

## کم خونی فانکونی

این جزوه به شما کمک می کند تا بدانید کم خونی فانکونی چیست، به چه بررسی‌هایی نیاز دارید و پیامدهای تشخیص برای شما، کودک و خانواده شما چیست.

### کم خونی فانکونی چیست؟

کم خونی فانکونی (FA) اختلالی است که باعث نارسایی مغز استخوان می شود (مواد اسفنج مانند در داخل استخوان‌ها که سلول‌های خونی را تولید می کند). این بیماری با کمبود سلول‌های خونی که حامل اکسیژن هستند (اریتروسیت‌ها یا گلبول‌های قرمز- کم خونی)، سلول‌هایی که با عفونت مبارزه می‌کنند (لکوسیت‌ها یا گلبول‌های سفید) و سلول‌هایی که به لخته شدن خون کمک می‌کنند (پلاکت‌ها) خود را نشان می‌دهد.

این وضعیت همچنین می تواند باعث نقص مادرزادی در اندام ها و قسمت‌های مختلف بدن شود. همچنین خطر ابتلا به سرطان خون (لوسمی، سندرم میلودیسپلاستیک) و تومورهای جامد (معمولاً پوست، کبد، مغز و کلیه) افزایش می یابد.

### FA چگونه اتفاق می افتد؟

FA یک بیماری ژنتیکی نادر است که از هر ۱/۰۰۰/۰۰۰ نفر ۳ نفر به آن مبتلا می‌شوند. این بیماری عمدتاً به عنوان یک اختلال اتوزومال مغلوب از والدین به ارث می رسد (ژن معیوب باید از هر دو والدین به ارث برسد)، اما ارث مغلوب مرتبط با X نیز گزارش شده است (ژن معیوب از مادر می‌آید و فرزندان پسر تحت تأثیر این بیماری قرار می‌گیرند، در حالی که کودکان دختر آسیب نمی‌بینند). ژن‌های مختلف زیادی با FA مرتبط هستند.

### آیا باید آزمایشات بیشتری انجام دهم؟

هنگامی که قبل از تولد نوزاد شک به FA وجود داشته باشد، سه آزمایش وجود دارد که می‌تواند برای تایید این وضعیت به شما پیشنهاد شود:

- نمونه برداری از پرزهای کوریونی – نمونه برداری از جفت با عبور دادن یک سوزن نازک از شکم و رحم به داخل جفت
- آمنیوسنتز: گرفتن مقدار کمی مایع آمنیوتیک با عبور دادن یک سوزن نازک از شکم به داخل رحم و مایع اطراف نوزاد. مایع آمنیوتیک حاوی سلول‌های پوستی کودک است که سپس برای آزمایش استفاده می شود.
- کوردوسنتز – نمونه خون نوزاد از بند ناف با وارد کردن یک سوزن نازک از طریق شکم و رحم به داخل بند ناف.

هر یک از نمونه‌هایی که از روش‌های فوق به دست می‌آوریم می‌تواند برای انجام آزمایش شکست کروموزوم، آزمایش چرخه سلولی فلوسیتومتری یا آزمایش ژنتیک استفاده شود. تست شکست کروموزوم و تست چرخه سلولی فلوسیتومتری پرکاربردترین تست‌ها برای تشخیص FA هستند. آزمایش ژنتیکی به دنبال یافتن ژن‌های مرتبط با FA می‌گردد.

### در دوران بارداری چه نکاتی را باید رعایت کرد؟

اسکن‌های منظم باید انجام شود تا هرگونه ناهنجاری مرتبط رد شود و رشد و سلامت کودک را کنترل کند. در حال حاضر هیچ درمانی وجود ندارد که بتوان در دوران بارداری ارائه داد.

### بعد از به دنیا آمدن کودک من چه معنایی دارد؟

به دلیل نارسایی مغز استخوان، کودک مستعد عفونت، خستگی ناشی از کم خونی، کبودی و خونریزی لثه خواهد بود. این را می توان با تزریق خون و دارو برای بهبود علائم درمان کرد. با این حال، درمان نهایی برای نارسایی مغز استخوان، پیوند سلول‌های بنیادی است که به طور قابل توجهی بقای افراد مبتلا را بهبود بخشیده است.

**مجموعه اطلاعات برای بیماران – چه چیزی باید بدانید ، چه چیزی باید پرسید.**

نقایص مادرزادی می تواند شامل بسیاری از نواحی مختلف بدن باشد. تغییر رنگ پوست (لکه های قهوه ای) و همچنین ناهنجاری های اندام (عمدتاً بازوها و دست ها) شایع است. کودکان همچنین می توانند قد کوتاه، سر یا چشم های کوچک، صورت و گوش های غیرطبیعی و نقص اندام های تولید مثل، کلیه ها و قلب داشته باشند. برخی از کودکان ممکن است تاخیر رشدی داشته باشند.

بسته به نقایص مادرزادی موجود، ممکن است بعد از تولد یا در مراحل بعدی زندگی نیاز به جراحی باشد. نگرانی اصلی در پیش آگهی طولانی مدت، افزایش خطر ابتلا به سرطان است. به همین دلیل، طول عمر افراد مبتلا به FA به طور قابل توجهی کوتاه می شود.

**آیا دوباره اتفاق خواهد افتاد؟**

در موارد توارث اتوزومال مغلوب که هر دو والد دارای ژن معیوب هستند، هر یک از فرزندان آنها ۱ از ۴ شانس ابتلا به FA را دارند. در موارد وراثت وابسته به X که مادر ناقل آن است، احتمال داشتن فرزند پسر مبتلا به این بیماری ۱ در ۲ است. کودکان دختر به این بیماری مبتلا نخواهند شد اما ممکن است مانند مادر خود ناقل باشند. پس از تشخیص کم خونی فانکونی در خانواده مشاوره ژنتیک توصیه می شود.

**چه سوالات دیگری باید پرسیم؟**

- چند وقت یکبار معاینه سونوگرافی انجام خواهم داد؟
- قبل از تولد نوزاد چه گزینه هایی دارم؟
- آیا می توانم از قبل با تیم پزشکی ملاقات کنم که به نوزاد من در هنگام تولد کمک خواهند کرد؟
- آیا کاری وجود دارد که بتوان قبل از تولد برای نوزاد انجام داد؟
- چگونه و کجا زایمان کنم؟
- آیا نوزاد من بعد از تولد نیاز به جراحی دارد؟
- از کجا می توانم حمایت اضافی در دوران بارداری دریافت کنم؟
- از کجا می توانم اطلاعات بیشتری در مورد کم خونی فانکونی کسب کنم؟

**آخرین به روز رسانی: آگوست ۲۰۲۲**

**سلب مسئولیت:** محتوای [این جزوه/ وب سایت ما] فقط برای اطلاعات عمومی ارائه شده است. این مطالب به عنوان توصیه های پزشکی که باید به آن تکیه کنید، در نظر گرفته نشده است. شما باید قبل از انجام یا خودداری از هرگونه اقدامی بر اساس محتوای [این بروشور/ وب سایت ما]، توصیه های پزشکی حرفه ای یا تخصصی را در رابطه با موقعیت فردی خود دریافت کنید. اگرچه تلاش های معقولی برای به روز رسانی اطلاعات [بروشورها/ وب سایت ما] انجام می شود، اما هیچ گونه تضمین، ضمانت یا قولی، خواه صریح یا ضمنی، درباره دقت، کامل یا به روز بودن محتوای [بروشور/ وب سایت ما] نمی دهیم.

**مترجمین :**

**همهانگ کننده و ویراستار :**

**دکتر سولماز پیری :** پریناتولوژیست ، سفیر ایزوگ در خاورمیانه و شمال افریقا

**سرپرست و همکار گروه مترجمین و ویراستار :**

**دکتر نجمیه سعادتی :** پریناتولوژیست ، دانشیار گروه زنان دانشگاه جندی شاپور اهواز ، مرکز تحقیقات باروری و ناباروری و سلامت جنین ، دانشگاه علوم پزشکی جندی شاپور اهواز

**سایر مترجمین :**

**دکتر نیلوفر پورسعادت :** متخصص زنان و زایمان از دانشگاه علوم پزشکی تهران