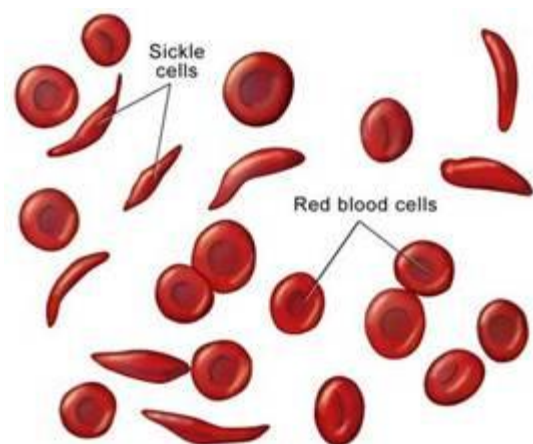


کم خونی داسی شکل

کم خونی داسی شکل چیست ؟



© Mayo Foundation for Medical Education and Research. All rights reserved.

کم خونی داسی شکل یک اختلال خونی است که با هموگلوبین معیوب (Hbss) شناخته می شود. این بیماری میلیون ها نفر را در جهان و حدود ۷۲ هزار نفر را در آمریکا مبتلا ساخته است. این بیماری در یک تولد از هر ۵۰۰ تولد آفریقایی-آمریکایی دیده می شود.

هموگلوبین طبیعی صاف و گرد است و به سلول اجازه عبور آسان از مویرگهای خونی را می دهد. سلولهای هموگلوبین سلول داسی سفت و به شکل داس می باشند. این ملکولهای هموگلوبین تمایل دارند به شکل خوشه ای و در کنار یکدیگر قرار گیرند، بنابراین به راحتی از مویرگهای خونی عبور نمی کنند.

این خوشه ها منجر به توقف جریان خون حمل کننده اکسیژن می گردند.

برخلاف سلولها با هموگلوبین طبیعی که بیش از ۱۲۰ روز زنده هستند، سلولهای داسی بعد از ۲۰-۱۰ روز از بین می روند. این روند طی یک دوره مزمن منجر به بروز کم خونی می گردد.

شایعترین انواع ژن سلول داسی عبارتند از :

صفت سلول داسی

این افراد حامل ژن معیوب Hbs هستند اما مقداری هموگلوبین طبیعی Hba نیز دارند افراد با صفت سلول داسی معمولاً بدون علامت هستند و می باشند. ممکن است کم خونی خفیف ایجاد گردد. تحت شرایط پر استرس، خستگی، کاهش اکسیژن و یا عفونت روند داسی شدن رخ می دهد و در نتیجه عوارض بیماری سلول داسی بروز می نماید.

بیماری سلول داسی هموگلوبین C

فرد دارای هر دو نوع همگلوبین Hbs و Hbc می باشد. هموگلوبین C باعث ایجاد سلولهای هدف می گردد. وجود هموگلوبین طبیعی در کنار این هموگلوبین باعث می شود، فرد علامتی از کم خونی نداشته باشد.

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

این افراد اغلب از بیماری سلول داسی با درجه خفیف رنج می برند. بحران انسداد عروقی، صدمات ارگان ها به علت کم خونی و داسی شدن های مکرر و احتمال بالای عفونت همه صفات مشترکی برای Hbss و Hbcs می باشند.

بیماری سلول داسی هموگلوبین E

این نوع مشابه بیماری سلول داسی C است با این تفاوت که یک عنصر در ملکول هموگلوبین جایگزین شده است .



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 و یا کمبود آهن یک کم خونی خفیف تا متوسط بروز می‌نماید.

هموگلوبین S تالاسمی بتا

این بیماری با ارث رسیدن همزمان ژن های 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.

چه کسی به بیماری سلول داسی مبتلا می‌شود؟

بیماری سلول داسی به صورت اولیه، افراد جنوب آفریقا و شبه جزیره کارائیب را مبتلا می‌سازد ولی صفت سلول داسی در خاور میانه، هند، آمریکای لاتین، و نژاد مدیترانه ای یافت می‌شود. براساس تخمین، بیش از ۷۲ هزار نفر در ایالات متحده به این بیماری مبتلا هستند. میلیون ها نفر در سراسر جهان از عوارض بیماری سلول داسی رنج می‌برند. ۲ میلیون نفر آفریقایی آمریکایی یا ۱/۱۲ جمعیت آمریکا صفت سلول داسی را دارا می‌باشند.

علل بیماری داسی شکل چیست؟

بیماری داسی یک بیماری ارثی است که توسط یک جهش ژنتیکی ایجاد می‌شود. این ژنها بر روی ساختاری از سلولها به کروموزوم وجود دارند. به طور طبیعی در هر سلول بدن ما ۴۶ یا ۲۳ جفت کروموزوم وجود دارد. جفت کروموزوم ۱۱ حاوی ژنهای مسئول تولید هموگلوبین نرمال می‌باشد. یک جهش یا اشتباه در این ژنها منجر به بیماری داسی شکل می‌شود. این جهش در نقاطی از جهان که بیماری مالاریا شایع است بیشتر دیده می‌شود هر چند افراد دارای صفت داسی به مالاریا مبتلا نمی‌شوند. صفت داسی حقیقتاً فرد را در برابر انگل مالاریا محافظت می‌نماید. مالاریا اغلب در آفریقا و نواحی مدیترانه ای اروپا دیده می‌شود.

کودکی که جهش ژنتیکی را از هر دو والدین به ارث می‌برد، بیماری سلول داسی شکل مبتلا خواهد شد. کودکی که جهش را از یکی از والدین به ارث می‌برد به حامل صفت سلول داسی شکل خواهد بود و می‌تواند آن را به فرزندان منتقل سازد.

علائم بیماری سلول داسی شکل چیست؟

علائم و عوارض زیر با بیماری سلول داسی شکل همراه می باشد. هر چند هر فرد علائم متفاوتی را تجربه می کند. آنمی شایعترین علامت بیماری سلول داسی شکل است. در این بیماری سلول های قرمز خون بصورت سلول داسی شکل تولید می شوند، اما به علت بدشکل بودن توانایی حمل اکسیژن را از دست می دهند. در نتیجه بدن آب را از دست داده و دچار تب می شود. شکل داسی باعث سفتی سلولها و دام افتادن آنها در عروق می گردد. در نتیجه سلولها در طحال تخریب می شوند و یا به علت عملکرد غیر طبیعی از بین می روند و کاهش در سلولهای قرمز خونی منجر به کم خونی می شود. کم خونی شدید فرد را خسته و رنگ پریده می نماید، همچنین توانایی حمل اکسیژن به بافت ها را با مشکل رو به رو خواهد کرد.

بحران درد یا بحران داسی

هنگامی که عروق خونی توسط سلولهای داسی شکل مسدود می شوند و جریان خون قطع می شود و بحران درد رخ می دهد که بحران انسداد عروقی نیز نامیده می شود. درد در تمام نقاط بدن ایجاد می گردد اما اغلب در قفسه سینه، بازوها و پاها احساس می گردد. تورم دردناک انگشتان دست و پا، داکتیلیت نامیده می شود و می تواند در خردسالان و اطفال زیر ۳ سال مشاهده شود. پریاپیسم (نعوذ دردناک) یک روند درناک در ناحیه آلت تناسلی مردان می باشد. هرگونه اختلال در جریان خون منجر به درد، تورم و مرگ بافتی در اثر عدم دریافت خون و اکسیژن کافی می گردد. سندرم قفسه سینه حاد: یکی از عوارض خطرناک بیماری سلول داسی شکل، روند داسی شدن در قفسه سینه می باشد. معمولاً به طور ناگهانی و در شرایط پراسترس، عفونت، تب و کم آبی بدن رخ می دهد. سلولهای داسی شکل به یکدیگر متصل گشته و عروق ریز ریوی را مسدود می سازند. علائم شبیه به پنومونی و شامل تب، درد و تک سرفه شدید می باشد. اپیزودهای متعدد سندرم سینه منجر به صدمه دائمی ریه می گردند. تجمع سلولهای خونی در طحال: این فرآیند منجر به کاهش ناگهانی هموگلوبین گشته و در صورت عدم درمان فوری تهدید کننده حیات می باشد. بدلیل افزایش حجم خون طحال، این عضو بزرگ و دردناک می گردد. بعد از اپیزودهای مکرر، صدمات جدی بر طحال وارد خواهد شد. بسیاری از کودکان مبتلا به بیماری در سن ۸ سالگی دیگر طحال کارایی ندارند چون از طریق جراحی طحال خارج شده و یا در اثر اپیزودهای مکرر عملکرد خود را از دست داده است. احتمال عفونت بزرگترین نگرانی برای اطفال مذکور می باشد. عفونت شایعترین علت مرگ در کودکان زیر ۵ سال، در این گروه می باشد. سکتة: دیگر عارضه شدید و ناگهانی در بیماران سلول داسی شکل است. سلولهای بد شکل از طریق انسداد عروق خونی بزرگ تغذیه کننده مغز منجر به سکتة می گردند. هرگونه اختلال در جریان خون و اکسیژن به مغز منجر به اختلالات عصبی غیرقابل بازگشت می گردد.

در ۶۰٪ بیماران که یک بار سکتة کرده اند احتمال سکتة دوم و سوم نیز وجود دارد. یرقان، یا زردی پوست، چشم ها و دهان: یکی از شایعترین علائم و نشانه های بیماری سلول داسی شکل می باشد، سلولهای داسی شکل به اندازه سلولهای قرمز خونی عمر نمی کند و قبل از این که کبد آن ها را از خون تصفیه نماید سریعاً از بین می روند. بیلی روبین (عامل زرد رنگی) ایجاد شده از این سلولها منجر به یرقان و زردی می گردد.

همه ارگان های مهم تحت تأثیر این بیماری قرار می گیرند. کبد، قلب، کلیه ها، کیسه صفرا، چشم ها، استخوان ها و مفاصل به علت عملکرد غیر طبیعی سلولهای داسی شکل و عدم وجود جریان خون در عروق صدمه می بینند. مشکلات عبارتند از:

- افزایش عفونتها

- زخم های پا

- صدمات استخوانی

- سنگ های 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 نماید.

بیماری سلول داسی شکل چگونه تشخیص داده می شود؟

علاوه بر شرح حال طبی کامل و معاینه فیزیکی روش های تشخیصی بیماری سلول داسی شکل عبارتند از : آزمایش های خونی و دیگر روش های ارزیابی.

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

تشخیص اولیه جهت درمان پیشگیری کننده عوارض غیرقابل جبران این بیماری بسیار حیاتی است.

الکتروفورز هموگلوبین یک آزمایش خونی است که در تشخیص حاملین صفت داسی شکل و یا هر بیماری همراه با سلول داسی شکل کمک کننده است.