

فقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء

فقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء (CDA) هو مجموعة من اضطرابات (أمراض) الدم الوراثية النادرة. فلا يُنتج الأشخاص المصابون بهذا المرض خلايا الدم الحمراء بشكل طبيعي. وهذا عادة ما يؤدي إلى فقر الدم أو الأنيميا (انخفاض عدد خلايا الدم الحمراء) وزيادة كبيرة للحديد في الجسم. وبمرور الوقت، يُمكن أن يتسبب هذا المرض في تلف الأعضاء.

يُمكن تشخيص فقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء في أي عمر؛ وتختلف الأعراض حسب نوعه لدى الشخص. وهو مرض نادر للغاية لدرجة أن بعض الأطباء المتخصصين في أمراض الدم يمكن أن تمر عليهم سنوات دون أن يشخصوا مريضًا بهذه الحالة.

يأتي اسم فقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء من الكلمات:

- خلقي: أي موجود منذ الولادة (رغم أنه يُمكن تشخيص فقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء في مراحل عمرية لاحقة)
- خلل تكوّن كريات الدم الحمراء: يشير إلى عيب في تكوين خلايا الدم الحمراء، والتي تُسمّى أيضًا الكريات الحمر
- فقر الدم (أنيميا): (حالة يقل فيها عدد خلايا الدم الحمراء السليمة فلا تستطيع حمل الكمية الكافية من الأكسجين إلى أنسجة الجسم)

أسباب فقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء

فقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء هو خلل (مرض) وراثي ناتج عن عيوب في الشفرة الوراثية. واكتشف العلماء ستة موروثات (جينات) مرتبطة بهذا المرض، لكنهم يعتقدون أن هناك جينات أخرى عديدة.

أنواع فقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء

حدد الباحثون خمسة أنواع رئيسية من هذا المرض (CDA 1-5)، ولكن لا يُمكن تصنيف ما يصل إلى نصف الحالات جميعًا. والنوع CDA 2 هو الأكثر شيوعًا؛ والنوعان CDA 3 و 5 هما الأقل شيوعًا.

علامات وأعراض فقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء

ترجع معظم -وليس كل- علامات وأعراض فقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء إلى فقر الدم المزمن. ومن بينها:

- الوهن ونقص الطاقة
- اليرقان (الصفرة) (ارتفاع مستوى صبغة تُسمّى البيليروبين في الدم)
- شحوب الجلد
- تضخم الطحال
- الحصى المرارية
- صغر القامة
- تشوهات الهيكل العظمي. لدى الأشخاص الذين يُعانون من نوع CDA 1، يُمكن أن يشمل ذلك صغر أصابع اليدين والقدمين بشكل غير عادي، أو التصاق أصابع اليدين والقدمين معًا.

لا تظهر علامات أو أعراض فقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء على بعض الأشخاص، ويتم تشخيص حالتهم خلال فحص بدني روتيني أو من خلال الاختبارات والتحليل التي يتم إجراؤها لحالات أخرى.

تُحاكي علامات وأعراض فقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء أعراض أمراض دم أخرى، مما يجعل تشخيصه صعبًا. وليس من غير المعتاد أن يُعاني الأشخاص المصابون بهذا المرض من مرض آخر مثل فقر الدم الانحلالي، ويقدم التقييم الوراثي تشخيصًا دقيقًا لحالتهم.

تشخيص فقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء

يعتمد الأطباء على الاختبارات والتحليل المختبرية والتصوير (الأشعة) والاختبارات والتحليل الوراثية لفقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء. والتي يُمكن أن تشمل:

- تحاليل الدم
- تحليل نقي العظم
- اختبارات وتحاليل لفهم سبب اليرقان (الصفرة) وتقييم إنتاج خلايا الدم الحمراء
- التحاليل المخبرية والتصوير (الأشعة) لقياس مستويات الحديد
- التحليل الجزيئي/ الوراثة

إن مستشفى سينسيناتي للأطفال (Cincinnati Children's) هو أحد المراكز الطبية القليلة التي تُجري الاختبارات والتحاليل الوراثية لتشخيص فقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء. وتحدد هذه الاختبارات والتحاليل الطفرات في الجينات الستة المعروفة المرتبطة بأنواع مرض فقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء وجينين آخرين مرتبطين بالمتلازمات ذات الصلة. ويُمكن للمرضى من الأطفال والبالغين طلب إجراء تحليل وراثي لهذا المرض في مستشفى سينسيناتي للأطفال.

خيارات علاج فقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء

يركّز علاج مرض فقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء على التعامل مع الأعراض من خلال عمليات نقل الدم والأدوية. وقد يحتاج بعض الناس إلى استئصال الطحال و/أو المرارة. وعندما تكون الأعراض شديدة، قد تكون عملية زرع الخلايا الجذعية ضرورية. وزرع الخلايا الجذعية هو حاليًا العلاج الوحيد لهذا المرض.

أبحاث فقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء

إن الأبحاث التي تهدف إلى فهم أفضل لمرض فقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء وتطوير خيارات العلاج هي أبحاث محدودة. ويعمل الأطباء والعلماء في مستشفى سينسيناتي للأطفال على إحداث نقلة نوعية في هذا المضمار. ففي عام 2016، أنشأوا سجلًا لهذا المرض، هو الأول من نوعه في أمريكا الشمالية. وينشئ السجل قاعدة بيانات ومستودعًا حيويًا (بنك أنسجة) لمرضى فقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء. وسيساعد السجل العلماء على دراسة هذه المجموعة النادرة من الأمراض. والهدف النهائي هو وضع إستراتيجيات علاج أكثر فعالية.

اكتشف المزيد حول هذا السجل [الرابط

<https://www.cincinnatichildrens.org/research/divisions/c/genomics/clinicians-researchers/projects/awards/kalifa>] (متوفر باللغة الإنجليزية فقط)

ما التوقعات طويلة الامد للأطفال المصابين بفقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء؟

يُمكن أن يؤدي فقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء إلى مشكلات في الكبد والقلب وجهاز الغدد الصماء (نظام إفراز الهرمونات). ويحتاج الأشخاص المصابون بفقر الدم الخلقي المرافق لخلل تكوّن كريات الدم الحمراء إلى متابعة طويلة الأمد لعلاج المشكلات المتعلقة بحالتهم.

Last reviewed 10/2023