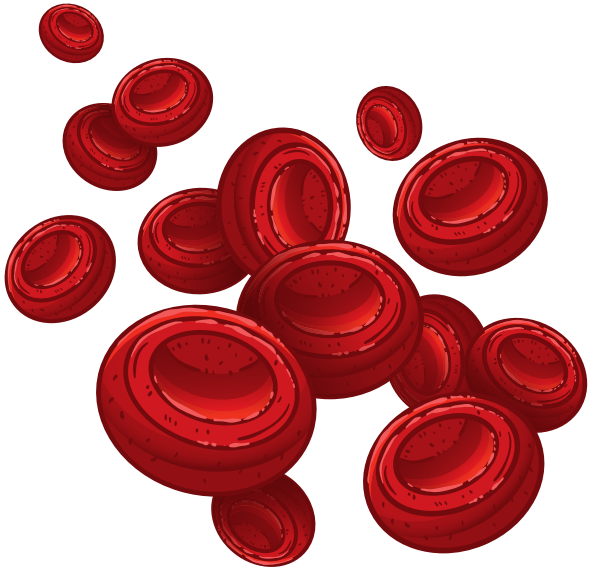
العيش مع الثلاسيميا



كتيب إعلامي للمرضى والأقارب.

PATIENTFÖRENINGEN KRONISK BLODSJUKDOM • KBS •
MED STÖD FRÅN ALLMÄNNA ARVSFONDEN
BLODCANCERFÖRBUNDET • FÖR KUNSKAP & LIVSKRAFT •

ما هي الثلاسيميا؟

الثلاسيميا هو مرض وراثي في الدم، وهو أحد أكثر الأمراض الوراثية شيوعًا في العالم. يتكون لدى الشخص المصاب بالثلاسيميا بروتين بشكل خاطئ. يعطي الهيموغلوبين خلايا الدم (Hb) الهيموجلوبين الحمراء لونها وينقل الأكسجين إلى أعضاء وأنسجة الجسم المختلفة. تؤدي الطفرة الخاطئة (التغيير في الحمض النووي) في الهيموجلوبين إلى اختلال وظيفة نقل الأكسجين وقصر عمر خلايا الدم ونقص الهيموجلوبين، مما يؤدي بدوره إلى نقص الدم (فقر الدم). وبما أن المرض أساسه وراثي، فلا يوجد هناك أي علاج حاليًا. ومع ذلك، هناك العديد من العلاجات المختلفة لتخفيف الأعراض، ابتدءاً بالمكملات الغذائية لعلاج الثلاسيميا الخفيفة وانتهاءاً بالجراحة بالنسبة لنوع الثلاسيميا الأكثر خطورة. ينقسم المرض إلى ثلاسيميا ألفا وبيتا، اعتمادًا على أي جزء من الهيموغلوبين قد تحور.

يمكن أن يبدو الهيموغلوبين مختلفًا لدى الأفراد المختلفين ولكنه يتكون عادةً من نوعين مختلفين من سلاسل البروتين، بيتا (ß) وألفا (α). يعتمد مقدار إنتاج هاتين السلسلتين البروتينيتين على الصبغة الجينية للشخص. يتكون الشكل الشائع للهيموجلوبين من جيني بيتا (ßα / ßα)، جين واحد من كل والد بيولوجي وزوجين من جينات ألفا (αα / αα)، هي الأخرى من كل والد بيولوجي. في مرض الثلاسيميا، تتأثر هذه الجينات وينقسم المرض إلى ثلاسيميا ألفا أو بيتا وفقاً لنوع هذه السلاسل والجينات المصابة. يمكن تقسيم الثلاسيميا ألفا وبيتا بدورهما إلى فئات فرعية إضافية. تصيب الثلاسيميا ألفا بشكل رئيسي الأشخاص من جنوب شرق آسيا، بينما تكون الثلاسيميا بيتا أكثر شيوعًا في البحر الأبيض المتوسط وشمال إفريقيا والشرق الأوسط والهند وجنوب شرق آسيا

لا يزال مرض الثلاسيميا نادرًا في السويد ولكنه أصبح أكثر شيوعاً بسبب الهجرة المتزايدة من المناطق التي يحدث فيها المرض بشكل متكرر.

تعتبر البلدان حول البحر الأبيض المتوسط وشمال إفريقيا والهند والشرق الأوسط وجنوب شرق آسيا كلها أمثلة على المناطق التي يوجد فيها المرض بشكل أكثر. حقيقة أن المرض موجود بشكل رئيسي في هذه البلدان لها تفسير تطوري، أي أن الحمض النووي قد تغير لزيادة فرصة الشخص في البقاء على قيد الحياة. تمنح طفرة الهيموجلوبين في خلايا الدم الحمراء فرصة متزايدة للنجاة من الملاريا، لأن الطفيلي لا يلتصق بخلايا الدم "المشوهة" وبالتالي لا ينتشر في الجسم.

إن المعرفة المتوفرة لتمكن الشخص المصاب من الاعتناء بنفسه وإدارة المرض المزمن الذي يعاني منه قليلة. هذا يرجع جزئيًا إلى وصمة العار الموجودة، ولكن أيضًا بسبب المستوى المنخفض جدًا من المعرفة حول أمراض الدم في مؤسسات الرعاية الصحية بالسويد. مما يؤدي بدوره إلى تخلي العديد من المرضى في المجموعة المستهدفة عن طلب الرعاية لأنهم ببساطة لا يشعرون أنهم يتلقون أي مساعدة. ولأنهم في كثير من الحالات، يتم الاشتباه بهم، وبشكل خاطئ تماماً، في أنهم مدمنين يبحثون عن مسكنات للألم.

ثلاسيميا ألفا

ينتج ألفا ثلاسيميا عن تغيرات في سلسلة بروتين ألفا. نظرًا لوجود سلسلة بروتين ألفا في جينين على كل كروموسوم، أي في أربع جينات مختلفة، فإن المرض موجود في أربعة أنواع مختلفة. تشارك أربع جينات في إنتاج سلسلة الهيموجلوبين ألفا ويتم الحصول على جينين اثنين من كل من والد بيولوجي. إذا ورثت:

جيناً متحور: لا تظهر عليك أي علامات أو أعراض مرض الثلاسيميا. من ناحية أخرى، فأنت حامل للمرض ويمكنك نقله إلى أطفالك.

جينين متحورين: ستكون أعراض الثلاسيميا خفيفة. في هذا النوع من ألفا ثلاسيميا، تتأثر سلسلتان من سلاسل ألفا بالتغيرات الجينية.

ثلاث جينات متحورة: ستكون الأعراض معتدلة إلى شديدة. هذا الشكل من أشكال ثلاسيميا ألفا يسمى مرض هيموغلوبين ه (Hemoglobin-H)

أربع جينات متحورة: يسمى هذا النوع من ثلاسيميا ألفا بالثلاسيميا الرئيسية. إن وراثة أربع جينات متحورة أمر نادر الحدوث وعادة ما يؤدي إلى ولادة جنين ميت. غالبًا ما يموت الأطفال الذين يولدون بهذه الحالة بعد الولادة بفترة وجيزة أو يحتاجون إلى علاج نقل الدم مدى الحياة. في حالات نادرة، يمكن علاج الأطفال الذين يولدون بهذه الحالة عن طريق عمليات نقل الدم وزرع الخلايا الجذعية.

يعاني معظم المصابين بالثلاسيميا من فقر الدم (نقص الدم) الذي لا يشكل عقبة في الحياة اليومية ولا يحتاجون إلى علاج منتظم باستخدام عمليات نقل الدم. ومع ذلك، يمكن أن تسبب الالتهابات انخفاضًا حادًا في مستوى الدم، الأمر الذي قد يحتاج إلى العلاج بنقل الدم المؤقت.

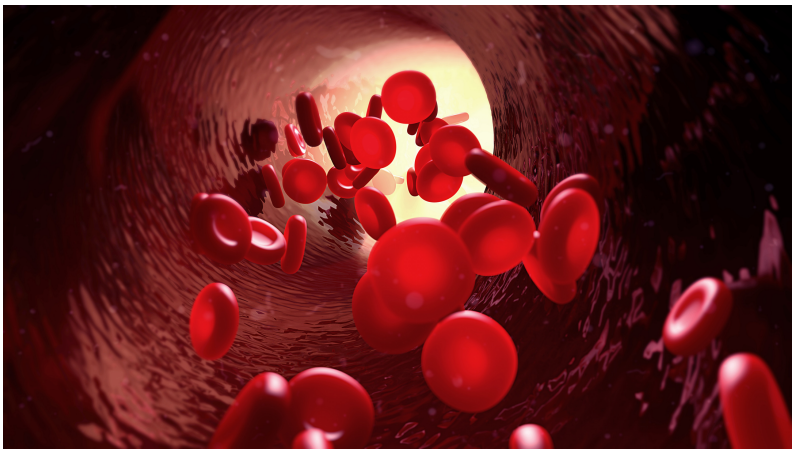
قد يحتاج الأشخاص المصابون بثلاسيميا ألفا إلى مكملات حمض الفوليك للتعويض عن أي نقص في حمض الفوليك. إذا كان لديك نوع أكثر خطورة من ثلاسيميا ألفا (عند وراثة ثلاثة أو أربع جينات متحورة)، فيتم علاجها بعمليات نقل الدم المنتظمة وبالأدوية التي تربط الحديد الزائد. قد يحتاج بعض الأشخاص أيضًا إلى العلاج بزرع الخلايا الجذعية.

ثلاسيميا بيتا

هناك جينان مسؤولان عن إنتاج سلسلة هيموجلوبين بيتا ويتم الحصول على واحد من كل والد بيولوجي. إذا ورثت:

جيناً متحوراً: فستصاب بعلامات وأعراضًا خفيفة. تسمى هذه الحالة بالثلاسيميا الصغرى.
جينين متحورين: تصاب بعلامات وأعراض معتدلة إلى شديدة. تسمى هذه الحالة بالثلاسيميا الكبرى.

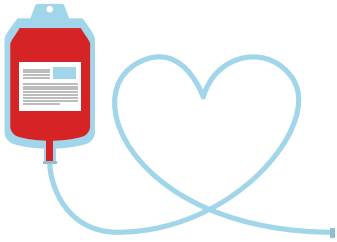
عادة ما يكون الأطفال الذين يولدون بجيني بيتا-هيموغلوبين متحورين يتمتعون بصحة جيدة عند الولادة ولكن تظهر عليهم علامات وأعراض خلال العامين الأولى من الحياة.



مرض الهيموجلوبين H

من فقر دم متوسط Hemoglobi-H يعاني الشخص المصاب بمرض إلى شديد. يسبب فقر الدم أعراضًا مثل التعب والشحوب، ولكن لا يجب أن يكون له تأثير كبير على الحياة اليومية. في بعض الأحيان، إلى عمليات H-قد يحتاج الأشخاص المصابون بمرض الهيموجلوبين نقل الدم. قد يحتاج البعض أيضًا إلى عمليات نقل دم منتظمة وقد يحتاجون أيضًا لزراعة الخلايا الجذعية المكونة للدم. تشمل الأعراض الأخرى لمرض الهيموجلوبين H ما يلي:

اليرقان حصوات المرارة
تضخم الكبد والطحال.
نقص حمض الفوليك
تقرحات الساق
سهولة التعرض للالتهابات.



ثلاسيميا بيتا الصغرى

ثلاسيميا بيتا الصغرى تعني أن واحدة فقط من مجموعتي الجينات الموجودة لدى كل إنسان تحمل طفرة الثلاسيميا. من ناحية أخرى، تحتوي جميع خلايا الدم الحمراء على جين ب-غلوبين المشوه، لكن هذا لا يتسبب إلا في ضرر طفيف للهيموجلوبين، وبالتالي أعراض قليلة.

نقص الدم الخفيف (فقر الدم) هو أكثر الأعراض شيوعًا لدى الأشخاص المصابين بمرض ثلاسيميا بيتا الصغرى، ولا يحتاج في العادة فقر الدم هذا إلى العلاج.

ثلاسيميا بيتا المتوسطة

في الثلاسيميا بيتا المتوسطة، يكون فقر الدم معتدل ويظل تركيز الهيموجلوبين عادةً أعلى من 70 جرام/لتر. لهذا السبب، لا تكون هناك حاجة عادة لعمليات نقل الدم المنتظمة. يزيد الأشخاص الذين يعانون من فقر الدم من امتصاص الحديد من الأمعاء وهذا يمكن أن يؤدي إلى زيادة الحديد مما قد يؤدي إلى مضاعفات مثل قصور القلب ونقص الهرمونات. ومن الشائع أيضًا أن يصاب الأشخاص المصابون بثلاسيميا بيتا بتضخم الكبد والطحال. إن متابعة النمو وتأثر القلب وتطور الهيكل العظمي هي التي تحدد مدى الحاجة لعمليات نقل الدم المنتظمة.

ثلاسيميا بيتا الكبرى

تعتبر ثلاسيميا بيتا الكبرى نوعًا أكثر خطورة من المرض، حيث تكون كلتا المجموعتين من الجينات متحورة. ويكون بخلايا الدم الحمراء تشوه أكثر خطورة وبالتالي تسبب تلفًا أكبر للهيموجلوبين. في ثلاسيميا بيتا الكبرى، تظهر الأعراض عادة خلال السنوات الأولى من الحياة. بفضل عمليات نقل الدم المنتظمة لخلايا الدم الحمراء، يمكن تجنب العديد من الأعراض التي تحدث مع فقر الدم. من ناحية أخرى، فإن عمليات نقل الدم تعطي فائضًا من الحديد لا يستطيع الجسم امتصاصه، مما يؤدي بدلاً من ذلك إلى تلف أعضاء مختلفة.

في ثلاسيميا بيتا الكبرى، يعتبر التشخيص المبكر مهمًا جدًا من أجل التمكن من منع تأخر النمو، والتعرض للالتهابات وهشاشة الهيكل العظمي التي تظهر عادة خلال السنوات الأولى من الحياة. يجب على الطفل الذي تم تشخيص إصابته بالثلاسيميا أن يتحقق من قيمة الهيموجلوبين بشكل متكرر لأنه قد يكون من الصعب أحيانًا التمييز بين ثلاسيميا بيتا الكبرى وثلاسيميا بيتا ثلاسيميا المتوسطة.

الأعراض الشائعة لثلاسيميا بيتا

:تظهر الأعراض غالبًا قبل سن الثانية على شكل
شحوب طفيف
حساسية سريعة
قلة الشهية
تثبيط النمو الحركي والمعرفي
هشاشة الهيكل العظمي
اليرقان
تثبيط النمو
تضخم مزعج في الكبد والطحال

مع عمليات النقل المنتظم لخلايا الدم الحمراء، من الممكن تجنب معظم الأعراض التي يسببها فقر الدم. لكن عمليات نقل الدم تعطي في المقابل فائضاً من الحديد لا يستطيع الجسم امتصاصه. إذا لم يتم تنظيم فائض الحديد، فغالبًا ما يتطور إلى قصور القلب ومضاعفات أخرى.

تتأثر الغدد التي تفرز الهرمونات أيضًا بالحديد الزائد، والذي بدوره يمكن أن يؤدي إلى الإصابة بمرض السكري، واختلال وظيفة الغدة الدرقية، ونقص هرمون النمو وتأخر سن البلوغ. يمكن أن يؤدي ذلك أيضًا إلى تقليل إنتاج هرمون الغدة الجار درقية، مما يعني انخفاض تركيز الكالسيوم في الدم، مما قد يؤدي إلى تقلصات العضلات.

يعاني البالغون المصابون بالثلاسيميا بيتا الكبرى من فقر الدم المزمن بسبب قصر عمر خلايا الدم. يؤدي فقر الدم وضعف نقل الأكسجين عن طريق خلايا الدم إلى عدد من الأعراض والمضاعفات على شكل:

التعب، قصور القلب، هشاشة العظام
تضخم الكبد والطحال والبنكرياس
اليرقان
تثبيط النمو، ضعف الشهية، سوء التغذية
زيادة التعرض للالتهابات

المضاعفات التي تحدث

نتيجة الثلاسيميا

مرض الكبد

يمكن أن يتسبب التهاب الكبد الفيروسي أو داء ترسب الأصبغة الدموية الثانوي (زيادة امتصاص الحديد) في تلف الكبد. إذا تم تشخيص تلف الكبد، فيجب تكثيف العلاج للسبب الأساسي ومراقبة وظائف الكبد في الجسم وأي مضاعفات باستمرار. يوصى بتطعيمات كما أنه من الجيد التحقق مما ،Bو A التهاب الكبد
وتكرير الاختبار الخاص بهذا ،C إذا كنت مصابًا بالتهاب الكبد الالتهاب.

حصوات المرارة

لدى المرضى الذين يعانون من ثلاسيميا بيتا الكبرى خطر أكبر في الإصابة بحصوات المرارة. غالبًا ما تتم إزالة المرارة إذا تم الكشف عن حصوات المرارة أثناء استئصال الطحال.

مشاكل الغدد الصماء (الهرمونية) والهيكل العظمي

يمكن تحقيق النمو والتطور الطبيعي من خلال الحفاظ على قيمة الهيموجلوبين أعلى من 90-100 جم / لتر. على الرغم من ذلك، يمكن أن يتأثر نمو البلوغ والنضج الجنسي بسبب التأثر الهرموني نتيجة داء ترسب الأصبغة الدموية الثانوي (زيادة امتصاص الحديد).

(النزيف خارج النخاع (تكوين خلايا الدم خارج نخاع العظم

هناك اختلاف جدري مقارنةً بأنواع أنيميا فقر الدم المزمنة الأخرى وهو أن الأشخاص المصابين بالثلاسيميا يميلون إلى تكوين الدم خارج النخاع، مما يعني أن خلايا الدم تتشكل خارج النخاع العظمي. يمكن أن تضغط هذه التغييرات على الأنسجة المحيطة وتؤدي إلى الألم وتلف الأعصاب. لتقليل نزيف الدم، يمكن العلاج على سبيل المثال، بنقل الدم المكثف أو هيدروكسي يوريا أو العلاج الإشعاعي الموضعي.

الألم

يعد ألم المفاصل والهيكل العظمي أمرًا شائعًا إذا كنت مصابًا بالثلاسيميا. ومع ذلك، يُستحسن استبعاد أن الألم لا يأتي من مرض الروماتيزم، ولا من زيادة امتصاص الحديد و / أو الألم المرتبط بالعقاقير نتيجة العلاج بريط الحديد.

الرغبة في الحمل والخصوبة والمسائل المتعلقة بالحمل

في حالة الإصابة بالثلاسيميا، قد تقل الخصوبة، وفي هذه الحالة يجب علاجها بالتشاور مع مركز التلقيح الاصطناعي. يجب فحص النساء المصابات بثلاسيميا بيتا الكبرى اللواتي يرغبن في الحمل بعناية بحثًا عن المضاعفات التي تصاب بها الأعضاء ويجب تعديل العلاج قبل حصول الحمل. يجب التعامل مع الحمل في إطار تخصصات متعددة بالتشاور مع مصحات رعاية الأمومة المتخصصة.

تضخم الطحال / فرط نشاط الطحال

يمكن أن يؤدي انحلال الدم الشديد (تمزق خلايا الدم الحمراء) في مرض الثلاسيميا الكبرى إلى فرط نشاط تدريجي في الطحال (فرط نشاط الطحال) ونمو الطحال (تضخم الطحال). بعد بدء عمليات نقل الدم، يمكن إبطاء تضخم الطحال. هناك مرضى يصابون بفرط نشاط الطحال دون تضخم الطحال. من الأعراض الشائعة لتضخم الطحال الشعور بإزعاج تحت قوس الضلع الأيسر. في حالة فرط نشاط الطحال، لوحظ انخفاض الصفائح الدموية وخلايا الدم البيضاء. قد يعني ذلك أن حاجة المريض لعمليات نقل الدم قد تزداد وكذلك خطر الالتهابات والنزيف.

جلطات الدم

لدى المرضى الذين يعانون من الثلاسيميا الكبر ى، وخاصة ثلاسيميا بيتا، مخاطر متزايدة للإصابة بجلطات الدم. يتضاعف هذا الخطر عدة مرات إذا تم استئصال الطحال. لقد ثبت أن عمليات نقل الدم المتزايدة تقلل من خطر الإصابة بالجلطات وفي بعض الأحيان تقلل الحاجة إلى استئصال الطحال، الشيء الذي قد يكون ضروريًا في حالة تضخم الطحال. يمكن لكل من حمض أسيتيل الساليسيليك والهيدروكسي يوريا أن يكون لهما تأثير على تكون الجلطات.

الالتهابات

تعتبر المضاعفات البكتيرية من الأسباب الرئيسية للمرض والوفاة لدى مرضى الثلاسيميا. يكون الخطر الزائد ناتجاً عن عوامل مثل استئصال الطحال وزيادة امتصاص الحديد. يمكن تقديم العلاج الوقائي بالمضادات الحيوية لبضع سنوات بعد استئصال الطحال عند الأطفال ويوصى بالتطعيم المنتظم ضد الإنفلونزا والمكورات الرئوية.

العلاج

عمليات نقل الدم المستمر
زراعة الخلايا الجذعية
المكملات الغذائية
الأدوية
إذا لزم الأمر، يتم استئصال المرارة و / أو الطحال

نقل الدم وعلاج ربط الحديد

يمكن أن يتسبب العيش مع فقر الدم المزمن في أضرار جسيمة للأعضاء الداخلية. لذلك، من المهم أن يتلقى مرضى الثلاسيميا الذين يعانون من فقر الدم العلاج على شكل عمليات نقل دم. يحتاج بعض الأشخاص إلى الحصول على الدم كل أسبوعين للحفاظ على مستوى الهيموجلوبين لديهم. إن الأطفال المصابون بالثلاسيميا والذين يحصلون على رعاية جيدة من خلال عمليات نقل الدم المنتظمة ينمون بشكل جيد ويمكن أن يعيشوا حياة طبيعية. علاج حيوي آخر هو العلاج بالربط بالحديد، حيث يطور الجسم امتصاصًا مفرطًا للحديد في الجهاز الهضمي أثناء المرض بسبب فقر الدم. يحصل الجسم على فائض من الحديد بسبب عمليات نقل الدم المستمرة، ومن ثم من الضروري للمحافظة على صحة الكبد والطحال والبنكرياس الخضوع لعلاج ربط الحديد. يجب أيضًا مراقبة المرضى الذين يتلقون علاجًا منتظمًا بربط الحديد عن كثب من خلال اختبارات الدم المنتظمة واختبارات أخرى مثل التصوير بالرنين المغناطيسي والموجات فوق الصوتية حتى يتسنى اكتشاف أي تلف في الأعضاء في مرحلة مبكرة.

زرع الخلايا الجذعية

العلاج الوحيد حاليًا لمرض الثلاسيميا هو زرع خلايا الدم الجذعية. تنتج الخلايا الجذعية لدم المصاب بالثلاسيميا خلايا دم مشوهة. بعد زرع الخلايا الجذعية، تنتج الخلايا الجذعية الجديدة خلايا دم صحية. في حالة مرض الثلاسيميا، يتم أخذ الخلايا الجذعية من شخص آخر. من أجل إجراء عملية الزرع، يجب أن يكون نوع نسيج المتلقي والمتبرع متشابهين قدر الإمكان. يتم تحديد نوع الأنسجة من خلال بروتين HLA، موجود في الأنسجة يسمى وهناك العديد من أنواع الأنسجة المختلفة. السبب في أن نوع نسيج المتبرع والمتلقي يجب أن يكون الخاص بالمتلقي يتعرف على HLA متشابهًا قدر الإمكان هو أن الدخلاء ثم يبدأ في مهاجمة الخلايا الغريبة.

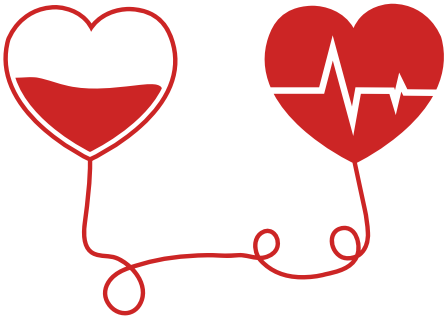
من الصعب جدًا HLA تجعل الأنواع العديدة المختلفة من بروتين العثور على متبرع مطابق للزرع. يتمتع الأشقاء البيولوجيين بإمكانية مطابقة بعضهم البعض بنسبة 25٪، لأنهم يرثون جيناتهم من أبوين لكل منهما مجموعتان من الجينات، فتصبح هناك أربع مجموعات محتملة من مجموعات الجينات.

سجل توبياس

يُطلق على السجل السويدي للخلايا الجذعية سجل توبياس "Tobiasregistret". من خلال سجل توبياس، تتم مطابقة المريض مع الأشخاص المسجلين في السجل السويدي وأيضًا مع الأشخاص في سجلات البلدان الأخرى. كلما زاد عدد الأشخاص الذين يتسجلون كمتبرعين، زادت فرصة حصول المرضى الذين يحتاجون إلى عملية الزرع على التطابق. غالبًا ما يواجه الأشخاص المصابون بالثلاسيميا في السويد صعوبة في العثور على متبرع مطابق لأن أصلهم يختلف HLA عن غالبية السكان السويديين. من الأسهل مطابقة نوع بروتين عندما يكون لدى الأشخاص أصول مماثلة، مما يعني أن العديد من مرضى الثلاسيميا ينتظرون متبرعا لسنوات وأحيانًا دون جدوى. هذا ليس بسبب وجود عدد أقل من الأشخاص من نفس الأصل؛ ولكن نظراً لوجود العديد من الأفكار المسبقة والأساطير حول من يُسمح له بالانضمام للسجل. يعتقد البعض أنه لا يمكنهم أن يكونوا متبرعين لأنهم لم يولدوا في السويد، والبعض الآخر لا يتم الوصول إليهم من خلال المعلومات التي تفيد بأنهم يمكن أن يصبحوا متبرعين بسبب الاختلافات والحواجز اللغوية أو الثقافية أو المجتمعية.

التوصيات الوطنية

في ربيع عام 2019، أصدرت مجموعة العمل الوطنية، نيابة عن الجمعية السويدية لأمراض الدم، توصيات وطنية للمرضى المصابين والجمعية السويدية لسرطان الدم أن تساهم KBS بالثلاسيميا. تأمل هذه التوصيات في الحد من عدم المساواة الذي يواجهه العديد من مرضى الثلاسيميا في مؤسسات الرعاية الصحية، وأن تساهم على المدى الطويل في تحسين وتنسيق الجوانب المختلفة من العلاج، بهدف الوقاية من المضاعفات طويلة المدى الشائعة لدى الأشخاص المصابين بالثلاسيميا.



الأسئلة الشائعة

ما هي أكثر أعراض مرض الثلاسيميا شيوعًا؟

:بعض الأعراض الأكثر شيوعًا لمرض الثلاسيميا هي
التعب
الضعف
حالة عامة سيئة، فقر الدم
لون البشرة شاحب أو مصفر، نمو بطيء، القابلية للإصابة بالالتهابات

كيف أعرف أنني مصاب بالثلاسيميا؟

إن الثلاسيميا مرض وراثي ينتقل من الآباء البيولوجيين إلى الأبناء. لذلك، هناك خطر كبير بأن يصاب الطفل أيضًا بالثلاسيميا إذا كان أحد الوالدين البيولوجيين أو كلاهما مصابًا بالمرض. غالبًا ما يتم الكشف عن الثلاسيميا عند القيام بفحص الدم. تكون خلايا الدم الحمراء لدى مرضى الثلاسيميا أصغر حجمًا وأكثر شحوبًا من غيرهم، .وقد تكون قيمة الدم أقل قليلاً من الطبيعي
يمكن الخلط بين الثلاسيميا ونقص الحديد الذي يمكن أيضًا أن يجعل خلايا دم حمراء صغيرة وشاحبة. ومع ذلك، يمكن بسهولة استبعاد نقص الحديد من خلال فحص دم آخر. لتأكيد تشخيص مرض الثلاسيميا، يتم إجراء تحليل الحمض النووي لجينات الهيموجلوبين، .والذي يوفر تشخيصًا محددًا

ما هو سبب مرض الثلاسيميا؟

سبب مرض الثلاسيميا هو تلف وراثي في الجينات التي تتحكم في إنتاج الهيموجلوبين. يمنح الهيموجلوبين الدم لونه الأحمر، وهو مادة ضرورية لنقل الأكسجين عبر الدم إلى جميع أنسجة وأعضاء الجسم. يتسبب الخطأ الوراثي في جعل الهيموجلوبين الذي يتم تكوينه غير سليم، مما يؤدي إلى نقص الهيموجلوبين الصحي، الشيء الذي يؤدي بدوره إلى فقر الدم (نقص الدم).

إلى أين أذهب إذا اعتقدت أنني مصاب بالثلاسيميا؟

إذا كنت مصابًا بالثلاسيميا، فمن المهم أن تحصل على رعاية صحية جيدة ومناسبة. في المقام الأول، انتقل إلى مركز الرعاية الصحية الأولية أو المركز الصحي الخاص بك.

كيف يتم علاج مرض الثلاسيميا؟

نادرا ما تكون هناك حاجة للعلاج في الأعراض الخفيفة. غالبًا ما تحتاج أشكال الثلاسيميا التي تسبب أعراضًا متوسطة أو شديدة إلى علاج على شكل:

عمليات نقل الدم المنتظمة
العقاقير التي تربط الحديد الزائد
زرع الخلايا الجذعية

هل يوجد حاليا علاج لمرض الثلاسيميا؟

بالنسبة لمعظم الناس، لا يوجد علاج يمكن أن يعالج مرض الثلاسيميا. في حالات الثلاسيميا الشديدة، من الضروري إجراء عمليات نقل دم متكررة ومنتظمة.
إن زرع الخلايا الجذعية هو العلاج الوحيد الذي يمكن أن يجعل المريض يتمتع بصحة جيدة، ولكن هذا العلاج محدود بسبب المخاطر والمضاعفات المرتبطة بالزراعة وقلة المتبرعين الذين يحملون المجموعة الصحيحة من الجينات.

ماذا الذي يتوجب علي فعله؟

عند الإصابة بمرض الثلاسيميا، يمكنك المساعدة في السيطرة على المرض. هذه بعض الأشياء التي يمكنك القيام بها:
تجنب الحديد الزائد. لا تتناول مكملات الفيتامينات والمنتجات التي تحتوي على مكملات الحديد.
في بعض الحالات، قد يكون من المفيد تناول مكملات حمض الفوليك لمساعدة الجسم على تكوين خلايا دم حمراء جديدة.
اسأل طبيبك عن النصائح.
تناول غذاءاً صحيا ومتنوعاً.
تجنب الالتهابات عن طريق غسل يديك جيدًا عند الخروج وتجنب مقابلة الأشخاص الذين يعانون من أعراض التهابات.
قم بالتطعيم ضد التهاب الرئتين والانفلونزا. اسأل طبيبك عن النصائح.

البحوث

يرتبط البحث حول مرض الثلاسيميا ارتباطًا وثيقًا بأبحاث البيولوجيا الجزيئية الأساسية.
يجري العمل على رسم خريطة للآليات التي تتسبب في تطور جينات الهيموغلوبين المختلفة أثناء حياة الجنين وفي وقت لاحق من الحياة.
HbF يهدف هذا بالأساس إلى محاولة زيادة إنتاج بروتين الهيموجلوبين الجنيني) لدى الأشخاص المصابين بثلاسيميا بيتا،) والذي من شأنه تخفيف الأعراض.

كما تُبذل محاولات لتطوير أدوية أفضل على شكل أقراص يمكنها زيادة إفراز الحديد.

هناك تطور مستمر لمنهجية الزرع لخلايا الدم الجذعية، مما يعني أنه من المحتمل في المستقبل العثور على متبرعين لمزيد من المرضى وأن الإجراء سيكون أكثر أمانًا مع آثار جانبية أقل.

يعد العلاج الجيني علاجًا ناشئًا لمرض الثلاسيميا، ولكنه لا يزال في مرحلة تجريبية.
نظرًا لأن العلاج الجيني لا يعتمد على متبرع خارجي بخلايا الدم الجذعية ولكن يركز بدلاً من ذلك على علاج خلايا المريض نفسه، فإن هذا يعني أنه يمكن علاج العديد من المرضى من مرض الثلاسيميا.

الدعم للمعنيين بالأمر

التشخيصات النادرة

لفائدة الأشخاص الذين يعيشون Riksförbundet Sällsynta تعمل مع تشخيصات نادرة. يمكنك التواصل معهم على الهاتف 0727 228 834 أو على الإيميل info@sallsyntadiagnoser.se. يمكنك أيضاً زيارة موقعهم على: www.sallsyntadiagnoser.se

جمعية مرضى أمراض الدم المزمنة (KBS)

هي جمعية للمرضى تمثل المرضى وغيرهم من المصابين KBS بتشخيص فقر الدم المنجلي والثلاسيميا. تأسست الجمعية منذ عام 2016 وأجرت أنشطة للأعضاء ومحاضرات لموظفي الرعاية الصحية وتدير منذ يناير 2020 مشروع "أنت لست وحدك ..." بالاشتراك مع جمعية سرطان الدم. يهدف مشروع أنت لست وحدك ... إلى تبيين أن المصابين بفقر الدم المنجلي أو الثلاسيميا ليسوا وحدهم في وضعهم، وللتخفيف من وصمة العار وزيادة المعرفة بهذه الأمراض. يمكنك قراءة المزيد عن المشروع آخر ظهر هذا الكتيب.

الاتحاد الدولي للثلاسيميا

هذه منظمة دولية تعمل من أجل الحصول المتكافئ على رعاية مضمونة الجودة لجميع الأشخاص المصابين بالثلاسيميا والأمراض الأخرى المرتبطة بالهيموغلوبين في جميع أنحاء العالم. موقعها www.thalassemia.org.

Orpha.net

معلومات عن الأمراض غير Orphanet تجمع قاعدة بيانات المعروفة، مثل مرض الثلاسيميا من منظمات مختلفة، وخاصة في أوروبا www.orpha.net

مجموعات على وسائل التواصل الاجتماعي

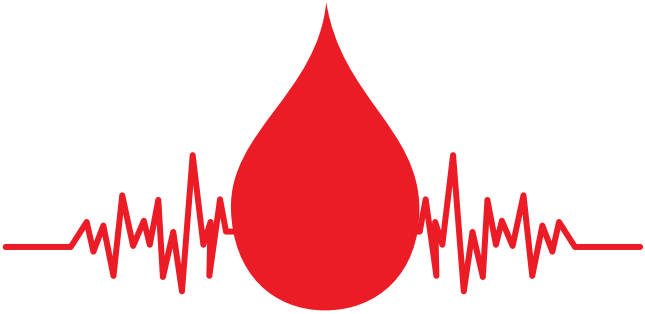
بالنسبة للعديد من الحالات الطبية النادرة، توجد مجموعات على وسائل التواصل الاجتماعي حيث يمكنك التواصل مع أشخاص آخرين الذين لديهم نفس التشخيص ومع الوالدين والأقارب الآخرين مجموعة خاصة بها على KBS للأشخاص المصابين بالمرض. لدى Kronisk الفايسبوك يمكنك العثور عليها إذا بحثت عن Blodsjukdom - KBS.

(KBS) مشروع "لست وحدك..." لجمعية مرضى الدم المزمن

اسم هذا المشروع، انت لست وحدك ... تتمثل أحد أهداف المبادرة في:
إثبات أن المصابين بفقر الدم المنجلي أو الثلاسيميا ليسوا وحدهم في وضعهم.
وأن هناك أشخاص آخرين يمرون بنفس الشيء، ويعرفون الوضع ومهتمين. إن الشعور بأنه لا بأس من الإصابة بهذه الأمراض أمر مهم بشكل خاص لهذين المرضين لتقليل التقدير السيء المحيط بهما، حيث يُعتقد أنه من "القبيح" أن تصاب بمرض خطير في الدم. قد يعني هذا بدوره أنك غالبًا لا تريد التحدث عن المرض، ولا حتى داخل الأسرة، الشيء الذي يمكن أن يكون شديد الحساسية عندما يتعلق الأمر بالأمراض الموروثة. يكون الضحية في كثير من الحالات منعزلًا عن مشاعره ويشعر بالذنب بسبب إصابته. نريد أن نوضح أن هذا ليس خطأ المريض.

تتمثل الأسباب الإضافية لتنفيذ هذا المشروع في تقديم الدعم العملي للمرضى والأقارب، ونشر المعرفة حول المرض لمتخصصي الرعاية الصحية والأقارب والمرضى. يهدف المشروع أيضًا إلى العمل ضد وصمة العار التي تحيط بهذه الأمراض، وتشجيع المزيد من الناس، وخاصة الأشخاص الذين لديهم جذور في أجزاء أخرى من العالم، على التسجيل بشكل أكبر كمتبرعين بالخلايا الجذعية ومتبرعين بالدم.

فقر الثلاسيميا مرض وراثي (جيني). غالبًا ما يكون أي شخص ناقل للمرض خال من الأعراض. إذا كنت تريد معرفة ما إذا كنت ناقلاً للمرض، فمن الممكن اكتشاف ذلك من خلال اختبار الحمض النووي.



أخيرًا، نريد تشجيع التبرع بالدم والتبرع بالخلايا الجذعية...

نعتزم أيضًا تشجيع التبرع بالدم والتبرع بخلايا الدم الجذعية مع التركيز بشكل خاص على أولئك الذين لديهم جذور في تلك الأجزاء من العالم حيث تشيع هذه الأمراض. باعتبارك مريضًا، فأنت تعتمد على عمليات نقل الدم أو تغيير الدم، وهذا بدوره يعني أن هناك حاجة كبيرة لدم صحي جديد للبقاء على قيد الحياة. إن الدم بشكل عام يعد مادة نادرة. في مؤسسات الرعاية الصحية السويدية، يرجع ذلك جزئيًا إلى حقيقة أنه لا تزال هناك فجوة معرفية كبيرة بين أولئك الذين لديهم جذور في أجزاء أخرى من العالم حيث يعتقد الكثيرون أنه لا يمكنهم أن يصبحوا متبرعين بالدم.

وينطبق الشيء نفسه على التبرع بخلايا الدم الجذعية، وهو أمر ضروري لتكون قادرًا على إجراء عملية زرع خلايا جذعية ناجحة. فضلاً عن ذلك، يمكن أن يكون العرق البيولوجي للفرد أمرًا حاسمًا في العثور على "التطابق" الصحيح في سجلات مختلفة.

وسائل التواصل الاجتماعي والموقع

لا تتردد في زيارة مواقعنا ومتابعتنا على وسائل التواصل الاجتماعي.
تجد في مواقعنا الإلكترونية مزيدا من المعلومات حول مشروع
"لست وحدك ..." بالإضافة إلى معلومات عن الثلاسيميا وفقر الدم
المنجلي، ومنشورات على المدونات ومقابلات مع عدة أشخاص.

نقوم بتحديث وسائل التواصل الاجتماعي الخاصة بنا بانتظام، تابعنا
واصبح جزءًا من شيء كبير ومهم!

www.blodcancerforbundet.se

www.blodsjukdom.se

Blodcancerförbundet
Kronisk Blodsjukdom - KBS

blodcancerforbundet1982
kronisk_blodsjukdom