

אנמיה חרמשית (sickle cell anemia)

מהי אנמיה חרמשית:

אנמיה חרמשית היא מחלת דם תורשתית, המופיעה בחולים מהלידה וגורמת לייצור של המוגלובין שאינו תקין. באופן נורמלי, חלבון ההמוגלובין, השוכן בתוך תאי הדם האדומים, מתחבר לחמצן בראות ומוביל אותו לרקמות הגוף השונות. תאי דם אדומים בריאים הינם גמישים ויכולים לעבור דרך כלי דם קטנים ביותר. באנמיה חרמשית, ההמוגלובין אינו תקין ומצב זה גורם לתאי הדם האדומים להיות נוקשים ובצורת חרמש, מכאן שם המחלה. תאי חרמש יכולים להדבק זה לזה ולהיתקע ולחסום את זרימת הדם, דבר הגורם לכאב ולזיהומים. סיבוכים של אנמיה חרמשית יכולים להיגרם מחסימת זרימת דם לאיברים שונים. הסיבוכים הקשים ביותר הינם שבץ, סינדרום acute chest (מצב בו תכולת החמצן בגוף יורדת), נזק לאיברים ולעיתים אף מוות מוקדם.

על מנת שילד יחלה במחלה, שני ההורים צריכים להיות חולים (עם שני גנים פגועים) או נשאים [sickle cell trait (גן בודד)]. הורה חולה באנמיה חרמשית מעביר גן אחד של אנמיה חרמשית לכל צאצאיו. לעתים יכול להיות שילוב של תורשה משותפת לאנמיה חרמשית ולבטא תלסמיה (גן פגום אחד מכל סוג), מצב זה מכונה sickle thalassaemia ודרגות החומרה במצב זה משתנות.

Sickle trait

נשאות לאנמיה חרמשית, בה המטופל נושא גן אחד פגוע בלבד, בדרך כלל חיים באופן רגיל ובלתי מחלות הקשורות לאנמיה חרמשית. באופן נדיר, מצבים כמו התייבשות חמורה או פעילות גופנית מאומצת יכולים להוביל למצבים חמורים הדורשים התייחסות רפואית.

הקשר למוצא:

אנמיה חרמשית נפוצה יותר באנשים ממוצא מסוים:

-אפרו-אמריקאים

-אמריקאים היספנים

-אנשים מהמזרח התיכון, אסיה, הודו ומוצא מזרח תיכוני

כיוון שהסימפטומים של אנמיה חרמשית יכולים להופיע כבר החל מגיל חצי שנה לערך, אבחנה מוקדמת הינה הכרחית. ניתן גם לעשות אבחנה טרום לידתית על ידי דגימת מי שפיר או דגימת רקמה מהשליה. נשאים של אנמיה חרמשית יכולים להיעזר בייעוץ גנטי לתכנון הריונות.

סימנים וסימפטומים

התסמינים עשויים להיות קלים אך עלולים להיות חמורים ולהצריך אשפוזים תכופים. בכללם:

אנמיה, מראה חיוור, שתן כהה, עיניים צהובות, נפיחות כואבת של הידיים והרגליים, אירועי כאב תכופים, עיכוב בגדילה, שבץ.

טיפול

כיום אין טיפול סטנדרטי המרפא אנמיה חרמשית. עם זאת, ישנם טיפולים המסייעים למטופלים להתנהל ולחיות עם המחלה. הטיפול מבוסס על הקלת כאב ושליטה בסיבוכים ויכול לכלול תרופות כגון משככי כאב והידרוקסיאוריה, לעיתים עירוי דם וטיפולים נוספים לפי הצורך.

קיימים מחקרים קליניים לטיפולם ניסיוניים באנמיה חרמשית. חוקרים מחפשים תרופות חדשות וכן נחקר התחום של השתלת מח עצם לטיפול במחלה. השתלת מח עצם כרוכה בסיכונים רבים ומתאימה לקומץ חולים הסובלים מצורות חמורות של אנמיה חרמשית, אשר יש להם תורם מתאים כגון קרוב משפחה.