

النساء المصابات والناقلات للهموفيليا



WFH

50

YEARS OF ADVANCING
TREATMENT FOR ALL

WORLD FEDERATION OF HEMOPHILIA

Fédération mondiale de l'hémophilie

Federación Mundial de Hemofilia

المحتويات

3	المقدمة
3	ما هو مرض الهيموفيليا؟
4	علم الوراثة ووراثة الهيموفيليا
5	التعريف والمصطلحات
6	أعراض النزف
7	نزيف ما بعد العمليات الجراحية أو الإصابة
7	غزارة الطمث
7	عسر الطمث وآلام منتصف الدورة
7	نزيف ما قبل انقطاع الطمث (سن اليأس)
8	المشاكل النسائية الصحية الأخرى
8	تشخيص المرأة الناقلة
9	الفحوص المختبرية
10	متى يجب إجراء الاختبار؟
11	تنظيم الأسرة والحمل
11	خيارات الحمل
12	تشخيص ما قبل الولادة
14	ما الاحتياطات الواجب اتخاذها أثناء الحمل؟
15	المخاض الولادة: ما يؤخذ بالاعتبار للأم والطفل
15	الرعاية ما بعد الولادة
16	معالجة النزيف
18	أمور نفسية واجتماعية وجودة الحياة

نُشرت هذه المطبوعة من قبل الاتحاد العالمي للهيموفيليا (WFH)

حقوق الطبع محفوظة © للاتحاد العالمي للهيموفيليا، 2012.

تم إعداد هذه المطبوعة من قبل الاتحاد العالمي للهيموفيليا (WFH) وقمت مراجعتها من قبل أعضاء لجنة مرض فون ويلبراند واضطرابات النزف النادرة والمجلس الاستشاري الطبي.

يُشجع الاتحاد العالمي للهيموفيليا على إعادة توزيع منشوراته للأغراض التعليمية من قبل المنظمات غير الربحية للهيموفيليا/ واضطرابات النزف.

للحصول على إذن لإعادة طبع أو توزيع أو ترجمة هذه المطبوعة، يرجى الاتصال بقسم الاتصالات على العنوان أدناه.

الاتحاد العالمي للهيموفيليا

1425 René Lévesque Boulevard West, Suite 1010

Montréal, Québec H3G 1T7

CANADA

هاتف: 875-7944 (514)

فاكس: 875-8916 (514)

البريد الإلكتروني: wfh@wfh.org

لا يتدخل الاتحاد العالمي للهيموفيليا WFH في الممارسة الطبية ولا يوصي تحت أي ظرف بمعالجة خاصة لأفراد معينين. ولا يقدم الاتحاد أية تعهدات، صريحة أو ضمنية، بأن توصيات جرعات الأدوية أو المعالجات الأخرى المذكورة في هذه المطبوعة صحيحة. ولهذه الأسباب يُستحسن أن يطلب الأفراد المشورة من طبيب استشاري و/ أو الرجوع إلى التعليمات المطبوعة التي تقدمها شركات الأدوية قبل المباشرة بتناول أي من الأدوية المشار إليها في هذه المطبوعة. لا يؤيد الاتحاد العالمي للهيموفيليا منتجات علاجية معينة أو مصنعين معينين، ولا تعني أية إشارة إلى اسم منتج ما تأييد الاتحاد العالمي للهيموفيليا WFH.

المقدمة

الهيموفيليا هو اضطراب نزيف نادر نسبياً. اعتقد الناس لسنوات عديدة، أن الرجال فقط يمكنهم أن يعانون من أعراض الهيموفيليا وأن النساء اللواتي «تنقل» جين الهيموفيليا لا تعاني من الأعراض نفسها.

والآن نحن نعرف أن العديد من ناقلات المرض يعانين من أعراض الهيموفيليا. وبما أن معرفتنا عن المرض قد ازدادت، كذلك ازداد فهمنا لماذا وكيف يمكن أن تتأثر النساء به. تعيش بعض النساء لسنوات مع الأعراض دون أن يتم تشخيصهن أو حتى الاشتباه بأن لديهن اضطراب النزيف. ويعمل الاتحاد العالمي للهيموفيليا من خلال زيادة التثقيف والتوعية على سد هذه الفجوة في الرعاية.

ما هو مرض الهيموفيليا؟

الهيموفيليا هو اضطراب نزيفي. إذ ينزف الأشخاص المصابون بالهيموفيليا لمدة أطول من الأشخاص الطبيعيين، لأن دمائهم لا تحتوي على ما يكفي من عوامل التخثر. وعوامل التخثر هي بروتينات في الدم تساعد في السيطرة على النزف.

هناك نوعان من مرض الهيموفيليا: الهيموفيليا A والهيموفيليا B. ومرض الهيموفيليا A أكثر شيوعاً؛ والأشخاص المصابون بالهيموفيليا A ليس لديهم ما يكفي من عامل التخثر الثامن (VIII). أما الأشخاص المصابون بالهيموفيليا B فليس لديهم ما يكفي من عامل التخثر التاسع (IX).

الهيموفيليا في العادة مرض وراثي، وهذا يعني أنه ينتقل من أحد الوالدين إلى الطفل من خلال جينات أحدهما. وتحمل الجينات رسائل حول الطريقة التي تتطور بها خلايا الجسم. وهي تحدد مثلاً لون الشعر ولون العينين لكل شخص. ولدى الأشخاص المصابين بالهيموفيليا، تتبدل أو تتغير الجينات المسؤولة عن إنتاج عوامل التخثر. ونتيجة لذلك، إما أن الجسم لا يقوم بإنتاج أي عامل تخثر أو أن عامل التخثر الذي تم إنتاجه لا يعمل بشكل صحيح.

ينشأ مرض الهيموفيليا لدى حوالي 30 في المائة من الحالات دون وجود تاريخ عائلي مسبق؛ وينجم عن تغيير جديد في جينات الشخص. وهذا ما يُعرف بالهيموفيليا المنفردة.

علم الوراثة ووراثة الهيموفيليا

تتوضح الجينات في مجموعات داخل خلايا الجسم في تراكيب تسمى الكروموسومات (الصبغيات). وتوجد الجينات المسؤولة عن الهيموفيليا على الكروموسوم "X".

ويُدعى الكروموسوم "X" أيضاً "بكروموسوم الجنس" لأنه يلعب دوراً في تحديد ما إذا كان الشخص ذكراً أم أنثى. لدى الرجال كروموسوم X واحد، ورثوه من والداتهم، وكروموسوم Y واحد، ورثوه من والديهم. أم النساء فلديهن كروموسومي X اثنين: واحد من كل والد.

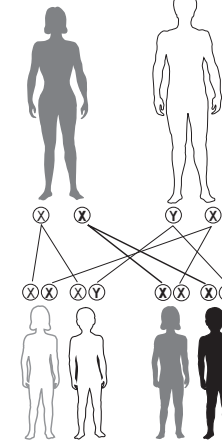
إذا كان الكروموسوم X الذي ورثته الرجل من أمه يحتوي على جين متبدل أو متغير، فسيكون مصاباً بالهيموفيليا. وإذا ورثت المرأة نسخة مبدلة من الجين من أحد والديها، فإنها «تحمل» جين الهيموفيليا وذلك يُطلق عليها «ناقل» للمرض. وبعبارة أخرى، فإن لديها نسخة طبيعية واحدة ونسخة متغيرة واحدة من الجين.

وراثة الهيموفيليا

أم ناقله لجين الهيموفيليا

أم ناقله
للمرض

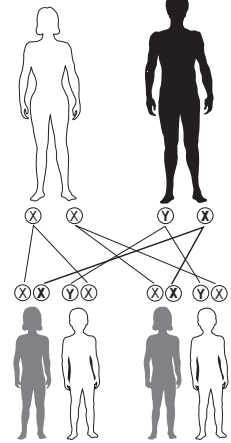
أب غير
متضرر



أب مصاب بالهيموفيليا

أم غير ناقله
للمرض

أب مصاب
بالهيموفيليا



لدى الأمهات الناقلات جين واحد طبيعي وواحد متغير. أي أن لديهن فرصة 50% لتمرير الجينات المتغيرة إلى كل طفل. سيكون الأبناء الذين يرثون الجين المتغير من الأم مصابين بالهيموفيليا، وتكون البنات اللاتي يرثن الجين المتغير من الأم ناقلات للمرض.

سترث جميع البنات من الأب المصاب بالهيموفيليا النسخة المتغيرة من الكروموسوم X. ولن يتأثر أي من الأبناء، لأنهم يرثون الكروموسوم X من طريق أمهم فقط.

في حالات نادرة جداً حيث يكون الوالد مصاباً بالهيموفيليا والأم ناقله للمرض، فيمكن للمرأة أن ترث نسختين متغيرتين من الجين.

التعطيل الصبغي للكروموسوم X

في كل خلية في جسم المرأة، يتم تعطيل واحد من كروموسومات X الاثنین، أو «كبتها». وسُميت هذه العملية "Iyonization"، تيمناً بماي لايون، التي كانت أول من وصفها. والتعطيل الصبغي للكروموسوم X هي عملية عشوائية غير مفهومة تماماً.

إذا كان الكروموسوم المعطّل يحتوي على جين متغير، فسُنتج هذه الخلية عامل تخثر. وإذا تم تعطيل الكروموسوم ذي الجين الطبيعي، فلن تنتج الخلية عامل التخثر، أو أن عامل التخثر الذي ستنتجه لن يعمل بشكل صحيح.

في المتوسط، سيكون لدى النساء الناقلات للهيموفيليا نحو 50 في المائة من الكمية المعتادة من عامل التخثر، لأن حوالي نصف خلاياهن ستحتوي على الجين «الجيد» مُغلَقاً. ولبعض النساء الناقلات مستويات أقل بكثير من عامل التخثر لأن العدد الأكثر من الكروموسومات X ذات الجين الطبيعي مُغلقة.

التعاريف والمصطلحات

هناك ثلاثة مستويات من الشدة لمرض الهيموفيليا: الخفيفة والمعتدلة والشديدة. وتعتمد شدة مرض الهيموفيليا على كمية عامل التخثر في دم الشخص.

الهيموفيليا الخفيفة
5 - 40% من الكمية الطبيعية لعامل التخثر

الهيموفيليا المعتدلة
1 - 5% من الكمية الطبيعية لعامل التخثر

الهيموفيليا الشديدة
أقل من 1% من الكمية الطبيعية لعامل التخثر

نزيف ما بعد العمليات الجراحية أو الإصابة

لقد بيّنت الدراسات أن أكثر الأعراض التي تواجهها النساء شيوماً هي النزف المطوّل بعد الجراحات مثل قلع الأسنان أو استئصال اللوزتين. وهن أيضاً تحت خطر الإصابة بالنزف الحاد بعد حادث أو إصابة ما.

غزارة الطمث

تواجه النساء الناقلات للمرض ذوات المستويات المنخفضة من عامل التخثر خطر نزيف الحيض الكثيف أو المطوّل (غزارة الطمث) أكثر. وقد تواجه الفتيات خاصة نزيفاً كثيفاً عندما يبدأ الحيض. يمكن أن يؤدي فقدان الدم المفرط إلى فقر الدم الناجم عن انخفاض مستويات الحديد في الدم، مما يسبب الضعف والإعياء.

عسر الطمث وآلام منتصف الدورة

من المحتمل جداً أن تتعرض النساء اللواتي يعانين من اضطرابات النزيف للألم أثناء الحيض (عسر الطمث). وقد يواجهن أيضاً كمية قليلة من النزف الداخلي أثناء الإباضة، الأمر الذي قد يسبب لهن ألماً في البطن والحوض (يُعرف باسم ألم الإباضة (Mittelschmerz)). وهي كلمة ألمانية تعني "ألم الوسط". ويمكن أن يكون هذا النزف شديداً أو حتى مُهدداً للحياة، وخاصة لدى النساء الناقلات للمرض ذوات المستوى المنخفض جداً من عامل التخثر، وقد يتطلبن اهتماماً طبياً عاجلاً.

نزيف ما قبل انقطاع الطمث (سن اليأس)

انقطاع الطمث هو الوقت التي تنقطع فيها الدورة الشهرية في حياة المرأة بشكل دائم. وانقطاع الطمث هو المدة من 3 - إلى 10 أعوام قبل انقطاع الطمث وعندها تكون الهرمونات "في مرحلة انتقالية" ويحدث خلالها نزيف حيض ثقيل وغير منتظم أكثر شيوماً لدى جميع النساء لاقتربهن من سن اليأس. وتكون حالات الأمراض النسائية (مثل الأورام الليفية، والأورام الحميدة، وما إلى ذلك) أكثر شيوماً أيضاً في هذه المرحلة من العمر. وتكون النساء الناقلات لمرض الهيموفيليا أكثر عرضة لخطر أعراض النزيف الحاد، وربما يحتجن إلى تلقي المعالجة.

أي شخص (ذكر أو أنثى) لديه ما بين 5 - 40 في المائة من الكمية الطبيعية لعامل التخثر فهو مصاب بالهيموفيليا الخفيفة.

الشخص الذي لديه ما بين 1 - 5 في المائة من الكمية الطبيعية لعامل التخثر فهو مصاب بالهيموفيليا المعتدلة.

الشخص الذي لديه أقل من 1 في المائة من الكمية الطبيعية لعامل التخثر فهو مصاب بالهيموفيليا الشديدة.

المرأة التي لديها أقل من 40 في المائة من المستوى الطبيعي لعامل التخثر لا تختلف عن الرجل الذي لديه مستويات العامل نفسها - فهي مصابة بالهيموفيليا.

بعض النساء الناقلات للمرض لديهن أعراض الهيموفيليا على الرغم من أن مستويات عامل التخثر لديهن أعلى من 40 في المائة. ويطلق على المرأة ذات المستويات ما بين 40 - 60 في المائة من الكمية الطبيعية من عامل التخثر والتي تعاني من نزيف غير طبيعي ناقلة مع أعراض.

أعراض النزف

ما يقرب ثلث النساء الناقلات للمرض لديهن مستويات عامل التخثر أقل من 60 في المائة من المستوى الطبيعي، وقد يتعرضن لنزيف غير طبيعي. في معظم الحالات، تعاني النساء الناقلات أعراضاً مشابهة لتلك التي تظهر على الرجال المصابين بالهيموفيليا المعتدلة، علاوة على تلك الأعراض الخاصة بالنساء، مثل نزيف الحيض الكثيف أو لفترات طويلة.

النساء الناقلات مع أعراض والنساء المصابات بالهيموفيليا:

- قد يتعرضن للكدمات بسهولة أكبر؛
- قد يواجهن النزيف لفترة طويلة بعد الجراحة؛
- قد يواجهن نزفاً خطيراً بعد الإصابة؛
- غالباً ما يكون لديهن نزيف أكثر كثافة ولفترات أطول خلال مدة الدورة الشهرية (غزارة الطمث) وهن أكثر عرضة لطلب مركبات الحديد أو الخضوع لعمليات استئصال الرحم؛
- هن أكثر عرضة للإصابة بنزيف ما بعد الولادة عقب وضع أطفالهن.

المشاكل النسائية الصحية الأخرى

يمكن أن تتطور لدى النساء، أثناء عملية الإباضة خراجات بسيطة في المبيض (وتسمى أيضاً وظيفية). وعادة ما تكون هذه الخراجات صغيرة، ولا تسبب أية مشاكل، وتختفي من تلقاء نفسها. تبدو النساء الناقلات لمرض الهيموفيليا معرضات لخطر نزف أكبر داخل هذه الخراجات البسيطة، والتي تصبح عندئذ خراجات مبيضية «نزيفية». يمكن أن تسبب الخراجات المبيضية ألماً كبيراً، وربما تتطلب تدخلاً طبياً عاجلاً.

تعاني بعض النساء الناقلات للهيموفيليا أيضاً من تسمك بطانة الرحم، وهي حالة من الأم في أنسجة بطانة الرحم، أو الأنسجة التي تحدد الرحم، أو أشكال في البطن أو أجزاء أخرى من الجسم. وعلى الرغم من أننا لم نفهم لحد الآن سبب آلام بطانة الرحم، فإن النساء اللواتي يعانين من نزيف الحيض الكثيف أكثر عرضة لخطر تطور المرض.

تشخيص المرأة الناقلة

هناك نوعان من النساء الناقلات للمرض: الناقلات الملزمات والناقلات المحتملات.

وبالضرورة تحمل النساء الناقلات الملزمات جين الهيموفيليا، والذي ورثته من أبائهن. ويمكن تحديد الناقلات الملزمات من خلال الحصول على تاريخ مفصل للعائلة (يُعرف بالنسب).

الناقلات الملزمات هن:

- جميع البنات من أب مصاب بالهيموفيليا؛
- الأمهات ذوات الابن المصاب بالهيموفيليا واللاتي لديهن واحد من أفراد العائلة على الأقل مصاب بالهيموفيليا (أخ، جد من قبل الأم، عم، ابن شقيقة، أو ابن عم)؛
- الأمهات ذوات الابن المصاب بالهيموفيليا واللاتي لديهن واحد من أفراد العائلة معروف على أنه ناقل لجين الهيموفيليا (أم، أخت، جدة من قبل الأم، عمّة، ابنة أخت، أو ابنة عم)؛
- الأمهات اللاتي لديهن اثنين أو أكثر من الأبناء مصابون بالهيموفيليا.

الناقلات المحتملة للمرض:

- جميع بنات المرأة الناقلة؛
- أمهات الابن المصاب بالهيموفيليا، ولكن من اللاتي ليس لديهن أي فرد آخر في العائلة مصاب بالهيموفيليا (أو من ينقلنه)؛
- الأخوات والأمهات والجدات من الأمهات، والعمات والخالات، وبنات الأخ، وبنات العم من الإناث الناقلات للمرض.

لا تدرك العديد من الناقلات للمرض، وحتى الناقلات الملزمات، حالتهن الصحية.

الفحوص المختبرية

يمكن إجراء نوعين من الفحوصات المختبرية لناقلات مرض الهيموفيليا: قياس العامل والاختبارات الجينية.

قياس العامل يقيس كمية عامل التخثر في دم شخص ما. وبينما تكون هذه المعلومات مفيدة، فبعض الناقلات للمرض لديهن مستويات طبيعية لعامل التخثر. لذا، ينطوي هذا الاختبار على احتمالية تقديم تطمين زائف أو معلومات غير صحيحة للنساء اللواتي قد يكنّ ناقلات للمرض فعلاً؛ فلا يمكن استخدام هذا القياس لتأكيد ما إذا كانت المرأة ناقلة لمرض الهيموفيليا.

يمكن أن تتفاوت مستويات العامل تفاوتاً كبيراً بين أفراد الأسرة. فمثلاً، يمكن أن يكون للمرأة ذات مستويات العامل المنخفضة جداً ابنة ذات مستويات شبه طبيعية. لذلك ينبغي أن تُجرى مقاييسات العامل لكل فرد معروف أو مشتبه بكونه ناقلاً للمرض داخل الأسرة.

يمكن أن يتسبب كل من الإجهاد والالتهابات والعدوى وبعض الأدوية وحبوب منع الحمل والحمل في رفع مستويات العامل الثامن (VIII)، وبالتالي يؤثر على نتائج الاختبار. وتميل مستويات العامل الثامن (VIII) أيضاً نحو الارتفاع كلما تقدم الناس في السن.

الاختبارات الجينية مثل تحليل الطفرة فتبحث مباشرة عن الجين المتغير المسؤول عن الهيموفيليا. وهذه هي الطريقة الوحيدة للتأكد تماماً من أن المرأة هي ناقلة للمرض. والمعلومات التي تم الحصول عليها من هذه الاختبارات هي أيضاً كاشفة أكثر لأفراد الأسرة الآخرين. ومع ذلك، يمكن أن تكون الاختبارات الجينية مكلفة وقد لا تتوفر في جميع المراكز.

متى يجب إجراء الاختبار؟

إن الاختبارات التشخيصية للنساء الناقلات للمرض مسألة معقدة. ففي حين أنها مهمة لأسباب تتعلق بالسلامة لغرض معرفة مستويات العامل لدى المرأة المشتبه بكونها ناقلة للمرض، تثير الاختبارات الجينية عدداً من المخاوف الأخلاقية والثقافية.

وبما أن النساء الناقلات للمرض عرضة لخطر النزيف التالي للإصابات وقلع الأسنان، أو العمليات الجراحية الأخرى، فمن المستحسن قياس مستويات العامل لدى جميع النساء المعروفات أو المشتبه بكونهن ناقلات للمرض، ليتسنى اتخاذ احتياطات إضافية إذا كانت مستويات العامل متدنية. ومع ذلك، لا يمكن لمستويات العامل وحدها إثبات أن المرأة ناقلة للمرض.

يتم اتخاذ قرار الخضوع للاختبارات الجينية مع الأخذ بعين الاعتبار تصورات الأسرة ومخاوفها الثقافية، ولكن أيضاً ما إذا كان يمكن الوصول إلى مراكز تقديم الاختبار و/أو هل تسمح الهيئات التنظيمية به (أي الحكومة ومقدمو التأمين). في بعض البلدان، تخضع الاختبارات الجينية إلى موافقة المرأة نفسها - أي أن القرار ليس بيدي والديها.

وحيث تكون الاختبارات الجينية ممكنة قبل بلوغ الطفل سن الرشد، تتلصق الأسرة في كثير من الأحيان لتحديد متى يمكن إجراء اختبار حالة الناقل. يتساءل العديد من الناس عما إذا كان عليهم فحص بناتهم خلال مرحلة الطفولة، وعلى وجه التحديد قبل أن يبدأ الحيض، أو الانتظار حتى يبلغن الرشد ويتخذن القرار بأنفسهن. حيثما أمكن، ينبغي إجراء الاختبار قبل أن تصبح الفتاة المشتبه بنقلها للمرض حاملاً.

وتؤخر بعض الأسر إجراء الاختبار كنوع من الرفض، أو لحماية الطفل وأنفسهم مما يعتبرونه أخباراً سيئة. وقد تنثني الاعتبارات الثقافية، مثل الزيجات المدبرة أو إمكانية وجود طفل مصاب لإحدى بناتهم، بعض الأسر من إجراء الاختبار لبناتهم. والبعض الآخر يجري ذلك الاختبار دورياً، بطبيعة الحال، ليتيحوا للطفلة أن تكبر وهي على دراية بحالتها إن كانت ناقلة للمرض. ويمكن أن تساعد معرفة الحالة مبكراً الفتيات على التعود تدريجياً مع الواقع المعقد كونهن ناقلات للمرض.

قبل اتخاذ أي قرار، يجب على الآباء الأخذ بعين الاعتبار استعداد ابنتهما للتعامل مع معلومات حول وضعها كناقل محتمل للمرض. كما ينبغي الأخذ بالاعتبار أيضاً أموراً مثل عمرها، ونضجها العاطفي، ومستوى فهمها واهتمامها بهذه المعلومات. قد يزداد قلق الفتاة إذا كانت قد رأت معاناة أحد أفراد الأسرة بسبب الهموفيليا، أو إذا لم تكن تعرف

على وجه اليقين، ما إذا كانت ناقلة للمرض أم لا. إن الشعور بالغضب تجاه أخ يتطلب عناية خاصة أو الخوف من وجود طفل مصاب هي ردود فعل طبيعية وشائعة.

في جميع الأحوال، يجب أن تستشير الأسر الأخصائيين في مراكز علاج الهموفيليا أو استشاريي الأمراض الوراثية الذين يمكن أن يساعدوهم في عملية اتخاذ القرار وتقديم استشارات متابعة، عند الضرورة.

تنظيم الأسرة والحمل

يجب أن تحصل النساء الناقلات للمرض على استشارة طبية وراثية بشأن مخاطر الحصول على طفل مصاب في وقت مبكر من الحمل المخطط له، ويجب أن يشاهدن طبيب التوليد حالما يشتبهن بأنهن حوامل. ينبغي أن يعمل طبيب التوليد مع موظفي مركز علاج الهموفيليا عن كثب لتقديم أفضل رعاية أثناء الحمل والولادة، والتقليل من المضاعفات المحتملة للأم والمولود على حد سواء.

تحتاج النساء الناقلات للمرض قبل الحمل، إلى معلومات واضحة ودقيقة حول:

- الفرصة في انتقال الهموفيليا للطفل. فلدى النساء الحوامل للهموفيليا فرصة بنسبة 50 في المائة لتمرير الاضطراب إلى أطفالهن؛
- العواقب، عواقب وراثية الهموفيليا بالنسبة للأطفال من كلا الجنسين؛
- كيف تتم معالجة الهموفيليا، ما الرعاية الصحية المتاحة على المستوى المحلي، وما كلفتها؛
- كيف ينبغي إدارة الحمل والمخاض والولادة للحد من المخاطر التي قد تواجه كلاً من الأم والطفل؛
- الخيارات المتاحة للحمل وتشخيص ما قبل الولادة.

خيارات الحمل

يتقبل بعض الناس ببساطة إمكانية وجود طفل مصاب بالهموفيليا. وغالباً ما يُنظر إلى الهموفيليا، في البلدان التي تقدم رعاية صحية جيدة مع توفير الكميات المناسبة من عوامل التخثر الآمنة، على أنه مرض يمكن التحكم به. بينما يكون هذا القرار أكثر صعوبة حيث لا تتوفر الرعاية الصحية الكافية. وتختار بعض الأسر تبني أو تربية طفل ما، أو

خيارات تصويرية للنساء الناقلات للهيموفيليا

العملية	كيفية القيام بها	أمور تؤخذ بالاعتبار
الإخصاب في المختبر (IVF) مع تشخيص الزرع (PGD)	يتم استخراج وتخصيب بويضة الامراة في المختبر مع الحيوانات المنوية من زوجها. وهذا ما يسمى بالإخصاب في المختبر (IVF). عندما تكون الأجنة في مرحلة مبكرة جداً من تطورها، يُجرى الاختبار لتحديد ما إذا كانت تحمل جين الهيموفيليا المتغير. ويتم فقط زرع تلك الأجنة التي لا تحتوي على جين متغير في رحم الأم.	هذه العملية مكلفة وغير متوفرة في أنحاء كثيرة من العالم. تقارب نسبة النجاح لعمليات الحمل بالتلقيح الصناعي (30 IVF) في المائة لكل دورة. وما زالت عملية CVS أو فحص السائل الأمنيوسي موصى بها للتأكد من أن الجنين لا يحمل جيناً متغيراً.
الإخصاب في المختبر (IVF) مع التبرع بالبويضة	يضمن استخدام بويضة من امرأة متبرعة ذات خصوبة ليست ناقلة للهيموفيليا، أن الطفل لن يكون معرضاً لخطر وراثته جينات الهيموفيليا من الأم.	مرة أخرى، عملية الـ IVF مكلفة، وذات نسبة نجاح للحمل بحدود 30 في المائة لكل دورة. يكون معدل النجاح أفضل حين تكون المتبرعة شابة.
فرز الحيوانات المنوية	يتم فقط استخدام الحيوانات المنوية التي تحمل الكروموسوم X. ويضمن هذا ولادة طفلة أنثى.	قد لا يزال الأطفال من الإناث يرثون جيناً متغيراً ويكونون حاملين لمرض الهيموفيليا. وقد تعاني الإناث من أعراض النزيف، وربما تمررن الجينات المتغيرة إلى أطفالهن. تتوفر هذه الطريقة فقط كأداة للبحث لدى المراكز المتخصصة وما تزال قيد التقييم.

المصدر: مقتبس من مطبوعة "كل ما يتعلق بالناقلين (All About Carriers)"، الجمعية الكندية للهيموفيليا.

استخدام خيارات حمل أخرى، للتخلص من خطر وجود طفل مصاب (انظر الجدول في الصفحة التالية). ومع ذلك، فليست هذه الخيارات متاحة دائماً أو قد تكون غير مقبولة لأسباب دينية أو أخلاقية أو مالية أو ثقافية.

تشخيص ما قبل الولادة

قد يرغب الأزواج الذين لديهم تصور طبيعي في معرفة ما إذا كان طفلهم متأثراً بالهيموفيليا قبل الولادة.

لا يمكن أن يُجرى التشخيص النهائي قبل الولادة من دون عملية شاملة مثل معاينة السائل الأمنيوسي أو أخذ عينة الغشاء المشيمي (انظر أدناه). تقدم بعض المراكز هذه العمليات فقط إذا كان الزوجان يخططان لإنهاء الحمل إذا وُجد أن الجنين مصاب بالهيموفيليا. إن قرار إنهاء الحمل هو واحد من أشد القرارات صعوبة، وقد لا يكون مقبولاً لأسباب دينية أو أخلاقية أو ثقافية.

طرق التشخيص قبل الولادة

أخذ عينة الغشاء المشيمي (CVS): يتم، تحت التخدير الموضعي وبتوجيه الموجات فوق الصوتية، إدخال إبرة دقيقة من خلال البطن، أو إدخال قسطرة رقيقة من خلال مهبل الأم لأخذ عينة من خلايا الزغابات المشيمية من المشيمة. وتحتوي هذه الخلايا على المعلومات الوراثية نفسها للجنين ذاته، ويمكن استخدامها لتحديد ما إذا كان الجنين مصاباً بالهيموفيليا.

يتم إجراء هذه العملية في وقت مبكر ما بين 11 و14 أسبوعاً من الحمل. إن طريقة أخذ عينة الغشاء المشيمي (CVS) هو الطريقة الأكثر استخداماً وعلى نطاق واسع لتشخيص ما قبل الولادة للهيموفيليا وغيره من اضطرابات النزف الوراثية.

فحص السائل الأمنيوسي: يتم أخذ كمية صغيرة من السائل المحيط بالجنين، وذلك باستخدام إبرة دقيقة يتم إدخالها في الرحم عن طريق البطن. ويتم ذلك بتوجيه الموجات فوق الصوتية، بين الأسبوع الخامس عشر والأسبوع العشرين من الحمل.

يحتوي السائل الذي يحيط بالجنين على خلايا من الجنين نفسه، ويمكن تحليلها للكشف عن الهيموفيليا.

تصل مخاطر الإجهاض المرتبطة بفحص الـ CVS أو فحص صحة الجنين إلى 1 في المائة.

تحديد جنس الجنين

يعني تحديد جنس الجنين معرفة ما إذا كان الطفل ذكراً أم أنثى، هو إجراء بسيط نسبياً. لا تخبر معرفة جنس الجنين ما إذا كان مصاباً بالهيموفيليا، إلا أنه يوفر معلومات مفيدة.

إذا كان الجنين ذكراً، يمكن أن تُقدّم فحوصات الـ CVS أو فحص السائل الأمنيوسي للآباء الذين يرغبون في معرفة ما إذا كان الطفل مصاباً بالهيموفيليا. إذا اختارت المرأة الناقلة للمرض عدم إجراء الـ CVS أو فحص السائل الأمنيوسي، أو لم تكن هذه الاختبارات متاحة، فعلى الأطباء أن يخططوا للمخاض والولادة لتقليل فرص حدوث نزيف لدى الجنين الذكر (انظر "المخاض والولادة: ما يؤخذ بالاعتبار للأم والطفل").

إذا كان الجنين أنثى، فليس تشخيص ما قبل الولادة ضرورياً، لأنه حتى وإن كانت الطفلة ناقلة للمرض، فهناك خطر نرف ضئيل جداً للطفل أثناء المخاض والولادة.

يمكن تحديد جنس الجنين من ناحيتين:

- طباعة جنس الجنين من بلازما الأمهات: تؤخذ عينة دم من الأم في وقت مبكر بحدود ثمانية أسابيع من الحمل. يمكن تحديد الجنس من مواد الجنين الجينية، وتوجد في دم الأم. ويمكن أن تجري هذه العملية في الأشهر الثلاثة الأولى من الحمل، إلا أنها لا تتوفر إلا في وحدات متخصصة فقط.
- التصوير بالموجات فوق الصوتية: يمكن تحديد جنس الجنين بدقة بواسطة الموجات فوق الصوتية ابتداءً من الأسبوع 15 من الحمل. وفي هذا العمر من الحمل، يكون فحص السائل الأمنيوسي هو الخيار المفضل لتحديد ما إذا كان الجنين ذكراً مصاباً بالهيموفيليا.

ما الاحتياطات الواجب اتخاذها أثناء الحمل؟

تواجه معظم النساء الناقلات للمرض حالات حمل طبيعي دون أية مضاعفات نرف، إذ تزيد مستويات العامل الثامن (VIII) بشكل كبير أثناء الحمل، مما يقلل خطر النزيف لدى النساء الناقلات للهيموفيليا A. أما مستويات العامل التاسع (IX)، فمع ذلك، لا تتغير عادة بشكل كبير. ولا يبدو أن تكون النساء الناقلات للهيموفيليا عرضة أكثر لخطر الإجهاض.

يجب فحص مستويات العامل في الربع الثالث من الحمل، حين تكون في أعلى مستوياتها. إذا كانت المستويات منخفضة، فيجب اتخاذ احتياطات أثناء المخاض لتقليل خطر النزيف المفرط.

يجب أن يعمل طبيب التوليد مع أعضاء مركز علاج الهيموفيليا عن كثب للتأكد من إدارة حمل المرأة الناقلة للهيموفيليا بشكل سليم.

المخاض والولادة: ما يؤخذ بالاعتبار للأم والطفل

يعتمد التخطيط للولادة على احتياجات الأم وطفلها الذي يُحتمل أن يكون مصاباً.

من الصعب قياس مستويات عامل التخثر أثناء المخاض، لذا يجب أن يتم ذلك في الأشهر الثلاثة الأخيرة من الحمل. إذا كانت مستويات العامل منخفضة، يمكن إعطاء العلاج أثناء المخاض لتقليل خطر النزيف المفرط أثناء وبعد الولادة. قد تحدد مستويات عامل التخثر أيضاً ما إذا كان بإمكان المرأة تلقي التخدير الموضعي (تخدير ما فوق الجافية (الأيبيديورال)).

هناك خطر متزايد لنزيف الطفل المصاب بالمرض من الرأس، وخاصة إذا طالت مدة المخاض والولادة أو كانت الولادة معقدة. يمكن أن تلد النساء الناقلات للهيموفيليا ولادة مهبلية، ولكن ينبغي تجنب إطالة مدة المخاض وأن تتم الولادة بأقل جراحات ممكنة. ينبغي قدر المستطاع تجنب تقنيات المراقبة الشاملة مثل أقطاب فروة رأس الجنين وأخذ عينات دم الجنين. وينبغي أيضاً تجنب الولادة باستخدام طريقة الشفط لاستخراج الجنين (المحجم) والمملقط.

ومجرد ولادة الطفل، ينبغي أخذ عينة من دم الحبل السري لقياس مستويات عامل التخثر، كما ينبغي تجنب الحقن في أنسجة عضلات الطفل والعمليات الجراحية الأخرى، مثل الختان، حتى تُعرف نتائج اختبارات الدم هذه.

الرعاية ما بعد الولادة

بعد الولادة، يعود عامل التخثر في الدورة الدموية للمرأة الناقلة الى مستوى ما قبل الحمل وتكون فرصة النزيف في أعلى مستوياتها.

يُعتبر نزيف ما بعد الولادة (PPH) أحد الأسباب الرئيسية لوفيات الأمهات والعجز، وبخاصة في بعض أنحاء العالم. لذا يجب توفير العناية للنساء ناقلات المرض وخاصة ناقلات الأعراض والنساء المصابات بالهيموفيليا في وحدة توليد وبتعاون وثيق مع فريق الهيموفيليا.

ويمكن اتخاذ احتياطات معينة للحد من خطر نزيف ما بعد الولادة (PPH): يمكن إعطاء الأدوية التي تُبقي الرحم متقلصاً، وينبغي أن تُستلم المشيمة عن طريق جر الحبل السري بشكل مسيطر عليه. وتسمى هذه العملية «الإدارة الفعالة» لتوليد المشيمة، وقد أثبتت تقليل هذه العملية لخطر نزيف ما بعد الولادة بشكل كبير.

تبقى النساء الناقلات للهيموفيليا معرضات لخطر نزيف ما بعد الولادة (PPH) حتى ستة أسابيع بعد الولادة، وينبغي عليهن رؤية الطبيب على الفور اذا حدث نزيف مفرط خلال هذه المدة. قد يوصى بالعلاج كإجراء وقائي، خصوصاً مع ناقلات المرض ذوات المستويات المنخفضة من عامل التخثر.

معالجة النزيف

لا تواجه النساء الناقلات مع أعراض والنساء المصابات عادة أعراض المرض على أساس يومي. ومع ذلك، ربما يواجهن نزيفاً لفترة طويلة بعد وقوع حادث أو تدخل طبي. وحين يحدث هذا، لا بد من معالجتهم بالطريقة نفسها التي تمت بها معالجة الرجال المصابين بالهيموفيليا.

ديسموبريسين

الديسموبريسين هو هرمون اصطناعي يمكن أن يساعد في السيطرة على النزيف في حالات الطوارئ أو أثناء العمليات الجراحية. يمكن أن يُحقن عن طريق الوريد، أو أن يُعطى تحت الجلد، أو على شكل رذاذ في الأنف.

لا يعمل هرمون الديسموبريسين مع كل امرأة ناقلة للمرض. إذ ينبغي تقييم استجابة جميع النساء الناقلات للهيموفيليا A ذوات مستويات عامل التخثر أقل من 50 في المئة للدواء قبل استخدامه. ليس الديسموبريسين فعالاً مع النساء الناقلات للهيموفيليا B، لأنه لا يرفع مستويات العامل التاسع (IX).

لا ينبغي استخدام الديسموبريسين في بعض الحالات، مثل إصابات الرأس والنساء المعرضات لخطر مشاكل القلب. ينبغي أن يكون الأطباء على دراية بالأدوية وكيفية استخدامها قبل وصفها.

مركزات عامل التخثر

في حالات النساء الناقلات للمرض اللواتي لا يعمل معهن الديسموبريسين أو أنه غير مستحسن، قد تكون حقن من مركزات عامل التخثر ضرورية عندما تكون مخاطر النزيف الحاد عالية، مثلاً، قبل أو أثناء العمليات الجراحية.

عوامل مضاد حل الفبرين

يتم استخدام أدوية حامض الترانريكساميك المضاد لحل الفبرين وحامض الأمينوكابرويك لمنع تحلل الدم المتخثر في أجزاء معينة من الجسم مثل الفم والرحم. يمكن استخدام هذه الأحماض للسيطرة على نزيف الدورة الشهرية الكثيف وأثناء العمليات الجراحية الصغرى وعمليات الأسنان.

العلاج بالهرمونات

ويمكن استخدام العلاج بالهرمونات للمساعدة في السيطرة على نزيف الطمث المفرط. ويشمل هذا وسائل منع الحمل الهرمونية المجتمعة (والتي يمكن أن تعطى عن طريق الفم، أو ملصقات الجلد، أو المهبل) وإفرازات نظام/ جهاز الليفونورجيستريل داخل الرحم (IUD أو IUS).

الخيارات الجراحية لغزارة الطمث

تستمر بعض النساء بمواجهة نزيف الحيض الكثيف حتى مع تناول هذه الأدوية. على الرغم من وجود بعض المخاطر التي تنطوي عليها العمليات الجراحية، إلا أنه يمكن أن تؤخذ بنظر الاعتبار في حالات نادرة.

استئصال بطانة الرحم

يتم في هذه العملية تدمير بطانة الرحم، التي عادة تُلقى أثناء الحيض، بشكل دائم. وتُجرى العملية عن طريق المهبل، لذلك ليست هناك حاجة إلى القصر الجراحي. وعلى الرغم من أن تلك العملية فعالة جداً في الحد من تدفق الطمث، إلا أنها تقلل من قدرة المرأة على الحمل وتتداخل مع الحمل الطبيعي. وبالتالي فلا يوصى به للنساء اللواتي يرغبن بالإنجاب.

استئصال الرحم

هذه العملية عبارة عن الاستئصال الكامل للرحم لوقف نزيف الطمث بشكل دائم. وأحياناً، يتم أيضاً إزالة المبيضين وقناتي فالوب. ولا يمكن للمرأة التي أجرت عملية استئصال الرحم أن تُنجب بعدها.

أمور نفسية واجتماعية وجودة الحياة

يمكن أن يؤثر كون المرأة ناقلة لمرض الهيموفيليا تأثيراً كبيراً على صحتها وحياتها الأكاديمية والمهنية والاجتماعية.

يمكن أن يكون نزف الطمث المفرط أو المطول صعباً وخاصة للفتيات الصغيرات، واللاتي قد يعزلن أنفسهن عن العائلة والأصدقاء، ويتغيبن لبعض الأيام عن المدرسة، أو يتجنبن المناسبات الاجتماعية بسبب الألم وعدم الراحة أو الخوف من تلطيف الملابس. ويمكن أن تتأثر صورة الفتاة الذاتية والثقة سلباً إذا كانت قد واجهت موقفاً معيباً أو إخراجاً بسبب نزيف الحيض الكثيف.

لا تدرك العديد من النساء الناقلات للمرض أن الأعراض غير طبيعية ولا يطلبن الاستشارة الطبية. حتى عندما يطلبنهن، فقد لا يكون مقدمو الرعاية دائماً على دراية جيدة حول اضطرابات النزيف، وقد يتم التغاضي عن التشخيص الصحيح. وعلاوة على ذلك، تقل الرعاية الطبية المقدمة للنساء في العديد من البلدان حول العالم. قد تكون هناك محرمات أو عقبات ثقافية تمنع المرأة من طلب المساعدة، ولا سيما بالنسبة لمشاكل الدورة الشهرية.

يمكن أن يؤثر نزيف الحيض الكثيف والألم الطويل على الحياة الجنسية للمرأة، وقد يسبب لها مشاكلًا في حياتها الزوجية. وربما تحتاج النساء أيضاً إلى أخذ إجازة من العمل كل شهر بسبب النزيف الحاد، والذي قد يؤثر على خيارات حياتهن المهنية أو نجاحهن المهني.

إن العديد من النساء الناقلات للهيموفيليا، معرضات، مثل الآخرين، لخطر تمرير المرض وراثياً، وربما يشعرن بالذنب أيضاً. قد يشعرن كما لو لم يكن عليهن إنجاب الأطفال بسبب احتمال تورث اضطراب النزف، أو وجود ابنة قد تواجه بدورها هذا الاحتمال.

قد تتأثر إمكانية الزواج لأن الرجال أو عوائلهم، قد لا يتقبلون خطر وجود طفل مصاب. إذا كان لديهم أطفال مصابون بالهيموفيليا، فقد تضع احتياجات هؤلاء الأطفال الضغط على جميع أفراد الأسرة، بما في ذلك الأشقاء.

يمكن أن تقدم العديد من مراكز علاج الهيموفيليا الاستشارة الماهرة والحساسة للنساء الناقلات للمرض. ويمكن للمختصين هناك توفير المعلومات والدعم لمواجهة هذه المشاعر المعقدة ولتمكين النساء من تولى حالتهم والمطالبة بالمعالجة المناسبة. ويمكن أن يكون بناء شبكة دعم للنساء الأخريات اللواتي يواجهن هذه الأمور نفسها، من خلال مركز علاج الهيموفيليا أو منظمة محلية للمرضى، مصدراً كبيراً للراحة.

للحصول على معلومات أكثر تفصيلاً عن اضطرابات النزيف لدى النساء، يرجى زيارة الموقع الإلكتروني للاتحاد العالمي للهيموفيليا على www.wfhh.org.



1425 René Lévesque Blvd W.
Suite 1010
Montréal, Québec, H3G 1T7
CANADA

هاتف: (514) 875-7944

فاكس: (514) 875-8916

البريد الإلكتروني: wfh@wfh.org

الموقع الإلكتروني: www.wfh.org