دولة فلسطين
المجلس الاقتصادى الفلسطيني
للتنمية والاعمار
(بكـــدار)

جمعية أصدقاء مرضى الثلاسيميا- فلسطين

الثلاسيميا

مفهوم الثلاسيميا

ان الثلاسيميا بتعريفها المبسط هي نوع من انواع فقر الدم الذي يمتاز ب :

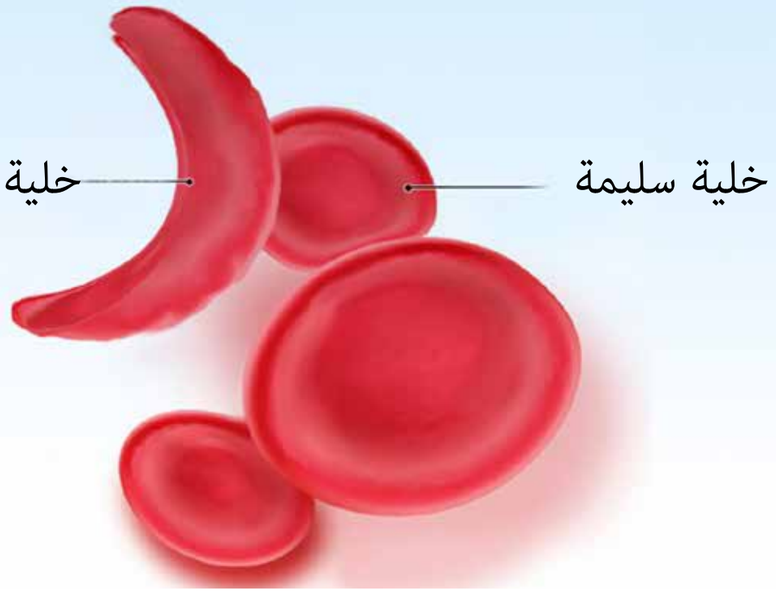
- انه مرض وراثي بمعنى ان الانسان لا يكتسبه في مرحلة من حياته بل ينشأ لدى الانسان نتيجة لتلقيه مورثين معتلين واحد من الام وأخر من الاب
- انه مرض مزمن وهذا نابع من حقيقة انه مرض وراثي

تعريف الثلاسيميا

الثلاسيميا:- مرض وراثي يؤثر في صنع الدم، فتكون مادة الهيموغلوبين في كريات الدم الحمراء غير قادرة على القيام بوظيفتها، مما يسبب فقر الدم الوراثي والمزمن, يصيب الأطفال في مراحل عمرهم المبكرة، نتيجة لتلقيهم مورثين معتلين، أحدهما من الأب والآخر من الأم.

ولكن ما الذي يحدث لدى مريض الثلاسيميا

- ينتج نخاع العظم لدى مريض الثلاسيميا خلايا دم حمراء غير قادرة على العيش الفترة الزمنية المطلوبه وهي ١٢٠ يوم .
- اي ان هذه الخلايا تتكسر قبل اوانها .



اقسام الثلاسيميا

اعتمادا على مكان الطفرة الوراثية في السلاسل البروتينية المكونة لخضاب الدم – الهيموجلوبين تقسم الثلاسيميا الى:

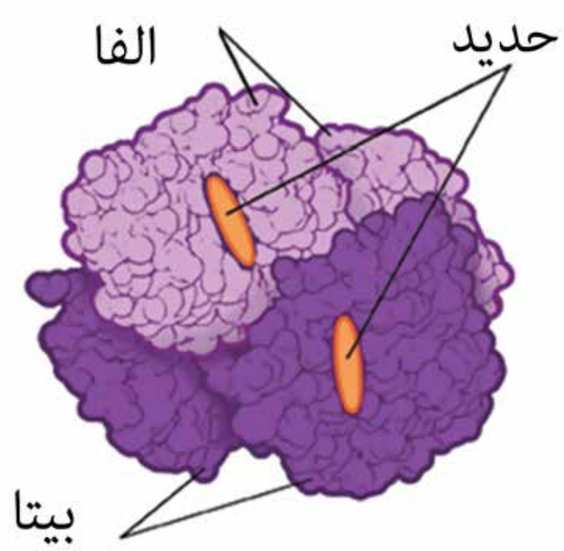
- الفا ثلاسيميا
- بيتا ثلاسيميا

اقسام البيتا ثلاسيميا

1- الثلاسيميا الصغرى (حامل لصفة البيتا ثلاسيميا)

2- الثلاسيميا المتوسطة

3- الثلاسيميا الكبرى



الثلاسيميا الصغرى (حامل الصفة الوراثيه لمرض الثلاسيميا)

- ان الحالة التي يتلقى فيها الانسان مورث واحد معتل(طافر) نسميها ب

الثلاسيميا الصغرى او حامل الصفة الوراثية

الاعراض :

لا تظهر عليه اية اعراض كما ولا يحتاج الى مداخلات علاجية نتيجة لحمله الصفة الوراثية هذه وفي الغالب يعيش حياته بشكل طبيعي و يتم التعرف عليه فقط من خلال فحص مخبري.

وهنا مكمن التحدي والخطر

- فهو يعيش حياته بشكل طبيعي ولا يحتاج الى متابعات ولهذا يكون قادرا من الناحية النظرية على انجاب اطفال مرضى اذا تزوج ممن تحمل الصفة الوراثية

٢- الثلاسيميا المتوسطة

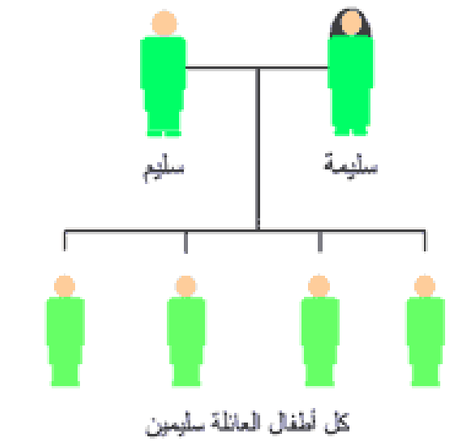
في حالة الثلاسيميا المتوسطة يتواجد عند الشخص المصاب طفرة في كلا من المورثين للبيتا جلوبين والنقص الذي ينتج عن ذلك يكون متوسط الشدة لمستوى الهيموجلوبين في الدم.

٣- الثلاسيميا الكبرى

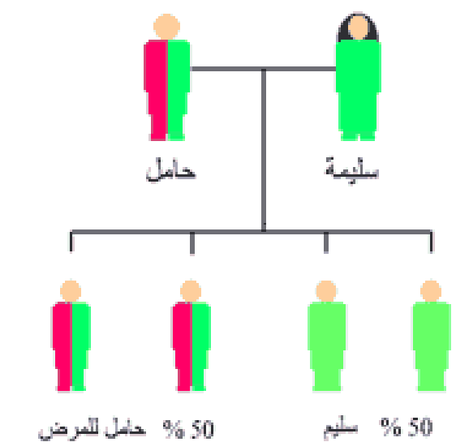
اكثر انواع الثلاسيميا بيتا شدة وتأثيراً على المريض وفي هذه الحالة يتواجد عند الشخص المصاب طفرة في كلا من المورثين للبيتا جلوبين والنقص الذي ينتج عن ذلك يكون أكثر شدة ويؤدي الى نقص شديد في مستوى الهيموجلوبين في الدم

الثلاسيميا والوراثة:

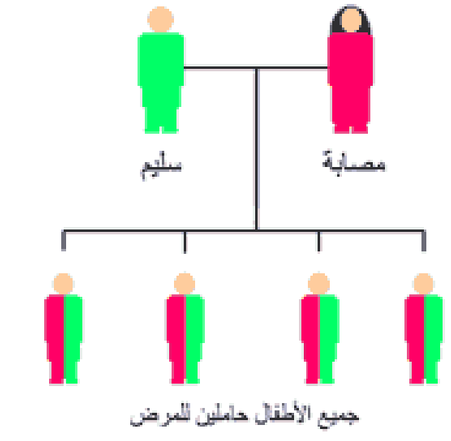
الإحتمال الأول: كلا من الوالدين سليم



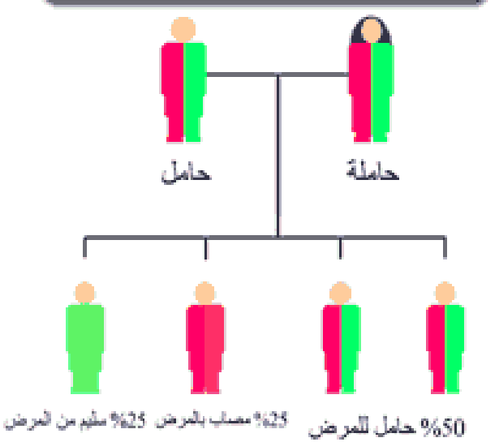
الإحتمال الثاني: احد الوالدين سليم والأخر حامل



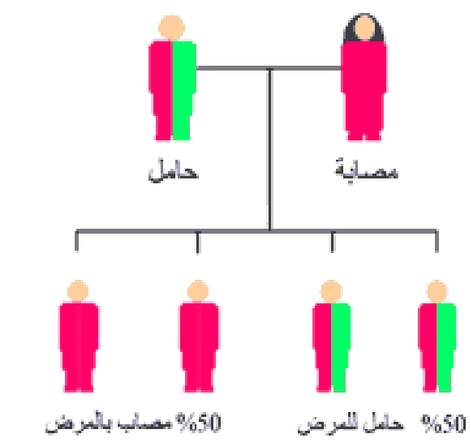
الإحتمال الثالث: واحد من الوالدين مصاب بالمرض



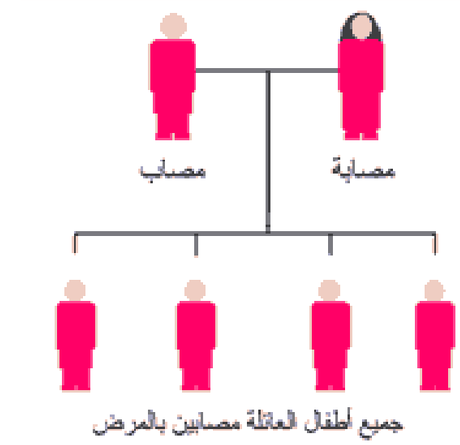
الإحتمال الرابع: كلا من الوالدين حامل للمرض



الإحتمال الخامس: احد الوالدين مصاب والأخر حامل



الإحتمال السادس: كلا من الوالدين مصاب بالمرض

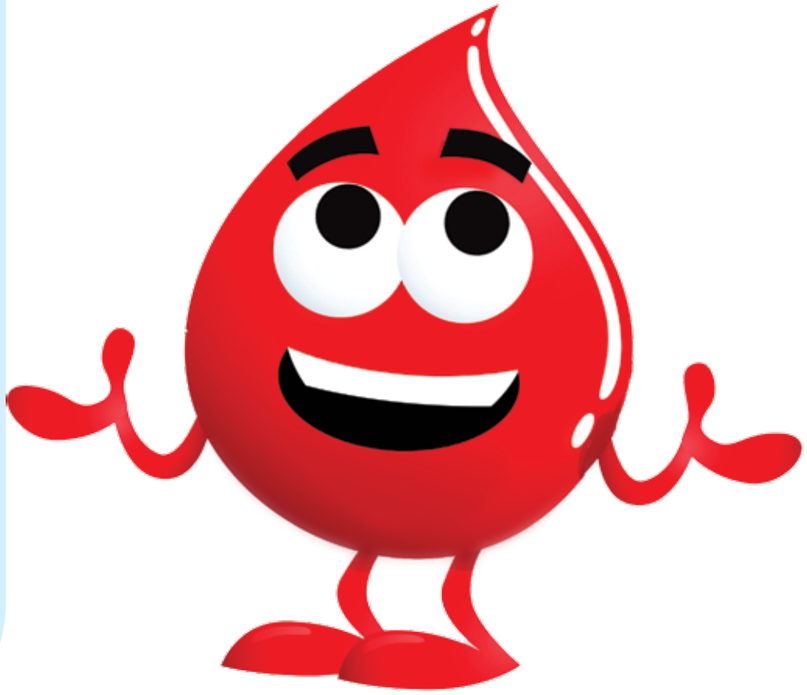


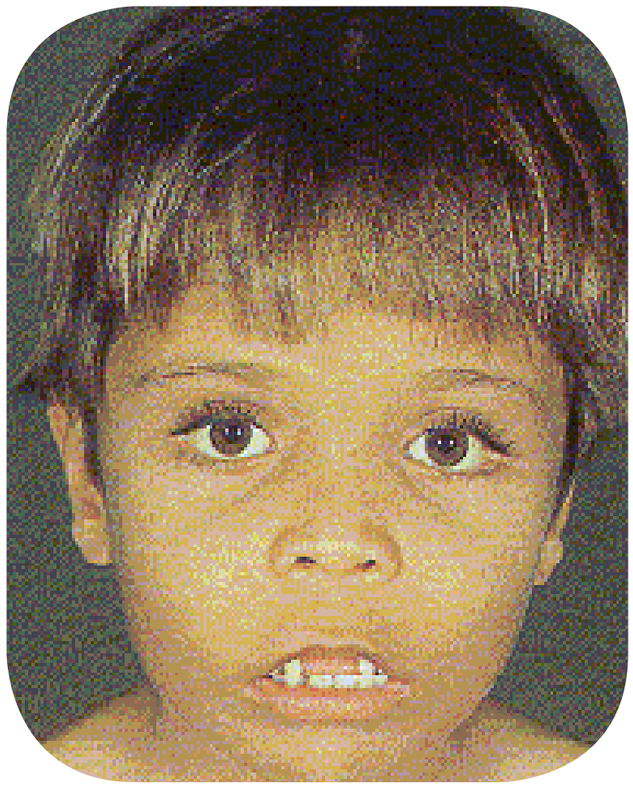
أعراض الثلاسيميا

تظهر اعراض الاصابة بالثلاسيميا على المريض خلال السنة الاولى من العمر، نتيجة لتكسر كريات الدم الحمراء وتظهر اعراض فقر دم شديدة على النحو التالي:

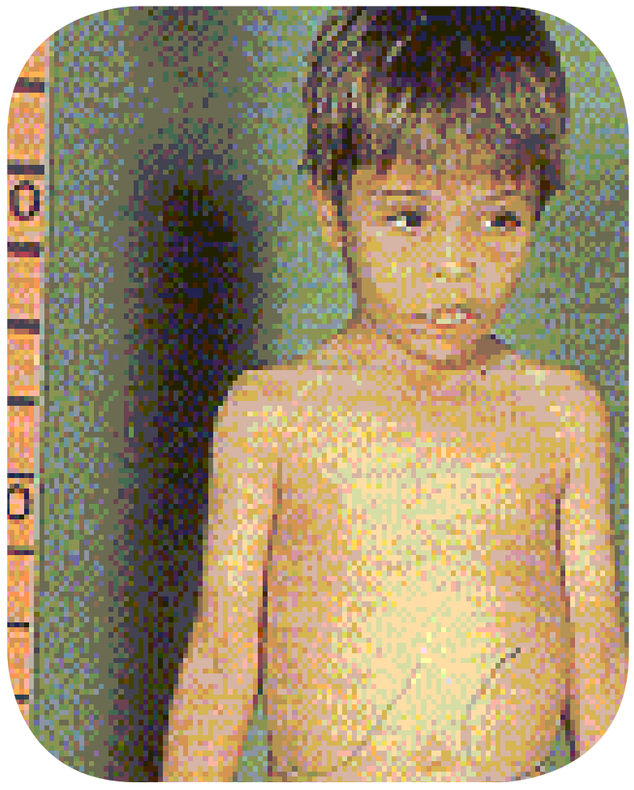
- شحوب البشرة مع اصفرار احياناً
- التأخر في النمو
- ضعف الشهية
- تكرار الإصابة بالالتهاب

ومع استمرار فقر الدم تظهر اعراض اخرى مثل التغير في شكل العظام، وخصوصاً عظام الوجه والوجنتين، وتصبح ملامح الوجه مميزه لهذا المرض كما يحدث تضخم في الطحال والكبد، ويتأخر نمو الطفل اما في الحالات البسيطه (لدى حاملي المرض) ، فقد يحدث فقر دم بسيط بدرجة لا يكون فيها بادياً للعيان، ويعيش صاحبه بشكل طبيعي جداً ولا يحتاج الى اية علاج، وقد لا تكتشف هذه الحالات الا بالصدفة.





شحوب مصحوب ببشرة داكنة مع بروز في عظام الجبهة والوجنتين والفك العلوي لطفل مصاب بالبيتا ثلاسيميا الكبرى لم ينتظم في عمليات نقل الدم



شحوب مصحوب ببشرة داكنة مع بروز في عظام الوجنتين والفك العلوي لطفلة مصابة بالبيتا ثلاسيميا الكبرى.

ضعف في البنية مع انتفاخ في البطن مصحوب بتضخم في الكبد والطحال

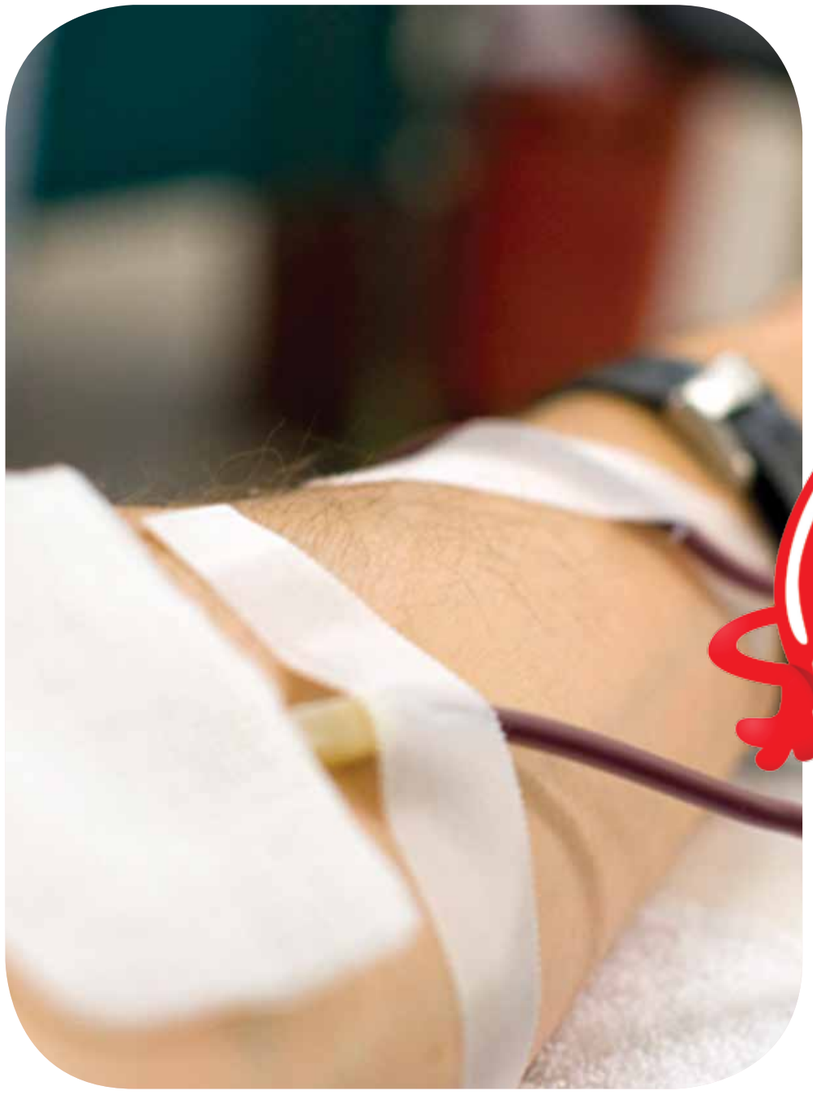
علاج الثلاسيميا

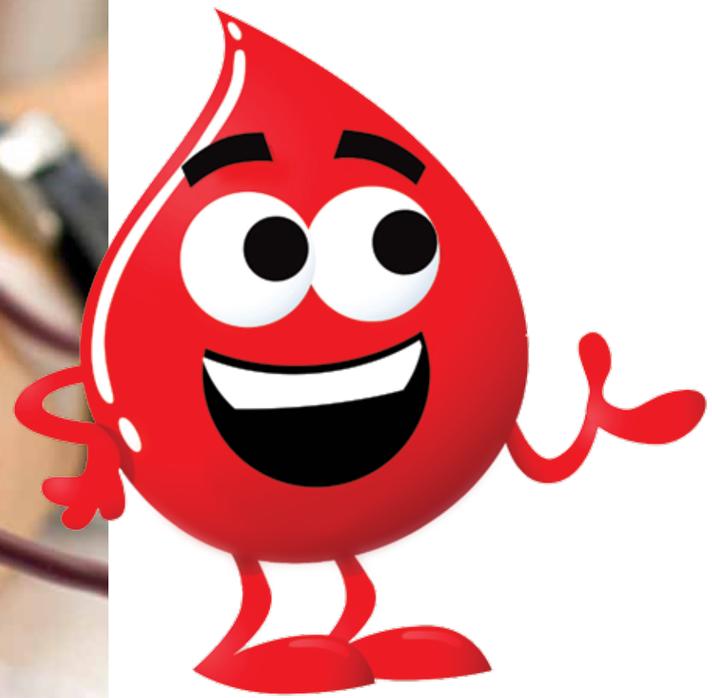
- نقل الدم بشكل دوري كل ٣-٤ اسابيع للحفاظ على هيموجلوبين طبيعي
- الحقن اليومي للدواء « حقن الديسفرال» تحت الجلد لإزالة الحديد الزائد في الجسم قبل ان يتسرب في اجزاء مختلفة من الجسم، او بتناول دواء الاكسجين عن طريق الشرب.
- في حالة تضخم الطحال الشديد يتم استئصاله
- فيتامين الفوليك اسيد
- العلاج الجيني
- زراعة النخاع.

ان مواصلة العلاج المتمثل باعطاء جرعات الدم

يتسبب في تراكم عنصر الحديد في انسجة الجسم المختلفة وأعضائه وأهمها :

- الكبد
- القلب
- الطحال
- الغدد الصماء





ان الكلفة العلاجية لمريض الثلاسيميا

- تصل الى ١٠٠٠٠-١٥٠٠٠ دولار سنوي ومدى الحياة

بينما تبلغ كلفة الفحص المخبري لتحديد حامل الصفة الوراثية ٢٠-٢٥ شيكل فقط والفحص مجاني في وزارة الصحة .

- ولكون الصفة الوراثية لا تزول من جسم الانسان فيكفي اجراء الفحص مرة واحدة فقط في العمر

ان وجود احد الابوين غير حامل لصفة الثلاسيميا

- يحمي الابناء من خطر الاصابة
- ولا يهم اي الابوين غير حامل للصفة الوراثية
- ان ولادة الطفل المريض مشروطة بوجود صفة وراثية طافرة لدى كل من الاب والأم

وبالتالي

- اذا تأكدت انك / لا تحمل / لا تحملي الصفة الوراثية فيمكنك / يمكنك الزواج بدون فحص الطرف الاخر

وفي المقابل

- اذا تأكدت انك / تحمل / تحملي صفة مرض الثلاسيميا الوراثية لا بد لك / لكي من التأكد من عدم حمل شريك / شريكة حياتك لصفة مرض الثلاسيميا الوراثية من اجل تجنيب ابناءكم المعاناة والمرض

الوقاية من الثلاسيميا

الطريقة الوحيدة للوقاية من الثلاسيميا هي تجنب ولادة أطفال مصابين به من خلال:

- الاستشارة الطبية والفحص الطبي قبل الزواج .
- فحص الجنين في حالة الشك بإصابته بالثلاسيميا للتأكد من الإصابة واتخاذ الإجراءات الطبية اللازمة .
- التقليل من ظاهرة التزاوج بين الأقارب ، لأن مرض الثلاسيميا، كسائر الأمراض الوراثية ، يزداد انتشارا في حالة التزاوج بين الأقارب.