

## مرض الثلاسيميا

الثلاسيميا مرض وراثي : حيث ان كل ما نحملة من صفات فهي وراثية، أي تنقلها الجينات التي تحملها كرموسومات الابوين ،نصف من الاب ونصف من الام. وهناك صفات(وهي قليلة جداً) وراثية تظهر بما يُطلق عليه الطفرات الوراثية، أي أنها لم تكن محمولة على جينات الابوين.

والصفات الوراثية التي ينقلها الابوان الى اولادهما ،أما صفات متنحية أو متغلبة، بمعنى أن هناك شخص ما لديه صفة وراثية ظاهرة عليه واخر يحمل الصفة ولم تظهر عليه أعراض وعلامات المرض.

وقد درس العالم "مندل" هذه الظاهرة(ظاهرة أنتقال الصفات الوراثية) ووضع لها قوانين علم الوراثة الأولى، فأصبحنا نتنبأ بالصفات الوراثية للأبناء بعد أن نعرف الصفات الوراثية للأبوين. وكما هو معلوم ان عدد الكروموسومات في جسم الانسان هي ٢٣ زوجاً، زوج واحد منها يطلق عليه الكروموسوم الجنسي أي الذي يحدد جنس الجنين ذكر ام انثى، أما الكروموسومات الباقية فيُطلق عليها الكروموسومات الجسمية والتي تحمل كل الصفات الوراثية، فعند التلقيح تنتشر هذه الكروموسومات الى ٢٣ مفرد من الاب و٢٣ مفرد من الام لتعطينا أنسان جديد يحمل ٢٣ زوجاً، وهذا يعني ان الصفات الوراثية عند الاب والام ستنتقل الى الجنين.

وبما ان الكروموسومين ١١ و ١٦ يحملان الصفات الوراثية لمرض فقر البحر الابيض المتوسط الوراثي والذي أطلق عليه أسم (ثلاسيميا)، فمن المؤكد أن هذه الصفة الوراثية المرَضية تنتقل الى الوليد الجديد.

العالم "كولي" اكتشف العلاقة الوراثية للمرض عام ١٩٢٥ "وما زال في الولايات المتحدة الاميركية يُطلق عليه "فقر دم كولي"، ولكن بالحقيقة هو مرض منتشر في العديد من دول العالم وخصوصاً دول حوض البحر الابيض المتوسط ، لذلك أطلق عليه فقر دم البحر الابيض المتوسط أو الثلاسيميا ،والثلاسيميا ،كلمة يونانية تعني "فقر دم البحر المتوسط."

## رئاسة جامعة القاسم الخضراء - برنامج أصدقاء أطفال التلاسيميا التطوعي

هذا المرض منتشر وراثياً في اليونان، مالطا، قبرص، تركيا، إيطاليا، دول الخليج العربي، إيران، العراق، سوريا، فلسطين، مصر، تونس، الجزائر وبعض الدول الأفريقية الأخرى، إضافة إلى تايلاند، فلين، اندونيسيا، سنغافورة، كمبوديا، فيتنام، ماليزيا، شبه القارة الهندية، وكذلك في الصين وأرمينيا، جورجيا وأذربيجان.

لقد ثبت بما لا يقبل الشك أن زواج الأقارب كان وما زال السبب الرئيس في انتشار وأستمرار الإصابة بهذا المرض.

### ما هو مرض التلاسيميا:

كريات الدم الحمراء ينتجها الجسم في نخاع العظم، وبعد أن تنضج تندفع إلى مجرى الدم فتبقى تدور في الأوعية الدموية كمعدل لمدة ١٢٠ يوماً ومن ثم تتحلل إلى الطحال، بينما تعيش أقل بكثير حينما تكون غير مكتملة النمو أو فيها عاهة. وهذه الكريات تحمل ما يُعرف بخضاب الدم أو الهيموكلوبين، الهيموكلوبين مركب معقد جداً يتكون من:-

1. الـ (هيمو) وهو مركبات الحديد

2. الـ (كلوبين) وهو مركب بروتيني، يتكون من سلسلتين بايوكيمياويتين أحدهما أطلق

عليها ألفا والأخرى بيتا.

هذه المركبات المعقدة وكما أشرنا في البداية تكون عملية إنتاجها تحت سيطرة الخارطة الوراثية للشخص، بمعنى أن الصفات الوراثية هي التي تتحكم بنوع هذه المركبات كونها تنشأ وفق سيطرة الجينات، (فينتقل الخلل في تصنيع سلسلة بيتا أو ألفا وهكذا، علماً أن سلسلة ألفا تتكون من أربعة موروثات جينية، وسلسلة بيتا تتكون من موروثين جينيين).

ومرض التلاسيميا هو وجود خلل جيني وراثي في جزء البروتين أي في (الكلوبين)، وعليه فنوع الإصابة بمرض التلاسيميا تعتمد على عدد الموروثات المصابة إضافة إلى نوع السلسلة. أن إصابة أي موروث جيني وبالتالي السلسلة التي يتكون منها الـ (كلوبين) ستؤدي إلى وجود خلل في مركب الهيموكلوبين، هذا الخلل يجعل كريات الدم الحمراء قليلة، معطوبة فتموت قبل أوانها، فينتج عن ذلك فقر الدم الذي أطلقنا عليه فقر دم البحر المتوسط.

## دراسة جامعة القاسم الخضراء - برنامج أصدقاء أطفال التلاسيميا التطوعي

أنواع التلاسيميا :-

1. ألفا تلاسيميا

2. بيتا تلاسيميا (الأوسع انتشاراً)

3. دلتا تلاسيميا (قليل الحصول)

ألفا تلاسيميا (وهو الخلل الذي يحمله الكروموسوم رقم ١٦)

وجود خلل بأحد أو أكثر أو كل الموروثات الجينية المسؤولة عن إنتاج سلسلة (ألفا)، لذلك فالتلاسيميا ألفا أنواع:-

أولاً - تلاسيميا ألفا الساكنة: وهي أصابة جين واحد، الشخص لايعاني من أي مشاكل صحية، علماً أن حامل الموروث هذا لايعرف ذلك إلاً بأجراء التحليل الكهربائي للهيموكلوبين.

ثانياً - حامل صفة تلاسيميا ألفا: وعنده جينين مصابين من الموروثات الاربعة، وكذلك لايعاني الشخص من أية أعراض أو علامات، ولكنه إذا تزوج من امرأة حامله للمرض فسينجبون أطفالاً مصابين بالمرض.

ثالثاً - مرض أج: (H)

وهي الحالة التي تعني أصابة ثلاثة جينات من الاربعة، ويعاني الطفل المولود بهذه العاهة الجينية من قلة كمية الهيموكلوبين أي أن فقر الدم لديه يتراوح بين ٨- ١٠ غم/سي سي، ويعاني من تضخم الطحال مع وجود اليرقان (أبو صفار)، تظهر أعراض المرض على الطفل بعد مضي عدة أشهر بعد الولادة وكذلك فانه لايجتاج الى الدم، ولكن الكبار بالسن يحتاجون الى نقل الدم.

رابعاً - أستسقاء الجنين: وهي حالة خطيرة جداً على حياة الجنين، فيعاني وهو في رحم أمه، حيث تصاب الموروثات الاربعة جميعاً بالعطب الجيني الوراثي، فيعاني الجنين من فقر دم شديد يؤدي الى عجز القلب الكامل وبالتالي تورمات جسمانية مختلفة.

بيتا تلاسيميا (وهو الخلل الذي يحمله الكروموسوم رقم ١١)

تتكون سلسلة بيتا من موروثين وهناك نوعان من هذه التلاسيميا:-

## رئاسة جامعة القاسم الخضراء - برنامج أصدقاء أطفال الثلاسيميا التطوعي

أولاً - الثلاسيميا الصغرى: ويكون حاملاً للصفة الوراثية حيث يصاب أحد الموروثين بالعطب، الشخص لا يعاني من مشاكل صحية عدا فقر دم بسيط ولا يحتاج نقل الدم، وحسب إحصائية منظمة الصحة العالمية فإن ٨% من البشر يحملون هذه الصفة. في بعض الحالات تعاني الحامل التي تحمل هذه الصفة الوراثية من فقر دم شديد، وهناك حالات تحصل فيها تغيرات في عظام الوجه وتضخم بالطحال وأحياناً حصى بالمرارة أو تقرحات في الجلد.

ثانياً - الثلاسيميا الكبرى: تحصل الحالة حينما يكون الموروثان معطوبان، ينتج عنهما نقص شديد في إنتاج بيتا كلوبين فتقل نسبة الهيموكلوبين الى ما دون ٧ غم/سي سي جراء التكرس السريع الذي تعاني منه كريات الدم الحمراء، ويمكن اكتشاف المرض خلال الأشهر الستة الأولى من عمر الطفل. يعاني المريض من فقر الدم الحاد مع تضخم الطحال والكبد مع اليرقان، كذلك يعاني من زيادة نسبة الحديد في الجسم وترسبه في الأنسجة فيؤدي الى تلف تلك الأنسجة مع اكتساب الجلد لوناً داكناً، والمريض يحتاج الى نقل الدم دائماً.

### الثلاسيميا التشخيص والطرائق العلاجية

يبدء التشخيص من خلال التأريخ المرضي للعائلة، فاذا ظهر ان العائلة تحمل المرض فهذا يتماشى مع الشكوك بإصابة الشخص بالمرض او ربما يحمله، واذا لا يوجد في العائلة ما يُشير الى ذلك وبعد التأكد من أن الشخص لا يعاني من فقر الدم وللأسباب الشائعة كسوء التغذية أو النزوفات أو الديدان المعوية، ففي كلتا الحالتين يجري التحليل الالكتروني للهيموكلوبين (ويطلق عليه أيضاً الترحيل الكهربائي للهيموكلوبين).

العائلة المصابة أو حاملة المرض يعاني اطفالها من الاعراض التي أشرنا اليها في القسم الاول، وبالتالي يتم ادخال الطفل الى المستشفى لتوكيد التشخيص، وأن تشخيص نوع الثلاسيميا يتم من خلال التحاليل الخاصة التي نجرىها للهيموكلوبين.

العلامات والاعراض التالية تكون مفتاحاً للحالة كي نتعامل معها بجدية وتدل على وجود خلل جيني، حيث ان الطفل الرضيع (عمر ٣-٦ أشهر) يعاني من الشحوب والاصفرار، قلة الشهية

## رئاسة جامعة القاسم الخضراء - برنامج أصدقاء أطفال التلاسيميا التطوعي

للرضاعة وصعوبتها، قلة النوم، الاستقراغ المستمر، الاسهال المتقطع، تكرار الاصابة بالالتهابات، تضخم الكبد والطحال، وحينما ينمو الطفل أكثر فإنه سيعاني من:- فقر الدم الشديد والمزمن.

تشوهات في عظام الرأس وهشاشة في باقي العظام.

تأخر النمو الجسمي والبلوغ وأحياناً العقلي، وما يتبعها من آثار نفسية عليه.

انتفاخ البطن واندفاعها الى أمام بسبب تضخم الكبد والطحال.

مشاكل بالأسنان.

ضعف المناعة.

تسارع ضربات القلب، لتعويض نقص الهيموكلوبين والذي مهمته الرئيسية هي إيصال الاوكسجين لكل الخلايا والانسجة.

إذاً التشخيص يتم من خلال:-

1. التحليل الالكتروني للهيموكلوبين

2. تحليل المادة الوراثية الـDNA.

3. في المراكز العلمية والعلاجية المتقدمة يوجد الان ما يُطلق عليه تشخيص التلاسيميا عند الجنين في داخل رحم أمه، وذلك عن طريق أخذ عينة من المشيمة (وخلال الفترة بين الاسبوعين ١٠ و ١١ من الحمل) أو من السائل الامنيوسي(المحيط بالجنين)(وخلال الفترة بين الاسبوعين ١٤ و ١٦ من الحمل).

احتمالات حمل المرض أو الاصابة به وفق قوانين مندل الوراثية:-

أولاً - اذا أحد الابوين حامل للمرض والآخر سليم، فسينتجان: نصف الاطفال سليمون والنصف الآخر يحملون المرض.

ثانياً - اذا كان أحد الابوين مصاباً بالمرض والآخر سليماً، فسينتجان: كل الاطفال حاملون للمرض.

## رئاسة جامعة القاسم الخضراء - برنامج أصدقاء أطفال التلاسيميا التطوعي

ثالثا - إذا كان الابوان حاملان للمرض ،فسينتجان: ربع الأطفال سليمين ،والربع الاخر مصابون ونصف الاطفال يحملون المرض.

رابعا - إذا كان أحد الابوين مصاب بالمرض والآخر حاملاً له ،فسينتجان: نصف الاطفال حاملين للمرض والنصف الاخر مصابون به.

خامسا - إذا كان الابوان مصابين بالمرض ،فسينتجان: كل الاطفال مصابون.

ملاحظة مهمة: نسبة الاصابة بالمرض أو حملة يشمل كل الأجنة الناتجة عن التخصيب سواء بقى الجنين الى أن يولد طفلاً أو أنه يموت ولأي سبب - أي أنتهاء الحمل - .

### العلاج

بما أن المرض غير معدٍ وإنما ينتقل من الالباء الى الابناء عن طريق العوامل الوراثية (الجينات) لذا فهو ليس بالتهاب، والمصاب يحتاج العناية الخاصة لأنقاذ حياته، العلاج يعتمد على الصورة المرصية ،فحاملو المرض عموماً لا يحتاجون الى علاج، وإنما المصابون هم الاحوج الى ذلك.

أولاً - أهم وسيلة علاجية هي نقل الدم ،فالمرضى يحتاجون دم كل ٣ - ٤ أسابيع وبمقدار (٦-٨) سي سي من كريات دم حمراء - أي بترشيح كريات الدم الحمراء عن باقي مكونات الدم - لكل كيلو غرام من وزن الجسم وكذلك يجب ان يكون عمر تجميع الدم لايتجاوز ستة ايام ليبقى محافظاً على حيوية الهيموكلوبين، فهم يعانون من نقص بكريات الدم الحمراء ،لذا فالطريقة هي فصل كريات الدم الحمراء من دم المتبرع وأعطائها الى المريض، ولكن ستواجهنا مشكلة وهي أن الكريات الدم الحمراء المنقولة الى المريض تحتوي على الحديد(والذي لا يحتاجه المريض في أغلب الاحيان) وإنما يحتاج الى (البروتين - الكلوبين) الذي فيه النقص ،لذا سيعاني مستلم الدم من مشكلة تراكم كميات الحديد في أنسجة جسمه، لذا يعالج تراكم الحديد هذا بمادة يُطلق عليها (ديسفرال) حيث تتفاعل هذه المادة مع الحديد الموجود في جسم المريض ليطرحة خارج الجسم ،وتعطى هذه المادة عادة بالمستشفى وعلى شكل أبر، وهناك محاولات(تبدو ناجحة) بأستبدال الأبر من مادة الديسفرال الى وسيلة يأخذها

## رئاسة جامعة القاسم الخضراء - برنامج أصدقاء أطفال التلاسيميا التطوعي

عن طريق الفم. أن تراكم الحديد في الانسجة يتسبب في جعل لون بشرة المريض مائلة الى الاخضرار وكذلك الى تلف تلك الانسجة. ومن مضاعفات نقل الدم، الإصابة بأمراض أخرى كالتهاب الكبد الفايروسي نمط B وكذلك الايدز وغيرها، يضاف الى العلاج تناول حبوب الفولك أسد ( B9) وهو أحد أنواع الفيتامينات المهمة جداً والذي يساعد في أنتاج كريات الدم الحمراء.

ثانيا - التداخل الجراحي، وذلك برفع الطحال، ففي الحالات المؤكدة يعمل الطحال على أنتاج الكريات الحمراء بدلاً عن نخاع العظم، فيتضخم ونتيجة تضخمه يبدأ بأتلاف وقتل الصفائح الدموية والخلايا البيضاء، وجد الاطباء أن أفضل وسيلة لحماية المصاب من تداعيات المرض هو رفع الطحال حيث تؤدي هذه العملية الى إيقاف تدهور حالة المريض.

ثالثا - زرع النخاع، وسيلة حديثة كنهها أستبدال نخاع العظم المريض بنخاع أخر سليم والذي سيقوم بآنتاج كريات دم حمراء سليمة لايوجد فيها مشاكل بتصنيع الكلوبولين، وزرع النخاع يتطلب ايجاد متبرع وكذلك اجراء التتابق النسيجي والذي يجب ان يكون ١٠٠% حيث لامجال لرفض جسم المستلم لنخاع المانح(أحياناً يظهر الرفض بعد عدة سنوات)، بعد ذلك يتم ادخال المانح والمريض الى المستشفى حيث يجري سحب كمية محسوبة من نخاع المتبرع ليزرق في عظم المريض والذي تم تفريره من النخاع المريض وتحت التخدير العام. المانح يمكن ان يخرج من المستشفى في اليوم التالي بينما المريض يبقى عدة أيام حفاظاً عليه من الاصابة بأي ألتهاب أو مضاعفات.

رابعا- الخلايا الجذعية - كل الامل في مستقبل علاج التلاسيميا والعديد من الامراض الاخرى ، تشير الى امكانية شفاء المرضى من هذا المرض.

### الوقاية

المتبع في كل أنحاء العالم هو إجراء فحوصات قبل الزواج وأعطاء النصح للزوجين بأحتماليات إصابة أو حمل أطفالهما للمرض، وذلك للحد من أنتشاره وأيقاف عدد ضحاياه.

### نصائح مهمة

1. لايجوز لحامل المرض او المصاب به ان يتناول حبوب تحتوي على الحديد نهائياً.
2. عند الشعور بالتعب فلا بأس من تناول حبوب الفولك اسد وبواقع حبة واحدة يومياً.
3. عدم زواج مَنْ يحمل نفس السمة الوراثية، وأذا أقتضى الامر فعدم الانجاب أفضل من أنجاب أطفال يعانون من حالة مَرضية ليس لديهم يد فيها.
4. متابعة المرأة الحامل التي تحمل السمة الوراثية متابعة دقيقة وبشكل استثنائي.
5. توجد مراكز خاصة للتلاسيميا في بعض المستشفيات وحسب الرقعة الجغرافية.