

آنمی فانکونی (Fanconi anemia)



آنمی فانکونی عارضه ای ارثی است که بسیاری از ارگان های بدن را درگیر می کند. شیوع این بیماری 1 در هر 160000 تولد زنده در جهان است. این بیماری در یهودی های اشکنازی و رومی های ایتالیا بیشتر مشاهده می شود.

در 60 تا 70 درصد بیماران، ناهنجاری های جسمی با هم بروز می کند. از جمله این ناهنجاری ها می توان بیماری های پوستی، از دست دادن انگشت، شست اضافی یا بد شکل، مشکلات دست و استخوان بازو، کوتاهی قد، سر کوچک، ناشنوایی و مشکلات گوش، مشکلات چشم، مشکل در کلیه ها، هیپوگنادیسم و تاخیر در رشد را نام برد.

90 درصد از این بیماران دچار آسیب در مغز استخوان نیز هستند. مغز استخوان نقش اصلی در تولید سلول های خونی (سلول های قرمز، سفید و پلاکت) دارد از این رو در این بیماران، تولید همه ی سلول های خونی کاهش می یابد.

ژن های آنمی فانکونی

15 ژن برای این بیماری شناخته شده است که پروتئین های تولید شده، در مسیر FA درگیر هستند. این مسیر در پاسخ به آسیب های ژنومی فعال شده و باعث ترمیم DNA می شود. از جمله این ژن ها می توان ژن های [FANCA](#)، [FANCB](#)، [FANCC](#)، [FANCD1](#)، [FANCD2](#) را نام برد.

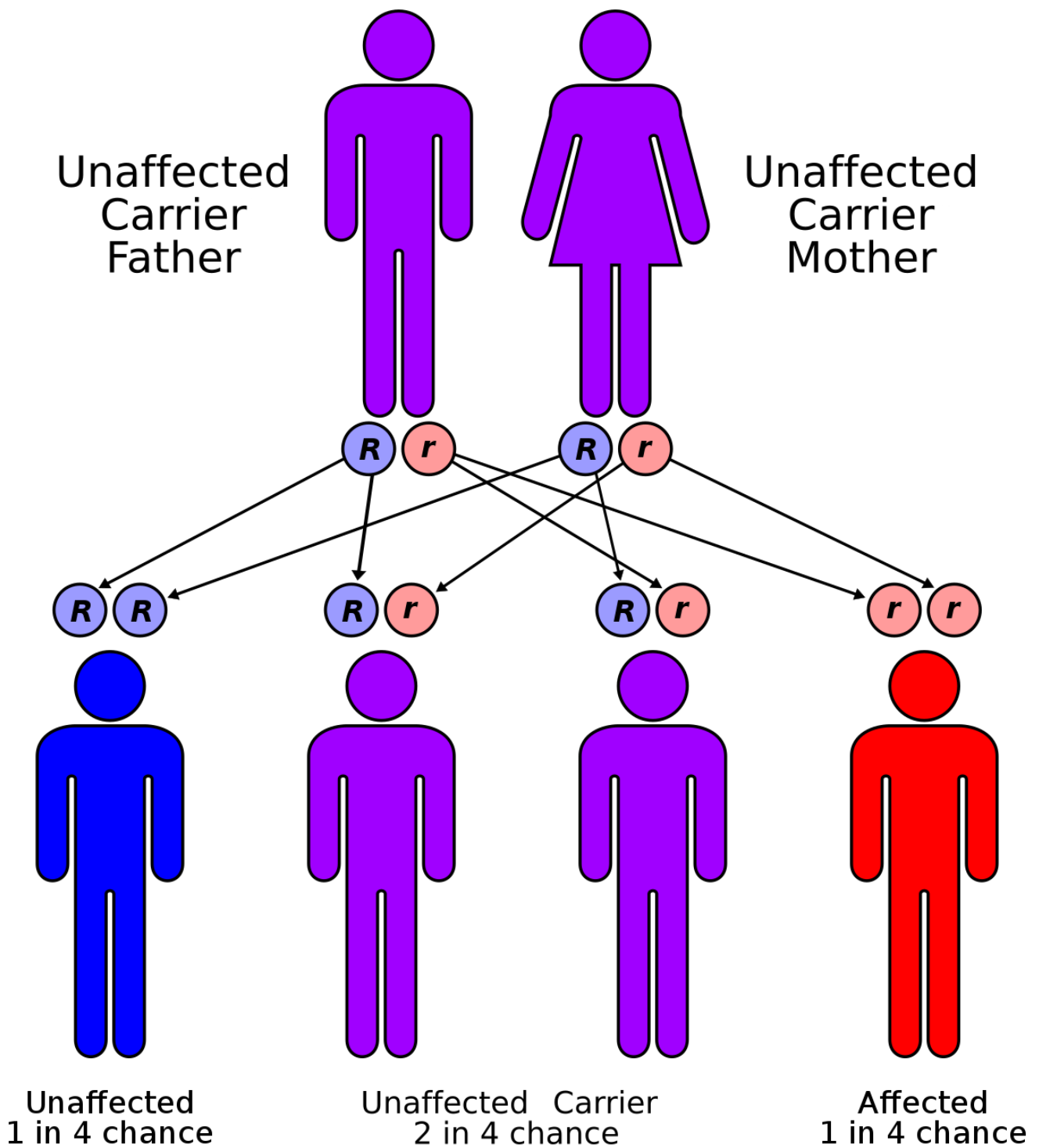
قابل ذکر است 14 ژن بر روی کروموزوم های اتوزوم قرار دارند و

تنها ژن FANCB بر روی کروموزوم جنسی X قرار دارد. 60 تا 70 درصد از جهش‌ها مربوط به ژن 14 ، FANCA درصد مربوط به 10 ، FANCC درصد FANCG و بقیه ژن‌ها هر کدام زیر 3 درصد را شامل می‌شوند.

نحوه وراثت

نحوه ی وراثت این بیماری مغلوب اتوزومی است. به این معنی که فرد با داشتن هر دو نسخه از ژن معیوب بیمار می‌شود و علائم بیماری بروز می‌کند. در صورتی که تنها یک نسخه از ژن معیوب را از پدر یا مادر خود به ارث ببرد، علائم را نشان نداده ولی ناقل بیماری است و می‌تواند با احتمال 50 درصد ژن معیوب را به نسل بعد منتقل کند.

در موارد نادر نحوه وراثت بیماری می‌تواند به صورت وابسته به X مغلوب باشد. در این صورت در مردان به دلیل داشتن تنها یک کپی از کروموزوم جنسی X، یک نسخه از ژن معیوب برای بیمار شدن فرد کافی است.



علائم

این بیماری با علائمی مثل ناهنجاری های فیزیکی، آسیب های مغز استخوان ، سندرم میلودیسپلاستیک (MDS) ، لوسمی میلوئیدی حاد (AML) مشخص می شود. همچنین تست ژنتیکی برای تشخیص این بیماری با بررسی جهش های 15 ژن درگیر، به وسیله روش تعیین توالی (sequencing) و بررسی حذف ها یا دو برابر شدگی های ژنومی در ژن های درگیر صورت

می گیرد.

درمان

از جمله درمان برای این بیماران، داروی اکسی متولون (نوعی استروئید) که برای درمان کم خونی و افزایش تعداد سلول های خونی به کار می رود، داروی [G-CSF](#) که تعداد نوتروفیل ها را افزایش می دهد و پیوند سلول های خون ساز مغز استخوان را می توان نام برد.

بررسی تست ناقلی برای افرادی که در خانواده خود فرد مبتلا به آنمی فانکونی دارند برای هر دو نوع نحوه ی وراثت اتوزومی و وابسته به جنس، صورت می گیرد. تشخیص های پیش از تولد و PGD برای خانواده های دارای فرزند بیمار لازم است. خانواده هایی با این وضعیت می توانند برای شناخت بهتر بیماری خود ، مشاوره ژنتیک داشته باشند.

تهیه شده توسط : خانم ف. سلیمی ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان](#) - PND)