وزارة الصحة
Ministry of Health

المركز الطبي الجامعي
UNIVERSITY MEDICAL CENTER

جامعة أم القرى
UMM AL-QURA UNIVERSITY

برنامج الزواج الصحي

سليم و سلمى

الفحص قبل الزواج

الثلاسيميا

أبنائي أصحاء ... بإذن الله

الإدارة العامة لمكافحة الأمراض الوراثية والمزمنة

الإدارة العامة لمكافحة الأمراض الوراثية والمزمنة

جامعة أم القرى

برنامج الزواج الصحي

ماهي الثلاسيميا ؟

الثلاسيميا مرض وراثي يؤثر في صنع الدم ،فتصبح مادة الهيموجلوبين في كريات الدم الحمراء غير قادرة على القيام بوظيفتها ما يسبب فقر دم وراثي مزمن يصيب الأطفال في مراحل عمرهم المبكر.

كيف تنتقل الثلاسيميا؟

ينتقل مرض الثلاسيميا بالوراثة من الآباء إلى الأبناء فإذا كان أحد الوالدين حاملاً للمرض أو مصاباً به .

ومن الممكن أن ينتقل إلى بعض الأبناء بصورته البسيطة (أي يصبحون حاملين للمرض) فإذا هناك احتمالية أن يولد طفل مصاب بالمرض بصورته الشديدة بنسبة ٢٥% (شكل١)

ماهي أنواع الثلاسيميا ؟

هناك نوعان رئيسيان للثلاسيميا هما :

أ- الثلاسيميا ألفا

هناك أربع أشكال سريرية تتراوح بين سليم ظاهرياً بدون أعراض الى الشكل الأخطر والذي يؤدي الى وفاة الأجنة أو الموت بعد الولادة بسبب قصور القلب والضخامة الكبدية والطحالية .

ب- الثلاسيميا بيتا

ولها شكلان تتراوح بين فقر الدم المتوسط الشدة (الثلاسيميا الصغرى) الى الكلاسيكي المميز (الثلاسيميا الكبرى)

الأعراض الكبرى

١- فقر الدم الشديد الذي يؤدي الى الشحوب واصفرار البشرة.
٢- الخمول والشعور بالتعب والارهاق.
٣- نقص الشهية .
٤- ضخامة الكبد والطحال الشديدة.
٥- بروز عظم الجبهة والفك العلوي وعظام الوجنتين بسبب زيادة نشاط نخاع العظام لتصنيع الكريات الحمراء.
٦- زيادة التعرض للالتهابات .
٧- فشل النمو .

ماذا نعني بالناقل أو الحامل للمرض الوراثي ؟

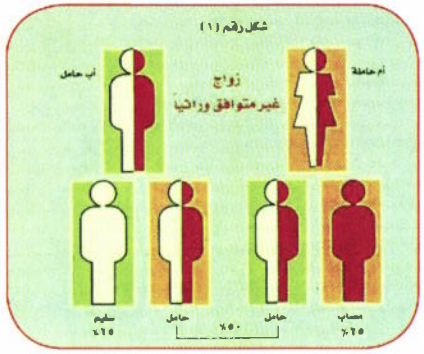
إن الناقل أو الحامل للمرض هو شخص سليم ظاهرياً لا يعاني من أعراض المرض ولكن يساعد على نقل المرض في حال كون الطرف الأخر حاملاً أو مصاباً بنفس المرض.

الزواج السليم :

سليم + سليم = جميع الأبناء سليمين
مصاب + سليم = جميع الأبناء سليمين لكن حاملين للمرض
حامل + سليم = ٥٠% حاملين

الزواج الغير سليم :

مصاب + مصاب = جميع الأبناء مصابين
مصاب + حامل = ٥٠% مصابين
حامل للمرض + حامل للمرض = ٢٥% من الأبناء مصابين
حامل مرض بيتاثلاسيميا + حامل مرض الانيميا المنجلية = ٢٥% من الأبناء مصابين



المضاعفات :

١- تراكم الحديد في الجسم وهو من المشاكل الهامة جداً التي تحدث نتيجة لنقل الدم المتكرر (يتم نقل الدم للمريض كل ٣-٤ أسابيع)ويؤثر هذا الحديد المتراكم على القلب والبنكرياس والكبد مؤديا إلى قصور القلب وتشمع الكبد وداء السكري واضطرابات نظم القلب .
٢- يؤدي نقل الدم المتكرر الى تعريض المريض لمشاكل نقل الدم المختلفة ومن اهمها تعرضه للعدوى ببعض الامراض مثل الإيدز والتهاب الكبد .
٣- يؤدي ضخامة الطحال الشديدة الى حدوث فرط نشاط الطحال وزيادة سرعة تخريب الكريات الحمراء وبالتالي زيادة تواتر نقل الدم (كل اسبوعين احيانا) لذلك قد يستأصل الطحال في هذه الحالة وهذا يعرض المريض لخطورة الإصابة بالالتهابات الشديدة.
٤- احتمال زيادة تشكل حصيات المرارة وقد تحتاج للاستئصال الجراحي.
٥- فشل النمو (الطولي والوزني)
٦- ترقق قشر العظام الطولية وهذا ما يعرضها للكسور المرضية .

كيف يشخص مرض الثلاسيميا ؟

يتم التشخيص عن طريق التاريخ المرضي والفحص السريري وإجراء الفحص المخبري الخاص المعروف باسم الترحيل الكهربائي Hemoglobin Electrophoresis

هل يمكن علاج الثلاسيميا ؟

المرض وراثي ومتواجد منذ ولادة المريض في نخاع العظام والعلاج المتبع هو لتخفيف حدة المرض ولا يعتبر علاجاً شافياً ولكن هناك علاجاً آخر كإجراء عملية استبدال نخاع العظام وهي عملية بها كثير من المضاعفات ومكلفة . وكذلك ليس مكن السهل ايجاد متبرع مناسب

ماهي فوائد الفحص قبل الزواج للثلاسيميا ؟

١- الحد من انتشار الثلاسيميا وسلامة الآخرين من الإصابة بالمرض .
٢- إنجاب أبناء أصحاء .
٣- التعرف على الحامل والمصاب بالمرض .
٤- توفير الجهد والمال
٥- حياة اجتماعيه مستقرة .