Hematology

Kevin HM Kuo

Fast Facts للمرضى

# ثلاسيميا ألفا

Karger

HEALTHCARE

# أولًا: الحقائق...

1. ثلاسيميا ألفا (AT) هي مرض دموي تولَد به. للإصابة بثلاسيميا ألفا يجب أن تكون قد ورثت تغيرًا جينيًا من كلا الوالدين.

2. أما إذا ورثت تغيرًا جينيًا من أحد الوالدين فقط، فأنت بهذا تكون حاملاً للمرض، ولست مُصابًا بالمرض. وإذا كان شريك حياتك حاملًا للمرض أيضًا، فهناك فرصة لإنجابك لطفل مُصاب بثلاسيميا ألفا.

3. ثلاسيميا ألفا أكثر شيوعًا لدى الأشخاص الذين تنحدر أصولهم من جنوب شرق أسيا وجنوب أسيا، وأفريقيا، والشرق الأوسط، والمنطقة المحيطة بالبحر الأبيض المتوسط.

4. ثمَّة زوجان من الجينات مرتبطان بثلاسيميا ألفا - ربما يكون لديك تغير جيني في جين واحد، أو جينين اثنين، أو ثلاثة، أو أربعة جينات. فضلًا عن ذلك هناك أنواع مختلفة من التغيرات الجينية - فالجين إما أن يكون مفقودًا، أو تالفًا.

5. ويتوقف مدى شدة الإصابة بثلاسيميا ألفا على عدد ونوع التغيرات الجينية لديك.

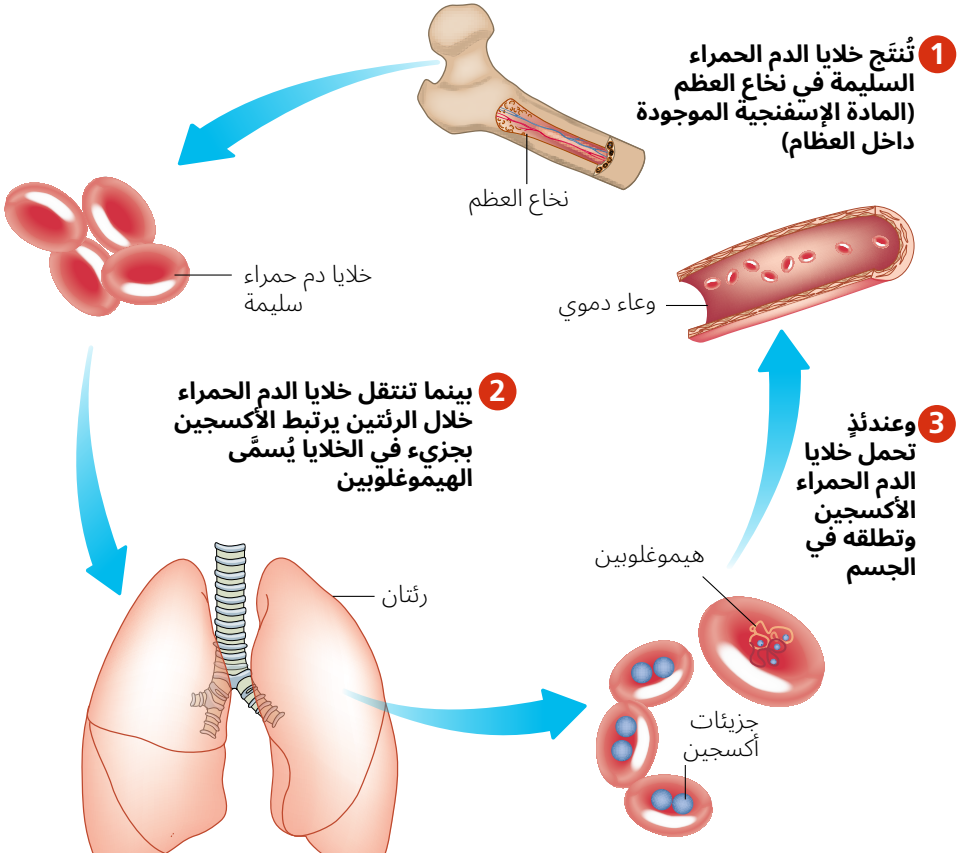
6. ثلاسيميا ألفا الكبرى (تغيرات جينية في أربعة جينات)، عادةً ما تكون مُميتَة قبل أو بعد وقت قصير من الولادة دون أي تدخلات جراحية. إنها ستظل مرضًا موجودًا مدى الحياة، ولكن حاليًا يمكن معالجتها.

**هذا الكتيب سيساعدك على فهم مرض ثلاسيميا ألفا، ومن ثمَّ سيكون بإمكانك التحدث مع الفريق الطبي عن مرضك وعلاجه.**

## ما المقصود بثلاسيميا ألفا؟

ثلاسيميا ألفا هي مرض تُولَد به. وهو يُصيب **خلايا الدم الحمراء**. هناك نوعان رئيسيان: ثلاسيميا ألفا (AT) وثلاسيميا بيتا (BT). هذا الكتيب يتحدث عن ثلاسيميا ألفا (AT).

في حالة الإصابة بثلاسيميا ألفا لا يُنتِج الجسم كمية كافية من **الهيموغلوبين** (Hb) السليم، وتكون هناك كمية قليلة جدًا من خلايا الدم الحمراء. الهيموغلوبين هو البروتين الموجود في خلايا الدم الحمراء، والذي يُمَكِّنها من نقل الأكسجين حول الجسم.

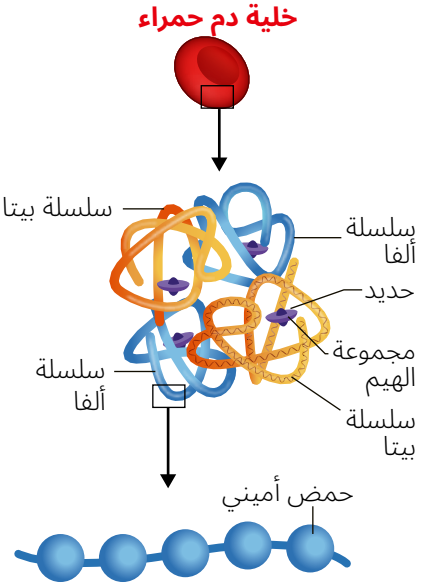


## لماذا لا يُنتَج الهيموغلوبين بصورة صحيحة؟

الهيموغلوبين عبارة عن جزيء بروتين يوجد في خلايا الدم الحمراء والذي ينقل الأكسجين من الرئتين إلى أنسجة الجسم. كما ينقل الهيموغلوبين ثاني أكسيد الكربون أيضًا من الأنسجة ليعيده إلى الرئتين. يساعد الهيموغلوبين في الحفاظ على شكل خلية الدم الحمراء.

يتألف هيموغلوبين البالغين العادي من أربع سلاسل من البروتين؛ سلسلتي ألفا وسلسلتي بيتا. إذا كنت مُصابًا بثلاسيميا ألفا، فإن جسمك إما يُنتِج سلاسل ألفا غير طبيعية، أو لا يُنتِج كمية كافية من سلاسل ألفا، ومن ثمَّ لا يمكن لجسمك إنتاج كمية كافية من الهيموغلوبين السليم.

هناك أكثر من 250 مليون جزيء من جزيئات الهيموغلوبين في كل خلية دم حمراء




سلسلة عديد الببتيد غير المطوية

وعندما لا تتوفر كميات كافية من خلايا الدم الحمراء السليمة والهيموغلوبين السليم، لا يصل الأكسجين إلى أنسجة الجسم، وبالتالي قد يشعر الشخص بالضعف والتعب، وصعوبة التنفس. وهذا ما يُطلَق عليه **فقر الدم**. والذي قد يكون بسيطًا أو خطيرًا. فقر الدم الخطير من الممكن أن يسبب تلف الأعضاء وقد يكون مُميتًا.

## ما أسباب الإصابة بثلاسيميا ألفا ومن المُعَرَّضون للإصابة بها؟

ثلاسيميا ألفا هي **مرض وراثي**. وذلك يعني أنه يحدث بسبب تغير (**طفرة**) في جين واحد أو أكثر من **الجينات**. قد يكون هناك أنواع مختلفة من التغيرات - بعضها يُسَبِّب فقد سلاسل ألفا من الهيموغلوبين بالكامل، بينما يُسبِّب البعض الآخر نقصًا في إنتاج سلاسل ألفا.

ثلاسيميا ألفا أكثر شيوعًا في بعض مناطق العالم التي كانت، أو لا تزال، تعاني من مشكلة الملاريا (على سبيل المثال: الشرق الأوسط، وشمال أفريقيا، والهند، وجنوب شرق أسيا) فضلًا عن الأشخاص الذين تنحدر أصولهم من هذه المناطق. وذلك لأن التغيرات الجينية التي تُسبب ثلاسيميا ألفا توفر أيضًا قدرًا من الوقاية من الملاريا.

وبمرور الوقت، زادت نسبة السكان المصابين بتغيير جيني مُسبب لثلاسيميا ألفا، وبسبب هجرة الأشخاص حول العالم، أصبحت ثلاسيميا ألفا أكثر شيوعًا في مناطق أخرى كذلك.

### أسئلتي

دوِّن أي أسئلة ربما تتبادر إلى ذهنك بخصوص أسباب الإصابة بثلاسيميا ألفا لمناقشتها مع طبيبك

## أنواع ثلاسيميا ألفا

يتوقف نوع ثلاسيميا ألفا لديك، ومدى تأثيره عليك على الآتي:

- عدد الجينات المتغيرة، وما الجينات التي تغيرت
- تركيب الجينات المُصابة
- ما إذا كان كل جين مُصاب مفقودًا أو تالفًا تمامًا.

## أنواع ثلاسيميا ألفا الأربعة

**الحامل الصامت.** عادةً ما تكون تحاليل الدم طبيعية. غالبًا لن تظهر لديك أي أعراض، ولكن يمكنك أن تنقل الجين التالف لطفلك.

**ثلاسيميا ألفا الصغرى/ سمة ثلاسيميا.** ربما تكون مصابًا بفقر دم بسيط، كما تكون خلايا الدم الحمراء صغيرة الحجم، وهو ما يمكن تشخيصه بشكل خاطئ على أنه حالة فقر دم بسبب نقص الحديد. يُصاب جينان اثنان في هذه الحالة.

**ثلاسيميا ألفا من النوع HbH.** في هذه الحالة يوجد جين ألفا عامل واحد فقط. ربما تكون مُصابًا بفقر دم متوسط إلى شديد. وهنا أنت مُعَرَّض لخطر أكبر لإنجاب طفل مصاب بثلاسيميا ألفا كبرى.

**ثلاسيميا ألفا الكبرى.** تكون الجينات الأربعة كلها مفقودة في هذه الحالة. الأمر الذي يسبب فقر دم شديد. في أغلب الحالات سيتوفى الجنين المُصاب بهذا المرض قبل الولادة، ما لم يُعالَج في رحم الأم.

يمكنك قراءة المزيد عن الجينات والوراثة الجينية في الصفحة 6.

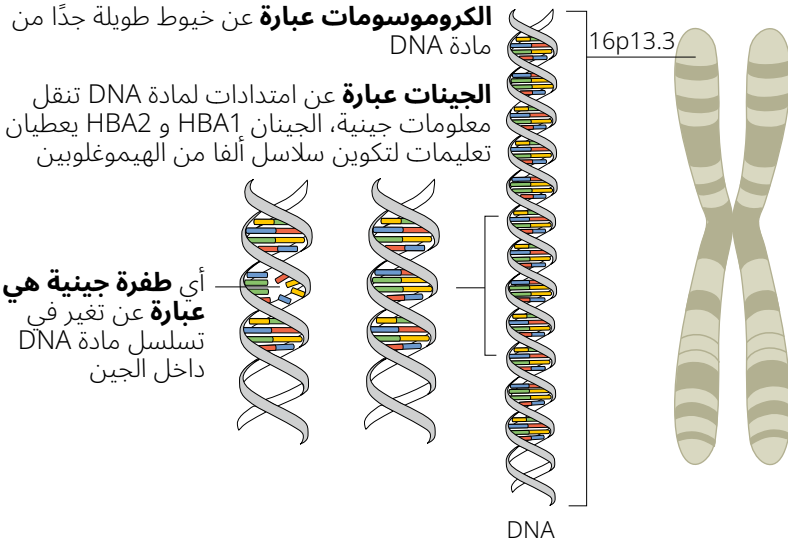
| نوع ثلاسيميا ألفا لديّ |
| --- |
| اسأل طبيبك عن نوع ثلاسيميا ألفا لديك.<br>دوِّنه هنا<br><br>اقرأ المزيد عن التغيرات الجينية في الصفحة 7. |

# الجينات والوراثة الجينية

تُحمَل الجينات على **الكروموسومات**. وتحتوي كل خلية في أجسامنا على 23 زوجًا من الكروموسومات، فيكون المجموع 46 كروموسومًا. كل كروموسوم يحمل في أي مكان 55 إلى 20000 جين.

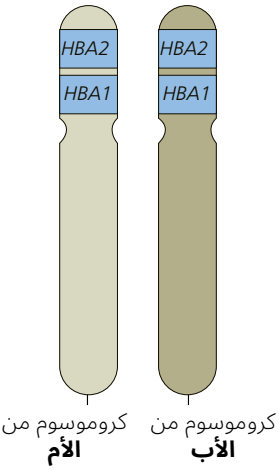
وتكون الجينات أيضًا في صورة أزواج. فأنت ترث نسخة من أمك ونسخة من أبيك. يُحمَل زوج من الجينات على زوج من الكروموسومات (جين واحد على كل كروموسوم). كل زوج من الجينات يحمل الشفرة اللازمة لإنتاج بروتين واحد. البروتينات عبارة عن سلاسل من الوحدات البنائية الكيميائية والتي تُسَمَّى **الأحماض الأمينية** وهي مهمة وحيوية ليقوم الجسم بوظائفه.

الخلاصة أن جيناتك تحمل الخريطة الوراثية لنمو الجسم بالكامل، وتطوره، وأداء وظائفه.




## ما الجينات المشاركة في هذه العمليات؟

يتحكم في إنتاج سلاسل هيموغلوبين ألفا زوجان من الجينات؛ وهما *HBA1* و *HBA2*. وهما يحملان الشفرات نفسها.




كل شخص يرث نسخة واحدة من كل جين من أبيه، ونسخة أخرى من كل جين من أمه. ويعني ذلك أن هناك أربع نسخ جينات من الممكن أن تسبب ثلاسيميا ألفا:

- اثنان من الجين *HBA1*
- اثنان من الجين *HBA2*.

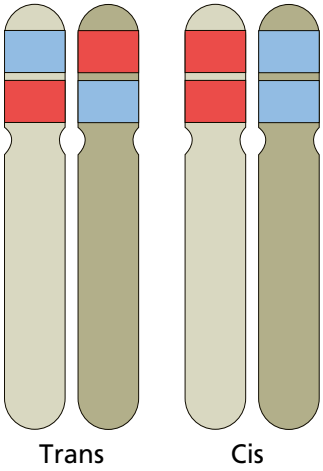
**التغيرات الجينية الحاذفة وغير الحاذفة.**

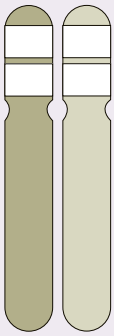
هناك نوعان مهمان من التغيرات الجينية في ثلاسيميا ألفا.

- إذا كان هناك جين مفقود تمامًا، فيُطلَق على ذلك **الثلاسيميا الحاذفة**.
- إذا كان هناك جين غير مفقود، ولكنه تالف، فيُطلَق على ذلك **الثلاسيميا غير الحاذفة.** عادةً ما تُسبب التغيرات الجينية غير الحاذفة أعراضًا أشد من التغيرات الحاذفة.

**موقع التغيرات الجينية.** إذا حدث لك تغير جيني في جينين اثنين، فقد تكون الجينات المفقودة أو التالفة على الكروموسوم نفسه. ويُطلَق على ذلك طفرة "cis" (تغير جيني). ربما تجدها مكتوبة هكذا aa/-- في ملاحظاتك.

أو ربما يكون هناك تغير جيني في جين واحد على كل كروموسوم. ويُطلَق على ذلك طفرة "trans". ربما تجدها مكتوبة هكذا a-/a- في ملاحظاتك.





## اطلب من طبيبك...

...أن يحدد عدد التغيرات الجينية لديك
ويحدد مواقعها.

## ما أهمية معرفة المزيد عن حالتي؟

إذا كنتِ حاملًا أو تخططين للحمل، فمن المهم فهم المزيد عن مرضك الجيني. ففهم المزيد عن حالتك يعني أنكِ أصبح لديكِ معلومات أفضل عن المخاطر التي قد يتعرض لها جنينكِ.

ولذا، فمن المهم على الوالدين معرفة ما إذا كانت التغيرات الجينية على الكروموسوم نفسه، أو على كروموسومات مختلفة.

اسأل طبيبك عن تغيراتك الجينية واكتب المعلومات في المربع الموجود في أعلى هذه الصفحة.

الصفحات التالية توضح بمزيد من التفاصيل التغيرات المختلفة وما الذي قد تعنيه لك ولأسرتك.

| | | | |
|---|---|---|---|
| تغير جيني في جين | **واحد** | انتقل إلى | **الصفحة 9** |
| تغيرات جينية في جينين | **اثنين** | انتقل إلى | **الصفحة 10** |
| تغيرات جينية في جينات | **ثلاثة** | انتقل إلى | **الصفحة 14** |
| تغيرات جينية في جينات | **أربعة** | انتقل إلى | **الصفحة 20** |

## تغير جيني في جين واحد

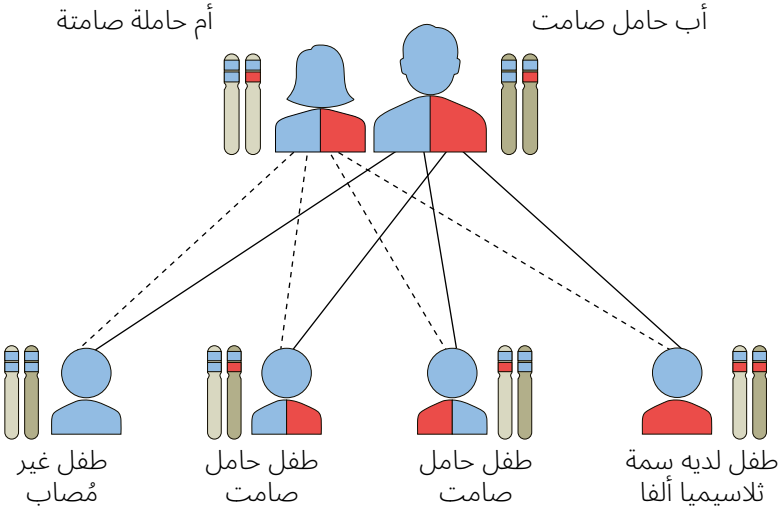
إذا كان لديك تغير جيني في جين واحد فقط من جينات ثلاسيميا ألفا، فتُسمَّى **الحامل الصامت**. كما تُسمَّى هذه الحالة أيضًا **ثلاسيميا ألفا الخفيفة**.

### ماذا يعني ذلك؟

لن تظهر عليك أي أعراض لثلاسيميا ألفا، ولن تحدث لك أي مشاكل صحية تتعلق بها.

**إذا كنت حاملًا للمرض ولديك طفل من شخص أيضًا حامل للمرض،** فستكون فرص إصابة الطفل في كل حالة حمل على النحو التالي:

- بنسبة 1 من كل 4 (25٪) سيكون الطفل لديه سمة ثلاسيميا ألفا (تغيرات جينية في جينين اثنين، انظر الصفحة 9)
- بنسبة 1 من كل 2 (50٪) سيكون الطفل حاملًا صامتًا (تغير جيني في جين واحد)
- بنسبة 1 من كل 4 (25٪) لن يكون لدى الطفل أي تغيرات جينية.




وفي حالات نادرة جدًا، وفي أنواع محددة فقط من التغيرات الجينية، ستكون هناك فرصة لإنجاب طفل مُصاب بثلاسيميا ألفا.

# تغيرات جينية في جينين اثنين

إذا كان لديك تغيرات جينية في جينين اثنين، فإن ذلك يعني أنك لديك **سمة ثلاسيمية ألفا**، والتي تُسمَّى أيضًا **ثلاسيميا ألفا الصغرى**.

## ماذا يعني ذلك؟

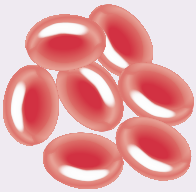
غالبية الأشخاص الذين لديهم تغيرات جينية في جينين اثنين، لا يكون لديهم أي مشاكل صحية خطيرة مرتبطة بثلاسيميا ألفا، بغض النظر عن **فقر الدم** البسيط (نقص في خلايا الدم الحمراء السليمة). قد يُسبب فقر الدم التعب، وخاصةً بعد أداء التمرينات الرياضية (انظر الصفحة 29).

تحت المجهر سوف تبدو خلايا الدم الحمراء لديك أصغر من المعتاد. يُطلِق الأطباء على حالة خلايا الدم الحمراء الصغيرة مصطلح **صِغَر كريات الدم الحمراء**. وتبدو الخلية بهذا الشكل بسبب نقص الهيموغلوبين.

**ملاحظة مهمة:** إذا كنت مُصابًا بفقر الدم تأكد من عِلم طبيبك بأنك لديك سمة ثلاسيميا ألفا (أو أن هناك فرد في عائلتك مُصاب بالثلاسيميا إذا لم تكن خضعت للفحص بعد). إذا كان طبيبك لا يعلم ذلك، فربما يصف لك مكملات الحديد لعلاج فقر الدم لديك، إلا أنك لن تحتاج إلى هذا العلاج بالتأكيد إذا كنت مصابًا بثلاسيميا ألفا، فقد يؤدي إلى إصابتك "بفرط تحميل الحديد". فرط تحميل الحديد مُضِّر بالتأكيد (انظر الصفحة 33).

### كلمات شائعة الاستخدام

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

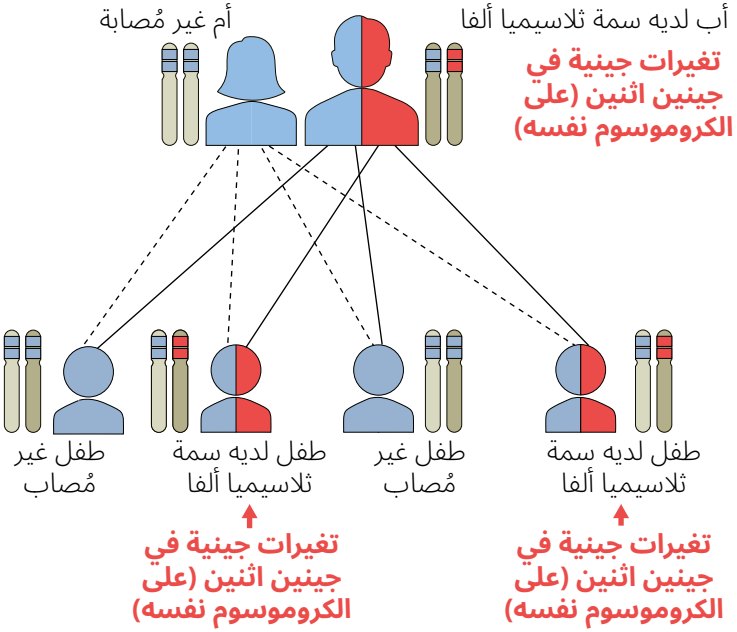


خلايا دم حمراء طبيعية

خلايا دم حمراء صغيرة الحجم

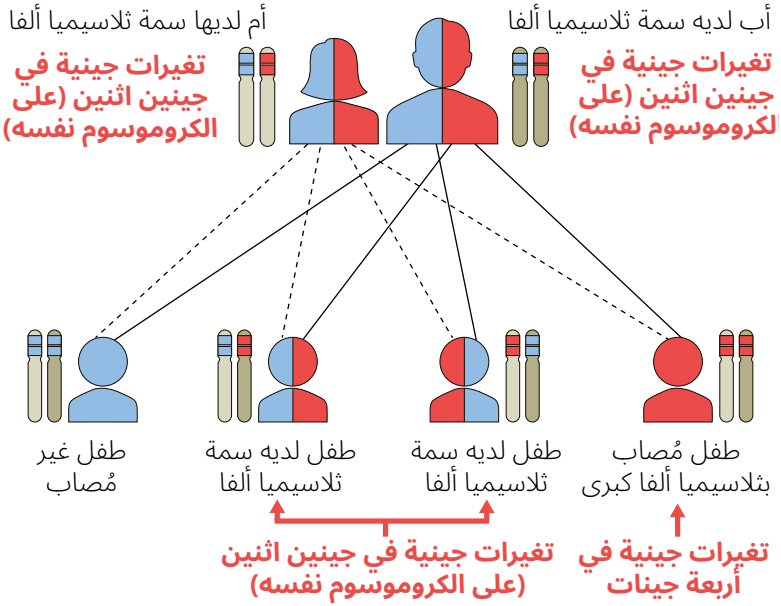
إذا كان **أحد الوالدين لديه تغيرات جينية في جينين اثنين على الكروموسوم نفسه، والطرف الآخر من الوالدين ليس لديه أي تغيرات جينية**، فستكون فرص إصابة الطفل في كل حالة حمل على النحو التالي:

- بنسبة 1 من كل 2 (50٪) سيكون الطفل لديه سمة ثلاسيميا ألفا (تغيرات جينية في جينين اثنين)
- بنسبة 1 من كل 2 (50٪) لن يكون لدى الطفل أي تغيرات جينية.

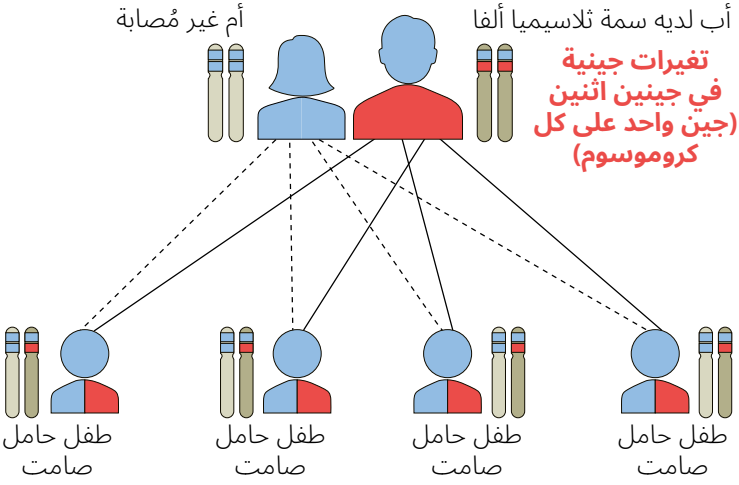


**إذا كان لدى كلا الوالدين تغيرات جينية في جينين اثنين على الكروموسوم نفسه**، فستكون فرص إصابة الطفل في كل حالة حمل على النحو التالي:

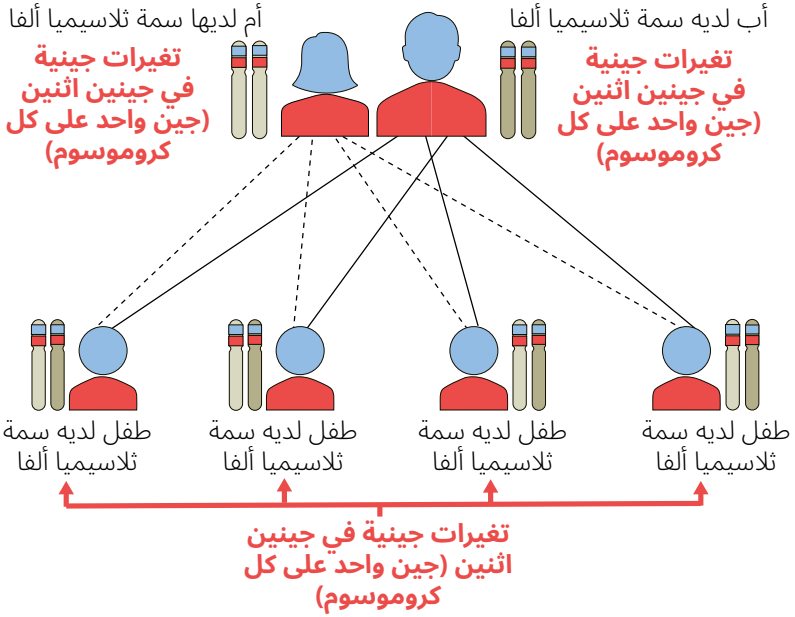
- بنسبة 1 من كل 4 (25٪) سيكون الطفل لديه ثلاسيميا ألفا كبرى (تغيرات جينية في أربعة جينات)
- بنسبة 1 من كل 2 (50٪) سيكون الطفل لديه سمة ثلاسيميا ألفا مع وجود تغيرات جينية في جينين اثنين على الكروموسوم نفسه
- بنسبة 1 من كل 4 (25٪) لن يكون لدى الطفل أي تغيرات جينية.



**إذا كان أحد الوالدين لديه تغيرات جينية على كل كروموسوم، ولكن الطرف الآخر من الوالدين ليس لديه أي تغيرات جينية**، فكل طفل سيكون حاملًا للمرض.




**إذا كان الوالدان لديهما تغيرات جينية على كل كروموسوم**، فكل طفل سيكون لديه سمة ثلاسيميا ألفا



# تغيرات جينية في ثلاثة جينات

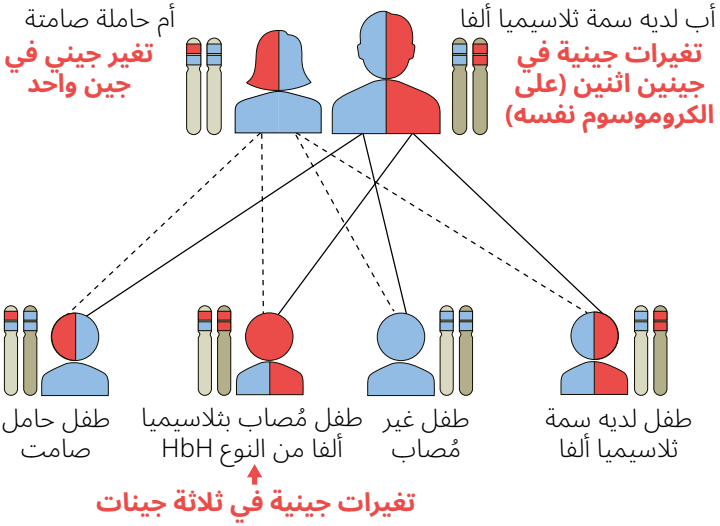
إذا كان لديك تغيرات جينية في ثلاثة جينات فيعني ذلك أنك لديك **ثلاسيميا ألفا مرتبطة بالهيموغلوبين H** (**ثلاسيميا ألفا من النوع HbH**).

## ماذا يعني ذلك؟

ستتوقف الأعراض والمضاعفات لديك على نوع التغير الجيني لديك.

الأشخاص المصابون بداء **HbH غير الحاذف** مُعَرَّضون للإصابة بالمرض بصورة أشد من الأشخاص الذين لديهم جينات ثلاسيميا ألفا مفقودة (**HbH الحاذف**).

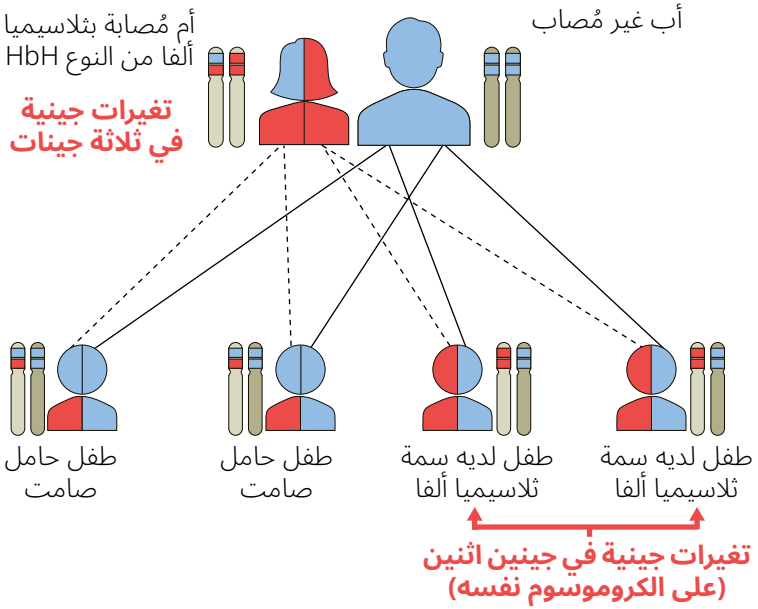
قد يكون لديك فقر دم بسيط فقط، أو ربما يكون المرض شديدًا عليك بما يكفي لتحتاج إلى عمليات **نقل دم** دورية من سن صغير.



## ما المخاطر المتوقعة إذا كان لديّ أطفال؟

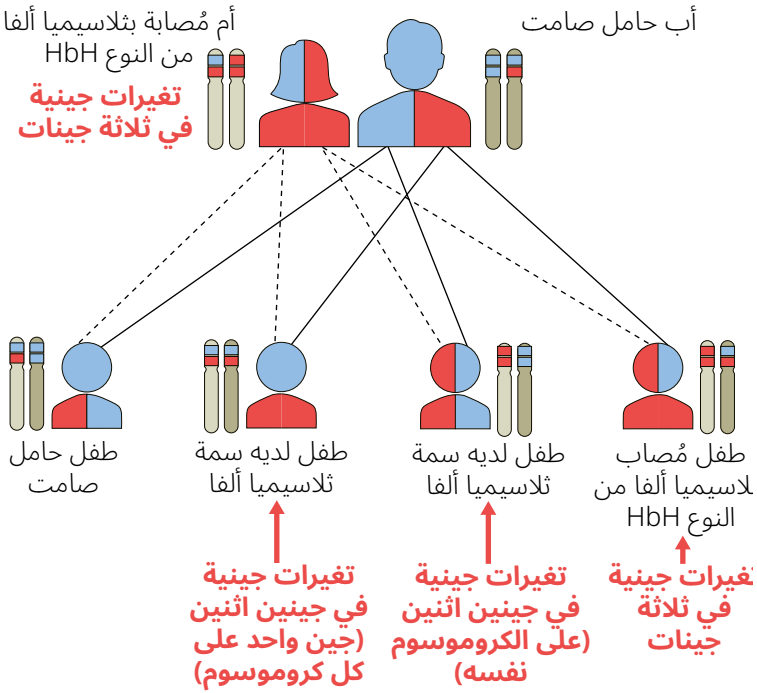
**إذا كان أحد الوالدين لديه تغيرات جينية في ثلاثة جينات، بينما الطرف الآخر من الوالدين ليس لديه أي تغيرات جينية**، فستكون فرص إصابة الطفل في كل حالة حمل على النحو التالي:

- بنسبة 1 من كل 2 (50٪) سيكون الطفل حاملًا للمرض (تغير جيني في جين واحد)
- بنسبة 1 من كل 2 (50٪) سيكون الطفل لديه سمة ثلاسيميا ألفا (تغيرات جينية في جينين على الكروموسوم نفسه).



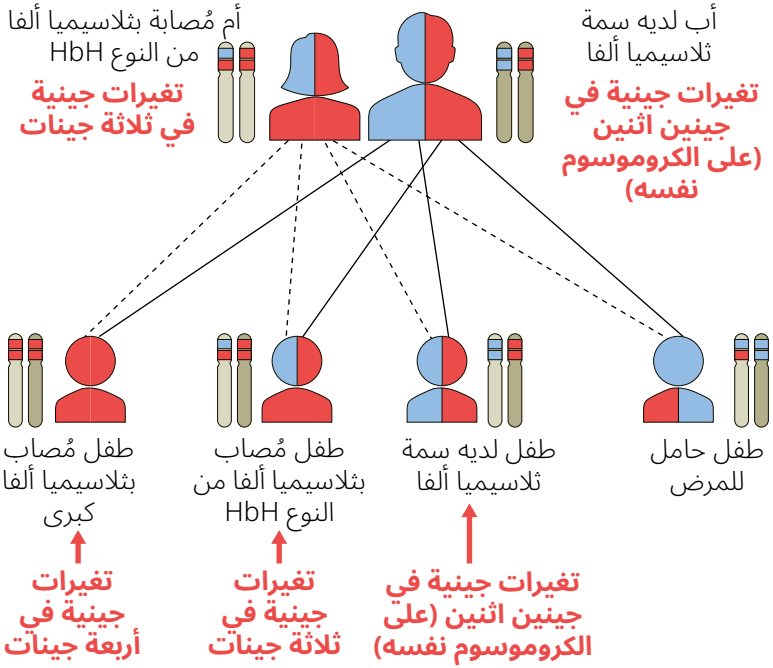
**إذا كان أحد الوالدين لديه تغيرات جينية في ثلاثة جينات، بينما الطرف الآخر ليس لديه أي تغيرات جينية**، فستكون فرص إصابة الطفل في كل حالة حمل على النحو التالي:

- بنسبة 1 من كل 4 (25٪) سيكون الطفل حاملًا للمرض (تغير جيني في جين واحد)
- بنسبة 1 من كل 2 (50٪) سيكون الطفل لديه سمة ثلاسيميا ألفا (تغيرات جينية في جينين اثنين)
- بنسبة 1 من كل 4 (25٪) سيكون الطفل لديه ثلاسيميا ألفا من النوع HbH (تغيرات جينية في ثلاثة جينات).



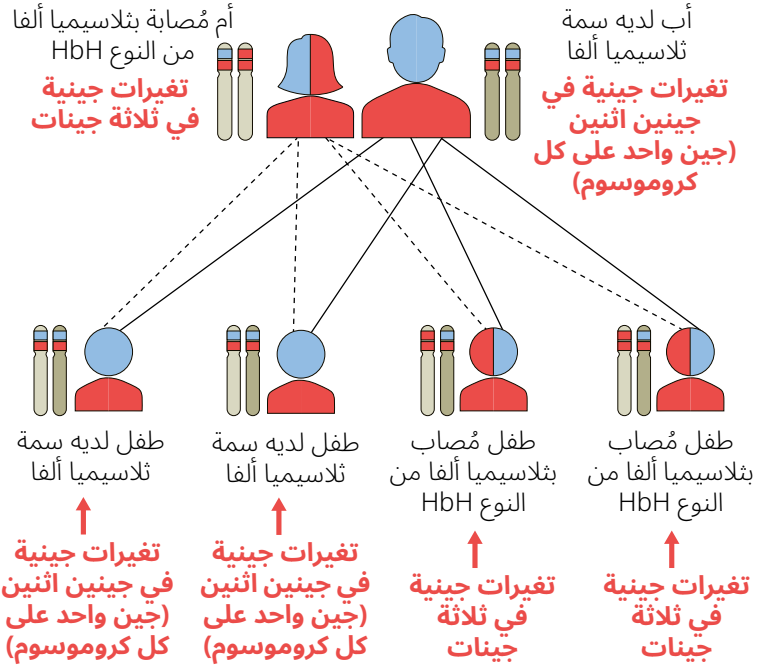
**إذا كان أحد الوالدين لديه تغيرات جينية في ثلاثة جينات، والطرف الآخر من الوالدين لديه تغيرات جينية في جينين اثنين على الكروموسوم نفسه**، فستكون فرص إصابة الطفل في كل حالة حمل على النحو التالي:

- بنسبة 1 من كل 4 (25٪) سيكون الطفل حاملًا للمرض (تغير جيني في جين واحد)
- بنسبة 1 من كل 4 (25٪) سيكون الطفل لديه سمة ثلاسيميا ألفا (تغيرات جينية في جينين اثنين على الكروموسوم نفسه)
- بنسبة 1 من كل 4 (25٪) سيكون الطفل لديه ثلاسيميا ألفا من النوع HbH (تغيرات جينية في ثلاثة جينات)
- بنسبة 1 من كل 4 (25٪) سيكون الطفل لديه ثلاسيميا ألفا كبرى (تغيرات جينية في أربعة جينات).



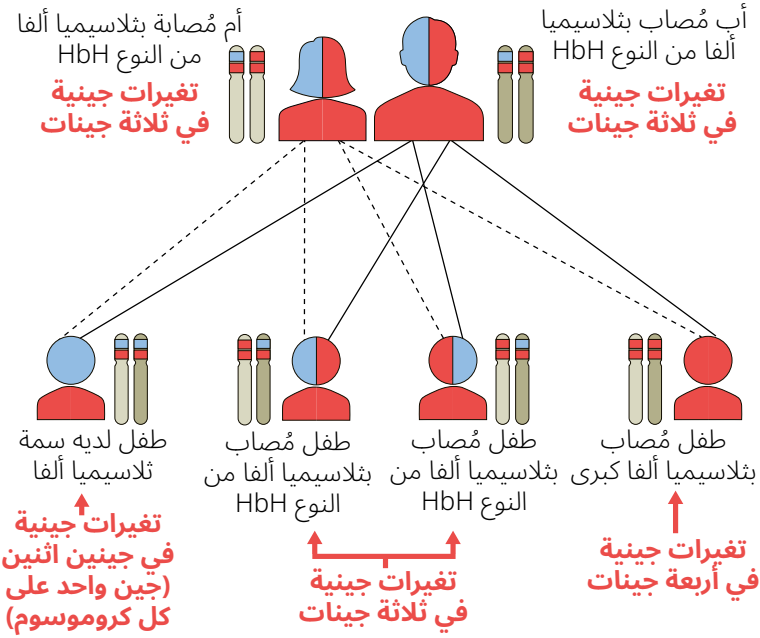
**إذا كان أحد الوالدين لديه تغيرات جينية في ثلاثة جينات، والطرف الآخر من الوالدين لديه تغيرات جينية في جينين اثنين، واحد على كل كروموسوم**، فستكون فرص إصابة الطفل في كل حالة حمل على النحو التالي:

- بنسبة 1 من كل 2 (50٪) سيكون الطفل لديه سمة ثلاسيميا ألفا (تغيرات جينية في جينين اثنين، واحد على كل كروموسوم)
- بنسبة 1 من كل 2 (50٪) سيكون الطفل لديه ثلاسيميا ألفا من النوع HbH (تغيرات جينية في ثلاثة جينات).



**إذا كان الوالدان لديهما تغيرات جينية في ثلاثة جينات**، فستكون فرص إصابة الطفل في كل حالة حمل على النحو التالي:

- بنسبة 1 من كل 4 (25٪) سيكون الطفل لديه سمة ثلاسيميا ألفا (تغيرات جينية في جينين اثنين على الكروموسوم نفسه)
- بنسبة 1 من كل 2 (50٪) سيكون الطفل لديه ثلاسيميا ألفا من النوع HbH (تغيرات جينية في ثلاثة جينات)
- بنسبة 1 من كل 4 (25٪) سيكون الطفل لديه ثلاسيميا ألفا كبرى (تغيرات جينية في أربعة جينات).

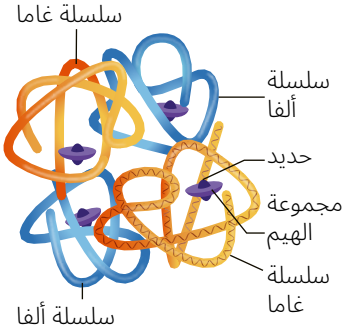


# تغيرات جينية في أربعة جينات

إذا كان لديك تغيرات جينية في أربعة جينات فأنت بالتالي ليس لديك أي جين يُنتِج سلاسل ألفا بصورة صحيحة. ويُطلَق على ذلك **ثلاسيميا ألفا الكبرى،** أو **داء هيموغلوبين بارتس (Hb Barts)**. وهو أخطر شكل من أشكال ثلاسيميا ألفا.

## ماذا يعني ذلك؟

عندما يبدأ الطفل في النمو في رحم الأم، يُسمى أول نوع من أنواع الهيموغلوبين الذي يكوّنه جسمه **الهيموغلوبين الجنيني الأول (embryonic Hb)**، والذي لا يتضمن أي سلاسل ألفا. بمرور 16 أسبوعًا يبدأ الجنين في تكوين نوع آخر من الهموغلوبين يُسمَّى **الهيموغلوبين الجنيني الثاني (fetal Hb)**، والذي يحتاج إلى سلاسل ألفا.




الهيموغلوبين الجنيني الثاني يتكون من سلاسل هيموغلوبين ألفا وغاما، وفي حالة تعذّر تكوّن أي سلاسل ألفا، فإن سلاسل غاما الأربعة تكوّن نوعًا غير طبيعي من الهيموغلوبين يُسمَّى هيموغلوبين بارتس

أي جنين لديه تغيرات جينية في أربعة جينات لا يمكن لجسمه تكوين سلاسل ألفا، وبالتالي يتعذر تكوين الهميوغلوبين الجنيني الثاني. ولكن بدلًا منه يتكون نوع من الهيموغلوبين يُسمَّى هيموغلوبين بارتس (Hb Barts). وحينئذٍ سيعاني الجنين من فقر دم شديد وسيموت في رحم الأم دون أي علاج. يُسمِّي الأطباء هذه الحالة '**الاستسقاء الجنيني**' (أو 'الاستسقاء' فقط بغرض الاختصار).

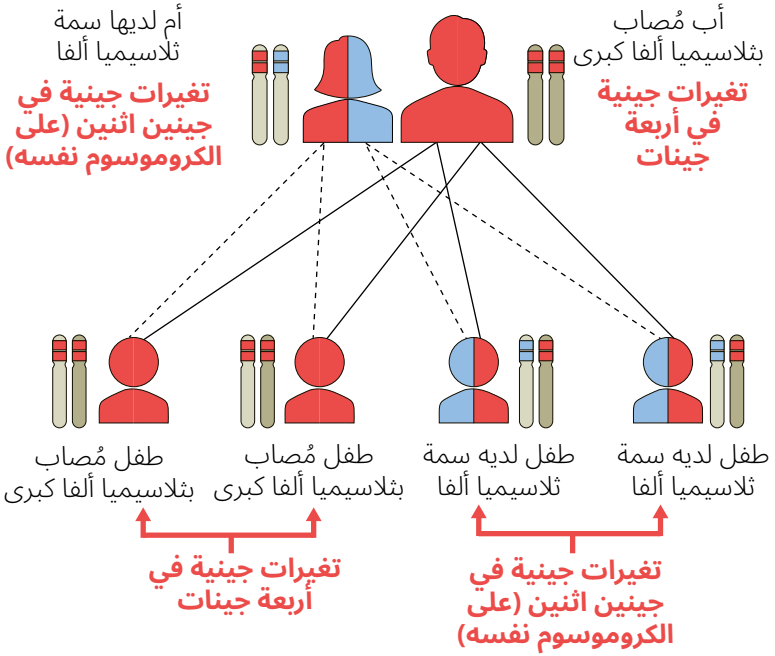
من الممكن أن يخضع الجنين لعمليات نقل خلايا دم حمراء أثناء وجوده داخل الرحم (وتُسمَّى هذه العملية **نقل الدم داخل الرحم**)، وبذلك تزداد فرصة حياة الجنين حتى الولادة بنسبة كبيرة. وعلى الرغم من ذلك فلا تزال هناك خطورة حدوث ولادة مُبَكِّرَة بنسبة كبيرة.

وسوف تُرَاقب حالتك الصحية عن كثب طوال فترة حملك. وسوف يبذل الفريق الطبي المعني بحالتك كل جهده لتقليل مخاطر المضاعفات التي قد تحدث لكِ أو لطفلك.

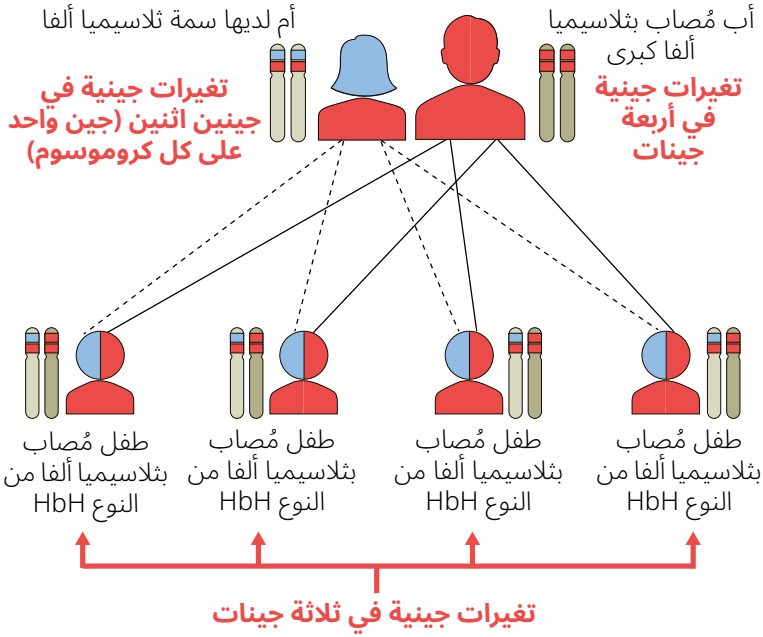
## ما المخاطر المتوقعة إذا كان لديّ أطفال؟

**إذا كان أحد الوالدين لديه تغيرات جينية في أربعة جينات، وكان الطرف الآخر من الوالدين لديه تغيرات جينية في جينين اثنين على الكروموسوم نفسه**، فستكون فرص إصابة الطفل في كل حالة حمل على النحو التالي:

- بنسبة 1 من كل 2 (50٪) سيكون الطفل لديه ثلاسيميا ألفا كبرى (تغيرات جينية في أربعة جينات)
- بنسبة 1 من كل 2 (50٪) سيكون الطفل لديه سمة ثلاسيميا ألفا (جينين اثنين من جينات ثلاسيميا ألفا على الكروموسوم نفسه).

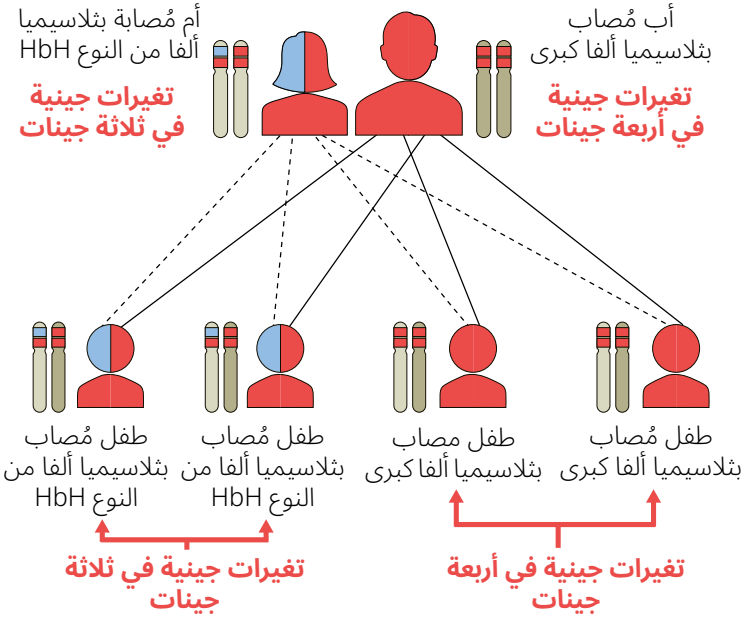


**إذا كان أحد الوالدين لديه تغيرات جينية في أربعة جينات والطرف الآخر من الوالدين لديه تغيرات جينية في جينين اثنين على كروموسومات مختلفة**، فسيصاب كل طفل بثلاسيميا ألفا من النوع HbH (تغيرات جينية في ثلاثة جينات).



**إذا كان أحد الوالدين لديه تغيرات جينية في أربعة جينات، وكان الطرف الآخر من الوالدين لديه ثلاسيميا ألفا من النوع HbH (تغيرات جينية في ثلاثة جينات)**، فستكون فرص إصابة الطفل في كل حالة حمل على النحو التالي:

- بنسبة 1 من كل 2 (50٪) سيكون الطفل لديه ثلاسيميا ألفا كبرى (تغيرات جينية في أربعة جينات)
- بنسبة 1 من كل 2 (50٪) سيكون الطفل لديه ثلاسيميا ألفا من النوع HbH (تغيرات جينية في ثلاثة جينات).



# الفحص والتشخيص

## فحص حديثي الولادة

في بعض أنحاء العالم يخضع جميع حديثي الولادة لاختبار دم للكشف عن الإصابة بالثلاسيميا. حيث تقوم إحدى الممرضات بوخز عقب الطفل بإبرة دقيقة وتستخرج قطرة دم. وتُستَخدَم هذه القطرة أيضًا لإجراء اختبار للكشف عن أي أمراض وراثية أخرى.

من غير المحتمل أن يكشف الاختبار عن وجود تغيرات جينية في جين واحد أو جينين اثنين، ولكن من المحتمل أن يكشف عن الإصابة بثلاسيميا ألفا من النوع HbH (تغيرات جينية في ثلاثة جينات) (انظر الصفحة 14).

## الفحص التشخيصي للأطفال والبالغين

قد يقترح أحد الأطباء إجراء فحص للكشف عن وجود الثلاسيميا بسبب ظهور بعض أعراض ثلاسيميا ألفا عليك (أو على طفلك)، أو إذا أظهر اختبار الدم الروتيني إصابتك أو إصابة طفلك بفقر دم بسيط صغير الكريات.

وغالبًا ما يجري الأطباء فحصًا للكشف عن وجود نقص في الحديد أولًا، لأن ذلك هو أحد الأسباب الشائعة لفقر الدم صغير الكريات. كما سيُجري الأطباء فحوصات أخرى للكشف عن وجود ثلاسيميا ألفا من النوع HbH، وسمة ثلاسيميا ألفا (انظر الصفحة 29).

إلا أن هذه الفحوصات لا يمكن أن تُظهِر عدد جينات ثلاسيميا ألفا المُتأثِّرَة بذلك.

ولتحديد التغيرات الجينية على وجه الدقة، ستحتاج إلى إجراء فحوصات الحمض النووي DNA من خلال عينة دم.

### أسئلتي وما يقلقني

دوِّن أي أسئلة تتبادر إلى ذهنك بخصوص إصابتك بثلاسيميا ألفا لمناقشتها مع طبيبك

# الاستشارات الجينية

قبل الخضوع للفحص للكشف عن الثلاسيميا ربما تُقَدَّم لك **استشارات جينية**. وذلك للتأكد من أنك قد فهمت أنواع الفحوصات التي ستخضع لها، وما الذي قد تعنيه النتائج.

عادةً سيحتاج أزواج الأشخاص الذين لديهم تغيرات جينية في جينين اثنين على الكروموسوم نفسه، أو تغيرات جينية في ثلاثة جينات (ثلاسيميا ألفا من النوع HbH) أيضًا إلى إجراء فحص الحمض النووي DNA.

وسوف يستمر الاستشاري في تقديم الدعم بعد الفحص إذا أظهرت النتائج أن هناك خطورة لحدوث تغيرات جينية في ثلاثة أو أربعة جينات لدى أطفالك. سيمكنك مناقشة الخيارات المختلفة أثناء تخطيطك للحمل.

يقرر بعض الأزواج إجراء عملية **تخصيب اصطناعي** (والمعروفة أيضًا باسم IVF أو "أطفال الأنابيب")، وهنا يُجرَى فحص جيني قبل زرع البويضة المُخَصَّبَة داخل الرحم. وبناءً على التغيرات الجينية لدى الوالدين، فإن الفحص الجيني يمكنه أن يؤكد أن الطفل ليس لديه ثلاسيميا ألفا الكبرى (انظر الصفحة 20)، أو ليس لديه أي تغيرات جينية مرتبطة بثلاسيميا ألفا على الإطلاق.

## فحص الحمل

إذا كنتِ حاملًا، سيرغب طبيبك في إجراء فحص جيني لك في مرحلة مُبَكِّرَة من الحمل، وهذا تحسبًا لما إذا كان جنينك يحتاج إلى العلاج قبل الولادة. وهذا يساعد في منع حدوث ولادة مُبَكِّرَة، وتجنب حدوث أي مضاعفات خطيرة للأم.

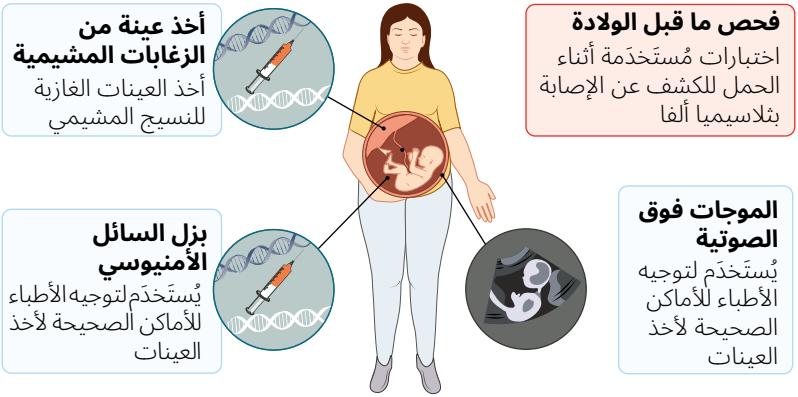
إذا كانت هناك خطورة احتمال إصابة الجنين بثلاسيميا ألفا الكبرى، فسوف يقترح الطبيب فحص الجنين أثناء وجوده في الرحم.

ثمة طرق مختلفة لإجراء هذا الفحص:

- سحب عينة دم من الحبل السُرِّي (**بزل الحبل السُرِّي**)
- فحص السائل المُحيط بالجنين (**بزل السائل الأمنيوسي**)
- سحب عينة من المشيمة (**أخذ عينة من الزغابات المشيمية**).

يتوقف نوع الفحص الذي سيُجرَى لكِ على المدة التي مضت من حملك. جميع الفحوصات تنطوي على خطورة بسيطة لحدوث إجهاض، ولذلك فإن طبيبك فقط هو الوحيد المُخَوَّل له اقتراح إجراء الفحص، إذا كان لذلك ضرورة قصوى.

لا يزال فحص الموجات فوق الصوتية وبعض الفحوصات غير التدخلية حاليًا 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 للاستخدام للكشف عن الإصابة بالثلاسيميا، وتُعطي نتائج خاطئة بنسب كبيرة.




### كلمات شائعة الاستخدام

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

**الرُضَّع وثلاسيميا ألفا الكبرى.** يعد الرُضَّع الذين تمت ولادتهم وهم مصابون بثلاسيميا ألفا الكبرى أكثر عرضة للإصابة بالعيوب الخلقية، حتى وإن أُجرِيَت لهم عمليات نقل دم داخل الرحم. تتمثل العيوب الخلقية الأكثر شيوعًا في التشوهات الطفيفة في الأعضاء التناسلية لدى الذكور. على سبيل المثال فتحة مجرى البول (الأنبوب الذي تتبول من خلاله)، قد توجد على السطح السفلي من القضيب. ويُطلَق على ذلك الإحليل السفلي، ويمكن علاجه عن طريق الجراحة.

حوالي طفل واحد من كل 6 أطفال (17٪ تقريبًا) لديه تشوّه في الأطراف. ويختلف مدى شدته من طفل لآخر. وتشمل الأمثلة اختلاف حجم اليدين أو عدم النمو الكامل لجزء من القدم.

أي جنين مُصاب بمرض **ثلاسيميا ألفا الكبرى** (انظر الصفحة 20) ولم يخضع لعملية نقل دم داخل الرحم قبل ولادته، من المُرَجَّح أن يتوفى داخل الرحم.

وبناءً على نتائج الفحوصات، ربما يشاركك الاستشاري في اتخاذ القرار الصعب بشأن استكمال الحمل أو عدم استكماله. ليس هناك إجابة واحدة عامة تناسب كل زوجين. وإنما يتوقف القرار على عدة عوامل، منها المعتقدات الثقافية، والاجتماعية، والروحانية، والمعتقدات الدينية.

## الحمل

تحتاج أي امرأة حامل مُصابة بثلاسيميا ألفا إلى رعاية خاصة أثناء حملها. فمن الممكن أن تتفاقم حالة فقر الدم لديها (انظر الصفحة 29). ثمة حالة **تُسَمَّى تسمم الحمل** وهي من الحالات الأكثر شيوعًا، وقد تكون مُميتَة إذا لم يتم اكتشافها. وتشمل علامات تسمم الحمل ارتفاع ضغط الدم، وجود البروتين في البول (علامات تلف الكبد أو الكليتين).

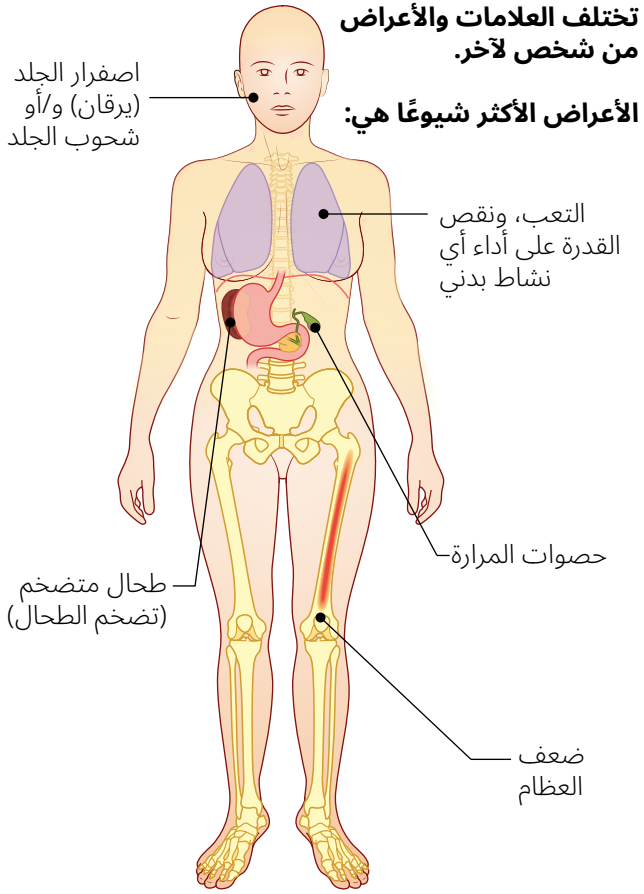
سوف تخضع الأم لفحوصات دورية للكشف عن هذه الأمراض أثناء حملها، وغالبًا ستتناول أدوية لخفض ضغط الدم.

# الأعراض والعلاج

## كيف ستؤثر ثلاسيميا ألفا عليّ أو على طفلي؟

تتوقف أعراض ثلاسيميا ألفا على نوع ثلاسيميا ألفا لديك. بعض الأشخاص لا تظهر لديهم أي أعراض، بينما يعاني البعض الآخر من أعراض شديدة تحتاج إلى علاج مدى الحياة.

المضاعفات عبارة عن مشاكل صحية تحدث بسبب الإصابة بالمرض (ثلاسيميا ألفا) أو بسبب العلاج. وقد تتراوح المضاعفات أيضًا من بسيطة إلى شديدة.



**الحامل الصامت** (صفحة 9). بصفتك حاملًا صامتًا لن تظهر عليك أي أعراض لثلاسيميا ألفا، ولن تحدث لك أي مشاكل صحية تتعلق بثلاسيميا ألفا.

**سمة ثلاسيميا ألفا** (صفحة 10). إذا كان لديك سمة ثلاسيميا ألفا فتتراوح الأعراض من عدم وجود أعراض نهائيًا إلى **فقر دم بسيط**. وقد يتسبب ذلك في حدوث تعب، وخاصةً بعد أداء التمرينات الرياضية، وشحوب الجلد وقد تشعر أيضًا بالضعف.

**ثلاسيميا ألفا من النوع HbH** (صفحة 14). تكون الأعراض والمضاعفات أشد لدى الأشخاص المصابين بثلاسيميا ألفا من النوع HbH. وتشمل فقر الدم، وتضخم الكبد والطحال، وحصوات المرارة، ونمو العظام بصورة غير طبيعية، وجلطات الدم، وفرط تحميل الحديد (انظر أدناه).

**ثلاسيميا ألفا الكبرى** (صفحة 20). سوف يحتاج الأطفال والبالغون المصابون بثلاسيميا ألفا الكبرى إلى علاج منتظم لتجنب الإصابة بفقر الدم الشديد. كما أنهم معرضون أيضًا لمخاطر حدوث كل المضاعفات المُحتَمل حدوثها عند الإصابة بثلاسيميا ألفا من النوع HbH (انظر أدناه).

## فقر الدم

الأشخاص المصابون بثلاسيميا ألفا من النوع HbH وثلاسيميا ألفا كبرى، هم أشد من يعانون من فقر الدم من غيرهم، مما يُسبّب زيادة التعب وصعوبة التنفس والضعف والدوخة.

في بعض الأحيان قد يزداد فقر الدم سوءًا مع التقدم في العمر إذا كان الجسم واقعًا تحت ضغط: على سبيل المثال إذا كنت مصابًا بعدوى أو كنتِ حاملًا.

ربما يُصاب الرضّع الذين تمت ولادتهم وهم مصابون بثلاسيميا ألفا من النوع HbH، بفقر الدم، ولكن عادةً لا يحتاجون إلى علاج منتظم.

بينما يحتاج الأطفال والبالغون المصابون بثلاسيميا ألفا الكبرى إلى علاج منتظم لعلاج فقر الدم.

**العلاج.** العلاج الرئيسي لفقر الدم هو إجراء **عمليات نقل الدم**. حيث توفر عمليات نقل الدم خلايا دم حمراء سليمة.

**كم مرة سأحتاج إلى عمليات نقل دم؟** يختلف عدد مرات احتياج الأشخاص المصابين بثلاسيميا ألفا من نوع HbH (تغيرات جينية في ثلاثة جينات) إلى عمليات نقل الدم من شخص لآخر. حيث يتوقف ذلك على مدى شدة فقر الدم لديهم، كما يتوقف أيضًا على أعمارهم. يحتاج بعض الأشخاص المصابين بثلاسيميا ألفا من النوع HbH إلى عمليات نقل دم دورية عندما يصلون إلى سن المراهقة، أو يصبحوا في العشرينيات من أعمارهم.

كما سيحتاج الأشخاص المصابون بمرض **ثلاسيميا ألفا الكبرى** (تغيرات جينية في أربعة جينات، انظر الصفحة 20) إلى عمليات نقل دورية طوال حياتهم. من الممكن إجراء عمليات نقل الدم كل أسبوعين.

سوف تتلقى الدم عبر أنبوب بلاستيكي صغير يُدخَل في أحد الأوعية الدموية بذراعك. وهذا الإجراء عادةً ما يحدث في المستشفى أو في عيادة خاصة لأمراض الدم. يمكن إجراء عمليات نقل الدم للرُضَّع والأطفال والبالغين. وسوف يستغرق هذا الإجراء بضع ساعات في كل مرة.

في بعض الأحيان يصف الأطباء أيضًا أقراص حمض الفوليك للمساعدة في علاج فقر الدم. حمض الفوليك هو أحد أنواع الفيتامينات التي تساعد في إنتاج خلايا الدم الحمراء.

## تضخم الكبد والطحال

قد تتسبب ثلاسيميا ألفا من النوع HbH وثلاسيميا ألفا الكبرى في تضخم الكبد والطحال عن الحجم الطبيعي، وربما تشعر بعدم ارتياح في بطنك. بل وربما تشعر أيضًا بألم. وذلك لأن الطحال يضطر أن يبذل جهدًا للتخلص من خلايا الدم الحمراء المعيبة، كما يضطر الكبد أيضًا أن يبذل جهدًا لمعالجة المنتجات الناتجة.

**العلاج.** إذا كان تضخم الطحال يسبب عدم ارتياح وألمًا، فربما تحتاج إلى إجراء جراحة لإزالته. ويطلق على عملية إزالة الطحال **استئصال الطحال**. كما أن عمليات نقل الدم قد تساعد أيضًا في تقليص حجم الطحال المتضخم. الأشخاص الذين تعرضوا لاستئصال الطحال أكثر عُرضَة للإصابة بالعدوى. سوف يتناقش معك طبيب أمراض الدم والجراح العام حول المخاطر والفوائد العائدة عليك.

## حصوات المرارة

قد تصاب بها نتيجة ارتفاع نسب البيليروبين (أحد المخلفات الناجمة عن معالجة خلايا الدم الحمراء). بعض الأشخاص المصابين بحصوات المرارة لا تظهر لديهم أعراض، بينما قد يشعر آخرون بالانتفاخ والغثيان ويصابون بألم في البطن.

**العلاج.** عادةً ما يكون العلاج إجراء جراحة تنظير بطني (أحيانًا يُطلَق عليها اسم جراحة ثقب المفتاح أو bandaid surgery) لإزالة حصوات المرارة لديك. وعادةً أيضًا ما تعني جراحة ثقب المفتاح أنك ستُشفَى بشكل أسرع نظرًا لعدم إحداث جرح كبير.

## النمو العظمي غير الطبيعي

في الأحوال العادية تتكون خلايا الدم داخل العظام عن طريق نسيج يُسمَّى **النخاع العظمي**. أما في حالة ثلاسيميا ألفا تكون خلايا الدم الحمراء الدائرة في الجسم والهميوغلوبين أقل من المعتاد. ولتعويض ذلك النقص يصبح النخاع العظمي مفرطًا في النشاط، ومن ثم 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، الأمر الذي قد يتسبب في تضخم العظام، وخاصةً في الوجه، مما يسبب "ثقلًا" في الجبهة وفرط نمو الحاجبين والفك. قد يُطلق طبيبك على تلك الحالة **انتفاخ الجبهة**.

في حالة عدم علاج ثلاسيميا ألفا، قد تكون الأطراف أيضًا أقصر من المعتاد بسبب توقف نمو العظام الطويلة مبكرًا. وربما تُصاب العظام أيضًا بالضعف وتصبح سهلة الكسر. قد يُطلِق طبيبك على تلك الحالة اسم **هشاشة العظام** أو **قلة النسيج العظمي**.

**العلاج.** في حالة إصابتك أو إصابة طفلك بثلاسيميا ألفا من النوع HbH، أو ثلاسيميا ألفا كبرى فسوف تخضع/ يخضع طفلك لفحوصات صحية دورية، بحيث يمكن اكتشاف النمو العظمي غير الطبيعي في وقتٍ مبكرٍ. عادةً ما تساعد عمليات نقل الدم الدورية، وعلاج فرط تحميل الحديد، في تجنب حدوث مشاكل بالعظام (انظر الصفحتين 34 و35).

## جلطات دم

الأشخاص المصابون بثلاسيميا ألفا تزداد لديهم مخاطر الإصابة بجلطات الدم. وتكون الخطورة أكبر لدى الأشخاص الذين خضعوا لعملية استئصال الطحال، كما تزداد الخطورة مع التقدم في العمر. جلطات الدم أكثر شيوعًا لدى النساء.

**العلاج.** يختلف علاج جلطات الدم من شخص لآخر، ولكن ربما يشمل الأسبرين، أو تناول جرعات منخفضة من مميعات الدم. والتي يُطلَق عليها **مضادات التخثر**.

## قرح الساق

قد تسبب ثلاسيميا ألفا من النوع HbH مشاكل في شفاء الجروح. وحتى الجروح البسيطة في الساقين، وخاصةً في الكاحلين، فإنها لا تُشفَى، بل وربما تُصاب بالبكتيريا وتحتاج إلى مضادات حيوية.

## فرط تحميل الحديد

فرط تحميل الحديد هو أحد المضاعفات الشائعة لثلاسيميا ألفا الكبرى وثلاسيميا ألفا من النوع HbH.

عادةً مع التقدم في العمر تُهدَم خلايا الدم الحمراء في الجسم، ويحدث تدوير الحديد الناتج إلى خلايا جديدة. إذا كان هناك شخصٌ ما يخضع لعمليات نقل دم دورية، فقد يحدث فرط تحميل الحديد ، حيث إن دم المُتَبَرِّع يحتوي أيضًا على الحديد. ويحدث فرط تحميل الحديد عندما تكون هناك كمية كبيرة جدًا من الحديد في جسمك. وقد تتطور أيضًا لدى بعض الأشخاص المصابين بثلاسيميا ألفا من النوع HbH والذين لا يخضعون لعمليات نقل دم دورية، وإنما تحدث بصورة أبطأ. تحدث عملية التراكم لأن النخاع العظمي مفرط النشاط يرسل إشارات إلى الأمعاء لامتصاص المزيد من الحديد من الغذاء. ويحدث ذلك بسبب محاولة الجسم لعلاج فقر الدم من خلال إنتاج المزيد من خلايا الدم الحمراء، ولذلك فهو يحتاج إلى الحديد.

**لماذا يمثل فرط تحميل الحديد مشكلة؟** وجود كمية كبيرة جدًا من الحديد مُسمِّم للجسم، ذلك أن الجسم ليس لديه القدرة على التخلص منه. يزداد الحديد الزائد بمرور الوقت، ومن ثم قد يؤدي إلى تلف الأعضاء.

كما أن تراكم الحديد قد يُتلِف الكبد. وهنا يحل نسيج ليفي محل نسيج الكبد التالف، ويُطلَق عليه اسم النسيج الندبي. وتُسمَّى هذه الحالة **التلَيُّف**. أثبتت دراسة بحثية أن حوالي 1 من كل 5 أشخاص (20٪) مصابين بثلاسيميا ألفا من النوع HbH يعانون من نسيج ليفي (تَليُّف) بأنسجة الكبد*. ومع تفاقم حالة التليُّف قد يحدث تَشَمُّع كبدي وفشل كبدي.

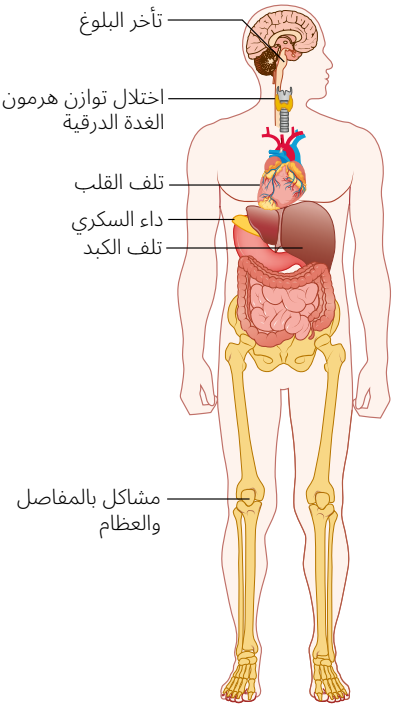
*Chan LKL, Mak VWM, Chan SCH et al. Liver complications of haemoglobin H disease in adults. *British Journal of Haematology* 2020;192:171–8.

وقد يُسبب فرط تحميل الحديد تلف القلب، الأمر الذي يؤدي إلى عدم انتظام ضربات القلب (اضطراب النظم القلبي) وربما أيضًا الفشل القلبي. فضلًا عن ذلك فقد يؤدي أيضًا إلى تلف عظامك ومفاصلك. إن الأشخاص المصابين بثلاسيميا ألفا الكبرى وثلاسيميا ألفا من النوع HbH معرضون للإصابة بضعف العظام (هشاشة العظام). ويرجع ذلك جزئيًا إلى الإصابة بداء الثلاسيميا، إلا أن فرط تحميل الحديد يساهم أيضًا في الوصول لتلك الحالة، نظرًا لأن الحديد قد يتراكم في العظام ويسبب تلفها.

وقد تتأثر نسب الهرمونات أيضًا بفرط تحميل الحديد. حيث إن نسب هرمونات الغدة الدرقية لديك قد تنخفض، الأمر الذي يؤدي إلى الإصابة بتعب واكتساب وزن زائد وإمساك. ربما تكون أيضًا أكثر عُرضَة للإصابة بداء السكري، نظرًا لأن الحديد يؤثر على إنتاج الأنسولين في البنكرياس، والذي يتحكم في نسب السكر في دمك.

إذا كنت تخضع لعمليات نقل دم فربما تنخفض لديك نسب الهرمونات الجنسية. وقد يتأخر بلوغ الأطفال المصابين بثلاسيميا ألفا عن المعتاد. إلا أن ذلك أقل شيوعًا في الوقت الحالي بسبب العلاج الجيد لفقر الدم ونسب الحديد لدى العديد من الأطفال، بعد تشخيص إصابتهم بمرض ثلاسيميا ألفا.

**قد يؤثر فرط تحميل الحديد على الجسم بطرق متنوعة**



**العلاج.** لتجنب حدوث جميع المشاكل التي يسببها تسمم الحديد، ربما يجب التحكم في نسب الحديد لديك عن طريق علاج يُسمَّى **علاج الاستخلاب**. هناك ثلاثة أنواع لعلاج الاستخلاب. ربما تتلقى هذا العلاج عن طريق التسريب الوريدي المستمر (إلى داخل الوريد مباشرةً)، أو عن طريق الجلد (تحت الجلد)، أو الفم (عبر الفم). سوف يتناقش معك طبيبك حول اختيار علاج الاستخلاب المناسب لك وأي آثار جانبية محتملة.

وسوف يراقب طبيبك نسب الحديد لديك عن طريق تحاليل الدم. إذا كانت النسب مرتفعة، ربما تخضع لأشعة رنين مغناطيسي (MRI) لقياس نسبة تركيز الحديد في كبدك، أو قلبك، أو كليهما. وذلك لمعرفة ما إذا كنت تحتاج إلى علاج استخلاب.

**ملاحظة مهمة:** إذا قال طبيبك أنك تحتاج إلى علاج استخلاب، فمن المهم جدًا أن تتبع تعليماته. ذلك أن فرط تحميل الحديد من الممكن أن يكون مُميتًا.

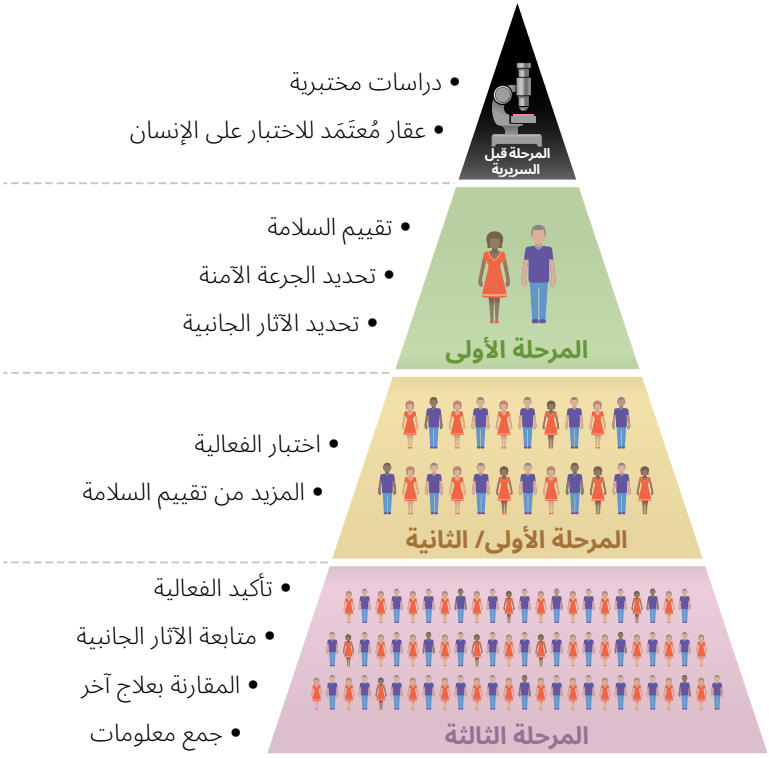
## فريق الرعاية الصحية

إن ثلاسيميا ألفا حالة صحية مُعَقَّدَة تحتاج إلى رعاية متخصصة. ولذلك يجب أن يدير علاجك مركز متخصص في علاج أمراض الدم تحت إشراف استشاري **طبيب أمراض دم** (طبيب متخصص في علاج اضطرابات وأمراض الدم).

وغالبًا ما يتوفر لدى المراكز المتخصصة فريق تمريض سريري متخصص في الثلاسيميا، والذي يمكنك الاتصال به إذا كان لديك أي أسئلة أثناء وجودك بالمنزل.

# التجارب السريرية

إذا كنت مُهتمًا بالعلاجات الحديثة، ربما ترغب في سؤال طبيبك عن التجارب السريرية. جميع العلاجات الطبية الحديثة يجب أن تخضع للاختبار في تجارب سريرية. وأي علاج جديد يجب أن يمر بمراحل متعددة من الاختبار قبل إثبات أن فعاليته أفضل من العلاج المتوفر حاليًا، وقبل اعتماده ضمن الرعاية الروتينية. وربما ينتقل العلاج المُحتَمَل إلى المرحلة التالية من البحث إذا كان آمنًا وواعدًا.



# العلاجات الحديثة لثلاسيميا ألفا

## إبطاء هدم خلايا الدم الحمراء

هناك بعض الأبحاث التي تبحث في علاج فقر الدم لدى الأشخاص المصابين بثلاسيميا ألفا بالأدوية لخفض تدمير خلايا الدم الحمراء.

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. إنه مُستَخدَم بالفعل لعلاج حالة وراثية أخرى تسبب فقر الدم، وتُسَمَّى نقص بيروفات كيناز.

هذا العلاج يساعد في تنشيط إنزيم مطلوب لكي تعمل خلايا الدم الحمراء بصورة صحيحة. وقد أظهرت نتائج التجارب المُبَكِّرَة أنه يمكنه خفض نسبة فقر الدم لدى الأشخاص المصابين بثلاسيميا ألفا والذين لا يحتاجون إلى عمليات نقل دم دورية. وتشمل الآثار الجانبية التي اكتُشِفَت حتى الآن صعوبة النوم والصداع والدوخة.

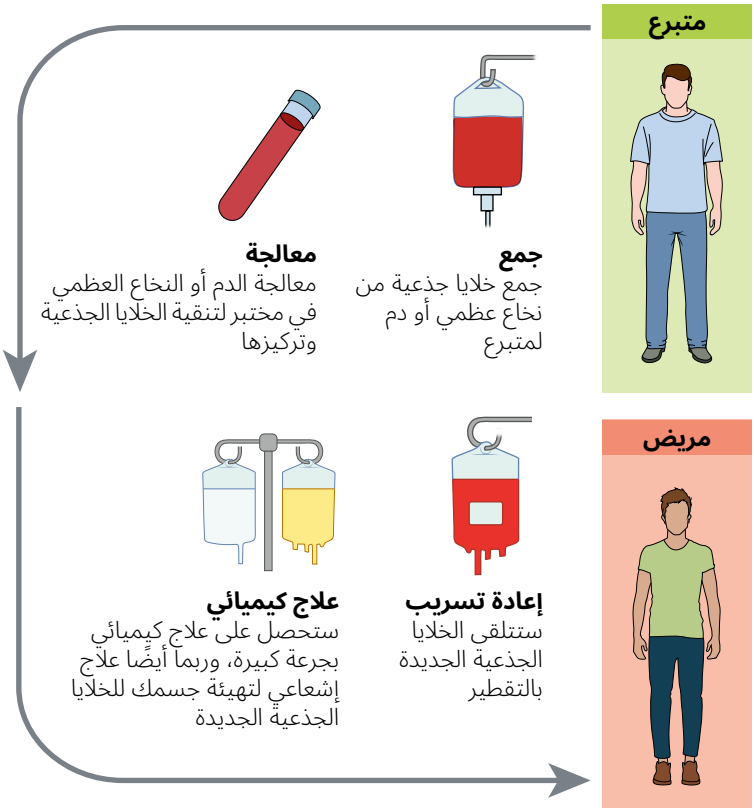
ميتابيفات لا يزال قيد الاختبار في تجربة بالمرحلة الثالثة تُجرَى على أشخاص مصابين بثلاسيميا ألفا، ممن يحتاجون إلى عمليات نقل دم دورية، وغيرهم ممن لا يحتاجون إلى نقل الدم.

## زرع خلايا جذعية

الطريقة الوحيدة لإمكانية الشفاء من ثلاسيميا ألفا هي زرع خلايا جذعية من متبرع. زرع الخلايا الجذعية مناسب حاليًا فقط لثلاسيميا ألفا الكبرى، ذلك أن العلاج نفسه له العديد من الآثار الجانبية، بعضها قد يكون مُهدِّدًا للحياة.

الخلايا الجذعية عبارة عن خلايا موجودة في النخاع العظمي، وقد تتطور إلى جميع الأنواع المختلفة من خلايا الدم في الجسم، بما في ذلك خلايا الدم الحمراء.

إذا زُرِعَ بجسمك طُعمٌ، فإن الخلايا الجذعية في نخاعك العظمي تُدَمَّر وتُستَبدَل بها خلايا سليمة من المتبرع. يجب أن يكون المتبرع شخصًا خلايا دمه هي أكثر توافقًا مع خلايا دمك. وعادةً ما يكون أحد أفراد الأسرة المُقَرَّبين.




والهدف من ذلك أن تبدأ خلايا دم المتبرع في النمو داخل عظامك، وتمدها بخلايا جذعية دموية جديدة لتحل محل خلاياك. وتُسمَّى هذه العملية "التطعيم". سوف تُنتِج الخلايا الجذعية الجديدة كل أنواع خلايا الدم المختلفة، بما في ذلك خلايا الدم الحمراء السليمة.

وإلى أن تبدأ الخلايا الجذعية الجديدة في العمل، ستكون مُعَرَّضًا لخطورة كبيرة جدًا للإصابة بالعدوى. وبالتالي فأنت تحتاج إلى رعاية صحية بمعزلٍ عن الآخرين لبعض الوقت، بعد خضوعك لتسريب الخلايا الجذعية.

# التعايش مع ثلاسيميا ألفا

بعض الأشخاص المصابين بثلاسيميا ألفا يعلمون أنها سارية في عائلاتهم. إلا أن هناك آخرين يُصابون بصدمة كبيرة عند تشخيص إصابتهم بثلاسيميا ألفا، عند ظهور أعراض فقر الدم لديهم أو عند تشخيص حالة رضيع بعد ولادته بوقتٍ قصير. قد تساعدك الاستشارات الجينية في فهم حالتك ومضاعفاتها، بما في ذلك المخاطر المحدقة بأي أطفال قد تنجبهم في المستقبل.

على الأرجح سيتبادر إلى ذهنك الكثير من الأسئلة. ولذا، فمن المهم جدًا أن تتعرف بقدر الإمكان على الكثير عن ثلاسيميا ألفا، وعن حالتك الشخصية.

ثلاسيميا ألفا هي حالة معقدة، ومن السهل جدًا أن تشعر بالارتباك والحيرة بسببها. ولذا، فقد يكون من المفيد أن تدوّن 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، بحيث يمكنكما مقارنة ملاحظاتكما معًا فيما بعد.

## هل يتعين عليّ إخبار الآخرين؟

متى يتعين عليك إخبار الآخرين بأنك حامل للثلاسيميا، أو لديك سمة ثلاسيميا ألفا؟ 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 على فهم المزيد عن ثلاسيميا ألفا.

**ملاحظة مهمة:** الحياة الصحية أمر مهم لكل إنسان. وإذا كنت مصابًا بثلاسيميا، فقد باتت الاختيارات الصحية أمرًا له أهمية خاصة.

وأفضل طريقة لتجنب المضاعفات هي الالتزام بجداول علاج، والذهاب لكل 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 خضعت لعملية استئصال الطحال.

## نظامك الغذائي

من المهم أيضًا الاعتناء بصحتك بشكل عام. تأكد من أن تتغذى جيدًا.

فغالبًا ما يعاني الأشخاص المصابون بالثلاسيميا من انخفاض نسب بعض الفيتامينات والمعادن، مثل الزنك. ويعود جزء من ذلك إلى فقر الدم، والجزء الآخر بسبب ارتفاع نسب الحديد، والعلاج المستخدم لإزالة الحديد. ربما يصف لك طبيبك بعض المكملات الغذائية.

كما يقترح بعض الأطباء تجنب الأطعمة التي تحتوي على الحديد، بينما يعتقد آخرون أن ذلك له تأثير ضئيل في منع الإصابة بفرط تحميل الحديد. من الأفضل أن تتناقش مع فريق الرعاية الصحية لمرضى ثلاسيميا ألفا 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 الكحوليات والتدخين.

## اطلب المساعدة إذا احتجت إليها

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

## أسئلة لطبيبك

ما نوع ثلاسيميا ألفا لديّ/ لدى طفلي؟

كم عدد التغيرات الجينية لديّ/ لدى طفلي؟

هل هي تغيرات جينية حاذفة أم غير حاذفة؟

ما تأثيرات التغيرات الجينية لديّ؟

ما أثر ثلاسيميا ألفا عليّ/ على طفلي؟

هل سأحتاج/ سيحتاج طفلي إلى علاج منتظم؟

ما الآثار الجانبية المُحتمَلَة للعلاج؟

ما المضاعفات المحتملة ومدى احتمال ظهورها؟

ما احتمال إنجابي لطفل آخر مصاب بثلاسيميا ألفا؟

هل هناك أي شيء يمكنني فعله لتقليل مخاطر إنجاب طفل آخر مصاب بثلاسيميا ألفا؟

هل طفلي المصاب بثلاسيميا ألفا سيكون قادرًا على الإنجاب، وما الذي يحتاج إلى معرفته قبل ذلك؟

**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

**"حامل صامت"** تغير جين واحد من جينات ثلاسيميا ألفا من بين الجينات الأربعة التي تشفر إلى سلسلة هيموغلوبين ألفا. لن تُصاب بالمرض، ولكنك قد تنقل التغير الجيني لأطفالك. ويُطلَق عليه أيضًا اسم ثلاسيميا ألفا الخفيفة.

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

**IVF.** تعني التخصيب الاصطناعي. وتُعرَف أيضًا باسم "أطفال الأنابيب". حيث تُخَصَّب بويضة الأنثى خارج الرحم، ثم يُعاد زرعها في الرحم. وهي تسمح بفحص الأجنة لاكتشاف وجود أي أمراض جينية.

**استئصال الطحال.** جراحة لإزالة الطحال.

**استسقاء جنيني.** حالة خطيرة قد تحدث لدى الأجنة المُصابة بثلاسيميا ألفا الكبرى. وهي تسبب تجمعات غير طبيعية للسائل في الجسم، الأمر الذي قد يكون مُهدِّدًا للحياة.

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

**الهيموغلوبين الجنيني الثاني.** نوع من أنواع الهيموغلوبين والذي يوجد فقط لدى الأجنة في الرحم، ولفترة قصيرة بعد الولادة. بعد الولادة يُنتَج هيموغلوبين البالغين بناءً على تعليمات الجينات الأخرى.

**انحلال دموي.** هدم خلايا الدم الحمراء، وإطلاق محتوياتها للسائل المحيط (على سبيل المثال، الدم).

**بروتين.** نوع من أنواع الجزيئات التي تتألف من سلسلة واحدة على الأقل من عديد الببتيد (سلسلة من أحماض أمينية ترتبط ببعضها البعض)، ويُطوَى في شكل ثلاثي الأبعاد.

**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.

**تسمم الحمل.** أحد مضاعفات الحمل، وقد يحدث بالتزامن مع الاستسقاء الجنيني. وقد يكون مُميتًا إذا لم يتم اكتشافه ومعالجته. وتشمل العلامات لدى الأم ارتفاع ضغط الدم، ووجود البروتين في البول.

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

**تضخم الطحال.** كِبَر حجم الطحال.

**تضخم الكبد.** كِبَر حجم الكبد.

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

**تَلَيُّف.** تضخم وتصلب أنسجة عادية في الجسم. قد يتسبب فرط تحميل الحديد، في حالة الإصابة بثلاسيميا ألفا، في حدوث تَلَيُّف في الكبد.

**ثلاسيميا ألفا الخفيفة.** يُطلَق عليها الآن اسم "الحامل الصامت". وفيها يكون أحد جينات سلاسل ألفا الأربعة تالفًا أو مفقودًا.

**ثلاسيميا ألفا الصغرى.** يُطلَق عليها حاليًا اسم سمة ثلاسيميا ألفا.

**ثلاسيميا ألفا الكبرى.** فيها تكون كل الجينات الأربعة التي تُنتِج هيموغلوبين ألفا تالفة أو مفقودة. وأحيانًا يُطلَق عليها داء هيموغلوبين بارتس.

**ثلاسيميا ألفا من النوع HbH.** فقد أو تلف ثلاثة جينات من سلاسل جينات ألفا الأربعة. الأعراض متنوعة جدًا بين الأشخاص وتتوقف على نوع التغيرات الجينية لديك.

**جراحة التنظير البطني.** عملية تُجرَى عن طريق إجراء عدة شقوق صغيرة، بحيث يتم الشفاء غالبًا بشكل أسرع. وفي بعض الأحيان يُطلَق عليها اسم جراحة ثقب المفتاح.

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

**جين.** امتدادات لمادة DNA تحمل شفرات لبروتينات فردية. وتتحكم في نمو الجسم وتطوره، وتتجمع مع بعضها البعض لتشكّل الكروموسومات.

**حاذف.** يعني التغير الجيني الحاذف في ثلاسيميا ألفا أن هناك جين مفقود تمامًا.

**حامل.** مصطلح يُقصَد به 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. وتحدث أيضًا عند الإصابة بثلاسيميا ألفا، بسبب وجود كمية كبيرة جدًا من البيليروبين (منتج ثانوي يتكون نتيجة تدمير خلايا الدم الحمراء القديمة أو التالفة).

**حمض الفوليك.** فيتامين B الضروري لإنتاج خلايا الدم الحمراء. يُستَخدَم أحيانًا لتقليل أعراض فقر الدم لدى الأشخاص المصابين بثلاسيميا ألفا.

**خلية دم حمراء.** نوع من أنواع خلايا الدم التي تنقل الأكسجين حول الجسم.

**داء هيموغلوبين بارتس.** اسم آخر لثلاسيميا ألفا الكبرى.

**زرع خلايا جذعية.** علاج مُكَثَّف لبعض أنواع أمراض الدم التي لا تزال قيد البحث، بوصفها علاجًا محتملًا لثلاسيميا ألفا الكبرى.

**سلسلة ألفا.** نوع من سلاسل عديد الببتيد اللازمة لإنتاج هيموغلوبين طبيعي لدى البالغين. قد تكون مفقودة، أو منخفضة لدى بعض الأشخاص المصابين بثلاسيميا ألفا.

**سمة ثلاسيميا ألفا.** فيها يكون اثنان من الجينات الأربعة التي تُنتِج سلاسل ألفا تالفين أو مفقودين.

**سمة.** (أ) صفة وراثية. (ب) تغير في جينين اثنين عند الإصابة بثلاسيميا ألفا.

**صِغَر كريات الدم الحمراء.** يعني "خلايا صغيرة". الأشخاص الذين لديهم سمة ثلاسيميا ألفا ربما يكون لديهم خلايا دم حمراء صغيرة بشكل غير مألوف، الأمر الذي قد يؤدي إلى الخلط بينها وبين فقر الدم الناجم عن نقص الحديد.

**طحال.** عضو بالجسم يمثل جزءًا من الجهاز المناعي، وهو مسؤول عن تدمير خلايا الدم الحمراء القديمة و التالفة.

**طفرة Cis.** في سمة ثلاسيميا ألفا، هذا يعني حدوث تغير جيني في جينين اثنين على الكروموسوم نفسه.

**طفرة Trans.** في سمة ثلاسيميا ألفا يعني ذلك حدوث تغير جيني في جينين اثنين على كروموسومات مختلفة.

**طفرة.** تغير في جين.

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

**غير حاذف.** تغير جيني، بمعنى أن الجين قد تغير، ولكن لم يُفقَد، مثل حدوث خطأ إملائي في الشفرة.

**فحص.** اختبارات لمرض محدد لدى الأشخاص الذين لم تظهر عليهم أي أعراض.

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

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

**فقر دم بسبب نقص الحديد.** نوع من فقر الدم يحدث بسبب نقص الحديد. ثلاسيميا ألفا لا تحدث بسبب نقص الحديد.

**فيرّيتين.** البروتين الذي يخزِّن الحديد داخل خلاياك.

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

**كبد.** عضو بالجسم توجد به المنتجات المتخلفة عن الانحلال الدموي.

**كروموسومات.** خيوط طويلة ملتفة من الحمض النووي DNA. هناك ٢٣ زوجًا من الكروموسومات في خلايا جسم الإنسان، كروموسوم واحد من كل زوج يورث من كل طرف من الوالدين. كل كروموسوم يحمل العديد من الجينات.

**مرض جيني.** مرض يحدث بسبب تغير في جين واحد أو أكثر.

**مضادات التجلط.** أدوية تقلل تجلط الدم.

**ملاريا.** داء خطير يحدث بسبب انتقال طفيليات من أشخاص لأشخاص آخرين عن طريق البعوض. ويكون هذا الداء أخف لدى الأشخاص الذين يحملون التغير الجيني المؤدي للإصابة بالثلاسيميا.

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

**نقل الدم داخل الرحم.** أسلوب مُتَبَّع يُمَكِّن الجنين النامي من تلقي خلايا الدم الحمراء المنقولة له، أثناء وجوده في الرحم.

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

**هشاشة العظام.** ترقق العظام بشكل يُضعِفها ويجعلها مُعَرَّضَة للكسر.

**هيموغلوبين كونستانت سبرينغ (HbCS).** نوع من أنواع التغيرات الجينية يحدث عند الإصابة بثلاسيميا ألفا، وأُطلِق اسمه بناءً على المكان الذي اكتُشِفَ فيه.

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

**وراثة.** نقل الجينات لأطفالك.

**وريدي.** إلى داخل الوريد مباشرةً.

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

## مصادر موصى بها

**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**
/www.medlineplus.gov

**Northern California Comprehensive Thalassemia Center**
www.thalassemia.com

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

**UK Thalassaemia Society**
https://ukts.org

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

**كيفين هـ. م.، الحاصل على درجة الدكتوراه في الطب والماجستير في العلوم، وزميل الكلية الملكية للأطباء بكندا (FRCPC)**

أستاذ مشارك، قسم أمراض الدم

جامعة تورنتو، كندا

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): 978-3-318-07150-4

**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!

Hematology

HEALTHCARE

Fast Facts للمرضى

# ثلاسيميا ألفا


| | |
|---|---|
| ما المقصود بثلاسيميا ألفا؟ | 2 |
| ما أسباب الإصابة بثلاسيميا ألفا ومن المُعَرَّضون للإصابة بها؟ | 4 |
| الجينات والوراثة الجينية | 6 |
| الفحص والتشخيص | 24 |
| الاستشارات الجينية | 25 |
| الأعراض والعلاج | 28 |
| التجارب السريرية | 36 |
| العلاجات الحديثة لثلاسيميا ألفا | 37 |
| 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