ركز على مرض ألفا ثلاسيميا:

ما هي الثلاسيميا؟

الثلاسيميا هي اضطراب وراثي في الدم، مما يعني أنها تنتقل إلى الطفل من أحد الوالدين أو من كليهما عبر جيناتهم. ينتج جسم الفرد المصاب بالثلاسيميا كمية من الهيموغلوبين أقل من المعتاد، وهو بروتين في خلايا الدم الحمراء يمكنها من نقل الأوكسجين من الرئتين إلى جميع أنحاء الجسم. وهذا يسبب نقصا في خلايا الدم الحمراء الوظيفية وانخفاض مستوياتإمدادات الأكسجين للأنسجة، مما يؤدي إلى مشاكل صحية متنوعة حسب نوع الحالة وشدتها.

هناك نوعان رئيسيان من مرض الثلاسيميا:

- **الألفا ثلاسيميا** ، التي تحدث عندما يكون الجين أو الجينات المرتبطة بإنتاج بروتين ألفا غلوبين مفقودًا أومتغيرا (متحورا)، و
- **البيتا ثلاسيميا** : تحدث عندما تؤثر عيوب جينية مماثلة على إنتاج بروتين بيتا-غلوبين

هذا المنشور عن **الألفا ثلاسيميا.**

ولسنوات عديدة ، لم يكن هناك علاج فعال لمرض الألفا ثلاسيميا الكبرى. و قد أدت معظم حالات الحمل إلى ولادة جنين ميت أو أطفال حديثي الولادة مصابين بأمراض خطيرة و الذين ماتوا بعد الولادة بوقت قصير. ومع ذلك، فقد سمحت التطورات الطبية الحديثة للأطباء بمحاولة تحسين علاج هذا الاضطراب. ويشمل هذا العلاج إجراء عمليات نقل الدم للجنين داخل الرحم قبل الولادة و بعد الولادة مباشرة، ولكن، في هذه الحالة، سيحتاج الطفل إلى عمليات نقل دم مدى الحياة و إلى رعاية طبية خاصة.

كما تم أيضا علاج بعض الأجنة المصابة بمرض الألفا ثلاسيمياالكبرى عن طريق زرع الخلايا الجذعية المكونة للدم ، باستخدام خلايا خاصة موجودة في نخاع العظم. و هناك المزيد من العلاجات لهذه الحالة قيد التطوير العلمي حاليًا، و لم يكن تطبيق مثل هذه التطورات على نطاق واسع ممكنًا حتى الآن إلا في عدد قليل جدًا من البلدان في جميع أنحاء العالم.

لمزيد من المعلومات يمكنك زيارة الموقع:
www.thalassaemia.org.cy

THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION

© THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION 2022
ALL RIGHTS RESERVED.

Thalassaemia International Federation
31 Ifigenias Street, 3rd Floor, 2007 Strovolos, Nicosia Cyprus
P.O. Box 28807, 2083 Strovolos, Nicosia Cyprus
Tel: +357 22 319 129 • Fax: +357 22 314 552
E-mail: thalassaemia@cytanet.com.cy
Website: http://thalassaemia.org.cy

د.دحماني حليمة ،
جمعية " قطرة أمل" لمرضى فقر الدم الوراثي – عنابة.

كيف يتم علاج الألفا ثلاسيميا؟

يعتمد علاج الألفا ثلاسيميا على نوع المرض و شدته.

وعادة ما يكون لدى الأشخاص الذين يحملون الألفا ثلاسيميا أعراض خفيفة أو معدومة ولا يحتاجون إلى علاج. ومع ذلك ، يجب تقديم تفسير دقيق للحاملين فيما يتعلق بإمكانية نقل سمة الثلاسيميا إلى أطفالهم ، وفي حالة كون كلا الوالدين **حاملين للألفا ثلاسيميا** ، فإن خطر الإصابة بمرض هيموغلوبين أو الألفا ثلاسيميا الكبرى.

*(H)*يمكن أن يكون لمرض هيموغلوبين طيف واسع من الخطورة ،و قد لا يحتاج العديد من الأشخاص المصابين بهذا المرض إلى المراقبة أوالعلاج المنتظم . *(H)*و مع ذلك ، يمكن أن تكون بعض أشكال مرض هيموغلوبين شديدة و تتطلب عمليات نقل الدم و المتابعة المنتظمة و غيرها من التدخلات الطبية.

من هم الأكثر عرضة لخطر الإصابة بالألفا ثلاسيميا؟

يمكن أن يؤثر مرض الألفا ثلاسيميا على الأفراد من أي جنسية أو عرق. على الرغم من وجودها في معظم السكان في جميع أنحاء العالم ، إلا أنها أكثر شيوعا في الشرق الأوسط ، وجنوب شرق آسيا وبعض دول البحر الأبيض المتوسط .(H)متلازمة هيموغلوبين بارت و مرض هيموغلوبين عترف بهما في المقام الأول في جنوب شرق أسيا.

ويقدر معدل الانتشار الحاد لمتلازمة هيموغلوبين بارت في جنوب شرق آسيا ب 1 في 200-2000 حالة ولادة ، في حين أن معدل انتشارها في أجزاء أخرى من العالم غير معروف حتى الآن.

وقد أدت زيادة هجرة الأشخاص من المناطق التي تشهد معدل انتشار مرتفع لمرض الألفا ثلاسيميا إلى زيادة مطردة في اضطرابات الألفا غلوبين في الولايات المتحدة وغيرها من الدول الغربية ، مثل بلدان شمال أوروبا. ومع ذلك ، أظهرت الدراسات أن مرض الألفا ثلاسيميا قد يظلغير معترف به ويشخص بشكل ناقص في هذه البلدان.

[1]ORPHAcode: 163596
مرجع : www.orpha.net

3. عندما يرث الطفل من والديه جينًا وظيفيًا واحدًا فقط من جين ألفا غلوبين (H) وثلاثة جينات مفقودة أو غير طبيعية تسمى هذه الحالة بمرض الهيموجلوبين ،هذا شكل متوسط من الألفا ثلاسيميا من حيث الشدة السريرية ، التي تتميز بزيادة انحلال الدموبالتالي تدمير خلايا الدم الحمراء .ويمكن أن تختلف العلامات و الأعراض بدءا من فقر الدم المتوسط إلى الشديد ، و اصفرار العينين و الجلد (يرقان) و تضخم الطحال.

(H)وبالتالي ، قد يحتاج الأشخاص المصابون بمرض هيموغلوبين إلى عمليات نقل دم وفحص عام سنوياً. و يجب رعاية هؤلاء الأشخاص من قبل أطباء ذوي معرفة وخبرة في مراقبة ومعالجة المضاعفات المتعلقة بالحالة في مراكز أو عيادات أمراض الدم المتخصصة.

4. أربعة جينات ألفا غلوبين مفقودة أو غير طبيعية تؤدي إلى حالة تعرف باسم **استسقاء الجنين أو متلازمةهيموغلوبين بارتس أو بالألفا ثلاسيميا الكبرى.**

وتسبب هذه الحالة فقر دم شديد يصيب الجنين و هو لا يزال في الرحم ، قبل الولادة ، مما يؤدي في كثير من الأحيان إلى وفاة الجنين قبل الأوان قبل ولادته أو وفاة المولود حديثا بعد الولادة بفترة قصيرة.
كما يمكن أن تسبب متلازمة **هيموغلوبين بارت** (Barts) مضاعفات خطيرة للنساء أثناء الحمل، بما في ذلك ارتفاع ضغط الدم بشكل خطير مع التورم (تسمم الحمل) ، والولادة المبكرة ، والنزيف غير الطبيعي. ولذلك، فإن الكشف المبكر والوقاية أمران أساسيان في هذه الحالة.

ما هي أنواع الألفا ثلاسيميا؟

يتم إنتاج سلاسل ألفا (α)غلوبين بواسطة أربع جينات. واحد أو أكثر من هذه الجينات يمكن تغييره أو فقدانه كليا . وبالتالي ، يمكن وصف أربعة أنواع من الألفا ثلاسيميا :

1. يطلق على الفرد الذي لا يملك سوى جين واحد (من بين الأربعة) غير طبيعي أو مفقود من جينات الألفا الجلوبين **" حامل للألفا ثلاسيميا الساكنة "** ، والمعروف أيضاً باسم **حامل ألفا زائد ثلاسيميا (α+)** أو بأنه **يحمل خلة الفا ثلاسيميا.** ا تظهر على حاملي الألفا ثلاسيميا الساكنة أي علامات أو أعراض للمرض ، لكنهم قادرون على نقل مرض الثلاسيميا إلى أطفالهم ، فقط الفحوصات المخبرية المحددة جدا ، والتي تعتمد على تحليل الحمض النووي ، يمكنها أن تشخص بدقة الحامل للألفا ثلاسيميا الساكنة.

2- الفرد الذي يحمل اثنان (من بين الأربعة) من جينات ألفا غلوبينغير طبيعيين أو مفقودين **هو حامل ألفا صفر(α°)ثلاسيميا** ، و المعروف أيضا باسم **بأنه مصاب بالألفا ثلاسيميا الصغرى** أو لديه **خلة ألفا ثلاسيميا.** قد يكون لدى الأشخاص المصابين بهذه الحالة خلايا دم حمراء أصغر من حجمها الطبيعي(صغر الكريات الحمر) ، وأحياناً فقر دم خفيف جدا بخلاف ذلك ، عادة لا تظهر عليهم أي أعراض على الإطلاق ، ولكن يمكن أن ينقلوا سمة التلاسيميا إلى أطفالهم.