

مرض الهيموفيليا لدى الأطفال

ما المقصود بمرض الهيموفيليا لدى الأطفال؟

الهيموفيليا هو اضطراب نادر يستمر مدى الحياة بسبب عدم تخثر الدم بشكل ملائم. والأطفال المصابون بالهيموفيليا قد ينزفون بعد التعرض لأي إصابة لفترة أطول من الأطفال غير المصابين بالهيموفيليا. قد يحدث النزيف داخليًا في المفاصل أو العضلات. وقد يحدث النزيف أيضًا خارجيًا من الجروح أو الإصابات.

ومعظم المصابين بالهيموفيليا يكونون من الذكور. قد يصيب الهيموفيليا النساء أيضًا، لكنه أمر نادر. ويميل المرض إلى الانتقال وراثيًا في العائلات. وقد يصاب به كذلك الأطفال الذين ليس لديهم تاريخ عائلي من الإصابة بالهيموفيليا. يصيب الهيموفيليا الأشخاص من جميع الفئات العرقية والإثنية.

ولا يتوفر حاليًا علاج نهائي شافٍ للهيموفيليا. وتظل الرعاية الطبية الممتازة أمرًا بالغ الأهمية للأطفال المصابين بالهيموفيليا للتمتع بأفضل صحة ممكنة.

أسباب الهيموفيليا

تساعد البروتينات الموجودة في الدم والتي تسمى "عوامل التخثر" في عملية التخثر. الأشخاص المصابون بالهيموفيليا تكون لديهم مستويات منخفضة من عامل التخثر الثامن (8) أو التاسع (9). وكلما انخفضت كمية عامل التخثر (غالبًا ما يُطلق عليه "العامل")، تزداد احتمالية تعرض الشخص للاضطرابات النزفية.

• **مرض الهيموفيليا (أ)** يحدث مرض الهيموفيليا (أ) لدى الأطفال الذين يعانون من انخفاض أو انعدام مستوى عامل التخثر الثامن. تحدث هذه الحالة لدى حوالي 1 من كل 5000 ولادة لذكر حي.

• **مرض الهيموفيليا (ب)** يحدث مرض الهيموفيليا (ب) لدى الأطفال الذين يعانون من انخفاض أو انعدام مستوى عامل التخثر التاسع. وهذه الحالة أقل شيوعًا، حيث تحدث لدى حوالي 1 من كل 20000 إلى 25000 ولادة لذكر حي.

كيف يتم توريث الهيموفيليا؟

تحدث الهيموفيليا بسبب طفرة (تغير) في أحد الجينات على الصبغي X. تؤدي هذه الطفرة لمنع الجسم من إنتاج ما يكفي من عامل التخثر الثامن أو التاسع.

- هناك حوالي 70% من الأولاد المصابين بالهيموفيليا يكون لديهم قريب آخر من الأسرة مصاب بالهيموفيليا.
- بينما 30% من الأولاد المصابين بالهيموفيليا لا يكون لديهم تاريخ عائلي من الإصابة بالهيموفيليا.

قد تحدث لدى الفتيات هذه التغيرات الوراثية أيضًا. لكن ذلك أقل شيوعًا. هناك عشرة في المائة من هؤلاء الفتيات مصابات بالهيموفيليا. بينما نسبة 90% المتبقية منهن يكنّ حاملات لمرض الهيموفيليا، حيث يمكنهن نقل المرض إلى أطفالهن في المستقبل.

الهيموفيليا والاضطرابات النزفية

من أجل فهم كيفية تأثير الهيموفيليا على الدم، يمكننا أولاً أن ننظر في كيفية حدوث التخثر لدى شخص غير مصاب بالهيموفيليا.

عندما يتعرض شخص غير مصاب بالهيموفيليا لأي إصابة، تصبح الأوعية الدموية حول المنطقة المصابة أصغر لتمرير كمية أقل من الدم. تلتصق جزيئات الدم الصغيرة (الصفائح الدموية) بالأوعية الدموية المصابة وتكوّن سدادة لزجة. في نفس الوقت، تعمل عوامل التخثر في الدم على تكوين الفبرين. الفبرين عبارة عن خيوط من البروتين تنسج معًا عبر سدادة الصفائح الدموية. وهذا يؤدي لتكوّن "خثرة الفبرين".

الأطفال المصابون بالهيموفيليا ليس لديهم ما يكفي من عامل التخثر الثامن أو التاسع لتكوين خثرة فيرين جيدة. وتكون الخثرة المتكونة ضعيفة ويستمر النزيف.

أنواع الهيموفيليا

قد يكون الهيموفيليا طفيفاً أو متوسط الشدة أو شديداً. يعتمد هذا التصنيف على مستوى عامل التخثر في دم الشخص.

الهيموفيليا الشديدة	الهيموفيليا متوسطة الشدة	الهيموفيليا الطفيفة	مستوى عامل التخثر
أقل من 1%	1-5%	40-5%	مستوى عامل التخثر
تلقائياً (بدون التعرض لإصابة) التعرض لإصابة الجراحة إجراءات الأسنان	التعرض لإصابة الجراحة إجراءات الأسنان تلقائياً (بدون التعرض لإصابة)	التعرض لإصابة الجراحة إجراءات الأسنان	الأسباب المحتملة لبدء النزيف
الآثار الجانبية الشائعة	قد يحدث	نادراً ما يحدث	فرصة حدوث نزيف تلقائي

أعراض الهيموفيليا

تشمل أعراض الهيموفيليا ما يلي:

- سهولة الإصابة بكدمات
- النزيف بعد التعرض لإصابات طفيفة
- تورم أو ألم في المفاصل
- تورم الأنسجة الرخوة
- عضلات متورمة ومؤلمة
- حدوث نزيف أثناء جراحة أو إجراء طبي
- نزف الأنف

يعاني بعض الأطفال المصابين بالهيموفيليا من نزيف داخلي، خاصة في المنطقة المحيطة بمفاصلهم. وهذا النزيف غير مرئي. وقد يكون خطيراً. تشمل علامات النزيف داخل المفصل ما يلي:

- ألم
- وخز
- سخونة

تشخيص الهيموفيليا

إذا اشتبه طبيبك أو طبيب طفلك في أن طفلك قد يكون مصاباً بالهيموفيليا، فقد يقوم الطبيب بطلب إجراء اختبارات الدم من أجل:

- قياس مستويات عامل التخثر الثامن أو التاسع في دم طفلك
- معرفة ما إذا كان طفلك لديه الطفرة الجينية (التغير الوراثي) التي تسبب الهيموفيليا

إذا كانت نتائج اختبار طفلك إيجابية لاختبار الطفرة الجينية التي تسبب الهيموفيليا، فيجب مراعاة اختبار أفراد آخرين من عائلتك أيضًا.

عادة ما يتم تشخيص الأطفال المصابين بالهيموفيليا الشديدة قبل بلوغهم السنة الأولى من العمر. قد لا يعرف الأشخاص المصابون بأنماط طفيفة من المرض أنهم مصابون بالهيموفيليا حتى وقت لاحق من حياتهم عندما يتعرضون لاضطراب نزفي. على سبيل المثال، يكتشف بعض الأشخاص أنهم مصابون بالهيموفيليا فقط بعد أن ينزفوا بشكل مفرط أثناء أحد إجراءات الأسنان أو الجراحة.

علاج الهيموفيليا

الغرض من العلاج هو منع حدوث النزيف قبل أن يبدأ، وإيقاف النزيف بعد أن يبدأ وتقليل مخاطر تعرض الطفل لمضاعفات النزيف. يجب على الأطفال المصابين بالهيموفيليا المتابعة مع فريق الرعاية الشاملة كل ستة إلى 12 شهرًا لمتابعة الرعاية. قد يحتاج المرضى الذين لديهم مشاكل خاصة، مثل نزيف المفاصل المتكرر، إلى المجيء إلى العيادة بمعدل أكثر.

قد يشمل علاج الهيموفيليا ما يلي:

- العلاج التعويضي لعامل التخثر (Factor replacement therapy) (لمرض الهيموفيليا (أ) و(ب))
- مضادات تحلل الفبرين (Antifibrinolytics) (لمرض الهيموفيليا (أ) و(ب))
- العلاج بالجسم المضاد ثنائي الخصوصية (Bispecific antibody therapy) (لمرض الهيموفيليا (أ) فقط)
- دواء ديزموبريسيس (Desmopressin - DDAVP) (لمرض الهيموفيليا (أ) فقط)

تحدث مع فريق الرعاية حول الأدوية التي لا تستلزم وصفة طبية التي قد يتناولها طفلك. إذا كنت تعالج أعراض الألم أو الحمى، فمن المهم تجنب الأدوية غير الستيرويدية المضادة للالتهابات (مثل أدفيل (Advil®) أو موترين (Motrin®) أو إيبوبروفين (ibuprofen) أو نابروكسين (naproxen) أو أسبرين (aspirin)). قد تزيد هذه الأدوية من الاضطرابات النزفية لدى الأطفال المصابين بالهيموفيليا.

العلاج التعويضي لعامل التخثر

العلاج التعويضي لعامل التخثر هو أحد العلاجات الرئيسية للهيموفيليا. وهو يتضمن تعويض عامل التخثر المفقود لدى الشخص بحيث يمكن للدم أن يتم عملية التخثر بشكل ملائم. قد يوقف العلاج التعويضي لعامل التخثر نوبات النزيف التي تحدث بالفعل. كما يمكنه الوقاية من معظم نوبات النزيف عند إعطائه بانتظام.

يمكن لطفلك أن يتلقى العلاج التعويضي لعامل التخثر بالحقن في أحد أوردة الذراع أو عبر منفذ وريدي في صدره. يمكن للأطفال الذين يحتاجون إلى علاج منتظم أن يتعلموا كيفية إعطاء أنفسهم العلاج التعويضي لعامل التخثر في المنزل.

يمكن تصنيع العلاج التعويضي لعامل التخثر من:

- عامل مأشوب. يُصنع هذا النوع من العوامل في المختبر. ولا يكون مستخلصًا من دم الإنسان. على عكس العامل المصنوع من البلازما البشرية، فإنه لا يحمل أي مخاطر من الإصابة بالعدوى.
- البلازما المأخوذة من متبرعين بالدم أصحاء. يتم اختبار العامل المستخلص من البلازما للتأكد من سلامته. قد يسبب الإصابة بالعدوى. قد يقلل العامل المستخلص من البلازما من خطر تكون المثبّطات لدى الطفل. والمثبّطات هي بروتينات تمنع عامل التخثر من العمل بشكل صحيح.

مضادات تحلل الفبرين

مضادات تحلل الفبرين (مثل حمض ترانيكساميك (tranexamic acid) وأميكار (Amicar®)) هي أدوية تمنع تكسر الخثرات بسرعة كبيرة. لكنها لا تساعد الجسم على تكوين خثرة جديدة. تتوفر مضادات تحلل الفبرين في شكل شراب سائل أو أقراص. كما يمكن إعطاؤها من خلال قنينة وريدية (بالحقن داخل الوريد). وتستخدم في علاج نزيف الأنف ونزيف الفم. وهذا يشمل النزيف الذي قد يحدث بعد إجراءات الأسنان.

العلاج بالجسم المضاد ثنائي الخصوصية

يساعد العلاج بالجسم المضاد ثنائي الخصوصية على تخثر الدم. ومن أسماء هذا العلاج إيميسيزوماب (emicizumab) أو هيمليبرا (Hemlibra®). يتم حقن هذا الدواء تحت الجلد في النسيج الدهني وفقاً لجدول زمني منتظم. يُعطى عادةً كل أسبوع أو كل أسبوعين أو كل أربعة أسابيع.

يعمل العلاج بالجسم المضاد وحيد النسيلة بنفس آلية عامل التخثر الثامن، ولكنه ليس عامل تخثر. ولا يعالج النزيف النشط. قد يساعد في منع النزيف عند الأطفال المصابين بالهيموفيليا متوسطة الشدة أو الشديدة. يمكن استخدام هذا الدواء للأطفال الذين لديهم مثبطات وكذلك ممن ليس لديهم مثبطات.

دواء ديزموبريسين

ديزموبريسين، المعروف أيضاً باسم DDAVP، هو دواء يستخدم لعلاج بعض الأطفال المصابين بالهيموفيليا أ. ويتم استخدامه لإيقاف النزيف. يمكن إعطاؤه بالحقن في الوريد أو استنشاقه عن طريق الأنف على شكل بخاخ. لن يستجيب جميع الأطفال المصابين بالهيموفيليا (أ) الطفيفة لهذا الدواء.

العلاج "الوقائي" مقابل العلاج "عند الطلب" للهيموفيليا

قد يحتاج الأطفال المصابون بالهيموفيليا إلى علاج "وقائي" لمنع النزيف، أو علاج "عند الطلب" للنزيف النشط.

العلاج الوقائي

يحتاج الأطفال المصابون بالهيموفيليا متوسطة الشدة أو الشديدة إلى علاج وقائي للمساعدة في منع حدوث النزيف التلقائي. ويمكن لأولئك الذين يتلقون العلاج الوقائي تلقي العلاج التعويضي لعامل التخثر أو العلاج بالجسم المضاد ثنائي الخصوصية. سيملك فريق الرعاية أنت وطفلك كيفية إعطاء هذا العلاج في المنزل. قد يساعد العلاج الوقائي في تقليل وقت الإقامة في المستشفى. وقد يقلل من تلف المفاصل في المستقبل.

العلاج عند الطلب

يحتاج الأطفال الذين يعانون من نوبة نزيف نشطة إلى "علاج عند الطلب" بعامل تخثر. هذا النوع من العلاج مخصص للأطفال المصابين بالهيموفيليا الطفيفة أو متوسطة الشدة. غالباً ما يتم إعطاؤه في المستشفى أو العيادة.

إذا كنت تعتقد أن طفلك يعاني من نزيف، فيجب أن يتلقى العلاج في أسرع وقت ممكن. فالحصول على علاج سريع من شأنه أن:

- يخفف الألم
- يمنع الضرر طويل المدى

- يقلل مرات العلاج اللازم للنزيف أو الإصابة

المثبط

هناك حوالي 1 من كل 5 أشخاص مصابين بالهيموفيليا (أ) و 3 من كل 100 شخص يطورون جسمًا مضادًا يوقف العامل التعويضي عن العمل. يسمى هذا الجسم المضاد بالمثبط. وهو يجعل علاج النزيف أكثر صعوبة. ويجعل العلاجات القياسية غير فعالة. ومن ثم يتعين على فريق الرعاية استخدام استراتيجيات مختلفة لعلاج حالات النزيف.

مآل الهيموفيليا

مع العلاج الممتاز ونمط الحياة الصحي، يمكن للأشخاص المصابين بالهيموفيليا أن يعيشوا حياة نشطة ومُرضية. يحتاج الأطفال المصابون بالهيموفيليا إلى رعاية طبية مستمرة من فريق متعدد التخصصات من الإخصائيين لتدبير أعراضهم وعلاج المشكلات مبكرًا.

يوجد في الولايات المتحدة حوالي 140 مركزًا لعلاج الهيموفيليا تجمع فرقًا من الأطباء والممرضات ومقدمي الرعاية الصحية الآخرين ذوي الخبرة. تم تصنيف مستشفى سينسيناتي للأطفال (Cincinnati Children's) باعتبارها أحد مراكز علاج الهيموفيليا منذ عام 1975. تظهر الأبحاث أن الأشخاص المصابين بالهيموفيليا الذين يتلقون الرعاية في أحد مراكز علاج الهيموفيليا يتمتعون بنتائج صحية أفضل، بما في ذلك مرات أقل من الإقامة في المستشفى.

آخر مراجعة في ديسمبر/كانون الأول 2020 بمعرفة ليزا ليتنر، إخصائي تثقيف صحي، مركز أمراض الدم والسرطان