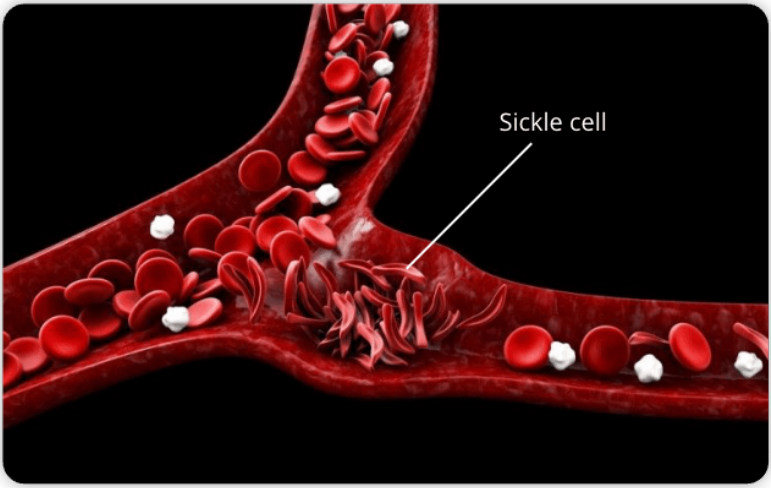
العيش مع
مرض فقر الدم المنجلي



كتيب إعلامي للمرضى والأقارب.

PATIENTFÖRENINGEN KRONISK BLODSJUKDOM • KBS •

MED STÖD FRÅN ALLMÄNNA ARVSFONDEN

BLODCANCERFÖRBUNDET • FÖR KUNSKAP & LIVSKRAFT •

ما هو مرض فقر الدم المنجلي؟

إن مرض فقر الدم المنجلي أو ما يسمى بأنيميا الخلايا المنجلية هو مرض يصيب خلايا الدم الحمراء حيث يتم إنتاجها بشكل "خاطئ" وبعمر أقصر. تكون خلايا الدم الطبيعية في العادة مستديرة لكن لدى الأشخاص المصابين بفقر الدم المنجلي فتكون على شكل هلال: مستطيلة ومنحنية. كما تكون صلبة ولزجة وبسبب شكلها وقوامها تلتصق بسهولة مع بعضها البعض وبالأوعية الدموية. يؤدي ذلك إلى تدهور الدورة الدموية وهناك خطر انسداد الاوعية الدموية (جلطات الدم) ونقص الاكسجين الذي يسبب الألم. يمكن أن يكون الألم مزمناً و/أو يأتي في فترات - تسمى انتكاسات.

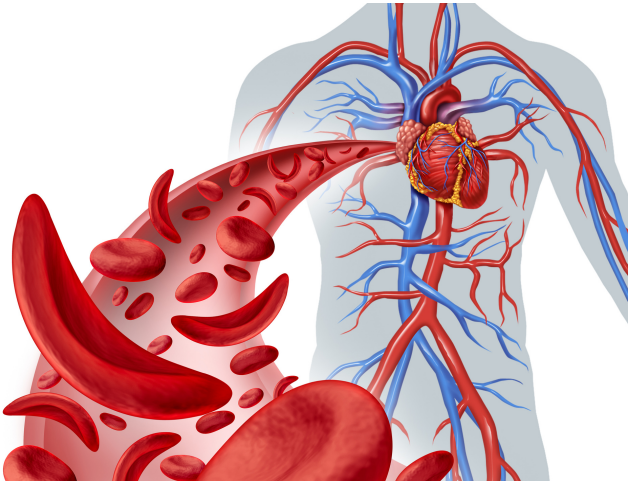
يمكن أن تؤدي الجلطات أيضاً إلى نقص في الأكسجين في الأنسجة والأعضاء والمفاصل. بالإضافة إلى ذلك، فإن خلايا الدم لدى الشخص المصاب بفقر الدم المنجلي لها أيضًا عمر أقصر بكثير (من 10 إلى 20 يومًا مقارنة بـ 120 يومًا عند النساء و130 يومًا عند الرجال)، مما يؤدي بدوره إلى فقر الدم.

إن فقر الدم المنجلي مرض وراثي ينتقل من الأبوين إلى الأبناء. كل إنسان لديه مجموعتان من الجينات: واحدة من كل والد بيولوجي. نشأ المرض كطفرة في الجينات التي تنتج خلايا الدم الحمراء في الدم. إذا حصل الطفل على الطفرة الجينية من كلا الوالدين، وبالتالي لديه طفرة في كلتا مجموعتي الجينات، فإن الطفل يصاب أيضًا بفقر الدم المنجلي وأعراضه.

إذا حصل الطفل على طفرة من أحد الوالدين البيولوجيين فقط، فسيصبح الطفل حاملا للمرض، ولكن يكون خال من الأعراض. أو تكون لديه أعراض خفيفة. إذا كان الطفل حاملاً للمرض، فهذا يعني أنه يمكنه نقل المرض إلى أطفاله، الذين يكونون بعد ذلك معرضين لخطر أن يصبحوا حاملين للمرض النشط، اعتمادًا على ما إذا كان الوالد البيولوجي الآخر لديه مجموعة الجينات التي تؤثر على خلايا الدم الحمراء.

يعيش أو يأتي معظم المصابين بفقر الدم المنجلي في مناطق الملاريا. وذلك لأن الطفرة الجينية لفقر الدم المنجلي قد تطورت كفائدة تطورية ضد الملاريا. لا تلتصق طفيليات الملاريا بشكل جيد مع خلايا الدم "المشوهة" كما تفعل مع خلايا الدم العادية، وبالتالي لا تظهر أعراض الملاريا الحادة على حاملي الخلايا المنجلية الذين لديهم هذا الجين فقط.

من ناحية أخرى، يمكن أن يصاب الأشخاص المصابون بالمرض النشط بالملاريا الخطيرة، ويمكن أن تؤدي العدوى في بعض الحالات إلى الوفاة.



ما هي الأعراض؟V

غالبًا ما يسبب فقر الدم المنجلي أعراضًا خلال السنة الأولى من عمر الطفل، وبالتالي يمكن تشخيصه في وقت مبكر من الحياة. غالبًا ما تكون الأعراض الأولى عند الأطفال هي تورم اليدين والقدمين، والتعب وصعوبة التنفس والشحوب. إذا
ظهرت على الطفل أعراض فقر الدم المنجلي وأظهرت التحاليل فقر الدم يبدأ التحقيق في المرض.

أزمات الألم

بسبب خلايا الدم المشوهة، تتشكل جلطات الدم التي تسبب نقص الأكسجين في الأنسجة والمفاصل. تؤدي هذه الجلطات إلى آلام قوية وما يسمى أزمات ألم مزمنة. تعد أزمات الألم هذه من بين الأعراض الرئيسية للمرض. يمكن أن تستمر أزمات الألم لبضع ساعات حتى بضعة أسابيع وتتكرر عدة مرات بشكل مختلف.

متلازمة الصدر الحادة

حالة تهدد "Acute chest syndrome"، تعد متلازمة الصدر الحادة الحياة نتيجة لفقر الدم المنجلي. لا يُعرف السبب الحقيقي لكن يُشتبه في أن ذلك يعود لجلطة في الرئتين.
وتتمثل الأعراض في ألم شديد في الصدر وحمى وصعوبة في التنفس ونقص في الأكسجين.

يجب على الأشخاص المصابين بفقر الدم المنجلي تجنب ما يلي لتقليل مخاطر أزمات الألم ومتلازمة الصدر الحادة:

- الجفاف (الحرارة)
- البرد
- تجنب التعرض للألم
- مجرى الهواء
- الأماكن التي يقل فيها الاكسجين في هواء الاستنشاق

نقص الدم

يُصاب الشخص الذي يعاني من فقر الدم المنجلي بنقص في الدم بسبب أن الخلايا الحمراء لديها عمر أقصر من الطبيعي. يمكن أن تشمل الأعراض التعب والاصفرار والدوخة وخفقان القلب وصعوبة التركيز.

الألم المزمن

عند البالغين، يمكن أن يحدث أيضًا ألم مزمن، خاصة في المفاصل والعظام.
يحدث ذلك بسبب نقص الأكسجين والمضاعفات في الأعضاء نتيجة نقص الأكسجين.

المضاعفات في الأعضاء الداخلية.

يعتبر قصور القلب والتراكم الحاد للدم في الطحال من المضاعفات الخطيرة الناجمة عن فقر الدم المنجلي.

السكتة الدماغية

تسمى الجلطات الدموية في الدماغ بالسكتات الدماغية ولها عواقب وخيمة حيث يعتمد الدماغ على الأكسجين في العمل والتحكم في وظائف الجسم. يصاب ما يصل إلى 11 بالمائة من الأشخاص المرضى بفقر الدم المنجلي بسكتة دماغية قبل سن العشرين. بالنسبة لبقية السكان، فإن 80 في المائة من المصابين بسكتة دماغية تزيد أعمارهم عن 65 عامًا. تشمل أعراض السكتة الدماغية ألم الرأس والقيء والشلل وصعوبة نطق الكلمات والارتباك وصعوبة التوازن.

إذا كنت تشك في إصابة شخص قريب منك بسكتة دماغية، فيمكنك إجراء ما يسمى باختبار "AKUT-testet"(مقتبس من se.1177). ترمز الأحرف في كلمة AKUT إلى:

A

تشير للوجه. هذا يعني أنه يجب عليك أن تطلب من الشخص أن يبتسم ويظهر أسنانه. اتصل ب 112 إذا كان طرف الفم متدلياً.

K

تشير إلى الجسم. تهدف إلى أن تطلب من الشخص برفع ذراعيه لمدة عشر ثوانٍ. اتصل على 112 إذا سقطت إحدى الذراعين.

U

تشير إلى النطق. تهدف إلى أن تطلب من الشخص ترديد جملة بسيطة ك "الشمس مشرقة اليوم". اتصل ب 112 إذا تلعثم الشخص أو لم يجد الكلمات المناسبة.

T

تشير الوقت. يشير هذا إلى أنه كلما أسرع الشخص في تلقي العلاج، قلت الإصابات.

علاج فقر الدم المنجلي

السوائل

يزداد خطر حدوث أزمات الألم عندما لا يحصل الأشخاص المصابون بفقر الدم المنجلي على كمية كافية من السوائل. كلما زادت السوائل التي يشربها الشخص المصاب بفقر الدم المنجلي يوميًا، كلما خف تركيز الدم وخلايا الدم المنجلية وقل خطر تكون الجلطات. إن العلاج بالسوائل فعال أيضًا في رعاية الطوارئ، حيث يمكن مزج العلاج عن طريق الوريد مع شرب السوائل عن طريق الفم إن أمكن. لكن فرط السوائل ليس صحيا للجسم. فقد يؤدي إلى الوذمة الرئوية وإجهاد الأعضاء.

مسكنات الألم

يمكن علاج بعض الآلام في البيت، ولكن عندما لا تساعد الأدوية التي يتناولها المريض في البيت، يجب على المريض الذهاب إلى الطوارئ، حيث يتم إعطاء المزيد من الأدوية سريعة المفعول. يجب إعطاء مرضى فقر الدم المنجلي أولوية عالية في رعاية الطوارئ.
يمكن أن تؤدي الإدارة غير الفعالة لنوبات الألم ومتلازمة الصدر الحادة إلى ألم يصعب علاجه وتلف الأعضاء وسوء العلاقة بين المريض والطبيب. في أزمات الألم الحادة، غالبًا ما تكون هناك حاجة إلى مسكنات الألم القوية للتحكم في الألم وتقليل المضاعفات التي تصيب الأعضاء الداخلية. إذا لم يتحسن المريض بعد أخذه لمسكنات الألم فيجب أن يرقد في المستشفى.

المضادات الحيوية

يُنصح الأطفال المصابون بفقر الدم المنجلي بالعلاج الوقائي بالمضادات الحيوية حتى بلوغهم سن الخامسة.
يتم أخذ هذا العلاج لتقليل مخاطر الإصابة بالالتهابات وتقليل تأثير الالتهابات على الجسم.

نقل الدم

لتقليل خطر الإصابة بفقر الدم والجلطات الدموية، يخضع العديد من الأشخاص المصابين بفقر الدم المنجلي لعمليات نقل دم منتظمة. يتم عمل ذلك من أجل "تخفيف" تركيز الدم المنجلي بالدم السليم، وبالتالي تقليل نسبة خلايا الدم المنجلية في مجرى الدم. يخضع البعض أيضًا لتغييرات الدم، حيث يتم إخراج كمية من دم المريض وإدخال نفس الكمية أو أكثر من الدم السليم.

هيدروكسي يوريا

هيدروكسي يوريا هو دواء يحتوي على مواد سامة للخلايا تزيد من مستويات مادة الهيموجلوبين الجنيني (HbF)، مما يجعل من الصعب على خلايا الدم أن تصبح منجلية وأن تتخذ شكلاً غير عادي. كلما ارتفعت مستويات HbF، يتم قل خطر تشوه خلايا الدم. لذلك، استخدام الأدوية السامة للخلايا مثل هيدروكسي يوريا كعلاج وقائي لجلطات الدم ونقص الأكسجين في الأنسجة. غالبًا ما يتم الجمع بين هيدروكسي يوريا وعمليات نقل الدم لأنه لا يوجد دليل على أن الدواء يقلل من خطر الإصابة بالسكتة الدماغية.

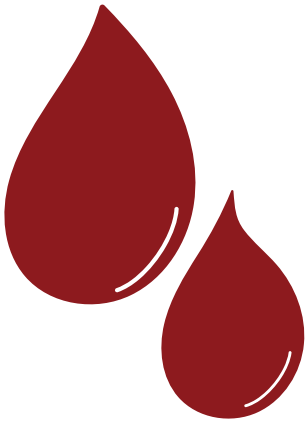
زرع الخلايا الجذعية

.العلاج الوحيد حاليًا لفقر الدم المنجلي هو زرع خلايا الدم الجذعية
تنتج الخلايا الجذعية لدم المريض خلايا دم مشوهة. من خلال زرع الخلايا الجذعية، يتلقى المريض خلايا جذعية جديدة تنتج خلايا دم .سليمة

عندما
يتعلق الأمر بفقر الدم المنجلي يتم أخذ الخلايا الجذعية من شخص آخر. لكي تكون عملية الزرع ممكنة، يجب أن يكون نوع الأنسجة للمتلقي والمتبرع متشابهة قدر الإمكان. يعتمد نوع النسيج على وهناك العديد من الأنواع ،HLA بروتين موجود في النسيج يسمى .المختلفة لهذا البروتين
السبب في أن نوع نسيج المتبرع والمتلقي يجب أن يكون متشابهًا الخاص بالمتلقي يتعرف على الدخلاء HLA قدر الإمكان هو أن بروتين .ثم يبدأ في مهاجمة الخلايا الغريبة

تجعل الأنواع العديدة المختلفة من مستضدات الكريات البيضاء من الصعب جدًا العثور على متبرع مطابق للزرع. يتمتع HLA البشرية الأشقاء بإمكانية مطابقة بعضهم البعض بنسبة 25٪، لأنهم يرثون جيناتهم من أبوين لكل منهما مجموعتان من الجينات، فتصبح هناك .أربع مجموعات محتملة من مزيج الجينات

يُطلق على السجل السويدي للخلايا الجذعية سجل توبياس "Tobiasregistret". في سجل توبياس، تتم مطابقة المريض ليس فقط مع الأشخاص المسجلين في السجل السويدي، ولكن أيضًا مع الأشخاص في سجلات البلدان الأخرى. كلما زاد عدد الأشخاص الذين يتسجلون كمتبرعين، زادت فرصة حصول المرضى الذين يحتاجون إلى عملية الزرع على التطابق. غالبًا ما يواجه الأشخاص المصابون بفقر الدم المنجلي في السويد صعوبة في العثور على متبرع مطابق لأن أصلهم يختلف عن غالبية السكان السويديين. من الأسهل عندما يكون لدى الأشخاص أصول مماثلة، HLA مطابقة نوع بروتين مما يعني أن العديد من مرضى الخلايا المنجلية ينتظرون متبرعا لسنوات وأحيانًا دون جدوى. هذا ليس بسبب وجود عدد أقل من الأشخاص من نفس الأصل؛ لكن هناك العديد من الأفكار المسبقة والأساطير حول من
يمكن انضمامه في السجل. يعتقد البعض أنهم لا يمكنهم أن يكونوا متبرعين لأنهم لم يولدوا في السويد والبعض الآخر لم يتم الوصول إليهم من خلال المعلومات التي تفيد بأنهم يمكن أن يصبحوا متبرعين بسبب الحواجز والاختلافات اللغوية أو الثقافية أو المجتمعية.



الفحوصات والعلاجات الوقائية الأخرى

التطعيم

يجب تطعيم مرضى فقر الدم المنجلي ضد المكورات الرئوية (الالتهاب الرئوي) والأنفلونزا والتهاب الكبد ب والمستدمية والمكورات السحائية.

المضادات الحيوية

يجب علاج الأطفال الذين يعانون من أعراض التهابات بالمضادات الحيوية لأنهم أكثر عرضة للإصابة من الأطفال الأصحاء.

الموجات فوق الصوتية

يجب أن يخضع الأطفال الذين تتراوح أعمارهم بين 2 إلى 16 سنة بانتظام لفحوصات الموجات فوق الصوتية للأوعية الكبيرة في الدماغ لتقييم خطر الإصابة بالسكتة الدماغية.

حمض الفوليك

يجب أخذ حمض الفوليك (فولاسين) بانتظام.

فحوصات أخرى

يجب إجراء الموجات فوق الصوتية للقلب وقياس كثافة العظام وفحص العينين بانتظام.

الوقاية من المالاريا

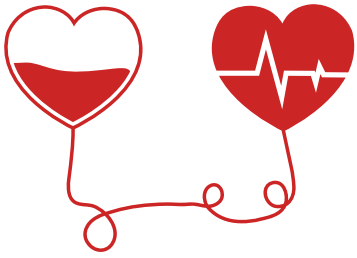
يمكن أن يصاب حاملو فقر الدم المنجلي والأشخاص المصابون بفقر الدم المنجلي بالملاريا إذا كانوا يعيشون في البلدان التي تتواجد بها بالملاريا. إذا أصيب شخص مصاب بفقر الدم المنجلي بالملاريا، فغالبًا ما تكون له نتائج مميتة. يتمتع حاملو جينات فقر الدم المنجلي ببعض الحماية من الملاريا الحادة. لذلك يجب على الأشخاص المصابين بفقر الدم المنجلي وحاملو جينات فقر الدم المنجلي استخدام الوقاية من الملاريا إذا كانوا يقيمون في البلدان التي بها ملاريا.

الجلوتامين

جلوتامين في تقليل النوبات-L يمكن أن يساهم الحمض الأميني المؤلمة وتقليل فترات الإقامة في المستشفى.

فحوصات أخرى

يجب إجراء الموجات فوق الصوتية للقلب وقياس كثافة العظام وفحص العينين بانتظام.



حاملو جينات فقر الدم المنجلي

ينتقل المرض النشط إلى الشخص الذي ورث مجموعة جينات فقر الدم المنجلي من كلا الوالدين.
أولئك الذين يرثون مجموعة جينات واحدة فقط من فقر الدم المنجلي يسمون الناقلون. غالبًا ما يخلو هؤلاء الأشخاص من الأعراض، ولكن يمكنهم نقل المرض إلى أطفالهم إذا كان الوالد الآخر يحمل أيضًا جينات فقر الدم المنجلي.

في بعض الحالات، يمكن أن يسبب حمل هذه الجينات أيضًا أعراضًا، مثلا عند التعرض للجفاف أو القيام بنشاط بدني كثيف. وذلك لأن خلايا الدم الحمراء تتشوه أثناء الجفاف أو النشاط البدني المكثف.
كما يعاني عدد قليل من ناقلي المرض من مشاكل في وظائف الكلى. يجب على الأشخاص الناقلين لهذه الجينات أيضًا تجنب تعريض أنفسهم للجفاف.

البحوث

تجري بحوث مكثفة حول فقر الدم المنجلي. سيؤدي تطوير طرق محسّنة جديدة لزراعة الخلايا الجذعية التي تنتج الدم إلى حصول المزيد من المرضى المصابين بفقر الدم المنجلي على زراعة الخلايا الجذعية. البحث جاري أيضًا حول طرق أخرى للعلاج الجيني.

الدعم للمعنيين بالأمر

التشخيصات النادرة

لفائدة الأشخاص الذين يعيشون Riksförbundet Sällsynta تعمل مع تشخيصات نادرة.
يمكنك التواصل معهم على الهاتف 0727 228 834 أو على الإيميل info@sallsyntadiagnoser.se
يمكنك أيضاً زيارة موقعهم على:
www.sallsyntadiagnoser.se

جمعية مرضى أمراض الدم المزمنة (KBS)

هي جمعية للمرضى تمثل المرضى وغيرهم من المصابين KBS بتشخيص فقر الدم المنجلي والثلاسيميا. تأسست الجمعية منذ عام 2016 وأجرت أنشطة للأعضاء ومحاضرات لموظفي الرعاية الصحية وتدير منذ يناير 2020 مشروع "أنت لست وحدك ..." بالاشتراك مع جمعية سرطان الدم.
يهدف مشروع أنت لست وحدك ... إلى تبيين أن المصابين بفقر الدم المنجلي أو الثلاسيميا ليسوا وحدهم في وضعهم، وللتخفيف من سوء التقدير وزيادة المعرفة بهذه الأمراض.
يمكنك قراءة المزيد عن المشروع آخر ظهر هذا الكتيب.

(ESCF) الاتحاد الأوروبي الفدرالي للخلايا المنجلية

شبكة أوروبية شاملة تضم العديد من منظمات المرضى ESCF تعد
www.escfederation.eu .التي تعمل مع مرض فقر الدم المنجلي

Orpha.net

معلومات عن الأمراض غير Orphanet تجمع قاعدة بيانات
المعروفة، مثل مرض فقر الدم المنجلي من منظمات مختلفة،
www.orpha.net .وخاصة في أوروبا

مجموعات على وسائل التواصل الاجتماعي

بالنسبة للعديد من الحالات الطبية النادرة، توجد مجموعات على
وسائل التواصل الاجتماعي حيث يمكنك التواصل مع الآخرين الذين
لديهم نفس التشخيص ومع الوالدين والأقارب الآخرين للأشخاص
Facebook مجموعة خاصة بها على KBS المصابين بالمرض. لدى
Kronisk Blodsjukdom - KBS. يمكنك العثور عليها إذا بحثت عن

(KBS) مشروع "لست وحدك ..." لجمعية مرضى الدم المزمن

اسم هذا المشروع، لست وحدك ...، يمثل أحد أهداف المبادرة: إظهار أن المصابين بفقر الدم المنجلي أو الثلاسيميا ليسوا وحدهم في وضعهم. أن هناك أشخاص آخرين يمرون بنفس الشيء، ويعرفون الوضع ومهتمين. إن الشعور بأنه لا بأس من الإصابة أمر مهم بشكل خاص لهذين المرضين لتقليل وصمة العار المحيطة بهما، حيث يُعتقد أنه من "السيء" أن تصاب بمرض خطير في الدم. قد يعني هذا بدوره أنك غالبًا لا تريد التحدث عن المرض، ولا حتى داخل الأسرة، الشيء الذي يمكن أن يكون شديد الحساسية عندما يتعلق الأمر بالأمراض الموروثة.
يكون الضحية في كثير من الحالات منعزلًا بمشاعره ويشعر بالذنب بسبب إصابته.
نريد أن نوضح أن هذا ليس خطأ المريض.

تتمثل الأسباب الإضافية لتنفيذ هذا المشروع في تقديم الدعم العملي للمرضى والأقارب، ونشر المعرفة حول المرض لمتخصصي الرعاية الصحية والأقارب والمرضى.
يهدف المشروع أيضًا إلى العمل ضد سوء التقدير التي تحيط بهذه الأمراض، وتشجيع المزيد من الناس، وخاصة الأشخاص الذين لديهم جذور في أجزاء أخرى من العالم، على التسجيل بشكل أكبر كمتبرعين بالخلايا الجذعية ومتبرعين بالدم.

فقر الدم المنجلي مرض وراثي (جيني). غالبًا ما يكون أي شخص ناقل للمرض خال من الأعراض. إذا كنت تريد معرفة ما إذا كنت ناقلاً للمرض، فمن الممكن اكتشاف ذلك من خلال اختبار الحمض النووي.

أخيرًا، نريد تشجيع التبرع بالدم والتبرع بالخلايا الجذعية...

نعتزم أيضًا تشجيع التبرع بالدم والتبرع بخلايا الدم الجذعية مع التركيز بشكل خاص على أولئك الذين لديهم جذور في تلك الأجزاء من العالم حيث تنتشر هذه الأمراض.

باعتبارك مريضًا، فأنت تعتمد على عمليات نقل الدم أو تغيير الدم، وهذا بدوره يعني أن هناك حاجة كبيرة لدم صحي جديد للبقاء على قيد الحياة.

إن الدم بشكل عام يعد مادة نادرة.

في مؤسسات الرعاية الصحية السويدية، يرجع ذلك جزئيًا إلى حقيقة أنه لا تزال هناك فجوة معرفية كبيرة بين أولئك الذين لديهم جذور في أجزاء أخرى من العالم حيث يعتقد الكثيرون أنه لا يمكنهم أن يصبحوا متبرعين بالدم. وينطبق الشيء نفسه على التبرع بخلايا الدم الجذعية، وهو أمر ضروري لتكون قادرًا على إجراء عملية زرع خلايا جذعية ناجحة. حيث يمكن أن يكون العرق البيولوجي للفرد أمرًا حاسمًا في العثور على "التطابق" الصحيح في مختلف سجلات.

وسائل التواصل الاجتماعي والموقع

لا تتردد في زيارة مواقعنا ومتابعتنا على وسائل التواصل الاجتماعي.
ستجد على مواقعنا الإلكترونية مزيدًا من المعلومات حول مشروع "لست وحدك ..."، بالإضافة إلى معلومات حول الثلاسيميا وفقر الدم المنجلي، منشورات على المدونات ومقابلات مع أشخاص مختلفين.

نقوم بتحديث وسائل التواصل الاجتماعي الخاصة بنا بانتظام، تابعنا وأصبح جزءًا من شيء كبير ومهم!

www.blodcancerforbundet.se

www.blodsjukdom.se

Blodcancerförbundet
Kronisk Blodsjukdom - KBS

blodcancerforbundet
kronisk_blodsjukdom