Hematology

أنطونيو بيغا

Fast Facts للمرضى

ثلاسيميا بيتا

Karger

HEALTHCARE

أولًا: الحقائق...

1. ثلاسيميا بيتا (BT) هي مرض دموي تُولَد به. وهو يؤثر على خلايا الدم الحمراء لديك.
2. ثلاسيميا بيتا هي مرض يحدث بسبب تغيرات (طفرات) في الجينات التي تنتقل من الوالدين إلى الطفل. فأنت تُصبِح مُصَابًا بثلاسيميا بيتا عندما ترث تغيرًا جينيًا من كلا والديك.
3. وثمّة نوعان من مرض ثلاسيميا بيتا - ثلاسيميا بيتا الكبرى وثلاسيميا بيتا الوسطى. قد يكون الشخص أيضًا حاملًا لثلاسيميا بيتا وسليمًا صحيًا دون أن يكون مُصابًا بالمرض. ويُطلَق على هذه الحالة سمة ثلاسيميا بيتا (أو ثلاسيميا بيتا الصغرى).
4. يعتمد العلاج على نوع مرض ثلاسيميا بيتا لديك. سوف يحتاج الأشخاص المصابون بثلاسيميا بيتا الكبرى إلى عمليات نقل دم دورية طوال حياتهم.
5. وثمّة علاجات حديثة لثلاسيميا بيتا اعتُمِدَت مؤخرًا، أو لا تزال قيد الاختبار في تجارب سريرية تُجرَى حول العالم، وتُبَشِّر بنتائج واعدة.

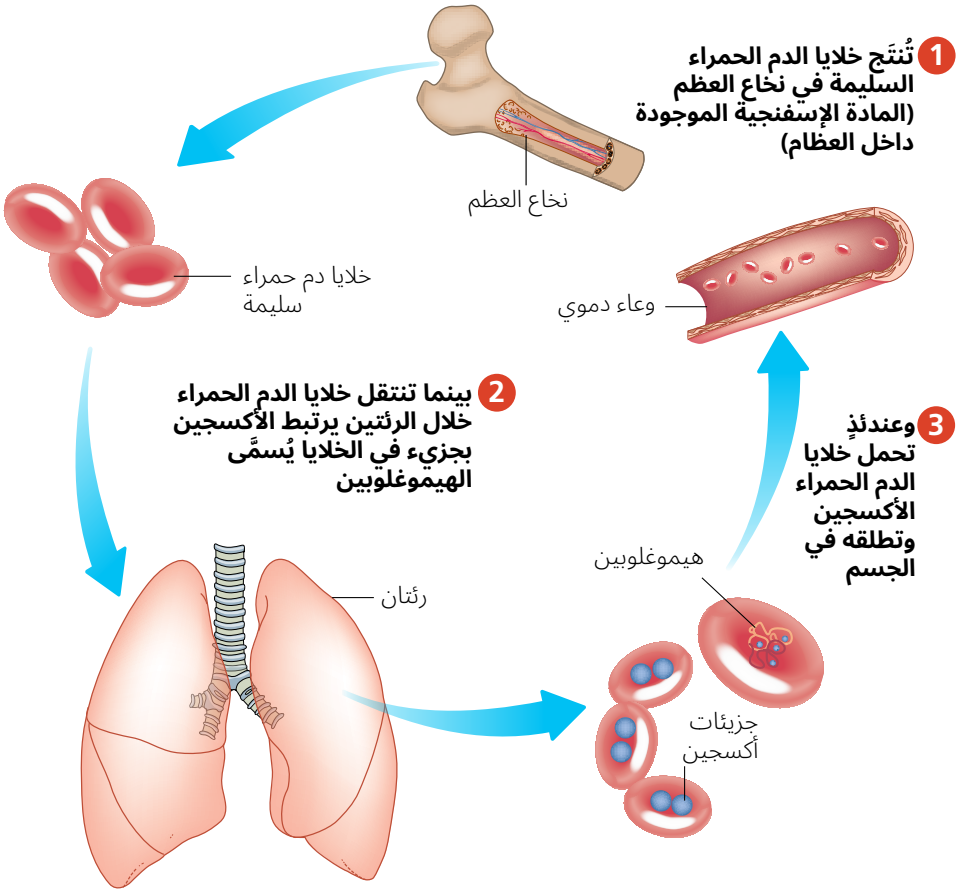
يهدف هذا الكتيب إلى مساعدتك على فهم مرض ثلاسيميا بيتا، ومن ثمّ سيكون بإمكانك التحدث عن مرضك وعلاجه مع الفريق الطبي المعنيّ بحالتك.

ما المقصود بثلاسيميا بيتا؟

الثلاسيميا هي مرض تُولَد به. وهو يُؤثر على **خلايا الدم الحمراء**. هناك نوعان رئيسيان: ثلاسيميا ألفا و **ثلاسيميا بيتا** (BT). هذا الكتيب يتحدث عن ثلاسيميا بيتا BT.

عند الإصابة بثلاسيميا بيتا لا يُكوِّن الجسم كمية كافية من **الهيموغلوبين** الطبيعي (Hb). الهيموغلوبين هو البروتين الموجود في خلايا الدم الحمراء، والذي يُمَكِّنها من نقل الأكسجين إلى جميع أنحاء الجسم. وتكون خلايا الدم الحمراء السليمة أيضًا موجودة بكمية قليلة جدًا.

وهو ما يُطلَق عليه **فقر الدم**. وقد يكون فقر الدم بسيطًا أو خطيرًا. فقر الدم الخطير من الممكن أن يسبب تلف الأعضاء وقد يكون مُميتًا.

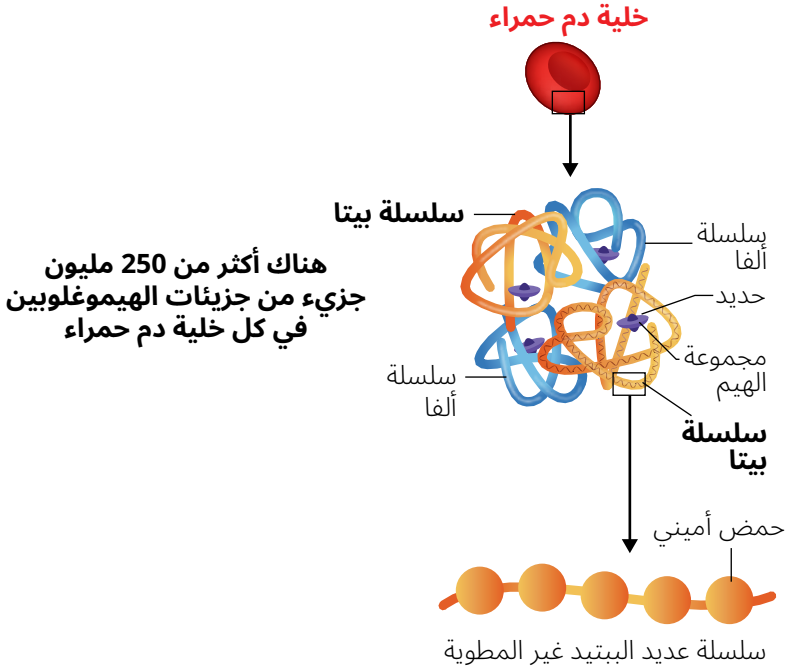


أنواع ثلاسيميا بيتا

هناك أنواع مختلفة من ثلاسيميا بيتا (انظر الصفحة 8). يتوقف مدى شدة مرضك ومدى سوء الأعراض الظاهرة عليك على النوع الذي لديك. قد لا تظهر عليك أي أعراض، أو قد تحتاج إلى العلاج طيلة حياتك.

لماذا لا يُنتَج الهيموغلوبين بصورة صحيحة؟

يتألف كل جزيء من هيموغلوبين البالغين الطبيعي من أربع سلاسل من البروتين؛ سلسلتي ألفا وسلسلتي بيتا. إذا كنت مُصابًا بثلاسيميا بيتا فإن جسمك لا يُنتِج كمية كافية من سلسلة بيتا. ويعني ذلك أن جسمك لا يستطيع إنتاج كمية كافية من الهيموغلوبين الطبيعي، وبالتالي ستُنقَل كمية أقل من الأكسجين إلى جميع أنحاء جسمك.



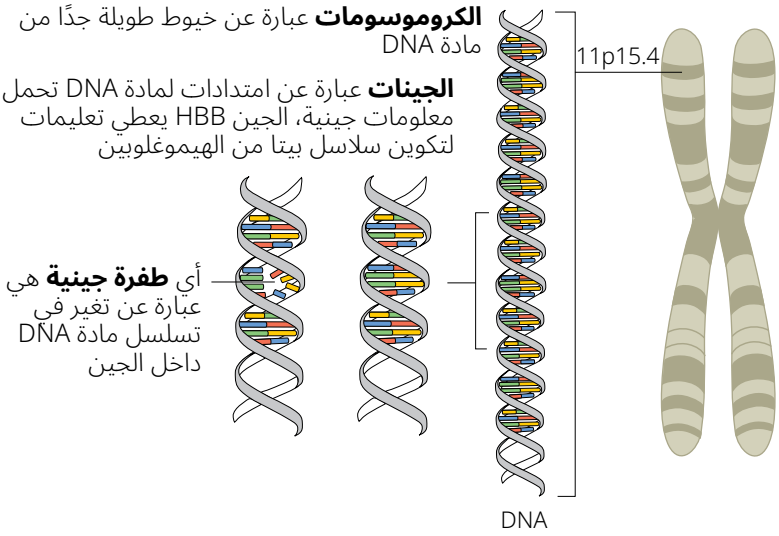
ما أسباب الإصابة بثلاسيميا بيتا؟

ثلاسيميا بيتا هي **مرض وراثي**. ويعني ذلك أنها تحدث بسبب تغير (ويُطلَق عليه أيضًا **طفرة**) في أحد الجينات. قد يكون هناك أنواع مختلفة من التغيرات - بعضها يُسَبِّب فقد سلاسل بيتا من الهيموغلوبين بالكامل، بينما يُسبِّب البعض الآخر نقصًا في إنتاج سلاسل بيتا.

ما المقصود بالجينات؟

تحمل **جيناتك** التعليمات الوراثية لنمو الجسم بالكامل، وتطوره، وأداء وظائفه.

توجد الجينات على **الكروموسومات**. وتحتوي كل خلية في جسم الإنسان على 23 زوجًا من الكروموسومات، فيكون المجموع 46 كروموسومًا. كل كروموسوم يحتوي في أي مكان على 55 إلى 20000 جين.



الجينات تأتي في صورة أزواج - فأنت ترث نسخة من أمك ونسخة من أبيك. يُحمَل زوج الجينات على زوج من الكروموسومات (جين واحد على كل كروموسوم).

كل زوج من الجينات يحمل الشفرة اللازمة لإنتاج بروتين واحد.

يُسمَّى الجين الذي يحمل تعليمات تكوين بروتين سلسلة بيتا من الهيموغلوبين HBB.

من المُعَرَّضون للإصابة بثلاسيميا بيتا؟

ثلاسيميا بيتا أكثر شيوعًا في بعض مناطق العالم التي كانت، أو لا تزال، تعاني من مشكلة الملاريا (على سبيل المثال: منطقة البحر الأبيض المتوسط، والشرق الأوسط، وشمال أفريقيا، والهند، وجنوب شرق أسيا) فضلًا عن الأشخاص الذين تنحدر أصولهم من هذه المناطق. وذلك لأن التغيرات الجينية المُسبِّبَة لثلاسيميا بيتا توفر أيضًا قدرًا من الوقاية من **الملاريا**.

وبمرور الوقت، زادت نسبة السكان المصابين بتغير جيني مرتبط بثلاسيميا بيتا، وبسبب هجرة الأشخاص حول العالم صارت ثلاسيميا بيتا أكثر شيوعًا في مناطق أخرى كذلك.

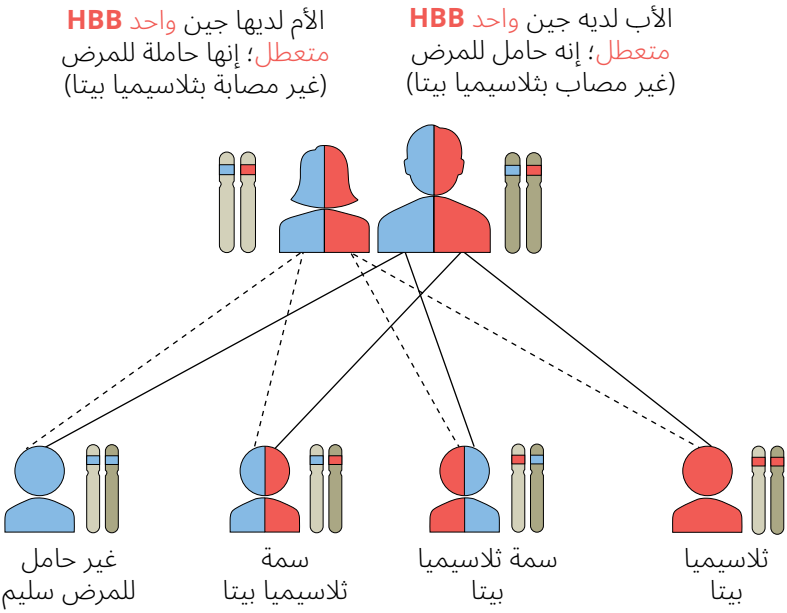
أسئلتي

دوِّن أي شيء تريد أن تسأل عنه طبيبك هنا...

وراثة ثلاسيميا بيتا

ثلاسيميا بيتا غالبًا ما تكون **مرضًا جينيًا متنحيًا**. للإصابة بالأمراض المتنحية لا بد من إصابة كلا الجينين في زوج الجينات ليحدث المرض. ويعني ذلك أنك لا بد أن ترث جينًا متحورًا من كلا والديك للإصابة بالمرض. وبالتالي، إما أن يكون والداك مصابين بثلاسيميا بيتا، أو، في حالات أكثر شيوعًا، يكونان "حاملين" لجين HBB متحوّر.

حامل المرض يكون لديه جين واحد HBB متحوّر، وجين واحد HBB سليم. ونظرًا لأنه لديه جين واحد سليم، فإنه لا يزال بإمكانه إنتاج كمية كافية من البروتينات السليمة من سلسلة بيتا من الهيموغلوبين. ولن يُصاب أبدًا بثلاسيميا بيتا، ولكنه يمكنه أن ينقل الجين المتحوّر لأطفاله.



حمل جين HBB واحد متحوّر يُسمَّى **سمة ثلاسيميا بيتا** أو **ثلاسيميا بيتا الصغرى**. يوجد قسم منفصل يتناول ذلك ويتحدث عن ما يعنيه بالنسبة لك في الصفحة 13.

كيف تُسبب التغيرات الجينية ثلاسيميا بيتا؟

هناك العديد من التغيرات المختلفة في جين HBB التي يمكن أن تسبب الإصابة بثلاسيميا بيتا. ويتوقف مدى شدة إصابتك على نوع التغير الجيني لديك. ثمّة نوعان رئيسيان من التغيرات:

- تلك التي ينتج عنها تكوّن كمية بروتينات من سلسلة بيتا أقل من الحد الطبيعي. ويكتب الأطباء هذا الاسم هكذا: β^{+}.
- تلك التي ينتج عنها عدم تكوّن بروتينات من سلسلة بيتا نهائيًا. ويكتب الأطباء هذا الاسم هكذا: β^{0}.

ونظرًا لوجود اثنين من جينات HBB فقد يكون الشخص لديه تركيبة من هذه الأنواع من التغيرات. ربما يكون لديك β^{+}/β^{+}، β^{+}/β^{0} أو β^{0}/β^{0}

في حالة إصابة جين واحد من الزوج (سمة ثلاسيميا بيتا)، ربما يكون لديك β^{+}/β أو β^{0}/β. انظر الصفحة 13 لمعرفة المزيد عن ما يعنيه ذلك.

وثَمَّة تغير جيني محتمل آخر يُسمَّى HbE. وهو يؤدي إلى إنتاج نوع غير طبيعي من الهيموغلوبين يُعرَف باسم الهيموغلوبين E. وبالتالي يمكنك أيضًا أن تكون لديك تركيبة الجينات β^{+}/E^{+} أو β^{0}/E^{+}.

التغير الجيني لديّ هو ...

أنواع ثلاسيميا بيتا

تختلف أعراض ثلاسيميا بيتا بناءً على نوع التغير الجيني الذي ورثته. ونظرًا لأن الأمر مُعَقَّد ولتبسيط الأمور، يقسِّم الأطباء الأشخاص المصابين بثلاسيميا بيتا إلى مجموعتين، بغض النظر عن التغيرات الجينية التي لديهم؛ الأشخاص المعتمدين على عمليات نقل الدم الدورية، وأولئك غير المعتمدين عليها. وبالتالي فمن الممكن وصف ثلاسيميا بيتا لديك بأنها **معتمدة على نقل الدم** أو **غير معتمدة على نقل الدم**. الأشخاص الذين يحتاجون إلى عمليات نقل دم دورية لديهم فقر دم أشد من غيرهم (قلة خلايا الدم الحمراء السليمة).

كلمات شائعة الاستخدام

ربما تسمع أيضًا المصطلح **ثلاسيميا بيتا الوسطى** والمصطلح **ثلاسيميا بيتا الكبرى**.

- ثلاسيميا بيتا الوسطى (انظر الصفحة 15) تصف المرض الأقل شدة والذي لا يحتاج إلى عمليات نقل دم دورية (على الرغم من أنك قد تحتاج إلى المزيد من عمليات نقل الدم كلما تقدمت في العمر). ويحدث ذلك بصفة عامة عندما يكون أحد التغيرات الجينية أو كلاهما أقل شدة.

- ثلاسيميا بيتا الكبرى تصف المرض الشديد المُصاب به الشخص منذ الطفولة المُبَكِّرَة، وتتطلب إجراء عمليات نقل دم دورية مدى الحياة. وتنتج بصفة عامة عن تركيبة من تغيرات جينية شديدة في جينين اثنين.

أنواع أخرى من اضطرابات الدم الموروثة

أحيانًا يرث أشخاص تركيبة من تغير جيني في الجين المُسَبِّب لثلاسيميا بيتا، بالإضافة إلى تغير في جين يسبب الإصابة بمرض آخر يؤثر على إنتاج الهيموغلوبين. على سبيل المثال، بعض الأشخاص لديهم تغير جيني في جين واحد مُسَبِّب لثلاسيميا بيتا، والتغير الجيني الذي يُسبب **داء الخلايا المنجلية**: هذه التركيبة تُسبب الإصابة بمرض يُسمَّى ثلاسيميا بيتا المنجلية. ونَمَّة حالة مرضية أخرى؛ وهي تضاعُف جين ألفا ثلاث مرات.

الفحص والتشخيص

فحص حديثي الولادة

في بعض أنحاء العالم يُفحَص جميع حديثي الولادة للكشف عن إصابتهم بالعديد من الأمراض الجينية. حيث تقوم إحدى الممرضات بوخز عقب الطفل بإبرة دقيقة وتستخرج قطرة دم تُستَخدَم بعد ذلك في الفحص. فحص وخز عقب القدم ليس فحصًا يُعتمَد عليه في جميع أنواع ثلاسيميا، ولكن يمكنه اكتشاف الإصابة بثلاسيميا بيتا الكبرى.

الفحص التشخيصي

قد يظهر لدى الأطفال المصابين بأشكال ثلاسيميا بيتا الأكثر شدة بعض الأعراض منذ بلوغ 3 أشهر من العمر.

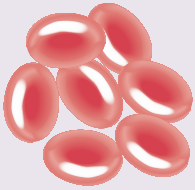
إذا ظهر على طفلك أي أعراض تشير إلى أنه ربما يكون مُصابًا بثلاسيميا بيتا، سوف يطلب طبيبك إجراء اختبارات دم. هذه الاختبارات تستهدف الكشف عن الإصابة بنقص الحديد لاستبعاد السبب الأكثر شيوعًا لفقر الدم.

كما أن اختبارات الدم تحلل نسبة الهيموغلوبين وشكل خلايا الدم الحمراء وحجمها وتكشف عن التغيرات في هيكل جزيء الهيموغلوبين. الأشخاص الحاملون للتغير الجيني المرتبط بثلاسيميا بيتا، والأشخاص المُصابون بثلاسيميا بيتا، لديهم خلايا دم حمراء أصغر من الحجم الطبيعي. هذه سمة معينة لثلاسيميا بيتا تُسمَّى صِغَر كريات الدم الحمراء. عادةً ما يكون الفحص الخاص بثلاسيميا بيتا هو كروماتوغرافيا السائل عالية الدقة (HPLC)، أو في بعض الأحيان الفصل الكهربائي للهيموغلوبين.

كلمات شائعة الاستخدام

صِغَر كريات الدم الحمراء هو المصطلح المُستخدَم لوصف خلايا الدم الحمراء الأصغر من المعتاد.

خلايا دم حمراء صغيرة الحجم



خلايا دم حمراء طبيعية

اختبارات الحمض النووي DNA

يرتبط أكثر من 400 تغير جيني بالإصابة بثلاسيميا بيتا. ولذا، يجب إجراء الاختبارات (الجينية) للحمض النووي DNA على عينة دم لتحديد التغير الجيني لديك. ربما تُرسَل العينة إلى مختبر متخصص في إجراء هذه الاختبارات.

أسئلتي

دوِّن أي شيء تريد أن تسأل عنه طبيبك هنا...

فحص الحوامل

بناءً على خلفيتك العِرقِيَّة أو التاريخ المرضي لأسرتكِ، ربما يقترح طبيبكِ إجراء اختبارات دم للكشف عن الثلاسيميا إذا كنتِ تخططين لبدء حياة أسرية.

من الأفضل إجراء فحوصات ثلاسيميا بيتا قبل بدء الحمل. ولكن عمليًا غالبية النساء تجري اختبارات الدم عادةً عندما يبدأن زيارة الطبيب بعد حدوث الحمل. إذا أظهر اختبار الدم لديكِ الإصابة بفقر الدم أو وجود خلايا دم حمراء صغيرة أو كليهما فمن المُرَجَّح أن يقترح طبيبكِ إجراء فحص آخر للكشف عن الإصابة بثلاسيميا بيتا. إذا وُجِدَ لديكِ سمة ثلاسيميا بيتا (جين واحد مُتغيِّر)، فسيحتاج والد الطفل إلى إجراء فحص أيضًا لاكتشاف ما إذا كان هناك أي خطورة لإنجاب طفل قد يُولَد مُصابًا بثلاسيميا بيتا.

الاستشارات الجينية والحمل

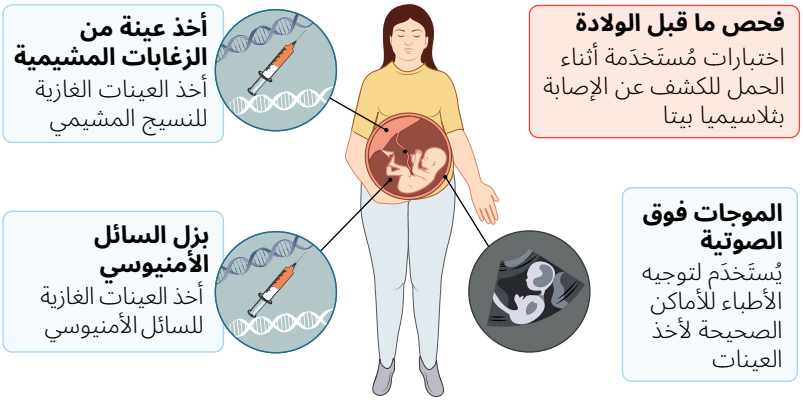
إذا كان طبيبك يشتبه في إصابتكِ بتغير جيني يرتبط بثلاسيميا بيتا فربما يقترح تقديم استشارات جينية لكِ ولزوجكِ. وسوف يساعدكِ الاستشاري في فهم السبب وراء كونكما "زوجين معرضين" للإصابة بثلاسيميا بيتا، وسيشرح لكما ما الذي تعنيه نتائج اختباراتكما.

إذا أظهرت نتائج اختبارات الدم أن هناك خطورة لاحتمال أن يولد طفلك مصابًا بثلاسيميا بيتا، فسوف يستمر الاستشاري في تقديم الدعم. سيمكنكِ أيضًا مناقشة خياراتك المختلفة أثناء تخطيطك للحمل. يختار بعض الأزواج إجراء عملية تخصيب صناعي (**IVF** أو أطفال الأنابيب)، حيث يمكن إجراء فحص جيني قبل زرع البويضة المُخَصَّبَة. وذلك للتأكد من أن طفلك ليس مُصابًا بثلاسيميا بيتا.

إذا كنتِ حاملًا بالفعل، وهناك خطورة لإصابة الجنين بثلاسيميا بيتا، فمن الممكن فحص الجنين أثناء وجوده في الرحم. وتُجرَى تلك العملية بإحدى الطريقتين الآتيتين:

- سحب عينة صغيرة من المشيمة (أخذ عينة من الزغابات المشيمية).
- فحص السائل المُحيط بالجنين (بزل السائل الأمنيوسي).

يتوقف نوع الفحص الذي سيُجرَى لكِ على المدة التي مضت من حملك. يحمل كلا الاختبارين خطرًا صغيرًا للإجهاض، لذا لن يقترح طبيبك إجراء الاختبار إلا إذا كان ضروريًا للغاية.



ثَمَّة فحوصات غير تدخلية قيد البحث، مثل فحص الحمض النووي DNA لدى الجنين والموجود في مجرى دم الأم. ربما سيكون ذلك مفيدًا في المستقبل، ولكن تلك الفحوصات حاليًا ليست دقيقة بما يكفي للاستخدام للكشف عن الإصابة بالثلاسيميا، كما أنها تُعطي نتائج خاطئة بنسب كبيرة.

إذا أظهرت الفحوصات احتمال ولادة طفل مُصاب بثلاسيميا بيتا شديدة، فربما يرشدك الاستشاري المعني بحالتك بشأن اتخاذ القرار الصعب، سواءً باستكمال الحمل أو عدم استكماله. ليس هناك إجابة واحدة عامة تناسب كل زوجين. وإنما يتوقف القرار على الكثير من العوامل المختلفة، منها المعتقدات الثقافية، والاجتماعية، والروحانية، والمعتقدات الدينية. وحصولك على معلومات كاملة عن هذا المرض سوف يساعدك في اتخاذ القرار المناسب.

كلمات شائعة الاستخدام

أخذ العينات الغازية يعني أخذ عينة من نسيج أو سائل من داخل الجسم. ويحدث ذلك باستخدام إبرة، أو من خلال إجراء قطع في الجلد، أو من خلال فتحة في الجسم.

سمة ثلاسيميا بيتا

إذا كان لديك جين *HBB* واحد فقط مُتغير، فأنت حامل سليم لثلاسيميا بيتا، ولكنك لست مُصابًا بالمرض ولن تُصاب به أبدًا. ويُطلَق على ذلك اسم **سمة ثلاسيميا بيتا** أو **ثلاسيميا بيتا الصغرى**.

عادةً لا تُسبب سمة ثلاسيميا بيتا ظهور أعراض، وبالتالي لن تعرف إذا كان لديك تغير جيني يرتبط بثلاسيميا بيتا. قد يزيد إجراء اختبار دم روتيني من فرص الاشتباه في أنك حامل للمرض، ولكن لا يمكنه إثبات ذلك - فأنت تحتاج إلى إجراء فحوصات (جينية) محددة لمادة DNA على عينة دم، للكشف عن وجود أي تغيرات ترتبط بالثلاسيميا.

حاملو ثلاسيميا بيتا أشخاص أصحاء غير مُصابين بالثلاسيميا. ربما تكون مُصابًا بفقر دم بسيط، إلا أن ذلك لا يحتاج عامةً إلى علاج. ربما تكون بشرتك شاحبة.

تحت المجهر ستبدو خلايا الدم الحمراء لديك صغيرة (صِغَر كريات الدم الحمراء). أي طبيب لا يعرف تاريخك المرضي ربما يفترض أن ذلك يرجع إلى انخفاض نسبة الحديد، إلا أن الأمر ليس كذلك، وأنت لا تحتاج إلى مكملات حديد. في الواقع لا يتعين عليك تناول مكملات حديد، إلا إذا أظهر اختبار دم محدد أنك لديك نقص في الحديد بالفعل.

ما المخاطر المتوقعة إذا كان لديّ أطفال؟

إذا أعدت النظر إلى الرسم التوضيحي في الصفحة 6 سترى أنك إذا كنت تحمل جين HBB متحورًا، فأنت بالتالي مُعَرَّض بنسبة واحد من كل 2 (50%) لنقل المرض إلى طفل في كل حمل.

إذا كان شريك حياتك أيضًا لديه سمة ثلاسيميا بيتا، فهناك فرصة بنسبة 1 من كل 4 (25%) لإنجاب طفل مُصاب بثلاسيميا بيتا، وبنسبة 1 من كل 4 (25%) لعدم وراثة الطفل الطفرة الجينية على الإطلاق.

ربما يقترح طبيبك الحصول على استشارات جينية إذا كان لديك سمة ثلاسيميا بيتا. هناك المزيد من المعلومات بهذا الصدد في الصفحة 11 في قسم **الفحص والتشخيص**.

ما الذي يمكنني فعله لمساعدة نفسي؟

ربما تشعر بالتعب إذا كان لديك فقر دم بسيط، ولا سيما إذا كان جسمك تحت ضغط إضافي، مثلًا أثناء الحمل، أو إذا كنت مُصابًا بعدوى، أو خضعت لعملية جراحية. يمكنك أن تساعد نفسك لتبقى بصحة جيدة من خلال

- تناول الطعام الصحي
- أداء التمرينات البدنية بانتظام
- عدم التدخين أو الإفراط في تناول الكحوليات.

هل يتعين عليّ إخبار الآخرين؟

متى وكيف يتعين عليك إخبار الآخرين بأنك حامل لمرض الثلاسيميا؟ الإجابة ببساطة: حينما تكون مستعدًا لذلك. في أغلب الأحوال لن تكون مضطرًا لإخبار الآخرين إذا كنت لا ترغب في ذلك. ولكن عليك أن تكون صريحًا مع شريك حياتك على وجه التحديد، إذا كنت تفكر في تكوين أسرة في المستقبل. فحينئذٍ سيحتاج من سترتبط به إلى أن يخضع إلى الفحص أيضًا.

التحدث عن مشكلة جينية قد يكون أمرًا شاقًا. ففي بعض الأحيان يشعر البعض أن الإصابة بهذا المرض نتيجة لخطأ منهم. ولكن في الحقيقة أنت ليس لديك القدرة على السيطرة على الجينات التي ترثها. يمكنك استخدام هذا الكتيب لمساعدة الآخرين في فهم المزيد عن ثلاسيميا بيتا.

أسئلتي

دوِّن أي أسئلة تتبادر إلى ذهنك بشأن مدى تأثير سمة ثلاسيميا بيتا عليك وعلى طفلك هنا...

ثلاسيميا بيتا الوسطى

قد تظهر أعراض ثلاسيميا بيتا الوسطى في أي وقت. وقد لا تحتاج إلى عمليات نقل دم، ذلك أنها تتوقف على مدى شدة فقر الدم لديك، وما إذا كنت تحتاج إلى منع المضاعفات طويلة الأمد أو السيطرة عليها. سوف ينصحك طبيبك بشأن هذه الأمور.

العلامات والأعراض

من الممكن أن:

- تبدو شاحبًا
- تقل طاقتك عند النشاط أو أداء التمرينات البدنية
- لا تنمو بالشكل المتوقع
- لا تكتسب وزنًا بالشكل المتوقع
- تعاني من انتفاخ البطن، بسبب تضخم الطحال.

قد تكون هذه هي الأعراض الوحيدة إذا تم تشخيص المرض مُبَكِّرًا.

يتضخم الطحال لأن أحد وظائفه هو تدوير خلايا الدم الحمراء القديمة والمعيبة والتخلص منها.

قد تزداد الأعراض سوءًا إذا كان الجسم تحت ضغط، وذلك بسبب تزايد الاحتياج للأكسجين. يتضمن الضغط الإصابة بعدوى، والتماثل للشفاء بعد الخضوع لجراحة، وأثناء فترة الحمل.

أسئلتي

دوِّن أي أسئلة تتبادر إلى ذهنك بشأن مدى تأثير ثلاسيميا بيتا الوسطى عليك وعلى طفلك هنا...

ثلاسيميا بيتا الكبرى

ثلاسيميا بيتا الكبرى هي مرض يُصاب به الشخص مدى الحياة، وعادةً ما تظهر أعراضه أثناء أول عامين للطفل.

العلامات والأعراض

تُسبّب ثلاسيميا بيتا الكبرى علامات وأعراض شديدة لأن الجسم لا يستطيع إنتاج الهيموغلوبين الطبيعي. إنها حالة مرضية تعتمد على نقل الدم.

يصبح الأطفال المصابون بثلاسيميا بيتا الكبرى نِحافًا، كما تصبح بشرتهم شاحبة أثناء عامهم الأول من العمر بسبب فقر الدم الشديد لديهم. كما تظهر عليهم أيضًا علامات التغيرات العظمية مُبَكِّرًا (انظر الصفحة 17).

ما سبب أهمية العلاج؟

من المهم أن يتلقى جميع الأطفال والبالغين المصابين بثلاسيميا بيتا الكبرى العلاج للسيطرة على المرض، ومحاولة منع حدوث أي مضاعفات بقدر الإمكان. إذا لم تتلقَّ العلاج، فستكون أكثر عُرضَة لمشاكل أخرى، حيث إن جسمك سيحاول التأقلم مع خلايا الدم الحمراء المعيبة.

ستجد المزيد عن هذه الأمور في قسم **المضاعفات** في الصفحة 17.

أسئلتي

دوِّن أي أسئلة تتبادر إلى ذهنك بشأن مدى تأثير ثلاسيميا بيتا الكبرى عليك وعلى طفلك هنا...

المضاعفات

هناك عدد من المضاعفات التي قد تحدث لك إذا كنت مُصابًا بثلاسيميا بيتا. بعض هذه الأعراض ينتُج عن المرض نفسه، وخاصةً إذا لم تتلق العلاج المطلوب. بينما ينتُج البعض الآخر عن مزيج من المرض وعلاجه.

التغيرات العظمية

الأطفال المصابون بثلاسيميا بيتا الكبرى (وبعض الأطفال المصابين بثلاسيميا بيتا الوسطى) ولا يتلقون أي علاج، ربما تحدث لديهم تشوهات عظمية تتطور ببطء بمرور الوقت. حيث تتمدد الجمجمة وتنمو الحواجب الكثيفة. من الممكن أن يُطلق طبيبك على تلك الحالة "**انتفاخ الجبهة**". كما تتضخم عظام الوجنتين، ومن ثَمَّ يتغير شكل الوجه والأنف والعينين. كما أنه يؤثر أيضًا على ترتيب الأسنان.

"انتفاخ الجبهة" لا يعني أن العظام أصبحت أكثر صلابة، ولكن في الحقيقة هي أصبحت أرق وأكثر هشاشة. من الممكن أن يُطلِق طبيبك على تلك الحالة اسم **قلة النسيج العظمي** أو **هشاشة العظام**. الأمر الذي يُزيد من خطر حدوث كسور، وخاصةً في العمود الفقري، والضلوع، والحوض، والعظام الطويلة.

كلمات شائعة الاستخدام

قلة النسيج العظمي تعني أن عظامك بدأت تصبح أرق وأكثر هشاشة. **هشاشة العظام** تعني أن ترقق عظامك قد تزايد بشكل حاد.

ما سبب حدوث التشوهات العظمية؟ في الأحوال العادية تتكون خلايا الدم داخل العظام عن طريق نسيج يُسمَّى **النخاع العظمي**. أما في حالة ثلاسيميا بيتا فتكون خلايا الدم الحمراء الدائرة في الجسم والهيموغلوبين أقل من المعتاد. ولتعويض ذلك النقص يصبح النخاع العظمي مفرطًا في النشاط، ومن ثَمَّ يُنتِج المزيد والمزيد من خلايا الدم الحمراء. ولكن نظرًا لأنها خلايا غير طبيعية فإنها تموت مبكرًا ولا تساعد في علاج فقر الدم.

وبينما يستمر النخاع العظمي في محاولة علاج فقر الدم فإنه يتمدد ويُسبِّب ذلك تضخم العظام. وهذا هو السبب الذي يؤدي إلى التغيرات العظمية النمطية المرتبطة بثلاسيميا بيتا. كلما اشتد شكل ثلاسيميا بيتا لديك أمكن ملاحظة هذه التغيرات بشكل أكثر وضوحًا. علاج هذه الحالة هو إجراء عمليات نقل خلايا دم حمراء.

كِبَر حجم الطحال.

بعض الأشخاص المصابين بثلاسيميا بيتا الكبرى ربما تكبر أحجام أكبادهم (**تضخم الكبد**) وطحالاتهم (**تضخم الطحال**) أيضًا، الأمر الذي يؤدي إلى انتفاخ بطونهم. ويحدث ذلك لأن الطحال يتخلص من خلايا الدم الحمراء المعيبة، وأيضًا لأن الكبد والطحال يصبحان مواقع بديلة لإنتاج خلايا الدم الحمراء.

قد يتسبب التضخم الشديد للطحال في عدم ارتياح البطن ويُزيد حالة فقر الدم سوءًا. وبالتالي، فربما يجب إزالته.

وتكون عملية استئصال الطحال أكثر شيوعًا وشدة، إذا كنت مُصابًا بثلاسيميا بيتا غير معتمدة على نقل الدم. إذا كنت تخضع لعمليات نقل دم، فسوف تتلقى خلايا دم حمراء طبيعية سليمة من متبرعين، ولن يضطر طحالك لبذل الكثير من الجهد.

وإذا كان لديك سمة ثلاسيميا بيتا فربما يكون طحالك متضخمًا قليلًا، ولكنه غير متضخم بالقدر الكافي للتسبب في ظهور أعراض.

حصوات المرارة

حصوات المرارة قد تتكوّن بسبب ارتفاع نسب **البيليروبين** في الكبد بسبب الانحلال الدموي المزمن. الانحلال الدموي يعني تدمير خلايا الدم الحمراء.

إذا كان لديك حصوات بالمرارة، قد تشعر بالانتفاخ والغثيان وألم بالبطن. وقد تحتاج إلى جراحة لإزالة المرارة والحصوات.

جلطات الدم

ثَمَّة خطورة متزايدة للإصابة بجلطات الدم (**التخثر**) مع تقدمك في العمر، وخاصةً إذا كنت مُصابًا بثلاسيميا بيتا غير معتمدة على نقل الدم. وتتزايد الخطورة إذا كنت قد خضعت لاستئصال الطحال.

الكتل الحميدة

أحيانًا عند الإصابة بثلاسيميا بيتا إذا لم يستطع النخاع العظمي إنتاج خلايا دم كافية فيمكن إنتاجها خارج النخاع العظمي، في الكبد والطحال. الأمر الذي يُسبّب تضخم الكبد والطحال. بل وقد يُسبّب أيضًا تكوّن كتل صغيرة بطيئة النمو من الأنسجة، وعادةً ما تكون في الصدر بالقرب من العمود الفقري. هذه الكتل غير مُضِرَّة، ولكنها أحيانًا من الممكن أن تضغط على الأعصاب الشوكية وتُسبّب مشاكل. وعلى الرغم من أنها حميدة تمامًا (ليست سرطانية) إلا أن الأطباء يحتاجون إلى التمييز بينها وبين الأورام في الفحوصات والأشعة السينية، وقد يتعذر ذلك. من الممكن أن تمنع عمليات نقل الدم تَكَوُّن هذه الكتل.

كلمات شائعة الاستخدام

إذا تكوَّنت خلايا الدم الحمراء في أنسجة أخرى غير أنسجة النخاع العظمي، فيُسمَّى ذلك **تكوّن الدم خارج النخاع**. وتشمل المواقع الشائعة لتكوّن الدم خارج النخاع أعضاءً مثل الكبد والطحال، فضلًا عن الأنسجة الليمفاوية، وخاصةً بطول العمود الفقري.

قُرَح الساق

قد تؤدي ثلاسيميا بيتا الوسطى غير المُعالَجَة إلى مشاكل في شفاء الجروح. وحتى الجروح البسيطة في الساقين، وخاصةً في الكاحلين فإنها لا تُشفَى، بل وربما تزداد سوءًا وتُصاب بالعدوى. تُعالَج تلك الجروح بالضمادات للمساعدة في شفائها، وبالمضادات الحيوية إذا كانت مُصابة بالبكتيريا.

المضاعفات المرتبطة بالحديد

فرط تحميل الحديد

عادةً مع التقدم في العمر تُهدَم خلايا الدم الحمراء في الجسم، ويحدث تدوير للحديد الناتج إلى خلايا جديدة. عندما يخضع شخصٌ ما لعمليات نقل دم دورية، قد يحدث أيضًا فرط تحميل الحديد، حيث إن خلايا الدم الحمراء للمُتَبَرِّع تحتوي على الحديد. يحدث فرط تحميل الحديد عند وجود كمية كبيرة جدًا من الحديد في جسمك. وبما أن الجسم لا يمكنه التخلص من كل الحديد الزائد فإنه يتراكم، وقد يُسبب أضرارًا.

يحدث فرط تحميل الحديد أيضًا لدى الأشخاص الذين لا يخضعون لعمليات نقل دم دورية (ثلاسيميا بيتا غير معتمدة على نقل الدم)، ولكنه يحدث بصورة أبطأ. يحدث هذا التراكم لأن النخاع العظمي مفرط النشاط يرسل إشارات إلى الأمعاء لامتصاص المزيد من الحديد من الغذاء. ويحدث ذلك بسبب محاولة الجسم لمعالجة فقر الدم من خلال إنتاج المزيد من خلايا الدم الحمراء، ولذلك فهو يحتاج إلى الحديد.

كما أن تراكم الحديد قد يُتلِف الكبد، مُسبّبًا **التَلَيُّف**. التَلَيُّف عبارة عن نسيج ندبي يحل محل نسيج الكبد التالف. وإذا لم يُعالَج التليُّف قد يتطور إلى **التَشَمُّع** والفشل الكبدي.

وقد يُسبب فرط تحميل الحديد أيضًا تلف القلب، الأمر الذي يؤدي إلى عدم انتظام ضربات القلب (اضطراب النظم القلبي)، وربما أيضًا الفشل القلبي. علاوة على ذلك قد يتسبب الحديد المُفرِط في الإضرار بالعظام والمفاصل، مما يزيد من مخاطر ضعف العظام (هشاشة العظام).

وقد تتأثر نسب الهرمونات أيضًا بفرط تحميل الحديد. حيث إن نسب هرمونات الغدة الدرقية لديك قد تنخفض، الأمر الذي قد يُسبّب التعب، واكتساب الوزن الزائد، والإمساك.

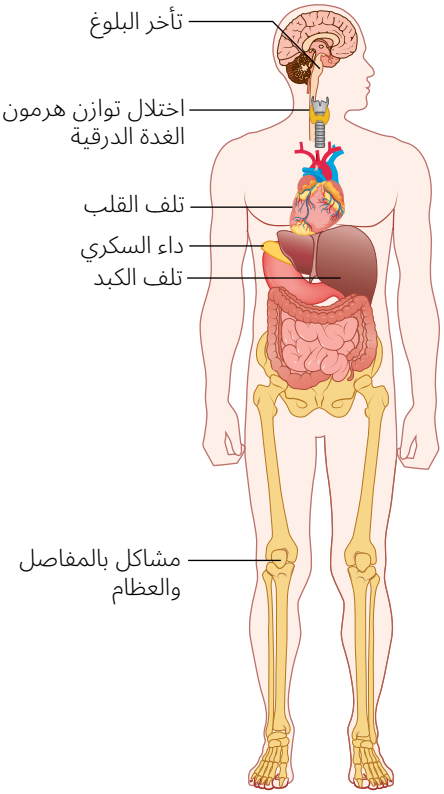
وقد تصبح أكثر عُرضَة للإصابة بداء السكري. يؤثر الحديد على إفراز الإنسولين في البنكرياس، وبالتالي يتحكم في مستويات السكر في الدم.

وقد تنخفض لديك أيضًا نسب الهرمونات الجنسية. ويتأخر البلوغ غالبًا عن المعتاد لدى الأطفال المصابين بثلاسيميا بيتا. قد يؤدي انخفاض نسب الهرمونات إلى انخفاض الخصوبة.

لتجنب حدوث جميع المشاكل التي يسببها تسمم الحديد، ربما تحتاج إلى التحكم في نسب الحديد لديك باستخدام علاج يُسمَّى **علاج الاستخلاب**. يمكن الإبقاء على نسب الحديد منخفضة وآمنة من خلال الاستخدام اليومي لأدوية تُسمَّى بأدوية استخلاب الحديد.

انظر قسم **العلاج** في الصفحة 24 لمعرفة المزيد عن علاج الاستخلاب.

قد يؤثر فرط تحميل الحديد على الجسم بطرق متنوعة



المضاعفات المرتبطة بالحمل

ليس هناك مضاعفات محددة تحدث بسبب الحمل في جنين مُصاب بثلاسيميا بيتا. ولكن إذا كنتِ مُصابة بثلاسيميا بيتا فإن الحمل من الممكن أن يُسبّب لكِ ضغطًا زائدًا على جسمك، ويزيد الأعراض سوءًا. قد تعانين أيضًا من صعوبة حدوث حمل، نظرًا لأن فرط تحميل الحديد يؤثر على الخصوبة (بسبب تأثيره على نسب الهرمونات).

سوف تحتاجين إلى إجراء فحوصات إضافية لفحص صحة القلب والكبد والعظام. إذا كنتِ تتلقين **علاج استخلاب** (انظري الصفحة 26) فسيتعين عليكِ وقفه في النصف الأول من فترة الحمل، ذلك أن الأدوية قد تكون مُسَمِّمَة للجنين.

سوف تُراقَب نسب الهيموغلوبين لديكِ عن كثب، وربما تحتاجين إلى عمليات نقل دم بمعدل أكثر تكرارًا، وخاصةً مع التقدم في أشهر الحمل.

أعراضي ومضاعفاتي

دوِّني كل الأعراض والمضاعفات التي تحدث لكِ، بحيث يمكنكِ التأكد من مناقشتها كلها مع طبيبكِ...

تابع...

العلاج

إن ثلاسيميا بيتا تعتبر حالة مُعَقَّدَة وتحتاج إلى رعاية متخصصة. ولذلك يجب أن يدار علاجك في مركز متخصص في علاج اضطرابات الدم تحت إشراف طبيب ذي خبرة في علاج هذه الأمراض.

وغالبًا ما يتوفر لدى المراكز المتخصصة فريق تمريض سريري متخصص في الثلاسيميا، والذي يمكنك الاتصال به إذا كان لديك أي استفسارات أثناء وجودك بالمنزل. بعض المراكز يعمل بها أيضًا أخصائيون نفسيون، وأخصائيون اجتماعيون على دراية بالمشاكل التي قد تُسبّبها ثلاسيميا بيتا.

العلاجان الرئيسيان لثلاسيميا بيتا هما:

- **نقل الدم** لمكافحة فقر الدم والمضاعفات المرتبطة به
- **علاج الاستخلاب** للسيطرة على فرط تحميل الحديد.

وقد تتلقى أيضًا:

- علاجًا للمضاعفات، مثل تضخم الطحال وحصوات المرارة
- أدوية لتحسين إنتاج خلايا الدم الحمراء
- خلايا جذعية مزروعة - وهو علاج مُكثّف ومن الممكن استخدامه كعلاج مُحتَمَل لثلاسيميا بيتا.

وسيتوقف أي علاج تستخدمه على عدة أشياء؛ منها ما إذا كانت ثلاسيميا بيتا لديك معتمدة أو غير معتمدة على نقل الدم.

ثلاسيميا بيتا غير المعتمدة على نقل الدم

لن تحتاج إلى عمليات **نقل دم** دورية إذا كان نخاعك العظمي يكوّن كميةً كافيةً لك من الهيموغلوبين لتنعم بجودة حياة جيدة، وتنخفض مخاطر حدوث المضاعفات المتعلقة بهذا المرض. إلا أن ذلك قد يتغير بمرور الوقت. فعندما تتقدم في العمر قد تحتاج إلى زيادة تكرار عمليات نقل الدم. كما أنه في حالة إضافة أي مجهود بدني جديد، مثل الإصابة بالعدوى، أو الحمل (بالنسبة للنساء)، سيزداد احتمال الاحتياج إلى زيادة خلايا الدم الحمراء من خلال نقل الدم.

قد يتراكم الحديد في جسمك حتى إذا لم تخضع لعمليات نقل دم دورية (انظر الصفحة 20). وسوف يراقب طبيبك نسب الحديد لديك، ويعالج أي فرط تحميل عند الضرورة. ستجد المزيد عن هذا الأمر في الصفحة 26 (علاج الاستخلاب).

ثلاسيميا بيتا المعتمدة على نقل الدم

إذا كانت ثلاسيميا بيتا لديك معتمدة على نقل الدم، فستحتاج إلى العلاج مدى الحياة عن طريق عمليات نقل الدم لعلاج فقر الدم الخطير، ومنع حدوث المضاعفات المتعلقة بالمرض.

كما ستحتاج أيضًا إلى علاج استخلاب لتظل نسب الحديد لديك في نطاق الحدود الآمنة. استخدام هذا العلاج بانتظام أمرٌ مُهمٌ جدًا لمنع حدوث أي مضاعفات، ولضمان النمو الطبيعي، والتطور الطبيعي، وعدم تأثر العمر الطبيعي.

إذا أصبح طحالك متضخمًا ومفرط النشاط، ربما يقترح طبيبك استئصاله. ولكنه سيحاول تفادي إجراء أي جراحة بقدر الإمكان. فثمّة آثار جانبية مهمة طويلة الأمد تصاحب إزالة الطحال.

وتعد عملية زرع الخلايا الجذعية الآن علاجًا مُحتَمَلًا لثلاسيميا بيتا. إلا أنه علاج مُكثّف جدًا، ويُستَخدَم فقط لعلاج ثلاسيميا بيتا الكبرى. ستجد المزيد عن عمليات زرع الخلايا الجذعية في الصفحة 29.

نقل الدم

يرفع نقل الدم مستويات الهيموغلوبين السليم الطبيعي لديك. ويتوقف عدد مرات احتياجك لنقل الدم على مستوى الهيموغلوبين لديك. سيرغب أطباؤك في إبقاء هذه المستويات عالية بالقدر الكافي للأسباب التالية:

- منع الإصابة بفقر دم شديد
- للسماح بالنمو الطبيعي والتطور الطبيعي
- منع حدوث التغيرات العظمية المرتبطة بالإصابة بثلاسيميا بيتا (انظر الصفحة 17).

إذا كنت مصابًا بثلاسيميا بيتا معتمدة على نقل الدم، ربما تحتاج إلى دم كل فترة من أسبوعين إلى 4 أسابيع. ويتوقف عدد وحدات الدم التي ستحتاج إليها على حجم جسمك. يعد مستوى الهيموغلوبين لديك مرشدًا لعلاجك، أفضل من الاعتماد على توقيت إجراء آخر عملية نقل دم لك.

وتتم مواءمة الدم الذي تتلقاه بحرص شديد ليكون مناسبًا لك خصيصًا، لكي لا يقوم جسمك برد فعل عند استقبال خلايا دم المتبرع.

علاج الاستخلاب

كما هو موضح في قسم فرط تحميل الحديد (الصفحة 20)، قد يتراكم الحديد في جسمك إذا كان لديك ثلاسيميا بيتا. وجود كمية كبيرة جدًا من الحديد في جسمك سيُسبب لك التسمم، وبالتالي ستحتاج إلى علاج استخلاب الحديد للتخلص منه.

وسوف يراقب طبيبك نسب الحديد لديك من خلال إجراء تحاليل دم دورية. إذا كانت النسب مرتفعة، ربما تخضع **لأشعة رنين مغناطيسي (MRI)** لقياس نسبة تركيز الحديد في قلبك وكبدك. وذلك لمعرفة ما إذا كنت ستحتاج إلى بدء علاج استخلاب.

إذا كنت تخضع لعمليات نقل دم دورية بسبب إصابتك بثلاسيميا بيتا فستحتاج إلى بدء علاج استخلاب الحديد بعد تلقي 10 وحدات إلى 20 وحدة من الدم. من المهم جدًا لصحتك اتباع تعليمات طبيبك بشأن علاج استخلاب الحديد.

دواء الاستخلاب	مراقبة*	أشياء تؤخذ في الاعتبار
ديفيروكسامين (تسريب بطيء تحت الجلد أو داخل الوريد كل يوم)	• اختبارات وظائف الكلى والكبد • النمو أثناء الطفولة • اختبارات السمع والنظر	• قضاء وقتٍ طويلٍ في التسريب كل يوم قد يُصعِّب من الالتزام بالعلاج
ديفيراسيروكس (علاج يؤخذ بالفم مرةً واحدةً في اليوم - أقراص، يُمزَج القرص بالماء، أو حبيبات يمكن نثرها على الطعام)	• اختبارات وظائف الكلى والكبد • عدد خلايا الدم • قياس الكرياتينين في الدم والبروتين في البول • مراقبة وجود علامات لقرح و/أو نزيف بالجهاز الهضمي • اختبارات السمع والنظر	• الأسهل للمريض، حيث أن الدواء يُبلَع أو يُشرَب مرةً واحدةً في اليوم • مخاطر حدوث اضطرابات في وظائف الكلى
ديفيريبرون (علاج يؤخَذ بالفم مرتين أو ثلاث مرات في اليوم - أقراص)	• عدد خلايا الدم • اختبارات وظائف الكبد • قياس نسب الزنك	• مخاطر انخفاض عدد خلايا الدم البيضاء

* بالإضافة إلى مراقبة الحديد بانتظام و/أو إجراء أشعة MRI (أشعة الرنين المغناطيسي: نوع من الأشعة التي تُجرَى على الجسم) لتحديد كمية الحديد في الكبد والقلب.

ملاحظة: هذه الأدوية لها آثار جانبية مُحتَمَلة أخرى، وبالتالي يجب أن تُناقَش بالتفصيل مع فريق الرعاية الصحية المعنيّ بمرض ثلاسيميا بيتا لديك قبل بدء العلاج. قد تختلف المراقبة التي تخضع لها من مركز علاج لآخر.

سوف يصف لك طبيبك دواءً لاستخلاب الحديد. هناك ثلاثة أدوية مختلفة متاحة لعلاج الاستخلاب. اثنان منهم متوفران كأدوية تؤخذ عن طريق الفم، حيث يمكن تناولهما يوميًا عن طريق الفم. بينما الدواء الثالث عبارة عن حقنة يومية تحت الجلد، أو من الممكن إعطاء هذا الدواء عبر التقطير (التسريب الوريدي "IVI"). أحيانًا يصف الأطباء دواءين معًا لاستخلاب الحديد.

أسئلتي

دوّن هنا أي أسئلة تتبادر إلى ذهنك بشأن نقل الدم، أو استخلاب الحديد، أو أي علاجات أخرى ترغب في سؤال طبيبك عنها...

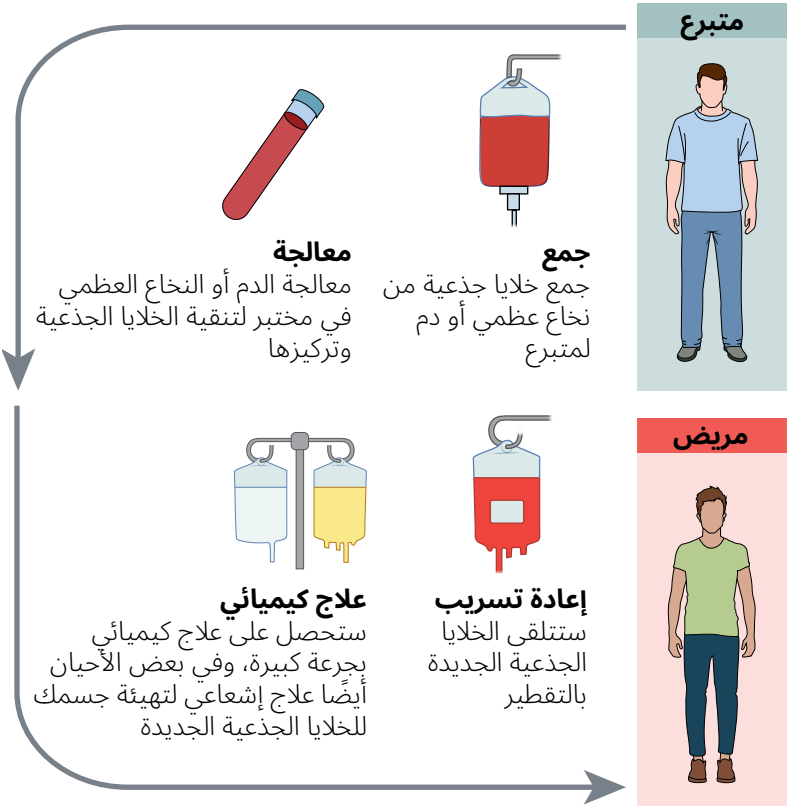
زرع الخلايا الجذعية

ثَمَّة علاج مُحتَمَل الآن لثلاسيميا بيتا يُسمَّى **زرع الخلايا الجذعية** (SCT). وهو علاج مُكثّف وغير متوفر في كل مكان. سيدرس طبيبك بإمعان قرار اللجوء لزرع الخلايا الجذعية، حيث إن هذا الإجراء له آثار جانبية، بعضها قد يكون مهددًا للحياة. في الماضي، كان زرع الخلايا الجذعية مُخصصًا للأطفال الأصغر سنًا المصابين بثلاسيميا بيتا. اليوم، يؤخذ في الاعتبار أيضًا الشباب البالغين -الذين يمكن السيطرة على ثلاسيميا بيتا لديهم جيدًا - للخضوع لعملية الزرع.

الخلايا الجذعية عبارة عن خلايا موجودة في النخاع العظمي، وهي قادرة على التطور إلى جميع الأنواع المختلفة من خلايا الدم، بما في ذلك خلايا الدم الحمراء. عند إجراء عملية زرع فإن الخلايا الجذعية في نخاعك العظمي تُدَمَّر لتُفسِح الطريق للخلايا السليمة المأخوذة من متبرع. يجب أن يكون المتبرع شخصًا خلايا دمه هي أكثر توافقًا مع خلايا دمك. وعادةً ما يكون أحد أفراد الأسرة المُقَرَّبين. إذا لم يكن لديك فرد بالعائلة خلايا دمه تطابق خلايا دمك فمن الممكن البحث عن متبرع ملائم في سجلات المتبرعين بالنخاع العظمي. سيحتاج طبيبك إلى إيجاد شخص ليس من أقاربك، ولكن خلايا دمه مطابقة إلى حدٍ كبير لخلايا دمك.

الهدف من زرع الخلايا الجذعية هو أن تبدأ خلايا دم المتبرع في النمو داخل عظامك، وتمدها بخلايا جذعية دموية جديدة لتحل محل خلاياك. وتُسمَّى هذه العملية "التطعيم". الخلايا الجذعية الجديدة ستكون قادرة على إنتاج كل أنواع خلايا الدم المختلفة التي تحتاج إليها، بما في ذلك خلايا الدم الحمراء السليمة.

إن العلاج الكيميائي الذي تتلقاه كجزء من علاجك يزيد من مخاطر الإصابة بالعدوى. ولذلك فستحتاج إلى رعاية صحية بمعزلٍ تام عن الآخرين لبعض الوقت، بعد خضوعك لتسريب الخلايا الجذعية. وتشمل الآثار الجانبية الأخرى لزرع الخلايا الجذعية تساقط الشعر، وقرح الفم، والغثيان، والإسهال، والرضوض، والنزيف، والعقم.



سوف تحتاج إلى تناول أدوية لتقليل نشاط جهازك المناعي لعدة شهور بعد هذا الإجراء (وتُسمَّى هذه الأدوية 'مثبطات المناعة'). وهي تقلل من مخاطر مهاجمة خلاياك للخلايا المأخوذة من المتبرع. ويُسمِّي الأطباء هذه الحالة "رفض الطُعم".

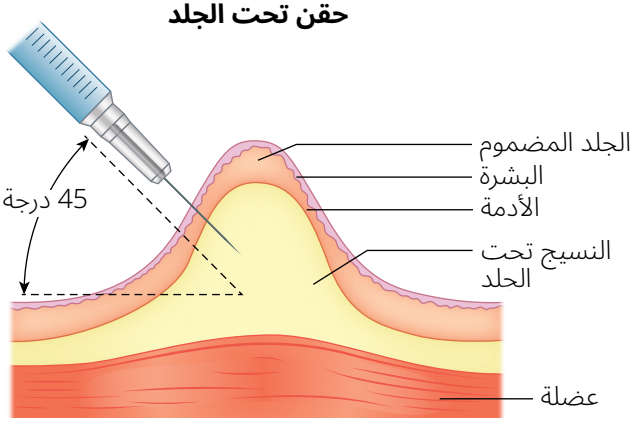
تحفيز إنتاج خلايا الدم الحمراء

هناك دواء يُسمَّى لوسباترسبت اعتُمِدَ في أوروبا، والولايات المتحدة الأمريكية، وأستراليا، والعديد من الدول الأخرى، لمعالجة البالغين المصابين بثلاسيميا بيتا المعتمدة على نقل الدم.

لوسباترسبت يساعد خلايا الدم الحمراء على النمو بشكل أفضل في النخاع العظمي، ومن ثَمَّ يقلل الاحتياج إلى عمليات نقل الدم في حالات الإصابة بثلاسيميا بيتا. بعض المرضى الذين كانوا معتمدين على نقل الدم سابقًا ربما يمكنهم إدارة حالتهم دون الحاجة إلى المزيد من عمليات نقل الدم.

ستحصل على لوسباترسبت في صورة حقنة صغيرة تحت الجلد كل 3 أسابيع. قد تحدث لبعض الأشخاص أعراض جانبية، مثل الصداع وآلام العظام. سيخبرك طبيبك إذا كان لوسباترسبت متوفرًا وما إذا كان مناسبًا لك.

حقن تحت الجلد



لوسباترسبت قيد البحث الآن في بعض التجارب السريرية لمعرفة ما إذا كان سيساعد في علاج ثلاسيميا بيتا غير المعتمدة على نقل الدم، ولمعرفة ما إذا كان يمكن استخدامه لدى الأطفال.

علاج المضاعفات

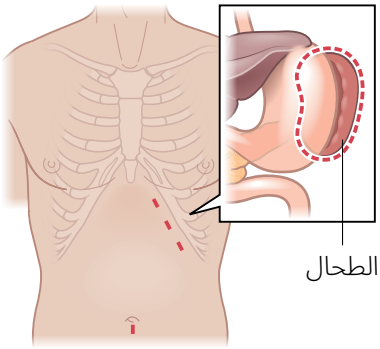
يحتاج بعض الأشخاص إلى الجراحة لعلاج مضاعفات ثلاسيميا بيتا، مثل تضخم الطحال أو حصوات المرارة.

تضخم الطحال

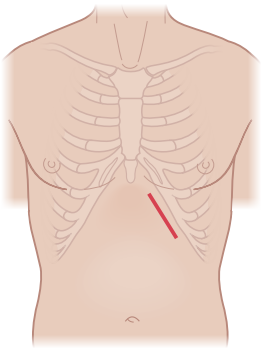
قد يتسبب التضخم الشديد للطحال في الشعور بعدم الارتياح في البطن، ويزيد حالة فقر الدم سوءًا، وبالتالي ربما يكون من الضروري إزالته. في حالة الإصابة بثلاسيميا بيتا، يؤدي إزالة الطحال إلى تحسين حالة فقر الدم، وتقليل الاحتياج إلى عمليات نقل الدم المتكررة لبعض الأشخاص.

ونظرًا لأنه يمكن الآن السيطرة على ثلاسيميا بيتا بصورة أفضل بكثير من خلال عمليات نقل الدم، فقد قلّ عدد المصابين بالتضخم الشديد للطحال، ومن ثَمَّ لم تعد عملية **استئصال الطحال** (جراحة تتم لإزالة الطحال) تُجرَى بشكل متكرر كما كان الحال من قبل. وعلى الرغم من ذلك فربما يحتاج الأشخاص المصابون بثلاسيميا غير معتمدة على نقل الدم إلى استئصال الطحال، ذلك أن ثلاسيميا لديهم لا تُعَالَج عن طريق نقل الدم.

عملية استئصال الطحال هي عملية كبرى، وتتطلب الإقامة بالمستشفى، وتحتاج وقتًا للاستشفاء. ربما تخضع إما **لجراحة مفتوحة** (شق واحد كبير)، أو **لجراحة التنظير البطني** (عدة شقوق صغيرة). أحيانًا تُسمَّى جراحة التنظير البطني جراحة ثقب المفتاح أو (bandaid surgery). عند إجراء جراحة ثقب المفتاح، تكون إقامتك في المستشفى بصفة عامة أقصر، وتتماثل للشفاء من الجراحة بشكل أسرع.



مواضع شق لاستئصال الطحال عن طريق جراحة ثقب المفتاح



موضع شق لجراحة مفتوحة لاستئصال الطحال

إلا أنه قد تحدث مشاكل أخرى بعد إزالة طحالك.

ففي حالة الإصابة بثلاسيميا بيتا تُزيد إزالة الطحال من مخاطر حدوث جلطات الدم (**التخثر**). وهذه المخاطر تظل قائمة طوال الحياة، وتعد هي السبب الرئيسي في ضرورة الموازنة الدقيقة بين فوائد الجراحة ومخاطرها.

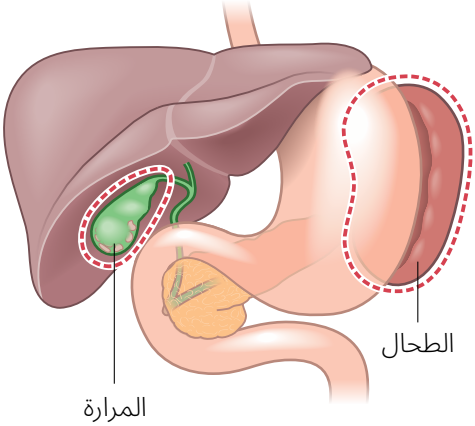
يمثل الطحال جزءًا من دفاع الجسم ضد العدوى، وبالتالي تكون أكثر عُرضَة للمخاطر بدونه. ولكي تنعم بحماية إضافية ستحتاج إلى بعض اللقاحات، ومن الأفضل أخذها قبل الجراحة. إذا خضع طفلك لإزالة الطحال قد يحتاج الطبيب إلى وصف مضادات حيوية له ليأخذها يوميًا لمدة عامين بعد الجراحة، وذلك لمنع الإصابة بالعدوى. أو ربما تحصل على وصفة طبية لمضاد حيوي في المنزل، وبالتالي يمكنك بدء أخذه سريعًا عند الحاجة.

حصوات المرارة

قد تكون الحصوات الموجودة في مرارتك مؤلمة جدًا، وربما تُشعِرُكَ باعتلال شديد في صحتك.

عادةً ما يتمثل العلاج في إجراء جراحة لإزالة حصوات المرارة لديك. ربما تخضع لجراحة مفتوحة، أو جراحة ثقب المفتاح.

وعادةً ما تعني جراحة ثقب المفتاح إقامة أقصر في المستشفى وشفاءً أسرع، بسبب عدم إحداث شق كبير.



جلطات الدم

قد تحدث للأشخاص المصابين بثلاسيميا بيتا جلطات دم. وتكون المخاطر أكبر في حالات معينة، مثلًا قبل الخضوع لجراحة مُخطط لها، أو أثناء فترة الحمل، أو بعد إزالة الطحال.

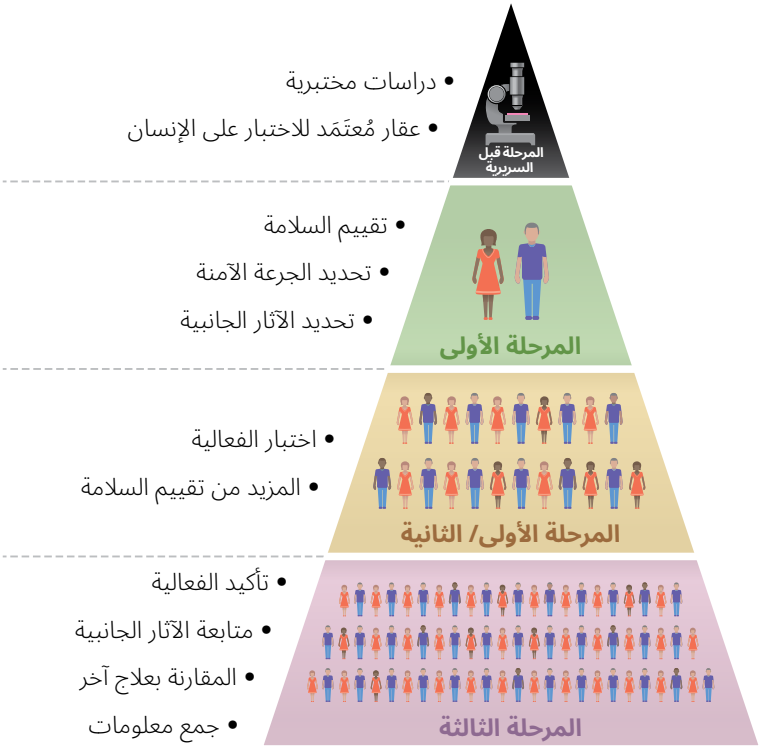
ربما يقترح عليك طبيبك أخذ أدوية لتقليل مخاطر حدوث جلطات الدم. وسيتحتم عليك تناول هذه الأدوية إذا كنت قد خضعت لإزالة الطحال. تُسمَّى هذه الأدوية **مضادات التجلط** وتشمل تناول جرعات منخفضة من الأسبرين والأدوية الشبيهة بالهيبارين.

أسئلتي

هل لديك أي أسئلة حول علاجات مضاعفات ثلاسيميا بيتا؟ دوِّن هذه الأسئلة هنا بحيث يمكنك مناقشتها مع طبيبك...

التطورات الحديثة في العلاج

إذا كنت مُهتمًا بالعلاجات الحديثة، ربما ترغب في سؤال طبيبك عن **التجارب السريرية**. فأي علاج جديد يجب أن يمر بمراحل متعددة من الاختبار قبل إثبات أن فعاليته أفضل من العلاج المتوفر حاليًا، وقبل اعتماده ضمن الرعاية الروتينية. ولن ينتقل العلاج المُحتَمَل إلى المرحلة التالية من البحث إلا إذا كان آمنًا وواعدًا.



مراحل التجارب السريرية

تكون أول مرحلة في الاختبار -المرحلة الأولى- للتأكد من أن العلاج الجديد آمن، ولاكتشاف آثاره الجانبية، وتحديد أفضل جرعة يمكن أخذها. عادةً ما تكون هذه التجارب صغيرة، تُجرَى على عدد قليل من الأشخاص في كل مرحلة.

المرحلة الثانية من التجارب تكون أكبر، وتستهدف اكتشاف احتمالية فعالية العلاج الجديد لحالة طبية محددة.

المرحلة الثالثة من التجارب تختبر العلاج الجديد في مقابل العلاج القياسي الحالي، لمعرفة أيهما أفضل فعالية. هذه هي التجارب الكبرى، وغالبًا ما تكون دولية، وخاصةً بالنسبة للأمراض النادرة.

تجارب المرحلة الثالثة يجب أن تكون عشوائية. في التجارب العشوائية يوضع المرضى في مجموعات مختلفة. ويُستَخدَم الكمبيوتر ليحدد أي مريض سيكون ضمن أي مجموعة. لا يمكنك اختيار المجموعة التي ستنضم لها، وبعض الأشخاص لن يحصلوا على العلاج الجديد. العشوائية تعني زيادة ثقة الباحثين في أن اختلافات النتائج في نهاية التجربة ترجع إلى العلاج قيد الاختبار.

أسئلتي عن التجارب السريرية...

العلاجات الحديثة لثلاسيميا بيتا

هناك بعض العلاجات الحديثة لثلاسيميا بيتا قيد الاختبار:

- العلاج الجيني
- العلاج المُستَخدَم لتحسين صحة ووظائف خلايا الدم الحمراء
- العلاج المُستَخدَم لتقليل امتصاص الحديد.

العلاج الجيني

هذا النمط من العلاجات يُظهر نتائج واعدة في علاج ثلاسيميا بيتا. حيث يأخذ العلماء بعض الخلايا الجذعية الدموية منك، ويُدخِلون جين هيموغلوبين فيها في المختبر. وعندئذٍ ستحصل على علاج يدمِّر خلايا النخاع العظمي لديك، قبل إعادة الخلايا الجذعية المُهندَسَة في مجرى دمك عن طريق التقطير.

هذه العملية شديدة الشبه بزرع خلايا جذعية من متبرع، باستثناء أن في هذه العملية تكون خلاياك هي الخلايا المُستَخدَمَة. ويعني ذلك أن هذا العلاج ممكن للأشخاص الذين لا يتوفر لديهم أي متبرع.

وعلى غرار عملية زرع الخلايا الجذعية فإن العلاج الجيني ليس علاجًا سهل الخضوع له. فستحتاج إلى علاج كيميائي، بكل آثاره الجانبية التي يسببها. وعلى الرغم من ذلك، فبعد هذا الإجراء لن تضطر إلى تناول عقاقير لتثبيط جهازك المناعي، حيث إنك لديك بالفعل الخلايا الجذعية الدموية الخاصة بك، وليس خلايا مأخوذة من شخصٍ آخر. ستجد المزيد عن زرع الخلايا الجذعية في قسم **العلاج** في الصفحة 29.

أُجرِيَت عدة تجارب للعلاج الجيني على أشخاص مصابين بثلاسيميا بيتا المعتمدة على نقل الدم، ولا تزال تُجرَى تجارب أخرى.

وقد اعتُمِدَ علاج جيني في عام 2022 في الولايات المتحدة الأمريكية لأشخاص مصابين بثلاسيميا بيتا معتمدة على نقل الدم.

تحسين صحة خلايا الدم الحمراء

تبحث التجارب السريرية في علاج فقر الدم بالأدوية لتحسين صحة خلايا الدم الحمراء، وتحسين وظائفها، وقدرتها على البقاء على قيد الحياة. عند الإصابة بثلاسيميا بيتا قد يعني ذلك أنك لن تحتاج إلى عمليات نقل دم بكثرة.

ميتابيفات هو أحد العلاجات الحديثة التي لا تزال قيد الاختبار والتي تُجرَى على أشخاص مصابين بثلاسيميا ألفا أو ثلاسيميا بيتا. وهو عبارة عن قرص تتناوله مرتين في اليوم. وهو مُستَخدَم بالفعل لعلاج حالة مرضية وراثية أخرى، وتُسَمَّى نقص بيروفات كيناز.

ميتابيفات يزيد من مستوى الإنزيم الذي تحتاج إليه خلايا الدم الحمراء لتقوم بوظائفها بصورة سليمة. ويقل هذا الإنزيم في خلايا الدم الحمراء المصابة بالثلاسيميا.

وقد أظهرت نتائج التجارب المُبَكِّرَة أن ميتابيفات يساعد في خفض نسبة فقر الدم لدى الأشخاص المصابين بثلاسيميا بيتا والذين لا يحتاجون إلى عمليات نقل دم دورية. وتشمل الآثار الجانبية التي اكتُشِفَت حتى الآن صعوبة النوم، والصداع، والدوخة.

يُجرَى اختبار ميتابيفات في تجارب من المرحلة الثالثة على أشخاص مصابين بثلاسيميا بيتا ولا يحتاجون إلى عمليات نقل دم دورية، بالإضافة إلى أشخاص آخرين يحتاجون إلى عمليات نقل دم دورية.

خفض امتصاص الحديد

تمكن بعض الباحثين من تحديد هرمون طبيعي في الجسم يُسمَّى هيبسيدين، وهو يقلل من امتصاص الحديد من الجهاز الهضمي، ويساعد في تنظيم مستويات الحديد في الجسم. وثَمَّة تجارب مُبَكِّرَة استخدمت العقاقير التي تحاكي الهيبسيدين. وأظهرت هذه التجارب آثارًا إيجابية على مستويات الحديد لدى الأشخاص المصابين بثلاسيميا بيتا، وعلى إنتاج خلايا الدم الحمراء.

وهناك طريقة أحدث تستخدم العلاجات التي تستهدف المنظمات الأساسية للهيبسيدين. ولا تزال التجارب السريرية الأولى على هذه العلاجات قيد التنفيذ.

التعايش مع ثلاسيميا بيتا

تشخيص الإصابة بثلاسيميا بيتا - سواءً كان لك شخصيًا أو لطفلك - قد يكون صدمة، حتى إذا كنت تعلم أن مرض ثلاسيميا بيتا سارٍ في التاريخ المرضي لعائلتك. على الأرجح سيتبادر إلى ذهنك الكثير من الأسئلة. ولذا، فمن المهم جدًا أن تتعرف بقدر الإمكان على الكثير عن ثلاسيميا بيتا، وعن حالتك الشخصية.

وللقيام بذلك من الأفضل التحدث إلى متخصصين في الرعاية الصحية ذوي معرفة عن المرض، أو استخدام مصادر معلومات موثوقة أخرى عن ثلاسيميا بيتا. كما أن الاستشارات الجينية من الممكن أن تساعدك أيضًا في فهم مرضك وأثاره.

قد يكون من الصعب معرفة أي المواقع الإلكترونية المتعلقة بثلاسيميا بيتا تتضمن معلومات دقيقة وحديثة. لمساعدتك هناك قائمة بالمواقع الإلكترونية المفيدة في الصفحة 47.

ثلاسيميا بيتا هي حالة معقدة، وبالتالي من السهل جدًا أن تشعر بالارتباك والحيرة بسببها. ولذا، فقد يكون من المفيد تدوين قائمة بالأشياء التي تحتاج إلى معرفتها، أو الأسئلة التي ترغب في طرحها، وتأخذها معك في موعد زيارتك لطبيبك. كما أنه من المفيد أيضًا أن تصطحب معك شخصًا آخر، مما يتيح لكما فرصة تبادل الملاحظات بعد ذلك.

علاج ثلاسيميا بيتا قيد التطوير والتحسين طوال الوقت. من المتوقع الآن أن تكون أعمار العديد من الأطفال المصابين بالمرض منذ ولادتهم مماثلة لأعمار الأطفال غير المصابين، وهناك أشياء يمكنك القيام بها لمساعدة نفسك على البقاء بصحة جيدة بقدر الإمكان.

تلقِّ العلاج عندما تحتاج إليه

أفضل طريقة لتجنب المضاعفات هي الالتزام بجداول علاج، والالتزام بكل مواعيد الفحص الشامل لك.

ملاحظة مهمة: اتصل بطبيبك فورًا إذا ظهرت لديك أي علامات للإصابة بعدوى أو أي مرض آخر، وتأكد من أنك تتلقى أحدث اللقاحات - وخاصةً إذا كنت قد خضعت لعملية استئصال الطحال.

نظامك الغذائي

إذا كنت مُصابًا بالثلاسيميا ربما تعاني من انخفاض نسب بعض الفيتامينات والمعادن، مثل فيتامين C، والزنك، **وحمض الفوليك** وفيتامين D. ويرجع جزء من ذلك إلى فقر الدم، بينما يرجع الجزء الآخر إلى ارتفاع نسب الحديد، والعلاج المُستَخدَم لإزالة الحديد. قد يقوم طبيبك بفحص مستوياتك ويعطيك مكملات لأي شيء تفتقر إليه.

كما يقترح بعض الأطباء تجنب الأطعمة التي تحتوي على كميات كبيرة من الحديد، ويعتقد آخرون أن ذلك له تأثير ضئيل في منع الإصابة بفرط تحميل الحديد. قد يكون من المفيد فحص كمية الحديد في الأغذية المُعبَّأة والأدوية، وفي حالة وجود أي شك اطلب المشورة من فريق الرعاية الصحية المعني بحالتك.

من الأفضل دائمًا أن تتناقش مع فريق الرعاية الصحية لمرضى ثلاسيميا بيتا المعني بحالتك حول نظامك الصحي.

حافظ على لياقتك البدنية للتمتع بعظام سليمة

أداء التمرينات البدنية بانتظام له العديد من الفوائد. فهو يحسن حالتك المزاجية ويساعدك في تقوية عظامك. ومن الأفضل الابتعاد عن الكحول والتدخين.

طلب المساعدة

اطرح أسئلة وتحدث مع فريق الرعاية الصحية المعني بحالتك عن أي شيء يقلقك. فهم يعرفون جيدًا كيف أن ثلاسيميا بيتا أمرٌ معقدٌ، ولن يكون لديهم أي مانع لمساعدتك، حتى إذا كنت تطرح الأسئلة نفسها أكثر من مرة.

أسئلة لطبيبك

أُخبِرتُ بأنني حامل لجين مُسبِّب لثلاسيميا بيتا - ما تأثيرات ذلك عليّ وعلى أطفالي؟

ما احتمال إنجابي لطفل/ لطفل آخر مُصاب بثلاسيميا بيتا؟

هل هناك أي شيء يمكنني فعله لتقليل مخاطر إنجاب طفل مُصاب بثلاسيميا بيتا؟

ما نوع ثلاسيميا بيتا لديّ/ لدى طفلي؟

ما أثر ثلاسيميا بيتا عليّ/ على طفلي؟

هل هناك أي علامات تحذيرية خاصة أحتاج إلى معرفتها أثناء وجودي في المنزل؟

هل سأحتاج/ سيحتاج طفلي إلى علاج منتظم؟

هل سيتغير احتياجي/ احتياجه للعلاج مع التقدم في العمر؟

ما الآثار الجانبية المُحتمَلَة للعلاج؟

ما المضاعفات المحتملة ومدى احتمال ظهورها؟

هل طفلي المُصاب بثلاسيميا بيتا سيكون قادرًا على الإنجاب، وما الذي يحتاج إلى معرفته مسبقًا؟

يمكنك تسجيل أسماء وبيانات الاتصال الخاصة بطبيبك، والممرضات، وأي فريق دعم آخر هنا

الاسم .....

المهنة .....

الهاتف .....

البريد الإلكتروني .....

الاسم .....

المهنة .....

الهاتف .....

البريد الإلكتروني .....

الاسم .....

المهنة .....

الهاتف .....

البريد الإلكتروني .....

دليل الكلمات والعبارات

HbE: نوع غير طبيعي من الهيموغلوبين يتكوّن لدى بعض الأشخاص المصابين بثلاسيميا بيتا.

IVF. تعني التخصيب الاصطناعي. وتُعرَف أيضًا باسم "أطفال الأنابيب". وفيها يتم تخصيب عدد قليل من بويضات امرأة خارج الرحم في المختبر. وذلك يسمح بفحص الأجنة للكشف عن أي أمراض وراثية وزرع البويضة (البويضات) السليمة في الرحم.

استئصال الطحال. جراحة لإزالة الطحال.

استشارات جينية. طريقة تساعد الأشخاص في فهم الإصابة بمرض جيني سارٍ في عائلاتهم، وفهم مخاطر نقل هذا المرض إلى طفل.

الملاريا. داء خطير يحدث بسبب انتقال طفيليات من أشخاص لأشخاص آخرين عن طريق البعوض. ويكون هذا الداء أخف لدى الأشخاص الحاملين للتغير الجيني المُسبب للإصابة بالثلاسيميا (سمة ثلاسيميا بيتا).

انتفاخ الجبهة. نمو عظمي غير طبيعي في الجمجمة، وهو شائع في حالة عدم علاج ثلاسيميا بيتا الشديدة. وينتج عنه تضخم الجبهة وثقل في عظام الوجنتين.

بروتين. نوع من الجزيئات يتألف من سلسلة عديد ببتيد واحدة على الأقل (سلسلة أحماض أمينية).

بيليروبين. أحد الأصباغ الذي يُنتَج عند تدمير خلايا الدم الحمراء القديمة والتالفة.

تجربة سريرية. دراسة بحثية لبحث اختبار جديد، أو علاج جديد، أو إجراء طبي جديد على أفراد. قد تبحث التجارب فيما إذا كان العلاج آمنًا، وتبحث أيضًا آثاره الجانبية، أو مدى فعالية علاج ما.

تخثر. جلطة دموية.

تَشَمُّع. مرض كبدي يحدث بسبب تلف الكبد لمدة طويلة. وفيه تحل أنسجة ندبية ليفية محل أنسجة الكبد السليمة ويتقلص حجم الكبد ويفقد وظائفه.

تضخم الطحال. كِبَر حجم الطحال.

تضخم الكبد. كِبَر حجم الكبد.

تقييم الهيموغلوبين. اختبار دم يُستَخدَم لبحث أنواع وكميات الهيموغلوبين الموجودة في عينة دم.

تكوّن الدم خارج النخاع. إنتاج خلايا الدم الحمراء في أماكن غير النخاع العظمي.

تَلَيُّف. تضخم وتصلب أنسجة عادية في الجسم. في حالة الإصابة بثلاسيميا بيتا قد يتسبب فرط تحميل الحديد في حدوث تَلَيُّف في الكبد وأنسجة أخرى.

ثلاسيميا بيتا الصغرى. يُطلَق عليها حاليًا اسم سمة ثلاسيميا بيتا.

ثلاسيميا بيتا الكبرى. نوع شديد من ثلاسيميا بيتا، وفيه لا تتكوّن أي سلاسل بيتا. ثلاسيميا بيتا الكبرى تعتمد دائمًا على نقل الدم.

ثلاسيميا بيتا المعتمدة على نقل الدم. الإصابة بثلاسيميا بيتا شديدة بما يكفي لتكون هناك حاجة لإجراء عمليات نقل دم دورية. ربما تحتاج إلى عمليات نقل دم طوال حياتك، أو عند تقدمك في العمر.

ثلاسيميا بيتا الوسطى. نوع من أنواع ثلاسيميا بيتا تتكوّن فيه بعض سلاسل بيتا. عند التشخيص تكون ثلاسيميا بيتا الوسطى غير معتمدة على نقل الدم، ولكن بمرور الوقت قد تُصبِح معتمدة على نقل الدم.

ثلاسيميا بيتا غير المعتمدة على نقل الدم. ثلاسيميا بيتا غير شديدة بالقدر الكافي لإجراء عمليات نقل دم دورية. الأشخاص المصابون بثلاسيميا بيتا غير معتمدة على نقل الدم قد يصابوا بثلاسيميا بيتا معتمدة على نقل الدم عند تقدمهم في العمر.

جراحة ثقب المفتاح. وتُسمَّى أيضًا جراحة التنظير البطني أو الجراحة طفيفة التوغل. تُجرَى العملية عن طريق إجراء عدة شقوق صغيرة، بدلًا من إجراء شق واحد كبير. غالبًا ما يتم الشفاء بشكل أسرع.

جراحة مفتوحة. جراحة عادية تتم عبر إجراء شق واحد كبير.

جين. امتدادات لمادة DNA تحمل شفرات لسلاسل بروتينات. وهي تتحكم في نمو الجسم وتطوره، وتتجمع مع بعضها البعض لتشكِّل الكروموسومات.

حامل المرض. شخص يحمل تغيرًا جينيًا يرتبط بمرضٍ ما، ويمكنه أن ينقله للآخرين، ولكنه ليس مصابًا بهذا المرض.

حصوات المرارة. كتل صلبة قد تتكوّن في مرارتك وتسبب الألم والانسداد. تحدث عند الإصابة بثلاسيميا بيتا بسبب وجود كمية كبيرة جدًا من البيليروبين.

حمض الفوليك. فيتامين B الضروري لإنتاج خلايا الدم الحمراء. يزداد الاحتياج إلى حمض الفوليك عندما يعمل النخاع العظمي بإفراط. غالبًا ما يتم وصف حمض الفوليك كمكمّل للأفراد المصابين بثلاسيميا بيتا الوسطى، وأحيانًا لحاملي المرض الأصحاء.

خلية دم حمراء. نوع من أنواع خلايا الدم التي تحتوي على الهيموغلوبين وتنقل الأكسجين حول الجسم.

داء الخلايا المنجلية. حالة مرضية جينية أخرى تؤثر على خلايا الدم الحمراء. في بعض الأحيان يرث أشخاص جينًا واحدًا مُسببًا لثلاسيميا بيتا وجينًا واحدًا مسببًا للخلايا المنجلية، الأمر الذي يؤدي إلى الإصابة بمرض يُسمَّى ثلاسيميا بيتا المنجلية.

زرع خلايا جذعية. علاج مُكَثَّف لبعض أنواع أمراض الدم. من الممكن أن يُستَخدَم كعلاج مُحتمَل لثلاسيميا بيتا.

سلسلة ألفا. نوع من سلاسل البروتينات اللازمة لإنتاج هيموغلوبين طبيعي لدى البالغين.

سلسلة بيتا. نوع من سلاسل البروتينات الذي يتحد مع سلاسل ألفا لإنتاج هيموغلوبين طبيعي لدى البالغين. قد تكون منخفضة أو مفقودة لدى بعض الأشخاص المصابين بثلاسيميا بيتا.

سمة ثلاسيميا بيتا. تغير جين واحد من الجينين المسؤولين عن تشفير سلسلة بيتا للهيموغلوبين. لن تُصاب بثلاسيميا بيتا، ولكنك قد تنقل الجين المتغير لأطفالك.

صِغَر كريات الدم الحمراء. يعني "خلايا صغيرة". الأشخاص الذين لديهم سمة ثلاسيميا بيتا يكون لديهم خلايا دم حمراء صغيرة جدًا بشكل غير مألوف، الأمر الذي قد يؤدي إلى الخلط بنها وبين فقر الدم الناجم عن نقص الحديد والحالات المرضية الأخرى.

طحال. عضو بالجسم يمثل جزءًا من الجهاز المناعي، وهو مسؤول عن تدمير خلايا الدم الحمراء القديمة والتالفة، لترشيحها من مجرى الدم، ولتدمير البكتيريا.

طفرة جينية سائدة (تغير). أي شخص يحتاج إلى تحوّر زوج واحد فقط من أزواج الجينات ليُصاب بالاضطراب أو المرض. وفي أحوال نادرة جدًا قد تحدث الإصابة بثلاسيميا بيتا بسبب طفرة جينية سائدة.

طفرة جينية متنحية (تغير). في حالة الإصابة بحالة مرضية بسبب تغير جيني متنحٍ، فلابد أن يحدث تغير في نسختي الجينٍ لدى الشخص ليكون مُصابًا بالحالة المرضية. تقريبًا دائمًا ما تحدث ثلاسيميا بيتا بسبب تغيرات جينية متنحية.

طفرة. تغير في جين.

علاج الاستخلاب. علاج يُستَخدَم لإزالة المعادن الزائدة من الجسم - في حالة ثلاسيميا بيتا تكون هذه المادة هي الحديد.

فحص. فحص شخص أو مجموعة أشخاص للكشف عن وجود مرض أو حالة مرضية، مثل السمة.

فرط تحميل الحديد. أحد مضاعفات ثلاسيميا بيتا حيث تتراكم كمية كبيرة جدًا من الحديد في الجسم، فتسبب أضرارًا.

فقر الدم بسبب نقص الحديد. نوع من فقر الدم يحدث بسبب نقص الحديد. ثلاسيميا بيتا لا تحدث بسبب نقص الحديد.

فقر الدم. قصور في خلايا الدم الحمراء السليمة، الأمر الذي يسبب ظهور أعراض التعب وعسر التنفس.

فيرّيتين. البروتين الذي يخزِّن الحديد داخل خلاياك. وكأحد اختبارات الدم يقدِّر نسبة الحديد في الجسم.

قلة النسيج العظمي. ترقق العظام، ولكن ليس بنفس شدة هشاشة العظام.

كروموسوم. خيوط طويلة ملتفة من الحمض النووي DNA. هناك 23 زوجًا من الكروموسومات في خلايا جسم الإنسان، كروموسوم واحد من كل زوج يورث من كل طرف من الوالدين. كل كروموسوم يحتوي على العديد من الجينات.

مادة DNA. الشفرة الوراثية التي تمثل الخريطة الوراثية لكيفية نمو كائن حي، وكيفية أداء وظائفه. تتكون الجينات والكروموسومات من مادة DNA.

مضادات التجلط. أدوية تقلل تجلط الدم.

نخاع عظمي. مادة إسفنجية في قلب عظامك تُنتَج فيها خلايا الدم.

نقل الدم. تلقي الدم المُتَبَرَّع به المتوافق مع دمك بالتقطير (التسريب الوريدي) مباشرةً إلى مجرى دمك.

هشاشة العظام. ترقق العظام بشكل يُضعِفها ويجعلها مُعَرَّضَة للكسر.

هيموغلوبين A. هيموغلوبين البالغين السائد لدى الأشخاص الأصحاء (المعدل الطبيعي > 90%). يتألف من سلسلتي ألفا وسلسلتي بيتا.

هيموغلوبين. البروتين الذي يحتوي على الحديد في خلايا الدم الحمراء والذي يرتبط بالأكسجين وينقله خلال الجسم.

وراثة. نقل الجينات لأطفالك.

يرقان. اصفرار الجلد وبياض العينين بسبب وجود كمية كبيرة جدًا من البيليروبين في الجسم.

مصادر مفيدة

Northern California Comprehensive Thalassemia Center
www.thalassemia.com

Thalassaemia International Federation
https://thalassaemia.org.cy

UK Thalassaemia Society
https://ukts.org

Cooley's Anemia Foundation
www.thalassemia.org

المصادر المُستَخدَمَة في إعداد هذا المستند

BMJ Best Practice
https://bestpractice.bmj.com

British National Formulary
https://bnf.nice.org.uk

European Medicines Agency
www.ema.europa.eu

Medline Plus
https://medlineplus.gov/

Northern California Comprehensive Thalassemia Center
https://thalassemia.com

Royal College of Obstetrics and Gynaecology
www.rcog.org.uk/globalassets/documents/guidelines/gtg_66_thalassaemia.pdf

Thalassaemia International Federation
https://thalassaemia.org.cy

UK Thalassaemia Society
https://ukts.org

UpToDate
www.wolterskluwer.com/en/solutions/uptodate

أنطونيو بيفا، حاصل على الدكتوراه في الطبّ والأبحاث الطبية
بروفيسور في طبّ الأطفال، جامعة تورين، إيطاليا

دعم كتابة المحتوى الطبي مُقَدَّم من ليتس فولف (Liz Woolf).

إنجاز تحقق بمساهمة Agios. لم يكن لمؤسسة Agios أي تأثير على المحتوى، وجميع البنود خضعت لمراجعة مستقلة من المحررين.

حقوق الطبع والنشر لعام 2023 في هذا الإصدار محفوظة لشركة S. Karger Publishers Ltd.
الرقم المعياري الدولي للكتاب
ISBN: 978-3-318-07153-5

يسعدنا معرفة رأيك
إلى أي مدى ساعدك هذا الكتاب؟ هل هناك أي شيء لم تفهمه؟
هل لا يزال لديك أسئلة لم يُجَب عنها؟
يرجى إرسال أسئلتك أو أي ملاحظات لديك إلى fastfacts@karger.com لمساعدة قراء الطبعات القادمة. شكرًا لك!

اقتباس من مريض شاب مُصاب بثلاسيميا بيتا، أورده كتعليق أخير بعد الإجابة على استبيان عن جودة الحياة...

إذا أُتيحت لي فرصة حياة ثانية، فسأختار أن أكون مصابًا بالثلاسيميا مرة أخرى، لكنني سأطلب رعاية جيدة.

Hematology

HEALTHCARE

Fast Facts للمرضى

ثلاسيميا بيتا

ما المقصود بثلاسيميا بيتا؟	2
ما أسباب الإصابة بثلاسيميا بيتا؟	4
أنواع ثلاسيميا بيتا	8
الفحص والتشخيص	9
سمة ثلاسيميا بيتا	13
ثلاسيميا بيتا الوسطى	15
ثلاسيميا بيتا الكبرى	16
المضاعفات	17
العلاج	24
التعايش مع ثلاسيميا ألفا	39

إنجاز تحقق بمساهمة Agios. لم يكن لمؤسسة Agios أي تأثير على المحتوى، وجميع البنود خضعت لمراجعة مستقلة من المحررين.

agios

Karger