

بیماری سلول داسی شکل (Sickle cell disease)

بیماری سلول داسی شکل چیست؟

بیماری سلول داسی شکل، یک اختلال خونی است که بر تولید هموگلوبین اثر می‌گذارد. هموگلوبین پروتئینی در خون است که اکسیژن را به سراسر بدن ما حمل می‌کند.

بیماری سلول داسی شکل از طریق ژن‌های والدین به فرزند منتقل می‌شود. ژن‌ها حامل اطلاعاتی در مورد صفات انسان مانند رنگ چشم، رنگ مو و هموگلوبین هستند.

بیماری سلول داسی شکل، ارثی است.

بیماری سلول داسی شکل، واگیردار نیست.

بیماری سلول داسی شکل، از طریق میکروب‌ها منتقل نمی‌شود.

گاهی تغییراتی در ژن‌ها رخ می‌دهد که منجر به وضعیت‌های پزشکی می‌شوند. در بیماری سلول داسی شکل، چنین تغییراتی در ژن‌های بتا گلوبین رخ می‌دهد:

- یک فرد معمولاً دو ژن بتا گلوبین را برای تولید پروتئین بتا گلوبین در هموگلوبین به ارث می‌برد.
- در یک فرد ممکن است یکی از دو ژن بتا گلوبین دچار تغییر (جهش) شود. این فرد، ناقل [بیماری] سلول داسی شکل نامیده می‌شود و سالم است.
- اگر شریک زندگی فرد ناقل نیز خود ناقل سلول داسی شکل باشد، این زوج ناقل ممکن است در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا به بیماری سلول داسی شکل باشند.
- هنگامی که یکی از ژن‌های بتا گلوبین در یک فرد دچار تغییر (جهش) شود و ژن دیگر بتا گلوبین در او دچار تغییر خاصی شود، او ممکن است یک وضعیت پزشکی به نام بیماری سلول داسی شکل داشته باشد.

درمان

مبتلایان به بیماری سلول داسی شکل برای پیشگیری و مدیریت عوارض کوتاه مدت و طولانی مدت، نیاز به مدیریت پزشکی منظم دارند.

سلامت ناقلین سلول داسی شکل

ناقل می‌تواند انتظار سالم بودن داشته باشد. مهم است که پزشک او بداند که وی ناقل است تا هر نوع کم‌خونی را از کم‌خونی ناشی از فقر آهن تشخیص دهد.

بتا تالاسمی و تنظیم خانواده

ژن‌های مسبب بیماری سلول داسی شکل در آفریقایی‌تبارها، افراد با اصلیت خاورمیانه‌ای، جنوب اروپا، هند، پاکستان و کارائیب شایع است.

زوج‌هایی که قصد دارند بچه دار شوند یا در اوایل بارداری هستند، اگر اصلیت هر یک از خانواده‌های آنها یکی از مناطق مذکور باشد یا سابقه خانوادگی هر گونه اختلال خونی یا کم‌خونی داشته باشند، باید برای تعیین ناقل بودن یا نبودن خود آزمایش خون بدهند. این آزمایش برای تعیین خطر داشتن فرزند مبتلا به یک اختلال خونی ژنتیکی لازم است.

افرادی که در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا هستند، گزینه‌هایی دارند. این وضعیت‌های [پزشکی] را می‌توان از هفته دوازدهم بارداری تشخیص داد. در صورت صلاحدید می‌توان خاتمه بارداری را در نظر گرفت. افراد می‌توانند فرزندخوانده قبول کنند یا روش‌های کمک باروری (مانند تشخیص ژنتیکی قبل از لانه‌گزینی، استفاده از اهدا کننده تخمک یا اسپرم) را در نظر گیرند. دیگران ممکن است داشتن فرزند با احتمال ابتلا را انتخاب کنند. درباره همه این گزینه‌ها می‌توان با یک مشاور ژنتیک صحبت کرد.

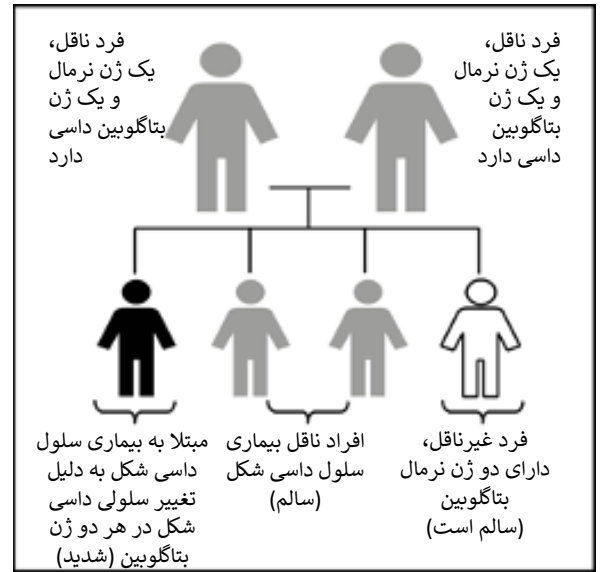
انجام آزمایش را می‌توان توسط پزشک محلی شما یا از طریق تماس با بیمارستان‌های مندرج در انتهای این بروشور هماهنگ کرد.

اطلاعات مهم برای خانواده شما

اگر شما ناقل ژن HbS (تغییر یافتگی داسی شکل) هستید، سایر اعضای خانواده شما نیز ممکن است ناقل و در معرض خطر داشتن فرزندان دارای مشکل شدید خونی باشند. توصیه می‌شود که سایر اعضای خانواده و شریک زندگی آن‌ها **پیش از آنکه خودشان بچه دار شوند**، از نظر وضعیت ناقل بودن آزمایش شوند.

شکل ۱:

هر دوی والدین، ناقلین بتا تالاسمی هستند.

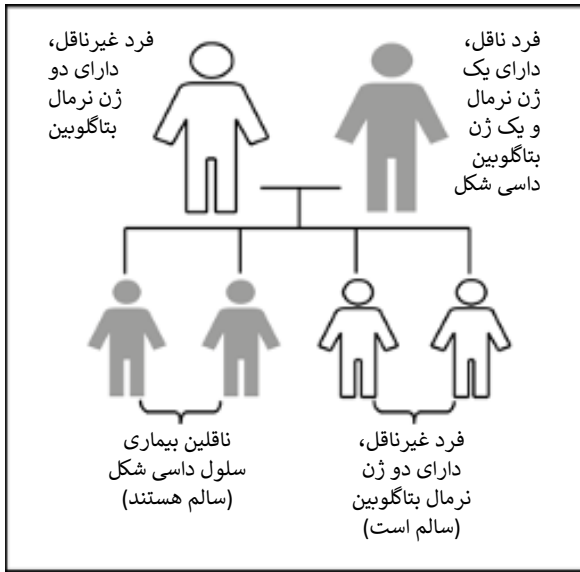


در هر بارداری برای این زوج:

- احتمال داشتن فرزند دارای دو ژن نرمال بتاگلوبین، یک به چهار است.
- احتمال داشتن [فرزند] ناقل بیماری سلول داسی شکل دو به چهار است.
- احتمال [داشتن فرزند مبتلا به] بیماری سلول داسی شکل، یک به چهار است.

شکل ۲:

فقط یکی از والدین ناقل بیماری سلول داسی شکل است.



در هر بارداری برای این زوج:

- احتمال داشتن [فرزند] دارای دو ژن نرمال بتاگلوبین دو به چهار است.
- احتمال داشتن [فرزند] ناقل بیماری سلول داسی شکل دو به چهار است.

اطلاعات تماس مفید

مرکز پزشکی موناش - واحد پزشکی تزریق خون
(Monash Medical Centre - Medical Infusion Unit)
 (خدمات دولتی تالاسمی)
 246 Clayton Road, Clayton VIC 3168
 تلفن: +61 3 9594 2756 یا +61 3 9594 3154

بیمارستان رویال ملبورن **(Royal Melbourne Hospital)**
 (5 West Day Medical Centre)
 300 Grattan Street, Parkville VIC 3052
 تلفن: +61 3 9342 7092 یا +61 3 9342 8835

تلفن: (03) 7015 5637
 پست الکترونیک:
 info@tasca.org.au
 آدرس پستی: P.O. Box 3076
 Moorabbin East
 VIC, 3189, Australia

Thalassaemia and Sickle Cell Australia
 Moorleigh Community Village
 92-94 Bignell Road
 Bentleigh East
 VIC, 3165, Australia

