

اختلالات مرتبط با اسفروسیتوز ارثی

خون مستعد آسیب می‌کند. ناهنجاری‌های عملکردی و کمبودهای مربوط به طیف پروتئین اسکلت سلولی نیز مستقیماً با اسفروسیتوز ارثی مرتبط است.

عملکرد و ساختار گلبول قرمز

گلبول‌های قرمز حاوی پروتئینی به نام هموگلوبین هستند که آنها را قادر می‌سازد تا اکسیژن را در سراسر بدن حمل کنند. گلبول‌های قرمز نیز دی‌اکسید کربن را به ریه‌ها می‌برند تا بازدم و از بدن خارج شود. طول عمر معمول گلبول قرمز ۱۲۰ روز است، اما در اسفروسیتوز ارثی، گلبول‌های قرمز ممکن است فقط ۳۰ روز زنده بمانند. گلبول‌های قرمز معمولی گرد با یک فرورفتگی در مرکز هستند و اغلب به شکل "دونات" توصیف می‌شوند. همه سلول‌ها غشایی دارند که حرکت موادی را که به داخل و خارج سلول می‌روند کنترل می‌کند. در اسفروسیتوز ارثی، غشای سطحی گلبول‌های قرمز ناپایدار است. این بی‌ثباتی باعث می‌شود که قسمت‌هایی از غشاء هنگام عبور از طحال و وارد جریان خون از سلول دور شود. در نتیجه، شکل سلول‌ها از دیسک‌های معمولی به شکل دونات به کروی تبدیل می‌شود. گلبول‌های قرمز اسفروسیتی به اندازه گلبول‌های طبیعی خون قوی نیستند و بنابراین به اندازه سلول‌های خونی طبیعی زنده نمی‌مانند. آنها از جریان خون خارج می‌شوند و طی فرآیندی به نام همولیز در طحال از بین می‌روند. مغز استخوان همیشه قادر به تولید سلول‌های خونی کافی برای جایگزینی سلول‌های تخریب شده توسط طحال نیست در این صورت منجر به کم‌خونی شود.

اسفروسیتوز ارثی (HS) گلبول‌های قرمز خون را تحت تأثیر قرار می‌دهد. سلول‌ها با عبور از طحال آسیب می‌بینند و به اندازه سلول‌های خونی طبیعی زنده نمی‌مانند. علائم معمولی در مراحل اولیه شامل کم‌خونی است، اما بیماران اغلب در نتیجه اسفروسیتوز ارثی دچار بیماری‌های دیگری می‌شوند. چهار شکل اسفروسیتوز ارثی وجود دارد که از فرم خفیف، فرم متوسط، فرم متوسط/شدید و فرم شدید متغیر است. این اشکال با علائم و سطح شدت متمایز می‌شوند. برآوردها نشان می‌دهد که ۲۰ تا ۳۰ درصد افراد HS خفیف، ۶۰ تا ۷۰ درصد HS متوسط، ۱۰ درصد HS متوسط/شدید و ۳ تا ۵ درصد HS شدید دارند.

اتیولوژی

جهش در ژن‌های زیر در اسفروسیتوز ارثی دخیل است:

ANK1

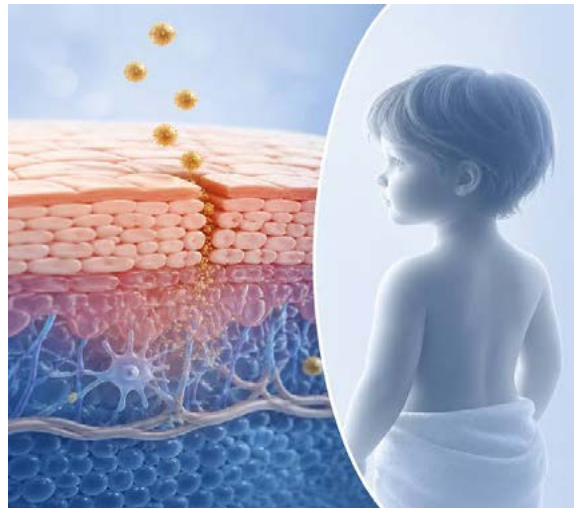
EPB42

SLC4A1

SPTA1

SPTB

تصور می‌شود که جهش در این ژن‌ها علت نیمی از موارد اسفروسیتوز ارثی باشد. این ژن‌ها مسئول تحریک تولید پروتئین‌هایی هستند که در غشای گلبول‌های قرمز یافت می‌شوند. پروتئین‌ها معمولاً از باعث انعطاف پذیری غشاء می‌شوند و سلول ساختار خود را حفظ می‌کند، با این حال، جهش‌ها انعطاف پذیری غشاء را کاهش می‌دهند و گلبول‌های قرمز خون را در حین عبور از مغز استخوان از طریق گردش



اختلالات مرتبط با اسفروسیتوز ارثی

اسفروسیتوز ارثی همیشه در بدو تولد قابل توجه نیست. با این حال، علائم غیراختصاصی ممکن است در کودکان خردسال رخ دهد که ممکن است نشان دهنده بیماری های دیگر ناشی از HS باشد. به عنوان مثال، کم خونی در افرادی که با اسفروسیتوز ارثی خفیف زندگی می کنند بسیار شایع است. زردی، سنگ کیسه صفرا و اسپلنومگالی نیز عوارضی هستند که معمولاً در اثر اسفروسیتوز ارثی ایجاد می شوند.

کم خونی

علائم کم خونی در کودکان خردسال :

- بی حالی
- تحریک پذیری
- رنگ پریدگی
- خوب غذا نخوردن
- توقف رشد

کودکان بزرگ تر و بزرگسالان ممکن است به راحتی هنگام ورزش خسته شوند. بسته به میزان شدت HS، شدت کم خونی نیز متفاوت خواهد بود.

یرقان

زردی یا یرقان یک بیماری برگشت پذیر است که باعث زردی پوست و سفیدی چشم می شود و در افراد مبتلا به HS متوسط دیده می شود. سطوح زردی ممکن است در طول زندگی فرد متفاوت باشد. زردی ناشی از تجمع بیلی روبین است، یک ماده زائد زرد رنگ که هنگام حذف آهن از خون در خون یافت می شود. هنگامی که بیلی روبین به کبد می رسد،

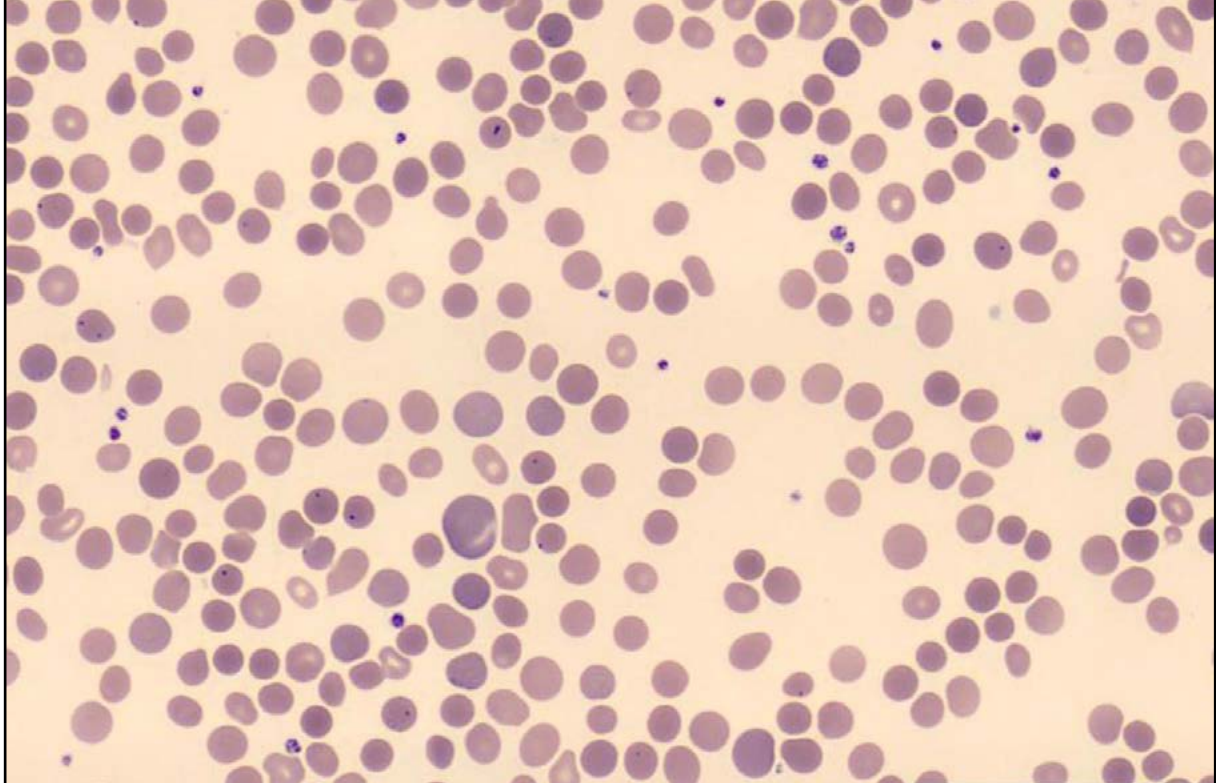
جایی که مواد زائد از خون فیلتر می شوند، مواد شیمیایی دیگری به آن متصل می شوند و ماده ای به نام بیلی روبین کوئوگه را ایجاد می کنند. سپس بیلی روبین کوئوگه وارد صفرا می شود که توسط کبد نیز تولید می شود و معمولاً از بدن خارج می شود. اگر بیلی روبین بیش از حد تولید شود، می تواند به بافت های اطراف نشت کند و باعث زرد شدن پوست و سفیدی چشم شود. بیماران مبتلا به اسفروسیتوز ممکن است دچار زردی شوند زیرا همولیز گلبول های قرمز خون منجر به افزایش مواد زائد بیلی روبین می شود. درمان زردی به علت زمینه ای این بیماری بستگی دارد، زیرا تعدادی از بیماری ها می توانند باعث زردی شوند. زردی ناشی از کم خونی، که اغلب توسط افراد مبتلا به HS تجربه می شود، می تواند با مکمل های آهن درمان شود.

سنگ کیسه صفرا

بسیاری از افراد مبتلا به HS دچار سنگ کیسه صفرا می شوند. این سنگ های کوچک در کیسه صفرا تشکیل می شوند و باعث درد در شکم و التهاب کیسه صفرا می شوند. انسداد صفرا می تواند زردی را بدتر کند. صفرايي که توسط کبد تولید می شود از طریق مجاری صفراوی به کیسه صفرا منتقل می شود و به هضم چربی ها کمک می کند. با گذشت زمان، صفرا غلیظ تر می شود و کارایی آن در هضم چربی افزایش می یابد. سنگ های صفراوی معمولاً از کلسترول ساخته می شوند و تصور می شود که عدم تعادل شیمیایی در صفرا در داخل کیسه صفرا باعث ایجاد سنگ های صفراوی می شود. درمان معمولاً تنها در صورتی انجام می شود که سنگ های صفراوی باعث مشکلاتی مانند زردی شوند. در این موارد می توان جراحی سوراخ کلید را برای برداشتن سنگ کیسه صفرا انجام داد.

اسپلنومگالی

از آنجایی که وظیفه اصلی طحال فیلتر کردن خون است، هرگونه آسیبی که به طحال به دلیل بزرگ شدن اندازه آن وارد شود، خطر خونریزی داخلی قابل توجهی را به همراه دارد. در برخی موارد، کسانی که اسفروسیتوز ارثی و کم خونی دارند، طحال با روشی به نام اسپلنکتومی برداشته می شود.



علائم بزرگ شدن طحال

- درد در سمت چپ شکم
- احساس سیری سریع بعد از غذا خوردن
- خستگی
- عفونت های مکرر
- خونریزی آسان

سایر ناهنجاری ها

افرادی که با اشکال شدید اسفروسیتوز ارثی زندگی می کنند ممکن است ناهنجاری های اسکلتی داشته باشند و به قد کامل رشد نرسند. HS شدید با کم خونی شدید مشخص می شود که گاهی به تزریق خون منظم نیاز پیدا میکند. همه علائم در HS متوسط دیده می شود. رشد جنسی ممکن است در افراد مبتلا به HS شدید نیز به تعویق بیفتد.

تشخیص اسفروسیتوز ارثی

اسفروسیتوز ارثی را می توان در هر سنی تشخیص داد. تست های تشخیصی عبارتند از:

- اسمیر خون محیطی
- آزمایش سطح آهن در خون
- تست شکنندگی اسمزی
- آنالیز فلوسایتومتری
- تست لیز گلیسرول اسیدی شده

درمان اسفروسیتوز ارثی

در حال حاضر هیچ درمانی برای اسفروسیتوز ارثی وجود

ندارد. بنابراین درمان هابر محدود کردن شدت علائم تجربه شده توسط بیماران متمرکز است. اسید فولیک اغلب برای بیماران مبتلا به HS تجویز می شود زیرا به مغز استخوان کمک می کند تا سلول های خونی را جایگزین کند. اسپلنکتومی یا اسپلنکتومی جزئی ممکن است در بیماران بالای شش سال انجام شود. پس از اسپلنکتومی، بیماران بیشتر مستعد ابتلا به عفونت خواهند بود و به دوزهای منظم داروهای پیشگیرانه و واکسیناسیون نیاز دارند. کیسه صفرا نیز ممکن است در برخی موارد برداشته شود.

عوامل خطر برای اسفروسیتوز ارثی

اگر یکی از والدین به این عارضه مبتلا باشد، کودکان پنجاه درصد شانس ابتلا به HS را دارند. اسفروسیتوز ارثی در افراد اروپایی تبار و در خانواده های ژاپنی شایع تر است، اما در شمال آفریقا و برزیل نیز شایع است و در هر گروه قومی ممکن است رخ دهد. تخمین زده می شود که تقریباً ۲۵ درصد موارد HS به دلیل جهش های خود به خودی است.

منبع:

This is a translation into Farsi of an article originally published in English: Zoppi, Lois, Hereditary Spherocytosis Related Disorders. Available from <https://www.news-medical.net/health>, Last Updated: Jul 18, 2023.