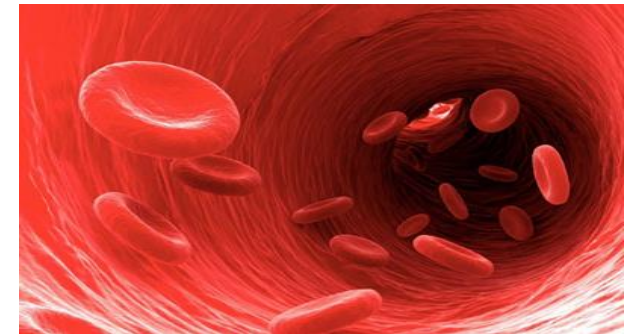


بیماری ارثی است و اصولاً روی مغز استخوان تاثیر می گذارد.

این بیماری منجر به کاهش تولید همه انواع سلول های خونی می شود. کم خونی فانکونی یک عارضه ارثی است .

آنمی فانکونی یا کم خونی فانکونی یک بیماری ژنتیکی است که بیشتر بخش های بدن را تحت تاثیر قرار می دهند. افراد مبتلا به این بیماری نارسایی مغز استخوان (پان سیتوپنی) که شامل کاهش هر سه رده سلول های خونی گلبول قرمز و سفید و پلاکت می باشد و ناهنجاری های فیزیکی نظیر کوتاهی قد ، فقدان انگشت شست و مشکلات کلیوی و مشکلات پوستی نظیر تیرگی پوست را معمولاً دارند. می باشد. میتواند همراه با کم کاری تیروئید نیز باشد.



کم خونی فانکونی با یک ژن غیر طبیعی در ارتباط است. برای به ارث بردن کم خونی فانکونی ، فرد می بایست یک کپی از ژن غیر طبیعی از هر والد گرفته باشد. این وضعیت معمولاً در کودکان بین ۲ و ۵ سال تشخیص داده می شود. علامتهای خونی معمولاً در سن ۴ سالگی بروز می کند.

## علائم کم خونی فانکونی:

بیماران مبتلا به کم خونی فانکونی دارای تعداد سلول سفید، سلول قرمز خون و پلاکت (سلول های که به انعقاد کمک می کنند) کمتری نسبت به میزان طبیعی هستند. سلول های سفید ناکافی خون می توانند منجر به عفونت شود.

فقدان سلول های قرمز خون ممکن است منجر به خستگی (کم خونی) شود. میزان پایین تر از حد طبیعی پلاکت ممکن است منجر به خونریزی شدید گردد.

اکثر افراد مبتلا به کم خونی فانکونی این نوع علائم را دارند.

- ناهنجاریهای قلبی و گوارشی

- مشکلات استخوان(بویژه مفاصل ران، ستون فقرات یا دنده ها) می توانند باعث انحنای ستون فقرات (اسکولیوز) شوند.
- وجود نواحی تیره بر روی پوست
- ناشنوایی در رابطه با غیر طبیعی شدن گوش
- مشکلات چشم یا پلک
- کلیه هایی که بدرستی شکل نگرفته اند.
- از دست دادن انگشت شست، وجود انگشت شست اضافی یا بد شکل
- مشکلات دست ها و استخوان در پایین بازو
- کوتاهی قد
- سر کوچک
- تست ها و تشخیص کم خونی فانکونی:
- نمونه برداری از مغز استخوان
- شمارش خون کامل(CBC)
- تست هاس تکاملی
- بررسی های اشعه X و دیگر بررسی های تصویر برداری (CT اسکن ، MRI)
- تست شنوایی
- سونوگرافی کلیه ها
- چک آزمایشات تیروئیدی



## درمان کم خونی فانکونی:

### پیشگیری از کم خونی فانکونی

خانواده هایی با این وضعیت می توانند برای شناخت بهتر بیماری خود مشاوره ژنتیک داشته باشند.

بیماران مبتلا به تغییرات سلولی خونی خفیف تا شدید که نیازی به تزریق فرآورده های خونی ندارند ممکن است تنها به چکاپ های منظم، بررسی شمارش خونی رایج و آزمایش سالانه مغز استخوان نیاز داشته باشد.

داروهای مثل فاکتورهای رشد (مانند اریتروپویتین، GCSF، GM-CSF) می تواند شمارش خون را برای مدت زمان کوتاه بهبود بخشد.

پیوند مغز استخوان می تواند مشکلات خونی را معالجه نماید.

آنتی بیوتیک برای درمان تعداد پایین سلول های خون و عفونت ها تزریق خون برای درمان علائم مربوط به کم خونی و یا کاهش پلاکت



دانشگاه علوم پزشکی تهران  
مرکز طبی کودکان  
قطب علمی اطفال کشور  
راهنمای والدین در مورد مراقبت از کودک مبتلا به

### آزمی فانکونی Fanconi



تهران ، انتهای بلوار کشاورز ، خیابان دکتر قریب، جنب بیمارستان امام خمینی (ره)، پلاک ۶۲، مرکز طبی کودکان.  
تلف: ۰۲۱۶۱۴۷۵

وب سایت بیمارستان: آموزش به بیمار  
مرکز طبی <http://chmc.tums.ac.ir>

تاریخ تهیه و تنظیم: ۱۴۰۱/۵/۲۳  
تاریخ به روز رسانی: ۱۴۰۳/۵/۲۳