



الثالاسيميا

مرض الثالاسيميا من الامراض الوراثية لفقر الدم و الذى يولد الشخص المصاب عن طريق زواج شخصين ناقلين. عند كل نوعى الثالاسيميا (الفا و البيتا) و بسبب حدوث نقص عند جين المولد لبروتئين حامل الاكسيجين فى الدم (الهموغلوبين) و حسب حدة المرض قد يصاب الاشخاص بفقر الدم او يعتمدوا على اخذ الدم و قد يعانون طيلة حياتهم من الصعوبات و المشاكل الطبية و الصحية.

اجرى برنامج الغرلة للازواج المتقدمة فى عام ١٩٩٧ فى البلاد و عن طريق هذا البرنامج و انجاز اختبارات المرتبطة تحدد الازواج الناقلة لهذا المرض.

انواع الثالاسيميا:

١- ثالاسيميا البيتا

٢- ثالاسيميا الفا

٣- اضطرابات هموغلوبينية اخرى

ثالاسيميا البيتا:

الطفل السالم: قد يرث الجينات السالمة من الوالدين

الطفل الناقل: قد يرث الجينات الناقصة من الاب و الام

الطفل المصاب: يرث كل الجينات الناقصة من الام و الاب. الاشخاص المصابون (الثالاسيميا

الكبرى) يعتمدوا على اخذ الدم.

بالطبع عند بعض الاشخاص قد تكون حدة المرض اقل و عادة لم يحتاجوا الى حقن الشهرى للدم.

هؤلاء الاشخاص قد يطلق عليهم المصابين بالثالاسيميا الوسطى او انترمديا. هؤلاء لديهم صعوباتهم

الخاصة.



ملاحظة:

الاستشارة الوراثية لناقلی البیتا ثالاسیمیا قبل و بعد الزواج لها اهمية خاصة

ثالاسیمیا الفا: الناقلی الثالاسیمیا قد یحددوا طبقا لنتائج اختبارات الدم (CBC) و الكتروفورز (كهریائی) الهموغلوبینیا و انجاز اختبار الوراثة و وفقا للاستشارة الوراثة. الاشخاص قبل الزواج و فی مراكز الصحة فی البلاد قد یكونوا تحت اختبار مرض الثالاسیمیا. قد یكون مرض ثالاسیمیا الفا على نوعین:

ثالاسیمیا الفا الحادة (Severe)

ثالاسیمیا الفا الخفيفة (Mild)

مع زواج الأزواج الناقلة لالفا ثالاسیمیا الحادة فی كل حمل یحتمل ولادة ولید مع هذه الحالات:

- ۱- الفا ثالاسیمیا الحادة بدون ای علائم (كالوالدین)
- ۲- ولادة ولید مع مرض ال H (Hdisease) و الذی یكون على حالتین هی المعتمدة على اخذ الدم و الخفيفة (انجاز اختبار الوراثة قد یكون من الضروري لهذه الحالة من المرض).
- ۳- ولادة ولید یفقد جین الفا و بعد ذلك بسبب فقر الدم الحاد قد یمیت قبل او بعد الولادة. (الا باخذ المنسق للدم). الحمل و الولادة لهذه الامهات و مع هذه الظروف قد تكون مع مشاكل عديدة.

للثالاسیمیا انواع اخرى و فی حالة نقل الأزواج مراكز الصحة او الاطباء قد یعطوا الارشادات اللازمة.



تحديد قبل الولادة

ضرورة انجاز الاختبارات قبل الولادة:

تحديد قبل الولادة (PND) افضل طريق للوقاية من الامراض الوراثية لان لحد الان لم يكن علاج نهائى للامراض الوراثية لهذا السبب تحديد قبل الولادة افضل طريق من اندلاع هذه الامراض فى المجتمع.

التحديد فى حينه و قبل الولادة خاصة عند اشهر الثلاثة الاولى من الحمل قد يسمح للازواج ان يتخذوا قرارا صحيحا على استدامة الحمل او الاجهاض.

تحديد قبل الولادة للثالاسيميا (المرحلة الاولى)

يوصى للازواج الناقلة و قبل ان يتخذوا اى قرار للحمل ان يراجعوا المختبر حتى و بدون اى ضغط من عدم توفر الوقت و بالنظر الى حالات التى تستغرق مدة طويلة لاعطاء النتيجة و تحديد النهائى لحالات الوراثية لشخص الناقل و الفصل من الاشخاص المشتبه بنقلهم قد يبين لهم ضرورة انجاز اختبارات قبل الولادة (PND) و قد تعطى للعوائل الارشادات اللازمة حول هذا المرض.

تحديد الثالاسيميا قبل الولادة (المرحلة الثانية)

عندما تكون العائلة قد راجعت المختبر للمرحلة الاولى و قد حددت لهم نتيجة اختبار المرحلة الاولى و يريدون المراجعة الى المختبر حين الحمل يوصى لهم قبل ان يراجعوا المختبر و من اسبوع الثامن حتى العاشر من الحمل ان ياخذوا السونار او الموجات فوق الصوتية من الجنين حتى يحدد عمر الدقيق للجنين. نهاية اسبوع العاشر من الحمل افضل وقت لاختبار العينة من الجنين و من الضرورى الاتصال بالمختبر لحجز الوقت لهذا الاختبار.

تحديد الثالاسيميا قبل الولادة (المرحلة الاولى و الثانية)



فی حالة مراجعة العائلة للمرة الاولى و حين الحمل و بالنظر الى قلة الوقت و مع لحوظ زمن الشرعى للاجهاض (نهاية اسبوع ١٨) يوصى للازواج ان يراجعوا المختبر فى اسابيع الاولى من الحمل حتى لم تكن العائلة تحت اى ضغط و قبل وصول زمن اخذ العينة من الجنين و فى المرحلة الاولى تدرس صحة و وضعية الجنين بادق و اتم .

باى اسلوب و باى تقنية تحدد الثالاسيميا؟

لانجاز اتم و ادق التحديد هذا المركز يستخدم اساليب متنوعة و متزامنة يسعى لتصديق و التأكد من النتائج الصادرة. تقنية ال ARMS PCR, Sequencing, MLPA مع اساليب متنوعة ك STRs, RFLPs, VNTRs قد تساعد فى اعطاء النتائج الدقيقة.

منذ عام ٢٠٠٠ حتى الان هذا المركز قد حدد حول ٤٠٠٠ حالة للثالاسيميا.

PGD او تحديد قبل الغرس للثالاسيميا

العوائل التى لديها طفل مصاب بهذا المرض يقدرؤ ان يستخدموا تقنية ال PGD و قبل الحمل للاطمئنان من صحة جنينهم التالى. باستخدام هذا الاسلوب من الاختبار لم تنقل الاجنة المصابة الى رحم الام لهذا السبب لم يحتاج الى اسلوب الاجهاض.