المجلة العربية
لنشر الابحاث والعلوم

التشخيص والعلاج الجزيئي لأمراض الدم الوراثية: تحديات وآفاق

Delail Awad Al zeyadi

d111.ksa@hotmail.com

ملخص

يهدف البحث إلى التوصل إلى أنواع أمراض الدم الوراثية مع تقييم حالة التشخيص والعلاج الجزيئي لأمراض الدم الوراثية وتحديد التحديات التي تواجه هذا المجال مع تحديد فرص التطوير في المستقبل، متبعا المنهج المسحي الاجتماعي بسبب مزاياها المتأصلة والفوائد الرائعة التي تقدمها من حيث نهجها القائم على العينات، وبالتالي ضمان موثوقية وصحة النتائج واستخدم الباحث الملاحظة الاجتماعية والمقابلة المباشرة و إستمارة استبيان كأدوات للدراسة ومن ثم تم الاعتماد على العينة القصدية حيث اختار الباحث عينة مكونة من (100 مفردة) من المرضى الذين يعانون من أمراض الدم الوراثية ممن يتلقون رعاية صحية في المستشفيات العامة في المدينة وأخيرا تم التوصل لعدد من النتائج المهمة حيث تقدر نسبة الذكور بـــ 40%، في حين تبلغ نسبة الإناث 60% وهذا يشير إلى أن مرض فقر الدم المنجلي قيد النظر له تأثير كبير على كلا الجنسين، وإن كان بدرجات متفاوتة، بسبب نمط الوراثة، الذي يغلب عليه الطابع المتنحي، والذي يحدث على المستوى المادي وبالمثل لا يؤثر العمر والحالة الاجتماعية على الإصابة بالمرض حيث يمثل الأفراد الذين يقعون ضمن الفئة العمرية من 10 إلى 20 عامًا حوالي 50٪ من السكان المتضررين، بينما يشكل أولئك الذين تتراوح أعمارهم بين 21 و 50 عامًا حوالي 40٪ علاوة على ذلك، يشكل الأفراد الذين تبلغ أعمارهم 51 عامًا فما فوق النسبة المتبقية البالغة 10٪ ، كما يتضح أن 75 % من المرضى وجدوا أن تقنيات التشخيص الجزيئي لها أثر جيد على المرضى بينما 25 % فقط هم من وجدوا أنها لا تمثل فرقا، ومن ثم توصلت لعدد من التوصيات المهمة مثل تطوير تقنيات تشخيصية جديدة تتجاوز المعايير الحالية من حيث الدقة والسرعة والفعالية من حيث التكلفة بجانب تطوير علاجات جزيئية متطورة تتفوق على العلاجات الحالية من حيث الفعالية والسلامة ولتحقيق ذلك، مع معالجة التكلفة العالية المرتبطة بالتقنيات الجزيئية فمن الضروري أن نطور طرقًا مبتكرة لتقليل هذه التكاليف دون المساس بجودة وفعالية الإجراءات التشخيصية.

الكلمات المفتاحية: التشخيص، العلاج الجزيئي ، أمراض الدم الوراثية، تحديات ، آفاق

Molecular diagnosis and treatment of hereditary hematology: challenges and prospects

Abstract

The research aims to arrive at hereditary hematology types while assessing the status of diagnosis and molecular treatment of hereditary hematology and identifying challenges facing this area while identifying opportunities for future development ", following the social survey curriculum because of its inherent advantages and the remarkable benefits it offers in terms of its sample-based approach, Thus, to ensure the reliability and validity of the results, the researcher used social observation, direct interview and questionnaire form as tools for study, and then relied on the intended sample where the researcher selected a sample of (100 individuals) of patients with hereditary blood disease receiving health care in public hospitals in the city and finally a number of important results have been achieved, with an estimated 40% male s anaemia ", while the proportion of females is 60% and this indicates that sickle cell disease under consideration has a significant impact on both sexes, However, to varying degrees, owing to the predominantly recessive pattern of inheritance population ", which occurs at the physical level and likewise does not affect the age and marital status of the disease where individuals within the age group of 10 to 20 account for about 50% of the affected population. Those between the ages of 21 and 50 make up about 40%. ", individuals aged 51 and over constitute the remaining 10%, It is also clear that 75% of patients found that molecular diagnostic techniques have a good effect on patients, while only 25% found that they do not make a difference. and therefore reached a number of important recommendations such as the development of new diagnostic techniques that exceed current standards in terms of accuracy, speed and cost-effectiveness as well as the development of sophisticated molecular therapies that exceed current treatments in terms of effectiveness and safety and to achieve this, While addressing the high cost associated with molecular technologies, it is essential that we develop innovative ways to reduce these costs without compromising the quality and effectiveness of diagnostic procedures.

Keywords: diagnosis, molecular therapy, hereditary hematology, challenges, prospects

المجلة العربية
لنشر الابحاث والعلوم

التشخيص والعلاج الجزيئي لأمراض الدم الوراثية: تحديات وآفاق

الفصل الأول: المقدمة والإطار التمهيدي

مقدمة

خلق الله، بحكمته الإلهية، البشر ومنحهم هدية رائعة حقًا في شكل سائل معجز يتدفق عبر عروقهم فتتكون هذه المادة الاستثنائية، المعروفة باسم الدم، من العديد من المكونات عالية الكفاءة التي تخدم غرضًا حيويًا داخل جسم الإنسان ومن بين وظائفه العديدة، يحمل الدم العناصر الغذائية الأساسية لكل خلية على حدة، مما يضمن تغذيتها وقوتها بالإضافة إلى ذلك، فإنه يسهل نقل الأكسجين، وهو عنصر أساسي مطلوب لعملية الاحتراق الخلوي التي تولد الطاقة اللازمة لاستمرار الحياة داخل كل خلية على حدة، وكذلك في جميع أنحاء الجسم علاوة على ذلك، يعمل الدم كناقل لإزالة الفضلات الناتجة عن التمثيل الغذائي الخلوي، وينقل هذه المواد الضارة بشكل فعال إلى الأعضاء المتخصصة المسؤولة عن طردها من الجسم لذلك من الضروري أن ندرك أن مكونات الدم، أي الخلايا والصفائح الدموية، عرضة لمجموعة متنوعة من الأمراض والأمراض فإن ظهور مثل هذه الآلام يؤثر حتمًا على وظائف وفعالية مكونات الدم هذه، مما يؤثر لاحقًا على الصحة العامة للجسم بأكمله ومن المهم ملاحظة أن غالبية هذه الأمراض غير معدية بطبيعتها، مما يعني أنها لا تنشأ بسبب أسباب ميكروبية أو فيروسية فبدلاً من ذلك، فإنها تنبع من اختلال متأصل في البنية الجينية للفرد ونتيجة لذلك، غالبًا ما تنتقل هذه الأمراض من جيل إلى آخر، مع وجود سمات معينة إما سائدة أو متنحية في ميراثها.(سعاد،2023)

ومن هنا تتنوع الطرق المستخدمة في تشخيص أمراض الدم وتتوقف على نوع معين من البلاء فيمكن تحديد بعض الحالات من خلال الفحوصات السريرية، حيث أن أعراضها واضحة ومتميزة بسهولة على العكس من ذلك، يتطلب البعض الآخر اختبارات وتقييمات معملية معقدة وشاملة وهذا أمر حيوي بشكل خاص لأن بعض الأمراض قد تظهر أعراضًا خارجية مماثلة، مما يؤدي إلى الارتباك المحتمل والتداخل في تشخيصها ويشمل مجال أمراض الدم أيضًا مجموعة واسعة من استراتيجيات العلاج، بدءًا من الأساليب المباشرة نسبيًا إلى التدخلات الأكثر تعقيدًا ويمكن معالجة الحالات التي يمكن حلها بسهولة عند تحديد سببها الجذري، مثل تلك الناتجة عن نقص مواد معينة مثل الحديد، على الفور ففي مثل هذه الحالات، تقل أعراض المريض ويسهل تعافيه بمجرد استهلاك الكميات المناسبة من المادة الناقصة ومع ذلك، هناك بعض الأمراض، مثل فقر الدم المنجلي، التي تتطلب مرافق رعاية صحية متخصصة وفريقًا من المهنيين الطبيين المدربين لتوفير الرعاية الشاملة والإدارة.(البناء وآخرون،2023)

مشكلة الدراسة

تشـمل أمراض الدم الوراثية عددًا كبيرًا من الحالات الشـديدة التي تمتلك القدرة على التأثير بعمق على رفاهية الأفراد فلا تزال أساليب التشخيص والعلاج الجزيئي المستخدمة في إدارة هذه الأمراض في مراحلها الأولى من التطور، مع وجود مجال كبير لمزيد من التقدم حيث تواجه العديد من العقبات الباحثين والأطباء في هذا المجال بالذات، بما في ذلك العبء المالي الهائل المرتبط بالتقنيات الجزيئية، والتحدي المعقد المتمثل في تقديم العلاج الجزيئي الفعال لجميع الأجزاء الخلوية داخل جسـم الإنسـان، والحاجة الملحة إلى تعزيز الفهم للآثار الضـارة المحتملة التي قد تنشـأ نتيجة لإدارة العلاج الجزيئي لذلك، يمكن تلخيص المشكلة الرئيسية التي تسعى هذه الدراسة إلى معالجتها بإيجاز من خلال التساؤل الرئيسي التالي: ما هو التشخيص والعلاج الجزيئي لأمراض الدم الوراثية: تحديات وآفاق؟

أهداف الدراسة

تهدف الدراسة إلى:

- الإدراك بأنواع أمراض الدم الوراثية.
- تقييم حالة التشخيص والعلاج الجزيئي لأمراض الدم الوراثية.
- تحديد التحديات التي تواجه هذا المجال ومعرفة فرص التطوير في المستقبل.

أهمية الدراسة

تكمن أهمية البحث حول الموضـوع المطروح في قدرته على تعزيز الفهم فيما يتعلق بالحالة التشـخيصـية والتدخلات العلاجية الجزيئية لاضـطرابات الدم الوراثية، وبالتالي المسـاهمة في التقدم الشـامل للمعرفة الطبية فمن خلال الخوض في تعقيدات هذا الموضـوع، يمكن للباحثين تحديد العقبات المختلفة التي قد تعيق التقدم في هذا المجال المحدد بشـكل فعال ومن ثم وضـع مخططات استراتيجية تهدف إلى التغلب على هذه التحديات. علاوة على ذلك، فإن هذه الدراسة لديها القدرة على تسليط الضوء على الفرص العديدة التي تنتظرنا للتطور المستقبلي في هذا المجال، وبالتالي وضـع الأساس لتحسين نوعية حياة المرضى من خلال تنفيذ الممارسات والتدخلات الطبية المبتكرة. وبالتالي، فمن الواضح أنه لا يمكن التقليل من أهمية الدراسـة، لأنها تعمل كمحفز للتقدم، وتقدم رؤى لا تقدر بثمن لديها القدرة على إحداث ثورة في تشـخيص وعلاج أمراض الدم الوراثية.

فرضيات الدراسة

تتمثل الفرضـية الرئيسية للدراسة في " لا يوجد فرق في فعالية وأمان تقنيات التشخيص الجزيئي والعلاجات الجزيئية لأمراض الدم الوراثية مقارنةً بالطرق التقليدية. والتي يتفرع منها عدة فروض فرعية كالتالي:

- لا يوجد علاقة بين مرض فقر الدم المنجلي وكل من (النوع، السن، الحالة الاجتماعية)
- توجد علاقة بين تقنيات التشخيص الجزيئي وتشخيص أمراض الدم الوراثية.

- توجد علاقة بين العلاجات الجزيئية وحياة المرضى.

الفصل الثاني: الإطار النظري

أولا: الدم : ماهيته ، مكوناته ، خصائصه، وظائفه.

1. ماهية الدم.

الدم، وهو مكون أساسي في جسم الإنسان، هو نسيج ضام ديناميكي يدور بنشاط عبر الشبكة المعقدة للأوعية الدموية التي تتكون من الشرايين والأوردة والشعيرات الدموية حيث يعمل هذا السائل النابض بالحياة، والذي غالبًا ما يتميز بلونه الأحمر المذهل، ككيان لا غنى عنه للحفاظ على الحياة نفسها ويكمن داخل تياراتها القرمزية القوت الحيوي الضروري لبقاء الأنسجة والأعضاء، أي الأكسجين والمغذيات والماء، والتي يتم نقلها بإخلاص إلى وجهاتها الخاصة ويؤوي جسم الإنسان، وهو وعاء رائع للوجود، ما يقرب من 5 لترات من قوة الحياة الثمينة هذه، وينظم بشكل فعال رحلته المستمرة عبر الامتداد الشاسع لشكلنا المادي حيث ينطلق الدم، الذي تقوده نبضات القلب التي لا تتزعزع، في رحلته الدائمة، مما يضمن استمرار وجودنا ويؤدي الدم، في واجبه النبيل المتمثل في التغذية، دورًا محوريًا كناقل أساسي للعناصر التي تحافظ على الحياة فإنه ينقل الأكسجين والماء والمواد المغذية بجد إلى كل زاوية وركن في الجسم، ويلبي بجد الاحتياجات المتنوعة لإطارنا الفسيولوجي المعقد علاوة على ذلك، يعمل هذا السائل الرائع كقناة لا تقدر بثمن لإزالة النفايات من الأنسجة المختلفة التي تصادفها على طول مسارها الشاق.(الزواوي وأخرون،2021)

ويأخذ الدم عباءة الحارس، ويحمي الجسم من مخاطر المواد الضارة التي قد تسعى إلى مهاجمة حصننا المادي وهي تحقق ذلك من خلال تسهيل نقل الخلايا المتخصصة والبروتينات، التي تعمل كحراس هائلين، وتحمينا من القوى الخبيثة التي قد تسعى إلى تقويض رفاهيتنا حيث تعتمد كل خلية تشكل نسيج وجودنا تمامًا على التدفق المستمر للدم لتلبية احتياجاتها الجوهرية وتشمل هذه الاحتياجات الضروريات الأساسية للحياة، أي الماء والأكسجين، اللذين بدونهما سيتعطل التوازن الدقيق لأنظمتنا البيولوجية بشكل لا يمكن إصلاحه بالإضافة إلى ذلك، تتطلب خلايا الجسم المرنة إمدادًا مستمرًا بمصادر الطاقة، مثل البروتينات والدهون والسكريات، والتي يتم نقلها بإخلاص من خلال النسيج المعقد للأوعية الدموية التي تتخلل كياننا وفي سعيه الدؤوب للحصول على القوت، يسترجع الدم الأكسجين بجد من الرئتين، مما يضمن أن كل نفس نأخذه مشبعًا بخصائص تمنح الحياة. وفي الوقت نفسه، فإنه يجمع العناصر الغذائية الحيوية المشتقة من المعدة والأمعاء، وبالتالي يحافظ على التوازن الدقيق اللازم للأداء الأمثل لآليتنا الفسيولوجية المعقدة وبالنظر إلى الأهمية العميقة للدم في سيمفونية الحياة الكبرى، يصبح من الواضح تمامًا أن غيابها سيجعل الوجود نفسه تحديًا لا يمكن التغلب عليه. يمثل التفاعل المعقد بين الدم والمكونات المختلفة لإطارنا الفسيولوجي جوهر التنسيق الرائع الذي يدعم وجودنا المادي، ففي نهاية الأمر الدم هو سائل مهم للغاية يتدفق عبر

الأوعية الدموية والدورة الدموية، مما يسمح له بالوصول إلى كل زاوية وركن في جسم الإنسان. وتتكون من مكونات مختلفة، ولكل منها وظيفتها المميزة ودورها في الأداء العام للدم.(فادي،2020)

2. مكونات الدم

الدم عبارة عن مزيج معقد من مكونات مختلفة، يساهم كل منها في وظيفته العامة من المظهر السائل لبلازما الدم إلى قدرات خلايا الدم الحمراء على حمل الأكسجين، وبراعة خلايا الدم البيضاء في مكافحة الأمراض، وقدرات الصفائح الدموية على تخثر الدم، يلعب كل مكون دورًا حيويًا في ضمان رفاهيتنا ويعد فهم تعقيدات مكونات الدم هذه أمرًا ضروريًا لفهم الآليات المعقدة التي تحافظ على عمل أجسامنا على النحو الأمثل، ويمكن توضيح التفاصيل المعقدة للمكونات الأربعة الرئيسية للدم كالتالي(سعاد وجواد،2023) :

- بلازما الدم، وهي مكون حيوي لدم الإنسان وبوفر المظهر السائل الذي يميز الدم. وهو يشكل الجزء السائل من خلايا الدم، ويتكون من خليط من الماء ومجموعة من المواد المتنوعة. في الواقع، تمثل بلازما الدم حوالي 55٪ من إجمالي حجم الدم، مع تخصيص النسبة المتبقية لخلايا الدم الأخرى، والتي سنقوم بتعدادها في الوقت المناسب وتتكون بلازما الدم في الغالب من الماء، وتشكل 92٪ من تركيبتها بالإضافة إلى أنه يحتوي على بروتينات مهمة تشكل حوالي 7٪ من تركيبته علاوة على ذلك، تتكون نسبة 1٪ المتبقية من مزيج من المعادن والأملاح والسكريات والهرمونات والفيتامينات، وكلها تساهم في الوظيفة العامة لبلازما الدم.
- خلايا الدم الحمراء، المعروفة أيضًا باسم كريات الدم الحمراء، والتي تشكل جزءًا كبيرًا من سائل الدم، حيث تمثل ما يقرب من 40-45٪ من تركيبته وتمتلك هذه الخلايا الرائعة شكلًا دائريًا فريدًا يتميز بهيكل يشبه الصفيحة المقعرة، مما يمنحها المرونة والقدرة المذهلة على تغيير شكلها وتسمح هذه المرونة المتأصلة لخلايا الدم الحمراء بعبور الأوعية الدموية بحرية بسهولة وتنشأ خلايا الدم الحمراء في نخاع العظام، وتخضع لفترة نضج تمتد عادةً حوالي 7 أيام قبل إطلاقها في مجرى الدم ومع ذلك، فإن رحلتهم لا تنتهي عند هذا الحد فتلعب هذه الخلايا الاستثنائية، المزينة بلونها الأحمر المميز، دورًا محوريًا في نقل الأكسجين إلى الخلايا في جميع أنحاء الجسم، مع التخلص من ثاني أكسيد الكربون في نفس الوقت.
- خلايا الدم البيضاء، أو الكريات البيضاء، والتي يتم انتاجها داخل نخاع العظام وتوجد في الغالب في الدم والأنسجة الليمفاوية. تشكل هذه الخلايا جزءًا لا يتجزأ من جهاز المناعة، وتكافح بلا كلل عددًا لا يحصى من الأمراض والالتهابات التي تشكل تهديدًا لرفاهيتنا حيث تضم خلايا الدم البيضاء حوالي 1٪ فقط من إجمالي حجم الدم، وتشمل عدة أنواع مختلفة، ولكل منها وظيفتها المتخصصة فتشمل هذه الأنواع الخلايا الحبيبية، التي تشمل الخلايا القاعدية والحمضات والعدلات، وكذلك الخلايا الليمفاوية، التي تشمل الخلايا التائية والخلايا البائية والخلايا

القاتلة الطبيعية. بالإضـافة إلى ذلك، تشـكل الخلايا الأحادية نسـبة كبيرة، حيث تمثل 2-8٪ من إجمالي عدد خلايا الدم البيضاء داخل الجسم.

- الصـفائح الدموية، على الرغم من أنها لا تعتبر خلايا فعلية، هي أجزاء صـغيرة وبقايا خلايا. على الرغم من صغر حجمها، تلعب هذه الصفائح الدموية دورًا مهمًا في عملية تخثر الدم، مما يساعد في الوقاية من النزيف المفرط. وبالتالي، فإن أي زيادة في نسبة الصـفائح الدموية في الدم قد تزيد من احتمالية تجلط الدم وتشكيل جلطات الدم، مما يؤدي لاحقًا إلى حالات مميتة مثل النوبات القلبية. وعلى العكس من ذلك، فإن انخفاض نسـبة الصـفائح الدموية قد يؤدي إلى نزيف حاد، مما يشكل مجموعة من المضاعفات والمخاطر الخاصة به.

3. خصائص الدم

خصـائص الدم هي موضـوع ذو أهمية كبيرة في مجال علم وظائف الأعضـاء حيث يعتمد نظام الدورة الدموية على الدم لنقل المواد الأساسية في جميع أنحاء الجسم حيث يتم ملاحظة أن الدم موجود في حالة سائلة داخل الأوعية الدموية، مما يسمح له بالتدفق بسلاسة من خلالها ومع ذلك، عندما تتعرض السفينة للتلف، تبدأ عملية معقدة تسمى التخثر تعمل هذه العملية على تحويل جزء من الدم من حالته السائلة إلى شكل صلب، مما يمنع النزيف المفرط بشكل فعال فلون الدم هو جانب مثير للاهتمام أيضًا حيث في الشرايين، يبدو الدم أحمر بشكل مكثف، بسبب الوجود الوفير للهيموجلوبين المؤكسج، على العكس من ذلك، لا يزال لون الدم في الأوردة أحمر، لكنه ليس نابضًـــا بالحياة بســـبب عدم وجود النفايات المؤكســـجة، إلا في حالة الأوردة الرئوية.(الملكي،2018)

كما تعتبر لزوجة الدم من الخصـــائص المهمة الأخرى التي تميزها عن الســـوائل الأخرى وتعزى هذه اللزوجة إلى وجود العناصـــر الهيكلية والبروتينات داخل الدم ففي الواقع، تكون لزوجة الدم أكبر بخمس مرات تقريبًا من لزوجة الماء وتؤدي هذه الخاصـية الفريدة إلى مقاومة التدفق داخل الأوعية الدموية علاوة على ذلك، فإن كثافة الجاذبية النوعية للدم أعلى من كثافة الما وتعتمد هذه الكثافة بشـكل أسـاسـي على عدد خلايا الدم الحمراء الموجودة في الدم وعلى الرغم من هذه الاختلافات، يظل الرقم الهيدروجيني للدم مستقرًا بشكل ملحوظ عند 7.4 وهذا الاستقرار ضروري للحفاظ على الأداء الفسيولوجي الأمث كما يحقق الدم ذلك من خلال اســـتخدام العديد من الآليات المعقدة التي تنظم درجة الحموضـــة وتمنع أي انحرافات كبيرة عن هذه القيمة المحددة. غالبًا ما يشـــار إلى هذه الآليات على أنها مخازن، وتلعب دورًا حيويًا في الحفاظ على توازن الحمض القاعدي داخل الدم. (Hughes,2024)

4. وظائف الدم

يمتلك الدم عددًا لا يحصى من الخصائص والوظائف الضرورية للحفاظ على التوازن والأداء العام للجسم فإن خصائصه الفريدة، بما في ذلك عملية التخثر واللزوجة وتنظيم درجة الحموضـة، تمكنه من أداء مجموعة متنوعة من الوظائف بفعالية ومن الوظائف التنفســية والغذائية إلى آليات الإخراج والدفاع، يلعب الدم دورًا مهمًا في ضـــمان رفاهية الفرد وبقائه حيث إن قدرتها

على تنظيم درجة حرارة الجسم، والحفاظ على الروابط الخلطية، وإيصال المواد الحيوية تسلط الضوء على ضرورتها في جسم الإنسان فبالانتقال إلى الوظائف العامة للدم، نواجه العديد من الأدوار الأساسية التي يقوم بها الدم داخل جسم الإنسان ويمكن توضيح ذلك كالتالي(على ،2022):

إحدى هذه الوظائف هي دورها التنفسي حيث يعمل الدم كحامل للأكسجين، مما يسهل نقله من الرئتين إلى الأنسجة المختلفة في الجسم وفي الوقت نفسه، ينقل الدم أيضًا ثاني أكسيد الكربون، وهو نفايات التنفس الخلوي، من الأنسجة إلى الرئتين للتخلص منه فهذه الوظيفة التنفسية حيوية لعيش الحياة نفسها.

وظيفة أخرى مهمة للدم هي دوره في نقل العناصر الغذائية، فبعد عملية الهضم، يحمل الدم العناصر الغذائية الممتصة من الجهاز الهضمي ويوصلها إلى جميع أجزاء الجسم وتضمن هذه الوظيفة الغذائية تغذية الأعضاء والأنسجة المختلفة، مما يوفر لها القوت اللازم للقيام بوظائفها بفعالية.

كما يلعب الدم أيضًا دورًا مهمًا في إفراز منتجات النفايات الأيضية فبمجرد إنتاج هذه الفضلات بواسطة خلايا الجسم، ينقلها الدم إلى أعضاء الإخراج، مثل الكلى، للتخلص منها من الجسم ووظيفة الإخراج هذه ضرورية للحفاظ على التوازن الداخلي ومنع تراكم النفايات الضارة داخل الجسم.

كما يتم تنفيذ الوظيفة الدفاعية للدم بشكل أساسي من خلال مجموعة من خلايا الدم البيضاء المتخصصة تسمى الكريات البيضاء وتلعب هذه الخلايا دورًا محوريًا في الاستجابة المناعية للجسم ويشاركون في آليات الدفاع المختلفة، مثل البلعمة، وتشكيل الأجسام المضادة، والمناعة الخلوية فمن خلال هذه العمليات، تحمي كريات الدم البيضاء الجسم من مسببات الأمراض الضارة والغزاة الأجانب، مما يضمن صحته ورفاهه بشكل عام.

يساهم الدم أيضًا في تنظيم درجة حرارة الجسم وهي تحقق ذلك من خلال إعادة توزيع الحرارة من الأنسجة العميقة نحو الطبقات السطحية من الجسم فبالإضافة إلى ذلك، يشارك الدم في إفراز العرق، مما يساعد في تبريد الجسم خلال فترات ارتفاع درجة الحرارة علاوة على ذلك، يعمل الدم كوسيط للتواصل الخلطي للجسم. يعمل كحامل، حيث ينقل الهرمونات وجزيئات الإشارة الأخرى إلى المواقع المستهدفة الخاصة بها داخل الجسم. هذا يضمن الأداء السليم للعمليات الفسيولوجية المختلفة ويحافظ على الارتباط الخلطي العام للجسم.

وتتمثل إحدى الوظائف الأساسية للدم في الحفاظ على مستوى ثابت من درجة الحموضة حيث يظل الرقم الهيدروجيني للدم مستقرًا عند 7.4، وهي قيمة ضرورية للأداء الخلوي الأمثل فيحقق الدم ذلك من خلال التفاعل المعقد لأنظمة التخزين المختلفة التي تمنع التقلبات الكبيرة في مستويات الأس الهيدروجيني، كما أن حجم الدم الموجود في جسم الإنسان يبلغ حوالي 7-8٪ من وزن الفرد على سبيل المثال، يمتلك الرجل الذي يزن 70 كجم عادة حوالي 5 لترات من الدم. ومن المثير للاهتمام أن حجم الدم هذا أقل قليلاً لدى النساء.(Nan,2024)

بالإضـافة إلى الوظائف المذكورة أعلاه، يعمل الدم كآلية دفاع حيوية للجسـم. وهي تنتج أجسـامًا مضـادة تحارب الجراثيم والميكروبات الضارة، وتكافح الأمراض المختلفة بشكل فعال علاوة على ذلك، يلعب الدم أيضًا دورًا مهمًا في الحفاظ على توازن الماء داخل الجسـم يتم تحقيق ذلك عن طريق نقل المياه الزائدة من الجهاز الهضـمي وتسـهيل التخلص منها من خلال آليات مثل التعرق أو إنتاج البول عن طريق الكلى.

ويعد تنظيم درجة حرارة الجسـم وظيفة حيوية أخرى يقوم بها الدم. وهي تحقق ذلك من خلال وسـائل مختلفة، مثل إنتاج العرق، الذي يرطب البشـرة ويسـاعد في تبريد الجسـم فبالإضـافة إلى ذلك، يمكن للدم أن يزيد من حرق السـكر من أجل توليد الطاقة ورفع درجة حرارة الجسـم عند الحاجة علاوة على ذلك، يلعب الدم دورًا مهمًا في التئام الجروح والتخثر فإن الصـفائح الدموية مسؤولة عن سد مسار الدم مؤقتًا أثناء النزيف وبعد ذلك، ينتجون عناصر تساعد في عملية التئام الجروح، مما يضمن استعادة سلامة الأنسجة وأخيرًا، يعمل الدم كنظام نقل داخل الجسم، حيث يوفر المواد الأساسية مثل الأكسجين والسوائل والغذاء والهرمونات والفيتامينات لجميع الأعضـاء وبعد استخدام خلايا الجسم لهذه المواد وتحويلها إلى طاقة، يسترجع الدم الفضـلات، مثل ثاني أكسيد الكربون ونفايات الطعام، وينقلها بعيدًا للتخلص منها.(Sun,2024)

ثانيا: أمراض الدم الوراثية وأنواعها

1. أمراض الدم التي تصيب خلايا الدم الحمراء

1.1. ماهية أمراض الدم الوراثية.

تشـمل أمراض الدم الوراثية مجموعة من الأمراض التي تنتقل من الآباء إلى ذريتهم حيث تنشأ هذه الأمراض بسبب خلل في بنية ومكونات خلايا الدم الحمراء، مما يؤدي إلى ضـعف الوظائف وظهور الأعراض ومن بين أهم اضـطرابات الدم الوراثية الثلاسـيميا وفقر الدم المنجلي، والذي يشـار إليه أيضًـا باسـم فقر الدم المنجلي ويحدث انتقال هذه الأمراض من خلال الجينات الموجودة على الكروموسومات، حيث يؤدي عدم انتظام جينات كل من الأم والأب إلى احتمال 25٪ لولادة الطفل بالمرض على العكس من ذلك، إذا كان أحد الوالدين يمتلك جينًا سـليمًا بينما يحمل الآخر جينًا معيبًا، فيمكن أن ينتقل المرض إلى بعض الأطفال الذين يصـبحون بعد ذلك حاملين للمرض وتظهر أمراض الدم مجموعة واسـعة من الاختلافات، حيث يرتبط بعضـها على وجه التحديد بكريات الدم الحمراء. فقر الدم، على سـبيل المثال، هو مثال بارز في هذا الصـدد. علاوة على ذلك، ترتبط بعض أمراض الدم بأنواع الدم، بينما يرتبط البعض الآخر بخلايا الدم البيضـاء ويعد اللوكيميا من أكثر اضـطرابات الدم انتشـارًا فيما يتعلق بخلايا الدم البيضـاء بالإضـافة إلى ذلك، هناك العديد من الأمراض المتعلقة بالصفائح الدموية، مع كون اضطرابات النزيف معروفة بشـكل خاص وتمثل أمراض الدم هذه مجتمعة بعضًـا من أكثر الحالات انتشـارًا في مجتمعنا، مما يتطلب قدرًا كبيرًا من العناية والاهتمام والمراقبة الدؤوبة وعلى هذا النحو، يحتاج الأفراد المصـابون بهذه الاضـطرابات إلى إدارة مسـتمرة لضمان النتائج الصحية المثلى.

1.2. أسباب الإصابة بمرض فقر الدم

يمكن أن يحدث فقر الدم بسبب عوامل مختلفة مثل النزيف وانخفاض إنتاج خلايا الدم الحمراء وزيادة انهيار خلايا الدم الحمراء حيث يمكن أن تشمل أسباب النزيف الإصابة ونزيف الجهاز الهضمي كما يمكن أن يحدث انخفاض إنتاج خلايا الدم الحمراء بسبب نقص الحديد ونقص فيتامين B12 والثلاسيميا وأورام نخاع العظام المحددة، وغالبا ما يحدث الانهيار المتزايد لخلايا الدم الحمراء بسبب حالات وراثية مثل فقر الدم المنجلي والالتهابات مثل الملاريا وبعض أمراض المناعة الذاتية فيمكن أيضًا تصنيف فقر الدم بناءً على حجم خلايا الدم الحمراء وكمية الهيموجلوبين في كل خلية وعندما تكون الخلايا صغيرة، يشار إليها باسم فقر الدم الصغير؛ وعندما تكون كبيرة، يطلق عليها اسم فقر الدم الكبير؛ وعندما تكون ذات حجم طبيعي، يطلق عليها اسم فقر الدم الطبيعي فيعتمد تشخيص فقر الدم لدى الرجال على مستويات الهيموجلوبين التي تقل عن 130 إلى 140 جم/لتر، بينما تقل عند النساء عن 121 إلى 131 جم/لتر، ويلزم إجراء مزيد من الاختبارات لتحديد السبب المحدد لفقر الدم، ومن المهم ملاحظة أن العديد من هذه الأسباب يمكن أن تتفاعل مع بعضها البعض، مما يؤدي إلى تطور فقر الدم فالسبب الأكثر شيوعًا لفقر الدم هو فقدان الدم ومع ذلك، لا يؤدي هذا عادةً إلى أعراض دائمة ما لم يكن هناك نقص متزامن في إنتاج خلايا الدم الحمراء، والذي يرتبط عادةً بنقص الحديد.

ومن الجدير بالذكر أن عددًا كبيرًا من المرضى الذين تم تشخيص إصابتهم بفقر الدم ناجم عن أمراض مزمنة لا يعاني هؤلاء المرضى من التهاب نشط أو مشاكل غذائية ويشمل ذلك الأفراد الذين يعانون من انخفاض في حمل الأطراف، مثل المرضى الذين يعانون من إصابات الحبل الشوكي وكبار السن ذوي الحركة المحدودة ومع ذلك، قد تستفيد مجموعات معينة من الأفراد، مثل النساء الحوامل، من استخدام مكملات الحديد كإجراء وقائي فمن المهم ملاحظة أنه لا ينبغي تناول المكملات الغذائية دون تحديد السبب المحدد لفقر الدم وعادةً ما يقتصر استخدام عمليات نقل الدم على الأفراد الذين تظهر عليهم علامات وأعراض فقر الدم ويمكن أن تختلف الأعراض التي يعاني منها الأفراد المصابون بفقر الدم اعتمادًا على معدل انخفاض مستويات الهيموجلوبين ففي حالة عدم وجود أعراض، لا يوصى باستخدام عمليات نقل الدم إلا إذا انخفضت مستويات الهيموجلوبين إلى أقل من 60 إلى 80 جم/لتر، وقد تنطبق هذه التوصيات أيضًا على الأفراد الذين يعانون من نزيف حاد علاوة على ذلك، يُنصح باستخدام العوامل التي تحفز تكوين كريات الدم الحمراء فقط في حالات فقر الدم الوخيم.

ففقر الدم هو اضطراب الدم الأكثر شيوعًا في جميع أنحاء العالم، ويؤثر على ما يقرب من ثلث سكان العالم وفقر الدم الناجم عن نقص الحديد هو نوع محدد من فقر الدم يؤثر على ما يقرب من مليار شخص اعتبارًا من عام 2013 وفي نفس العام، أدى فقر الدم الناجم عن نقص الحديد إلى حوالي 183,000 حالة وفاة، وهو انخفاض عن 213,000 حالة وفاة تم الإبلاغ عنها في عام 1990 لذلك من الضروري معالجة فقر الدم وإدارته بشكل فعال لتحسين صحة ورفاهية الأفراد المصابين بهذه الحالة.

1.3. أعراض مرض فقر الدم

فقر الدم، المعروف –كما ذكرنا من قبل– هو اضطراب دموي سائد يؤثر على عدد كبير من الأفراد فمن المهم ملاحظة أن ظهور الأعراض لدى الأفراد المصابين بفقر الدم يمكن أن يختلف اعتمادًا على السبب الأساسي، وفي بعض الحالات، قد لا تكون الأعراض ملحوظة ففي البداية، قد يظهر فقر الدم كحالة غير معقدة نسبيًا، ولكن مع تقدم شدة فقر الدم، يمكن أن تتفاقم الأعراض وتشمل الشكاوى الشائعة التي أبلغ عنها الأفراد المصابون بفقر الدم الشعور بالضعف، وانخفاض القدرة على التركيز، وأحيانًا ضيق التنفس أثناء المجهود، فيمكن أن تظهر الأعراض المرتبطة بفقر الدم إما بشكل تدريجي أو مفاجئ ففي المراحل الأولية، قد تكون هناك أعراض خفيفة أو حتى غياب الأعراض، خاصة إذا كان تطور فقر الدم بطيئًا وفي مثل هذه الحالات، قد يتكيف الجسم للتعويض عن الانخفاض في عدد خلايا الدم الحمراء وبالتالي، قد يظل الأفراد بدون أعراض حتى يصبح فقر الدم أكثر حدة فيمكن أن تشمل أعراض فقر الدم نطاقًا واسعًا، بما في ذلك التعب، والضعف، والدوخة أو الدوار، والصداع، وانخفاض تحمل التمارين، وضعف التركيز، وضيق التنفس، وعدم انتظام ضربات القلب أو سرعتها، وبرودة الأطراف، وعدم تحمل درجات الحرارة الباردة، والتهاب اللسان (التهاب اللسان)، والغثيان، وفقدان الشهية، وشحوب الجلد أو إصفراره، وسهولة الكدمات أو النزيف، وضعف العضلات ومن ناحية أخرى، إذا تطور فقر الدم بسرعة، فإن الأعراض تميل إلى أن تكون أكثر حدة ويمكن أن تشمل الإغماء والارتباك وألم الصدر والتعرق الغزير وزيادة العطش بالإضافة إلى ذلك، قد يتوقف وجود أعراض أخرى على السبب الكامن وراء فقر الدم.(مصاك،2021)

وفي الحالات التي يكون فيها فقر الدم شديدًا، يحاول الجسم تعويض انخفاض قدرة الدم على حمل الأكسجين عن طريق زيادة النتاج القلبي وبالتالي، قد يعاني الأفراد من أعراض ذات صلة مثل الخفقان، وإذا كان هناك مرض قلبي كامن، فقد تكون الذبحة الصدرية موجودة أيضًا. تشمل الأعراض الأخرى التي يمكن ملاحظتها في فقر الدم الوخيم تشنج الساق المتقطع وعلامات قصور القلب.

وأثناء الفحص البدني، قد تشمل العلامات البارزة لفقر الدم الجلد الباهت، وكذلك شحوب الأغشية المخاطية والملتحمة والأظافر المتشققة ومع ذلك، من المهم ملاحظة أن هذه العلامات وحدها قد لا تكون مؤشرات موثوقة لفقر الدم ففي بعض حالات فقر الدم الناجم عن نقص الحديد، يمكن ملاحظة تغير لون تصلب الشرايين إلى اللون الأزرق بالإضافة إلى ذلك، قد تظهر علامات محددة اعتمادًا على السبب الكامن وراء فقر الدم على سبيل المثال، قد يكون داء الفطريات واضحًا في حالات نقص الحديد، بينما قد يكون اليرقان موجودًا في فقر الدم الناتج عن انهيار خلايا الدم الحمراء غير الطبيعي (فقر الدم الانحلالي) وقد يشير تلف الأعصاب وتشوهات العظام (مثل تلك التي لوحظت في الثلاسيميا الكبرى) وتقرحات الساق (الشائعة في مرض الخلايا المنجلية) أيضًا إلى أسباب محددة لفقر الدم. علاوة على ذلك، قد يُظهر فقر الدم الوخيم علامات على حالة فرط الدورة الدموية، بما في ذلك عدم انتظام دقات القلب (النبض السريع)، والنبض المحيط، والنفخات الوظيفية، وتضخم

البطين القلبي فقد تكون علامات قصور القلب واضحة أيضًا وتعد متلازمة تململ الساق (RLS) أكثر انتشارًا لدى الأفراد المصابين بفقر الدم الناجم عن نقص الحديد مقارنة بعامة السكان(de la Torre,2017).

1.4. أنواع مرض فقر الدم

فقر الدم هو حالة طبية تتميز بكمية غير كافية من خلايا الدم الحمراء التي تنقل الأكسجين إلى الأنسجة فهو حالة لا يحتوي فيها الدم على ما يكفي من خلايا الدم الحمراء السليمة لنقل الكمية المناسبة من الأكسجين إلى أنسجة الجسم وقد تؤدي هذه الحالة إلى الشعور بالتعب والضعف فمن المهم ملاحظة أن هناك عدة أنواع من فقر الدم، ولكل نوع أسبابه الخاصة ويمكن أن يكون فقر الدم مؤقتًا أو طويل الأجل، ويمكن أن تختلف شدته من خفيفة إلى شديدة جدًا حيث توجد أنواع مختلفة من فقر الدم، وكل نوع ناتج عن عوامل مختلفة فيمكن أن يكون فقر الدم حالة مؤقتة أو حالة طبية مزمنة، اعتمادًا على شدة الحالة والأسباب الكامنة لذلك من الضروري مراعاة التدابير المختلفة المتعلقة بخلايا الدم الحمراء عند تشخيص فقر الدم وتشمل هذه التدابير تركيز الهيموجلوبين، الذي يشير إلى كمية الهيموجلوبين الأولي الذي يحمل غاز الأكسجين في الدم بالإضافة إلى ذلك، يتم أيضًا النظر في الهيماتوكريت، الذي يشير إلى ترسب الدم أو النسبة المئوية لحجم خلايا الدم الحمراء في إجمالي حجم الدم. يعد عدد كرات الدم الحمراء، وهو عدد خلايا الدم الحمراء الموجودة في حجم معين من الدم، مقياسًا مهمًا آخر يتعلق بفقر الدم ، ويمكن تحديد تلك الأنواع كالتالي:

4.1.1. **الثلاسيميا** (thalassemia)

التعريف المرض: الثلاسيميا هي اضطراب وراثي في الدم ينتقل من الآباء إلى ذريتهم من خلال انتقال الجينات حيث تنشأ هذه الحالة الخاصة عندما يفشل الجسم في إنتاج كمية كافية من الهيموجلوبين، وهو بروتين مهم يلعب دورًا حيويًا في عمل خلايا الدم الحمراء وبالتالي، يؤدي عدم كفاية الهيموجلوبين إلى الأداء غير السليم وقصر عمر خلايا الدم الحمراء داخل الجسم، مما يؤدي في النهاية إلى انخفاض عدد خلايا الدم الحمراء السليمة التي تدور عبر مجرى الدم، والمسؤولية الأساسية لخلايا الدم الحمراء هي نقل الأكسجين إلى جميع الخلايا الموجودة في الجسم حيث يعمل الأكسجين كوقود أساسي يمكّن الخلايا من أداء وظائفها بفعالية ففي الحالات التي لا يوجد فيها إمداد كافٍ من خلايا الدم الحمراء السليمة، فإن توصيل الأكسجين إلى خلايا أخرى في الجسم معرض للخطر أيضًا، مما يتسبب في شعور الأفراد بالتعب والضعف وحتى ضيق التنفس، ويشار إلى هذه الحالة الخاصة طبيًا باسم فقر الدم، وهي حالة قد يعاني منها الأفراد المصابون بالثلاسيميا بدرجات متفاوتة من الشدة. في الحالات التي يصبح فيها فقر الدم شديدًا، يمكن أن يتسبب في تلف الأعضاء الحيوية داخل الجسم ويمكن أن يؤدي إلى الوفاة فعلاوة على ذلك، يتمتع الأفراد المصابون بالثلاسيميا بميزة إضافية تتمثل في تطوير المناعة ضد الملاريا وأثبتت هذه المناعة المعززة أنها مفيدة بشكل خاص في المناطق المعرضة لتفشي الملاريا وبالتالي، فإن اضطراب الدم الوراثي هذا منتشر في المناطق الاستوائية والمناطق المجاورة بسبب زيادة احتمالية انتقال الملاريا في تلك المناطق.(طه،2020)

أعراض المرض: يمكن أن تختلف أعراض الثلاسيميا اعتمادًا على النوع المحدد وشدة الحالة وتشمل العلامات والأعراض الشائعة التي قد يعاني منها الأفراد المصابون بالثلاسيميا الشعور بالتعب والضعف والبشرة الفاتحة أو الصفراء وتشوهات عظام الوجه وبطء النمو وانتفاخ البطن والبول الداكن ففي حين أن بعض الأطفال قد تظهر عليهم علامات وأعراض الثلاسيميا منذ الولادة، قد يصاب آخرون بهذه الأعراض خلال العامين الأولين من حياتهم ومن المثير للاهتمام أن الأفراد الذين يمتلكون جينًا واحدًا من جينات الهيموجلوبين المصابة قد لا تظهر عليهم أي أعراض مرتبطة بالثلاسيميا.

أسباب المرض: يُعزى خطر الإصابة بالثلاسيميا في المقام الأول إلى أسباب معينة ومن أهم هذه الأسباب حدوث خلل جيني في الجينات المسؤولة عن إنتاج الهيموجلوبين فلكي يولد الفرد مصابًا بالثلاسيميا، من الضروري أن يرث هذه الجينات المعيبة من كلا الوالدين على سبيل المثال، إذا كان كلا الوالدين يحملان الجين المعيب المسؤول عن بيتا ثلاسيميا الكبرى، فهناك احتمال واحد من كل أربعة أن يولد كل طفل بهذه الحالة. عادةً ما يكون آباء الطفل المصاب بالثلاسيميا حاملين لهذا الاضطراب، مما يعني أنهم يمتلكون جينًا معيبًا واحدًا فقط.(صباح،2018)

أنواع المرض: يشمل الثلاسيميا نوعين أساسيين، وهما ثلاسيميا ألفا وثلاسيميا بيتا، تنشأ ثلاسيميا ألفا عندما يكون الجين أو الجينات المرتبطة بإنتاج بروتين ألفا جلوبين إما مفقودًا أو متغيرًا ويؤثر هذا النوع من الثلاسيميا في الغالب على الأفراد من جنوب شرق آسيا والشرق الأوسط والصين والأشخاص المنحدرين من أصل أفريقي من ناحية أخرى، يحدث بيتا ثلاسيميا عندما تؤثر عيوب وراثية مماثلة على إنتاج بروتين بيتا جلوبين ويتم ملاحظتها بشكل شائع في الصينيين والسكان الآسيويين الآخرين والأمريكيين من أصل أفريقي، ويشمل الثلاسيميا العديد من الأشكال، ولكل منها أنواع فرعية مختلفة. وتشمل هذه الأمراض الثلاسيميا الكبرى والثلاسيميا الصغرى ضمن فئات ثلاسيميا ألفا وبيتا ويمكن أن يحدث مرض الثلاسيميا الكبرى فقط إذا ورث الفرد العيب الجيني من كلا الوالدين على العكس من ذلك، يظهر مرض الثلاسيميا الصغرى عندما يتلقى الفرد الجين المعيب من أحد الوالدين فقط. يعمل الأفراد المصابون بالثلاسيميا الصغرى كحاملين للاضطراب، وغالبًا ما لا تظهر عليهم أي أعراض.(hassan,2016)

علاج المرض: لا تتطلب الأشكال الخفيفة من الثلاسيميا أي شكل من أشكال التدخل الطبي أو العلاج؛ ومع ذلك، في حالات الثلاسيميا المتوسطة والشديدة، يمكن استخدام علاجات مختلفة للتخفيف من الحالة، فأحد هذه العلاجات هو عمليات نقل الدم، والتي غالبًا ما تكون مطلوبة للأفراد الذين يعانون من أشكال أكثر حدة من الثلاسيميا، وفي بعض الحالات قد يلزم إجراؤها على فترات منتظمة، وربما كل بضعة أسابيع، فمن المهم ملاحظة أن التعرض لفترات طويلة لعمليات نقل الدم يمكن أن يؤدي إلى تراكم الحديد داخل مجرى الدم، وهي حالة معروفة بتأثيراتها الضارة المحتملة على الأعضاء الحيوية مثل القلب والكبد وأنظمة الجسم الأساسية الأخرى. وبالتالي، يصبح من الضروري إدخال العلاج بالاستخلاب كوسيلة لمواجهة العواقب السلبية لتراكم الحديد، كما يتضمن العلاج بالاستخلاب إزالة الحديد الزائد من مجرى الدم، وبالتالي تخفيف الضرر المحتمل الناجم عن تراكم الحديد الناتج عن عمليات نقل الدم المنتظمة. علاوة على ذلك، تجدر الإشارة إلى أن الأفراد المصابين

بالثلاسيميا الذين لا يخضعون لعمليات نقل دم منتظمة يمكن أن يظلوا عرضة للإصابة بنقص الحديد، مما يجعل العلاج بالاستخلاب خيارًا قابلاً للتطبيق للعلاج في مثل هذه الحالات أيضًا وبالتالي، فإن تنفيذ العلاج بالاستخلاب هو بمثابة نهج متعدد الأوجه لمعالجة التعقيدات المرتبطة بعلاج الثلاسيميا، بما في ذلك إزالة الحديد الزائد والوقاية من نقص الحديد لدى الأفراد المصابين بهذه الحالة.(طنطاوي،2016)

4.1.2. فقر الدم المنجلي(sickle cell anemia)

التعريف بالمرض: فقر الدم المنجلي هو مرض وراثي يؤثر على خلايا الدم الحمراء، مما يؤدي إلى تحولها من شكلها الكروي المعتاد إلى شكل غريب يشبه الهلال، مما يؤدي في النهاية إلى عدد كبير من المضاعفات والتحديات وتظهر تداعيات فقر الدم المنجلي في شكل خلايا الدم الحمراء الهشة والضعيفة والقابلة للتدمير بسهولة، والمعروفة باسم كريات الدم الحمراء، والتي تكون عرضة للتفكك. وعلاوة على ذلك، تميل خلايا الدم المتغيرة هذه إلى التجمع معًا، وتشكل كتلًا تلتصق بالبطانة الداخلية للأوعية الدموية الدقيقة، مما يعيق التدفق السلس للدم إلى الأنسجة المختلفة داخل الجسم ويعيق المهمة الحاسمة المتمثلة في توصيل الأكسجين إلى هذه الأنسجة ونتيجة لذلك، تصبح الأعراض المرئية لهذه الآفة واضحة، وتتميز بضيق التنفس وشحوب البشرة، مما يعد مؤشرًا على فقر الدم الأساسي(williwams,2018).

أعراض المرض: تظهر الأعراض المرتبطة بفقر الدم المنجلي عادةً عند الرضع الذين يبلغون من العمر ستة أشهر فقط، وتظهر درجة معينة من التشابه بين جميع الأفراد المصابين وتشمل هذه الأعراض نطاقًا واسعًا يشمل فقر الدم الذي ينشأ عن الموت المبكر لخلايا الدم الحمراء بعد 10 إلى 20 يومًا فقط من إنتاجها، بدلاً من العمر المعتاد البالغ 120 يومًا بالإضافة إلى ذلك، غالبًا ما يعاني الأفراد الذين يعانون من فقر الدم المنجلي من ألم شديد في أجزاء مختلفة من أجسامهم، مثل البطن واليدين والقدمين واليرقان، الذي يتميز بإصفرار العينين والجلد، هو أحد الأعراض البارزة الأخرى. علاوة على ذلك، فإن الشحوب وضيق التنفس بسبب نقص الأكسجين الناجم عن فقر الدم، والتعب الشديد، والتعب العام، وآلام العظام، وتورم اليدين والقدمين (خاصة عند الأطفال)، وضعف الرؤية الناجم عن نقص التغذية في شبكية العين، والالتهابات المتكررة، والتبول اللاإرادي الناجم عن اضطرابات الكلى، وتأخر نمو الطفل، وتأخر البلوغ، والقساح، وهي حالة مؤلمة تتميز بانتصاب طويل ومؤلم يتطلب عناية طبية فورية، كلها عوامل تساهم في حدوث مجموعة واسعة من الأمراض. (السحماوي،2023)

أسباب المرض: يظهر فقر الدم المنجلي، الذي يشار إليه أيضًا باسم SCD، وأشكاله المتنوعة، كنتيجة لخلل جيني ناتج عن طفرة تحدث في جين الهيموجلوبين Hb، مما يؤدي إلى نقص في Hb المعروف باسم الهيموجلوبين S (Hb). في عام 1910، أوضح هيريك في البداية هذا المرض داخل أمريكا الشمالية، حيث لاحظ ارتفاعًا في خطورة المرض ومعدلات الوفيات بين المصابين. في ظروف محددة، مثل نقص الأكسجين، والجفاف، والالتهاب، وزيادة الحموضة، والتعرض لدرجات حرارة

شديدة البرودة، تخضع كريات الدم الحمراء لتحول يظهر على شكل خلايا منجلية. من الأهمية بمكان أن نعترف بأن الظروف المذكورة أعلاه يمكن أن تحرض أيضًا على تنشيط مستقبلات محددة مخصصة لجزيئات الالتصاق، بما في ذلك على سبيل المثال لا الحصر CCAM و PCAM و P-selectin و .Eوبالتالي، فإن هذا التنشيط يولد تصعيدًا في التصاق الخلايا المنجلية بجدار الأوعية الدموية والصفائح الدموية والكريات البيضاء، مما يؤدي في النهاية إلى إعاقة الدورة الدموية داخل الأوعية الدقيقة بسبب وجود الخلايا المنجلية. وبالتالي، يؤدي هذا الانسداد إلى المظاهر السريرية التي تم تحديدها على أنها انسداد الأوعية الدموية أو المركبات العضوية المتطايرة.(سلطان،2018)

علاج المرض: من أجل إدارة الآثار الضارة لفقر الدم المنجلي والتخفيف منها بشكل فعال، تعد أنظمة العلاج طويلة الأمد ضرورية، والتي تمتد طوال فترة حياة المريض حيث يشمل هذا النهج متعدد الأوجه للعلاج مجموعة من التدابير التي تهدف إلى السيطرة على الأعراض المختلفة المرتبطة بهذه الحالة وتشمل هذه التدابير عمليات نقل الدم، التي توفر وسيلة لتجديد عدد خلايا الدم الحمراء، وكذلك إعطاء الأدوية الصيدلانية مثلdeferasirox ، التي تقلل بشكل فعال مستويات الحديد المفرطة التي ترتبط غالبًا بنقل الدم المتكرر علاوة على ذلك، قد يؤدي الاستبدال بالسوائل الوريدية إلى إعادة خلايا الدم الحمراء إلى حالتها الطبيعية. بالإضافة إلى ذلك، غالبًا ما يوصى بالمكملات الغذائية مثل حمض الفوليك وفيتامين B12 كجزء من خطة العلاج، كما أثبت توفير الأكسجين أنه مفيد في تحسين التنفس وتقليل الألم فعادة ما توصف مسكنات الألم، بما في ذلك الباراسيتامول والمورفين، للتخفيف من الانزعاج الذي يعاني منه المرضى كما يتم إعطاء المضادات الحيوية بشكل متكرر لتقليل حدوث الالتهابات البكتيرية لدى الأطفال المصابين بفقر الدم المنجلي وأخيرًا، تمثل عمليات زرع نخاع العظام خيارًا علاجيًا محتملاً لبعض المرضى(Tisdale,2020).

4.1.3. فقر الدم اللاتنسجي(Aplastic Anemia)

التعريف بالمرض: بالانتقال إلى فقر الدم اللاتنسجي، تنشأ هذه الحالة النادرة عندما تتعرض قدرة الجسم على توليد إمدادات كافية من خلايا الدم الجديدة للخطر، مما يؤدي إلى عدد لا يحصى من العواقب التي تشمل التعب، والتعرض للعدوى، والنزيف الذي لا يمكن السيطرة عليه. فقر الدم اللاتنسجي هو اضطراب خطير وغير شائع قد يظهر في أي مرحلة من مراحل الحياة، ويمكن أن يحدث إما بشكل مفاجئ أو تدريجي، ويتفاقم تدريجيًا بمرور الوقت. يمكن أن تختلف شدة هذه الحالة، من خفيفة إلى شديدة، ويمكن أن يكون لها تأثير عميق على رفاهية الفرد وصحته بشكل عام (Young,2018).

أعراض المرض: قد لا تكون الأعراض المرتبطة بفقر الدم اللاتنسجي واضحة دائمًا، ولكن عندما تظهر، فإنها يمكن أن تشمل مجموعة واسعة من المؤشرات. غالبًا ما تتضمن هذه العلامات والأعراض الشعور بالإرهاق وضيق التنفس، ومعدل ضربات القلب المرتفع أو غير المنتظم، والبشرة الفاتحة، والالتهابات المتكررة أو المطولة، والكدمات غير المبررة أو المكتسبة بسهولة، ونزيف الأنف ونزيف اللثة، وفترات طويلة من النزيف من الجروح والطفح الجلدي والدوخة والصداع والحمى. من المهم

ملاحظة أن فقر الدم اللاتنسجي يمكن أن يكون حالة قصيرة الأمد أو يمكن أن يتطور إلى مرض مزمن، وفي الحالات الشديدة، يمكن أن يكون قاتلاً.(فراس،2016)

أسباب المرض: يتم تسهيل إنتاج خلايا الدم، وخاصة خلايا الدم الحمراء وخلايا الدم البيضاء والصفائح الدموية، من خلال الخلايا الجذعية الموجودة داخل نخاع العظام ومع ذلك، في حالة فقر الدم اللاتنسجي، تصبح هذه الخلايا الجذعية المهمة ضعيفة أو تالفة، مما يؤدي إلى حالة يكون فيها نخاع العظم إما فارغًا (يشار إليه باسم اللاتنسج) أو يحتوي على عدد أقل من خلايا الدم (المعروفة باسم نقص التنسج)، ويتحمل نخاع العظام، وهو مادة إسفنجية وحمراء توجد داخل حدود عظامنا، مسؤولية إنتاج خلايا الدم الحمراء، وغالبًا ما يكمن السبب الرئيسي لفقر الدم اللاتنسجي في قيام الجهاز المناعي للفرد بشن هجوم على الخلايا الجذعية الموجودة في نخاع العظام بالإضافة إلى ذلك، هناك عوامل أخرى يمكن أن تسهم في إصابة نخاع العظام وبالتالي تؤثر على إنتاج خلايا الدم وتشمل هذه العوامل العلاجات الإشعاعية والكيميائية، والتي، على الرغم من أنها مصممة للقضاء على الخلايا السرطانية، يمكن أن تضر الخلايا السليمة عن غير قصد، بما في ذلك الخلايا الجذعية الموجودة داخل نخاع العظام وبالتالي، قد يظهر فقر الدم اللاتنسجي نتيجة لهذه العلاجات وعلاوة على ذلك، ارتبط التعرض للمواد الكيميائية السامة أيضًا بفقر الدم اللاتنسجي، وخاصة بعض المواد الكيميائية المستخدمة في إنتاج مبيدات الآفات والمبيدات الحشرية، وكذلك البنزين، أحد مكونات البنزين ، كما يمكن أن يؤدي استخدام أدوية محددة أيضًا إلى الإصابة بفقر الدم، ومن الأمثلة على ذلك الأدوية المستخدمة في علاج التهاب المفاصل الروماتويدي وبعض المضادات الحيوية ، وأيضا يمكن أن تتسبب اضطرابات المناعة الذاتية في إصابة الخلايا الجذعية داخل نخاع العظام باضطراب خاص بها، وهو اضطراب يهاجم فيه الجهاز المناعي الخلايا السليمة عن طريق الخطأ بالإضافة إلى ذلك، يمكن أن تساهم العدوى الفيروسية التي تؤثر بشكل مباشر على نخاع العظام في تطور فقر الدم اللاتنسجي وتشمل الفيروسات الجديرة بالملاحظة المرتبطة بهذه الحالة التهاب الكبد وفيروس إبشتاين بار والفيروس المضخم للخلايا.(Young,2018)

علاج المرض: تتنوع طرق العلاج المستخدمة لفقر الدم اللاتنسجي وتتوقف على الظروف الخاصة لكل مريض. قد تشمل خيارات العلاج هذه إعطاء الأدوية أو عمليات نقل الدم أو حتى عمليات زرع الخلايا الجذعية، والتي تُعرف أكثر باسم عمليات زرع نخاع العظام. تهدف هذه التدخلات إلى التخفيف من الآثار الضارة لفقر الدم اللاتنسجي واستعادة قدرة الجسم على إنتاج إمدادات كافية من خلايا الدم الصحية(Miano,2015).

4.1.4. فقر الدم الناجم عن نقص الفيتامينات

وهو حالة تتميز بانخفاض مستويات فيتامين ب 12 والفولات، مما يؤدي إلى نقص خلايا الدم الحمراء الصحية وينشأ هذا النقص عندما يفشل الفرد في استهلاك كميات كافية من الأطعمة الغنية بفيتامين B-12 والفولات، أو عندما يواجه الجسم صعوبات في امتصاص أو معالجة هذه الفيتامينات الأساسية وبالتالي، في غياب هذه العناصر الغذائية الحيوية، ينتج الجسم عددًا كبيرًا من خلايا الدم الحمراء غير القادرة على العمل على النحو الأمثل، مما يضعف قدرتها على نقل الأكسجين بشكل

فعال في جميع أنحاء الجسم، وتشمل مظاهر فقر الدم الناجم عن نقص الفيتامينات أعراضًا مختلفة، مثل التعب وضيق التنفس والدوخة، مما يدل على ضعف قدرة خلايا الدم الحمراء على أداء وظيفتها في حمل الأكسجين فمن أجل معالجة هذا النقص، قد يلجأ الأفراد إلى تناول المكملات الغذائية المحتوية على الفيتامينات، والتي تتوفر في شـــكل أقراص أو حقن حيث تعمل هذه المكملات كوسـيلة للتعويض عن انخفاض مسـتويات فيتامين B-12 والفولات، وبالتالي تهدف إلى اسـتعادة وظائف خلايا الدم الحمراء وتخفيف الأعراض المرتبطة بفقر الدم الناجم عن نقص الفيتامينات(Unicef,2020).

4.1.5. فقر الدم الناجم عن نقص الحديد

من ناحية أخرى، يمثل فقر الدم الناجم عن نقص الحديد شكلاً سائدًا من فقر الدم الذي يتميز بعدم كفاية عدد خلايا الدم الحمراء السليمة في مجرى الدم. تلعب خلايا الدم الحمراء هذه دورًا مهمًا في نقل الأكسجين إلى الأنسجة المختلفة داخل الجسم كما يوحي الاسم، يحدث فقر الدم الناجم عن نقص الحديد في المقام الأول بسبب ندرة الحديد في الجسم فإن عدم كفاية الحديد يعوق قدرة الجسم على إنتاج المواد اللازمة لإنتاج خلايا الدم الحمراء، أي الهيموجلوبين، المسؤول عن نقل الأكسجين وبالتالي، قد يعاني الأفراد المصابون بفقر الدم الناجم عن نقص الحديد من الشعور بالتعب وضيق التنفس، نتيجة لتناقص قدرة الدم على نقل الأكســجين بشــكل فعال، ولحســن الحظ، يمكن عادةً إدارة فقر الدم الناجم عن نقص الحديد بنجاح من خلال اســتخدام مكملات الحديد حيث تساعد هذه المكملات في تجديد مستويات الحديد المستنفد في الجسم وبالتالي تمكين إنتاج عدد كافٍ من خلايا الدم الحمراء الصــحية وفي بعض الحالات، قد يكون من الضــروري إجراء اختبارات تشــخيصــية أو علاجات إضــافية لمعالجة فقر الدم الناجم عن نقص الحديد، خاصـــة إذا كان هناك اشـــتباه في حدوث نزيف داخلي قد يســـاهم في هذه الحالة (Mahmoud,2016).

2. امراض الدم التي تصيب خلايا الدم البيضاء

أمراض كرات الدم البيضـــاء هي مجموعة من الاضـــطرابات التي تؤثر على إنتاج، وظيفة، أو توزيع خلايا الدم البيضـــاء في الجسم، كما تعتبر خلايا الدم البيضاء جزءًا أساسيًا من جهاز المناعة، حيث تساعد في مكافحة العدوى والأمراض وتحافظ على صـــحة الجســم. وتحدث امراض كرات الدم البيضـــاء نتيجة للتغييرات الكمية في ســواء بالنقص او الزيادة ومن الأمراض التي يتعرض لها الفرد نتيجة الإضرابات في كرات الدم البيضاء ما يلي (Baiee, 2022).

2.1. اللوكوبينيا (نقص في كرات الدم البيضاء).

اللوكوبينيا هي حالة تتميز بانخفاض عدد خلايا الدم البيضـــاء في الدم، وهي عادة ما تكون مؤشـــر على مشـــكلة في الجهاز المناعي أو نقص في تكوين الدم، ويمكن أن يكون هذا الانخفاض في عدد خلايا الدم البيضـــاء مؤقتًا أو دائمًا ويمكن أن يكون ناتجًا عن أسباب مختلفة.

ومن أسباب الإصابة بمرض اللوكوبينيا بعض الأمراض الجينية مثل النقص في عدد خلايا الدم البيضاء والتي قد تؤثر على قدرة الجسم على إنتاج خلايا الدم البيضاء بشكل طبيعي، وبعض أنواع السرطانات مثل سرطان الدم، وسرطان النخاع العظمي يمكن أن تؤدي إلى اللوكوبينيا، بالإضافة الى بعض الأدوية مثل العلاج الكيميائي المستخدم في علاج السرطان، وبعض الأدوية المضادة للالتهابات قد تسبب اللوكوبينيا كآثار جانبية، والتعرض لجرعات عالية من الإشعاع يمكن أن يؤدي إلى قمع نشاط نخاع العظم وبالتالي اللوكوبينيا.

تتضمن اعراض اللوكوبينيا ضعف عام وتعب شديد، والإصابة المتكررة بالعدوى، حيث يكون الجسم أقل قدرة على مقاومة الجراثيم، والحمى، والالتهابات الفطرية، والقروح في الفم، بالإضافة الى النزيف غير الطبيعي. يتم علاج اللوكوبينيا بالاعتماد على السبب الأساسي للحالة، فقد يتضمن العلاج استخدام الأدوية لتحفيز إنتاج الدم البيضاء، أو علاج السرطان إذا كانت اللوكوبينيا ناتجة عن العلاج الكيميائي، وفي بعض الحالات الشديدة قد يكون هناك حاجة للعلاج بالأدوية المثبطة لجهاز المناعة أو العلاج بالأشعة (Baiee, 2022).

2.2. العد الكلوي الطبيعي (Neutropenia).

هو حالة ينخفض فيها عدد العدلات في الدم تحت مستوى الطبيعي، ويعتبر العد الكلوي الطبيعي جزءًا من كرات الدم البيضاء، فهو يلعب دورًا مهمًا في مقاومة العدوى.

أسباب العد الكلوي الطبيعي يمكن أن تكون متعددة وتشمل:

1. **الأمراض النقوية الوراثية:** مثل مرض كوستمان(Kostmann syndrome) ، وهو اضطراب وراثي نادر يسبب نقصًا شديدًا في العدلات.
2. **التعرض للأدوية:** بعض الأدوية مثل العلاج الكيميائي المستخدم في علاج السرطان يمكن أن يؤدي إلى نقص في عدد العدلات.
3. **الأمراض النقوية الأخرى:** مثل النقص المكتسب في النخاع العظمي أو الأمراض النقوية الأخرى التي تؤثر على تكوين العدلات.
4. **التهابات الفيروسية:** بعض الفيروسات مثل فيروس التهاب الكبد وفيروس نقص المناعة البشرية (HIV) يمكن أن تسبب نقصًا في عدد العدلات.

تشمل الأعراض الشائعة للعد الكلوي الطبيعي:

- الإصابة المتكررة بالعدوى، خاصة التهابات الجلد والتهابات الجهاز التنفسي العلوي.
- الحمى والأعراض الشديدة مثل التعب والضعف.

علاج العد الكلوي الطبيعي تعتمد على السبب الأساسي للحالة، ففي بعض الحالات، قد يتم توجيه العلاج نحو علاج السبب المؤكد مثل التوقف عن استخدام الدواء المسبب للعدوى، أو علاج السرطان، وفي بعض الأحيان، يمكن أن يتم توجيه العلاج

نحو زيادة عدد العدلات في الدم باستخدام عوامل نمو النخاع العظمي أو العلاج بالأدوية المثبطة لجهاز المناعة (Alkadhaib et al).

2.3. متلازمة شولر–كريتشمان (Chédiak-Higashi syndrome).

هي حالة وراثية نادرة، تكون نتيجة وراثة الفرد نسخة معينة من الجين المسؤول عن المرض من كل من الوالدين ليكون مصاباً بالمرض، ويتسبب هذا الجين الناقص أو المعيب في تشكيل خلايا الدم البيضاء بشكل غير طبيعي، مما يؤدي إلى مشاكل في المناعة وزيادة عرضة الشخص للعدوى، وتحتوي المتلازمة على عدة أعراض ومضاعفات قد تشمل:

- نقص خلايا الدم البيضاء (Neutropenia) يعتبر نقص خلايا العدلات البيضاء هو العرض الرئيسي للمتلازمة وهو مصدر زيادة خطر الإصابة بالعدوى.
- اضطراب في تلوين الخلايا البيضاء (Hypopigmentation) يمكن أن تتسبب المتلازمة في تشوهات في تلوين الجلد والشعر والعينين.

على الرغم من أنه لا يوجد علاج شافي لمتلازمة شولر–كريتشمان حتى الآن، إلا أن العلاج يمكن أن يشمل العلاجات المحافظة مثل العلاج بالمضادات الحيوية لعلاج العدوى المتكررة وتحفيز الإنتاج النخاعي للخلايا البيضاء، وتتضمن الرعاية الدورية والتقييم الطبي الدوري للمساعدة في إدارة ومراقبة الأعراض والمضاعفات.

2.4. فشل النخاع العظمي (Bone Marrow Failure Syndromes)

فشل النخاع العظمي بسبب نقص كرات الدم البيضاء هو حالة تحدث عندما يصبح النخاع العظمي غير قادر على إنتاج كمية كافية من خلايا الدم البيضاء، مما يؤدي إلى نقص حاد في هذه الخلايا في الدم. يمكن أن يحدث هذا النقص بسبب عوامل مختلفة، بما في ذلك الأمراض الوراثية، والأمراض المناعية، والتعرض للأدوية الضارة، والأمراض السرطانية. وتشمل أمراض النخاع العظمي التي يمكن أن تؤدي إلى فشل النخاع العظمي بسبب نقص كرات الدم البيضاء:

1. النيوب لازمات الكلاوي النقوي (Aplastic Anemia) هي حالة تتسم بفشل النخاع العظمي في إنتاج كمية كافية من كل من خلايا الدم الحمراء والبيضاء والصفائح الدموية.
2. متلازمة فانكوني (Fanconi Anemia) هي حالة وراثية نادرة تتسم بنقص في عدة بروتينات تصليح الحمض النووي، مما يؤدي إلى تلف الخلايا العصبية والعضلية وخلايا الدم.
3. النقص المكتسب في النخاع العظمي (Acquired Bone Marrow Failure Syndrome) يمكن أن يحدث نقص في النخاع العظمي نتيجة لعدة عوامل، بما في ذلك التعرض للأشعة السينية أو المواد الكيميائية الضارة.

علاج فشل النخاع العظمي بسبب نقص كرات الدم البيضاء يعتمد على السبب الأساسي للحالة، فقد يشمل العلاج زرع النخاع العظمي، والعلاج بالأدوية المحفزة للنخاع العظمي، والعلاج الداعم لإدارة الأعراض والمضاعفات، في حين تحتاج الحالات الشديدة إلى متابعة دورية وعناية طبية متخصصة للمساعدة في إدارة الحالة وتحسين نوعية الحياة (Rhea, 2009).

2.5. اللوكيميا (زيادة في كرات الدم البيضاء).

تحدث زيادة غير طبيعية في خلايا الدم البيضاء في الجسم في حالة اللوكيميا، هذه الزيادة تكون نتيجة لتكاثر غير منتظم وغير متناسق لخلايا الدم البيضاء السرطانية في نخاع العظم، مما يؤدي إلى زيادة عددها في الدم بشكل ملحوظ، ويؤدي هذا التكاثر الغير طبيعي الى اعاقة وظيفة النخاع العظمي في إنتاج الخلايا الدموية السليمة، مما يؤدي إلى نقص في إنتاج الخلايا الأخرى مثل الصفائح الدموية والكريات الحمراء.

وتنقسم اللوكيميا إلى نوعين رئيسيين: اللوكيميا الليمفاوية واللوكيميا النخاعية الحادة، وتختلف الأنواع الفرعية والتصنيفات الدقيقة وفقًا للخصائص الخلوية والجزيئية للسرطان، كما ان علامات وأعراض اللوكيميا تظهر عادة نتيجة لتشوه في عملية تكوين الدم في النخاع العظمي، وتشمل زيادة الاعياء، النزيف أو السهولة في النزيف، الحمى، الوهن، فقدان الوزن غير المبرر، الألم في العظام أو المفاصل، وغيرها من الأعراض، ويتم تشخيص اللوكيميا من خلال فحص الدم وفحوصات النخاع العظمي، إضافة إلى فحوصات أخرى مثل تصوير الأشعة والتصوير بالرنين المغناطيسي والتحاليل الجزيئية، ويتم علاجها عادةً باستخدام علاجات تشمل العلاج الكيميائي، وعلاج الإشعاع، وزرع النخاع العظمي، وعلاجات مستهدفة جزيئياً، وعلاجات مناعية، وغيرها من العلاجات التي يمكن تخصيصها وفقاً لنوع اللوكيميا وحالة المريض (Bonilla et al, 2016).

2.6. اللوكوسيتوز (زيادة في كرات الدم البيضاء).

هو ارتفاع غير طبيعي في عدد خلايا الدم البيضاء في الدم، حيث يمكن أن يكون هذا الارتفاع ناتجًا عن رد فعل للجسم لمواجهة العدوى أو الالتهاب، أو قد يكون ناتجًا عن اضطراب خلوي مثل اللوكيميا.

ينقسم اللوكوسيتوز الى:

- اللوكوسيتوز التفاعلي، يحدث عندما يستجيب الجسم للعدوى أو الالتهاب بزيادة إنتاج خلايا الدم البيضاء، خاصة العدلات، لمحاربة العامل المسبب للعدوى، وهذا الارتفاع عادة مؤقت ويعود إلى المعدل الطبيعي بعد علاج العدوى أو الالتهاب.
- أما اللوكوسيتوز الخلوي، فيحدث عندما يحدث تكاثر غير طبيعي لخلايا الدم البيضاء في النخاع العظمي، وهذا التكاثر غير المنظم يمكن أن يكون نتيجة لاضطراب خلوي مثل اللوكيميا أو الأمراض الأخرى التي تؤثر على نظام الدم.

تشمل أعراض اللوكوسيتوز الأعراض المشتركة للعدوى أو الالتهاب، مثل الحمى والإرهاق والتعب، بالإضافة إلى علامات وأعراض تتعلق بالسبب الأساسي للارتفاع في عدد الخلايا البيضاء، ويتم تشخيص المرض من خلال تحليل عينة الدم لتحديد عدد خلايا الدم البيضاء، وقد يتطلب التشخيص الدقيق إجراء فحوصات إضافية لتحديد سبب الارتفاع في عدد الخلايا البيضاء.

كما ان علاج اللوكوسيتوز يعتمد على السبب الأساسي للارتفاع، فإذا كان ناتجًا عن رد فعل للجسم، فقد يتم توجيه العلاج نحو علاج العدوى أو الالتهاب، اما إذا كان ناتجًا عن اضطراب خلوي، فسيتطلب العلاج توجيه العلاج نحو علاج الحالة الأساسية مثل اللوكيميا أو الأمراض الأخرى المشابهة (Turgeon, 2011).

رابعا: تحديات وآفاق التشخيص والعلاج الجزيئي لأمراض الدم الوراثية

تشـمل أمراض الدم الوراثية مجموعة من الاضـطرابات التي تنشـأ نتيجة للتغيرات في الحمض النووي، والتي بدورها تؤثر على وظائف خلايا الدم. ومن بين الحالات البارزة لمثل هذه الحالات الثلاسـيميا والهيموفيليا والسـكري وأمراض نقص المناعة ففي مجال التشـخيص الجزيئي، مهدت خطوات ملحوظة في تقنيات البيولوجيا الجزيئية الطريق لإنشـاء أدوات تشـخيص دقيقة وسـريعة مصـممة خصـيصًـا لأمراض الدم الوراثية. تشـمل هذه الترسـانة المتطورة من التقنيات تسـلسـل الحمض النووي، والذي يعمل كوسـيلة لتحديد الطفرات الجينية التي تكمن وراء أمراض الدم الوراثية علاوة على ذلك، يمثل التهجين الفلوري في الموقع (FISH)تقنية لا تقدر بثمن في توطين الطفرات الجينية على الكروموسـومات وأخيرًا، أثبتت تقنية تفاعل البوليميراز المتسـلسـل (PCR)أنها أداة لا غنى عنها لتضخيم الحمض النووي، وبالتالي تسهيل تحليلها لاحقًا.

كما يسعى العلاج الجزيئي، وهو نهج رائد لعلاج أمراض الدم الوراثية، إلى تصـحيح أو استبدال الجينات المعيبة المسؤولة عن ظهور المرض ويشـــمل هذا النموذج العلاجي المبتكر تقنيات مختلفة، بما في ذلك العلاج الجيني، الذي يتضـــمن نقل الجينات الصـحية إلى خلايا المريض المصـاب بالإضـافة إلى ذلك، يعمل العلاج بالخلايا الجذعية كوسـيلة لزراعة خلايا جذعية قوية وصـحية داخل جسم المريض فأظهرت العلاجات المعدلة وراثيًا، بقدرتها على تعديل وظائف الجينات داخل خلايا المريض، كأداة قوية في المعركة ضد أمراض الدم الوراثية.

على الرغم من الخطوات الجديرة بالملاحظة التي تحققت في التشـــخيص والعلاج الجزيئي لأمراض الدم الوراثية، إلا أن هناك العديد من العقبات التي تعيق التقدم في هذا المجال وتأتي في مقدمة هذه التحديات التكلفة الباهظة المرتبطة باســـتخدام التقنيات الجزيئية، والتي تشكل حاجزًا كبيرًا أمام التنفيذ على نطاق واسع. علاوة على ذلك، فإن المهمة الشاقة المتمثلة في تقديم العلاج الجزيئي الفعال لجميع الخلايا في جميع أنحاء جسـم الإنسـان تمثل عقبة أخرى. أخيرًا، تتطلب الآثار الجانبية المحتملة للعلاج الجزيئي، على الرغم من إمكاناته الهائلة، مزيدًا من التحقيق والتدقيق وبالنظر إلى المســـتقبل، فإن آفاق العلاج الجزيئي في إحداث ثورة في المشـهد العلاجي لأمراض الدم الوراثية واعدة للغاية فمن خلال التغلب على التحديات الحالية، يمكن للعلاج الجزيئي أن يصـــبح طريقة علاج فعالة للغاية ودائمة لهذه الأمراض المنهكة ويحمل المســـتقبل إمكانات هائلة للنهوض بالعلاج الجزيئي، مما يؤدي في النهاية إلى حقبة جديدة من الأمل والشفاء للمرضى المصابين بأمراض الدم الوراثية.(الملكي،2018)

الفصل الثالث: منهجية الدراسة واجراءاتها

منهجية الدراسة

يعد النهج الذي من خلاله نحقق صحة المعرفة العلمية عن طريق الالتزام بمجموعة من المبادئ التي تحكم الإدراك وهي في الأساس حجر الزاوية في سعينا وراء الحقيقة فهي منهجية علمية محايدة قد تم استخدامها للحصول على البيانات والمعلومات العلمية والتدقيق فيها، الأ وهي المنهج المسحي الاجتماعي ، بسبب مزاياها المتأصلة والفوائد الرائعة التي تقدمها من حيث نهجها القائم على العينات، وبالتالي ضمان موثوقية وصحة النتائج.

أدوات الدراسة.

- **الملاحظة الاجتماعية:** التي تتمثل في زيارة المرضى بشكل مستمر مما أوحى بفكرة عن طبيعة المريض.
- **المقابلة المباشرة:** مع أطباء المستشفى الذين أوحوا بالعديد من الأمور حول المرضى.
- **إستمارة استبيان:** والتي من خلالها تم جمع المعلومات المهمة لمعرفة دور برامج التثقيف الصحي للأمراض المزمنة.

حدود الدراسة

- **الحدود المكانية:** سيتم اختيار المرضى من مستشفيات ومراكز رعاية صحية مختلفة بالمدينة.
- **الحدود الزمانية:** سيتم إجراء الدراسة على مدار عام 2024
- **الحدود الموضوعية:**سيتم التركيز على التشخيص والعلاج الجزيئي لأمراض الدم الوراثية.
- **الحدود البشرية:** سيتم اختيار المرضى الذين يعانون من مرض فقر الدم المنجلي.

مجتمع الدراسة والعينة

تم الاعتماد على العينة القصدية حيث اختار الباحث عينة مكونة من (100 مفردة) من المرضى الذين يعانون من أمراض الدم الوراثية ممن يتلقون رعاية صحية في المستشفيات العامة في المدينة وفقا لبعض المواصفات كالتالي:

- أن تكون مفردات العينة ممن يعانون من مرض فقر الدم المنجلي.
- أن يتراوح أعمار مفردات العينة من 15 عام إلى ما فوق.

الفصل الرابع:عرض نتائج الدراسة وتحليلها

الجنس	التكرار (ك)	النسبة المئوية
أنثى	60	%60

ذكر	40	%40
المجموع	100	%100

الجدول 1 يوضح توزيع أفرد العينة حسب متغير الجنس

نلاحظ أن نسبة الذكور تمثل 40% والإناث 60% أي أن هذا المرض المزمن يؤثر بشكل كبير على كلا الجنسين ولكن بدرجات متفاوتة حيث يُورث هذا المرض بطريقة جسدية متنحية، مما يعني أن الشخص يجب أن يرث جينًا واحدًا من كل والد لكي يصاب بالمرض.، أما أرتفاع عدد المرضى الإناث عن المرضى الذكور ويُعتقد وفقا للاحصائيات الطبية أن هذه الاختلافات ناتجة عن عوامل هرمونية مثل هرمون الإستروجين على وظائف خلايا الدم الحمراء، مما يجعلها أكثر عرضة للالتصاق ببعضها البعض وتشكيل انسدادات في الأوعية الدموية ، وهناك عوامل أخرى بيولوجية حيث تميل النساء إلى أن يكون لديهن مستويات أقل من الهيموجلوبين من الرجال ويُمكن أن يؤدي نقص الهيموجلوبين إلى نقص الأكسجين في الجسم، مما يزيد من خطر الإصابة بمضاعفات فقر الدم المنجلي.

السن	التكرار (ك)	النسبة المئوية
من 10 إلى 20 سنة	50	%50
من 21 سنة إلى 50 سنة	40	%40
من 51 سنة فما فوق	10	%10
المجموع	100	%100

الجدول 2 يوضح توزيع أفراد العينة وفقا لمتغير السن

نلاحظ من الجدول أن من من 10 إلى 20 سنة تمثل 50% و من 21 سنة إلى 50 سنة تمثل40% ومن 51 سنة فما فوق تمثل 10% ويعني ذلك أن هذا المرض يمكن أن يحوط بكافة الفئات العمرية فيمكن لأي شخص أن يصاب بفقر الدم المنجلي، بغض النظر عن العمر لأنه مرض وراثي، مما يعني أنه موجود منذ الولادة ومع ذلك، قد تختلف أعراض فقر الدم المنجلي وشدته بين الفئات العمرية المختلفة، فقد يعاني الأطفال من أعراض أكثر حدة من فقر الدم المنجلي من البالغين وقد يكون الأطفال أكثر عرضة للإصابة بمضاعفات من فقر الدم المنجلي، مثل نوبات الألم، والعدوى، والسكتة الدماغية على عكس ذلك قد يعاني كبار السن من أعراض أقل حدة من فقر الدم المنجلي من الأطفال فمن المهم الحصول على رعاية طبية منتظمة للأشخاص الذين يعانون من فقر الدم المنجلي، بغض النظر عن العمر.

الحالة الاجتماعية	**التكرار (ك)**	**النسبة المئوية**
متزوج	70	%70
أعزب	20	%20
مطلق	10	%10
المجموع	100	%100

الجدول 3 يوضح توزيع أفراد العينة وفقا لمتغير الحالة الاجتماعية

مـن الجـدول يتضـح أن عـدد المرضـى المتـزوجين تمثـل 70 % ، تليهـا فئـة العـزاب التـي تمثـل 20% والمطلقون في المرتبة الأخيرة حيث تمثل 10%

تقنيات التشخيص الجزيئي	التكرار (ك)	النسبة المئوية
سيئة	25	%25
جيدة	75	%75
المجموع	100	%100

الجدول 4 يوضح تأثير تقنيات التشخيص الجزيئي بالمرضى

مـن الجـدول يتضـح أن 75 % مـن المرضـى وجـدوا أن تقنيـات التشـخيص الجزيئـي لهـا أثـر جيـد علـى المرضى بينما 25 % فقط هم من وجدوا أنها لا تمثل فرقا.

المواظبة على العلاج	التكرار (ك)	النسبة المئوية
نعم	50	%50
لا	50	%50
المجموع	100	%100

الجدول 5 يوضح توزيع أفراد العينة وفقا للمواظبة على النظام العلاجي

يتضـح مـن الجـدول السـابق أن كافـة أفـراد العينـة متسـاويين أي أنهـم ملتزمـون بالنظـام العلاجـي المخصـص لهم.

علاقة الأطباء	التكرار (ك)	النسبة المئوية
نعم	90	%90
لا	10	%10
المجموع	100	%100

الجدول 6 يوضح توزيع أفراد العينة وفقا لعلاقة الممرضات بالتثقيف الصحي للمريض

مـن الجـدول السـابق يتضـح أن معظـم المرضـى يقـرون بـأن الأطبـاء لهـم أثـر كبيـر علـى تثقـيفهم بشـكل صـحي ويرجـع ذلـك إلـى المعلومـات الصـحية والإرشـادات الممـدوة لهـن ، أمـا الفئـة التـي تنفـي ذلـك فهـي تمثـل فقـط 10 % وهم يعتبرون بأن الممرضات لهم دور محصور بمعلومات معروفة ولم يتم إضافة أي معلومات جديدة لهم.

الخاتمة

التشخيص والعلاج الجزيئي لأمراض الدم الوراثية هو مجال سريع التطور يُقدم إمكانيات هائلة لتحسين حياة المرضى فمن خلال التغلب على التحديات الحالية، يمكن أن يُصبح العلاج الجزيئي علاجًا فعالًا ودائمًا لأمراض الدم الوراثية، لذلك من المهم التوصل للنتائج والتوصيات التالية:

النتائج

1. تقدر نسبة الذكور بـ 40%، في حين تبلغ نسبة الإناث 60%. وهذا يشير إلى أن المرض المزمن قيد النظر له تأثير كبير على كلا الجنسين، وإن كان بدرجات متفاوتة، بسبب نمط الوراثة، الذي يغلب عليه الطابع المتنحي، والذي يحدث على المستوى المادي.
2. من حيث التوزيع العمري، يمثل الأفراد الذين يقعون ضمن الفئة العمرية من 10 إلى 20 عامًا حوالي 50٪ من السكان المتضررين، بينما يشكل أولئك الذين تتراوح أعمارهم بين 21 و 50 عامًا حوالي 40٪ علاوة على ذلك، يشكل الأفراد الذين تبلغ أعمارهم 51 عامًا فما فوق النسبة المتبقية البالغة 10٪ وبالتالي، يصبح من الواضح أن هذا المرض بالذات لديه القدرة على التأثير على الأفراد من جميع الفئات العمرية، دون ترك أي شخص مستثنى من قبضته.
3. عند تحليل الحالة الاجتماعية، يصبح من الواضح أن المرضى المتزوجين يمثلون النسبة الأكبر، حيث يمثلون حوالي 70٪ من عينة السكان ويأتي في المرتبة التالية عن كثب الأفراد غير المتزوجين، الذين يشكلون ما يقرب من 20٪ من المجموع، بينما يحتل الأفراد المطلقون أدنى منصب، ويمثلون 10٪ فقط من المجموعة المتضررة.
4. من الجدول يتضح أن 75 % من المرضى وجدوا أن تقنيات التشخيص الجزيئي لها أثر جيد على المرضى بينما 25 % فقط هم من وجدوا أنها لا تمثل فرقا.
5. تجدر الإشارة إلى أن جميع المشاركين في العينة يعتبرون متساوين، حيث يلتزمون بجد بنظام العلاج الموصوف المخصص لهم ويعكس هذا الالتزام التزامهم بتحسين نتائجهم الصحية وإدارة المرض بفعالية.

6. تعترف الغالبية العظمى من المرضى بالتأثير الكبير الذي يمارسه الأطباء على تثقيفهم الصحي. يعتمد هذا التأكيد على ثروة المعلومات والإرشادات المتعلقة بالصحة التي يقدمها هؤلاء المهنيون الطبيون. فقط جزء صغير، يشكل 10٪ من العينة، يدحض هذا الادعاء، مؤكدا أن الممرضات لديهن دور محدود، يقتصر في المقام الأول على نشر المعرفة الموجودة مسبقًا دون أي إضافات جديرة بالملاحظة.

التوصيات

1. تطوير تقنيات تشخيصية جديدة تتجاوز المعايير الحالية من حيث الدقة والسرعة والفعالية من حيث التكلفة حيث يجب توسيع هذه التقنيات، في شكلها المكرر، لتشمل تشخيص جميع أمراض الدم الوراثية علاوة على ذلك، من الضروري أن نستثمر جهودنا في إنشاء برامج تعليمية وتدريبية مصممة للأطباء والمتخصصين، وتزويدهم بفهم شامل لتعقيدات وتطبيقات تقنيات التشخيص الجزيئي.
2. تطوير علاجات جزيئية متطورة تتفوق على العلاجات الحالية من حيث الفعالية والسلامة ولتحقيق ذلك، يجب علينا إجراء المزيد من الدراسات السريرية التي تقيم بدقة ملامح الفعالية والسلامة لهذه العلاجات الجزيئية في موازاة ذلك، يجب أن نستثمر في برامج تعليمية وتدريبية شاملة تلبي احتياجات الأطباء والمتخصصين، مما يضمن امتلاكهم للخبرة اللازمة في مجال العلاجات الجزيئية.
3. معالجة التحديات الكامنة التي تنتظرنا. أحد هذه التحديات هو التكلفة العالية المرتبطة بالتقنيات الجزيئية فمن الضروري أن نطور طرقًا مبتكرة لتقليل هذه التكاليف دون المساس بجودة وفعالية الإجراءات التشخيصية حيث يجب أن نسعى جاهدين لتطوير أساليب رائدة تمكن من تقديم العلاج الجزيئي لجميع خلايا الجسم، مما يضمن العلاج الشامل والفعال، لذلك يجب أن نستثمر في المساعي البحثية التي تهدف إلى فهم أفضل للآثار الجانبية المحتملة للعلاج الجزيئي، مما يسمح لنا بتخفيف أي نتائج غير مرغوب فيها.
4. التغلب على التحديات الحالية التي نواجهها فمن خلال التغلب بنجاح على هذه العقبات، يمكن للعلاج الجزيئي أن يظهر كطريقة علاج فعالة ودائمة لهذه الأمراض، مما يوفر الأمل والراحة لعدد لا يحصى من الأفراد المصابين باضطرابات الدم الوراثية.
5. تقديم دعمًا قويًا لكل من المساعي البحثية الأساسية والتطبيقية في مجال التشخيص الجزيئي وعلاج أمراض الدم الوراثية بجانب تعزيز تطوير التقنيات والعلاجات المبتكرة التي لديها القدرة على إحداث ثورة في هذا المجال.
6. تعزيز التعاون والتآزر بين الباحثين والأطباء والمتخصصين، لأن هذا التآزر سيسهل تبادل المعرفة والخبرات، مما يؤدي في نهاية المطاف إلى تسريع التقدم في هذا المجال وزيادة الوعي حول انتشار وتأثير أمراض الدم الوراثية، مع التأكيد على أهمية التشخيص والعلاج المبكر، حيث يمكن أن يؤدي ذلك إلى نتائج أكثر ملاءمة للأفراد المصابين.

قائمة المراجع

أولا:قائمة المراجع العربية.

1. امصاك, & منيرة محمد الفيتوري. (2021). *فقر الدم ونقص الصفائح الدموية في السيدات الحوامل في منطقة الزاوية* (Doctoral dissertation).
2. د. م. فادي متوج ود. م. فاتن عجيب. (2020). تطوير نظام تشخيص للكشف عن أمراض الدم باستخدام الشبكات العصبونية الاصطناعية. *مجلة جامعة دمشق للعلوم الهندسية*, *37*(2).
3. د. محمد زياد سلطان, & نصوح ملص. (2018). تقييم تأثير فقر الدم المنجلي على الحالة الصحية للنسج السنية وحول السنية عند الأطفال والمراهقين في سورية. مجلة جامعة حماة, 1(1).
4. صباح عبدو شمعون الملكي, & سوزان محمد ثور محمد. (2018). تاثير تقنين المادة الجافة المتناولة في معامل هضم المر. كبات الغذائية، ميزان النتروجين، بعض معالم بينة الكرش و خصائص الدم الكيموحيوية في الحملان الكرادية. *Journal of Kirkuk University for Agricultural Sciences*, *9*(4).
5. صباح وهب عبدالله. (2018). التحليل الجغرافي لمرضى الثلاسيميا في محافظة واسط لعام 2016. *Journal of Education College Wasit University*, *1*(30), 474-525.
6. طنطاوي, ن. ع., & نسرين عادل. (2016). علاقة جودة الحياة بكل من المساندة الاجتماعية والمتغيرات الديمجرافية لأمهات الاطفال المصابين بأنيميا البحر المتوسط (الثلاسيميا)(دراسة تنبؤية). *دراسات عربية في التربية وعلم النفس*, *76*(76), 111-140.
7. عبد المنعم طه, م. (2020). أنيميا البحر المتوسط (الثلاسيميا). *مجلة رعاية وتنمية الطفولة*, *18*(1), 54-61.
8. عتيقة غيث صالح الزواوي, سعاد محمد الورفلي, رباب فتحي الدرناوي, & ميسم موسى القطعاني. (2021). دراسة نسب انتشار أمراض فقر الدم الوراثية لدى عينة من المرضى المترددين على قسم الأطفال بمستشفى الشهيد امحمد المقريف المركزي التعليمي/أجدابيا. *Scientific Journal of Applied Sciences of Sabratha University*, 81-94.

9. على ناجي البناء, م., مأمون, & قاسم أحمد الحميدي. (2023). معنى الحياة لدى مرضى الأنيميا المنجلية في جمعية التلاسيميا وأمراض الدم الوراثية بصنعاء في ضوء المساندة الاجتماعية المقدمة لهم. *المجلة العلمية للعلوم التربوية و الصحة النفسية*, *5*(3), 93-116.

10. فراس حسين, سوزان الشمالي, & دينا إبراهيم. (2016). دراسة سببية لنقص عناصر الدم الشامل في مشفيي الأسد وتشرين الجامعيين في مدينة اللاذقية (خبرة مشفيي الأسد وتشرين الجامعيين في اللاذقية بين عامي 2015-2016). *Tishreen University Journal-Medical Sciences Series*, *38*(6).

11. م. سعاد حميد رشيد, & أ. م. د. انتصار محمد جواد. (2023). امراض الدم الوراثية وسبل الوقاية والعلاج. *مجلة العلوم التربوية والانسانية*, (25), 187-206.

12. نجم الدين على, مشتاق, غانم على, & اقبال. (2022). فعالية برنامج تعليمى حول معرفة الممرضات بالحالة التغذوية للأطفال المصابين بسرطان الدم فى مركز أمراض الدم بالمدينة الطبية. *مجلة تمريض الموصل*, *10*(2), 375-381.

ثانيا: قائمة المراجع الأجنبية

1. Alkadhaib, A., & Alanazi, A., White Blood Cells. https://ksumsc.com/download_center/Archive/2nd/431/03%20Haematology/Teams/Haematology/White%20Blood%20Cells.pdf
2. Baiee, N. H., (2022). White Blood Cells Disorders. Babylon University. College of Medicine. Pathology Department.
3. Bonilla, M. A., & Menell, J. S. (2016). Disorders of white blood cells. In *Lanzkowsky's Manual of Pediatric Hematology and Oncology* (pp. 209-238). Academic Press.
4. de la Torre, J. C. (2017). Are major dementias triggered by poor blood flow to the brain? Theoretical considerations. *J Alzheimers Dis*, *57*(2), 353-371.
5. Hughes, D. A., Szkuta, B., van Oorschot, R. A., & Conlan, X. A. (2024). How the physicochemical substrate properties can influence the deposition of blood and seminal deposits. *Forensic Science International*, *354*, 111914.
6. Mahmoud Abd El-Kareem, D. E. D., Kamel Elmzyen, M., & Osman Ali Khaliel, O. (2016). NUTRITIONAL COMPLICATIONS OF DIFFERENT TECHNIQUES OF BARIATRIC SURGERY. *Al-Azhar Medical Journal*, *45*(4), 825-832.
7. Miano, M., & Dufour, C. (2015). The diagnosis and treatment of aplastic anemia: a review. *International journal of hematology*, *101*, 527-535.
8. Nan, Y., Yang, J., Yang, J., Wei, L., & Bai, Y. (2024). Associations between individual and combined metal exposures in whole blood and kidney function in US adults aged 40 years and older. *Biological Trace Element Research*, *202*(3), 850-865.
9. Rhea V. Morgan. (2009). Disorders of White Blood Cells. American College of Veterinary Internal Medicine. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7170189/
10. Sun, T. C., Guo, Y. M., Li, D. M., Wen, Y. J., Jiao, Z. X., Li, J., ... & Zhou, S. J. (2024). Plasma-derived from human umbilical cord blood restores ovarian function and improves serum reproductive hormones levels in mice with premature ovarian insufficiency (POI) through cytokines and growth factors. *Molecular Reproduction and Development*, *91*(2), e23731.
11. Tisdale, J. F., Thein, S. L., & Eaton, W. A. (2020). Treating sickle cell anemia. *Science*, *367*(6483), 1198-1199.
12. Turgeon, M. L. (2011). Clinical Hematology: Theory and Procedures. Lippincott Williams & Wilkins.
13. Unicef. (2020). *The State of the World's Children 2019 (Arabic language): Children, Food and Nutrition-Growing Well in a Changing World*. United Nations.

14. Williams, T. N., & Thein, S. L. (2018). Sickle cell anemia and its phenotypes. *Annual review of genomics and human genetics*, *19*, 113-147.
15. Young, N. S. (2018). Aplastic anemia. *New England Journal of Medicine*, *379*(17), 1643-1656.