هل سمعت عن الثلاسيميا؟

ما هي الثلاسيميا؟

الثلاسيميا هي مجموعة من الاضطرابات الوراثية التي تؤثر على إنتاج الهيموجلوبين ، وهو جزيء بروتيني في خلايا الدم الحمراء يمكّنها من نقل الأوكسجين من الرئتين إلى جميع أنحاء الجسم. تؤدي هذه الحالة إلى نقص خلايا الدم الحمراء الوظيفية وانخفاض مستويات الأكسجين في مجرى الدم ، مما يؤدي إلى مجموعة متنوعة من المشاكل الصحية حسب نوع الحالة وشدتها.

هناك نوعان رئيسيان من مرض الثلاسيميا:

- **الفا ثلاسيميا**، التي تحدث عندما يكون الجين أو الجينات المرتبطة ببروتين ألفا غلوبين مفقودًا أو متغيرًا (متحورًا) ، و
- **بيتا ثلاسيميا**، تحدث عندما تؤثر عيوب جينية مماثلة على إنتاج بروتين بيتا-غلوبين

يركز هذا المنشور على بيتا ثلاسيميا ، المصنفة إلى شكلين رئيسيين ؛ **الثلاسيميا الكبرى والثلاسيميا الصغرى**. فالتي تورث الجين من كلا الوالدين تسبب مرض الثلاسيميا الكبرى والتي تورثه من أحد الوالدين تسبب مرض الثلاسيميا الصغرى. الأشخاص المصابون بالثلاسيميا الصغرى المعروفون سمة الثلاسيميا ، يحملون الجين ولكن لا يعانون من هذا الاضطراب ، ونتيجة لذلك يكونون أصحاء بشكل عام ويعيشون بدون أعراض.

على الرغم من ذلك ، يعاني الأفراد المصابون بالثلاسيميا الكبرى من فقر دم شديد يهدد الحياة ، وعادة ما يؤدي إلى ضعف النمو ، وعدد من المشاكل الصحية الخطيرة ، وقصر العمر ، إذا تُرك دون علاج.

ماذا تعمل الجمعية الدولية لعلاج الثلاسيميا؟

الجمعية الدولية لعلاج الثلاسيميا هي منظمة غير حكومية وغير هادفة للربح تمثل أكثر من 230 جمعية وطنية للثلاسيميا من 62 دولة في جميع أنحاء العالم ، وقد كرست جهودها لدعم أي مريض مصاب بالثلاسيميا بالرعاية الصحية والاجتماعية وغيرها في بيئة الرعاية الصحية.

تعمل الجمعية ضمن علاقاتها الرسمية مع منظمة الصحة العالمية منذ عام 1996 ، وتعمل في ظل وضع استشاري خاص مع المجلس الاقتصادي والاجتماعي التابع للأمم المتحدة منذ عام 2017 ، وتعمل في ظل شراكة رسمية مع المفوضية الأوروبية منذ عام 2018م.

يتضمن برنامجها التثقيفي الواسع سلسلة واسعة من المنشورات المشهود لها دوليًا بالإضافة إلى الفعاليات والمؤتمرات وورش العمل والزمالات ، وما إلى ذلك بهدف توفير فرص تعليمية/تثقيفية مدى الحياة لمن يعملون في المجالات الصحية والمرضى وعائلاتهم ، وزيادة الوعي حول مرض الثلاسيميا بين صناع السياسات و المجتمع ككل ، وتعزيز البرامج الفعالة الخاصة بالأمراض للوقاية من مرض الثلاسيميا ومكافحته ومعالجته السريرية ضمن أنظمة الرعاية الصحية الوطنية وعلى أساس التغطية الشاملة.

لمزيد من المعلومات يمكنك زيارة
www.thalassaemia.org.cy

THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION

© THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION 2022
ALL RIGHTS RESERVED.

Thalassaemia International Federation
31 Ifigenias Street, 3rd Floor, 2007 Strovolos, Nicosia Cyprus
P.O. Box 28807, 2083 Strovolos, Nicosia Cyprus
Tel: +357 22 319 129 • Fax: +357 22 314 552
E-mail: thalassaemia@cytanet.com.cy
Website: http://thalassaemia.org.cy

تمت الترجمة بالتعاون مع الجمعية السعودية الاهلية لأصدقاء مرضى الثلاسيميا والانيميا المنجلية

ماذا يحدث إذا لم يتم علاج مرض الثلاسيميا؟

يتمتع المرضى الذين يتلقون العلاج المناسب بنوعية حياة جيدة جدًا ولا يختلف متوسط العمر المتوقع لديهم كثيرًا عن عامة السكان.

ومع ذلك وعندما لا يتم علاج الثلاسيميا بشكل صحيح ، يمكن أن يكون لها مضاعفات تهدد الحياة وقد تؤدي إلى الوفاة المبكرة. يمكن أن تتأثر وظيفة العديد من الأعضاء بشكل كبير ، مما يؤدي على سبيل المثال إلى فشل القلب وتليف الكبد والإصابة بمرض السكر وغيرها من الحالات الصحية الخطيرة.

حقائق سريعة عن مرض الثلاسيميا:

80% من مرضى الثلاسيميا يعيشون في البلدان منخفضة ومتوسطة الدخل

8 من كل 10 أشخاص لا يدركون أنهم يحملون سمة الثلاسيميا

في معظم البلدان التي ينتشر فيها المرض بدرجة متوسطة وعالية ، لا يبلغ مرضى بيتا ثلاسيميا الكبرى سن العشرين ، نتيجة للرعاية دون المستوى

ماذا يشمل علاج الثلاسيميا؟

المرضى الذين يعانون من أشكال حادة من الثلاسيميا يجب أن يتلقوا عمليات نقل دم منتظمة طوال حياتهم على فترات منتظمة وعادة خلال كل أسبوعين - خمسة أسابيع. في هذه الحالة تسمى الحالة الثلاسيميا المعتمدة على نقل الدم. عندما يحتاج المرضى إلى نقل الدم في بعض الأحيان ، في ظروف معينة و / أو لفترات زمنية محددة ، فإن حالتهم تسمى الثلاسيميا غير المعتمدة على نقل الدم.

بسبب عمليات نقل الدم هذه ، تتراكم مادة تسمى الحديد تدريجياً داخل الجسم وتصبح ذات سمية للعديد من الأعضاء. نتيجة لذلك ، يجب أيضًا أن يتلقى المرضى بانتظام وعلى أساس يومي ، الأدوية التي تزيل الحديد من الجسم وتسمى هذه الطريقة بعوامل الاستخلاب. قد تكون هذه الأدوية عبارة عن حبوب يمكن تناولها عن طريق الفم ، أو محاليل سائلة يجب حقنها في الجسم على مدار عدة ساعات من خلال إبرة في البطن أو أجزاء أخرى من الجسم.

بالإضافة إلى ذلك ، فإن توفير الرعاية متعددة التخصصات ، والعلاج الذي يشمل التعاون بين العديد من التخصصات الطبية والعلمية المختلفة ، أمر ضروري في مراقبة وعلاج المضاعفات الشائعة المرتبطة بالاضطراب (الثلاسيميا) ، وفي ضمان أعلى مستوى من صحة المرضى.

ما هي أعراض مرض الثلاسيميا؟

يعاني معظم الأشخاص الذين يولدون بالثلاسيميا من مشاكل صحية يمكن أن تظهر من بضعة أشهر بعد الولادة وحتى أول عامين من العمر. قد لا تُلاحظ الحالات الأقل شدة حتى وقت لاحق في مرحلة الطفولة أو حتى مرحلة البلوغ

يمكن أن تختلف أعراض مرض الثلاسيميا ، فقد تشمل فقر الدم الشديد ومشاكل صحية أخرى مثل:

- **تأخر النمو والتطور**
- **التعب المفرط والإرهاق**
- **اصفرار أو شحوب الجلد (اليرقان)**
- **البول الداكن**
- **تشوهات العظام وخاصة في الوجه تضخم الطحال أو الكبد أو القلب**

ما الذي يسبب مرض الثلاسيميا ومن هم الأكثر عرضة للخطر؟

الثلاسيميا مرض وراثي ، أي أنه ناتج عن مشاكل في تركيبتنا الجينية ، وليس بسبب التغذية أو عوامل بيئية أخرى. وهذا هو سبب اختلاف نسبة المرضى حاملي المرض ضمن إجمالي عدد السكان في مختلف مناطق العالم.

يمكن أن يصيب مرض الثلاسيميا الأفراد من أي جنسية أو عرق. ومع ذلك ، فهو شائع بشكل خاص في الأشخاص الذين يقطنون في مناطق البحر الأبيض المتوسط وعبر مناطق واسعة في الهند والشرق الأوسط وجنوب شرق آسيا وأفريقيا ، في حين أن انتشاره يتزايد باستمرار في جميع أنحاء العالم ، بسبب التحركات السكانية العالمية وغياب برامج الوقاية الفعالة.