

اسفروسیتوز ارثی :

به انگلیسی (Hereditary spherocytosis) یک آسیب ارثی است که به سبب آسیب دیدگی غشاء گلبول‌های قرمز روی می‌دهد، گلبول‌های قرمز شکل بیضوی می‌یابند. در این افراد آنمی همولیتیک دیده می‌شود. گلبول‌های قرمز کروی شکل به دلیل شکل غیرمعمول خود از خون جدا شده و به دست طحال نابود می‌شوند. این امر موجب کاهش شمار گلبول‌های قرمز در گردش خون شده و در نتیجه کم‌خونی ایجاد می‌شود. طحال نیز به دلیل نابود کردن بی‌رویه گلبول‌های قرمز و انباشتن آنها در خود بزرگ می‌شود و ایجاد درد می‌کند.

علائم:

علائم این بیماری عبارت اند از: کم‌خونی، زردی، بزرگ شدن طحال و ایجاد شدن سنگ صفراوی و درد در سمت چپ پایین شکم. در این نوع اسفروسیتوز سلول‌ها هیپوکرومیک هستند در اسفروسیتوز ارثی محتوای هموگلوبین آنها طبیعی می باشد ولی بخاطر کاهش سطح به حجم، غلظت همو گلوبین آنها افزایش میابد

*هیپوکروم: گلبول قرمزی که هاله روشن مرکزی آن افزایش یافته است که این حالت بیشتر در کم‌خونی فقر آهن -تالاسمی -سمومیت با سرب و آنمی ناشی از بیماریهای مزمن مشاهده می شود

بیماریزایی:

بیماری عمدتاً به صورت اتوزومال غالب (۷۵٪) و در ۲۵٪ موارد به شکل اتوزومال مغلوب (که شکل شدیدتری از بیماریست) به فرزندان منتقل می‌شود. بیماری ظاهراً در اثر نقصی در آنکیرین - که پروتئینی ضروری برای اتصال پروتئین ساختاری اسپکترین به غشاء گویچه سرخ است - رخ می‌دهد.

اسپکترین:

بزرگترین و فراوان ترین پروتئین سطحی غشا گلبول قرمز است.

تشخیص :

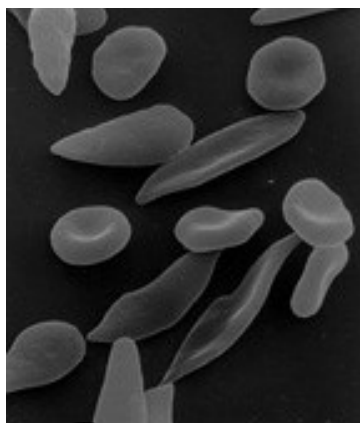
نحوه توارث این بیماریا توجه به تیپ های مختلف اسفروسیتوز ارثی به صورت اتوزوم غالب و مغلوب می باشد. امکان بررسی تمامی انواع اسفروسیتوز ارثی با روش NGS (نوعی آزمایش ژنتیک، توالی بخشی نو کلوتید بعدی) امکان پذیر می باشد

اسفروسیتوز غیر ارثی:

یک آنمی همولیتیک اتو ایمنیون (خود ایمنی) است اسفروسیت ها همچنین در بیماری هموگلوبین C و بعضی سوختگی ها ی شدید دیده می شود *

کم خونی همولیتیک:

نوعی کم خونی ناشی از همو لیز (تخریب گلبول قرمز) است که می تواند داخل عروقی و یا خارج عروقی (مانند طحال) باشد

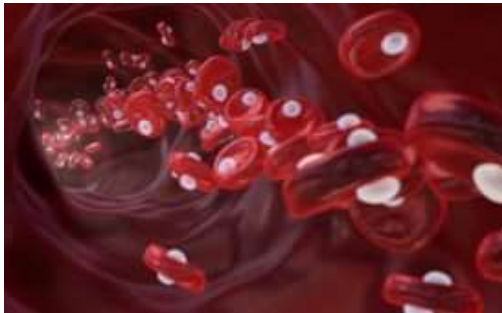




دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی
لرستان

مرکز آموزشی درمانی شهدای عشایر

اسفروسیتوز



واحد آموزش سلامت- بازنگری ۱۴۰۴

سایت بیمارستان : <http://shohada.lums.ac.ir>

شماره تلفن های بیمارستان: ۰۷۱-۳۳۲۳۶۴۰

درمان:

تنها درمان مؤثر برداشتن کامل طحال (اسپلنکتومی) است. باید احتمال وجود طحال‌های فرعی را در نظر گرفت. اسپلنکتومی موجب رفع آنمی می‌شود. این کار باید بعد از شش سالگی انجام شود تا خطر سپسیس و مرگ کودک کمتر شده باشد. همچنین مصرف اسیدفولیک و تزریق واکسن‌های پنوموکوک، مننگوکوک و هموفیلوس آنفلوانزا قبل از اسپلنکتومی توصیه می‌شود.

بررسی بیمار :

علائم اسفروسیتوز ارثی شبیه به کم‌خونی همولیتیک می‌باشد (یرقان، سنگ کیسه صفرا، بزرگ شدن طحال، بی‌قراری و ...) بزرگ شدن طحال، منجر به درد طرف چپ شکم می‌شود. در موقع بروز عفونت، میزان همولیز، افزایش یافته و طحال بزرگ‌تر می‌شود گاهی‌گاهی درد حاد و شدید شکم در نتیجه انفارکتوس طحال پدید می‌آید. این چنین حالتی، گاهی منجر به مرگ می‌شود.

یافته‌های آزمایشگاهی شامل موارد زیر است:

-وجود اسفروسیت‌ها در نمونه خون

-رتیکولوسیتوز -

-پائین بودن سطح هموگلوبین و شمارش

- گویچه‌های سرخ

-مثبت بودن تست کومس مستقیم

(direct coomb's test)

-افزایش شکنندگی سلولی