مجله علمی پژوهشی دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد
دوره ۲۰ ، شماره ۶، بهمن و اسفند ۱۳۹۱
صفحه: ۸۱۹-۸۱۴

Journal of Shahid Sadoughi University of Medical Sciences
Vol. 20, No. 6, Jan-Feb 2013
Pages: 814-819

CASE REPORT

اولین گزارش سه مورد فنوتیپ بمبئی در یک خانواده در استان یزد

هایده جوادزاده شهشهانی*

ـ استادیار گروه پاتولوژی، مرکز تحقیقات انتقال خون، موسسه عالی آموزشی و پژوهشی طب انتقال خون، تهران، ایران

تاریخ دریافت: ۱۳۹۰/۱۲/۲۰ تاریخ پذیرش: ۱۳۹۱/۱۱/۵

چکیده

فنوتیپ بمبئی یکی از گروه‌های خونی نادر است. در این گروه خونی آنتی‌ژن H در سطح گلبول‌های قرمز وجود ندارد، اما پلاسما حاوی آنتی‌بادی قوی anti-H می‌باشد. افراد دارای گروه خون بمبئی در هنگام نیاز به دریافت خون تنها می‌توانند خون خود یا گروه بمبئی را دریافت کنند. در این گزارش سه مورد فنوتیپ بمبئی که برای نخستین بار در استان یزد شناسایی شده‌اند، معرفی می‌گردند. شناسایی این موارد بر اهمیت آزمایشات قبل از تزریق خون و چالش‌های انتقال خون در این افراد تأکید می‌کند.

واژه‌های کلیدی: فنوتیپ بمبئی، گروه خون، انتقال خون

*(نویسنده مسئول)؛ پست الکترونیکی: javadzadehhayedeh@gmail.com

[Downloaded from jssu.ssu.ac.ir on 2026-11-26]

مقدمه

فنوتیپ بمبئی یکی از نادرترین گروه‌های خونی ABO است. گروه‌های خونی ABO به وسیله حضور یا عدم حضور آنتی‌ژن‌های A و B متصل به آنتی‌ژن H در سطح گلبول‌های قرمز مشخص می‌شوند. ژن H بر روی کروموزوم ۱۹ قرار دارد و آنزیم فوکوزیل ترانسفراز تولید می‌کند. این آنزیم قند فوکوز را به ماده پیشساز در غشای RBC اضافه کرده و ماده H ساخته می‌شود(۱). سپس ژن‌های A و B که روی کروموزوم ۹ قرار دارند با تولید گلیکوزیل ترانسفرازهای دیگری به ترتیب قندهای n-استیل-گالاکتوزآمین و گالاکتوز را به ماده H اضافه می‌کنند و آنتی‌ژن‌های A و B ساخته می‌شود(۲). در گروه خونی O، ژن O ترانسفرازی تولید می‌کند که غیرفعال است و در نتیجه ماده H بدون تغییر می‌ماند. افراد در فنوتیپ بمبئی، آلل مغلوب ژن H را به صورت هموزیگوت به ارث می‌برند (hh) و ترانسفرازی تولید می‌شود که قادر به ایجاد آنتی‌ژن H در سطح گلبول قرمز نیست. به هر حال این افراد ممکن است ژن‌های A و B را روی کروموزوم ۹ داشته باشند و گلیکوزیل ترانسفراز مربوطه را تولید کنند. اما آنتی ژن H وجود ندارد که بتواند به آنتی‌ژن A یا B تبدیل شود، چون آنتی‌ژن H پیشساز آنتی‌ژن‌های A و B است. در نتیجه این افراد فاقد آنتی‌ژن‌های A، B و H بر روی غشای گلبول‌های قرمز خود هستند(۳) و از آنجا که این گلبول‌ها با آنتی‌سرم‌های anti-A و anti-B و anti-AB واکنش نمی‌دهند در گروه‌بندی سلولی به عنوان گروه O شناخته می‌شوند. اما در پلاسمای آنها علاوه بر anti-A و anti-B ، anti-H قوی وجود دارد که همولیتیک بوده و با تمام گروه‌های خونی O واکنش می‌دهد و در طیف وسیعی از گستره دمایی باعث همولیز یا آگلوتیناسیون گلبول‌های قرمز می‌شود(۱). اولین مورد فنوتیپ بمبئی در سال ۱۹۵۲ در بمبئی هندوستان گزارش شد(۴). شیوع آن در هند یک در ده هزار نفر می‌باشد. در کشورهای اروپایی شیوع آن یک در میلیون و در ژاپن یک در سیصد هزار نفر و در نژاد قفقازی یک در دویست و پنجاه هزار نفر گزارش شده است(۵،۶). اهمیتی که گروه خون بمبئی دارد از این جهت است که افراد فنوتیپ بمبئی در صورت نیاز به خون تنها می‌توانند خون خود (انتقال خون اتولوگ) و یا خون افراد دارای فنوتیپ بمبئی را دریافت کنند(۷). در این گزارش به شناسایی سه مورد فنوتیپ بمبئی برای نخستین بار در شهر یزد و چالش‌های موجود در تشخیص و اهمیت انتقال خون در این افراد پرداخته می شود.

شرح حال

مورد خانم ۲۱ ساله مجردی بود که با تشخیص کیست تخمدان جهت Ovarian Cystectomy در بیمارستان بستری گردید. قبل از جراحی به طور معمول برای بیمار تست تعیین گروه خون و کراس مچ درخواست شد. نمونه خون بیمار تهیه و به آزمایشگاه بانک خون ارسال گردید. در آزمایش تعیین گروه سلولی، گلبول‌های قرمز مورد با آنتی‌سرم‌های anti-A و anti-B واکنش نشان داده و آگلوتینه شدند. بنابراین گروه خون بیمار O تعیین شد و جهت آزمایش کراس مچ، سرم مورد با گلبول‌های واحدهای خونی O مجاور گردید، اما در تمام موارد واکنش آگلوتیناسیون مشاهده گردید. به دلیل مشاهده عدم سازگاری، نمونه خون بیمار جهت انجام آزمایشات تخصصی به سازمان انتقال خون یزد، ارجاع داده شد. در آزمایشگاه سرولوژی تخصصی انتقال خون یزد تعیین گروه خون به روش سلولی، سرمی، آنتی‌بادی کنترل و شناسایی آنتی‌بادی با استفاده از سلول‌های پانل انجام شد. نتیجه این آزمایشات حضور یک آنتی‌بادی با قدرت بالا در سرم مورد بود که در دمای اتاق و در دمای ۳۷ درجه سانتی گراد قادر به آگلوتیناسیون قوی تمام سلول‌های کنترل و پانل بود و تنها با سلول‌های کنترل خودی که متعلق به مورد بود واکنشی مشاهده نشد. بنابراین با احتمال حضور anti-H در سرم مورد، سوسپانسیون ۵٪ تهیه شده از گلبول‌های قرمز وی در مجاورت anti-H قرار گرفت که نتیجه آزمایش منفی بود. به عبارت دیگر گلبول‌های قرمز فاقد آنتی‌ژن H بودند و برای بیمار احتمال فنوتیپ بمبئی مطرح گردید. نمونه خون مورد جهت انجام آزمایشات تخصصی دیگر شامل تعیین تیتراسیون و تأیید نهایی نتایج بدست آمده به آزمایشگاه تخصصی ایمنوهماتولوژی سازمان انتقال خون ایران ارسال شد

[Downloaded from jssu.ssu.ac.ir on 2026-11-26]

و وجود فنوتیپ بمبئی در بیمار مذکور مورد تأیید قرار گرفت. افراد خانواده وی نیز بررسی شدند و فنوتیپ بمبئی در یکی از برادران و همچنین در عموی وی مورد تأیید قرارگرفت.

بحث و نتیجه گیری

قبلاً به نظر می‌رسید فنوتیپ بمبئی نادر و فقط محدود به کشورهای جنوب شرق آسیا باشد و شیوع آن در کشورهای خارج از این منطقه یک در میلیون تخمین زده می‌شد(۷،۲). اما با گزارش موارد جدید در نقاط مختلف دنیا به نظر می‌رسد که شیوع آن در حال افزایش است(۸). علت اصلی بروز فنوتیپ بمبئی موتاسیون در ژن H کروموزوم ۱۹ است که در نتیجه آنزیمی تولید می‌شود که غیرفعال است و این حالت به صورت اتوزومال مغلوب به ارث می‌رسد. بنابراین در جمعیت‌های بسته و در جوامعی که ازدواج‌های فامیلی در آنها زیاد است، احتمال بروز فنوتیپ بمبئی افزایش می‌یابد(۵). به عنوان مثال در یک جزیره کوچک در شرق ماداگاسکار شیوع فنوتیپ بمبئی به یک در هزار می‌رسد(۹). یکی دیگر از علل افزایش شیوع آن در نقاط مختلف دنیا مهاجرت افراد از مناطق با شیوع بالا به سایر نقاط دنیا است(۸). در ایران تاکنون بیش از بیست مورد فنوتیپ بمبئی گزارش شده است(۱۲-۱۰). اما بیشتر این گزارشات مربوط به مواردی بوده است که در هنگام انجام آزمایشات قبل از تزریق خون شناسایی شده‌اند و یا برای اهدای خون به مراکز انتقال خون مراجعه کرده بودند. برای دستیابی به شیوع واقعی در ایران لازم است مطالعه وسیع در سطح جامعه انجام شود. تاکنون موردی از فنوتیپ بمبئی در استان یزد گزارش نشده بود و این موارد اولین گزارش وجود فنوتیپ بمبئی در یزد است. نکته مهم در تشخیص افراد فنوتیپ بمبئی این است که اگر در آزمایشات قبل از تزریق خون برای این افراد تنها آزمایش تعیین گروه به روش سلولی اکتفا شود و تست سازگاری به روش استاندارد انجام نشود به راحتی به عنوان گروه O تلقی می‌شوند(۱۳،۶). در صورت تزریق خون گروه O یا هر گروه خونی دیگر به جز گروه خونی بمبئی، به دلیل وجود anti-H در پلاسمای آنها، واکنش همولیتیک حاد داخل عروقی در آنها بروز می‌کند و می‌تواند عوارضی مانند نارسایی کلیه و انعقاد منتشر داخل عروقی (DIC: Disseminated Intravascular Coagulation) ایجاد کند که با موربیدیتی و مورتالیتی بالایی همراه است(۱۴). به همین دلیل لازم است در آزمایشات قبل از تزریق خون علاوه بر تعیین گروه خون به روش سلولی، از روش سرمی و همچنین آنتی‌بادی کنترل استفاده شود تا احتمال وقوع اشتباه در تعیین گروه خون به حداقل برسد(۶). تست غربالگری آنتی‌بادی یا آنتی‌بادی کنترل برای تشخیص آنتی‌بادی‌های غیرطبیعی در سرم بیمار استفاده می‌شود. آنتی‌بادی کنترل در واقع روش آنتی‌گلبولین غیرمستقیم است. در این روش به سرم بیمار سلول O کنترل اضافه می‌شود. آزمایش در دو مرحله یکی در دمای اتاق و دیگری در دمای ۳۷ درجه سانتی‌گراد انجام می‌شود. اگر آگلوتیناسیون مشاهده شود نشانه حضور آنتی‌بادی غیرطبیعی در پلاسمای بیمار است و باید نوع آنتی‌بادی مشخص شود و خونی برای بیمار انتخاب شود که فاقد آنتی‌ژن مربوطه باشد. انجام این آزمایش در کنار تعیین گروه خون در مواردی که فرد کاندید عمل جراحی است، به طور روتین توصیه می‌شود(۱۶،۱۵). همچنین اگر در آزمایشگاه‌های مراکز انتقال خون کشور در تعیین گروه خون اهداکنندگان به روش سرمی از سلول کنترل O استفاده گردد، می‌توان در صورت وجود اهداکنندگانی با فنوتیپ بمبئی، آنها را شناسایی کرد و جزء لیست اهداکنندگان گروه‌های نادر قرار داد تا از اهدای خون آنها برای موارد نیاز استفاده شود. همچنین از تزریق فرآورده‌های پلاسمایی آنها که حاوی anti-H است به افراد گروه خونی O جلوگیری نمود. خوشبختانه بیمار مورد بحث نیاز به تزریق خون پیدا نکرد، ولی اگر فرد دارای فنوتیپ بمبئی نیاز به خون داشته باشد تنها می‌تواند از خون خودش که قبل از جراحی به صورت اتولوگ اهدا کرده است، استفاده کند و یا باید خون فرد دیگری که دارای فنوتیپ بمبئی است به او تزریق شود. در برخی کشورها خون اهدایی افرادی که گروه‌های کمیاب دارند از جمله گروه خون بمبئی در بانک خون گروه‌های نادر به صورت منجمد و به مدت طولانی در دمای ۶۵- درجه سانتی‌گراد یا کمتر نگهداری می‌شود. در کشور ما نیز در سازمان انتقال خون ایران، بانک اطلاعاتی اهداکنندگان بمبئی و

[Downloaded from jssu.ssu.ac.ir on 2026-11-26]

همچنین بانک خون گروه‌های نادر راه‌اندازی شده است و واحدهای خون گروه‌های نادر نگهداری می‌شوند. در صورت نیاز باید ابتدا این واحدها از حالت انجماد خارج شود و موادی مانند گلیسرول که به عنوان ماده محافظ گلبول‌های قرمز در هنگام انجماد استفاده شده بودند، خارج گردد و پس از انجام آزمایشات سازگاری به بیمار تزریق شود. البته این فرایند با احتساب زمان حمل و نقل از مرکز به نقاط مختلف معمولاً وقت‌گیر می‌باشد و در صورت نیاز به تزریق خون در چنین بیمارانی باید حداقل از ۲۴ ساعت قبل با مرکز انتقال خون هماهنگی لازم صورت پذیرد. به علاوه هماتوکریت آن در مقایسه با واحد گلبول قرمز معمولی کمتر است و ممکن است شکنندگی گلبول‌های قرمز بیشتر باشد. به دلیل وجود محدودیت‌های تزریق خون در این افراد، استفاده از اهدای خون اتولوگ و استفاده از روش‌های جایگزین تزریق خون باید در نظر گرفته شود.

به طور کلی نتیجه‌گیری می‌شود که گزارش مواردی از فنوتیپ بمبئی بر اهمیت انجام تست‌های آزمایشگاهی قبل از تزریق خون به روش استاندارد در مراکز تشخیص آزمایشگاهی و بانک خون بیمارستانی به منظور پیشگیری از عوارض اشتباهات تعیین گروه خون و تزریق خون اشتباه به این افراد تأکید می‌کند. همچنین اضافه کردن سلول O کنترل به آزمایشات تعیین گروه سرمی اهداکنندگان در مراکز انتقال خون پیشنهاد می‌گردد.

References

1- Lewis SM, Bain BJ, Bates I**.** ***Dacie & lewis practical haematology.*** 10th ed. Churchill Livingstone: Elsevier; 2006.p. 481-7.

2- Yamamoto F**.** ***Molecular genetics of ABO.*** Vox Sang 2000; 78(Suppl 2): 91-103.

3- Oriol R, Candelier JJ, Mollicone R. ***Molecular genetics of H***. Vox Sang 2000; 78(Suppl 2): 105-8.

4- Bhende YM, Deshpande CK, Bhatia HM, Sanger R, Race RR, Morgan WT, et al. ***A "new" blood group character related to the ABO system.*** Natl Med J India 2008; 21(5): 264-6.

5- Balgir RS. ***Identification of a rare blood group, Bombay (oh) phenotype, in Bhuyan tribe of northwestern Orissa, India.*** Indian J Hum Genet 2007; 13(3): 109-13.

6- Dipta TF, Hossain AZ. ***The Bombay blood group: are we out of risk***?. Mymensingh Med J 2011; 20(3): 536-40.

7- Reid ME, Westhoff CM. ***Human blood group antigens and antibodies.*** In: Hoffman R, Benz EJ Jr, Shattil S, Furie B, Cohen H, editors. Hematology: basic principles and practice, 5th ed. Philadelphia: Churchill Livingston; 2008.p. 2163-78.

8- Nairn TK, Giulivi A, Neurath D, Tokessy M, Sia YT, Ruel M, et al. ***Urgent replacement of a mechanical mitral prosthesis in an anticoagulated patient with Bombay red blood cell phenotype.*** Can J Anaesth 2010; 57(6): 583-7.

9- Le Pendu J, Gerard G, Vitrac D, Juszczak G, Liberge G, Rouger P, et al. ***H-deficient blood groups of Reunion Island, II: differences between Indians (Bombay Phenotype) and White (Reunion phenotype).*** Am J

[Downloaded from jssu.ssu.ac.ir on 2026-11-26]

Hum Genet 1983; 35(3): 484-96.

10- Yavari F, Khoshkhooiefar V, Hariri MM, Akbari N. ***A report of an oh phenotype case in Isfahan and its incidence in Iran.*** Sci J Iran Blood Transfus Org 2010; 7(2): 122-6.[Persian]

11- Kiadaliri K, Jahed B, Mashayekh A, Pasha Zanosi M. ***A report of a Bombay phenotype case (oh) in Challus. Blood Transfusion Center.*** Sci J Iran Blood Transfus Org 2006; 2(6): 273-6. [Persian]

12- Ravanparvar N, Samiee S, Asadi G, Sahebjamme M, Lotfi P, Taherian D, et al. ***The survey of prevalence of rare Bombay (Oh) blood group among 3 different population in Tehran (1381-1382).*** Sci J Iran Blood Transfus Org 2004; 1(1): 43-49. [Persian]

13- Kaur P, Basu S, Bedi RK, Kaur G. ***Bombay phenotype in two North Indian brothers: a case report.*** Indian J Pathol Microbiol 2007; 50(4): 919-21.

14- Simon TL, Snyder EL, Solheim BG, Stowell CP, Strauss RG, Solheim BG, Petrides M. ***Rossi's principles of transfusion medicine.*** 4th ed. Blackwell Publishing Ltd; 2009.p. 809-23.

15- American Association of blood banks. ***Technical manual***. 16th ed. Bethesda, MD: American Association of blood banks; 2008.p. 438-41.

16- McPherson RA, Pincus MR, Henry JB. ***Henry's clinical diagnosis and management by laboratory methods***. 21th ed. Philadelphia: Saunders; 2007.p. 669-84.

[Downloaded from jssu.ssu.ac.ir on 2026-11-26]

CASE REPORT

First Report of Three Cases of a Rare Blood Group Oh "Bombay Phenotype" in a Family in Yazd, Iran

Javadzadeh Shahshahani H(MD) [1]

[1]*Department of Pathology, Blood Transfusion Research Center, High institute for research and education in transfusion medicine, Tehran, Iran*

Received: 11 Mar 2012 ***Accepted:*** 24 Jan 2013

Abstract

The Bombay (Oh) Phenotype is a rare blood group. Phenotypes of this group lack H antigens on their red blood cell membrane and have strongly reactive anti-H in the serum for which patients can receive only autologus or Bombay phenotype red blood cells. We report three cases with Bombay blood group in the city of Yazd to emphasize the transfusion challenges in such patients.

Keywords: Bombay Phenotype; Blood Groups; Blood Transfusion

This paper should be cited as:

Javadzadeh Shahshahani H. ***First report of three cases of a rare blood group oh "bombay phenotype" in a family in Yazd, Iran***. J Shahid Sadoughi Univ Med Sci 2013; 20(6): 814-19.

Corresponding author: Email: javadzadehhayedeh@gmail.com

[Downloaded from jssu.ssu.ac.ir on 2026-11-26]