فقر الدم المنجلي

أو فقر الدم ذو الخلايا المنجلية

معلومات ونصائح
للأطفال والوالدين

عيادة خلايا الدم الحمراء

Comitato
Maria Letizia Verga
PER LO STUDIO E LA CURA DELLA LEUCEMIA DEL BAMBINO
ODV

شكراً للسيد كلاوديو تشيرنوسكي
الذي وضع قلبه وألوانه
في الرسوم التوضيحية لهذا الكتاب.

ما هو فقرالدم المنجلي أو فقرالدم ذو الخلايا المنجلية

فقرالدم المنجلي، ويسمى أيضًا فقرالدم ذو الخلايا المنجلية، هو مرض وراثي نظامي، أي أنه يؤثر على جميع أعضاء الجسم، ويتميز بنوبات انسداد للأوعية الدموية تسبب الألم، والالتهاب، وزيادة التعرض للعدوى وتخثر الأوعية الدموية.

ما مدى انتشاره وأين ؟

في الماضي
كان فقرالدم المنجلي
منتشرا
بشكل خاص فيأفريقيا
جنوبي الصحراء الكبرى
وفي أوروبا
الجنوبية
(ألبانيا، إيطاليا).

اليوم، نتيجة لتدفقات
الهجرة الأخيرة، انتشر
المرض على مستوى العالم.

في كل عام، يولد الآلاف من الأطفال مصابين بفقرالدم المنجلي
في كافة أنحاء العالم والحالات في ازدياد.
في عام 2008، قامت الجمعية العامة للأمم المتحدة
بتعريف فقرالدم المنجلي بأنه "مشكلة صحية عالمية"، وحددت
اليوم العالمي لمرض فقرالدم المنجلي في 19 يونيو.

أدرج الاتحاد الأوروبي مرض فقرالدم المنجلي
بين الأمراض النادرة، وعلى أي حال فإن تواتره
(2300/1 ولادة) في ازدياد قوي.

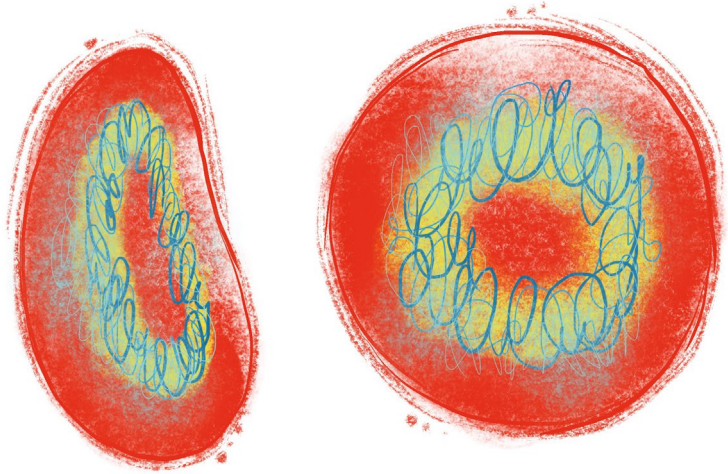
أنشأت المفوضية الأوروبية شبكات مرجعية أوروبية (ERN)
مخصصة لنشرالوعي
بالأمراض النادرة وعلاجها.

تم تزويد إيطاليا بالمبادئ التوجيهية الوطنية لطب الأطفال
(A.I.E.O.P.) والبالغين (S.I.T.E) للتحكم في المضاعفات الحادة
والمزمنة لهذا المرض، وتم إعداد برامج تشخيصية علاجية متخصصة
وموجهة لهؤلاء الأطفال.

www.aeiop.org / www.site_italia.org

ما هي مسبباته؟

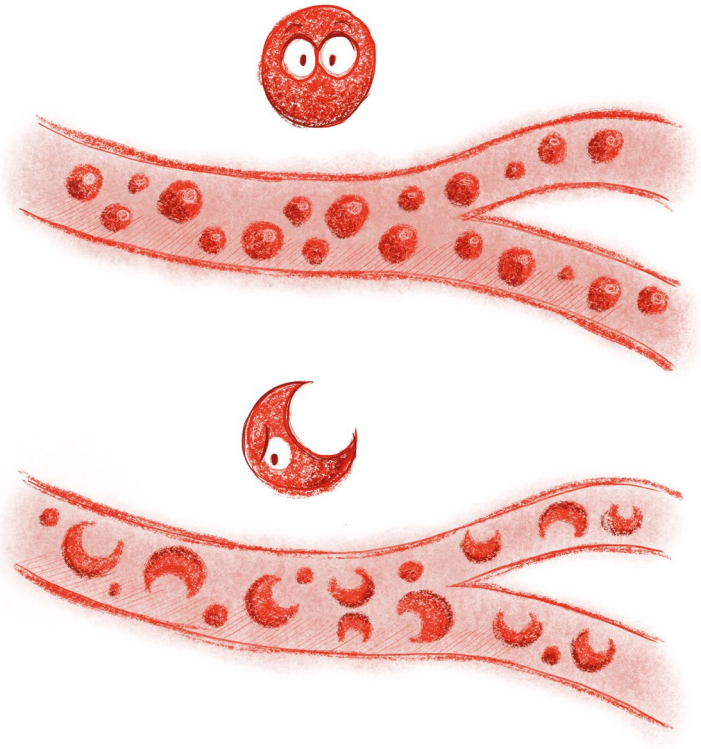
يحدث فقرالدم المنجلي بسبب وجود الهيموجلوبين غيرالطبيعي، الهيموجلوبين S، الناتج عن طفرة في الحمض النووي.



الهيموجلوبين عبارة عن بروتين، موجود داخل خلايا الدم الحمراء، يحمل الأكسجين من الرئتين إلى جميع أنسجة الجسم وأعضائه.

وجود الهيموجلوبين غيرالطبيعي S يغيرشكل خلايا الدم الحمراء التي تصبح منجلية الشكل.

خلايا الدم الحمراء طبيعية



خلايا الدم الحمراء المنجلية أو فقرالدم المنجلي

كيف ينتقل؟

A•S‘ A•S‘

مرض فقرالدم المنجلي هو مرض جيني وراثي
من كلا الوالدين، اللذين يحملان،
الهيموجلوبين غيرالطبيعي، دون أن يكونوا مريضين.

يرث الطفل المريض من كلا الوالدين
الطفرات التي تنتج الهيموجلوبين S.

في كل حمل،
يكون لدى الوالدين حاملي المرض احتمالية:

S‘S‘

%25

أن يرث الطفل
الطفرة من كلا الوالدين.
سيصبح هذا الطفل مريضًا
بفقرالدم المنجلي.

A•S‘

%50

أن يرث الطفل
الطفرة من أحد الوالدين فقط، بعبارة
أخرى، سيكون الطفل حاملا، مثله مثل
الوالدين، للهيموجلوبين S.

A•A•

%25

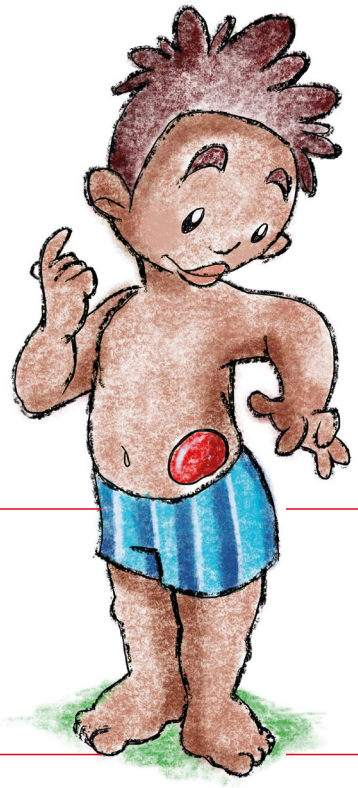
ألا يرث الطفل
أي طفرة وبالتالي
يتمتع بصحة جيدة تمامًا.

كم عدد أنواع فقر الدم المنجلي الموجودة ؟

قد يكون مرض فقرالدم المنجلي:

- S/S عندما يكون كلا الوالدين حاملين للهيموجلوبين S.
- S/beta أو "talasso/micro-فقرالدم المنجلي" عندما يكون أحد الوالدين حاملًا للهيموجلوبين S والآخرهو حامل سليم لـ beta-talassemia (أو فقرالدم المتوسطي).
- S/C عندما يكون أحد الوالدين حاملًا للهيموجلوبين S والآخر حامل للهيموجلوبين C.

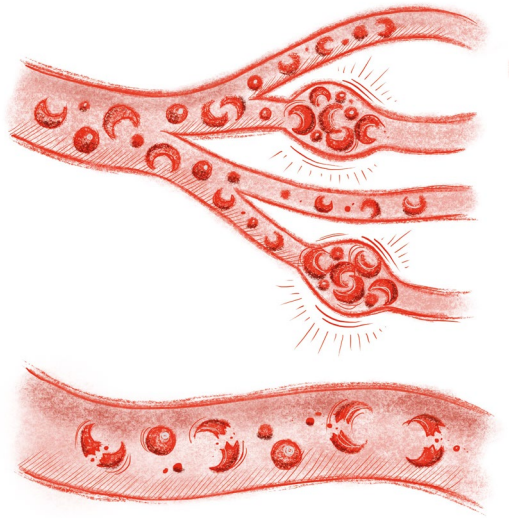
الأشكال المختلفة للمرض لها أعراض ظهورسريرية متشابهة.



الطحال هو عضو يزيل خلايا الدم الحمراء القديمة من الدم ويساعد على الحماية من العدوى.

كيف يظهر؟

بسبب شكلها غيرالطبيعي،
تميل الخلايا المنجلية بسهولة أكبرإلى الاحتجازفي الأوعية الدموية، مسببة
تباطؤا في تدفق الدم وبالتالي إعاقة
وصول الأكسجين إلى الأنسجة والأعضاء أسفلها.



يتم تدميرالخلايا المنجلية بسرعة أكبر وإزالتها من الأوعية الدموية بواسطة الطحال (انحلال الدم المزمن).

الأعراض السريرية الرئيسية هي:

- **أزمة الألم الانسدادي الوعائي:**
  يشعر الطفل بألم شديد قد يؤثر على أي منطقة من الجسم (الصدر، البطن، الأطراف، إلخ.).

في الأطفال الأصغر سنًا، قد يكون هناك تورم في أصابع اليدين والقدمين (*التهاب الأصابع*).

- **متلازمة الصدر الحادة**
  هي أحد مضاعفات الرئة التي تتسم بالحمى وألم في الصدر، وسعال وأعراض الجهاز التنفسي الأخرى.

- **العدوى:**
  هناك خطر التعرض لتطور العدوى المتكررة وأيضًا الشديدة (عدوى العظام، والعضلات، والخُراجات، إلخ.) التي قد تتطلب علاجًا بالمضادات الحيوية لفترات طويلة.

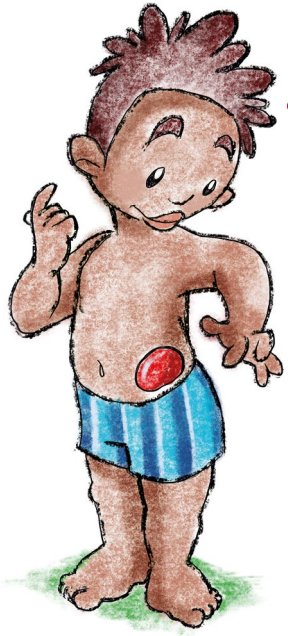
يجب أن يتابع الطبيب علاج كل حمى.

- **فقر الدم الحاد و/أو المزمن:**
  التدمير المتزايد لخلايا الدم الحمراء (*أزمة تحلل الدم*) أو نادرًا ما يتسبب انخفاض إنتاج خلايا الدم الحمراء الشابة (*الأزمة اللاتنسجية*) في حدوث انخفاض لقيمة الهيموجلوبين.

يظهر على الطفل التعب، والدوار، وصعوبة في صعود السلالم وبذل جهد أقل في الحياة اليومية.

كيف يظهر؟

- **النوبة التشنجية الطحالية:**
الطحال "مثل الإسفنجة" يحتجز
بشكل مفاجئ وعابر خلايا الدم. يتضخم الطحال، ويظهر الألم في البطن
ويكون مصحوبًا أحيانًا بالحمى والعدوى.



- **الانتصاب المؤلم:**
في الذكور، قد تسبب الخلايا المنجلية انتفاخًا
وألمًا في القضيب.

إنها حالة طبية طارئة!
توجه إلى غرفة الطوارئ على الفور!

- **السكتة الدماغية:**
انسداد الأوعية الدماغية يمكن أن يؤدي إلى نقص الأكسجين في الدماغ مع أضرار عصبية دائمة.

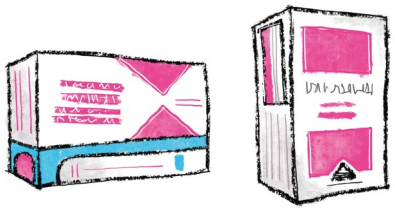
تتجلى هذه المضاعفات الدرامية بصداع شديد، وضعف البصر، وصعوبة في الاستمرار في الوقوف، والتحدث...

إنها حالة طارئة!
يجب عليك الاتصال برقم الطوارئ 118 على الفور.

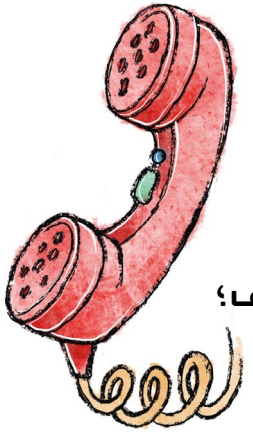
ماذا يمكنني أن أفعل في المنزل عندما أشعر بالألم؟

من المهم التدخل في أقرب وقت ممكن:

- يجب شرب الكثير من الماء، وطمأنة الطفل، والحفاظ على دفئه (باستثناء حالة الحمى)؛



- يجب علاج الألم على الفور باستخدام الباراسيتامول بالجرعة المناسبة حسب العمر (قابل للتكرار كل 6 ساعات)؛



- إذا استمر الألم يجب تناول الإيبوبروفين أو الكيتوبروفين عن طريق الفم على معدة ممتلئة (يمكن تكراره كل 8 ساعات).
يجب إخطار المركز عن طريق الهاتف؛

- إذا استمر الألم، أو عاد، أو تفاقم، أو ارتبط بأعراض أخرى (مثل الحمى، وضيق التنفس، وتغيرات في الحالة العامة للطفل، والعرج، وما إلى ذلك)؛

اتصل برقم الطوارئ 118 وتوجه إلى المستشفى.

متى يلزم الذهاب إلى قسم الطوارئ؟

✓ إذا كانت هناك حمى (ارتفاع في درجة الحرارة أكبر من 38,0 درجة مئوية) مقاسة بمقياس الحرارة (الترمومتر) تحت الإبط؛

✓ إذا كان هناك هبوط في الحالة الصحية العامة؛

✓ إذا كان يعاني من صعوبة في التنفس أو يعاني من ألم في الصدر؛

✓ إذا لم ينتهي الألم بالأدوية الشائعة (الباراسيتامول و/أو الإيبوبروفين عن طريق الفم)؛

✓ إذا كان الصداع شديدًا أو مصحوبا بصعوبات في التحدث، والرؤية، والمشي؛

✓ إذا كان متعبًا للغاية أو ينام كثيرًا ويكون من الصعب إيقاظه.

✓ إذا أصبح فجأة شاحب اللون مع ألم شديد في البطن؛

✓ إذا كان يعاني من الإسهال (3-4 تصريفات سائلة) و/أو القيء (نوبات متعددة) خلال بضع ساعات ويفشل الطفل في الحصول على الترطيب؛

✓ إذا كان القضيب يتضخم ويؤلم.

وفقًا للمبادئ التوجيهية الوطنية والدولية، فإن المريض بفقر الدم المنجلي الذي يصل إلى قسم الطوارئ بسبب الألم، عند الفرز يجب أن يتسلم دائمًا "الكود الأصفر" ذي الأولوية!

www.aeiop.org / www.site_italia.org

ماذا يمكنني أن أفعل للوقاية من تطور المضاعفات؟

لمنع تطور المضاعفات يوصى بما يلي:

✓ **أن يشرب كثيرًا** (خاصة عندما يكون الجو حارًا وأثناء التمرين)؛

✓ **اتباع** نظام غذائي متنوع وغني بالفاكهة، والخضروات، والبقوليات (كل يوم)؛

✓ تجنب التعرض **للكثير من الحرارة** (خلع الملابس وشرب الكثير من الماء) **أو البرد الشديد** (يجب التغطية بشكل صحيح)؛

✓ **ممارسة النشاط الرياضي** غير المكثف، وتذكر شرب الكثير من الماء أثناء النشاط البدني.

يمكن للطفل الذهاب إلى أي مكان (البحر، الجبل...) والسفر بأي وسيلة من وسائل النقل.

ومع ذلك، لا يمكنه:

✗ ركوب طائرة مروحية!

✗ أن يتجاوز في الجبال مقدار 2000 متر من الارتفاع!

✗ ممارسة الغوص تحت الماء أو الغوص الحر الممتد!

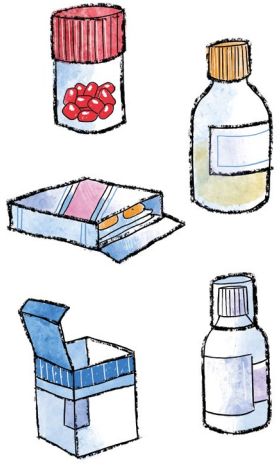
ماذا يمكنني أن أفعل للوقاية من تطور المضاعفات؟

في حالة السفر إلى إفريقيا، يوصى بما يلي:

✓ **على متن الطائرة**، تحرك قدر الإمكان واشرب سوائل؛

✓ **اشرب كثيرا**، مع الحرص على شرب **المياه المعدنية أو الماء المغلي** ثم المبرد فقط.

✓ **أحضر معك أحدث التقارير السريرية والأدوية المضادة للحمى ونوبات الألم** (الباراسيتامول، الايبوبروفين)، والمضادات الحيوية ومقياس الحرارة؛



✓ **تناول العلاج الوقائي المضاد للملاريا**، إذا أوصى الطبيب به؛

✓ **تحقق من وجود مستشفى كبير** للذهاب إليه في حالة الطوارئ.

ماذا يمكنني أن أفعل للوقاية من تطور المضاعفات؟

يوصى بما يلي:

✓ **تناول اللقاحات الموصى بها**
حسب جدول التطعيم وعلى وجه الخصوص:

- مضاد المستدمية النزلية (في السنة الأولى من العمر)؛
- مضادات المكورات السحائية B، وC، و ACWY (هذا الأخير بعد سنة واحدة من العمر)؛
- مضاد المكورات الرئوية (في السنة الأولى، وبعد عامين من العمر، أيضًا 23 مكافئ)؛
- مضاد كوفيد 19 (موصى به بعد 5 سنوات)؛
- مضاد الأنفلونزا (كل عام في نوفمبر / ديسمبر).

✓ **أن تتناول باستمرار الأدوية الموصوفة.**

✓ **احضر بانتظام الفحوصات الطبية المحددة لرصد المرض وضرر العضو.**

ماذا يمكنني أن أفعل للوقاية من تطور المضاعفات؟

يوصى بما يلي:

✓ **مرة واحدة في السنة:**

- إجراء رسم صدى القلب ورسم كهربية القلب؛
- الموجات فوق الصوتية على البطن؛
- رسم صدى دوبلر عبر الجمجمة (بين 2 و16 سنة).

✓ **القيام بشكل دوري بما يلي:**

- تصوير الأوعية الدماغية بالرنين المغناطيسي؛
- الرنين المغناطيسي النووي للأطراف السفلية والعلوية؛
- فحص العين؛
- فحص الأذن والأنف والحنجرة وقياس السمع؛
- قياس التنفس.

✓ في حالة **التدخل الجراحي**، سيقوم الطبيب بتقييم ما إذا كان سيتم، استعدادًا للتدخل، تبادل كريات الدم الحمراء للحد من مخاطر المضاعفات.

يوصى دائمًا **بالدعم النفسي** للطفل والعائلة.

نصيحة:
صور دائمًا بالهاتف نتيجة اختبارات الدم والفحوصات التي تم إجراؤها.

كيف يتم علاج مرض فقرالدم المنجلي؟

هناك أدوية متعددة للعلاج والسيطرة على المرض. سيقوم الطبيب بتقييم أي منها ضروري:

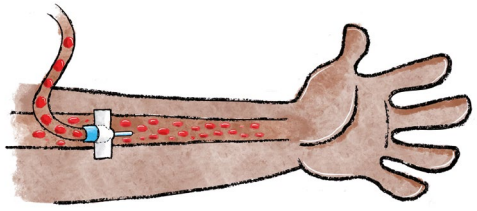
- **هيدروكسي يوريا**

هو دواء أساسي
يحسن قابلية تشوه الخلايا المنجلية ويخفض من لزوجة الدم.
يجب أن يؤخذ مرة واحدة يوميًا مع الاستمرارية.

- **استبدال كريات الدم الحمراء**

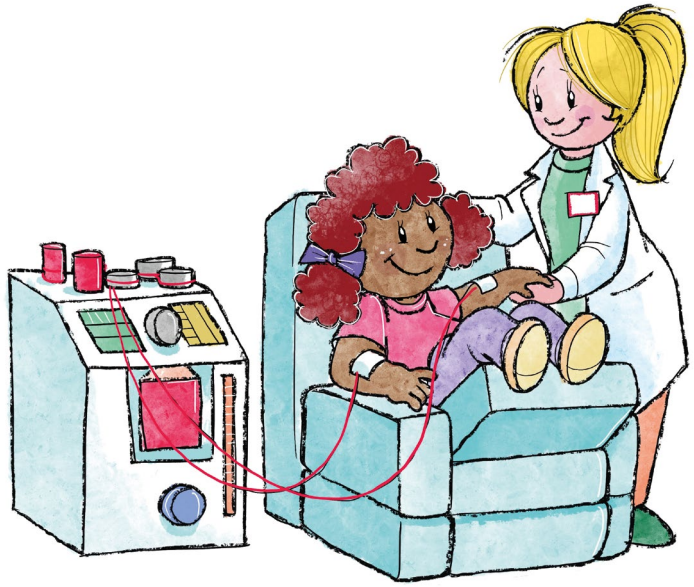
يتم استبدال الخلايا المنجلية بخلايا دم حمراء سليمة لتقليل مستويات الهيموجلوبين S وتحسين مستوى الأكسجين في الأنسجة.
يمكن أن تكون الاستبدالات:

1. استبدالات يدوية: إزالة دم المريض (الفصد) متبوعًا بنقل الدم من متبرع سليم (نقل دم).
إنه إجراء بسيط، يتم في سرير المريض.



2. التبادلات الآلية أو استبدال الدم:

تنفذ في مراكز مؤهلة تأهيلًا عاليًا.
عند الأطفال، قد يكون الاستخدام محدودًا بسبب صعوبة الوصول إلى أوردة صالحة وطول مدة الإجراء (بضع ساعات).



قد تتم الاستبدالات:

- **في الحالات الشديدة:** في حالة حدوث مضاعفات للمرض.
- **في الأمراض المزمنة:** في أكثر أشكال المرض عدوانية كل 3-4 أسابيع (في الاستبدالات اليدوية)، كل 8-12 أسبوعًا (في الاستبدالات الآلية).

- **الوقاية بالمضادات الحيوية**
  تؤخذ كل يوم
  (مثل الأموكسيسيلين عن طريق
  الفم)
  للوقاية من العدوى.
  خزن دائمًا
  المضاد الحيوي المفتوح
  في الثلاجة.

- **ا لفيتا مينا ت**
  مثل حمض الفوليك
  وفيتامين د
  (حسب
  الوصفة
  الطبية).

**هناك العديد من الأدوية الجديدة قيد
الاختباروفي انتظارالاعتماد
لمرض فقرالدم المنجلي.**

هل يمكن الشفاء من فقر الدم المنجلي؟

- **زراعة نخاع العظم من متبرع آخر**

تشفى عملية الزرع من المرض.
إنها ليست عملية جراحية ولكنها عملية معقدة تستمر لعدة أشهر،
إنها تحدي كبير للطفل وعائلته.
وتنطوي على مخاطر.

تتطلب:

1. تركيب قسطرة وريدية مركزية للوصول إلى الأوعية الدموية؛
2. دخول المستشفى في غرفة معقمة لعدة أسابيع أو أشهر؛
3. ضخ أدوية العلاج الكيميائي؛
4. زرع النخاع العظمي؛
5. الفحوصات في المستشفى النهاري، عند الخروج، عدة أيام في الأسبوع؛
6. الحد من الاتصالات مع المجتمع لعدة أشهر (لا يمكن الذهاب إلى المدرسة أو الأماكن المزدحمة أو الأماكن المغلقة).

- **العلاج الجيني**

في العلاج الجيني، المريض يكون في نفس الوقت متبرعا ومتلقيا لخلايا دمه، والذي يتم تعديله وتصحيحه في المختبر.
إنها عملية علاجية وفعالة ولكن لا تزال في مرحلة التجربة. وتنطوي على مخاطر.

ما الذي يحق لي الحصول عليه؟

يحق للمريض المصاب بمرض فقرالدم المنجلي
الإعفاء من التذكرة (كود RDG010) للكشوف،
والفحوصات، والأدوية.

قد يحق للطفل الحصول على تعويض مالي من الهيئة
الوطنية للضمان الاجتماعي "INPS"
(الاعتراف بالعجزالمدني)
ويمكن للوالدين الحصول على تصاريح استثنائية
من العمل (القانون 104.92).

للحصول على معلومات، يرجى الاتصال
بالوسيط الثقافي والأخصائي الاجتماعي
للمركز أو طبيبك المعالج.

حامل الهيموجلوبين S
أو سمات فقرالدم المنجلي

الأشخاص الذين يحملون الهيموجلوبين غيرالطبيعي S لا يعانون بشكل عام من أي أعراض ويُتوقع أن يعيشوا حياة طبيعية.

يتم تشخيص حالة حامل الهيموجلوبين عن طريق فحص تعداد الدم الكامل والرحلان الكهربائي للهيموجلوبين، عن طريق سحب عينة من الدم.

نادرًا جدًا وفي الغالب في المواقف القصوى (كما هو الحال في الجفاف الشديد)، يتم الكشف عن أعراض محتملة للمرض. التدابيرالمناسبة للوقاية من الجفاف والإرهاق الجسدي المفرط، تقي من تطورالمضاعفات.

في السنوات الأولى من العمر يوصى بإجراء فحوصات كيميائية دموية دورية.

يوصى في سن الإنجاب بفحص الشريك بفحوصات الدم (فحص تعداد الدم الكامل، الرحلان الكهربائي للهيموجلوبين).

الاستشارات الجينية
والتشخيص قبل الولادة

في الأزواج المعرضين لخطرالإنجاب، حيث كلاهما من حاملي الهيموجلوبين S أو فقرالدم المتوسطي أو متغير هيموجلوبين آخر (مثل الهيموجلوبين C، أو الهيموجلوبين E، وما إلى ذلك)، يجب عمل الاستشارة الجينية.

يوفرالكشف مع أخصائي الوراثة المعلومات ويمهد، إذا لزم الأمر، لتشخيص ما قبل الولادة.

مع الطفرات المعروفة للوالدين يمكن في الأسابيع الأولى من الحمل إجراء فحص الزغابات المشيمية والبزل السلي لمعرفة ما إذا كان الطفل الذي لم يولد بعد سيكون سليمًا، أو حاملا للهيموجلوبين S أو مريضا بفقرالدم المنجلي.

سيتخذ الزوجان، بعد حصولهما على المعلومات الصحيحة، قرارات الحالة.

عيادة
خلايا الدم الحمراء

المدير: الدكتورة ب. كورتي
الأطباء المرجعيون: الدكتورة ج. م. فيراري

البريد الإلكتروني:
emopatie.dhe@fondazionembbm.it

تنبيه!
رقم الهاتف الجوال وعنوان البريد الإلكتروني ليسا أداة فعالة في حالة الطوارئ الطبية

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO BICOCCA

عيادة طب الأطفال
المدير
أ.د أندريا بيوندي

بيانات الاتصال

المستشفى النهاري لأمراض الدم لدى الأطفال
ساعات العمل: خلال أيام العمل 8.00 – 18.00
المسؤول: دكتورة أ. كولومبيني
مدير التمريض: أ. بروسيربيو
السكرتارية / القبول
هاتف. 039.233.3529 فاكس 039.233.2470
acceptance.dhe@fondazionembbm.it

للمكالمات **الطارئة** خلال العطلات/ليلًا:
قسم أمراض الدم لدى الأطفال 039.233.3530

الوسيط الثقافي
الدكتور يودوكسي ماغني فوتسينغ
هاتف جوال: 3402151182
emagnefotsing@fondazionemmbm.it

الأخصائي الاجتماعي
الدكتورة س. مالورني
هاتف: 039.233.3573
smalorni@fondazionembbm.it

الطبيب النفسي
الدكتورة ف. نيكيللي، إ. سكيفالوكي
هاتف: 039.233.2462
fnichelli@fondazionembbm.it
eschivalocchi@fondazionembbm.it

المدرسة في المستشفى
الدكتورة ف. تاركويني
039.233.3292
sio@iccdacquistomonza.edu.it

العلاج الرياضي
الدكتورة ف. لانفرانكوني
هاتف: 039.233.6868
sport-therapy@unimib.it

Centro
Maria Letizia Verga

Sistema Socio Sanitario

Fondazione IRCCS
San Gerardo dei Tintori

Regione
Lombardia