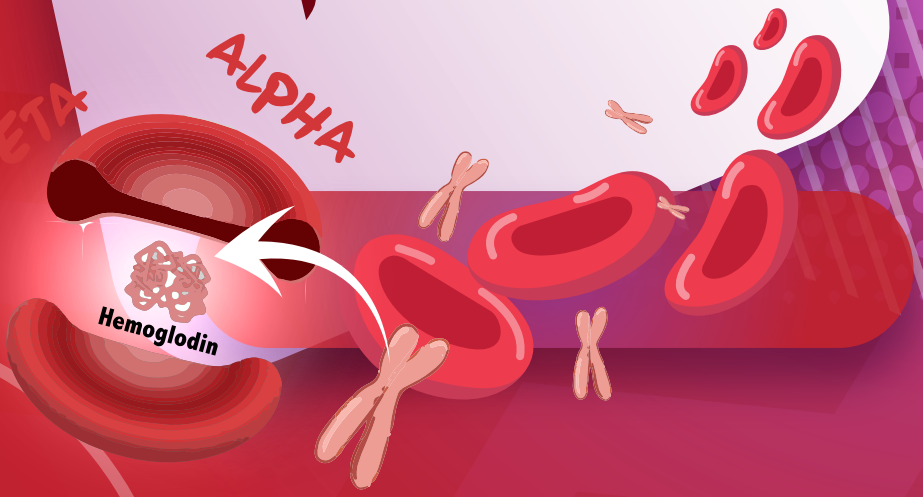
سلطنة عمان
وزارة الصحة

ثلاسيميا الدم



المحتويات

أنواع الثلاسيميا : ١

كيف يرث الإنسان بيتا ثلاسيميا ؟ ٥

أعراض بيتا ثلاسيميا و تشخيصها ٨

تشخيص الثلاسيميا ١٠

أوجه الرعاية الصحية لمريض بيتا ثلاسيميا ١٢

أولا: نقل الدم الدوري لمريض الثلاسيميا : ١٢

متي تبدأ عملية نقل الدم لمريض الثلاسيميا : ١٣

مخاطر نقل الدم:..... ١٤

ثانيا: الاستئصال الجراحي للطحال : ١٥

المؤشرات الطبية التي تدعو إلى استئصال الطحال: ١٦

ثالثا: سحب الحديد الزائد من جسم مريض الثلاسيميا ١٧

طرق قياس نسبة الحديد بالجسم :..... ١٩

ما هو الدواء المستخدم لسحب الحديد من الجسم ؟..... ٢١

زرع نخاع العظام أو الخلايا الجذعية: ٢٦

زرع الخلايا الجذعية:..... ٢٦

زرع الخلايا الجذعية للمريض ٢٩

مضاعفات العلاج غير المنتظم للثلاسيميا ٣٣

مضاعفات الغدد الصماء ٣٥

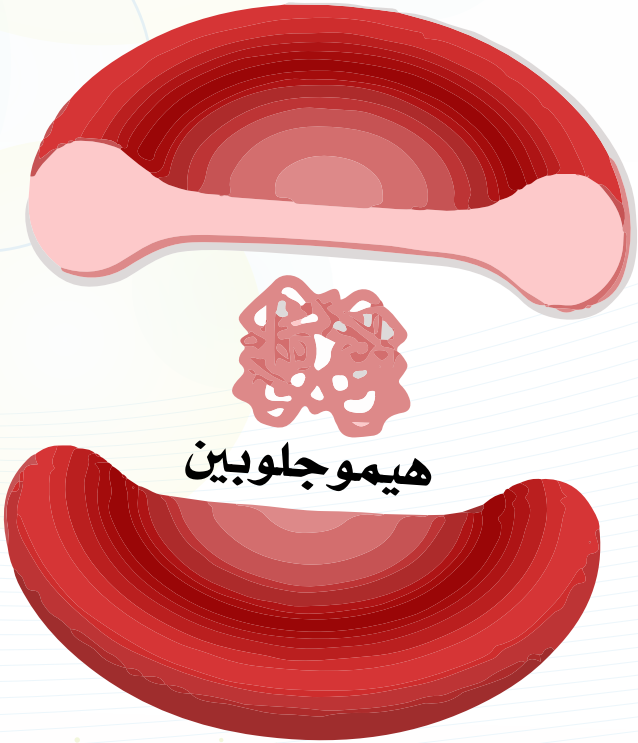
رعاية مريضة الثلاسيميا أثناء الحمل: ٣٧

دور العائلة والمجتمع ٣٨

وهناك معلومات تساعد الأم على العناية بطفلها المريض: ٣٩

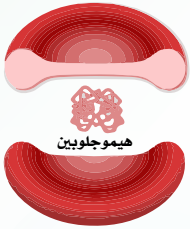
المتابعة الدورية لمريض الثلاسيميا:..... ٤٠

تساؤلات شائعة لدى المرضى وعائلاتهم:..... ٤١


هيموجلوبين

تعريف الثلاسيميا و كيفية توارثها

● ما هي الثلاسيميا ؟

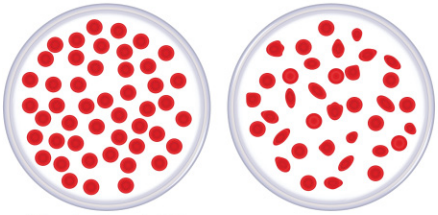


تحتوى خلايا الدم بداخلها على مادة الهيموجلوبين الذي يتكون من سلسلتين ألفا وبيتا وينبغي إنتاجها بشكل متساوي وإذا نقص إنتاج أحدهما تسمى الثلاسيميا وهي مرض وراثي يورثه الآباء والأمهات للأبناء والبنات بطريقة متنحية وينتج عنه تغير في الموروثات الجينية تؤدي إلى اختلال في تركيبة الهيموجلوبين و ترسبه على جدار الكريات الدم الحمراء وتكسرها وبالتالي يؤدى إلى فقر الدم.

أنواع الثلاسيميا :

● أولا : ألفا ثلاسيميا

في هذا النوع من الثلاسيميا يقل إنتاج بروتين ألفا جلوبين المكون من ٤ جينات ويكون الشخص حاملا لألفا ثلاسيميا إذا كان لديه خلل في واحد أو اثنين من جين ألفا بروتين.

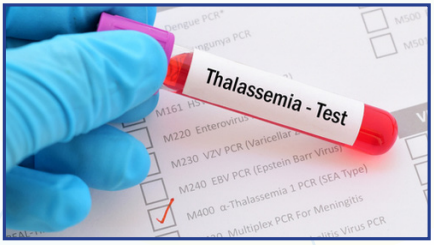


● أنواع ألفا ثلاسيميا :

١- ألفا ثلاسيميا الصامت

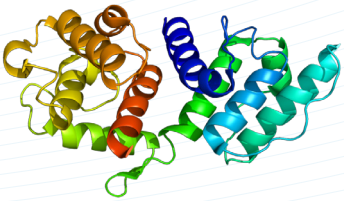
إذا كان النقص في جين ألفا واحد فقط فهو نقص بسيط جدا، ولا تظهر على المريض أية أعراض ولا يعاني من فقر للدم ويصعب تشخيصه إلا بإختبارات الحمض النووي (**DNA**) أو عند فحص دم الحبل السري عند الولادة.

٢-ألفا ثلاسيميا الصغرى



تحدث عندما يكون هناك نقص في إثنين من جينات ألفا ثلاسيميا ، وهنا لا يعاني الشخص من أية أعراض مرضية ولكن فحص الدم يظهر كريات دم حمراء صغيرة الحجم و فقر دم بسيط وغالبا ما يخطئ طبيب الأسرة على أن الشخص يعاني من فقر دم بسيط ناتج عن نقص الحديد و يعالجه بمركبات الحديد التي لا تفيده ، الأشخاص الذين يحملون الصفة الأولى والثانية لا يعانون من أي مضاعفات عند الزواج.

٣-هيموجلوبين إتش (H)



نقص ثلاثة من جينات ألفا ثلاسيميا يؤدي إلى فقر دم معتدل وتضخم في الطحال ويتعرض الطفل لفقر دم شديد عند تناول الأدوية المؤكسدة أو عند الإصابة بالأمراض البكتيرية أو الفيروسية .

٤-هيموجلوبين بارتس

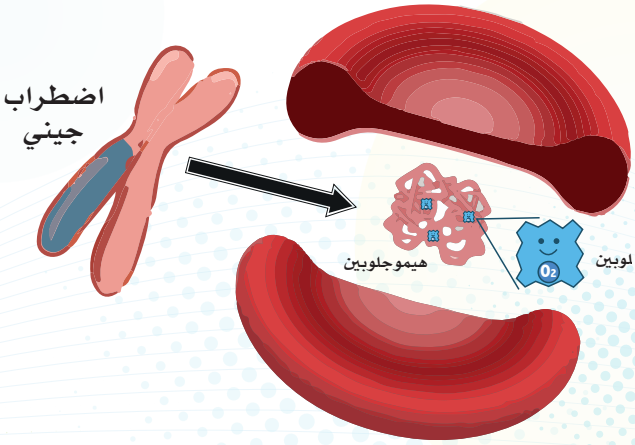
يؤدي غياب كل جينات بروتين ألفا إلى فقر دم حاد عند الجنين وغالبا ما تحدث الوفاة في رحم الأم أو يولد طفل عنده هبوط في القلب و استسقاء نتيجة فقر الدم الحاد ويتوفى سريعا.

إن المصابين بنقص ثلاثة أو أربعة جينات من بروتين ألفا لا يشكلون عدد كبير من المرضى في هذه البلد و لكن الكشف عنهم مهم لإعطائهم المشورة المناسبة.

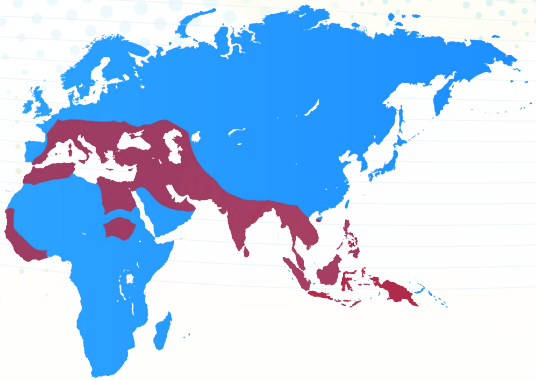
● ثانياً: بيتا ثلاسيميا

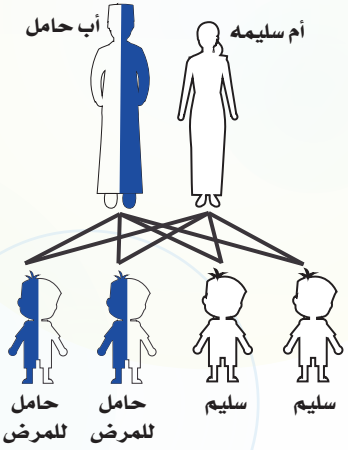
في هذا النوع من الثلاسيميا يقل إنتاج السلسلة الأمينية بيتا و يزيد سلسلة ألفا مما يؤدي إلى ترسيبها في جدار كريات الدم الحمراء مما يؤدى إلى تكسرها فيضطر نخاع العظام إلى العمل بصورة مضاعفة و يحاول الكبد و الطحال المساهمة في إنتاج كريات دم حمراء جديدة ولكنها كلها تحمل نفس العيب و تكون قصيرة العمر وبالتالي يعاني المريض من فقر الدم.

خلية دم حمراء



يكثر إنتشار مرض البيتا ثلاسيميا في بلاد البحر المتوسط والشرق الأوسط وجنوب أسيا ولذلك يسمى بفقر دم البحر المتوسط وتبلغ نسبة حاملي بيتا ثلاسيميا في السلطنة حوالى(٢٪)أما المرضى فأقل من (٠,١٪)





● أنواع بيتا ثلاسيميا :

١-الثلاسيميا الصغرى (حامل المرض)

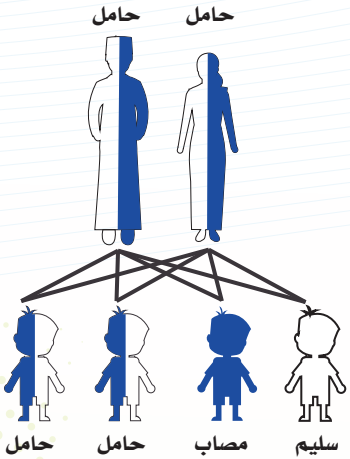
يعيش حامل المرض حياة طبيعية دون الحاجة لنقل الدم وقد لا يكون لديه أي نوع من فقر الدم ويكون قد إكتسب هذه الصفة من أحد الأبوين.

٢-الثلاسيميا المتوسطة (فقر الدم المتوسط)

قد يعيش الفرد المصاب بالثلاسيميا المتوسطة بضع سنوات دون الحاجة لنقل الدم المستمر له، و لكن قد تظهر عليه أعراض المرض بعد السنة الأولى من العمر مثل الشحوب و تغيرات في ملامح الوجه وإنتفاخ البطن بسبب حدوث تضخم في الطحال والكبد .في العادة يكون الأب والأم لهذا المريض يحملون الصفة الوراثية المسببة للمرض.

٣-الثلاسيميا العظمى (فقر الدم الشديد)

تحدث عندما يكون الأب والأم يحملون الصفة الوراثية وتبدأ أعراض هذا المرض خلال السنة الأولى من العمر ، و منها فقدان الشهية و الشحوب وتأخر النمو مع الإصابة بالحمى أو الإسهال وإنتفاخ البطن والعصبية الشديدة والبكاء المستمر وإضطرابات في النوم وهنا يحتاج المريض إلى نقل دم كل ٣-٤ أسابيع.

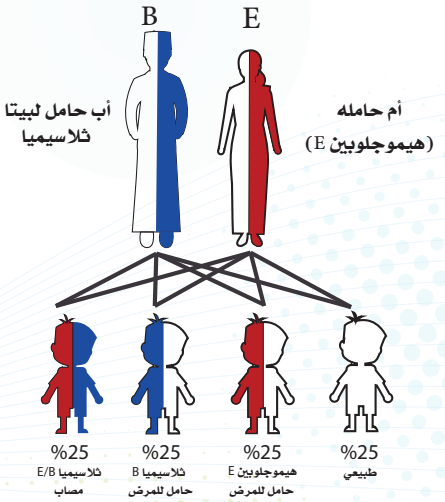


٤-بيتا ثلاسيميا مع فقر الدم المنجلي

عندما يتزوج شخص حامل لبيتا ثلاسيميا من شخص آخر حامل لفقر الدم المنجلي فإنه قد يولد طفل مريض بالبيتا ثلاسيميا و فقر الدم المنجلي و هو نوع من أنواع فقر الدم المنجلي، وتختلف شدة حالته المرضية حسب نسبة إنتاج بيتا هيموجلوبين في دمه فإذا كان هناك بعض الإنتاج لبيتا هيموجلوبين فإن حالة فقر الدم المنجلي عنده تكون بسيطة أما إذا لم يكن هناك إطلاقا إنتاج للبيتا هيموجلوبين فإنه سيعاني من كل أعراض فقر الدم المنجلي.

٥-بيتا E ثلاسيميا

يكثر إنتشار هذا النوع من الثلاسيميا في جنوب شرق آسيا و يمكن للطفل أن يصاب ببيتا ثلاسيميا **E** إذا كان أحد الوالدين حاملا لبيتا ثلاسيميا و الآخر يحمل خللا في هيموجلوبين الدم مثل هيموجلوبين **E** حيث يعاني المريض من أعراض مشابهة لتلك التي تظهر على مريض بيتا ثلاسيميا الكبرى أو المتوسطة أو قد يلتقي البيتا **E** ثلاسيميا مع فقر الدم المنجلي.

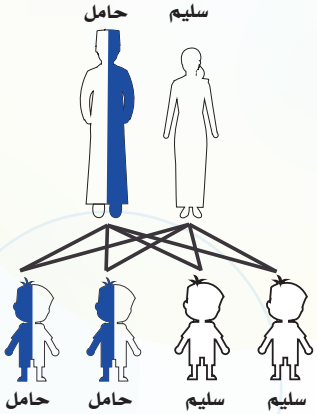


كيف يرث الإنسان بيتا ثلاسيميا ؟

بيتا ثلاسيميا مرض وراثي يتوارث بطريقة الوراثة المتنحية من الآباء و الأمهات إلى الأبناء، و يولد الطفل حاملا للمرض إذا ورث الجين المسؤول عن الثلاسيميا من أحد الوالدين بينما الجين الطبيعي من الآخر، و يولد الطفل مريضا إذا ورث الجين المسؤول عن المرض من كلا الوالدين و عادة لا يظهر المرض خلال الشهور الأولى من الحياة و لكن الأعراض سرعان ما تظهر خلال السنة الأولى من العمر.

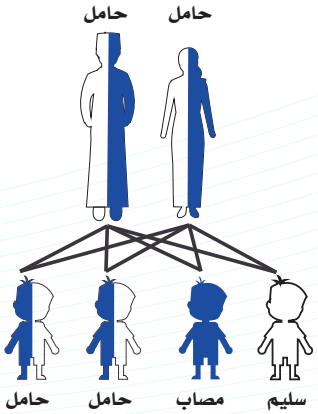
العائلة الأولى:

إذا كان أحد الوالدين سليما والآخر حاملا للمرض و بالتالي هناك إحتمال (٥٠٪) أن يكون المولود صحيحاً، و (٥٠٪) أن يكون المولود حامل للمرض.



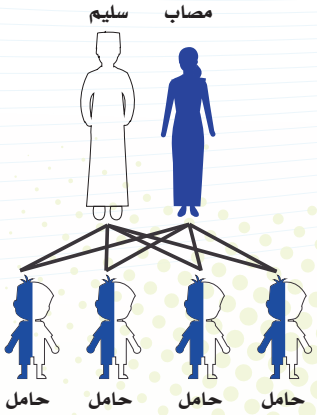
العائلة الثانية:

إذا كان الوالدان حاملين للعامل الوراثي لبيتا ثلاسيميا ففي كل حمل هناك احتمال(٢٥٪) أن يكون المولود صحيحاً، (٥٠٪) أن يكون المولود حاملا للمرض وهذا يسمي بالثلاسيميا الصغرى، و (٢٥٪) أن يكون المولود مريضاً مصابا بالثلاسيميا العظمى.



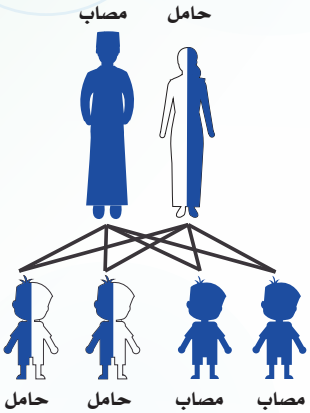
العائلة الثالثة:

إذا كان أحد الوالدين سليما والآخر مصابا بالمرض. فسيكون جميع الأطفال حاملين لمرض بيتا ثلاسيميا



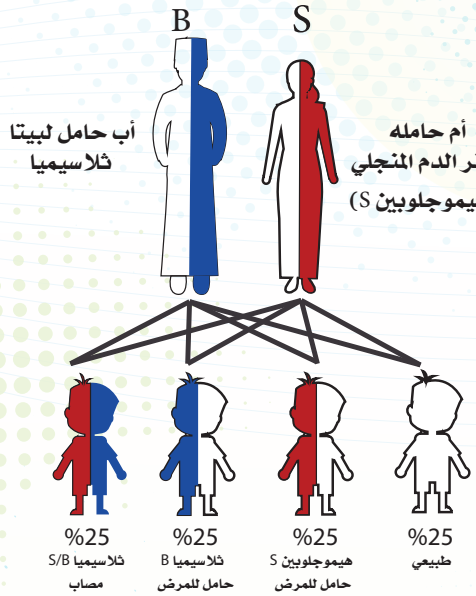
العائلة الرابعة :

إذا كان أحد الوالدين حاملا للمرض والآخر مصابا ، فإن هناك احتمال (٥٠٪) في كل حمل أن يكون المولود حامل لبيتا ثلاسيميا و (٥٠٪) أن يكون المولود مصاباً ببيتا ثلاسيميا العظمى.



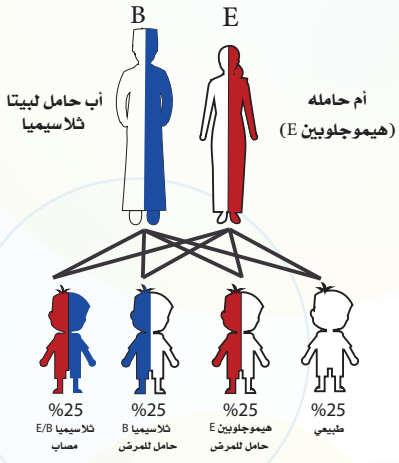
العائلة الخامسة :

إذا كان أحد الوالدين يحمل جين بيتا ثلاسيميا الصغرى والآخر يحمل جين فقر الدم المنجلي (**S**) فإن هناك إحتمال في كل حمل أن يولد الطفل سليما أو يحمل بيتا ثلاسيميا أو يولد طفل يحمل فقر الدم المنجلي أو يولد طفل مصاب بفقر الدم المنجلي و بيتا ثلاسيميا (و يعتبر نوع من أنواع مرض فقر الدم المنجلي).



العائلة السادسة :

إذا كان أحد الوالدين يحمل جين هيموجلوبين **E** و الآخر يحمل جين **B** بيتا ثلاسيميا الصغرى. فإنه في كل حمل هناك احتمال بنسب متساوية أن يولد طفل سليم أو طفل يحمل بيتا ثلاسيميا أو طفل يحمل **E** ثلاسيميا أو طفل مريض ببيتا **E** ثلاسيميا و تظهر عليه أعراض مرضية مشابهة لمريض بيتا ثلاسيميا العظمى أو المتوسطة.



● أعراض بيتا ثلاسيميا و تشخيصها

أعراض بيتا ثلاسيميا

في حالات بيتا ثلاسيميا الكبرى تظهر أعراض المرض خلال العام الأول من عمر الطفل حيث يعاني من شحوب اللون وفقدان الشهية وربما تضخم بسيط في الكبد والطحال ويتم التشخيص عند مراجعة الطبيب وإجراء فحوصات الدم.

وإذا لم يتم تشخيص المرض في المراحل المبكرة و أخذ العلاج اللازم تظهر على الطفل أعراض مختلفة مثل :

١- تغيرات في عظام الجسم :

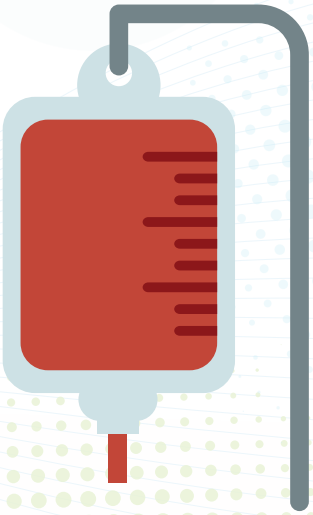
تحدث هذه التغيرات بصورة واضحه في عظام الجمجمة مما يجعل لوجه المريض صفات متميزة منها بروز الجبهة وعظام الوجنتين ، انخفاض في عظمة الأنف وبروز عظام الفك العلوى مما يجعل الأسنان العليا واضحه وبارزة.

هذه التغيرات جميعها تعود إلى تضخم منطقة النخاع في هذه العظام في محاولة لإنتاج المزيد من

الكريات الدموية الحمراء. أيضا تحدث تغيرات في عظام الجسم الطويلة في اليدين و الذراعين و في الأطراف السفلية، حيث تتضخم طبقة النخاع بينما تصبح القشرة رقيقة مما يؤدي إلى تفتت وتكسر العظام بسهوله ، هذا وتعاني الحالات المهملة وغير المعالجة من تشوهات عديدة لعظام الجسم .

٢- تضخم الكبد و الطحال:

مع سرعة تكسر كريات الدم الحمراء و فقر الدم الشديد، يزيد إنتاج نخاع العظام لكريات الدم ، بمساندة أعضاء أخرى في الجسم مثل الكبد والطحال مما يؤدي إلى تضخمها بصورة متوسطة في البداية. ويعمل الطحال أيضا على تخليص الجسم من بقايا كريات الدم الحمراء التي تتكسر بصورة متزايدة مما يؤدى إلى زيادة تضخم الطحال مع مرور الوقت.



وقد يتحول الطحال إلى مصيدة للدم حيث يزيد من تحطيم كريات الدم الحمراء والبيضاء والصفائح الدموية.

مما يؤدي إلى فقر دم حاد وعندها يحتاج المريض إلى نقل دم كل أسبوعين بدلا من كل شهر للمحافظة على هيموجلوبين الدم ما بين ١٠-١١جم / ديسلتر، و هذه الظاهرة تسمي بالطحال المدمر. وقد يحتاج بعض المرضي إلى عملية استئصال الطحال.

٣- زيادة سرعة ضربات القلب (الخفقان):

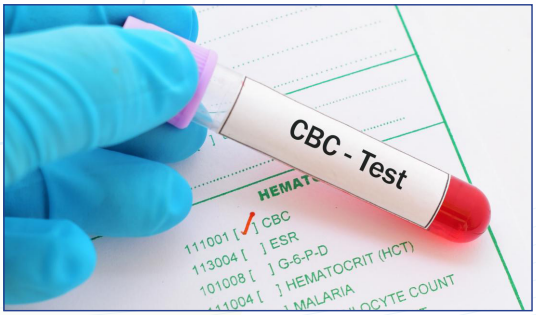
و هي نتيجة مباشرة لمحاولة تعويض النقص في كفاءة الهيموجلوبين عن طريق زيادة سرعة ضخ الدم .

● تشخيص الثلاسيميا

هناك عدة فحوصات يمكن إجرائها لتشخيص الثلاسيميا منها :

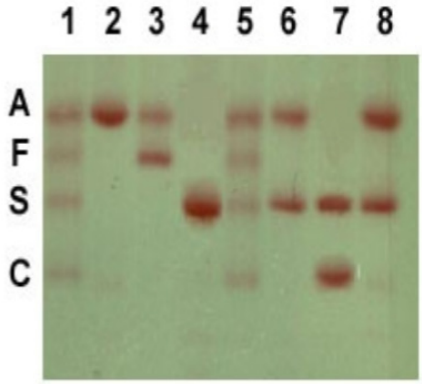
١- إجراء فحص لعد الدم الشامل (CBC) :

حيث يظهر هذا الفحص نسبة الهيموجلوبين في الدم بالإضافة إلى نسب و أعداد كريات الدم الحمراء والبيضاء المختلفة و يستدل من الفحص على أن الشخص قد يكون حامل للثلاسيميا إذا كان معدل الهيموجلوبين طبيعي وحجم كريات الدم الحمراء صغيرة الحجم (MCV) أقل من ٠,٧٥ فيتوليتر (FL).



٢- التحليل الكهربائي للهيموجلوبين (electrophoresis) :

حيث يتم تحديد كميات الهيموجلوبين (A2) والهيموجلوبين الجنيني (F) لتشخيص بيتا ثلاسيميا الصغرى. أما ألفا ثلاسيميا الصغرى فعادة ما تشخص في الأفراد الذين لديهم نقص في حجم كريات الدم الحمراء(MCV) ويكون التحليل الكهربائي للهيموجلوبين (F/A2) سليم لحاملين صفة ألفا ثلاسيميا مع عدم وجود فقر الدم و لايتم التعرف عليها في حالة كبار السن إلا بالتشخيص الجيني.



٣- الحامض النووي (DNA):

التشخيص الدقيق للثلاسيميا يكون عن طريق إجراء فحص للحامض النووي (DNA) بأي عمر وحتى للأجنة فإذا كان كلا الوالدين يحملان جين الثلاسيميا الصغري فإنه يمكن معرفة إذا ما كان الجنين حاملا للثلاسيميا أو مصابا بها عن طريق :

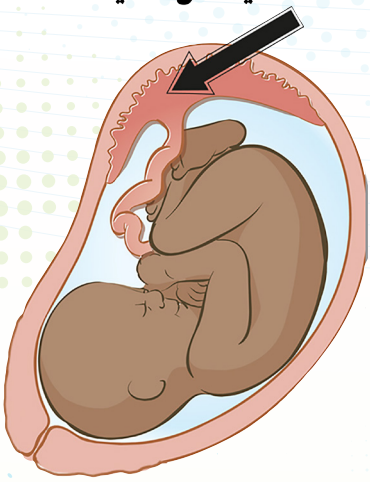
أ-فحص السائل الأمنيوني:

و يتم إجراءه في الأسبوع ١٥ من الحمل ،و ذلك بإدخال إبرة صغيرة إلى السائل حول الجنين بالاستعانة بالموجات فوق الصوتية وسحب ١٠-١٥ مل من السائل وما به خلايا جنينية يتم تحليل الحامض النووي (DNA) فيها لمعرفة إذا ما كان الجنين حاملا للثلاسيميا أو مصابا بها.

ب-أخذ عينه من الغشاء المبطن للمشيمة:

و تتم هذه العملية في نحو الأسبوع ١٠-١١ من الحمل ، و ذلك عن طريق إدخال إبره في بطن الأم أو قسطرة في المهبل لسحب الخلايا من الغشاء المكون للمشيمة ، ثم يتم تحليل الحامض النووي (DNA) في هذه الخلايا .

أخذ عينة من المشيمة



● أوجه الرعاية الصحية لمريض بيتا ثلاسيميا

تتلخص طرق علاج مريض بيتا ثلاسيميا في :

أولا : نقل الدم الدوري لمريض الثلاسيميا :

ينخفض هيموجلوبين الدم لدى مريض الثلاسيميا بمعدل ١,٥ جرام أسبوعيا ،ولذلك فإنه يحتاج إلى عملية نقل دم بصورة متكررة كل ٣-٤ أسابيع للمحافظة على معدل الهيموجلوبين في حدود ٩,٥- ١٠,٥ جرام / ديسيلتر قبل عملية نقل الدم التالية. ويحتاج المريض إلى ١٥- ٢٠ ملل من كريات الدم الحمراء لكل كيلوجرام من وزنه حيث تتم عملية نقل الدم في حجرة نقل الدم في خلال ٤ ساعات.

والهدف من نقل الدم المتكرر هو تقليل إنتاج نخاع العظام للهيموجلوبين المريض والمحافظة على نمو الطفل ومنع تشوهات العظام و تضخم الطحال و الكبد، و يفضل أن تعيش كريات الدم الحمراء في جسم المريض فترة معقولة ، والجدير بالذكر أنه أثناء عملية نقل الدم يتم استخدام فلتر لتنقية كريات الدم الحمراء من كريات الدم البيضاء لتقليل الحساسية أثناء نقل الدم.

متي تبدأ عملية نقل الدم لمريض الثلاسيميا :

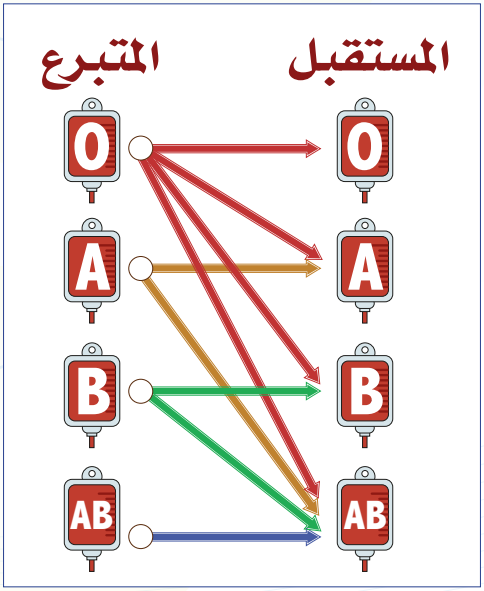
في الثلاسيميا الكبرى يبدأ نقل الدم خلال السنة الأولى من العمر عند انخفاض الهيموجلوبين إلى ٧جم / ديسيلتر. و يمكن لبعض الأطفال الحفاظ على معدل أعلى من الهيموجلوبين لفترة، و لكن يحدث تأخر في النمو وتغير في عظام الوجه وتضخم في الكبد والطحال وهنا يجب البدء في نقل الدم بصفة دورية دون الحاجة لإنتظار انخفاض الهيموجلوبين.

قبل نقل الدم لمرضى الثلاسيميا يجب مراعاة إعداد سجل لكل مريض لتدوين التفاعلات التي قد تحدث من عملية نقل الدم و تحديد نوع الأنتجين (**Antigen**)وهي أجسام موجودة على خلايا الدم الحمراء قد يفرزها جسم المريض ضد نوعية الدم المنقول المسبب للتفاعل و إعطاء صورة من هذه المعلومات للمريض لاستخدامها إذا ما احتاج إلى عملية نقل دم في مركز آخر.

أيضا يجب تجنب نقل الدم من أقارب الدرجة الأولى لمريض الثلاسيميا حيث أن هناك خطورة تكوين أجسام مضادة قد يكون لها تأثير معاكس عند زرع نخاع العظام مستقبلا ، كذلك يتم مطابقة وحدات الدم المستخدمة مع دم المريض فيما يعرف بالمطابقة الموسعة لمنع تكون اجسام مضادة في المستقبل.

مخاطر نقل الدم:

١- **التفاعل المضاد:** يجب مطابقة فصيلة الدم تماماً بين المتبرع و المريض و مراجعة بيانات عبوة الدم بدقة قبل نقله للمريض .



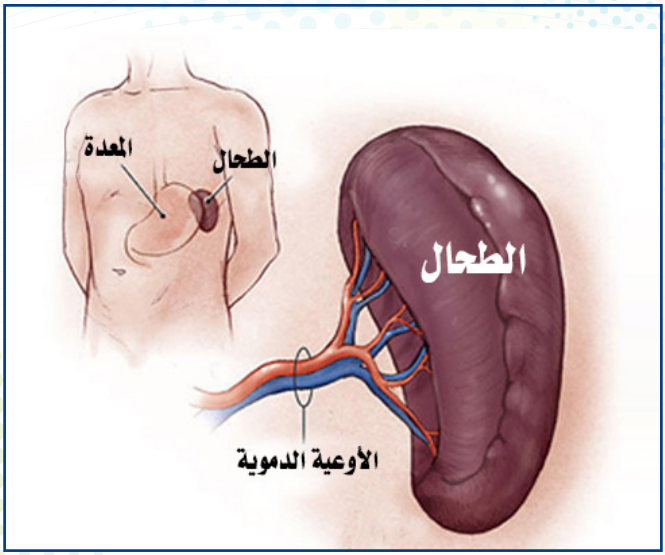
٢- **الحساسية:** و تظهر على شكل إرتفاع في درجة حرارة الجسم، و حكة أو إحمرار في الجلد و يمكن التقليل منها باستخدام جهاز (فلتر) لتنقية كريات الدم البيضاء وتتم تنقية الدم إما في بنك الدم أو عند نقل الدم للمريض في الحالات الطارئة. كما يمكن إعطاء المريض أدوية مضادة للحساسية قبل نقل الدم.

٣- **نقل العدوى:** مثل الإلتهاب الكبدي الفيروسي ب أو سي أو فيروس نقص المناعة المكتسب (الإيدز) أو ميكروب الزهري أو طفيل الملاريا وتحدث العدوى إذا كان الدم المنقول ملوثاً بإحدى هذه الأمراض.

ولكن الطرق الحديثة المتبعة في السلطنة لفحص الدم والحرص على أخذ الدم من متبرعين أصحاء قلل كثيرا من إحتمالات نقل العدوى بالإضافة إلى أنه يتم تطعيم جميع المواليد ضد الالتهاب الكبدي ب.

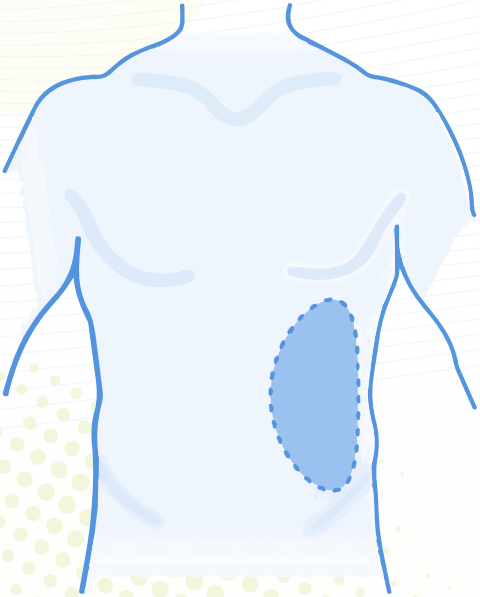
ثانيا : الاستئصال الجراحي للطحال :

يقع الطحال في الجانب الأيسر من الجسم خلف المعدة و فوق الكلية اليسرى و ينتج الطحال الكريات الدموية الحمراء والبيضاء في الجنين ، غير أنه لا يقوم عادة بهذا الدور من بعد الولادة ، و لكن يبقي له دور أساسي في التخلص من كريات الدم الميتة ، كما أنه يلعب دورا هاما في نظام المناعة و المقاومة لدى الإنسان. إن مرضى الثلاسيميا عادة ما يحتاجون إلى إنتاج الكريات الدموية الحمراء بكميات متزايدة تعويضاً لمعدلات التكسر العالية ، و لذلك فإن الطحال وأعضاء أخرى بالجسم تشارك نخاع العظام في هذه المهمة . أيضاً إستمرارية تراكم الحديد يؤدي إلى تضخم الطحال بصورة كبيرة ، أضف إلى ذلك النشاط المتزايد لأنسجة الطحال المدمر و الذي يبدأ فيه الطحال بتكسير كريات الدم الحمراء و البيضاء و الصفائح ، وبالتالي تتفاقم حدة فقر الدم وتتناقص مناعة ومقاومة المريض ويصبح إستئصال الطحال أمراً لابد منه.



المؤشرات الطبية التي تدعو إلى استئصال الطحال:

- عندما يحتاج المريض إلى نقل كميات من الدم تزيد بمقدار ١,٥ ليتر في السنة عن الكمية الاعتيادية التي يحتاجها المريض.
- النقص الحاد في الكريات الدموية البيضاء وصفائح الدم نتيجة تكسرها في الطحال .
- التضخم الكبير المتزايد لحجم الطحال والذي قد يكون مؤشرا واضحا على تفاقم وضع الطحال و ينتج عنها ظهور الآلام في الجانب اليسر من البطن .
- ان استئصال الطحال قد يكون إضطراريا وهناك إحتمال زيادة إصابة المريض بالإلتهابات البكتيرية مثل النيمونيا والنيسيريا وهيموفيلس إنفلونزا بعد عملية الإستئصال مما يوجب تناول المريض للمضادات الحيوية الوقائية بشكل مستمر.
- عندما يقرر الطبيب حاجة المريض لإستئصال الطحال فإنه يفضل عمل موجات فوق صوتية للبطن ليرى إذا ما كان هناك حصى في المرارة التي قد تحتاج لإزالتها في نفس الوقت.



مع العلاج الحديث والإبقاء على هيموجلوبين الدم في المعدلات الطبيعية و التخلص من الحديد الزائد من الجسم تقل الحاجة لإستئصال الطحال .

ثالثا : سحب الحديد الزائد من جسم مريض الثلاسيميا

● أسباب تراكم الحديد في جسم المريض

يحتوي جسم الشخص السليم على حوالى ٤ جرامات من الحديد ،جرام واحد في الكبد ، و ثلاثة جرامات في الدم، محملة بجزيئات بروتينيه ، وتمتص الأمعاء كميات قليلة من الحديد يوميا (١ إلى ١,٥ ملجم) وللجسم قدرة محدودة على التخلص من الحديد الزائد عن طريق البول و البراز.

تزداد نسبة الحديد في الدم و تتراكم تدريجيا في مريض الثلاسيميا وذلك لعدة أسباب منها :

- زيادة سرعة تكسر كريات الدم الحمراء و التي تحتوي على الهيموجلوبين (مكون من هيم و هو الحديد + جلوبين و هو البروتين) مما يؤدى إلى فقر في الدم.
- بسبب فقر الدم و لتعويض النقص في الهيموجلوبين فإن الجسم يضاعف امتصاص الحديد من الأمعاء تصل إلى خمسة أضعاف.
- يؤدى النقل المتكرر لمرضى الثلاسيميا إلى زيادة نسبة الحديد في الدم فمثلا إذا أخذ المريض ٦٥٠٠ مل من كريات الدم الحمراء في السنة فإن معدل الحديد يزداد في جسمه بحوالي ٧,٥ جم.
- يتحول الحديد الزائد في الدم بسهولة من حديد ثلاثي إلى حديد ثنائي مع فقد إلكترونات و تولد عناصر حره ضارة بأنسجة الجسم المختلفة حيث تؤدى إلى موت الخلايا وحدوث تليف بالأنسجة .

مخاطر تراكم الحديد في الجسم

إن ترسب الحديد في أنسجة الجسم المختلفة يؤدي إلى خلل شديد في وظائف أعضاء الجسم مثل:

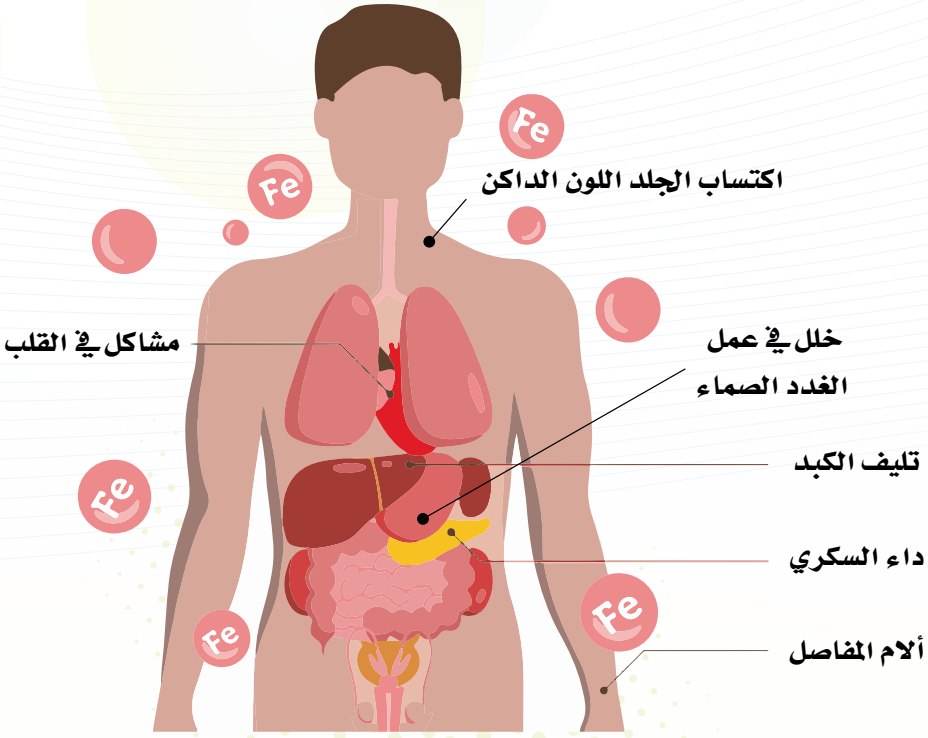
١-خلل في عمل الغدد الصماء : يؤدى إلى تأخر النمو و قصر القامة و تأخر البلوغ.

٢-ترسب الحديد في البنكرياس : يؤدى إلى الإصابة بمرض السكري نتيجة لنقص إفراز الأنسولين وهنا يكون العلاج بحقن الأنسولين .

٣-هبوط وظائف القلب: وهو أخطر مضاعفات ترسب الحديد في الجسم ويعد من أهم أسباب الوفاة عند مرضى الثلاسيميا البالغين.

٤-اكتساب الجلد اللون الداكن : من ترسب الحديد ، وعند الانتظام في استخدام الديسفرال لسحب الحديد من الجسم يتحسن لون الجلد.

٥-تليف الكبد: حيث يكون هناك خلل في وظائف الكبد.



● طرق قياس نسبة الحديد بالجسم :

متى نبدأ في سحب الحديد الزائد من الجسم ؟

تبدأ عملية سحب الحديد الزائد من الجسم عندما تزيد نسبة الحديد الفريتين (**Ferritin**) في البلازما عن ١٠٠٠ وحدة دولية أو عند نقل حوالى ١٠ وحدات دم للمريض .

ويمكن قياس نسبة الحديد في الجسم بالطرق التالية :

١- قياس الفيريتين (Ferritin) :

ويكون هذا القياس عن طريق فحص الدم لمعرفة نسبة الحديد الزائد في الجسم فإن المعدل الذي نحاول الإبقاء عليه ثابتاً هو حوالي ١٠٠٠-١٥٠٠ ميكروجرام / ليتر ، ويتم فحص هذا البروتين كل ثلاثة أشهر لتجنب المضاعفات القلبية التي قد تحدث من زيادة نسبة الحديد في الجسم ولتنظيم جرعة أدوية إستخراج الحديد من الجسم .

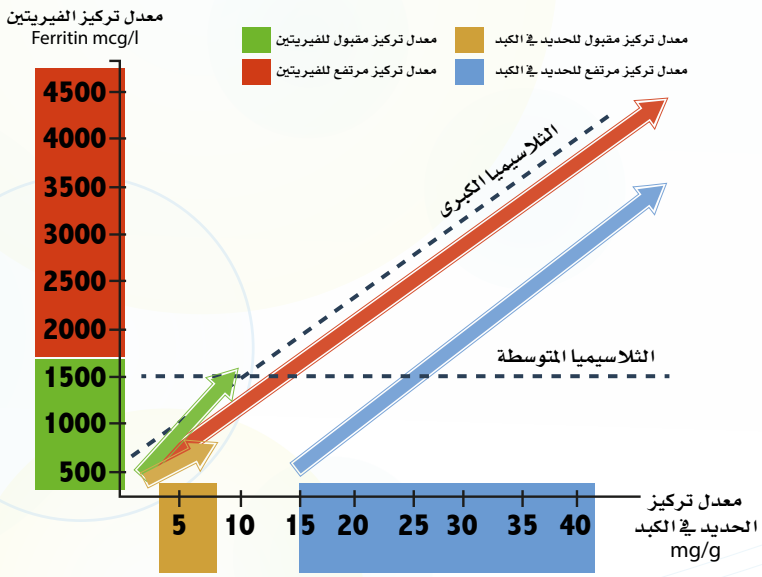
لكن هناك عوامل أخرى تؤثر على مستوى الفيريتين في الدم مثل:

- الإلتهابات (البكتيرية ، الفيروسية ، والفطرية).
- الإلتهاب الكبدي .
- نقص حمض الأسكوربيك.

وعليه فإن الإرتفاع المفاجئ لمستوى الفيريتين يدعو لإجراء فحوصات أخرى لمعرفة الأسباب.

٢- تركيز الحديد في الكبد :

هذا الفحص أكثر دقة و لكن يلزم أخذ عينه من الكبد و تحديد نسبة الحديد بها و المعدل المثالي لنسبة الحديد في الكبد هو أقل من ٧ملجم أما إذا كانت نسبة الحديد أكبر من ١٥ ملجم / جرام فإن إحتمالية الوفاة بسبب أمراض القلب تكون كبيرة.



٣- **تقدير نسبة الحديد في البول:** إن هذا الفحص يساعد على تحديد جرعة الدواء المثالية لاستخراج الحديد من الجسم.

٤- **قياس نسبة الحديد في القلب:** وهي استخدام تقنية خاصة من الرنين المغناطيسي (**MRIT2**) وتعتبر أحدث الطرق لتحديد نسبة الحديد في القلب وهامة جداً لتحديد العلاج اللازم لاستخراج الحديد من القلب.

ما هو الدواء المستخدم لسحب الحديد من الجسم ؟

هناك عدة طرق لسحب الحديد الزائد من الجسم أهمها ما يلي :

١-الديسفرال (Desferal)

وهو الدواء الأساسي ، و يكون على شكل بودرة تذاب في الماء المعقم و تحقن في الوريد أو تحت الجلد بواسطة مضخة خاصة تعمل على مدار عشر ساعات يوميا طيلة أيام الأسبوع إن أمكن ، ويجري تدريب الأسرة على إستخدام المضخة في المنزل أثناء وقت النوم حتي لا تعوق حركة ونشاط المريض. وتتحد مادة الديسفرال مع الحديد الزائد في الجسم ويعمل على خروجه عن طريق البول، ونسبة قليلة من الحديد تخرج مع البراز. إن تناول فيتامين (ج) يساعد الديسفرال في عمله ، ولكن تناول فيتامين (ج) وحده بدون أخذ الديسفرال يؤدي إلى زيادة امتصاص الحديد في الأمعاء و يساعد على ترسبه في الجسم .

يعتبر الحقن الوريدي المستمر (٢٤ساعة) للديسفرال أكثر فائدة من الحقن تحت الجلد (٨-١٠) ساعات في الحالات شديدة الخطورة مثل :

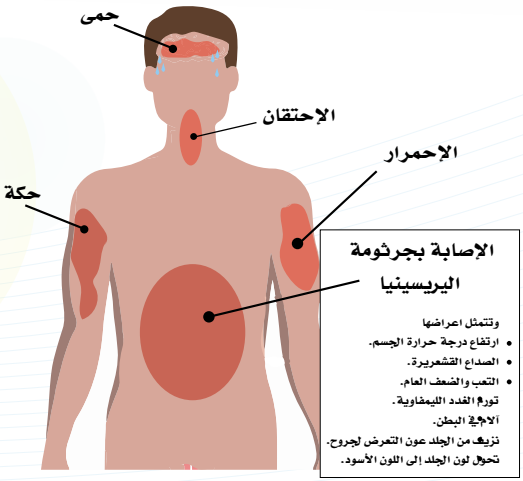
- زيادة نسبة الفريتين في الجسم لأكثر من ٢٥٠٠ ميكروجرام لكل لتر.
- نسبة الحديد في الكبد أكثر من ١٥ ملجم لكل جرام من أنسجة الكبد.
- مرض عضال بالقلب: مثل حدوث خلل كبير في نظم القلب أو هبوط وظيفة البطين.
- مريضات يخططن للحمل.
- قبل زرع نخاع العظام للتخلص من الحديد الزائد في الجسم في أسرع وقت.
- مرض الإلتهاب الكبدي سي النشط.

يمكن للتسريب الوريدي للديسفرال خلال ٢٤ ساعة يوميا أن يزيل كميات كبيرة من الحديد و هو بالغ الفعالية في تحسين وظائف القلب ويجب أن يكون العلاج تحت الأشراف الطبي الدقيق وتكون جرعة الدواء ١٠٠ ملجم لكل كيلوجرام من وزن الجسم ، ولكن بعض المراكز تستخدم جرعات أكبر عند بدء العلاج بنجاح، لتسهيل التسريب الوريدي المستمر يتم تركيب جهاز خاص تحت الجلد لحقن المحلول الوريدي بصفة مستمرة وهذه الأجهزة عالية الثمن وتحتاج إلى عناية فائقة في الإستخدام لمنع حدوث عدوى بكتيرية أو جلطة من القسطرة و يجب تدريب الأهل جيدا على إستخدامها .

الآثار الجانبية :

قد تؤدي حقن الديسفرال المستخدمة لإستخراج الحديد إلى آثار جانبية منها :

١- آثار موضعية (مكان الحقن تحت الجلد) مثل الإحمرار والإحتقان والحكة أو التورم أو تقرح الجلد و هنا ينصح بتقليل تركيز الدواء وحقنه في مكان آخر من الجلد.



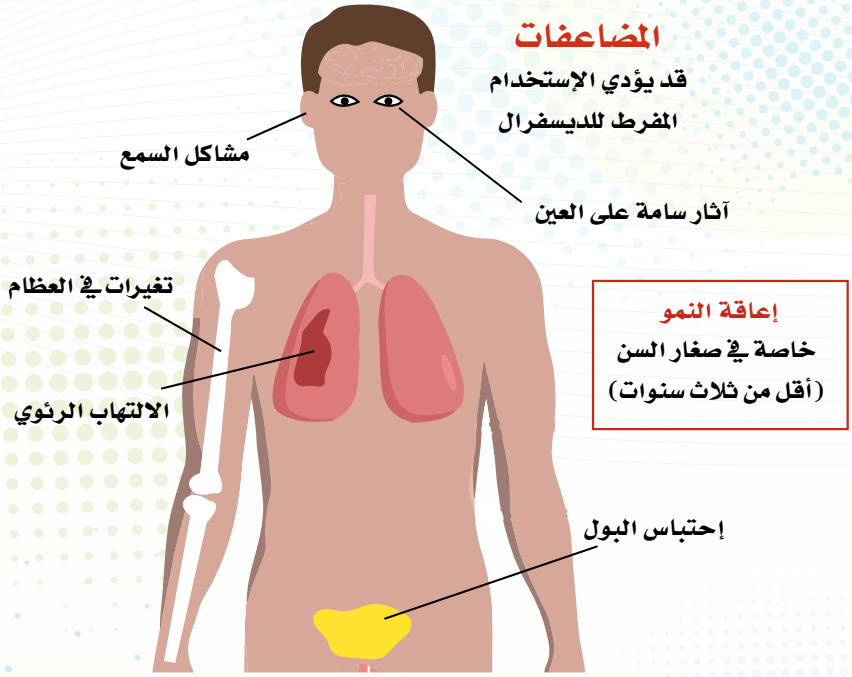
٢- الحساسية المفرطة للدواء : و تظهر على شكل ارتفاع في درجة الحرارة (حمى، حكة و احمرار الجلد) وفي حالات الحساسية الشديدة التي يصعب علاجها يوقف الديسفرال و يستخدم عقار الديفريبرون عن طريق الفم.

٣- الإصابة بجرثومة اليرسينيا : التي قد تتسبب في إرتفاع درجة حرارة الجسم، إحتقان بالجلد، القيء وآلام في البطن . و يتم علاج المريض بالمضادات الحيوية وإيقاف حقن الديسفرال حتى الشفاء من الجرثومة.

المضاعفات

قد يؤدي الإستخدام المفرط للديسفرال إلى مضاعفات عديدة منها:

- **مشاكل السمع :** صمم أو طنين بالأذن أو فقد حس عصبي للتردد العالي غالبا ما تظهر هذه الأعراض في الأطفال عندما يعطى عقار الديسفرال بجرعات عالية و يمكن علاج الحالات البسيطة بإيقاف الديسفرال لفترة و لكن لا يمكن علاج حالات الصمم و لذلك ينصح بمتابعة مستوى الحديد في الجسم و تعديل جرعات الديسفرال بدقة و عمل فحص سنوي لمستوي السمع.
- **آثار سامة على العين :** عند تناول جرعات عالية من الديسفرال أكثر من ١٠٠ ملجم لكل كيلوجرام من وزن الجسم من الحقن السريع في الوريد فإن المريض قد يصاب بالعشى الليلي و عمى الألوان و ضعف مجال الرؤية أو التهاب الشبكية وتزداد هذه المضاعفات عند مرضى الثلاسيميا المصابين بالسكري أيضا. لذلك يجب فحص قاع العين سنويا و إذا ظهرت أي من هذه الأعراض يوقف استخدام الديسفرال لفترة وإذا تحسن المريض يعاد استخدامه بجرعات أقل.



- **إعاقة النمو:** خاصة في صغار السن (أقل من ثلاث سنوات) بسبب زيادة جرعة الدواء عن الحديد المطلوب استخراجه من الجسم و عند توقف العلاج لفترة يعود الطفل للنمو الطبيعي لذلك فإنه عند البدء بالعلاج تستخدم جرعات صغيرة من الديسفرال ٢٠-٤٠ ملجم لكل كيلوجرام من وزن الجسم مع القياس المستمر للحديد في الجسم .
- **تغيرات في العظام :** عند إعطاء جرعات مكثفة من الديسفرال للمرضى ذو مستويات منخفضة من الحديد يلاحظ تغير في العظام يشبه الكساح و تغير في عظام العمود الفقري قد يسبب في قصر الجذع.
- **من المضاعفات النادرة للديسفرال:** إحتباس البول أو الالتهاب الرئوي أو غيبوبة قابلة للشفاء و التي قد تنتج عند حقن الدواء بسرعة في الوريد.

٢- ديفيريبرون (Deferiprone) :

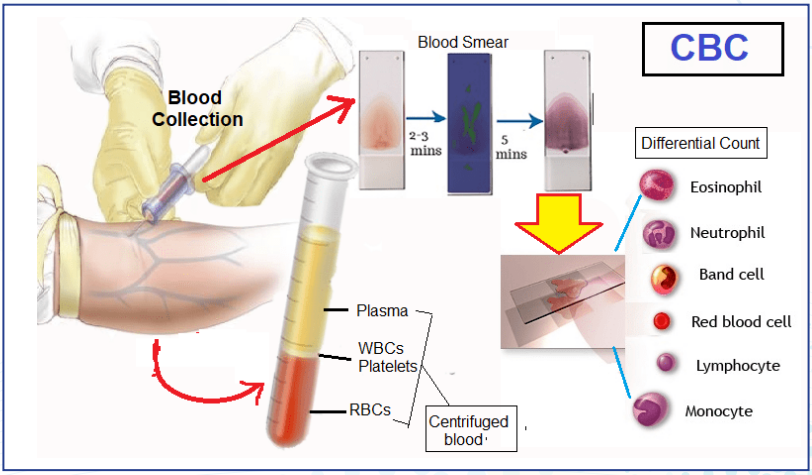
عقار فعال لإزالة الحديد الزائد من الجسم يؤخذ عن طريق الفم . بدأ إستخدامه في دول عديدة للمرضى الذين يعانون من مضاعفات عند إستخدام الديسفرال أو هؤلاء الذين لا ينتظموا في حقن الديسفرال تحت الجلد ووجد أيضا أنه الدواء المفضل لإستخراج الحديد الزائد من القلب لذلك فإنه يتم حاليا إعطاء المريض الديسفرال لمدة يومين في الأسبوع (حيث إنه أفضل لإستخراج الحديد من الكبد) وأخذ عقار ديفيريبرون لمدة خمسة أيام في الأسبوع.

الجرعة:٧٥ ملجم لكل كيلوجرام من وزن الجسم في اليوم تقسم على ٣ جرعات متساوية تؤخذ مع الوجبات لتقليل الغثيان وغالبا ما يخرج الحديد الزائد مع البول.

لا يعطى فيتامين سي (حمض الأسكوربيك) مع الديفيريبرون.

الأعراض الجانبية :

- انخفاض عدد كريات الدم البيضاء المحببة لأقل من ١٪ مما يعرض المريض للإصابة بالالتهابات ، لذلك يجب متابعة عدد كريات الدم البيضاء و ذلك بإجراء فحص لعد الدم و صورته (CBC) إسبوعيا عند البدء بالعلاج ثم كل إسبوعين ويجب إيقاف الدواء عند إنخفاض عدد كريات الدم البيضاء.



- التهاب المفاصل.
- إرتفاع مستوى أنزيمات الكبد.
- إضطرابات معوية.
- نقص عنصر الزنك خاصة لمرضى السكري.
- قد يسبب تشوهات للجنين لذلك لا يعطي للمرأة الحامل ويجب إيقاف الدواء قبل ستة أشهر من التخطيط للحمل.

٣- أكس جاد (Deferasirox)

عقار جديد يؤخذ عن طريق الفم تم مقارنته مع دواء الديسفرال و أثبت فعالية إستخراج الحديد الزائد من الكبد عندما يؤخذ بجرعة ٤٠ ملجم لكل كيلوجرام من وزن الجسم مرة واحدة يوميا.

بدأ إستخدام العقار منذ عام (٢٠٠٤- ٢٠٠٥) و يبدو أنه ذو فاعلية في إستخراج الحديد من الكبد وكذلك القلب. هذا الدواء يذاب في الماء أو العصير وقد يؤدي إلى اضطراب في المعدة مما يقلل استخدامه من قِبل المرضى وقد صدر منتج من هذا الدواء عبارة عن أقراص خفيفة على المعدة وتعطي نفس مفعول الدواء الأول، مما زاد من فرص إلتزام المرضى بالعلاج.

هناك تجارب على عقارات أخرى لم يبدأ إستخدامها عالميا بعد.

رابعا: العدوى الفيروسية و الميكروبية عند مرضي الثلاسيميا الكبرى

تعد العدوى الفيروسية و الميكروبية ثاني أكبر أسباب الوفاة في مرضى الثلاسيميا بعد أمراض القلب ، تتركز أسباب العدوى في نقل الدم الملوث وفي نقص مناعة مريض الثلاسيميا لزيادة نشاط الطحال أو بعد استئصال الطحال أو عند زيادة تركيز الحديد في الجسم أو أثناء استخدام أدوية استخراج الحديد من الجسم.

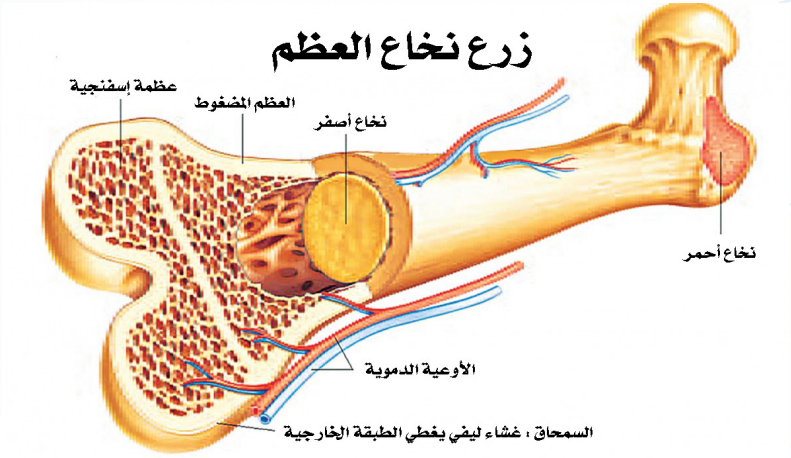
زرع نخاع العظام أو الخلايا الجذعية:

زرع الخلايا الجذعية:

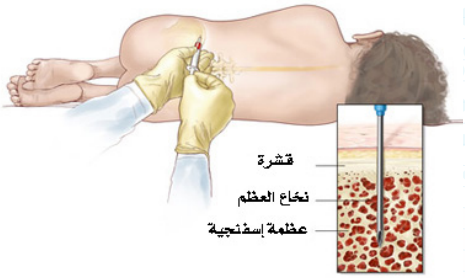
إن نقل الدم المتكرر وسحب الحديد المتراكم من الجسم، ما هو إلا علاج لأعراض الثلاسيميا و التقليل من مضاعفات المرض، ولكن الشفاء الكامل يكون بزرع نخاع عظم سليم ولكن لابد من إعداد المريض إعداداً تاماً قبل عملية نقل النخاع وإلتزامه بالعلاج منذ لحظة التشخيص.

ما هو الخلايا الجذعية ؟

الخلايا الجذعية هو عبارة عن خلايا جذعية ونسيج اسفنجي (خلايا المنشأ) داخل العظم مسؤول عن إنتاج مكونات الدم المختلفة.



يعتمد زراعة الخلايا الجذعية على عدة عوامل أهمها :



١-الحالة الصحية للمريض: حيث تزيد نسبة نجاح عملية زرع الخلايا الجذعية في مريض الثلاسيميا صغير السن الذي لا يعاني من تراكم الحديد أو قصور في وظيفة الكبد ويفضل بين الثالثة إلى السادسة من العمر.

٢-وجود متبرع: ويفضل أن يكون من أشقاء أو شقيقات المريض الذين لا يعانون من الثلاسيميا حيث يفضل التطابق النسيجي والخلوي بين المتبرع والمريض ولا يتوافر التطابق التام بين أنسجة المريض ووالديه إلا في حالات قليلة يكون فيها الوالدين أقارب من الدرجة الأولى.

٣-توافر الإمكانيات: حيث أن زرع الخلايا الجذعية مكلف للغاية ويوجد الأن مركز واحد لزرع الخلايا الجذعية بمستشفى جامعة السلطان قابوس ويقدم خدماته للمرضى من جميع أنحاء السلطنة وكذلك لمرضى السرطان.

وأمراض الدم المختلفة لذلك تكون فترة إنتظار زرع الخلايا الجذعية لمرضى الثلاسيميا طويلة.

٤-الإجراءات المتبعة قبل عملية زرع الخلايا الجذعية:

- **وجود المتبرع المتوافق مع المريض:** حيث يتم إجراء الإختبارات اللازمة لمعرفة أي من أشقاء المريض يصلح للتبرع الخلايا الجذعية. وعند وجود المتبرع المتوافق مع المريض تذهب الأسرة للقاء الأطباء بمركز زرع نخاع العظام بمستشفى جامعة السلطان قابوس والذي بدوره سيقوم بتوضيح عملية زرع الخلايا الجذعية وأخذ الأسرة في زيارة إلى وحدة زرع النخاع بالمستشفى.
- **إجراء الفحوصات اللازمة للمريض:** يدخل المريض المستشفى لإجراء الفحوصات اللازمة، وأخذ العلاج التحضيري لمدة أسبوع قبل عملية الزرع، وهو علاج كيميائي مكثف لتدمير خلايا نخاع عظام المريض (في بعض المراكز يستخدم العلاج الإشعاعي لتحضير المريض) ويجب عزل المريض وحمايته من الإلتهابات، مع ملاحظة حفظ نخاع عظام المريض في المختبر إذا بدت الحاجة إليه.
- **تجميع الخلايا الجذعية:** تحت التخدير و التعقيم التام يتم أخذ الخلايا الجذعية من عظام الحوض للمتبرع، أو من الدم الخارجي عندما يكون المتبرع أكثر من ٦ سنوات في العمر ويبقى المتبرع في المستشفى لعدة ساعات وقد يشعر ببعض الألم في مكان أخذ العينة ولكن لا يوجد أي تأثير سيئ على صحته. ولا يحتاج لأي دواء، ويقوم جسمه بتعويض نخاع العظام في فترة وجيزة. قد يتم في بعض الحالات أخذ الخلايا الجذعية من الدم الخارجي بدون أخذ عينة النخاع.
- **تنقية الخلايا الجذعية من الشوائب:** ترسل الخلايا الجذعية إلى المختبر لتقنيتها من الشوائب وخلافه.

زرع الخلايا الجذعية للمريض

يأخذ المريض الخلايا الجذعية عن طريق الوريد (مثل عملية نقل الدم) وتتوجه الخلايا الجذعية المزروعة عن طريق الدورة الدموية إلى نخاع المريض وتبدأ العمل لإنتاج كريات دموية خلال ٢-٣ أسابيع.

ما هي مضاعفات زرع الخلايا الجذعية العظام؟

يحتاج المريض لعناية فائقة بعد الزرع لمدة ٦-٨ أسابيع حيث يكون معرضاً لعدد من المضاعفات مثل:

- الإلتهابات.
- رفض الجسم للخلايا الجذعية المزروعة.
- النزيف.
- فشل الخلايا الجذعية المزروعة.
- قصور في عمل الكبد.

١- **الإلتهابات:** نتيجة لنقص كريات الدم البيضاء وضعف جهاز المناعة عند المريض بعد تحضيره لزرع نخاع العظام يكون عرضة للإلتهابات البكتيرية و الفيروسية، ويعاني الكثير من المرضى من تقرحات الفم وإلتهابات في الجهاز الهضمي قد تعوق التغذية وقد يحتاج المريض للتغذية عن طريق الوريد لبعض الوقت.

وفي هذه الفترة يحتاج المريض إلى رعاية دقيقة (العزل- منع الزيارة - النظافة التامة- مراقبة الغذاء- سرعة علاج أي إلتهابات).

٢- رفض النخاع المزروع:

قد يتعرف الجسم على الخلايا المزروعة على أنها خلايا دخيلة ويهاجمها.

وتبدأ الأعراض فورا بعد الزرع أو خلال ٩ أيام بعد الزرع. وتظهر آثارها على الكبد والجهاز الهضمي و الجلد مثل إحمرار في الجلد وإصفرار العين والأسهال. وتسبب الأعراض المتأخرة تغير لون الجلد إلى اللون الداكن وخشونته. مع التعرض للإلتهابات وفقدان الوزن.

ولتقليل هذا التفاعل يأخذ المريض أدوية خاصة بعد الزرع لفترة محددة.

إن إستمرار بقايا خلايا النخاع القديم في العمل مع الخلايا الجديدة المزروعة قد يسبب رفض النخاع المزروع حتى بعد ٦-١٢ شهراً.

٣- النزيف: مع نقص الصفائح الدموية يتعرض المريض للنزيف في الأسابيع الأولى بعد الزرع، لذا يجب توفير الصفائح الدموية له خلال هذه الفترة، وأيضا يحتاج لنقل كريات دم حمراء.

٤- قصور عمل الكبد:

قد يؤثر الدواء الكيماوي أو الإصابة بالإلتهابات على وظيفة الكبد، لذلك يجب متابعة وظائف الكبد بدقة وأخذ الإحتياطات اللازمة للحفاظ على عمل الكبد.

٥- فشل عملية زرع نخاع العظام: عندما لا يتمكن النخاع المزروع من النمو والبدء في إنتاج كريات دموية خلال ٢-٣ أسابيع، تكون هناك حاجة لإعادة زرع نخاع العظام للمريض مرة أخرى.

متابعة المريض بعد زرع نخاع العظام:

يحتاج المريض لمتابعة دقيقة في الأسابيع الأولى للتأكد من قيام نخاع العظام الجديد بعمله وإجراء فحوصات متكررة لعد الدم وصورته (**CBC**).

بعد ذلك يتابع المريض وحدة زرع نخاع العظام كل شهرين إلى ثلاثة أشهر ثم كل ٦ شهور طيلة حياته.

يتم حفظ نخاع عظام المريض في المختبر حتى يمكن إستخدامه إذا رفض جسمه النخاع المزروع أكثر من مرة.

ماذا بعد زرع نخاع العظام لمريض الثلاسيميا؟

إذا نجح زرع نخاع العظام يشفى المريض تماما من الثلاسيميا.أما إذا كان النخاع المزروع من شخص حامل للثلاسيميا، فإن المريض يصبح حاملا للثلاسيميا أيضا. بعد نجاح زراعة نخاع العظام يحتاج الفرد إلى مراجعة عيادة أمراض الدم لسحب الحديد المتراكم من جسمه حتى يصل إلى معدلاته الطبيعية.ومتابعة النمو والبلوغ عنده وعلاج أي قصور في عمل الغدد الصماء.

طرق أخرى لعلاج الثلاسيميا

تعديل الهيموجلوبين الجنيني (HbF) :

زيادة نسبة الهيموجلوبين الجنيني بإستخدام دواء الهيدروكس يوريا أثبت فعاليه كبيرة في مرض فقر الدم المنجلي ولكن الفائدة محدودة جدا في الثلاسيميا العظمى وهناك تجارب لإستخدامه مع دواء الإيريثروبيوتن لزيادة إنتاج الكريات الحمراء.

العلاج الجيني

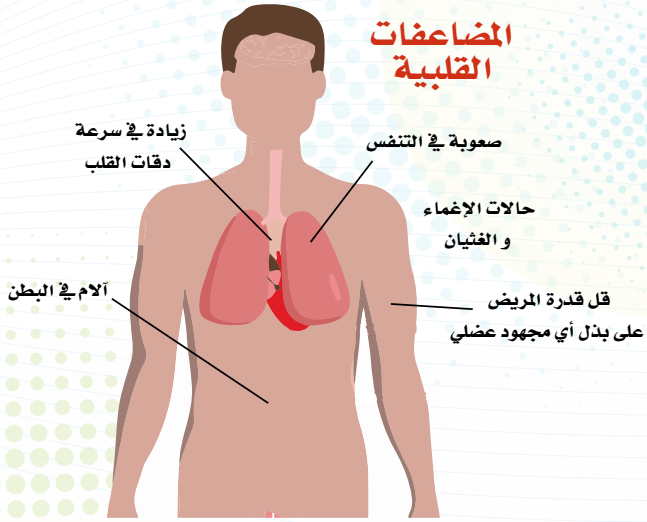
إن الإتجاه العالمي حاليا نحو تصحيح العيوب الجينية للهيموجلوبين عن طريق نقل جينات سليمة وإدخالها في الخلايا القاعدية غير المميزة بالجسم . لازال تحت التجربة إلا إن هناك تقدم ملموس في مجال تطوير وسائل إدخال الجينات إلى الخلايا الجذعية (خلايا الدم).

مضاعفات العلاج غير المنتظم للثلاسيميا

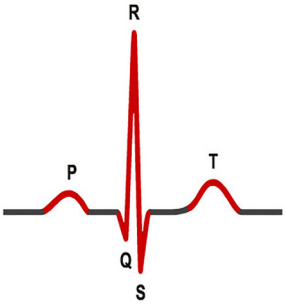
المضاعفات القلبية :

تعد المضاعفات القلبية من الأسباب الرئيسية للوفاة في العقد الثاني من العمر لمرضي الثلاسيميا عندما لا يكون هناك إلتزام بالعلاج الأمثل للحفاظ على مستوى هيموجلوبين الدم ٩،٥-١٠،٥جم قبل عملية نقل الدم والحفاظ على مستوى الفريتين أقل من ١٥٠٠. تظهر أعراض القصور في عمل القلب في صورة خفقان (زيادة في سرعة دقات القلب) و صعوبة في التنفس ، حالات الإغماء و الغثيان وآلام في البطن و تقل قدرة المريض على بذل أي مجهود عضلي.

ومع تضخم البطين تحدث إضطرابات في ضربات القلب و تنظيمها وقد يسبب الوفاة المفاجئة وإذا لم يتم العلاج فإن القلب يعجز عن ضخ الدم في الشرايين بكفاءة و يحدث هبوط في القلب قد يؤدى إلى فشل كامل في عمل القلب مما يؤدى إلى الوفاة .



هناك عدة فحوصات تجرى لمريض الثلاسيميا عند بلوغ سن الثانية عشر وتعاد سنويا إذا كانت النتيجة طبيعية . وهي فحوصات مختلفة لتحديد التضخم في حجرات القلب وكفاءتها في العمل وأيضا لتحديد ضغط الدم في الشرايين و الأوردة الرئيسية وهي تساعد على تحديد العلاج اللازم للمريض.



الإختبارات القلبية :

- الرسم الكهربائي.
- أشعة القلب.
- الموجات الصوتيه للقلب.
- المسح الذري للقلب.
- الرسم الكهربائي للقلب خلال ٢٤ ساعة (هولتر).
- الرسم الكهربائي/ الذري بالمجهود.

مرضى الثلاسيميا الذين يعانون من أعراض قلبية فيحتاجون للفحص كل ٣ إلى ٦ أشهر أو حسب إرشادات طبيب أمراض القلب ويتم العلاج بالتعاون مع طبيب أمراض القلب وتشمل الخطوط العامة للعلاج:

- الحفاظ على هيموجلوبين الدم ١٠-١١ جم ديسليتر قبل عملية نقل الدم.
- إستخراج الحديد الزائد من الجسم بواسطة الحقن الوريدي المستمر حتى ينخفض الفيريتين لأقل من ٢٠٠٠.
- علاج أي نقص هرموني قد يؤثر على عمل القلب مثل نقص هرمون الغدة والغدد جارات الدرقية.
- أدوية القلب مثل المثبطات والإنزيم المحول للأنجيوتنسين القابض للأوعية الدموية-مدرات البول-مضادات بيتا-الديجيتاليس.

ويحدد طبيب القلب علاج كل مريض حسب شدة تأثر عضلة القلب ويجب الإلتزام بنظام العلاج بدقة ومراجعة الطبيب بإستمرار.

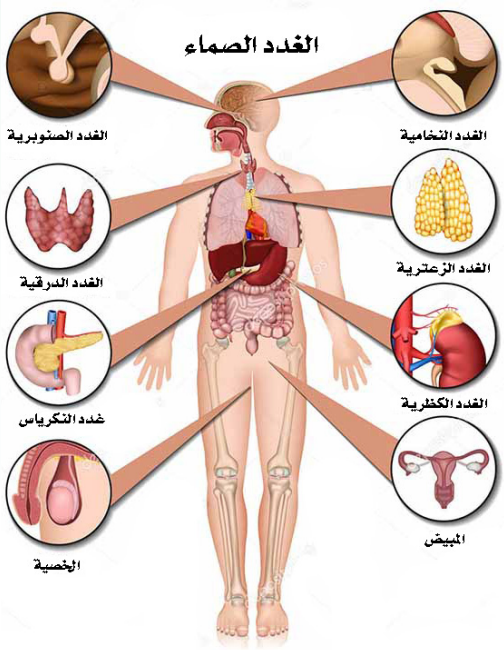
يجب على مرضى الثلاسيميا الذين يتعاطون أدوية القلب تجنب أي مجهود عضلي.

الإكتشاف المبكر للأعراض القلبية والعلاج الفوري خاصة التخلص من الحديد الزائد يساعد على تحسن عمل عضلة القلب، وتجنب هبوط القلب أو الموت المفاجئ

مضاعفات الغدد الصماء

النمو و البلوغ:

هناك عوامل كثيرة تؤثر على نمو الطفل المريض بالثلاسيميا منها: الأنيميا المزمنة وهبوط وظيفة الغدد التناسلية أو زيادة إستخلاص الحديد من الجسم.



الفحوصات:

- معدل النمو كل ستة أشهر.
- تحديد مراحل النمو.
- تقدير عمر العظام.
- فحص نسب الهرمونات في الدم مثل هرمونات الغدة الدرقية والغدة النخامية ومستويات الهرمونات الجنسية.
- تحديد عناصر أخرى مثل الزنك والكالسيوم.

فحص سكر الدم:

وغالبا ما يتأخر البلوغ عند البنات لأكثر من سن ١٣سنة وعند الأولاد لأكثر من ١٤ سنة. وتقل هذه المشاكل مع الإلتزام بنقل الدم المستمر للحفاظ على هيموجلوبين الدم ٩,٥-١٠,٥ جم/ديسليتر قبل نقل الدم وإستخراج الحديد الزائد من الجسم بكفاءة حيث تكون نسبة الفيرتين (١٠٠-١٥٠٠) وبعض الحالات تحتاج إلى العلاج الهرموني حسب نتائج الفحوصات ومدى تأخر البلوغ.

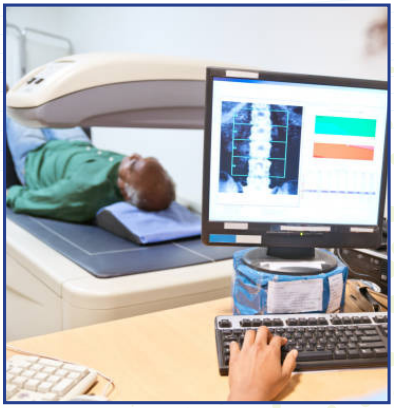
سكر الدم:

قد يصاب مريض الثلاسيميا بالسكري في أي مرحلة من مراحل العمر خاصة عندما لا يكون هناك إنتظام في العلاج وفي إستخراج الحديد الزائد من الجسم حيث يدمر الحديد الزائد خلايا البنكرياس المسؤولة عن إفراز الإنسولين وتبدأ أعراض السكري. وتزيد العدوى الفيروسية أو تليف الكبد من احتمالية الإصابة بالسكري.

ينصح بفحص سكر الدم سنويا من سن البلوغ وإستشارة طبيب السكري ومسئولة التغذية عند الإصابة بالسكري لتنظيم الغذاء وأخذ العلاج المناسب.

هشاشة العظام:

مع تقدم العمر تضعف العظام ويكون المريض عرضة للكسور بسهولة ويمكن التقليل من خطورة هشاشة العظام بالإلتزام بعلاج الثلاسيميا من نقل الدم وإستخراج الحديد الزائد من الجسم والتأكد من حصول المريض على حاجته من الكالسيوم والزنك وفحص الهرمونات التي تؤثر على عمل العظام والعلاج التعويضي لها عند نقص مستواها في الجسم.



هناك فحص يُعتمد لقياس كثافة العظام وينصح بإجراءه عند البلوغ ثم سنويا بعد ذلك.

رعاية مريضة الثلاسيميا أثناء الحمل:

مع التقدم في علاج ثلاسيميا الدم يصل الكثير من المرضى لسن البلوغ والعديد منهم يتمكن من الزواج وتكوين أسرة ويمكن لمريضة الثلاسيميا أن تنجب أطفالاً ولكن تحتاج لرعاية خاصة أثناء الحمل:

فحوصات شاملة

قبل الزواج

ويفضل

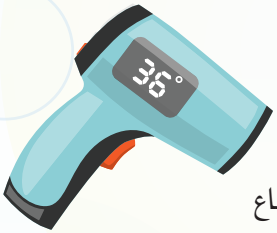
التخطيط للحمل

- يجب المحافظة على مستوى هيموجلوبين الدم ١٠-١٠،٥ جم/ديسليتر قبل نقل الدم.
- يفضل التخطيط للحمل والتأكد من إستخراج الحديد الزائد من الجسم خلال ستة أشهر قبل الحمل.
- توقف أدوية إستخراج الحديد من الجسم في بداية الحمل.

إذا كان مستوى الحديد مرتفع في الجسم يمكن إستخدام الديسفرال في آخر ثلاث شهور من الحمل.

يمكن إستخدام الديسفرال أثناء الرضاعة.

يجب المتابعة الدقيقة للحامل وإجراء فحوصات القلب قبل وأثناء الحمل، وأيضا متابعة مستوى سكر الدم والبول.



دور العائلة والمجتمع

إن الثلاسيميا مرض وراثي تعالج أعراضه و الآثار الجانبية المترتبة عليه ولكن لا يمكن القضاء على المرض إلا في حالات نجاح زرع نخاع العظام والتي قد لا تكون متوفرة لجميع المرضى إما لعدم وجود المتبرع المتوافق مع المريض أو لتطور الحالة المرضية عنده أو لطول قائمة الإنتظار.

هناك دور رئيسي للأسرة والمدرسة لمساعدة المريض على ممارسة حياته بصورة طبيعية. ولهذا فإن حرص الأسرة على إكتساب بعض المهارات المختلفة والمعلومات اللازمة وبالتعاون مع المستشفى سيساهم في تقديم رعاية أفضل لمرضى الثلاسيميا ومثال على ذلك:

- أخذ حرارة الطفل ومتابعة حالته العامة ومراجعة الطبيب عند الشعور بمرضه.

- تحسس الطحال لملاحظة أي زيادة مفاجئة في حجمه.

- سحب الحديد الزائد من الجسم عن طريق حقن الديسفرال تحت الجلد طوال الليل لمدة ٢-٥ أيام في الأسبوع، ويجب على الوالدين التدرب على تحضير الدواء وإعطائه بطريقة معقمة وإبعاد الإبر عن الأطفال الأخرين مع الإنتظام في أخذ حبوب ديفيريبرون وديفبرازيروكس لإستخراج الحديد خاصة من القلب.

علينا معاونة أفراد العائلة لتفهم طبيعة المرض وطرق علاجه والآثار الجانبية للمرضى ولوسائل العلاج حتى يمكنهم التعايش مع المرضى بدلاً من الشعور بالإحباط لعدم القضاء عليه نهائياً.

وهناك معلومات تساعد الأم على العناية بطفلها المريض:

- يحتاج المريض لغذاء متوازن، فيجب على الأم أن تعد الغذاء المتوازن لطفلها ليساعد على نموه نموا سليما.
- تشجيع الطفل على اللعب غير العنيف وبدون إجهاد لتجنب النزيف في الطحال
- اجراء الفحص الدوري للقلب.
- يكون المريض مستسلماً للعلاج في مراحله الأولى، ثم تأتي مرحلة البلوغ وتزداد الإضطرابات لتأخر البلوغ، فيشعر أنه مختلف عن أقرانه في المدرسة، ويبدأ في رفض العلاج خاصة دواء الديسفرال، ويحتاج هنا للكثير من الشرح من العائلة لطبيعة المرض وأهمية العلاج ونتائج إهمال العلاج، ودائما يجب تشجيعه على مواصلة دراسته والإشتراك في النشاطات المدرسية الخفيفة.
- تتوفر خدمة الإرشاد النفسي في المؤسسات الصحية الحكومية،وبالتالي يمكن لجميع المرضى الإستفادة من الخدمة عند الحاجة.
- البيئة المدرسية لها دور كبير في رعاية صحة المريض النفسية والجسدية فلا تترد من الاستفادة من الخدمات المتوفرة داخل المدرسة بالتواصل مع إدارة المدرسة .

دور المدرسة :

يجب الحفاظ على إنتظام الطفل في الدراسة وترتيب زيارة المستشفى مرة كل شهر أخر الأسبوع وعلى المدرسة أن تحاول مساعدته في تحصيل الدروس التي لا يتمكن من حضورها وتغيير موعد الإمتحان الدوري له إذا صادف وكان في يوم زيارة المستشفى. يمكن للمريض أن يشارك في الألعاب الرياضية المعقولة إلا إذا كان هناك قصور في عمل القلب.

المتابعة الدورية لمريض الثلاسيميا :

المتابعة	نوع الإجراء	نوع الإجراء	نوع الإجراء
شهريا	العد الكامل للدم (CBC)	نقل كريات الدم الحمراء	أخذ أدوية إستخراج الحديد الزائد من الجسم
كل ثلاثة شهور	نسبة الفريتين في الدم	سكر الدم	وظائف الكلى و الكبد
كل ستة أشهر	تقييم وظائف القلب بالفحوصات المختلفة.	نبدأ بالموجات الصوتية وعند وجود أعراض يقرر طبيب القلب باقي الفحوصات.	
سنوياً	الإختبارات الفيروسية.	الإلتهاب الكبدي الوبائي ب وسي.	- وظائف الغدد. - الصماء. - كثافة العظام. - الكالسيوم والزنك و النحاس. - فحص قاع العين. - إختبارات السمع. - فحص إكلينيكي كامل.

تساؤلات شائعة لدى المرضى وعائلاتهم:

١- ماهي فائدة العلاج المنتظم لمريض الثلاسيميا؟

العلاج المنتظم لا شك سيعود بفوائد عديدة فالمريض لن يعاني من أعراض فقر الدم ولاتشوهات العظام، وستقل معدلات ترسب الحديد، وسيكون بإمكانه أن يمارس حياته بصورة تكاد تكون طبيعية، وسيحافظ على نمو جسمه بصورة مناسبة، وينتظم في الدراسة والعمل ويمكنه الزواج فيما بعد، ومع إيماننا الكامل أن الحياة هي بيد الله إلا أن بمقدورنا التأكيد بأن العلاج المنتظم سيقلل من إحتمال الوفاة المبكرة.

٢- هل بإمكان مريض الثلاسيميا أن ينجب أطفالا؟

من الناحية النظرية لا يوجد عائق طبي يمنع مريض الثلاسيميا من الإنجاب، ويفضل عند وصوله إلى سن الزواج مناقشة وراثة المرض مرة أخرى. بالنسبة للفتاة يفضل أن تقوم بالتخطيط للحمل والتأكد من أن مستوى الحديد في الجسم مقبول ومراجعة طبيب القلب قبل الحمل ثم المتابعة الدقيقة مع طبيبة أمراض النساء والولادة طول فترة الحمل.

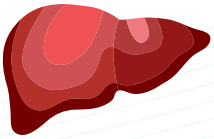
٣- هل بإمكان المصاب بالثلاسيميا تناول الفيتامينات بكثرة؟

لا يوجد نظريا ما يمنع ذلك، غير أن الفيتامينات دواء كسائر الأدوية لا تستعمل إلا وفقا لنصيحة الطبيب، ويجب الإبتعاد عن تناول المستحضرات التي تحتوي على الحديد وهي عديدة، وكثيرا ما تتوافر في الصيدليات مستحضرات من الفيتامينات التي تحتوي على الحديد وهذا ما يستدعي الإنتباه.

٤- هل يجب على مريض الثلاسيميا التقيد بنوعية خاصة من الغذاء؟

بوجه عام لا، ولكن يجب تحاشي بعض الأغذية التي تحتوي على كميات كبيرة من الحديد مثل الكبد و الطحال والدراق والسبانخ والعنب المجفف وغيرها، خاصة لمرضى الثلاسيميا المتوسطة حيث يزداد إمتصاص الحديد من الغذاء، ويفضل شرب الشاي مع الوجبات حيث يقلل من إمتصاص الحديد من الغذاء. كذلك يجب الإبتعاد عن تعاطي الكحوليات لأنها تؤثر على الكبد المرهق لمريض الثلاسيميا، وعلينا أن نحتاط لمرض السكر الذي قد ينشأ ضمن مضاعفات الثلاسيميا.

مصادر الحديد في الطعام



مصادر حيوانية

- محار البحر
- السلمون
- التونة
- اللحوم
- الكبد
- البيض

مصادر نباتية

- السبانخ
- اللفت
- أوراق البنجر
- معجون الطماطم
- الفطر
- لب النخيل

الفواكه

- الخوخ المجفف وعصيره
- التوت
- االبطيخ
- التين
- الموز
- التفاح

حبوب وبقوليات

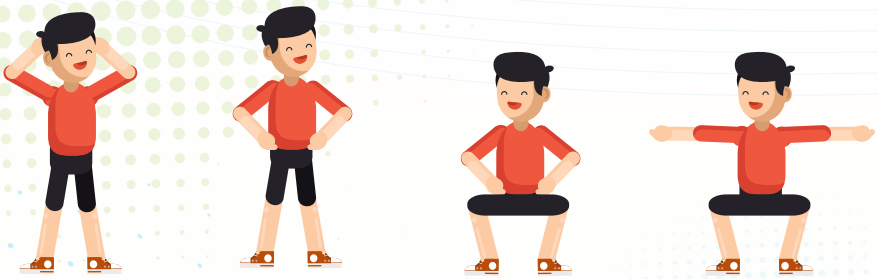
- الحمص
- الفاصوليا البيضاء
- البذور
- العدس
- فول الصويا ومنتجاتها

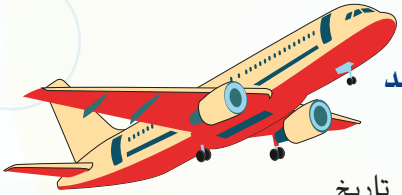
٥- هل يحتاج المريض بالثلاسيميا إلى عناية خاصة بالأسنان؟

كل إنسان يحتاج إلى العناية بأسنانه، وقديماً كان مرضى الثلاسيميا يعانون من تشوهات في عظام الفك العلوي وتسوس الأسنان بل وتلف الأسنان. وفي الواقع فقد أصبحت هذه الظواهر أقل إنتشارا الأن، إلا أن مرضى الثلاسيميا يحتاجون إلى الفحص الدوري والعناية المنتظمة للأسنان بواسطة طبيب مختص، كما أنه من الضروري لهم إستخدام مستحضر الفلوريدا بصورة منظمة سواء في صورة معجون تنظيف الأسنان أو أي صورة علاجية أخرى. وبوجه عام يحتاج مريض الثلاسيميا إلى عناية خاصة بالأسنان.

٦- هل نمنع مريض الثلاسيميا من أداء الانشطة البدنية و الرياضية؟

يجب أن تكون حياة هذا المريض طبيعية بقدر الإمكان، فعلينا حثه على التمتع بحياته والإقبال على اللعب والأنشطة الترفيهية في الحدود الطبيعية المقبولة. غير أن علينا الإنتباه لبعض الإحتياطات خاصة مع وجود مضاعفات المرض مثل أمراض القلب مثلا ويمكن للمريض ممارسة أنواع معتدلة من الرياضة حيث لا يصل لدرجة الإجهاد، وعليه أن يتفهم مدى قدرته البدنية و لا يتجاوزها.

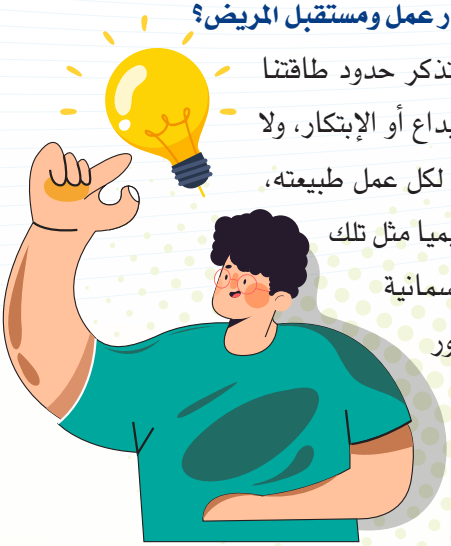




٧- ما هي الإحتياطات الواجب على المصاب إتخاذها عند قضاء العطلات و السفر؟

بداية يجب عليه أن يصطحب معه بطاقة خاصة فيها تاريخ المرض وفصيلة دمه وموعد وكمية آخر دم تلقاه، بل ومن الأفضل أن يحمل معه تقريراً موجزاً بخطة علاجه، وسيرحب طبيبه بتزويده به، ولا يفوتنا التأكيد بتفادي نقل الدم في الدول التي لا تتخذ فيها إحتياطات كافية لفحص الدم من المتبرعين.

٨-هل تتدخل الإصابة بالثلاسيميا في إختيار عمل ومستقبل المريض؟



عند إختيار العمل المناسب يجب دائما أن نتذكر حدود طاقتنا وبصورة واقعية فالإصابة بالمرض لا تمنع الإبداع أو الإبتكار، ولا تعرقل المصاب على التحصيل العملي، ولكن لكل عمل طبيعته، فبعض الأعمال قد لا تناسب المصاب بالثلاسيميا مثل تلك الأعمال التي تحتاج لمجهود بدني أو قدرة جسمانية متميزة، وهناك أعمال أخرى لا شك بمقدور المصاب أدائها بسهولة.

٩- ما المقصود بالفحص الوراثي؟

بمجرد تشخيص حالة الطفل المصاب بالثلاسيميا، يصبح من الضروري إجراء فحوصات لموروثات الوالدين وباقي الأخوة و الأخوات، وقد يمتد الأمر إلى عائلتي الوالدين أيضا، وهذا بهدف رسم خريطة وراثية كاملة، ومن الضروري تماما للوالدين في حال رغبتهم في إنجاب طفل أخر مناقشة الأخصائي، الذي يطلعهم بالتفصيل على إحتمالية الإصابة وسيساعدهم ذلك بصورة مجدية في إتخاذ القرار المناسب.

كذلك فإن المصاب بالثلاسيميا في حال بلوغه مرحلة الشباب ورغبته في الزواج يحتاج لفحص وراثي للطرف الآخر، والذي يفضل أن لا يكون مريضا أو حاملا للثلاسيميا أو فقر الدم المنجلي حتى يمكن تجنب إحتمالات إنجاب طفل مريض بالثلاسيميا أو فقر الدم المنجلي.

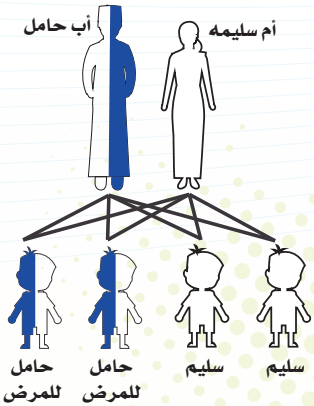
١٠- هل يبقى مريض الثلاسيميا مُورثاً للمرض بعد إجرائه لعملية نقل وزراعة نخاع العظام؟

رغم زرع نخاع عظام خالي من المرض إلا أن الجينات الوراثية يمكن أن تنقل المرض للأبناء، وبالتالي يبقى مريض الثلاسيميا مورثاً للمرض بعد إجرائه نقل وزراعة نخاع العظام ويفضل إجراء الفحوصات الوراثية لجميع الأبناء لإعطائهم المشورة المناسبة.

١١- ما أهمية معرفة حامل ثلاسيميا الدم؟

على الرغم من أن حامل ثلاسيميا الدم لا يعاني من أي أعراض مرضية ولا يحتاج لأي علاج إلا إننا ننصح الأسرة أن تجري الفحوصات على جميع الأبناء عند إكتشاف إصابة أحدهم بالثلاسيميا الكبرى وذلك حتى يكون إعطاء الإستشارة الوراثية مبكرا للأسرة. فحتى الأن أنجح طرق تجنب إنجاب طفل مريض بالثلاسيميا هي تجنب زواج حامل الثلاسيميا الصغرى من شخص مريض بالثلاسيميا أو حاملا لها.

ويمكن القضاء على المرض تماما إذا تزوج حامل الثلاسيميا الصغرى من شخص سليم تماما لا يحمل الصفة الوراثية للثلاسيميا أو أي أمراض تؤثر على تكوين هيموجلوبين الدم



وأيضا إذا تزوج مريض الثلاسيميا الكبرى من شخص سليم تماما لا ينتقل المرض إلى الأبناء ويمكن مع الأجيال القادمة أن يختفي المرض تماما من السلطنة.

الفحص الطبّي قبل الزواج

يعدّ الفحص الطبي قبل الزواج واحداً من أهمّ الإجراءات التي يجب على الجميع اتباعها قبل الإقبال على الزواج؛ إذ إنّه يساعد على الحدّ من أمراض الدم الوراثية في المجتمع.

خدمة

الفحص الطبي قبل الزواج والمشورة الوراثية متوفرة في أغلب المؤسسات الصحية في السلطنة ويمكن التحويل إلى المؤسسات المتخصصة في حالة الحاجة إلى مشورة متخصصة.

الشكر والتقدير
المركز الوطني للأمراض الوراثية
الجمعية العمانية لأمراض الدم الوراثية

لزيارة المكتبة الإلكترونية
وزارة الصحة