة بالمرض.

عندما يكون الأب فقط مصاب بالمرض بينما الأم سليمة.

فالمرأة اذا عطبت احدى نسختيها فانها في العادة لا تصاب المرض لان لديها نسخة اخرى.

و مع ان المرأة لديها نسختين من كروموسوم أكس في كل خلية الا ان كل خلية لا يعمل فيها الا نسخة واحدة فقط و تقوم الخلية بتعطيل النسخة الثانية و ذلك لعدم حاجتها لها،و هذا شيء متوقع لان جميع خلايا الرجل تعمل بشكل طبيعي بنسخة واحدة لذلك فالله عز وجل جعل الخلية الأنثوية تعطل الكوموسوم الزائد لديها ولذلك لكي لا ينتج كميه مضاعفة من البروتينات.تسمى خاصية تعطيل كروموسوم أكس في الخلية الأنثوية ( ).و بما ان كل خلية فيها كوموسوم أكس من X inactivationبتثبيط او تعطيل أكس(الأب و اخر من الأم فان الخلية لا تفرق بينهما فهي تقوم بتعطيل الكروموسوم بغض النظر عن مصدرة.هذه الخاصية تسمى تعطيل أكس العشوائي(Random X in).ولذلك لو نظرنا الا جميع خلايا المرأة لوجدنا ان بعض خلاياها يعمل activation بها كروموسوم أكس من الأب والبعض يعمل بها كروموسوم من الأم.

مشاهد كروموسوم أكس المعطل ملتصق بجدار الخلية من الداخل ويظهر في خلايا الدم)وفي الخلايا Drum stickالبيضاء على شكل عصيه صغيرة معروفة بعصى الطبل( ).وبما ان التثبيط يتم بشكل عشوائي في جميع Bar Bodiesالمبطنة للفم بأجسام بار (الخلايا،فاننا نجد ان حوالي 50% من الخلايا في جسم المرأة يعمل بها كوموسوم أكس مصدرة الأب و 50% يعمل بها كروموسوم أكس مصدرة الأم..

عندما تكون البنت مصابة بمرض أخر يسمي بمتلازمة تبرنز:
فهذا المرض يصيب البنات فقط وهو ناتج عن نقص في عدد الكروموسومات .فبدل ان يكون مجموع الكروموسومات 46 يكون لديها فقط 45 كروموسوم .والناقص هو احد نسختي كروموسوم أكس.فإذا حدث وكانت النسخة التي لديها فيه اجين انزيم G6PD معطوب فأنها تصاب بالمرض وتشابه حالتها حالة الذكر المصاب بالمرض فهو لا يملك الا نسخة واحدة من كروموسوم اكس وبه نسخة معطوبة من جين انزيم G6PD.

إحتمالات الإصابة بأنيميا الفول

1- الأم سليمة و الزوج مصاب:

على كروموسوم أكس وليس على كروموسوم واي،و نظراً لوجود جين انزيم G6PDانظراً الى ان الأب يعطي ابنائة الذكور كروموسوم واي ،فإن جميع ابنائة الذكور يكونوا سليمين من المرض.بينما جميع بناتة حاملات للمرض.طبعا المرأة الحاملة للمرض لا تصاب بالمرض و لا تظهر عليها اعراض المرض، بعض الأحيان تظهر اعراض المرض على المرأة الحاملة للمرض.

2-الأم حاملة للمرض وزوجها سليم: ان احتمال اصابة الذكور في هذه الحالة 25% في كل مرة تحمل فيها الأم.كذلك 25% من الأناث يكن حاملات للمرض.

3-الأم حاملة للمرض وزوجها مصاب: ان احتمال اصابة الذكور في هذه الحالة لا ترتفع عن الحالة السابقة فهي 25% في كل حمل.ولكن احتمال اصابة الاناث في هذه الحالة تصل الى 50%.

4-الأم مصابة بالمرض وزوجها سليم: ان احتمال اصابة الذكور في هذه الحالة هي 50% كما ان 50% من الاناث حاملات للمرض.

5- الأم و الأب مصابين بالمرض: ان احتمال اصابة الذكور والأناث في هذه الحالة 100%.

العلاج الأنيميا لبفول: لا يوجد للأسف علاج شافي من هذا المرض. المرض ليس بالمعدي لمخالطي المصاب او حاملي المرض, و المرض لا ينتقل بالمعاشرة الجنسية ولكن كما هو معروف بالصفات الوراثية. العلاج من هذا المرض يتمحور حول تجنب تكسر الدم عن طريق تجنب التعرض للمواد المؤكسدة كانواع معينة من الاطعمة والادوية و الالتهابات بشكل عام

الهيموفيليا "النزاف"

يعرف مرض الهيموفيليا على انه القابلية المفرطة لحدوث نزيف في أي جزء من أجزاء الجسم. ولمرض الهيموفيليا تسميات عديدة منها النزاف والناعور وقد يطلق مرض الهيموفيليا على جميع حالات النزيف عامة ولكن من منظور علمي فإنه ينبغي حصر تعريفه على الحالات المرضية الناتجة عن نقص أو عوز في أحد عوامل التخثر لاسيما عوامل التخثر الثامن هيموفيليا "أ" أو التاسع هيموفيليا "ب" أو الحادي عشر، وهذا النقص قد يكون سببه انعداماً أو خللاً وظائفياً في المصنع الوراثي المسئول عن انتاج عوامل التخثر.وتعتبر نسبة المرض عالية في مجتمعنا العربي نتيجة لكثرة التزاوج بين الأقرباء، كما أنه يصيب الذكور على وجه الخصوص وفي حالات نادرة قد يصيب الإناث. وهو مرض وراثي يتسبب في عدم القدرة على تخثر الدم وتعتبر هيموفيليا "أ" شائعة بنسبة أربع مرات عن هيموفيليا "ب". كما يعرف أن هيموفيليا "ب" يكون بسبب نقص في عامل التجلط التاسع والذي سببه اعتلال ونقص في الجين إكس.

أعراض الهيموفيليا:

حدوث نزيف في أي جزء من أجزاء الجسم سواء الظاهر أو المستتر. نزيف متكرر أو مستمر بعد اجراء بعض العمليات الصغرى مثل الختان أو خلع أحد الأضراس. نزيف داخل العضلات قد يكون تلقائياً وقد يحدث بعد الاصابات الطفيفة والإبر العضلية. نزيف داخل المفاصل مثل الركبة والمرفق والكاحل. كدمات وزرقة في أماكن الجسم حال تعرضها للاصابة. نزيف داخلي في منطقة الدماغ وما يصحبه من إغماء وفقد الوعي والتشنجات العصبية. اضطرابات الدورة الشهرية وغزارتها لدى البالغات من النساء وكثرة نزيف ما بعد الولادة وتتفاوت الأعراض المرضية للهيموفيليا لعدة أسباب لعل من أهمها (درجة نقص عامل التخثر بنسبة بسيطة أو متوسطة أو شديدة، عمر الشخص المصاب، معدل النشاط والحركة لدى المريض). ويكون العلاج بحقن المريض بالفاكتور الناقص بجرعات ثابتة لوقايته من استمرار النزيف حال اصابته،

مكافحة الأمراض المعدية

تهدف مكافحة الأمراض المعدية إلى استئصال هذه الأمراض أو الحد من انتشارها في المملكة ، وتقوم مكافحة هذه الأمراض على عدة طرق أهمها الاكتشاف المبكر والاستقصاء الدقيق لأسبابها ومصادرها ، وسرعة القيام بالإجراءات الوقائية اللازمة ، والمراقبة الوبائية اليقظة و الفحص ما قبل الزواج.

حجم مشكلة الإيدز وإنتشاره:

تشير التقديرات التقريبية العالمية لواقع مرض الإيدز وفيروس HIV إلى أن عدد الأشخاص الحاملين للفيروس يتراوح بين 470 ألفا إلى 730 ألفا. بينما تبلغ نسبة الإنتشار على نطاق العالم 1.6 بالمئة. أما عدد الحالات الجديدة التي سجلت عام 2003 فيقدر بما يتراوح بين 43 ألفا و67 ألفا. ويقدر عدد الوفيات في عام 2003 بـ 35 ألفا إلى 50 ألفا.

كيفية إنتشار إلتهاب الكبد بأنواعه المختلفة ؟

ينتقل الفيروس الكبد عن طريق نقل الدم الملوث ، أو التعرض لإفرازات الجسم . و أنة من المؤكد تواجد الفيروس في جميع إفرازات الجسم المختلفة .ونتيجة لذلك ينتقل الفيروس بين مدمني المخدرات الذين يشتركون في إبر الحقن ، كذلك عند الأشخاص بعد عمل الوشم أو ثقب أجزاء من الجسم بأدوات ملوثة وغير معقمة .

ويعد الإتصال الجنسي طريقاً آخر لنقل فيروس الكبد وعليه فإن الأمهات الحاملات للفيروس يقمن بنقل الفيروس المذكور إلى الأطفال حديثي الولادة .

ما هو السبيل للوقاية من إلتهابات الكبد؟

توجد عدة طرق مؤكده للوقاية من إلتهاب الكبد بأنواعه المختلفة . وفي بعض أنواع الفيروسات توجد تطعيمات خاصة للوقاية من هذا المرض.

إلتهاب الكبد بي: يعتبر من الأمراض الممكن تجنبها تماماً, عن طريق الفحص المبكر قبل الزواج وأثناء الحمل ,و تطعيم الأطفال ضد هذا الإلتهاب ،وكذلك الأشخاص الذين يتصلون جنسياً بأكثر من شريك أو شريك يحمل المرض الكبدي بي .

يبقى إلتهاب الكبد سي: لا يزال مشكلة تواجه الأطباء حيث أنه لا يوجد أي تطعيم خاص له في الوقت الحالي و نأمل في السنوات القليلة القادمة إنتاج هذا الطعم الهام والذي سوف ينقذ الكثير من الأشخاص من هذا الإلتهاب الخطير ومن الممكن تقليل إحتمالات الإصابة بهذا الفيروس عن طريق عدم إستخدام الأدوات الملوثة مثل الإبر ، الوشم ،وثقب الجسم بأدوات غير نظيفة وكذلك عدم معاشرة الأشخاص الحاملين لهذا المرض .

الخاتمة: من الواضح أن التهاب الكبد الفيروسي يعتبر من الأمراض الهامة التي تصيب الكبد والسبيل الوحيد للحد من إنتشار هذه الأمراض هو ثقافة المجتمع بطرق الحماية ، و الوقاية من هذه الأمراض كذلك توجد في الوقت الحالي مجموعة من العقاقير تستخدم في علاجات هذه الأمراض ،وبنسب متفاوتة من النجاح .

خطوات العمل في المختبر:

يتم التأكد من شخصية المراجع بواسطة الصور الشمسية الموضوعة على النموذج ومن ثم تؤخذ العينات مع تسجيل جميع البينات في سجل المختبر الخاص بما قبل الزواج.

ضرورة تسجيل وقت وتاريخ سحب العينات ، واسم وتوقيع من قام بسحبها وفحصها , وتسجيل النتائج في سجلات القسم. تحفظ أوراق قراءة الأجهزة المستخدمة في إجراء التحاليل بالمنشأة الصحية في ملف خاص لمدة ثلاث سنوات للرجوع إليها عند الحاجة.

قسم سحب العينات:

تتم عملية أخذ و سحب العينات من الدم بطريقة مأمونة و مرحة و سهلة من قبل طاقم طبي فني مدرب تدريبا عاليا في هذا المجال.

قسم الفيروسات والأمصال

تتم إختبارات الفيروسات و الأمصال عبر تقنيات حديثة و دقيقة و يشمل ذلك مؤشرات فيروسات إلتهاب الكبد الوبائي بي و سي و فحص الإيدز للكشف عن الإصابة بفيروس نقص المناعة المكتسبة .

قسم أمراض الدم

وهو قسم مجهز تجهيزاً آلياً جيداً بهدف العد الكامل لخلايا الدم.. وبجهاز آلي لفحص ويضم قسم الدم قادر على تحليل جميع الاضطرابات ذات الصلة بتخثر الدم وبسيولته. يختص بفحص وتحليل الأمراض الناجمة عن اضطرابات خضاب الدم بما في ذلك مرض الخلايا المنجلية وفقر الدم.

مراقبة الجودة و النوعية

يرتبط المختبر بنظام مراقبة للجودة و النوعية داخل المملكة و يجري ذلك بشكل دوري كما يرتبط المختبر ببرنامج وطني لمراقبة جودة العمل المخبري.

ويجب أن يتوفر في المختبر:

1- برامج عالمية لمراقبة الجودة العلمية.

2- طاقم فني طبي مؤهل.

3- تقنيات مخبرية حديثة بأحدث ألأجهزة المتطورة.

4- يمكنك طلب تقارير مخبرية سابقة و مقارنتها حاليا..

3- لكشف إعتلالات الدم الانزيمية G6PD
4-اختبار نشاط عامل التخثر الثامن والتاسع للكشف عن الهيموفلايا (أ, ب) عند وجود تاريخ عائلي للمرض أو مؤشرات طبية دالة عليه .
5- ا لكشف عن مرض الزهري وفحصRPR
6-الفحص الكشفي (والتأكيدي إذا لزم الأمر) عن فيروس نقص المناعة المكتسب الإيدز
7-اختبارات فحص التهابات الكبد الفيروسية بي و سي
8- صورة كاملة لمكونات الدم.

هل سلامه التحاليل تعني أن الشخص خالي تماما من الأمراض الوراثية؟

الأمراض الوراثية كثيرة جدا ويصعب الفحص عنها كلها, كما أن الكثير من هذه الأمراض ناتج عن خلل في الجينات و الكثير من الجينات-والتي تتراوح حوالي 30 ألف جين- غير معروفة و لم يتم اكتشافها ولذلك لا يوجد لها تحاليل.لذلك على الذين يتقدمون للفحص الطبي قبل الزواج معرفة أن الطب لا يستطيع الكشف عن جميع الأمراض. و ينبغي على المتقدم التحري عن كل طفل او بالغ في العائلة و لدية مرض يشتبه أن يكون خلقي أو وراثي.

خطوات الفحص الإكلينكي

يقوم الأطباء المختصون بأجراء الفحص السريري ومراجعة نتائج الأشعة والمختبر ومن ثم توثيق نتائج الفحص في الملف الطبي والنماذج والسجلات المخصصة.

قسم التقارير

على أن يتضمن التقرير ما يلي :-

1- جميع نتائج الكشف والفحوصات التي تم إجراؤها على طالبين الزواج.

2- يوقع التقرير من رؤساء الأقسام (الفحص السريري ،المختبر)

3- يعتمد التقرير من قبل الطبيب المشرف على المركز والذي يقرر خلو المراجع من الأمراض المعدية والوراثية.

4- يختم التقرير بالختم الرسمي للمؤسسة الطبية الخاصة .

5- تحفظ صورة من التقرير وكامل الأوراق في ملف للرجوع إليها عند الحاجة ويمكن إتلاف الصورة بعد ثلاث سنوات .

6- تكون المؤسسة الطبية المسئولة عن صحة التقارير الصادرة منها .