

Ki sa ki maladi anemi falsifòm?



Maladi anemi falsifòm se yon maladi jenetik komen ki afekte emoglobin, yon pwoteyin ki anndan globil wouj (RBC) yo. Wòl globil wouj yo se transpòte oksijèn nan tout kò a. Globil wouj ki an sante yo won ak fleksib epi yo ka deplase fasilman nan veso sangen kò nou pou yo delivre oksijèn kote li nesese.

Pou moun ki gen maladi anemi falsifòm, molekil emoglobin anòmal yo kole youn ak lòt (yo rele sa polimerizasyon).

Sa lakòz globil wouj yo gen yon fòm anòmal - yon fòm C ki rijid e ki pa fleksib, tankou ansyen zouti agrikilti yo rele sèpèt.

Globil wouj sa yo “ki gen fòm sèpèt” viv sèlman 10 a 20 jou konpare ak dire lavi 120 jou pou globil wouj ki an sante yo. Mank globil wouj sa a lakòz yon maladi ke yo rele anemi Globil wouj rijid yo bloke fasilman nan veso sangen yo (yo rele sa vazo-okluzyon), ki anpeche sikilasyon san nòmal epi anpeche globil wouj yo bay oksijèn nan kò a avèk efikasite. Se sa ki ka lakòz anpil nan sentòm maladi anemi falsifòm.

Sentòm maladi anemi falsifòm

Gen anpil konplikasyon akoutèm ak alontèm nan maladi anemi falsifòm nan. Karakteristik la se evènman douloure ki enprevizib ak feblès ke yo rele epizòd vazo-oklizif oswa kriz.

Anpil moun ki gen maladi anemi falsifòm resanti doulè chak jou nan lavi yo. Pafwa doulè a tèlman grav ke yo ka oblije fè yon vizit nan sal dijans oswa entènè lopital pou tretman entans.

Anplis de doulè, lòt siy ak sentòm maladi anemi falsifòm gen ladan yo:

- anemi grav ak fatig
- enfeksyon grav
- lajònis (ke dekonpozisyon globil wouj yo lakoz) sa ki lakòz jonisman nan zye oswa po ak fè irin ou fonse.
- konjesyon serebral oswa lòt domaj newolojik
- difikilte nan lekòl la
- domaj pwogresif nan anpil ògàn tankou kè, poumon yo, larat, ak ren yo

Tretman pou maladi anemi falsifòm

Byenke sa fe plis pase 100 lane depi yo te idantifye maladi anemi falsifòm nan pou premye fwa, pat gen okenn tretman efikas ki te disponib ke jiska dènyèmman. Erezman, kounye a nou nan yon epòk kote gen yon ogmantasyon kantite tretman ki vin disponib pou moun ki gen anemi falsifòm.

Hydroxyurea

Hydroxyurea se yon medikaman pou pran nan bouch yon fwa cpa jou. Li se baz tretman pou maladi

anemi falsifòm epi kounye a yo itilize l regilyèman depi premye ane nan lavi pou timoun ki gen tip maladi anemi falsifòm ki pi grav la. Yo itilize li pou anpeche konplikasyon akoutèm ak alontèm ke maladi anemi falsifòm ka genyen.

Timoun ki kòmanse pran hydroxyurea byen bonè nan lavi yo ka jwi yon vi ansante menm jan ak kamarad yo ki pa gen maladi anemi falsifòm. Ak lespwa, ke yo pral grandi san yo pa konnen soufrans doule lakoz toutan ak konplikasyon jenerasyon anvan yo ki pa t gen aksè a medikaman sa a.

Pou granmoun, hydroxyurea ka diminye regilarite ak gravite anpil sentòm maladi anemi falsifòm nan. Sepandan, paske hydroxyurea pa t disponib lè yo te jèn, pou anpil granmoun, kèk sentòm oswa domaj kwonik ògàn yo ka pa amelyore nèt ak hydroxyurea pou kont li.

Genyen tou twa (3) nouvo medikaman Administrasyon Alimantasyon ak Medikaman (FDA) apwouve pou maladi anemi falsifòm ki disponib kounye a, ak anpil lòt y ap travay sou yo. Anplis de sa, rechèch ki ankou pou devlope yon remèd pou maladi anemi falsifòm atravè yon tretman ki rele “terapi jenetik” ofri espwa pou lavni.

Tip maladi anemi falsifòm

Maladi anemi falsifòm se yon kondisyon sante ke moun fèt ak li; yo pa trape l ni li pa kontajye. Ozetazini, lè tibebe yo fèt, yo fè egzamen pou yo pou plizyè douzèn maladi atravè yon pwosesis ki rele tès depistaj pou tibebe ki fenk fèt. Maladi anemi falsifòm se maladi ki pi komen ke yo idantifye nan tès depistaj pou tibebe ki fenk fèt, ki afekte apeprè youn sou 2,000 tibebe ki fenk fèt Ozetazini. Globalman, maladi anemi falsifòm komen anpil lakay yon ti bebe ki fèt yon fwa chak de minit ak maladi anemi falsifòm, sitou nan Lafrik sib-Saharyèn.

Gen de (2) tip nan maladi anemi falsifòm lan ki grav - SS ak SC. Lèt yo dekri tip emoglobin (S oswa C), ak emoglobin nòmal yo rele emoglobin A.

- SS se fòm ki pi komen ak pi grav, ki reprezante anviwon de tyè nan tout maladi anemi falsifòm nan peyi Etazini.
- SC se dezyèm tip maladi anemi falsifòm ki pi komen ki souvan mwen grav men ki ka vin pi grav ak laj pou anpil moun.

Jenetik maladi anemi falsifòm ak fason li pase de paran a pitit

Menm jan ak tout karakteristik jenetik yo, tout moun eritye yon tip emoglobin nan men chak paran. Moun ki gen karakteristik anemi falsifòm, pafwa yo rele yo pòtè, yo idantifye kòm AS, ki vle di yo gen yon jèn emoglobin nòmal (A) ak yon jèn emoglobin anòmal (S).

Si de (2) paran ki gen karakteristik anemi falsifòm (SA) gen yon ti bebe, yo gen yon chans sou kat nan chak gwosès pou tibebe a gen fòm SS anemi falsifòm. Menm jan an tou, si yon paran se yon pòtè pou emoglobin S (AS) epi youn se yon pòtè pou emoglobin C, gen yon chans sou kat pou tibebe a gen fòm SC maladi anemi falsifòm.

Si yon paran se yon pòtè emoglobin S oswa C men lòt paran an pa gen yon emoglobin anòmal (AA), pa gen okenn chans pou yon ti bebe gen maladi anemi falsifòm. Tou de (2) paran yo dwe potè (oswa yo gen maladi anemi falsifòm nan yo menm) pou yo fè yon tibebe ki gen maladi anemi falsifòm.

Pifò moun ki gen karakteristik anemi falsifòm pa gen okenn sentòm epi yo souvan pa konnen si yo se yon pòtè yon tip emoglobin ki pa nòmal. Li enpòtan pou w konprann estati anemi w la ak risk potansyèl pou w fè yon ti bebe ki gen maladi anemi falsifòm pandan w ap idantifye patnè w epi w kòmanse reflechi sou fè tibebe.

Bon nouvèl la se ke kounye a nou gen tretman trè efikas pou maladi anemi falsifòm epi pifò ti bebe ki fèt nan jenerasyon sa a gen opòtinite pou yo viv yon vi ki long e an sante.

Orijin ak pwopagasyon maladi anemi falsifòm

Mitasyon anemi falsifòm nan te rive premye fwa kèk jenerasyon de sa pou pwoteje moun kont malarya, ki se yon enfeksyon grav e ki menase lavi moun ki komen nan sèten pati nan mond lan, tankou Lafrik sub-Saharyèn ak peyi Lend. Moun ki gen karakteristik anemi falsifòm gen yon risk fèb pou yo devlope malarya e menm si yo pran malarya, yo pa gen anpil chans pou yo mouri akòz li.

Akòz efè pwoteksyon sa a, nan anpil peyi Afriken, omwen yon moun sou kat gen karakteristik anemi falsifòm. Se poutèt sa tou, pifò Ameriken ki gen maladi anemi falsifòm se moun Nwa oswa Latino ki gen zansèt Afriken.

Li enpòtan pou sonje ke maladi anemi falsifòm se pa yon kondisyon ki depann de koulè po moun. Moun ki gen nenpòt koulè po ka gen maladi anemi falsifòm akòz melanj jenetik ki te fèt pandan plizyè milye ane depi premye mitasyon sa a te fèt.

Tranzisyon swen soti nan medikaman pedyatrik rive nan medikaman pou adilt

Maladi anemi falsifòm se yon tranzisyon pou tout lavi ki mande swen espesyalize depi nan moman dyagnostik la kòm yon tibebe jiska laj adilt. Pasyan yo ak fanmi yo resevwa pi fò nan swen yo nan menm **sant pedyatrik** la pou premye 20 ane yo oswa plis nan lavi yo, kote yo devlope konfyans ak konfò ak ekip swen yo a.

Pandan timoun ki gen maladi anemi falsifòm vin granmoun, “tranzisyon” swen an bay founisè adilt yo, anjeneral ant laj 18 ak 22 lane, yon gwo defi leplisouvan . Anjeneral, anplis tranzisyon nan lavi adilt la, pasyan yo souvan aprann sèvi ak sistèm swen sante a poukont yo pou lapremyè fwa.

Pafwa pasyan yo gen pwoblèm pou yo ale kay doktè, pou yo itilize asirans yo a, oswa pou yo renouvle medikaman yo. Poutèt sa a, yo ka gen plis difikilte pou yo jere maladi yo a. Sa a se yon moman ki patikilyèman difisil pou devlope yon relasyon konfyans ak yon nouvo ekip swen.

Anplis de sa, sant pou tretman maladi anemi falsifòm pou adilt yo pa gen resous elaji ke pwogram pedyatrik yo genyen an. Swen pètibe sa yo lakòz lepli souvan yon ogmantasyon nan konplikasyon anemi falsifòm ki mande pou ale nan sal dijans oswa entèn lopital ak yon diminisyon jeneral nan kalite lavi. Isit la nan Lifespan, nou ap travay pou redwi diferans sa yo epi vize pou ofri swen siperyè kèlkeswa laj.

Diferans nan swen sante ak maladi anemi falsifòm

Malerezman, akòz rasis sistemik, moun k ap viv ak maladi anemi falsifòm fè fas ak anpil defi ki gen rapò ak stigma ak prejije. Defi sa yo gen yon enpak negatif sou kapasite yo pou yo resevwa bon jan kalite swen ak swen ekitab, sitou pandan kriz egi, ak douloure.

Te gen yon kantite etid rechèch ki montre ke anpil pwofesyonèl medikal gen move konsepsyon sou diferans byolojik ki genyen ant moun nwa ak blan (menm si ras se yon konsèp sosyal

epi li pa byolojik) ak prejije souzantandi ki baze sou pwòp eksperyans lavi pa yo ki gen yon enpak negatif sou livrezon swen an, patikilyèman ki gen rapò ak jesyon doulè.

Akòz konsèp sosyal ras Ozetazini, pasyan ki gen maladi anemi falsifòm yo dwe pa sèlman fè fas a konsekans yon kondisyon sante grav, men tou, navige nan yon sosyete kote koulè po yo souvan se

yon dezavantaj enjis. Anpil pasyan maladi anemi falsifòm yo, pandan y ap souffri epi chèche tretman pou doulè ki fè yo fèb, yo souvan kalifye yo yon fason ki pa apwopriye kòm moun k ap chèche medikaman oswa yo kesyone yo sou vrè degre doulè yo. Sa a lakòz jesyon doulè ensifizan ak soufrans adisyonèl. Nan anpil ka, pasyan yo menm evite ale lopital akòz stigma sa a ak swen ki pa adekwa e ki pa ekitab.

Nan epòk sa a, kote n ap ogmante efò pou gen divèsite, ekite, ak enklizyon, nou pa ta dwe tolere inegalite sa yo ankò epi nou dwe travay pou nou amelyore swen pou moun ki gen maladi anemi falsifòm.

Sant Tretman Konplè Lifespan pou Anemi Falsifòm (Lifespan Comprehensive Sickle Cell Center)

Sant Tretman Konplè Lifespan pou Anemi Falsifòm (Lifespan Comprehensive Sickle Cell Center)

Ian ap travay pou entegre pwogram pedyatrik ak pou granmoun nou yo nan yon sèl antite ki pral bay pasyan yo bon jan swen, ki konplè, ak ekitab pandan tout lavi yo, depi timoun piti jiska adilt grasa yon ekip ekspè.

Objektif sant tretman kont anemi falsifòm nou an k ap grandi an la pou:

- bay pi bon swen klinik.
- patisipe nan rechèch ki pi modèn yo pou pwogrè nan swen pou maladi anemi falsifòm.
- pou kreye yon kominote sipò pou maladi anemi falsifòm pou pasyan nou yo ak fanmi yo.
- Lite kont jenerasyon inegalite ak rasis estriktirèl yo ak yon politik zewo tolerans pou diminye stigma ak prejije ki gen rapò ak sante nan swen pasyan ki gen anemi falsifòm.

Ekspè **ekip klinik multidisiplinè pou tretman anemi falsifòm** nou yo konsantre sou amelyore lavi pasyan nou yo lè l sèvi avèk yon apwòch anti-rasis ak defans feròs pou defann ak sipòte pasyan nou yo pou elimine stigma ak prejije ki afekte swen yo pandan twò lontan.

Konsènan otè a:

Patrick McGann, MD, PhD, Emily Franco, Margaret Lyons, ak Helena Bates

