

اضطرابات الهوموغلوبيين الهوموغلوبيينوباتيين

[β]

الثلاسيميا من الصنف بيتا

المؤلفان: الدكتور اندرو الفتريو
الدكتور مايكل انغاستينو تيس
ترجمه: صالح صادق



مؤسسة شؤون الأمراض الخاصة

الاتحاد الدولي للثلاسيميا ١٩٦١
أعضو الرسم لـ WHO



الاتحاد الدولي للثلاسيميا

٠٦ المقدمة

٠٦ الدم الكامل

٠٧ الهوموغلوبين

٠٨ الوراثة

١٠ حول ناقلتي التلاسيميا من الصنف بيتا

١٨ الوقوف على حالة التناقل لدى الافراد

١٨ الاختبار في معامل التحليل المختبرى

١٩ الوقاية من الاضطرابات الحادة الناتجة عن الهوموغلوبين

٢٠ الخيارات امام الزوجين المعرضين للخطر

٢١ اختبار الجنين

٢٣ طريقة التعرف الى الجنين

٢٣ انتهاء فترة الحمل

٢٤ الاتجاهات الاخرى

٢٤ المريض المصاب بالتلاسيميا من صنف بيتا

٢٥ كيفية علاج التلاسيميا من صنف بيتا ماجور

٢٧ طريقة تشخيص التلاسيميا من صنف بيتا ماجور

٢٧ الاساليب المتعارفة في المختبر

٢٩ المرضى المصابين بالتلاسيميا من صنف بيتا ماجور وموضوع الانجاب

المناطق الموبوءة بمرض التلاسيميا من صنف بيتا

٣٣ وسائراضطرابات واعتلالات الهوموغلوبين

بدأت مؤسسة الأمراض الخاصة نشاطها لتعديل وإصلاح شؤون المرضى ذوى الاحتياجات الخاصة منذ شهر ايار عام ١٩٩٦ م وتعتبر احد اهداف هذه المؤسسة توعية المجتمع بالامراض الخاصة ورفع مستوى الوعى لدى المرضى والاسر والمعالجين والاختصاصيين لى تتوفر الى جانب الارتقاء بمستوى وكيفية علاج المرضى اكثر المجالات الملانمة لغرض الوقاية من هذه الامراض.

ان الامراض المزمنة التى يعانى منها الفرد حتى نهاية عمره يجب ان تؤخذ بنظر الاعتبار بصفة خاصة لانها تستوجب علاجاً طويلاً للاجل قد يتواصل طيلة حياة الفرد من جانب ومن جانب آخر بالنظر الى مختلف اعراض هذه الامراض وتأثيراتها على حياة المريض برمته يتطلب العلاج مشاركة وعملية جماعية تضم الطبيب والممرض والاسرة والمرشد الاجتماعى والاهم من كل ذلك المريض نفسه لان اهداف العلاج ورعاية مستوى المعيشة لايمكن تحقيقها دون مشاركة المريض وتعاون الصديق وفهمه ومن هنا فان زيادة الوعى لدى الفريق المعالج وكذلك المرضى يلعب دوراً اساسياً فى ازالة اضرار هذه الامراض عن اجواء المجتمع.

لقد تم اعداد هذا الكتاب بواسطة الاتحاد الدولى لفقر الدم البحرى (Thalassaemia International Federaation) على ضوء متطلبات المرضى المصابين بفقر الدم البحرى من النوع ألفا وترجم من قبل مؤسسة شؤون الامراض الخاصة الى الفارسية.

نرجوا ان يكون اعداد ترجمة هذا الكتاب من الفارسية على يد المؤسسة اعلاه خطوة لى يتعرف المرضى المصابين بفقر الدم البحرى من النوع اعلاه وكذلك فريقهم المعالج ومن يرعاهم الى هذا المرض والاتجاهات العمليه والعلاجية والاجتماعية الحديثة فى كافة ارجاء العالم باضطراد.

تأسس هذا الاتحاد عام ١٩٨٧م بهدف رفع مستوى الخطط الوطنية لمراقبة المرض المذكور والوقاية الفاعلة منه وإدارته بصورة مناسبة فى كافة الدول التى تعاني من هذا المرض. فالإتحاد عبارة عن مظلة تضم ٩٨ جمعية وطنية تتعلق بمرض فقر الدم البحرى تنتمى الى ستين دولة تمثل مئات الآلاف من المرضى من كافة انحاء العالم.

ان لهذا الاتحاد علاقات رسمية مع منظمة الصحة العالمية منذ عام ١٩٩٦م ويتعاون بصورة وثيقة مع المفوضية الاوربية والمجلس الاوربى ويمتلك TIF منظومة تعاون شاملة من اخصائى العلوم والطب لاكثر من ستون دولة وتنظيمات دولية واوروبية وشركات دوائية ومنظمات داعمة للمرضى بما فيها الجمعية الدولية لتصريف الدم (ISBT) والاتحاد الاوربى لسلامة المرضى (EPHA) والمركز العالمى للتعاون فى مجال سلامة الدم (GCBS) ونقابة سلامة الدم الاوربى (PBSA) والمنظمة الاوربية للتشوهات النادرة (Eurodis) وجمعية دائرة السل البريطانى (SCDS) والرابطة الاوربية للهيموفيليا (EHC).

ويعد المنهج التعليمى لـ TIF احد اهم نشاطاته ويحتوى على اقامة ورش تعليمية محلية ووطنية واقليمية ودولية وعقد مؤتمرات وندوات واعداد و طباعة وترجمة واصدار وتوزيع بروشورات ومجلات وكتب للاخصائين والمرضى والابوين على مستوى اكثر من ٦٠ بلد.

”اتمنى ان يلعب هذا الكتيب الذى يُعتبر جزءاً من نشاطاتنا التعليمية دوراً فاعلاً فى جهود و مساعى TIF لزيادة الوعي لدى المرضى حول اضطرابات الهوموغلوبين والوقاية منه و العلاج على مستوى العالم.“

يشير هذا الكتيب الى موجز تمهيدى عن مرض الثلاسيميا من صنف بيتا. فاذا كنت ناقلًا لمرض الثلاسيميا من صنف بيتا او احد المرضى المصابين به او ترغب مجرد الحصول على معلومات بهذا الشأن نوصيك بقراءة هذا الكتيب و قد بذل الكتاب والمؤلفون جل مساعيهم ليقدموا معلومات مفيدة حول هذا المرض وانتقاله من خلال الارث والوقاية منه والعلاج.

فاذا كنت تحتاج التى تفاصيل اكثر فى اى مجال يتناوله هذا الكتيب نوصيك بالتشاور مع طبيبك اومع المسؤولين الوطنيين المعنيين بموضوع الصحة فى ناحيتك. كما يرحب مؤلفو هذا الكتيب بطرحك لاية تساؤلات واستفسارات.

”اتمنى ان يدعم هذا الكتيب الذى يعتبر جانباً من موضوعاتنا التعليمية المساعى والجهود الخاصة بالاتحاد الدولى للثلاسيميا فى تطوير الوعي على مستوى العالم فى مجال اضطرابات الهوموغلوبين وعلاجها والوقاية منها.“

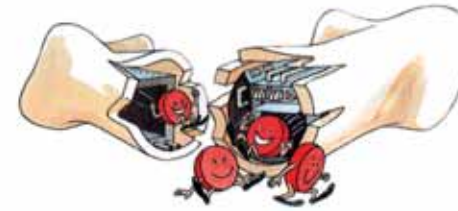
يعتبر الاتحاد الدولى للثلاسيميا (فقر الدم البحرى) نفسه مديناً للدكتور اندرو الفترىووالدكتور مايكلاناستونيبوس واعضاء الهيئة الاستشارية العلمية الذين ساهموا بشكل رئيسى فى اعداد الكتيبات الثلاثة وهى الثلاسيميا من النوعين ألفا وبيتا ومرض الخلايا المنجلية.

بانوس انغلزور
رئيس الاتحاد الدولى للثلاسيميا

الثلاسيميا من صنف
بيتا الانيميا المتوسطة
Cooley's Anaemia

المقدمة

تطلق اضطرابات الهيموغلوبين على مجموعة الظروف التي تؤثر على الكريات الحمراء في الدم باعتبارها الجزء الهام من دم الانسان. فالدم هو السائل الحيوي الذي يعمل على اصال

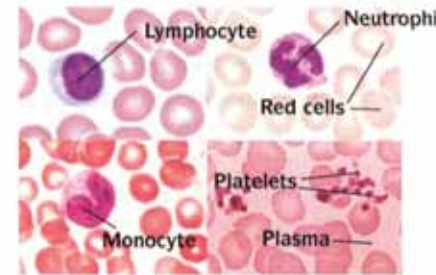


المواد الغذائية كالأوكسجين والهورمونات والبروتينات والدهنيات والكاربو هيدرات الى انسجة بدن الانسان واعضائه ويطرد المواد الفائضة من مثل ثائي اوكسيد الكربون واليوريو وحامض اليوريك عنه.

الدم الكامل

يولد الدم لدى البالغين في نسيج خاص يسمى (بمخ العظام) الذي يتوفر في التجويف العظمي الرئيسي والدم يتكون من عنصرين رئيسيين وهما:

١- البلازما: وهو سائل اصفر اللون ويشكل ٥٥٪ من حجم الدم ويحتوي على الماء ومختلف الاملاح والبروتينات الهامة وما الى ذلك.



٢- الجزء الذي يحتوي على ثلاث انواع من الخلايا وهي (الاجزاء المجهرية البناءة) وتشكل بدن الانسان التريليونات منها وهذه الخلايا عبارة عن:

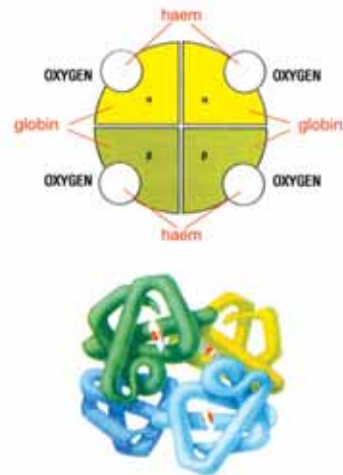
- الكريات البيضاء او اللكوسيات.
- البلاكتيات او الترومبوسيات.
- الكريات الحمراء او الاريتروسيات.

ان لكل كرية من كريات الدم وظائف خاصة تؤدي الى سلامة اعضاء بدن الانسان ومن جملة هذه الوظائف يمكن الاشارة الى المناعة ازاء الالتهابات (الكريات البيضاء) وتقادى اطلاق الدم لدى تعرض العروق (البلاكتيات) الى الاضرار وايصال الاوكسجين الى الانسجة والاعضاء الحيوية (الكريات الحمراء).

ان الكثير من الامراض لدى الانسان تنشأ من اسباب التشوهات الدموية وتصنف بالنظر الى العنصر الدموي المتأثر (كامراض الكريات البيضاء والكريات الحمراء والامراض ذات الصلة بالاريتروسيات) كما يمكن التلميح الى الهيموغلوبينواتي الوراثي او اضطرابات الهيموغلوبين من بين امراض كريات الدم الحمراء واسوء انواعها فقر الدم البحري من انواع ألفا وبيتا وامراض الخلايا المنجلية الشكل والسبب في التسمية يعود الى انواع التشوهات في البروتينات الخاصة المسماة بالهيموغلوبين داخل كريات الدم الحمراء.

الهيموغلوبين (الخضاب)

هناك نحو ٤٥٠٠٠٠٠ الى ٥٠٠٠٠٠٠ من الكريات الحمراء في الدم لدى الانسان وتحتوي كل واحدة منها على ٣٠٠ مليون جزيئة من الهيموغلوبين وان قابلية كريات الدم الحمراء لايسال الاوكسجين ناتجة عن توفر الهيموغلوبين وتعتبر اهم وظيفة من وظائف الدم (فالأوكسجين يلعب دوراً حيوياً في نمو وفاعلية الخلايا واعضاء بدن الانسان) وجزيئة الهيموغلوبين تتكون من جزئين هما: الغلوبين و الهيمو.



١- ان الغلوبين هو البروتين الذي يتكون من وحدات اصغر تعرف بسلاسل ألفا وبيتا وجاما ودلتا و ان اسلاسل ألفا تتشابه مع سلاسل بيتا لتفرز نوع من الهيموغلوبين الذي يعرف ب (HBA) حيث يتوفر بشكل رئيسي لدى البالغين وكذلك عند جنين الانسان بنسبة ١٠٪ وتتشابه سلاسل ألفا مع سائر السلاسل لتكوّن انواع من الهيموغلوبين تتوفر في مختلف حياة الانسان بدءاً

الاضطرابات الرئيسية في الهيموغلوبين

اضطرابات سلاسل ألفا	اضطرابات سلاسل بيتا
فقر الدم البحرى من النوع ألفا	اضطرابات الخلايا المنجلية الشكل
مرض HBH	الخلايا المنجلية الشكل
سندروم فتاليس هيدروبيس	فقر الدم البحرى من نوع بيتا/ HBS
	مرض HbSC
انواع سلاسل ألفا	مرض HbSD
	HbS/E
	HbS/O Arab
	سائر الاضطرابات الشاذة للخلايا المنجلية الشكل
	الثلاسيميا من نوع بتا
	بيتا ثلاسيميا ماجور
	بيتا ثلاسيميا اينتر ميديا
	الثلاسيميا من نوع بيتا / HbE
	سائر انواع الثلاسيميا الشاذة

ويؤكد هذا الكتيب بالشكل الاساس على انتقال حالة الثلاسيميا من النوع بيتا الى الاطفال حديثى الولادة على اساس المواصفات الوراثية للوالدين.

الوالدان اللذان يحملان جينات بيتاغلوبين الفاعلة

اذا ماتوفرت لدى الوالدين جينات بيتاغلوبين سليمة او فاعلة بالكامل عندها سيرث الاطفال حديثى الولادة جينتى بيتاغلوبين سليمتين وفاعلتين وسوف يتمتع كلهم بالهيموغلوبين الطبيعى للبالغين (HbA).

اذا كان احد الوالدين ناقلاً لجينة غلوبين المشوهة اى لو كان ناقلاً للثلاسيميا من صنف بيتا والاخر حاملاً لجينتى بيتاغلوبين سليمة، حينها قد يرث الاطفال حديثى الولادة لهذين الزوجين بنسبة ٥٠٪ جينة بيتاغلوبين المشوهة من خلال احد الوالدين. (الصورة - رقم ١).

كما ان هناك تسميات اخرى فى ايضاح حالة نقل المورثات كالاتى:

- ١- ناقلو صفة الثلاسيميا من صنف بيتا.
- ٢- الافراد من حيث صفة الثلاسيميا نوع بيتا هتروز غوس.
- ٣- الافراد المصابين بالثلاسيميا من صنف بيتا مينور.

بعض النقاط حول ناقلى الثلاسيميا من صنف بيتا

لايعانى ناقلو الثلاسيميا من صنف بيتا من اى مرض ولايحملون اعراض بدنية او نفسية ولايتبعون اية حمية غذائية خاصة ولايحتاجون الى اية توصيات طبية او علاج طبي.

ان كريات الدم الحمراء لديهم اصغر نسبياً مقارنة بغير الناقلين ومردها يعود الى توارث جينة بيتا غلوبين المشوهة من خلال احد الوالدين الذى يودى بدوره الى افراز نسبة اقل من الهيموغلوبين الطبيعى لدى البالغين (HbA) او عدم توفره. فكريات الدم الحمراء عند هؤلاء الافراد فى هذه الحالة تمتلك نسبة اقل من الهيموغلوبين كما تكون حجم الكريات الحمراء لديهم اصغر وتكون اشحب لوناً مقارنة بالكريات الحمراء لغير الناقلين. بالطبع يمكن تعويض هذه وتلافى هذه النقصية من خلال افراز مزيد من كريات الدم الحمراء ليواصل الدم سيره الطبيعى فى البدن.

لايؤثر مضى الزمن على تغيير حالة نقل الصفات الى كون الفرد مريضاً فبطبيعة الحال لن يطلع معظم الافراد قبل الاختبار على حالتهم فيما لو كانوا ناقلين هذه الصفة من عدمها ورغم ان بعض الناقلين يواجهون احياناً انواع من الانيميا الخفيفة وقد ترتكب اخطاء فى تحديد وتشخيص نقص الحديد لدى هؤلاء ويمكن تمييز الحالتين بمساعدة الاختبارات التحليلية بكل سهولة.

يحمل احد الوالدين
الناقلين صفة
الثلاسيميا من
صنف بيتا والآخر
يتمتع بجينات بيتا
غلوبين الفاعلة تماماً



■ عدم الإصابة
■ الثلاسيميا من صنف بيتا

الاحتمالات

٥٠٪

ناقلو صفة الثلاسيميا
من صنف بيتا



٥٠٪
اصحاء



كذلك فإن انتقال صنف الثلاسيميا من صنف بيتا سوف لا يؤثر على سلامة وطول فترة الحياة ومستواها لدى هؤلاء.

النساء الحوامل الناقلات

كما هو الحال بالنسبة للنساء الحوامل قد تواجه النساء اللاتي ينقلن الثلاسيميا من الصنف بيتا بفقر الحديد وعندها يتطلبن مزيداً من الحديد وسوف تشتد حالة الانيميا الخفيفة لدى ناقلتي الثلاسيميا من صنف بيتا خلال فترة الحمل الحاد ولكن نادراً ما يتطلبن مزيداً من ضخ الدم وان الانيميا ستزول لديهن بعد الولادة.

طريقة خلاص الناقلين من حالة نقلهم للصفات

ستلزم هذه الصفة الفرد الناقل لهذه الثلاسيميا حتى نهاية عمره.

انتقال الصفة من خلال البيئة او اكتساب ثلاسيميا بيتا في المراحل التالية للحياة سوف لا تنتقل صفة الثلاسيميا من صنف بيتا عبر البيئة او ضخ الدم او طرق انتشار او تفشى الالتهابات.

امكانية التبرع بالدم بواسطة الناقلين

اذا تطابقت نسبة الهوموغلوبين لدى الناقلين مع المعايير الوطنية للمتعبرين الذين يتم اختيارهم بصورة مناسبة سوف يجوز لهؤلاء الافراد بالذات ان يبادروا بعملية التبرع بالدم ايضاً.

اجراء تمهيدى للناقلين قبل الحمل

يجب القيام باختبارات الثلاسيميا للتعرف على اضطرابات الهوموغلوبين قبل فترة الحمل واذ كان الزوجان يحملان صفة النقل معاً لابد من التشاور مع الخبير في الشأن الوراثي.

ناقل الصفات والاجراءات الاخرى

احاطة الشقيق او الشقيقة بهذه الحالة وتوجيههم لاختبار الدم من اجل معرفة اضطرابات الهوموغلوبين.

يحمل الوالدان معاً جينة بيتا غلوبين المشوهة ويؤدي ذلك الى تعريض الزوجين للخطر معاً.

الوالدان الناقلان للتلاسيميا من صنف بيتا

- عدم الإصابة
- التلاسيميا من صنف بيتا



٥٠٪
احتمال توارث
تلاسيميا
من صنف
بيتا ماجور

٥٠٪
احتمال ولادة اطفال
ناقلي تلاسيميا
من صنف بيتا

٢٥٪
اصحاء

الاحتمالات



وكما اشير اعلاه ورغم ان ناقلوصفة بيتا التلاسيميا لايعانون من اية مضاعفات سيئة على صحتهم لكن اذا ما اعتزموا بتكوين اسرة مع ناقلين آخرين لهذه الصفات فالاحتمالات ستكون كالاتى:

ولادة طفل مصاب بالتلاسيميا من صنف بيتا ماجور او انترميديا الذى يدل على المرض بالكامل بنسبة ٢٥٪ ويعرف بالتلاسيميا من صنف بيتا ماجور انترميديا ويشتهر بالانيميا الاوسطية او الانيميا Cooley's كما يشار الى المريض المصاب بالهيموزيغوت التلاسيميا من صنف بيتا. ولادة طفل ناقل لصفة التلاسيميا من صنف بيتا دون ظهور اية اعلان سريرية ذات مغزى بنسبة ٢٥٪ واحتمال ولادة طفل سليم بالكامل بنسبة ٢٥٪ (الصورة رقم ٢).

δβ التلاسيميا

تفتقد جينات β و δ فى هذا النوع من التلاسيميا عن اية فاعلية حيث تعوض هذه الحالة اى حد ما من خلال زيادة افراز السلاسل ذات الصلة بها. ان ناقلى δβ يتمتعون بالسلامة كما هو الحال بالنسبة لناقلى التلاسيميا من صنف بيتا ولايتطلبون اى علاج طبي وان الجينة المشوهة قابلة للانتقال عبر الوالدين الى الاطفال حديثى الولادة كما ان الطفل حديث الولادة الذى يرث جينة δβ عبر احد الوالدين الناقلين او جينة δβ من خلال احد الوالدين وجينة التلاسيميا من صنف بيتا عبر الآخر يتعرض الى اضطرابات الهوموغلوبين الشديدة حيث تتشابه مضاعفاتها السريرية مع حالة الافراد المصابين بالتلاسيميا من صنف بيتا ماجور او بيتا التلاسيميا اينترميدياست وتستدعى ادارة سريرية على غرارها.

سانر الهوموغلوبينات غير الطبيعية واضطرابات الهوموغلوبين

لقد تم معرفة عدد من مختلف انواع الهوموغلوبين غير الطبيعي لدى البالغين وهى تختلف مع بعضها من حيث الشكل والمضاعفات السريرية وتعرف هذه الانواع الطبيعية بالانواع الهيكلية للهوموغلوبين وتضم HbS والهوموغلوبين الذى يؤدى الى مرض الخلايا المنجلية الشكل و HbE و HbC و HbD و Hb Lepore وقد تنتقل هذه الانواع من الهوموغلوبين الى الاطفال حديثى الولادة عبر الوالدين حيث يرثها الابناء كما هو الحال بالنسبة للتلاسيميا من صنف بيتا. ولكن الاطفال حديثى الولادة الذين يرثون Hb Lepore او HbS عبر آبائهم وامهاتهم فقط يواجهون ظروف سريرية يستدعى فيها علاجهم.

HbE و الثلاسيميا من صنف بيتا

- عدم الإصابة
- الثلاسيميا من صنف بيتا
- HbE



الاحتمالات



ان التوارث الأخر للهيموغلوبينات غير الطبيعية (HbC او HbD او HbE) من خلال الاب وعبر الام ايضا سوف لا يؤدي الى مضاعفات سريرية رئيسية ولا يتطلب علاجاً خاصاً.

ان توارث مختلف انواع الهيموغلوبين (E, Lepore, او S) من خلال احد الوالدين والثلاسيميا من صنف بيتا عبر الأخر سوف يؤدي الى هيموغلوبينوباتيا تركيبية من مثل β HbE/β, Hb Lepore/β و HbS/β وينتهي الى اضطرابات دموية سريرية هامة كما هو الحال بالنسبة للثلاسيميا من صنف بيتا ماجور اينترميديا الذي يتطلب علاجاً طبياً خاصاً وقد اشير الى تفاصيل اكثر حول انواع الهيموغلوبين غير الطبيعي او الهيكل على النحو التالي:

Hb Lepore / الثلاسيميا من صنف بيتا

تتعرض جينات β و δ في هذا النوع من الاعتلال الى تبادل المواقع ينشأ بفعلها الهيموغلوبين غير الطبيعي باسم هيموغلوبين Lepore كما ان ناقل الثلاسيميا من صنف بيتا يعد شخصاً سليماً لا يحتاج الى اي علاج. كذلك ان الجينة المشوهة تنتقل عبر الوالدين بموجب نموذج الثلاسيميا من صنف بيتا الوراثي الى الاطفال حديثي الولادة. فالطفل الذي يرث Hb/Lepore من الاب او الام معاً او Hb/Lepore عبر احد الوالدين وصفة (الثلاسيميا من صنف بيتا) عبر الأخر يتعرض الى اعتلال Hb الحاد الذي يترك مضاعفات سريرية على غرار مضاعفات الثلاسيميا من صنف بيتا ماجور تستدعي ادارة سريرية مشابهة.

HbE / الثلاسيميا من صنف بيتا

يعد HbE احد اكثر الهيموغلوبينات غير الطبيعية شيوعاً لاسيما بين الافراد ذوي الاصول التي تنتمي الى جنوب شرق آسيا وان ناقلو HbE يعتبرون اصحاء كما ناقلو الثلاسيميا من صنف بيتا ولا يحتاجون الى اي علاج. لكن الجينات المشوهة قد تنتقل من خلال الوالدين الى الاطفال حديثي الولادة بموجب نموذج الثلاسيميا من صنف بيتا. فالوليد الذي يرث جينتين من HbE احدهما عبر الاب والاخر عبر الام سيكون سليماً ولا يستدعي اي علاج.

ف HbE تكون مهمة عندما يرث الطفل من خلال احد والديه صفة الثلاسيميا من صنف بيتا و HbE عبر الأخر.

ان الثلاسيميا من صنف HbE/β يعتبر اضطراباً جاداً تتشابه اعراضه السريرية مع ما يحصل لدى المصاب بالثلاسيميا من صنف اينتر ميديا لكن حدته تتساوى مع مضاعفات الثلاسيميا من صنف ماجور. (الصورة رقم - ٣)

تختلف الخلايا المنجلية الشكل من حيث معرفة الاسباب والمضاعفات السريرية مع الثلاسيميا من صنف بيتا.

كما ان توارث صفة الثلاسيميا من صنف بيتا عبر احد الوالدين وصفة HbS من خلال الآخر سوف يؤدي الى ظهور اعتلال هيموغلوبين HbS/β حيث تتشابه مضاعفاته السريرية مع اعراض الخلايا المنجلية الشكل. ف HbS/β يتباين للغاية مع الثلاسيميا من نوع بيتا ماجور اينترميديا ويستدعى في نهاية المطاف علاجاً سريرياً مختلفاً بالكامل.

كيفية اطلاع الفرد على حالة نقله للمورثات

تثبت الاختبارات البسيطة ولكن التخصصية في كثير من الحالات ما اذا كان الفرد يحمل صفة الثلاسيميا من صنف بيتا او اية اضطرابات اخرى في الهيموغلوبين لدى الافراد. وبهذا الصدد يؤكد المستشار الوراثي على الجوانب المهمة التالية في الوقاية قبل وبعد الاختبارات من خلال تقديمه لمعلومات معتمدة وارشادات بواسطة الاخصائيين:

- الموقع الملانم لانجاز الاختبار
- تقييم نتائج الاختبار
- مفهوم ومدلول صفة نقل الدم
- السبل المتاحة امام الزوجين الناقلين
- طبيعة وعلاج مرض الثلاسيميا من صنف بيتا ماجور

اختبارات التعرف الى الافراد الناقلين

ان اختبارات الثلاسيميا يضم الاختبار المتعارف للدم من مثل CBC وسائر المقاييس ذات الصلة بكمية الهيموغلوبين وحجم ومقاس كريات الدم الحمراء (MCV و MCH على التوالي). كما ان نسبة MCV و MCH لدى ناقل الثلاسيميا من صنف بيتا تبدو ادنى من الافراد الآخرين.

فكريات الدم الحمراء سوف يتم دراستها تحت المجهر من حيث الحجم والشكل كما ان كريات الدم الحمراء الناقلة للثلاسيميا هي اشحب لوناً وتتميز باحجام مختلفة (بويكيلوسيتوز) واصغر حجماً (مايكروسيتوز) بينما كريات الدم الحمراء الطبيعية تعتبر اغمق لوناً ومقعرة من حيث الحجم وهناك اختبارات اخرى للتعرف

الى صفة الثلاسيميا من صنف بيتا ومن بينها يمكن الاشارة الى الكتروفورز الهيموغلوبين حيث يمهد قياس نسبة HbA و HbA₂ اللذان يعتبران من العناصر الرئيسية والفرعية للهيموغلوبين لدى البالغين كما يمكن قياس سائر انواع الهيموغلوبينات الموجودة في كريات الدم الحمراء لدى البالغين من مثل HbF و HbS عبر الالكتروفورز وفي الكثير من الحالات تكفي الاختبارات اعلاه للتأكد من حالة نقل الافراد للصفات.

ان HPLC هو اسلوب آخر لقياس نسبة HbA₂ المتوفرة لدى ناقل الثلاسيميا من صنف بيتا الذي ينمو دائماً عند هؤلاء الافراد. كما يمكن التعرف الى مختلف انواع Hb بواسطة هذه التقنية. وبفعل الحساسية و الميزة الفنية المرتفعة التي يحظى بها هذا الاسلوب والاهم من كل ذلك سرعة استجابته يعرف اليوم كمرجع ومصدر لاعتماد تشخيص اضطرابات الهيموغلوبين.

واذا ما تمخضت عن الاختبارات اعلاه نتائج غامضة ولم يتمكن اخصائيو العلوم المختبرية الوصول الى تشخيص مؤكد من خلالها عندها يمكن اللجوء الى اختبارات اكثر تخصصية اخرى كالاختبارات الوراثية وبواسطة هذه الاختبارات التي تتم على اساس دراسة الحامض النووي DNA يجرى سحب الدم من سائر اعضاء الاسرة من اجل الوصول الى التشخيص المؤكد. في بعض الاحيان يؤدي نقص الحديد الى الغموض في التشخيص عندها يجب توصيف حبوب الحديد في هذه الحالة واعادة الاختبار بعد شهر لكي يمكن بعدها اعتماد و تأييد التشخيص.

هل ان اضطرابات الهيموغلوبين الحادة قابلة للوقاية؟

ان الزوجين الناقلين اللذان يطلعان اليوم على العديد من السبل المتاحة امامهما يمكنهما اتخاذ اجراءات للتأكد من سلامة اطفالهما حديثي الولادة واستخدام افضل طرق العلاج منذ الولادة بالنسبة لهما. ان هذه الخيارات ليست

ان هذه الخيارات
بالطبع ليست
قابلة للتحقيق
بكل سهولة

سهلة الوصول بالطبع وعلى العموم يمكن لهذين الزوجين وای مواطن آخر الحصول على معلومات صالحة وتامة وجديدة من خلال المراكز الوطنية للصحة والعلاج والفئات الداعمة للمرضى والوالدين وعلى الوالدين الاطلاع على حالتها لكي يتاح لهما الوقت الكافي لاتخاذ القرارات الصائبة.

يتولى مقدمو الرعاية العلاجية مسؤولية مايلي:

فحص الجنين من حيث الإصابة بسندرومات التلاسيميا وسائر انواع اضطرابات الهوموغلوبين

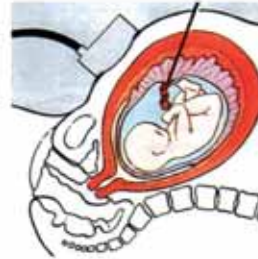
يمكن الاستعانة بثلاث انواع من الاختبارات للتعرف الى تلاسيميا ماجور او تلاسيميا انترميديا لدى الجنين:

1- AMINOCENTESIS

يتم هذا الاختبار في الشهور الثلاثة الثانية لفترة الحمل وبعد مضي نحو ١٥ اسبوعاً على بداية الحمل. فهذا الاختبار يجرى من خلال الاستعانة بطريقة تخطيط الصدى بادخال ابرة داخل صرة الام على يد الاخصائي الذي يسحب مانسبته ٢ الى ٣ ملاعق طعام من سائل الامونيوتيك. و بعدها يجرى تحليل الخلايا الموجودة في هذا السائل عبر معامل التحليل المختبرى ليعرف ما اذا كان هناك تلاسيميا صنف بيتا عن عدمه.



Aminocentesis



Cordocentesis

ويتم هذا الاختبار في الوقت الذي يكون الحمل فيه متقدماً ولن تكون سلامة الام عرضة الى اى خطر لذلك تبلغ نسبة احتمال اجهاض الجنين (١) في المائتين او (١) في ٤٠٠ حالة حمل (اقل من ٥ بالمائة).

2- Cordocentesis (اخذ عينة من دم الجنين)

تدخل ابرة رفيعة عبر الصرة الى حبل الصرة الجنين وتسحب نحو ٢ الى ٣ ميلي غراماً من الدم بامتصاص بطريقة تخطيط الصدى ويتم فصل دم الجنين في المختبر واذا ما طبق هذا الاجراء بواسطة اشخاص اكفاء فسوف تظهر خلايا الجنين الخالصة في الكثير من الحالات بالكامل ومنه بالمائة في اول مرة.

القيام باختبار التعرف الى الناقلين في فترة مرحلة الدراسة الثانوية او ماقبلها او عند الزواج اى قبل الحمل او في بداية فترة الحمل مباشرة.

احاطة الناقلين وتقديم المعلومات المناسبة والضرورية لزوجيهما لدى القيام باختبارات التعرف الى الناقلين.

احاطة الزوجين الناقلين: على الزوجين الناقلين للتلاسيميا من صنف بيتا التشاور مع اخصائى اضطرابات الهوموغلوبين او (المستشار الاخصائى في الشؤون الوراثية) لكي يقفا على طبيعة المخاطر ونوعها والاساليب المتاحة امامهما.

وقد تستطيع القابلة الاخصائية في التشخيص ان تقدم قبل الولادة معلومات اكثر تفصيلية في مجال الطرق الموجودة وان تشرح الخيارات المتاحة امام الزوجين في الوقاية من ولادة طفل مصاب بهذه الحالة. اضافة الى ذلك ينبغي على الوالدين اللذين قد ينجبا اطفال مصابين بالمرض وقررا الانجاب مرة اخرى الاحاطة باحدث انواع العلاج وطرق الرعاية الطبية في التلاسيميا بغض النظر عن طبيعة نتيجة اختبار وفحص الجنين قبل الولادة.

الخيارات المتاحة امام الزوجين المعرضين للخطر عندما يكون الوالدان ناقلين لصفة التلاسيميا من صنف بيتا

اذا كان الوالدان يعلمان بحالة نقلهما لصفة التلاسيميا من صنف بيتا، عندها سوف يتخذوا قرارهما بالزواج او بغضان الطرف عن هذا الامر. فامام الزوجين الناقلين لصفة التلاسيميا من صنف بيتا ممن كانا قد تزوجا الخيارات التالية ادناه:

- ان لا ينجبا طفلاً ولم يكن لهما اى طفل اطلاقاً.
- ان يتبنا كفالته طفل من الاطفال.
- ان يلجنا الى اساليب اللقاح الاصطناعى للانجاب.
- ان ينجبا طفلاً دون دراسة حالة الجنين مسبقاً.
- ان يواصلوا الحمل حتى في حالة تشخيص اصابة الجنين بصفة التلاسيميا من صنف بيتا ماجور او اى نوع من اضطرابات الهوموغلوبين الحادة.
- ان يبادرا باجهاض الجنين بمجرد تشخيص اصابة الجنين بالمرض على الفور.

طريقة تشخيص الجنين بعد اخذ العينات من خلال الاساليب اعلاه

تقوم اختبارات Aminocentesis و CVS معاً على الحامض النووي وتعرف بالاختبار الوراثي ليصل الى الماهية غير الطبيعية الوراثية (الوثبة) المتاحة لدى الوالدين وهي اكثر اساليب تشخيص الامراض الوراثية من حيث صحتها وكما الحال

” ان التحليل
المختبري
يستغرق اسبوعاً
واحداً كالمعتاد “

بالنسبة لسانر الاختبارات قد يتعرض هذا الاختبار الى نسبة (ولو ضئيلة) للخطأ. في سبيل المثال اقدم علماء العلوم المختبرية ولدى اختبار CVS على فحص جينات الهوموغلوبين في الحامض النووي وخلايا زغب اغشية الجنين لكي يشخصوا سلامة الوليد من خلال الجينات السليمة او يتعرفوا على الوليد الناقل للتلاسميا ويميزوا بذلك جينات Hb المشوهة وان التحليل المختبري يستغرق اسبوعاً واحداً كالمعتاد.

فاذا اثبتت نتيجة الاختبار على اصابة الجنين ففي هذه الحالة سوف يتخذ الوالدان قرارهما لمواصلة الحمل و الاقتناع بضرورة معالجة ابنهما على مدى الحياة او انتهاء حالة الحمل فاذا ما ارتنبا انتهاء حالة الحمل حينئذ يمكنهما اللجوء الى احدي الطريقتين بالنظر الى عمر الجنين.

نهاية فترة الحمل

الاجهاض المبكر

يمكن تنفيذ هذا الاجراء عندما يمر على فترة الحمل اقل من ١٤ اسبوعاً وينبغي التذكير للزوجين بان هذا الاجهاض سوف لن يقلل من نصيب انجابهما مرة اخرى كذلك يجب التنويه للزوجين في حال الخطر بان هذه النسبة من الخطر قد تحصل حتى في فترات الحمل اللاحقة واذا مارغبنا الاطلاع على حالة الطفل القادم عليهما ان يبادرا باجراء الاختبار قبل الولادة ايضاً.

الاجهاض المتأخر

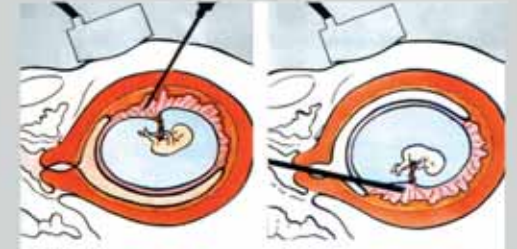
ان عملية الاجهاض لدى النساء الحوامل اللاتي يمر على حملهن اكثر من ١٤ اسبوعاً تتم من خلال تطعيم الهورمونات (البروستاغلاندين) لئلانتهاء من الولادة

ان هذا الاختبار يجرى بعد ١٨ اسبوعاً من عمر الجنين فنسبة احتمال اجهاض الجنين تبلغ ٢.١ بالمائة كما ان النزيف الدموي واهدار سائل الامينيوتيك من جملة الاخطار المحتملة وقد حل التشخيص الفنى المبكر من خلال الاساليب الجزيئية محل Cordocentesis تقريباً حيث يستخدم حالياً لدى النساء الحوامل اللاتي يفكرن بالاختبار والفحص في وقت متأخر عادة وكذلك عند الافراد الذين لم يتضح لديهم CVS والزوجين اللذين لم يتوفر بشأن حالتها اي تقرير مسبق.

٣- اختبار CVS (Chorionic Villus Sampling)

يمكن القيام باختبار CVS باعتباره اسلوباً لتشخيص اضطرابات

الهوموغلوبين لدى الجنين ابيكر واسرع من اختبار aminocentesis اي نحو (١٠ حتى ١١ اسبوعاً) من فترة الحمل وياخذ الطبيب الاخصائي من خلال الاستعانة باسلوب تخطيط الصدى عينات



من خلايا زغب اغشية الجنين الذي يحمل في طياته معلومات وراثية عن الجنين نفسه وتشكل المشيمة.

فالخلايا تستخرج بادخال ابرة صغيرة عبر صرة الام او بواسطة فوهة الرحم وبعدها تحلل هذه الخلايا لكي يتم الاعداد لتشخيص الحالات. كما ينخفض احتمال خطر اجهاض الجنين (٢ ٪ كاقصى نسبة) حيث ينخفض جداً بوجود اخصائي كفوء وسوف يتراجع اقل منها ايضاً خطر احتمال الالتهابات او النزيف الدموي مقارنة مع الاساليب السابقة اضافة الى ذلك فان هناك خطراً طفيفاً يهدد الاطفال حديثي الولادة من حيث اعتلالات الاعضاء الحركية وسف يتبدد الاحتمال بالكامل من خلال انجاز اختبار CVS بعد عشرة اسابيع.

وقد تستمر عملية الولادة لساعات طويلة لكنها تكون أكثر المأ من الناحية النفسية للمرأة مقارنة بالاجهاض المبكر وهنا يجب التذكير للزوجين ايضاً بان اجهاض الجنين سوف لن يقلل من نصيب انجاب المرأة في المستقبل وبهذا الصدد فان اخصائى الولادة يمكن ان يقدم كامل الايضاحات.

الطرق الاخرى

قد لا يكون تشخيص الحالات قبل الولادة واجهاض الجنين مقبولاً لدى اى من الزوجين المعرضين للخطر او لدى بعض الفئات لاسباب دينية وعقائدية.

و مع الاسف فان الوقاية المحضة لا يمكن ان تستند الى معرفة الناقلين كما ان التمييز لوحده قبل الولادة ودون اى تشخيص ومن ثم اجهاض الجنين لايعتبر فاعلاً وقد ظهرت اساليب اخرى للوقاية وفي ذات الوقت فهناك البعض منها يمر قيد البحوث والدراسة لكى تقلص من المداخلات والضغط النفسى وتكون مقبولة على المستوى الثقافى والدينى. ان اختبار الخلايا الجينية لدم الام اسفرت عن بحوث كثيرة خلال العقد الماضى ولكن على اية حال فان هذه الطرق والاساليب تنطوى عليها بعض القيود ولذلك لم تستطع ان تكون بديلاً جاداً تحل محل الاختبارات المتعارفة اليوم قبل الولادة.

هناك تقنية اخرى بهذا الخصوص وهى عبارة عن التشخيص الوراثى قبل استبدالها ب (Pre-Implantation Genetic Diagnosis (PGD) وهى التى تتم بالاستعانة من تقنية الحامض النووى وتقنيات الخصوبة المختبرية. ففي هذه الطريقة هناك عدد من الخلايا التى تنفصل عن الجنين فى المراحل المبكرة جداً او تؤخذ بويضة سليمة من اضطرابات Hb من امراة ناقلة لىتم تخصيبها فى المختبر وتوضع داخل الرحم فيما بعد. ف PGD مقبولة اكثر من التشخيص قبل الولادة لاسيما بين الافراد الذين يعارضون اجهاض الجنين رغم ان تقنيتهما لازالت مكلفة وتتطلب فى معظم الاحيان الى التكرار لعدة مرات لكى يمكن النجاح فى عملية الخصوبة.

الهوموزيغوت من حيث التلاسيميا او المريض المصاب بالتلاسيميا من صنف ماجور (انيميا الاوسطية)

لم يفرز الافراد تلاسيميا هموزيغوت الهوموغلوبيين بصورة طبيعية ولم تنتج بفعلها كريات الدم الحمراء بالشكل الطبيعى وفى مثل هذه الحالة تتمتع الكريات

الحمراء بنسبة اقل حجماً من الهوموغلوبيين كما يبلغ عددها فى الاشخاص المصابين اقل من المستوى الطبيعى للغاية الذى يودى الى ظهور انيميا (فقر الدم) لدى الاشخاص المصابين بالتلاسيميا من صنف بيتا ماجور الحاد ولكن تكون خفيفة اكثر لدى المصابين بالتلاسيميا من صنف اينترميديا.

ويتمتع الطفل المصاب بالتلاسيميا من صنف بيتا ماجور اثناء الولادة بحالة طبيعية وعادية لكنه يتعرض بعد مضى الشهر الثالث وحتى الثانى عشر من العمر الى انيميا حادة.

اذا لم يتم العلاج فان ظروف حياة الطفل ستكون سيئة جداً وعادة مايفارق هؤلاء المصابين حياتهم فى مرحلة الطفولة. ويحظى المرضى المصابين ببيتا تلاسيميا انترميديا فى معظم الحالات بحالة افضل من مرضى بيتا تلاسيميا ماجور ويمكنهم مواصلة الحياة دون تلقى الدم المتواصل على الاقل فى بداية عمرهم وان كان فقر الدم لديهم امراً حيوياً وقد تشنت حالة الانيميا لديهم مع تقدمهم فى العمر وسوف يلزمهم تلقى الدم فى نهاية الطفولة وخلال فترة البلوغ والى جانب فقر الدم تلاحظ هناك اعراض حادة اخرى لدى المصابين بالتلاسيميا من صنف بيتا ماجور وايضاً لدى مرضى اينترميديا وستكون هناك حاجة فيما بعد الى مختلف الاستشارات الطبية لعلاجهم.

علاج التلاسيميا من صنف بيتا ماجور

ان اول علاج بهذا الخصوص يتم عادة من خلال ضخ الدم المتواصل كل اربعة اسابيع مرة واحدة وان الاطفال الذين يخضعون لضخ الدم المناسب سوف يتمتعون بنمو ملائم ويواصلون حياتهم الطبيعىه ولكن المصابين بمرض التلاسيميا من صنف بيتا ماجور يتطلبون علاجاً خاصاً فى بداية الطفولة لكى يواصلوا الحياة بعد سن العشرين ويتم طرد الحديد الفائض الذى يطلقه الهوموغلوبيين الناتج من ضخ كريات الدم الحمراء. وان نسبة الحديد تزداد بعد ضخ الدم فى البدن وتصل الى اكثر من المستوى المتعارف وتلحق بالطبع اضراراً الى الاعضاء الحيوية للبدن كالقلب والكبد والغدد الصماء كما يمكن تقليص الحديد الفائض من خلال استهلاك ادوية امتصاص الحديد فى البدن ويتم طردها عبر البول والبراز وان الديرغفال هو اول عامل لامتصاص الحديد ويعد مؤثراً ولايترتب عليه اى خطر ويمكن حقنه كل ليلة تحت البشرة لعدة ساعات تقريباً بواسطة مضخة صغيرة ورغم ان هذا العلاج يعتبر صعباً لكن اثبتت التجارب تاثيره النابض للحياة.

هنالك أفاق جلية امامنا تيشر بزيادة انتاج الادوية الجديدة لامتصاص الحديد الذى يستهلك عبر الفم وقد تم تسجيل نوعين من الادوية على مستوى الكثير من الدول و تُؤخذ عبر البلع وهما الدفريبيرون (L1) ودفراسيراكس (Exjade) يستهلكهما الألاف من المرضى فى كافة ارجاء العالم.

ويتوقع اليوم ان يتمتع الاطفال المصابين بالثلاسيميا من صنف ماجور بطول العمر الطبيعى شريطة الاستعانة بجميع انواع العلاج المطلوب وفق التوجيهات المتفق عليها بالاجماع بشكل متواصل. وهناك بحوث كثيرة حول رفع مستوى علاج المصابين بالثلاسيميا صنف ماجور من خلال الادوية حيث ستؤدى الى تقليص الحاجة الى ضخ الدم والمواد الخاصة بامتصاص الحديد وان علاج الثلاسيميا صنف ماجور يعد ممكناً فقط عبر زراعة مخ العظام حالياً وقد تنجح هذه الزراعة اذا ماكان هناك شقيق اوشقيقة متمثلين بالكامل وكان المريض يعيش فى حالة سريرية مناسبة ويخضع للعلاج بصورة منظمة منذ الطفولة.

ولكن هناك نسبة ضئيلة من المرضى (اى نحو ٢٠ بالمائة) يتمتعون بقابلية التبرع المتمثل بالكامل اضافة الى ذلك فان زراعة مخ العظم مكلفة جداً والى جانب توفر المتبرع المتمثل المناسب فان نجاحها يتوقف على الحالة السريرية للمريض وخبرة مركز العلاج بالزراعة.

كما ان احد طرق الخروج من التقييدات توفر المتبرع المناسب اى ان ينجبا الوالدين طفلاً آخر يتطابق مع طفلهم المصاب تماما وللتأكد من موانمة الطفل الجديد يجب اللجوء الى اسلوب PGD-HLA الذى ظهر فى السنوات الاخيرة حيث يتم بموجبه اختيار الجنين الذى يوضع فى رحم الام بالمختبر للتأكد من عدم الاصابة بالثلاسيميا وتحديد المواصفات النسيجية المتطابقة اى (صنف HLA) مع الطفل المصاب. ولانجاز هذا الاختبار تؤخذ دم صرة المشيمة لدى الولادة من اجل استعمال كرياتة فى عملية الزراعة لدى الطفل المصاب. وفى الواقع يتم اختيار الطفل الجديد ليكون متبرعاً تاماً لشقيقه او شقيقته المصابين.

ويعد هذا الاسلوب مرهقاً للغاية ولم يعتمد ها الجميع من الناحية الاخلاقية لكنه يوفر حظاً أكثر لاختيار المتبرع المناسب لغرض معالجة المرضى المصابين بالثلاسيميا صنف ماجور وسائر الاضطرابات الوراثية الحادة.

ان جينة ترابى يمكن ان تبشر بعلاج الثلاسيميا الذى يمر حالياً فى مراحل اختباره ووفق هذا الاسلوب تدخل الجينات (المورثات) الفاعلة من خارج البدن فى خلايا المريض ثم تحل فى الانسجة الخاصة بصناعة الدم لدى المريض لتوفر

لديها قابلية افراز كريات الدم الحمراء التى تحتوى على الهوموغلوبين الطبيعى. فالوالدين يعتقدون الامل على هذا الاسلوب كثيراً ويتطلعون اليه لعدم وجود متبرع فى هذا الاسلوب حيث يمكن استخدام خلايا الفرد بعينه. علاوة على ذلك لاتلاحظ قيودات اسلوب BMT فى جينة ترابى. أملين ان يتغلب العلم على الكثير من الصعوبات والمشاكل التقنية ليترجم حلم العلاج على ارض الواقع.

طريقة تشخيص الثلاسيميا من صنف بيتا ماجور

لايحمل الطفل المصاب ببيتا الثلاسيميا ماجور اية علائم ظاهرية تعبر عن وجود المرض بل حتى الفحوصات المختبرية لاتستطيع ان تتولى عملية تشخيص الثلاسيميا لاسيما اذا لم يخضع الوالدين حتى الآن الى الاختبار ولم يجرى هناك اى اختبار قبل الولادة ولم يكون هناك طفل مصاب فى الاسرة ايضاً ويمكن تشخيص الثلاسيميا صنف بيتا ماجور فى بداية الولادة فقط بواسطة الاختبارات الوراثية اذ يتم التعرف الى فئة جينات الهوموغلوبين التى يرثها الطفل من الوالدين.

” فى كثير من الحالات يمكن تشخيص الثلاسيميا من صنف بيتا ماجور فى الشهور الاولى وقبل بلوغ السنين من العمر “

ومع الاسف ورغم تطبيق خطة تمحيص الاطفال على مستوى الدول من خلال الفحوصات الروتينية لايمكن تشخيص الثلاسيميا من صنف بيتا ماجور وان تم التعرف على HbE او HbS عبر هذه الاختبارات وقد يتم تشخيص الثلاسيميا من صنف بيتا ماجور فى الكثير من الحالات فى الشهور الاولى وقبل بلوغ السنين من العمر ولكن تشخيص بيتا الثلاسيميا الذى يترافق مع مضاعفات سريرية خفيفة مقارنة مع بيتا الثلاسيميا ماجور يستغرق وقتاً أطول.

الاساليب المتعارفة فى فحص الدم للتعرف الى الثلاسيميا من صنف ماجور

(١) قياس النسبة المتعارفة للدمويات بواسطة المعدات الالكترونية

يجرى من خلال تقدير المقاييس الخاصة بفحوصات الدم بواسطة المعدات الالكترونية كجهاز عد كريات الدم الحمراء تقويم حجم ومقاس هذه الكريات ونسبة الهوموغلوبين المتوفر لديها وان انخفاض مقاس وحجم الكريات الدم

الحمراء وكثافة الهيموغلوبين الموجود بداخلها وتندى نسبة الهيموغلوبين (g/dl - ٦ - ٢) قد تُعبر عن وجود الثلاسيميا. وفيما يلي بعض المؤشرات الخاصة بالدمويات الشائعة لدى هؤلاء المرضى على النحو التالي:

Hb g/di	٦/٨ (٣/٩-٩/٣)
MCH pg	٢٠/٩ (١٥-٢٦)
MCV fi	٦٥/٨ (٥٧-٧٥)
MCHC g/di	٣٠/٩ (٢٦-٣٤)

(٢) لام الدم ومرفولوجيا كريات الدم الحمراء

تبدو كريات الدم الحمراء تحت المجهر اشحب لوناً (هيبوكروميك) واصغر (ميكروسيتيك) وباشكال و احجام غير طبيعية (بويكيلو سيتوز وانيزوسيتوز) وتُلاحظ هذه التغييرات لدى الفرد المصاب بصورة اكثر بالنسبة للفرد الناقل.

(٣) الكترولفورز هيموغلوبين

بموجب هذا التفاعل تنفصل مختلف البروتينات المولدة لجزيئة الهيموغلوبين اى HbH و HbA٢ و HbF عن بعضها بعضاً وعندما تتجاوز نسبة HbF اكثر من المستوى الطبيعى وتتراوح مستواها بين ٢٠ وحتى ٩٠ بالمانة عندها يمكن التاكيد من وجود الثلاسيميا وان نسبة HbA٢ التى تشكل عادة ٣ بالمانة من الهيموغلوبين الطبيعى كاقصى نسبة لدى البالغين فى هذه الحالة سوف لاتكون موجودة ابدأ او منخفضة او طبيعية او تصاحبها زيادة ضئيلة.

(٤) الاساليب الجزيئية

تستخدم هذه الاساليب التخصصية للاعتماد او الحصول على معلومات اكثر فنية او دراسة الحامض النووى والبحث عن تطورات (تحولات وراثية) قد تؤدى الى مرض الثلاسيميا. فهذه الاساليب تعبر عن وجود مرض الثلاسيميا ويمكن ان تبرهن على الحدة السريرية للمرض.

ورغم ان تشخيص الثلاسيميا من صنف بيتا ماجور يعتبر سهلاً ولكن هناك عادة صعوبات لدى الدول النامية الموبوءة بالملاريا فى تشخيص المرض.

كما ان الملاريا يؤدى الى الانيميا و زيادة حجم الطحال ورغم ان نتائج اختبارات فحص الدم تختلف مع بعضها البعض ولكن يجب استعمال الادوية المضادة للملاريا قبل دراسة حالة المريض ثانياً وتشخيص المرض مجدداً لعلاج المريض.

وهناك ظروف اخرى اضافة الى زيادة نسبة HbF يمكن ان تؤدى الى الانيميا ونمو حجم الطحال عندها تستدعى الحاجة الى التشخيص المتميز مع مزيد من الفحوصات المختبرية والسريية كذلك يجب التاكيد من التشخيص بامعان قبل بدا علاج الثلاسيميا.

الانجاب لدى الافراد المصابين بالثلاسيميا صنف ماجور

ان الكثير من المرضى البالغين قد تزوجوا واصبحوا اباة وامهات ومن هنا فان احتمالات نقل جينات الوالدين الى اولادهم على الوجه التالى:

١. ان الاطفال الذين يحمل احد والديهما بيتا ثلاسيميا ماجور / اينترميديا والآخر جينات بيتا غلوبين الفاعلة تماما (HbA) سيكون جميعهم ناقلين اصحاء لصفة بيتا ثلاسيميا. (الصورة رقم - ٥).
٢. اذا كان احد الوالدين ناقلاً لبيتا ثلاسيميا والآخر مريضاً مصاباً ببيتا ثلاسيميا ماجور عندها ستكون نسبة احتمال ولادة طفل ناقل لصفة بيتا ثلاسيميا ٥٠٪ ونسبة ولادة طفل مصاب ببيتا ثلاسيميا ماجور ٥٠٪ ايضاً (الصورة رقم - ٦).
٣. اذا كان الوالدين مريضين ومصابين ببيتا ثلاسيميا ماجور معاً، عندها سيصاب كافة الاولاد بالثلاسيميا من صنف ماجور. (الصورة رقم - ٧).

احد الوالدين مصاب
بالتلاسيميا والآخر
ناقلًا للمرض

اصحاء
التلاسيميا من صنف بيتا



احد الوالدين مصاب
بالتلاسيميا و الآخر
غير ناقل للمرض

اصحاء
التلاسيميا من صنف بيتا



٥٠٪
المريض المصاب
بالتلاسيميا
من صفة بيتا



٥٠٪
ناقل التلاسيميا
من صفة بيتا



الاحتمالات

كافة الاولاد ناقلين
اصحاء لصفة التلاسيميا
من صنف بيتا



الاحتمالات

المناطق الموبوءة بمرض الثلاسيميا من صنف بيتا وسائر اضطرابات Hb

في بادئ الامر كان اغلب الظن ينحصر في نفشى الثلاسيميا في مناطق حوض البحر الابيض المتوسط ولكن ثبت حالياً بان اضطرابات Hb تظهر بشكل مكثف جداً. فهذا المرض ينتشر في جنوب اوروبا من البرتغال ومروراً باسبانيا وايطاليا واليونان وفي عدد من دول اوروبا الشرقية وفي الشرق الاوسط في دول ايران والباكستان والهند وبنغلاديش وتايلندا وماليزيا واندونيسيا وجنوب الصين وكذلك الدول المطلة على سواحل الشمال الافريقي وامريكا الجنوبية ومن كل ثلاث اشخاص ينطلقون من افريقيا ومناطق البحر الكاريبي هناك شخص واحد يحمل جينة الثلاسيميا الناقلة من صنف الفا.

ويظهر الثلاسيميا من صنفى ألفا وبيتا بكثرة في مناطق نفشى مرض الملاريا او المناطق الشائعة فيها حالياً. ويقال بان اعضاء البدن الانسانى شهدت تعديلات في جيناتها (مورثاتها) حيث تعرف بالتعديل الوراثى او الوثبة في علم الاحياء. وهكذا وبعد هذا التغيير الوراثى حصلت تطورات في بيئة الخلايا الحمراء لكي لا تتمكن جرثومة الملاريا من مواصلة البقاء والتكاثر وقد ادت هذه التطورات والتحويلات عن مواصفات لدى هؤلاء الافراد مقارنة بالآخرين الذين لم يعاشوا هذه التغييرات الوراثية وبما ان ناقلى صفة الثلاسيميا (فقر الدم البحرى) من صنفى ألفا وبيتا وناقلى صفات مختلف انواع اضطرابات Hb كان بإمكانهم ان تكون لديهم مناعة افضل من الاصحاء تجاه مرض الملاريا، ازداد عدد ناقلى الثلاسيميا في المناطق التى ينتشر بها الملاريا على مستوى العالم وفي نفس الوقت لقي اصحاء كثيرين بفعل الاصابة بالتهابات الملاريا الحادة حتفهم.



الدول التى تآثرت بالملاريا قبل طرح خطة الرقابة



خريطة اضطرابات الهيموغلوبين فى العالم
«تعليمات الإدارة السريرية للثلاسيميا لعام ٢٠٠٠»

وقد نقلت الهجرة والزواج بين مختلف الاصول والفئات فقر الدم البحرى نسبياً الى كافة دول العالم بما فيها دول اوروبا الشمالية وسائر الدول التى لم ينتشر فيها

الوالدان مصائبان بمرض الثلاسيميا

الثلاسيميا من صنف بتا



الاحتمالات

١٠٠٪
اطفال حديثى الولادة
مصائبين بالثلاسيميا
من صنف بيتا



هذا المرض في السابق.

وبموجب احدث المعلومات يحمل نحو ٧ بالمائة من نفوس العالم اى نسبة من السكان المعروفين جينة الهوموغلوبين المشوّهة حيث يولد سنوياً ٣٠٠٠٠٠ الى ٥٠٠٠٠٠ طفل مصاب بالمرض على مستوى المعمورة وان اكثر من ٨٠٪ من هؤلاء الافراد الذين ولدوا في الدول النامية يعيشون فيها ايضاً ويعانى ٧٠٪ من المصابين بمرض الخلايا المنجلية الشكل وباقي النسبة المنوية مصابون بسندرومات الثلاسيميا (البنك الدولي لعام ٢٠٠٦، تقرير الاجتماع المشترك لمنظمة الصحة العالمية مع منظمة March of Dimes، ٢٠٠٦).

ولازال هناك عدد هام من الاطفال المصابين لدى الدول النامية يفارقون الحياة قبل ان يتم تشخيص المرض لديهم او من خلال تشخيص خاطئ او بعد تلقى العلاج اللامناسب اودون تطبيق اى علاج بشانهم.

وهناك حاجة ملحة للخطط الوطنية لمراقبة الامراض لكى يتراجع عدد المصابين من بين الاطفال حديثى الولادة وتحسن طريقة حياة المرضى المصابين باضطرابات HB في كافة ارجاء العالم لمواصلة الحياة.