

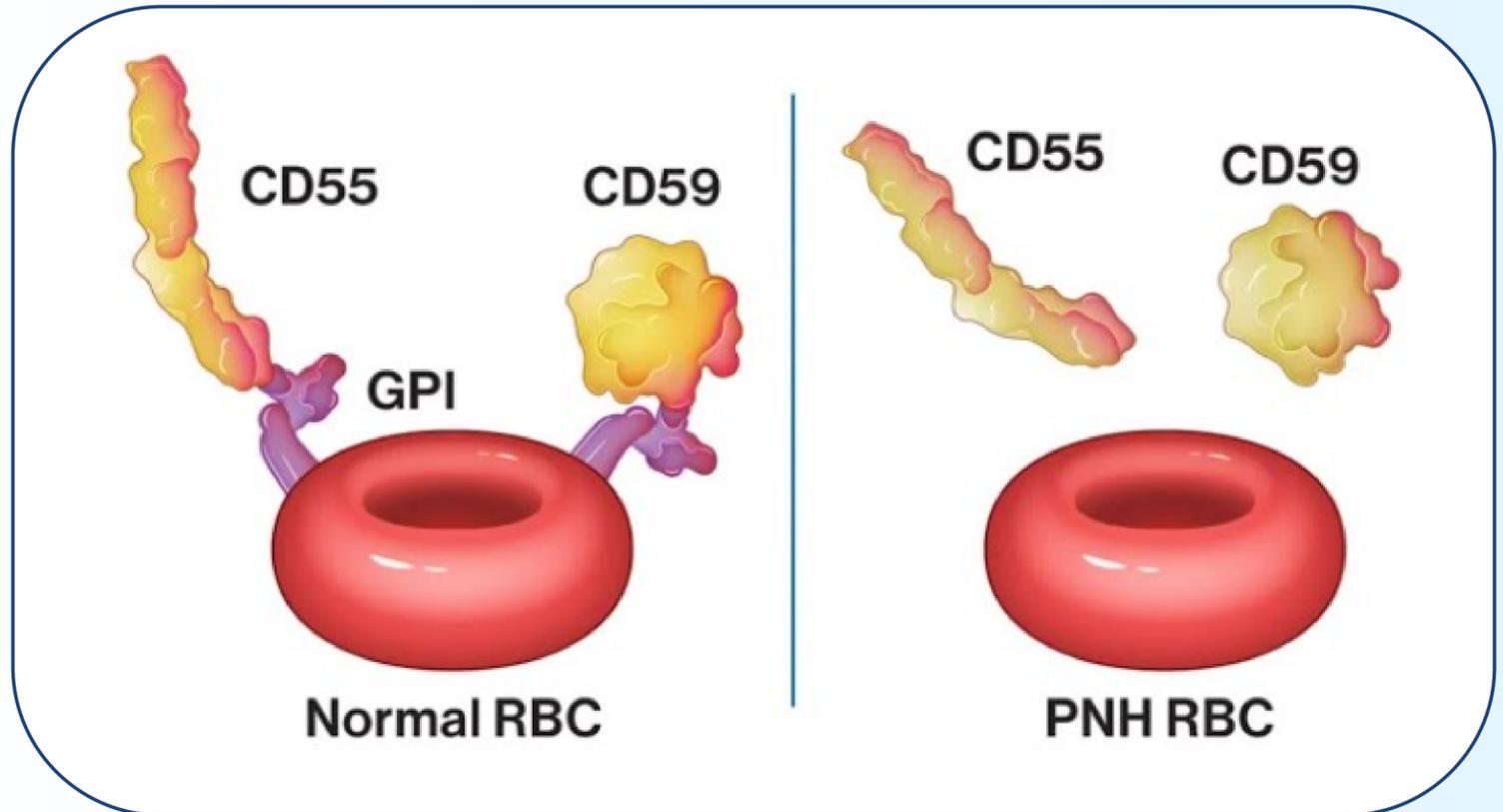


# البيلة الهيموغلوبينية الانتيايية الليلية ( PNH )



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

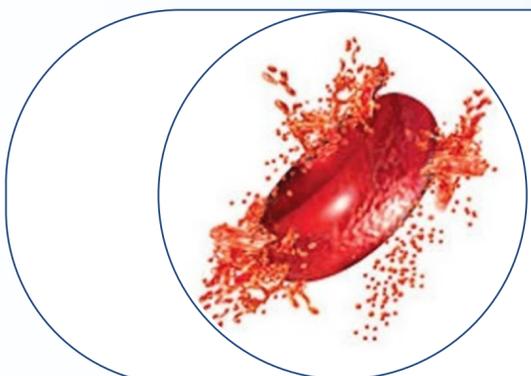
هو مرض دم نادر مكتسب ينشأ من الطفرات الجينية في جين **PIGA** داخل خلايا الدم الجذعية. يؤدي إلى اختلالات البروتينات المرتبطة بسطح الخلايا الجذعية المكونة للدم (**GPI**) مما يسبب غياب البروتينات التي تنظم وظيفة الجهاز المناعي، مثل **CD55** و **CD59**، ما يؤدي إلى تدمير خلايا الدم الحمراء غير المحمية بالنظام 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

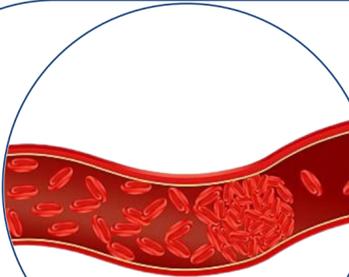


يرتبط الإرهاق الشديد بفقر الدم ،  
ونقص أكسيد النيتريك، والإجهاد  
التأكسدي الناتج عن انحلال الدم .



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 .

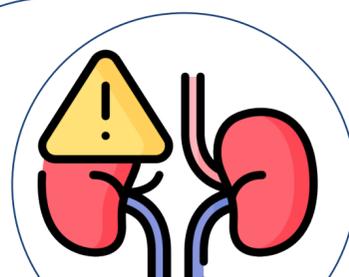
## أعراض أخرى



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 .

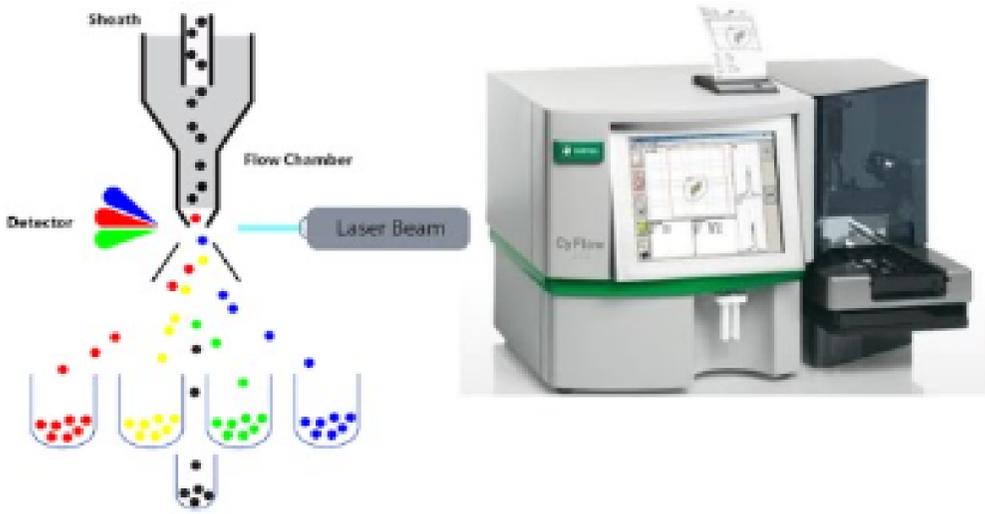
#### تأخير التشخيص

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 :

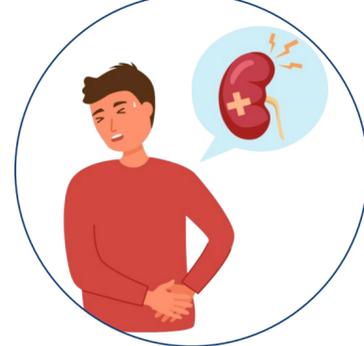
### الجلطات الدموية

وهي السبب الرئيسي للوفيات .



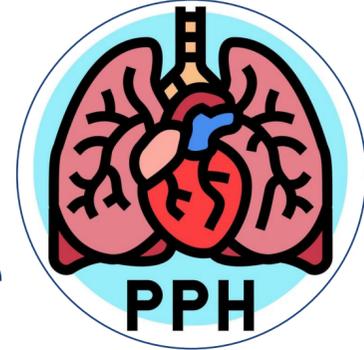
### تلف الكلى

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 .

