الثلاسيميا-أنيميا البحر المتوسط
Thalassaemia

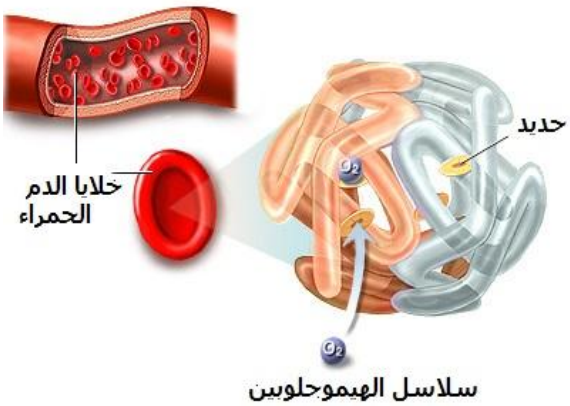
تعريفات:

الهيموجلوبين: عبارة عن مادة موجودة في خلايا الدم الحمراء تقوم بنقل الأكسجين إلى أنحاء الجسم.

الثلاسيميا: هو اضطراب وراثي في الدم يتسبب في نقص الهيموجلوبين وخلايا الدم الحمراء في الجسم عن المعدل الطبيعي.

الأسباب:

يحدث مرض الثلاسيميا بسبب طفرة جينية تنتقل وراثيًّا من الآباء إلى الأبناء ،وتؤدي إلى تعطيل إنتاج الهيموجلوبين الطبيعي، وبالتالي تظهر أعراض المرض .



الأنواع:

يوجد في الهيموجلوبين أربع سلاسل جينية من النوع ألفا وسلسلتين من النوع بيتا و تختلف أنواع الثلاسيميا اعتمادًا على عدد الاضطرابات الجينية الموروثة وعلى الجزء المتأثر من الهيموجلوبين.

	الحالة	السبب	الأعراض
ثلاسيميا ألفا	الثلاسيميا الساكنة	خلل في سلسلة جينية واحدة	• لا توجد أعراض . • يصبح المصاب حامل للمرض.
	ثلاسيميا ألفا البسيطة	خلل في سلسلتين جينيتين	• بسيطة وقد لا تظهر. • تكتشف بفحص الدم. • لايزيد مستوى الهيموجلوبين عن 10.
	هيموجلوبين هـ	خلل في 3 سلاسل جينية.	• تتراوح من متوسطة إلى شديدة. • فقر دم شديد . • تضخم الطحال. • تشوه العظام. • تستدعي الحاجة إلى نقل الدم بانتظام.
	ثلاسيميا ألفا الشديدة	قصور في أربع سلاسل جينية.	• وفاة الجنين قبل الولادة أو بعدها مباشرة .

	الحالة	السبب	الأعراض
ثلاسيميا بيتا	ثلاسيميا بيتا الصغرى	خلل في سلسلة واحدة فقط.	• لا توجد أعراض سوى أن كريات الدم الحمراء تكون أصغر من الحجم الطبيعي.
	ثلاسيميا بيتا الكبرى	خلل في السلسلتين.	• تظهر خلال العامين الأولين من العمر. • فقر دم شديد . • تضخم الطحال. • تشوه العظام. • تستدعي الحاجة إلى نقل الدم.

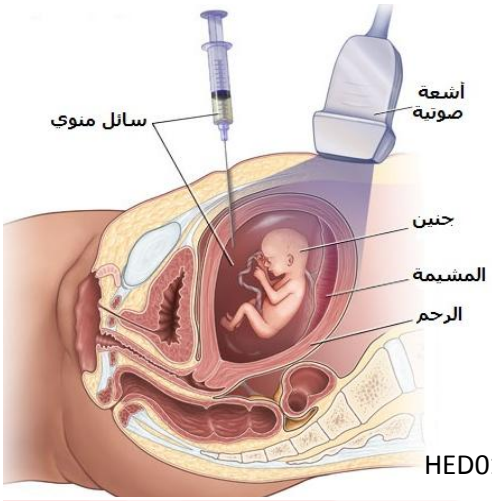
عوامل الخطر:

- التاريخ العائلي.
- بعض الأعراق كدول الخليج والشرق الأوسط ،والأمريكيين من أصل أفريقي، و الأشخاص من أصول البحر الأبيض المتوسط،وجنوب شرق آسيا.

الأعراض :

تظهر الأعراض التالية بسبب نقص الهيموجلوبين في حالات الثلاسيميا الشديدة :

- الإحساس بالتعب والضعف العام.
- ضيق في التنفس.
- تشوهات في عظام الوجه.
- بطء النمو.
- انتفاخ البطن.
- شحوب أو اصفرار الجلد.
- البول الداكن.



التشخيص:

- فحوصات دم شاملة.
- اختبارات قبل ولادة الطفل لمعرفة ما إذا كان مصابًا بالثلاسيميا أم لا ولتحديد مدى خطورتها. تتضمن الاختبارات المستخدمة لتشخيص الثلاسيميا في الأجنة ما يلي:
  - عينة من خلايا المشيمة.
  - أخذ عينة من السائل المحيط بالجنين.

المضاعفات:

يصاب مريض ثلاسيميا بيتا الكبرى ومرض هيموجلوبين (هـ) بكثير من المضاعفات إن لم يتم علاجه بالشكل الصحيح، وفي الوقت المناسب، ومن هذه المضاعفات:

- تأخر نمو الطفل والبلوغ.
- تضخم الطحال وانتفاخ البطن.
- تشوه العظام.
- تفاقم مشكلة فقر الدم والإحساس بالإجهاد والتعب المستمر.
- زيادة الحديد في الدم إما بسبب المرض وإما بسبب نقل الدم المتكرر مما يؤدي إلى الإضرار بالقلب والكبد ونظام الغدد الصمّاء.
- زيادة خطر العدوى خاصة بعد إزالة الطحال.
- تباطؤ معدلات التنفس.
- مشاكل في القلب مثل فشل القلب الاحتقاني ،واضطراب نظم القلب.

العلاج: يتوقف العلاج على نوع الثلاسيميا ومدى حدتها.

- نقل الدم لرفع مستوى الهيموجلوبين إلى 9 وزيادة عدد كريات الدم الحمراء بشكل دوري.
- حبوب حمض الفوليك للمساعدة على تكوين كريات الدم الحمراء.
- أدوية للمساعدة على التخلص من كمية الحديد الزائدة والمتراكمة بسبب تكسر الخلايا الحمراء المستمر، مثل دواء الديسفيرال.
- استئصال الطحال في بعض حالات الثلاسيميا الكبرى.
- زراعة النخاع للمرضى الذين يتم تشخيصهم مبكرًا قبل حصول المضاعفات.

التعايش مع المرض:

- تجنب تناول جرعات من الحديد، أو الفيتامينات أو غيرها من المكملات الغذائية التي تحتوي على الحديد إلا تحت إشراف الطبيب.
- اتباع نظام غذائي صحي متوازن.
- أخذ مكملات حمض الفوليك لمساعدة الجسم على إنتاج خلايا الدم الحمراء.
- تناول الكالسيوم وفيتامين (د) للحفاظ على صحة العظام.
- أخذ الاحتياطات اللازمة للوقاية من العدوى مثل :غسل اليدين وتجنب الاحتكاك بالمرضى، خاصة بعد إجراء عملية استئصال الطحال.
- أخذ التطعيمات اللازمة مثل:لقاح الأنفلونزا السنوي، والحمى الشوكية، والالتهاب الرئوي، والتهاب الكبد (ب).

الوقاية:

- الالتزام بإجراء الفحص الطبي الشامل قبل الزواج يساعد على الحد من انتقال مرض الثلاسيميا.
- قد يلجأ البعض إلى تقنية المساعدة على الإنجاب (التلقيح المجهري/الصناعي)وذلك بالحصول على بويضات ناضجة وتخصيبها في المختبر حيث يتم اختبار الأجنة بحثًا عن الجينات المعيبة، ولا يتم زرع إلا الأجنة التي لا تحمل العيب الوراثي في الرحم.

المراجع:

- وزارة الصحة
- مايوكلينك

إن المعلومات في هذه النشرة الطبية مخصصة
للتثقيف فقط و لا تغني عن استشارة الطبيب