

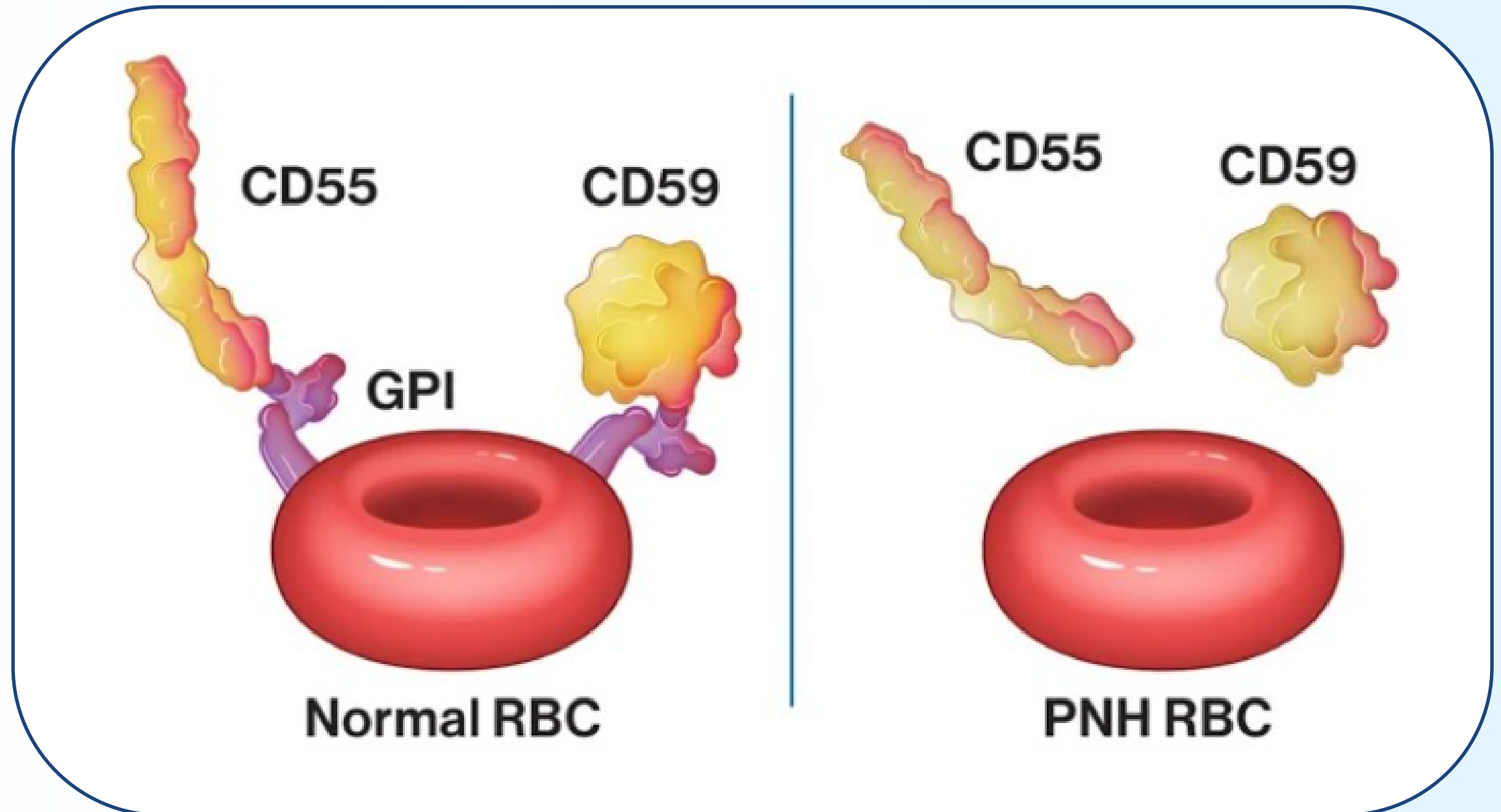


# البيلة الهيموغلوبينية الانتيايية الليلية ( PNH )



١. ما هو مرض البيلة الهيموغلوبينية الانتيايية الليلية (PNH) ؟

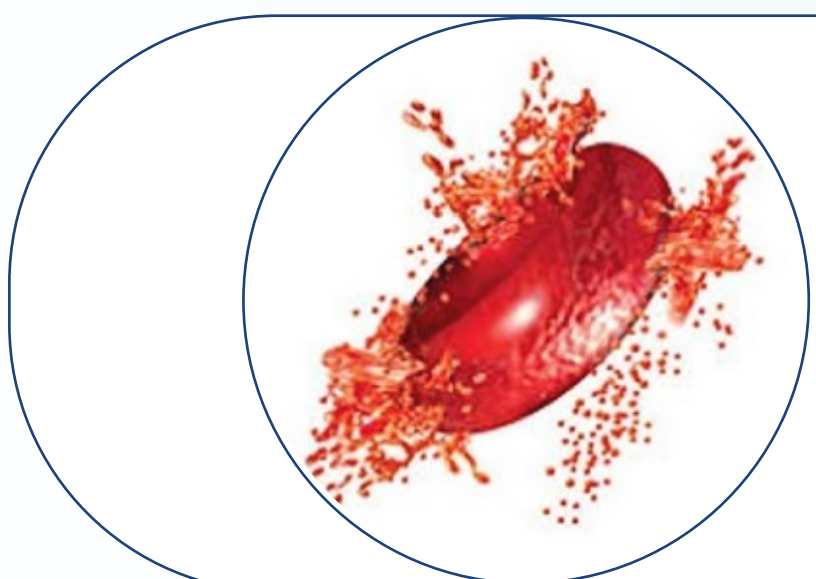
هو مرض دم نادر مكتسب ينشأ من الطفرات الجينية في جين **PIGA** داخل خلايا الدم الجذعية. يؤدي إلى اختلالات البروتينات المرتبطة بسطح الخلايا الجذعية المكونة للدم (**GPI**) مما يسبب غياب البروتينات التي تنظم وظيفة الجهاز المناعي، مثل **CD55** و **CD59**، ما يؤدي إلى تدمير خلايا الدم الحمراء غير المحمية بالنظام التكميلي. يتميز المرض بنوبات من انحلال الدم المزمن (انحلال الدم الحاد) وفشل نخاع العظم، وزيادة خطر حدوث الجلطات الدموية نتيجة لتنشيط الصفائح الدموية.



٢. الأعراض السريرية

أعراض مرض (PNH) متنوعة وغير محددة، مما يصعب تشخيصه المبكر.

انحلال الدم



يؤدي انحلال الدم الى ظهور  
الدم في البول صباحا .

## الإرهاق وفقر الدم

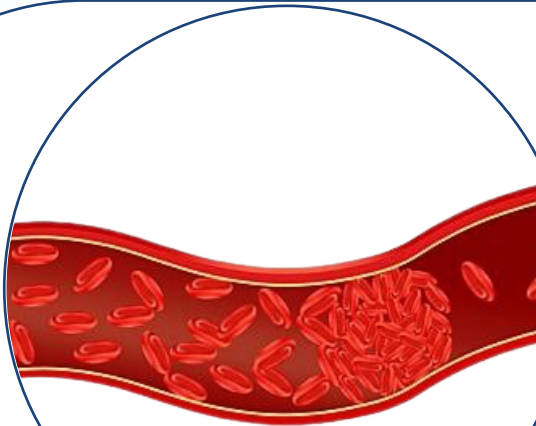


يرتبط الإرهاق الشديد بفقر الدم ،  
ونقص أكسيد النيتريك، والإجهاد  
التأكسدي الناتج عن انحلال الدم .



فقر الدم بسبب التكسر المستمر  
لكريات الدم الحمراء .

## الجلطات الدموية



تؤثر على حوالي ٤٠٪ من المرضى ،  
وتحدث غالباً في الأوردة الكبدية ،  
والأوردة الدماغية، والأوردة المعوية .

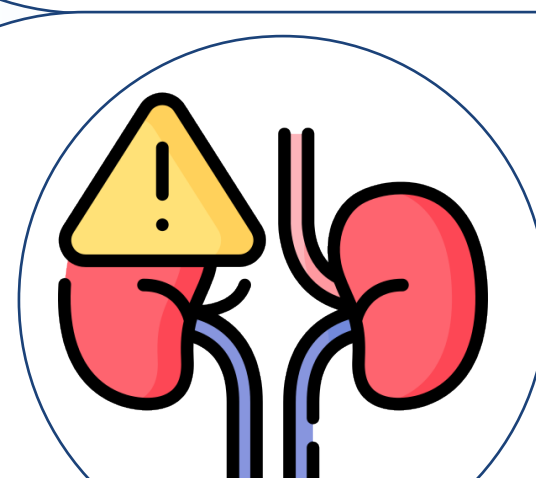
## أعراض أخرى



ألم في البطن وصعوبة في البلع بسبب  
اضطراب العضلات الملساء الناتج عن نقص  
أكسيد النيتريك .



العجز الجنسي لدى الرجال .



ضعف الكلى نتيجة تكسر خلايا الدم  
الحمراء المزمن في البول .

### ٣. التحديات في تشخيص مرض PNH

غالباً ما يتم تشخيص مرض PNH بشكل متأخر أو خاطئ بسبب الأعراض غير المحددة .

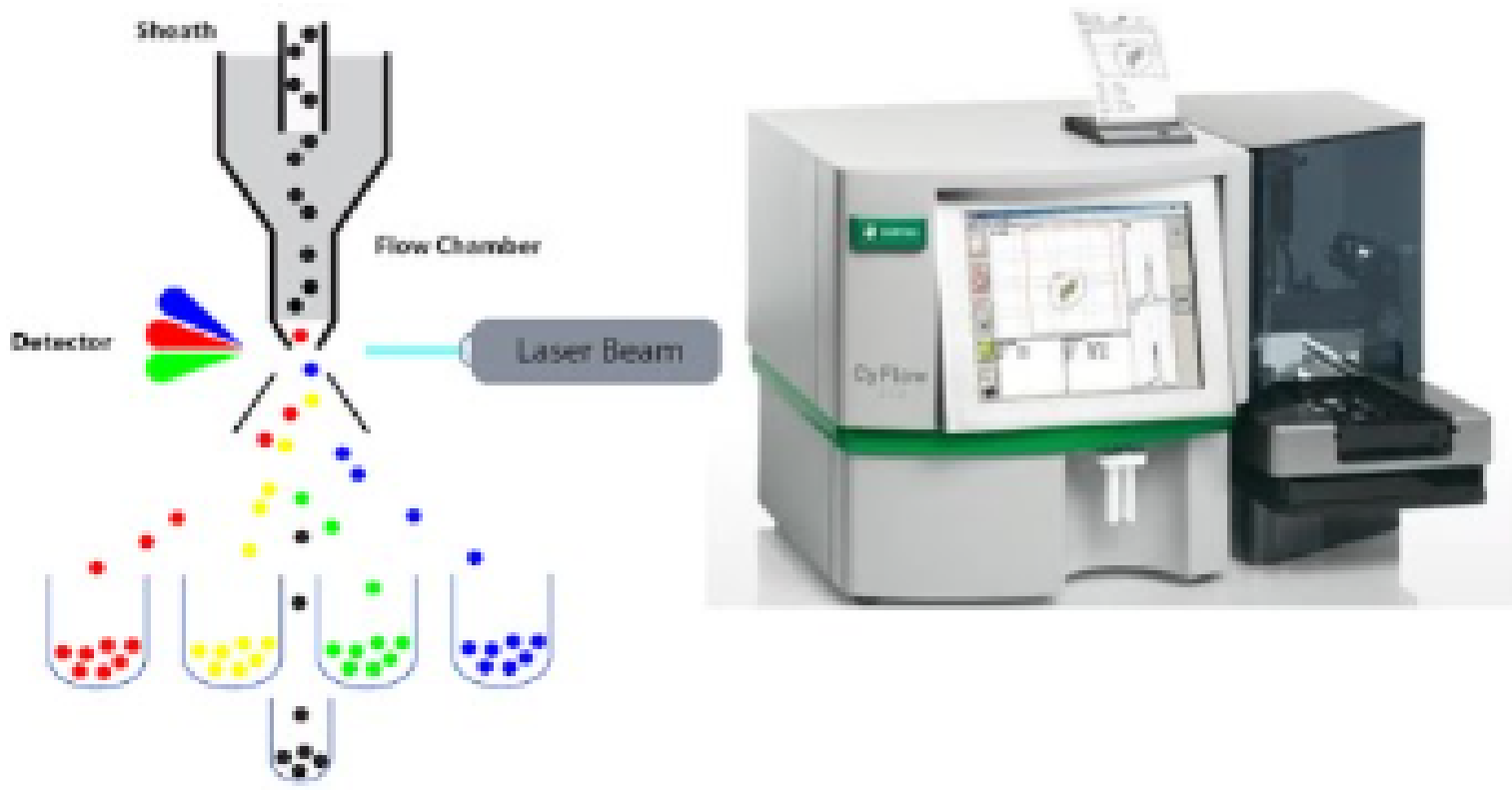
#### تأخير التشخيص

أقل من ٤٠% من المرضى يتم تشخيصهم في السنة الأولى من ظهور الأعراض .  
قد يستغرق التشخيص حتى ٥ سنوات، حيث يعاني المرضى عادةً من كثرة  
العرض على مقدمي الرعاية الصحية قبل الوصول إلى التشخيص الصحيح .

#### اختبار التشخيص

تتمثل المعايير الذهبية لتشخيص مرض PNH في إجراء فحص التدفق الخلوي عالي ،  
الحساسية ، الذي يكشف عن خلايا الدم الحمراء والخلايا المحببة المفقودة من GPI .

#### التدفق الخلوي



#### مؤشرات لإجراء الفحص

يوصى بإجراء الفحص للمرضى الذين يعانون من :

- جلطات دموية غير مفسرة: خاصة في المواقع غير المعتادة
- فقر الدم الانحلالي الذي لا يثبت إيجابيته لاختبار كومبس
- نقص خلايا الدم: مما قد يشير إلى فشل في نخاع العظام
- الأعراض المرضية: مثل الإرهاق، البول الداكن، وألم البطن

## ٤. المضاعفات في حالة عدم علاج مرض PNH

إذا ترك المرض دون علاج، يمكن أن يؤدي إلى مضاعفات شديدة تهدد الحياة ومنها :

### الجلطات الدموية

وهي السبب الرئيسي للوفيات .



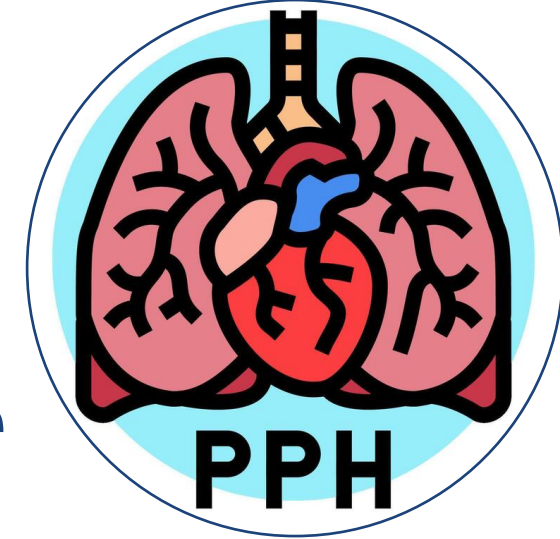
### تلف الكلى

يظهر ضعف الكلى في ٦٥% من المرضى ،  
وحوالي ٢١% منهم يصابون بأمراض الكلى المزمنة .



### ارتفاع ضغط الدم الرئوي

حوالي ٥٠% من المرضى يصابون بارتفاع  
ضغط الدم الرئوي بسبب إزالة أكسيد النيتريك .



## ٥. علاج مرض PNH

### الرعاية الداعمة

نقل الدم، مكملات الحديد/حمض الفوليك، ومضادات  
التخثر للتقليل من مخاطر الجلطات .

### العلاج بتثبيط النظام التكميلي

• إيكوليزوماب :  
يقلل من انحلال الدم والجلطات؛ ولكن يتطلب تطعيمات بسبب زيادة خطر العدوى .  
• رافوليزوماب :  
علاج طويل المدى، فعال من حيث التكلفة، ويعطى مرة واحدة كل ٨ أسابيع .

### العلاج الشافي

زراعة الخلايا الجذعية المكونة للدم (HSCT) من  
متبرع مطابق في الحالات الشديدة ؛ إلا أنها ترتبط  
بمخاطر كبيرة .

