

الألفا ثلاسيميا Alpha(α) thalassaemia

ما هي الألفا ثلاسيميا؟

الثلاسيميا هي مجموعة من اضطرابات الدم التي تؤثر على إنتاج الهيموغلوبين (خضاب الدم). والهيموغلوبين هو بروتين في الدم ينقل الأكسجين إلى كافة أنحاء الجسم.

وتنتقل الثلاسيميا من أحد الوالدين إلى الطفل عبر المورثات (الجينات). وتنقل المورثات معلومات عن سمات بشرية مثل لون العينين، ولون الشعر، والهيموغلوبين.

الثلاسيميا وراثية.

الثلاسيميا غير معدية.

الثلاسيميا لا تنتقل بواسطة الجراثيم.

وتحدث في بعض الأحيان تغييرات في المورثات تنجم عنها حالات طبية، والتغييرات التي تحدث لمورثات الألفا غلوبين في حالة الألفا ثلاسيميا هي:

• يرث الإنسان عادة أربع مورثات ألفا غلوبين لإنتاج بروتين الألفا غلوبين في الهيموغلوبين.

• قد يكون لدى الشخص مورثتان أو ثلاث مورثات من الأربع مورثات الألفا غلوبين الطبيعية لإنتاج الهيموغلوبين. ويدعى هذا الشخص حامل الألفا ثلاسيميا ويكون سليماً.

• قد يكون حامل الألفا ثلاسيميا معرضاً لخطر إنجاب طفل مصاب بمرض الهيموغلوبين إتش H Haemoglobin أو بحالة الاستسقاء الشديد للجنين Bart's hydrops fetalis إذا كان شريك/ة حياته حاملاً أيضاً لأنواع معينة من الألفا ثلاسيميا.

• عندما يكون الشخص لديه مورثة ألفا غلوبين واحدة يكون مصاباً بمرض الهيموغلوبين إتش وباجة إلى الرعاية الطبية الدورية. وقد يعاني بعض المصابين بمرض الهيموغلوبين إتش من فقر الدم لمدى الحياة بدرجات مختلفة تتراوح من الخفيفة إلى المعتدلة، وفي بعض الحالات العرضية فقر دم شديد.

• عندما لا يكون لدى الشخص مورثات ألفا غلوبين تكون لديه حالة حادة تدعى الاستسقاء الشديد للجنين. وتؤثر هذه الحالة على الجنين بفترة طويلة قبل الولادة، وينجم عنها الموت خلال الحمل أو بعده بفترة قصيرة. وهذه الحالة مميتة وخطرة خلال الحمل على كل من الأم والجنين.

المعالجة

قد يحتاج الأشخاص المصابون بمرض الهيموغلوبين إتش إلى نقل الدم لترميم فقر الدم. ولا يوجد علاج أو شفاء لحالة الاستسقاء الشديد للجنين.

صحة حملة الألفا ثلاسيميا

حملة الألفا ثلاسيميا يمكنهم توقع أن يكونوا سليمين، ولكن من المهم أن يعرف طبيهم بأنهم حملة للألفا ثلاسيميا.

الألفا ثلاسيميا وتنظيم الأسرة

مورثات الألفا ثلاسيميا شائعة عند الأشخاص المتحدّرين من أصول آسيوية، بالإضافة إلى الأشخاص المتحدّرين من أصول أفريقية، وشرق أوسطية، وشعوب بلدان البحر الأبيض المتوسط.

ويتوجب على الأزواج الذين يخطون للإنجاب أو في أوائل فترة الحمل، إذا كان الأصل العرقي لأي من عوائلهم من المناطق المذكورة أعلاه أو إذا كانت لديهم سوابق عائلية بأي اضطراب للدم أو فقر الدم، إجراء فحص دم لتقرير ما إذا كانوا حملة أم لا. ويتطلب إجراء هذا الفحص لتقرير ما إذا كان هناك أي خطر بإنجاب طفل مصاب باضطراب دم وراثي.

وهناك خيارات متوافرة للأشخاص المعرضين لخطر إنجاب طفل مصاب، حيث يمكن تشخيص هذه الحالات بوقت مبكر من الحمل - بدءاً من ١٢ أسبوعاً من الحمل. ويمكن حينذاك التفكير بإنهاء الحمل، إذا كان ملائماً. وبوسع الناس اتباع أو الأخذ بالاعتبار تقنيات الإنجاب المساعدة (مثل التشخيص الوراثي قبل الغرس، أو استعمال بويضات من متبرعات أو سائل منوي متبرع به). وقد يختار البعض المجازفة مع احتمال إنجاب طفل مصاب. ويمكن بحث كافة هذه الخيارات مع مرشد وراثي Genetic Counsellor.

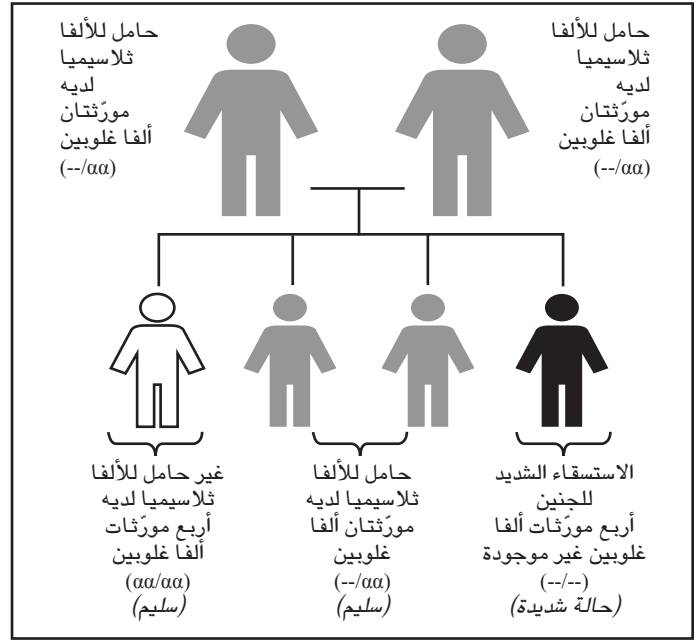
يمكن الترتيب لإجراء الاختبارات عن طريق طبيكم المحلي، أو بالاتصال بالمستشفيات المدرجة في نهاية هذه النشرة.

معلومات هامة لعائلتكم

إذا كنتم حملة للألفا ثلاسيميا، فقد يكون بقية أفراد عائلتكم حملة أيضاً، وعرضة لخطر إنجاب أطفال مصابين بنوع حاد من الألفا ثلاسيميا. ويوصى أن يقوم كافة بقية أفراد العائلة وشركاء حياتهم بإجراء فحوصات لتقصي وضعية ما إذا كانوا حملة للألفا ثلاسيميا قبل قيامهم بإنجاب أطفال. ويتم استعمال اختبارات الحمض النووي DNA لكشف حملة الألفا ثلاسيميا.

الشكل ١:

كلا الأبوين حاملان للألفا ثلاثيميا ولدى كل منهما مورثتان ألفا غلوبين

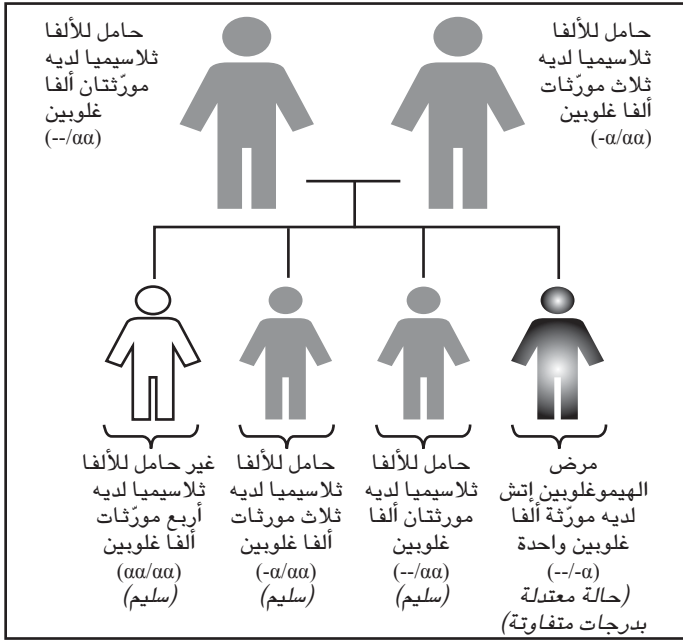


في كل حالة حمل، لدى هذين الزوجين:

- احتمال ١ من ٤ بإنجاب طفل غير حامل للألفا ثلاثيميا.
- احتمال ٢ من ٤ بإنجاب طفل حامل للألفا ثلاثيميا وسليم.
- احتمال ١ من ٤ بحدوث حالة الاستسقاء الشديد للجنين.

الشكل ٢:

كلا الأبوين حاملان للألفا ثلاثيميا، أحدهما لديه مورثتان ألفا غلوبين والآخر لديه ثلاث مورثات ألفا غلوبين



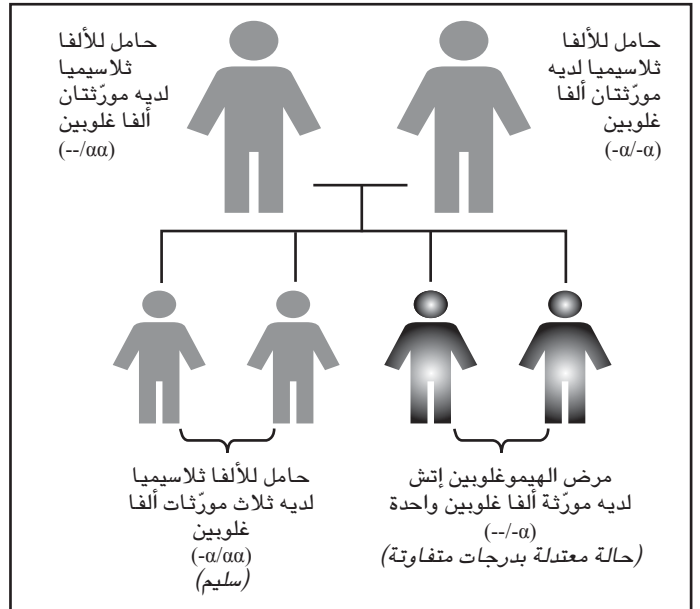
في كل حالة حمل، لدى هذين الزوجين:

- احتمال ١ من ٤ بإنجاب طفل غير حامل للألفا ثلاثيميا.
- احتمال ٢ من ٤ بإنجاب طفل حامل للألفا ثلاثيميا وسليم.
- احتمال ١ من ٤ بإنجاب طفل مصاب بمرض الهيموغلوبين إتش.

الشكل ٣: كلا الأبوين حاملان للألفا ثلاثيميا ولدى كل منهما مورثتان ألفا غلوبين

في كل حالة حمل، لدى هذين الزوجين:

- احتمال ٢ من ٤ بإنجاب طفل حامل للألفا ثلاثيميا وسليم.
- احتمال ٢ من ٤ بإنجاب طفل مصاب بمرض الهيموغلوبين إتش.



جهات اتصال مفيدة

مستشفى ميرسي للنساء - قسم الوراثة - Genetics
163 Studley Road, Heidelberg VIC Australia 3084
هاتف: +61 3 8458 4250

مركز موناخ الطبي - وحدة العلاج الطبي - Medical Therapy Unit
246 Clayton Road, Clayton VIC Australia 3168
هاتف: +61 3 9594 2756

مستشفى النساء الملكي - عيادة الثلاثيميا - Thalassaemia Clinic
Cnr Grattan St & Flemington Rd, Parkville VIC Australia 3052
هاتف: +61 3 8345 2180

هاتف: +61 3 9888 2211

فاكس: +61 3 9888 2150

بريد إلكتروني: info@thalassaemia.org.au

إنترنت: www.thalassaemia.org.au

الثلاثيميا - استراليا

Thalassaemia Australia Inc.

333 Waverley Road

Mount Waverley VIC

AUSTRALIA 3149

