أنيميا البحر المتوسط (الثلاسيميا)

إعداد
د/ مها عبد المنعم

استشاري أمراض الدم وأورام الأطفال

مجلة رعاية وتنمية الطفولة (دورية – علمية – متخصصة – محكمة)
يصدرها مركز رعاية وتنمية الطفولة – جامعة المنصورة
العدد الثامن عشر- ٢٠٢٠ م

أنيميا البحر المتوسط (الثلاسيميا)

إعداد
د/ مها عبد المنعم

مقدمة:

الثلاسيميا هو اضطراب دم وراثي يؤدي إلى انخفاض نسبة الهيموغلوبين في الجسم عن المعدل الطبيعي نتيجة تكسير كرات الدم الحمراء. يُمكِّن الهيموغلوبين خلايا الدم الحمراء من حمل الأكسجين و مع نقصه فغالبا ما يشعر الطفل بالارهاق مع أقل مجهود.

الأعراض

هناك عدة أنواع من مرض الثلاسيميا. تعتمد مُؤشِّرات المرض وأعراضه على نوع الحالة وشدَّتها.

يُمكن أن تشمل مُؤشِّرات وأعراض مرض الثلاسيميا ما يلي:

- الإرهاق
- الضَّعف
- شُحوب الجلد أو اصفراره
- تشوُّهات عظام الوجه
- بُطء النمو
- انتفاخًا في البطن

- البول الداكن

تظهر لدى بعض الأطفال مُؤشِّرات وأعراض مرض الثلاسيميا عند الولادة؛ وتنشأ لدى أطفال آخرين خلال العامين الأولين من العمر. بعض الأشخاص الذين لديهم جين واحد فقط من الهيموغلوبين المُصاب لا يُواجهون أعراض مرض الثلاسيميا.

الأسباب

تحدث الثلاسيميا بسبب حدوث طفرات في الحمض النووي للخلايا المسئولة عن إنتاج الهيموغلوبين ــ وهو مادة في خلايا الدم الحمراء مسئولة عن حمل الأكسجين في كامل الجسم. تُتوارَث الطفرات المرتبطة بالثلاسيميا من الأهل إلى الأبناء.

تتكون جزيئات الهيموغلوبين من سلاسل تُسمى سلاسل ألفا وبيتا التي قد تتأثر بالطفرات. في الثلاسيميا، يقل إنتاج سلاسل ألفا أو بيتا؛ ما يؤدي إلى الإصابة إما بثلاسيميا ألفا أو ثلاسيميا بيتا.

في ثلاسيميا ألفا، تعتمد شدة الثلاسيميا على عدد الطفرات الجينية التي يرثها الطفل من الأهل. وكلما زادت الجينات الطافرة، زادت شدة الثلاسيميا.

في ثلاسيميا بيتا، تعتمد شدة الثلاسيميا على الموقع الذي تأثر بالطفرة في جزيء الهيموغلوبين.

عوامل الخطر

تشمل العوامل التي قد تَزيد من خطورة الاصابة بالثلاسيميا ما يلي:

- التاريخ العائلي للإصابة بالثلاسيميا. تنتقل الثلاسيميا من الأهل إلى الأطفال عن طريق جينات الهيموغلوبين الناشئة نتيجة طفرة.
- سُلالات معيَّنة. أكثر من تصيبهم الثلاسيميا هم الأمريكيون الأفارقة والمنحدرون من البحر المتوسط وجنوب شرق آسيا.

المضاعفات

تشمل المُضاعفات المُحتملة للثلاسيميا المتوسطة إلى الشديدة ما يلي:

- التحميل المُفرِط بالحديد. تزداد كمية الحديد زيادةً مُفرِطةً لدى المُصابين بالثلاسيميا إما بسبب المرض أو بسبب نقل الدم باستمرار. ويمكن أن تؤدي الزيادة المُفرِطة للحديد في جسمك إلى أضرار بالقلب والكبد وجهاز الغدد الصماء الذي يحتوي على الغدد المُفرِزة للهرمونات التي تُنظِّم عمليات جسمك كله.
- العدوى. المُصابون بالثلاسيميا تزداد خطورة إصابتهم بالأمراض المُعدية. ويحدث ذلك خاصةً إذا كان أُجريَ لهم استئصال الطحال.

وفي حالات الثلاسيميا الشديدة يمكن حدوث المُضاعفات الآتية:

- تشوُّهات العظام. تؤدي الثلاسيميا إلى تمدُّد نخاع العظم مما يجعل العظام تمتد عرضًا. وقد يؤدي ذلك إلى شذوذ بنية العظام خاصةً في الوجه والجمجمة. كما يؤدي تمدُّد نخاع العظم إلى ترقُّق العظام وهشاشتها مما يُزيد فرص كسور العظام.
- تضخُّم الطحال. يساعد الطحال الجسم على مكافحة العدوى وترشيح المواد غير المرغوب فيها مثل خلايا الدم القديمة أو التالفة. وعادةً ما يُصاحب الثلاسيميا تدمير عدد كبير من خلايا الدم الحمراء. وهذا يجعل الطحال يتضخّم ويجعل عمله أصعب من الوضع العادي.

والطحال المُتضخِّم يُزيد سوء حالة فقر الدم ويُقلِّص فترة حياة خلايا الدم الحمراء المنقولة إلى الجسم. وإذا تضخَّم الطحال تضخُّمًا شديدًا، فقد يقترح الطبيب إجراء الجراحة لإزالته.

- بُطء معدّلات النمو. يؤدي فقر الدم إلى إبطاء نمو الطفل وتأخير البلوغ.
- مشكلات في القلب. يمكن الربط بين فشل القلب الاحتقاني واضطراب النظم القلبي وبين الثلاسيميا الشديدة.

الوقاية

في معظم الحالات، لا يُمكنك منع حدوث الثلاسيميا. إن كنتَ مصابًا بالثلاسيميا، أو تحمل جين الثلاسيميا، فتحدَّث مع استشاري وراثي للحصول على المشورة إن كنتَ تُريد الإنجاب.

هناك شكل من أشكال التشخيص باستخدام تقنيات المساعدة على الإنجاب، والذي يفحص الجنين في مراحله المُبكِّرة بحثًا عن الطفرات الوراثية المقترنة بالإخصاب في المختبر. قد يُساعد هذا الآباء المصابين بالثلاسيميا أو الآباء الحاملين لجين هيموجلوبين مَعِيب في الحصول على أجنة سليمة.

التشخيص

تظهر مؤشرات المرض وأعراضه على معظم الأطفال المصابين بالثلاسيميا بدرجة متوسطة أو شديدة خلال أول عامين من حياتهم. وإذا اشتبه الطبيب في إصابة الطفل بالثلاسيميا، فبإمكانه التأكد من التشخيص بإجراء فحوصات الدم.

فقد تكشف فحوصات الدم عن عدد خلايا الدم الحمراء، والأنماط غير الطبيعية في الحجم، أو الشكل، أو اللون. يمكن استخدام اختبارات الدم في إجراء تحليل للحمض النووي للكشف عن الجينات الطافرة.

الاختبارات السابقة للولادة

يمكن إجراء الاختبار قبل ولادة الطفل لمعرفة ما إذا كان مصابًا بالثلاسيميا وتحديد مدى خطورة الإصابة به. تشمل الاختبارات المستخدمة لتشخيص مرض الثلاسيميا في الأجِنَّة ما يلي:

- **فحص عينة الزُّغابات المَشيمائِيَّة. عادة ما يتم ذلك في حوالي الأسبوع الحادي عشر من الحمل، يتضمن هذا الاختبار أخذ قطعة صغيرة من المشيمة للتقييم.**
- **بَزْلُ السَّلَى. عادة ما يتم ذلك في الأسبوع السادس عشر من الحمل، ويشمل هذا الاختبار فحص عينة من السائل الذي يحيط بالجنين.**

العلاج

لا تحتاج الحالات المتوسطة من سِمَة الثلاسيميا إلى الخضوع للعلاج.

أما بالنسبة للحالات المتوسطة والشديدة، قد تتضمن العلاجات ما يلي:

- **عمليات نقل دم منتظمة. تحتاج حالات الثلاسيميا الأكثر حدة في أغلب الأحيان إلى عمليات نقل دم منتظمة، يمكن أن تصل إلى كل بضعة أسابيع. بمرور الوقت، تتسبب عمليات نقل الدم في تراكم عنصر الحديد في الدم، ويمكن أن يلحق الضرر بالقلب، والكبد والأعضاء الأخرى.**
- **العلاج بالخلب. فهذا العلاج للتخلص من نسبة الحديد الزائدة في الدم. يمكن أن يتراكم عنصر الحديد نتيجة لعمليات نقل الدم المتكررة. يمكن لبعض الأشخاص من مرضى الثلاسيميا الذين لم يتعرضوا لعمليات نقل الدم المنتظمة أن يُصابوا بتراكم عنصر الحديد. تُعد إزالة كمية الحديد الزائدة أمرًا حيويًّا.**

لمساعدة الجسم على التخلص من الحديد الزائد، قد يحتاج الطفل إلى تناول دواء فموي، مثل ديفيرازيروكس (إكسجيد ، جادينو) أو ديفيريبرون (فيريبروكس). ودواء أخر، يُعرف بديفيروكسامين (ديسفيرال) ، عن طريق الحقن.

- **زراعة الخلايا الجذعية. ويُعرف أيضًا بزراعة نخاع العظم، قد يكون زراعة نخاع العظم خيارًا في بعض الحالات. بالنسبة للأطفال المصابين بالثلاسيميا الحادة، يمكن لذلك أن يلغي الحاجة إلى عمليات نقل الدم مدى الحياة والأدوية للتحكم في التحميل المفرط بالحديد.**

يتضمن هذا الإجراء تلقي الخلايا الجذعية عن طريق التسريب الوريدي من متبرع متوافق، وعادة يكون أحد الإخوة.

نمط الحياة والعلاجات المنزلية

- **تجنَّب زيادة الحديد. إن لم يُوصي الطبيب بذلك، فلا تتناول الفيتامينات أو المكمِّلات الغذائية الأخرى التي تحتوي على الحديد.**

- اتَّباع نظامًا غذائيًّا صحيًّا. يمكن أن يساعد النمط الغذائي الصحي على الشعور بالتحسُّن وزيادة الطاقة. قد تحتاج أيضًا الي مكمِّلات حمض الفوليك الغذائية لمساعدة الجسم على تكوين خلايا دم حمراء جديدة.

للحفاظ على صحة العظام، تأكَّد من أن الطعام يحتوي على ما يكفي من الكالسيوم وفيتامين D.

- تجنَّب العدوى. غسل اليدين باستمرار وتجنَّب المرضى. هذا الأمر مهم خاصة إذا كانتَ قد تمتَ إزالة الطحال.

سيحتاج الطفل أيضًا إلى تلقي مطعوم سنوي للإنفلونزا عن طريق الحقن، فضلًا عن لقاحات لمنع التهاب السحايا، والتهاب الرئة، والتهاب الكبد B.

التأقلم والدعم

التأقلمُ مع الثلاسيميا، لديكَ أو لدى طفلكَ، قد يكون تحديًا.لا تتردَّدْ في طلب المساعدة. إذا كانت لديكَ أسئلة أو ترغب في إرشاد، تحدَّثْ مع أحد أعضاء فريق الرعاية الصحية الخاص بك.

وعادة ما يتم تشخيص الأشخاص الذين يعانون من أشكال خطيرة من مرض الثَّلاسيميا خلال العامين الأولين من العمر. إذا لاحظت بعض علامات وأعراض مرض الثَّلاسيميا لدى رضيعك أو طفلك، فقُم بزيارة طبيب العائلة أو طبيب الأطفال. وعندها، قد يُجرى إحالتك إلى طبيب متخصص في اضطرابات الدم (أخصائي أمراض الدم).

ما يمكنك فعله

جهِّزْ قائمة بما يلي:

- الأعراض التي يشعر بها طفلك، بما في ذلك أي عرض قد يبدو غير مرتبط بالسبب الذي حجزت موعدًا طبيًّا لأجله، ومتى بدأ
- أفراد العائلة الذين أُصيبوا بمرض الثلاسيميا

- جميع الأدوية، والفيتامينات أو المكملات الغذائية الأخرى التي يتناولها طفلك، بما في ذلك الجرعات
- أسئلة لطرحها على طبيبك

بالنسبة لمرض الثلاسيميا، تتضمن بعض الأسئلة الأساسية التي يتعين عليك طرحها على الطبيب ما يلي:

- ما السبَّب الأكثر احتمالًا لأعراض طفلي؟
- هل هناك أسباب محتملة أخرى؟
- ما أنواع الاختبارات المطلوبة؟
- ما العلاجات المُتوفِّرة؟
- ما العلاجات التي تنصحني بها؟
- ما الآثار الجانبية الأكثر شيوعًا لكل علاج؟
- كيف يمكن التعامل مع ذلك على النحو الأفضل بوجود الحالات الطبية الأخرى؟
- هل يوجد قيود غذائية يجب عليَّ اتباعها؟ هل توصي بتناول مكملات غذائية؟
- هل تتوفر مواد مطبوعة يمكنكَ إعطاؤها لي؟ ما المواقع الإلكترونية التي تُوصِي بالاطلاع عليها؟

و لا تتردَّدْ في طرح أي أسئلة أخرى لديك.