الثلاسيميا (فقر دم حوض البحر الأبيض المتوسط)

ينتشر مرض الثلاسيميا في جميع أنحاء العالم ، ولكن بنسبة اكبر في بعض البلدان ، مثل بلدان حوض البحر الأبيض المتوسط . ولهذا يطلق عليه أيضا (فقر دم البحر الأبيض المتوسط) ، وهو من الأمراض المعروفة منذ القدم في هذه المنطقة ، وقد تم تحديد هذه الآفة على يد الطبيب كولي عام 1925 ، عندما تم تشخيص حالات لمرضى يعانون من فقر دم شديد ، ومجموعة أعراض لتشوهات العظام وموت المصاب في نهاية المطاف .

الثلاسيميا مرض وراثي يؤثر في صنع الدم ، فتكون مادة الهيموغلوبين في كريات الدم الحمراء غير قادرة على القيام بوظيفتها ، ما يسبب فقر الدم وراثي ومزمن يصيب الأطفال في مراحل عمرهم المبكر ، نتيجة لتلقيهم مورثين معتلين ، أحدهما من الأب والآخر من الأم. ويقسم مرض الثلاسيميا إلى أنواع أهمها ، ثلاسيميا ألفا وثلاسيميا بيتا ، اعتمادا على موقع الخلل ، إن كان
في المورث المسؤول عن تصنيع السلسلة البروتينية ألفا في خضاب الدم " الهموجلوبين " أو بيتا على التوالي . ومن المعروف أن هنالك عدة مئات من الطفرات الوراثية المتسببة بالمرض. والتقاء المورثين المعتلين من نوع بيتا يؤدي إلى ظهور المرض ، بينما ، لوجود أربع مورثات مسؤولة عن تصنيع سلسلة ألفا ، فان الحاجة تكون لوجود اعتلال في ثلاث من هذه المورثات ، أو اعتلال المورثات الأربع كلها لظهور الأعراض . كما وتوجد أنواع أخرى من الثلاسيميا مثل نوع دلتا .

وينتقل مرض الثلاسيميا بالوراثة من الآباء إلى الأبناء . فإذا كان أحد الوالدين حاملا للمرض أو مصابا به ، فمن الممكن أن ينتقل إلى بعض الأبناء بصورته البسيطة (أي يصبحون حاملين للمرض) . أما إذا صدف وأن كان كلا الوالدين يحملان المرض أو مصابين به ، فإن هناك احتمالا بنسبة 25% أن يولد طفل مصاب بالمرض بصورته الشديدة .

وكنتيجة لهذا يقسم الأشخاص المصابين إلى قسمين:
1. نوع يكون الشخص فيه حاملا للمرض ولا تظهر عليه أعراضه ، أو قد تظهر عليه أعراض فقر دم بشكل بسيط ، ويكون قادرا على نقل المرض لأبنائه .
2. ونوع يكون فيه الشخص مصابا بالمرض ، وتظهر عليه أعراض واضحة للمرض منذ الصغر.

الثلاسيميا (فقر دم حوض البحر الأبيض المتوسط)
أعراض الثلاسيميا
تظهر أعراض الإصابة بالثلاسيميا على المريض خلال السنة الأولى من العمر . ونتيجة لتكسر كريات الدم الحمراء المبكر تظهر أعراض فقر الدم شديدة على النحو التالي:
• شحوب البشرة ، مع اصفرار أحيانا
• التأخر في النمو
• ضعف الشهية
• تكرار الإصابة بالالتهابات
ومع استمرار فقر الدم ، تظهر أعراض أخرى مثل التغير في شكل العظام ، وخصوصا عظام الوجه والوجنتين ، وتصبح ملامح الوجه مميزة لهذا المرض . كما يحدث تضخم في الطحال والكبد ، ويتأخر الطفل في النمو . أما في الحالات البسيطة ( لدى حاملي المرض ) ، فقد يحدث فقر دم بسيط بدرجة لا يكون المرض فيها باديا للعيان . ويعيش صاحبه بشكل طبيعي جدا ولا يحتاج إلى أي علاج . وقد لا تكتشف هذه الحالات إلى بالصدفة .
الثلاسيميا (فقر دم حوض البحر الأبيض المتوسط)
كيف يعالج المريض بالثلاسيميا ؟
المريض بالثلاسيميا بحاجة إلى نقل دم بشكل دوري لتعويضه عن كريات الدم التي تتكسر ، وللمحافظة على مستوى مقبول من الهيموغلوبين في دمه . كثرة نقل الدم إلى المريض تسبب ترسب الحديد بشكل يحمل الضرر لأعضاء جسمه . ولذلك ، من المهم أن يحصل المريض على أدوية تساعد على طرد الحديد الزائد من الجسم .

الثلاسيميا (فقر دم حوض البحر الأبيض المتوسط)
الوقاية
الطريقة الوحيدة للوقاية من الثلاسيميا هي تجنب ولادة أطفال مصابين به من خلال:
• الاستشارة الطبية والفحص الطبي قبل الزواج ، وإخضاع المقيلين على الزواج لفحص طبي للتأكد من انهما لا يحملان الثلاسيميا في آن واحد ، وخصوصا أن نسبة الحاملين للمرض في بلادنا كبيرة .
• فحص الجنين في حالة الشك بإصابته بالثلاسيميا للتأكد من الإصابة واتخاذ الإجراءات الطبية اللازمة .
• التقليل من ظاهرة التزاوج بين الأقارب ، لأن مرض الثلاسيميا ، كسائر الأمراض الوراثية ، يزداد انتشارا في حالة التزاوج ببين الأقارب ، إذ يزيد ذلك من احتمال نقل الصفات الوراثية غير الحميدة إلى الأبناء . ولكن هذا لا ينفي ضرورة أن يقوم المقبلين على الزواج الذين لا تربطهم صلة قرابة بإجراء الفحص الطبي قبل الزواج .
فوجود أحد الأبوين غير حامل لسمة المرض الوراثية ضمانة أكيدة لعدم وجود مرضى بين الأبناء ، سواء كان ذلك الأب أو الأم . وفي حال كون الأب حاملا لسمة المرض الوراثية فان إجراءه لزوجة المستقبل يصبح إلزاميا . فهذا الإجراء يجنب الفتاة فحصا ليس ضروريا ، إلا في حال كون الخاطب حاملا للمرض لأسباب اجتماعية . وكما هو معروف فان احتمال إن يلتقي شخص حامل للسمة الوراثية بأخرى تحمل أيضا السمة 0.13% وهي نسبة متدنية يمكن متابعة نتائجها النفسية والاجتماعية بسهولة تفوق متابعة أبنائهم المرضي في حالة زواج الحاملين لسمة المرض الوراثية ، إذ تصل احتمالات ولادة الطفل المريض لديهما إلى 25% لكل حمل .

يتم علاج المضاعفات التي قد تظهر لدى المريض حسب كل حالة . هناك أبحاث تجرى لاكتشاف علاجات افضل للثلاسيميا ، وتجرى أحيانا عمليات لزرع نخاع عظمي ، ولكن هذه العمليات مكلفة جدا ونتائجها ليست مضمونة . والمرضى الذين تكتشف حالاتهم في وقت مبكر ويتلقون العلاج بنقل الدم وطرد الحديد بشكل منتظم بإمكانهم أن يعيشوا حياتهم بشكل طبيعي وان يتجنـبوا الكثير من مضاعفات المرض . ويمكن إجراء فحص للدم يحدد ما إذا كان الشخص خاليا من الثلاسيميا أو حاملا للمرض أو مصابا يه . ويوصى بإجراء هذا الفحص في مجتمعنا للأشخاص المقبلين على الزواج ، لتجنب الزواج بين شخصين حاملين للمرض ، وهي الحالة الوحيدة التى يمكن أن تؤدي إلى ولادة طفل مصاب بالمرض بصورته الشديدة . منا تتوفر القدرة على فحص الجنين في الأشهر الأولى من الحمل عند الشك بامكانيه اصابته .

ما هي أسبابه؟

ما هي أعراضه وعلاماته

الفحوص المخبرية

اللطاخة الدموية

كيف تتم المعالجة؟
إن مرض فقر الدم (أنيميا Anemia) كثير المصادفة وله أسباب كثيرة، والمعالجة الناجحة تعتمد على كشف السبب الذي قد يكون واضحا في بعض الأحيان، ويكون خفيا صعبا في أحيان كثيرة وبالتالي يحتاج إلى كثير من التحريات الدقيقة. ومن أحد أنواع فقر الدم الكثيرة نقص الحديد، وهو مرض كثير الانتشار في العالم وهو يحدث في كل الأجناس والأعمار، وخاصة عند النساء والأطفال.

ما هو فقر الدم بسبب نقص الحديد؟
من الممكن تعريف هذا النوع من فقر الدم بعجز نقي العظام عن توليد عدد كاف من الكريات الحمر بسبب نقص الحديد الذي يعتبر ضروريا في تركيب الهيموجلوبين (الخضاب).

أما نسبة الإصابة بهذا المرض فهي مختلفة من بلد لأخر، ونسبة الإصابة هذه تعتمد على المستوى الصحي في ذاك البلد، فهي قليلة في البلاد المتقدمة ذات المستوى الصحي العالي، وحيث تكون نوعية الغذاء والشراب على مستوى عالي، وعلى العكس تكون الإصابة مرتفعة في البلاد المتأخرة حيث المستوى الصحي المنخفض، هذا ناهيك عن كثرة انتشار الطفيليات والديدان فيها. والنسبة تختلف أيضا في البلد الواحد بين الرجال والنساء وهي أعلى في النساء بسبب متطلبات الطمث (العادة الشهرية) والحمل والإرضاع.

ما هي أسباب فقر الدم بسبب نقص الحديد؟
نادرا ما يكون نقص الحديد وحده هو السبب فقر الدم ذلك باستثناء حالات الطفولة، وبعض الحالات التي تتطلب كميات إضافية من الحديد مثل الحمل، وسن النمو عند الأطفال، وبعض الحالات التي يضطرب فيها امتصاص الحديد في الجسم مثل الإسهال الشحمي والسبرو sprue (التهاب مزمن في الغشاء المخاطي للقناة الهضمية)؛ وإسهال المناطق الحارة.

أما باقي الحالات والتي تشكل معظم حالات فقر الدم بنقص الحديد فهي ذات أسباب أخرى تختفي وراء فقر الدم هذا، والذي يكون نتيجة للمرض الأصلي المسبب، وهنا تكون الأعراض التي يشكو منها المريض والتي يراجع من اجلها الطبيب هي أعراض فقر الدم، وليست أعراض المرض الأصلي المسبب لفقر الدم، فإذا ما شك الطبيب بوجود بؤرة نازفة ولم يستطع كشفها بالفحص السريري،فغالبا ما تكون في الجهاز الهضمي، وان فحص الدم الخفي في البراز والدال على النزف غالبا ما يكون إيجابيا، وتكرار هذا الفحص ضروري حيث لا تكون النتائج إيجابية دوما، لان النزف الهضمي قد يكون متقطعا وغير مستمر. ومن أهم البؤر النازفة في الجهاز الهضمي والمسببة لفقر الدم بنقص الحديد:
1. البواسير.
2. قرحة المعدة والاثنى عشر.
3. المعالجة الطويلة بالأسبرين.
4. دوالي المريء.
5. سرطان القولون والمعدة.
6. الديدان.
ما هي أعراض وعلامات فقر الدم بنقص الحديد؟
بصورة عامة هناك نوعان من الأعراض:
• أعراض المرض الأصلي المسبب.
• الأعراض الأخرى التي يشكو منها المصاب وهذه تقسم إلى قسمين:
• أعراض وعلامات عامة تشاهد في كل أنواع فقر الدم:
وهي: الشحوب، سرعة التعب، ضعف عام بالعضلات، صداع، دوار مع الشعور بعدم الثبات، طنين الأذنين، نفخات انقباضية وظيفية، وغيرها....
وطبعا ليس من الضروري أن يشكو المريض من كل هذه الأعراض السابقة، وإنما في حالات كثيرة تنحصر الشكوى بعرض واحد أو اكثر وذلك حسب شدة فقر الدم لديه.
• الأعراض والعلامات الخاصة بفقر الدم بنقص الحديد:
إذا استمر فقر الدم مدة طويلة تظهر تغيرات في الفم واللسان والأظافر، فالغشاء المخاطي للسان يصبح في نسبة لا بأس بها من المرضى شاحبا ناعما وبراقا، وتضمر الحليمات اللسانية (خاصة على الجانبين)، ويكون اللسان غير مؤلم إلا إذا أصيبت بقع منه بالالتهاب. أما الغشاء المخاطي للفم والوجنتين فقد يبدو بلون احمر، وقد تظهر تشققات على جانبي الفم يقال لها الصوار cheilosis. أما الأظافر فتبدو مسطحة أو مقعرة كالملعقة وتعرف باسم تقعر الأظافر، وتتصف الأظافر بتشققها وسرعة انكسارها. أما الطحال فقد يتضخم في بعض الحالات القليلة.
الفحوص المخبرية
إن استمرار فقر الدم بنقص الحديد لسبب من الأسباب، كأن لم ينقطع النزف عن المريض أو لم تعالج المرأة المصابة بغزارة الطمث أو امتداده، فان مخزون الحديد في الجسم يقل تدريجيا حتى ينضب، وهنا يهبط الهيموجلوبين (الخضاب) والهيماتوكريت وعدد الكريات الحمراء. ويكون هبوط مقدار الخضاب شديدا وقد يصل إلى حوالي 4 غم/100مل في حين أن المعدل الطبيعي الوسطي له هو حوالي 14 غم/100مل، أما عدد الكريات الحمراء فلا ينخفض كثيرا.
اللطاخة الدموية Blood film
تبدو فيها الكريات الحمراء صغيرة الحجم ناقصة الصباغ ويتخذ كثير منها أشكالا مختلفة، ويتخذ البعض الأخر أحجاما مختلفة، فبعضها تكون صغيرة الحجم والبعض الآخر كبيرة. وقد يظهر عدد قليل من الكريات الحمراء الفتية في اللطاخة. أما عدد الكريات البيض والصفيحات والشبكات فعادة تكون ضمن الحدود الطبيعية على الغالب، ولكن تحدث فيها تغيرات في حالة النزف.

كيف تتم المعالجة؟
تعتمد في الدرجة الأولى على معرفة سبب نقص الحديد، ومداواته بإيقاف النزف أو تحسين تناذر سوء الامتصاص (أي سوء امتصاص الحديد في الجسم) ثم البدء بإعطاء مركبات الحديد. وغالبا فإن العلاج يعطى عن طريق الفم، ومدة العلاج يجب أن تستمر لثلاثة اشهر على الأقل بعد أن يعود مقدار الخضاب إلى الحدود الطبيعية لكي يستعيد الجسم مخزونه من الحديد.

وإذا كان هناك أي مانع لإعطاء العلاج عن طريق الفم كعدم تحمل الدواء أو غيره، فمن الممكن عندئذ إعطاؤه بشكل حقن عضلية. إن الاستجابة للعلاج عن ممتازة عموما، ويجب معايرة خضاب المريض بعد ثلاثة أسابيع من بدأ العلاج لمعرفة مدى التجاوب. فإذا لم يرتفع الخضاب إلى المستوى المتوقع فيكون سبب ذلك:
1. عدم تناول المريض العلاج بشكل مستمر ومنتظم.
2. وجود خطأ في التشخيص.
3. إصابة المريض بتناذر سوء الامتصاص.
إذا لم تعالج الإصابة فإنها تسير سيرا مزمنا، وان أهمية الإصابة ليست خطورتها على الحياة، ولكنها تؤدي إلى فقد الفعالية وخفض المقاومة للانتان (عدوى infection).