كل ما تريد معرفته عن مرض الثلاسيميا

الثلاسيميا

الدم الطبيعي

الثلاسيميا هو اضطراب وراثي في الدم ينتقل من الأهل إلى الأولاد من خلال الجينات، ويحدث عندما ينتج الجسم كميات غير كافية من خِضَاب الدم (هيموغلوبين)، وهو بروتين أساسي في خلايا الدم الحمراء، يؤدي الإنتاج غير الكافي للهيموغلوبين إلى خلل في الأداء الوظيفي وانخفاض عمر خلايا الدم الحمراء، مما ينجم عنه انخفاض في عدد الخلايا السليمة المنتشرة في مجرى الدم.

يتمثل دور خلايا الدم الحمراء في نقل الأكسجين إلى جميع أنحاء الجسم، وهو مهم جدًا لوظيفتها الطبيعية. يؤدي نقص هذه الخلايا الحمراء الصحية إلى عدم توفر الأكسجين بما يكفي للخلايا، مما ينجم عنه ظهور أعراض مثل التعب والضعف وضيق التنفس، وهذا ما يُعرف بفقر الدم. مرض الثلاسيميا يمكن أن يظهر على شكل فقر دم خفيف أو شديد، وفي الحالات الشديدة، يمكن أن يؤدي إلى خطر تلف الأعضاء والوفاة.

أنواع الثلاسيميا

هناك العديد من الاختلافات في أنواع مرض الثلاسيميا، ولكل نوع أنواع فرعية متعددة، من بين تلك الأنواع ثلاسيميا ألفا وبيتا التي تشمل الأشكال التالية:

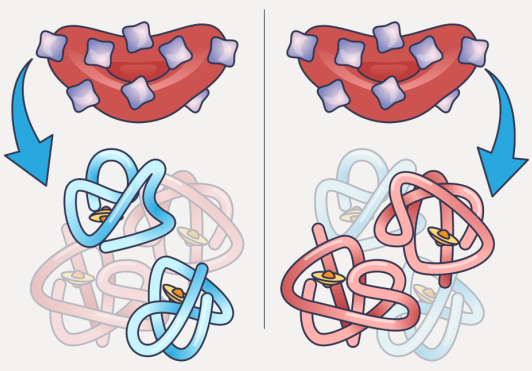
- الثلاسيميا الكبرى
- الثلاسيميا الصغرى

ويحدث مرض الثلاسيميا الكبرى عندما يرث الشخص الخلل الجيني عن كلا الوالدين.
أما مرض الثلاسيميا الصغرى فيحدث عندما تتم وراثة الجين المعيب من أحد الوالدين فقط، الأشخاص الذين يعانون هذا الاضطراب هم حاملون للمرض وغالبًا لا تظهر عليهم أعراض.

اقرأ المزيد: https://www.cdc.gov/thalassemia/about/?CDC_AAref_Val=
https://www.cdc.gov/ncbddd/Thalassemia/facts.html

ثلاسيميا بيتا

ثلاسيميا ألفا



الأعراض

الثلاسيميا هي اضطراب وراثي في الدم يؤثر على إنتاج الهيموغلوبين، مما يؤدي إلى فقر الدم، يمكن أن تختلف أعراض الثلاسيميا حسب نوع الحالة وشدتها، نستعرض فيما يلي الأعراض الشائعة المرتبطة بالثلاسيميا:

- التعب
- الضعف، والبشرة الشاحبة
- اليرقان (اصفرار البشرة والعينين)
- النمو البطيء عند الأطفال
- تشوّهات العظام (في الحالات الشديدة)
- تضخّم الطحال والكبد
- البول الداكن
- انتفاخ البطن

الأسباب وعوامل الخطر

تحدث الثلاسيميا بسبب طفرات جينية تؤثر على إنتاج الهيموغلوبين، هو البروتين الموجود في خلايا الدم الحمراء الذي يحمل الأكسجين، تؤدي هذه الطفرات إلى انخفاض إنتاج الهيموغلوبين الطبيعي أو غيابه، مما ينتج عنه فقر دم ومضاعفات أخرى.

بعض العوامل التي تزيد من خطر الإصابة بالثلاسيميا هي

1. التاريخ العائلي اللإصابة بالثلاسيميا، إذ يتم توريث هذه الحالة من الأهل الذين يحملون جينات الهيموجلوبين المتحوّرة.
2. خلفيات عرقية محددة: يعدّ مرض الثلاسيميا أكثر انتشارًا بين الأشخاص ذوي الإرث الأفريقي والمتوسطي والجنوب شرق آسيوي.

كيف يتم تشخيص مرض الثلاسيميا؟

يمكن أن يحدث تشخيص الثلاسيميا قبل الولادة وبعدها:

1. **التشخيص قبل الولادة:**

- **أخذ عينات من الزُّغابات المَشيمية (CVS):** يتضمّن هذا الإجراء الجراحي أخذ عينة من الزُّغابات المَشيمية من المشيمة لإجراء الاختبارات الجينية، يتم إجراؤه عادة بعد حوالي ١٠ إلى ١٢ أسبوعًا من الحمل.
- **بزل السلى:** هو اختبار آخر للكشف، يتمثل في أخذ عينة من السائل الأمنيوسي لتحليل الجينات، ويُجرى عادة بين الأسبوع الثامن عشر والعشرين من الحمل.

اقرأ المزيد: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/6275566/
https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30141449/

2. **التشخيص بعد الولادة:**

- فحص تعداد الدم الكامل (CBC) لفحص مستويات الهيموغلوبين وخلايا الدم الحمراء، (مرضى الثلاسيميا لديهم مستويات منخفضة من كليهما).
- تعداد الخلايا الشبكية ُويظهر ما إذا كان نخاع العظم ينتج ما يكفي من خلايا الدم الحمراء.
- فحوص الحديد تكشف ما إذا كان فقر الدم بسبب انخفاض الحديد أو الثلاسيميا.
- تشخيص الهيموغلوبين الكهربائي لمرضى الثلاسيميا بيتا.

يعدّ التشخيص قبل الولادة وبعدها غاية في الأهمية للتعرّف المبكر على مرض الثلاسيميا وعلاجه، يتيح التشخيص المبكّر توفير الرعاية الطبية وتقديم المشورة للعائلات.

العلاج

يعتمد علاج الثلاسيميا على نوع الحالة وشدتها، وقد يشمل:

- نقل الدم: نقل منتظم للحفاظ على مستويات الهيموغلوبين خاصة في الثلاسيميا الكبرى من نوع بيتا.
- العلاج باستخلاب الحديد: لإزالة الحديد الزائد من الجسم بسبب عمليات نقل الدم المتكررة.
- مكملات غذائية من نوع حمض الفوليك: تساعد في إنتاج خلايا الدم الحمراء.
- زراعة النخاع العظمي: يمكن أن تكون شفائية في بعض الحالات، خاصة في حالات الثلاسيميا الشديدة من نوع بيتا.

أشياء يمكنك القيام بها للمساعدة

- **التوعية الجينية:** اطلب التوعية الجينية إذا كان لديك تاريخ عائلي للإصابة بالثلاسيميا أو كنت معرضًا لخطر حمل الجين.
- **المراقبة بانتظام:** مراقبة تعداد الدم ومستويات الحديد والصحة العامة بانتظام بإشراف مختص الرعاية الصحية.
- **الالتزام بالأدوية:** الالتزام بالأدوية الموصوفة، مثل العلاج باستخلاب الحديد إذا لزم الأمر، لإدارة المضاعفات مثل الحديد الزائد.
- **نمط حياة صحي:** حافظ على نمط حياة صحي من خلال اتّباع نظام غذائي متوازن غني بالحديد (لمرضى الثلاسيميا الذين لا يعتمدون على نقل الدم) واتّبع التمارين الرياضية الموصى بها.

أمور عليك تجنّبها

- **تجنّب المكملات الغذائية من الحديد:** إذا لم ينصحك مقدم الرعاية الصحية بذلك، يُنصح بتجنّب تناول المكملات الغذائية التي تحتوي على الحديد، حيث يُمكن أن تُسهم في زيادة مستويات الحديد لدى مرضى الثلاسيميا.
- **تجنّب العلاجات غير الخاضعة للرقابة:** لا تخضع لأي علاجات أو مداواة دون استشارة مختص رعاية صحية متخصص في إدارة مرض الثلاسيميا.
- **تجنّب التدخين:** يمكن أن يؤدي التدخين إلى تفاقم المضاعفات المرتبطة بمرض الثلاسيميا، مثل مشاكل الكبد والرئة.
- **تجنّب العدوى:** اتّخذ الاحتياطات اللازمة لتجنّب العدوى، لأن مرضى الثلاسيميا قد يعانون من ضعف في جهاز المناعة.

هذه الإرشادات عامة بطبيعتها وقد تختلف بناءً على الحالة الطبية لكل فرد وتبعًا لتوصيات متخصصي الرعاية الصحية.

تذكَّر: بما أن الثلاسيميا هي اضطراب وراثي، فإن الاستشارة والاختبارات الوراثية ضرورية للأزواج الذين لديهم تاريخ عائلي لفهم خطر نقل الحالة إلى أطفالهم، يمكن لاختبار ما قبل الولادة أيضًا اكتشاف مرض الثلاسيميا عند الجنين.
إن زيادة الوعي حول مرض الثلاسيميا هي المفتاح لتمكين الأفراد وأسرهم، ومن خلال الدعوة إلى الفحص الجيني والتشخيص المبكر، يمكننا تمهيد الطريق للتدخلات الطبية في وقتها المناسب ولتقديم الرعاية الطبية المخصّصة لكل حالة، دعونا نعمل معًا على إدارة هذا الاضطراب والتخفيف من تأثيره، وضمان حياة أكثر صحة ومستقبل أكثر إشراقًا للجميع.

المراجع

https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/thalassemia/symptoms-causes/syc-20354995
https://medlineplus.gov/ency/article/000587.htm
https://www.hopkinsmedicine.org/health/conditions-and-diseases/alpha-Thalassemia