

2020 اليوم العالمي للثلاسيميا

في الأول من شهر مايو من كل عام يقام اليوم العالمي لمرض الثلاسيميا، يُسلط الضوء على ماهية هذا المرض أعراضه المتفاوتة بالشدة . يهدف إلى رفع وزيادة الوعي في المجتمع خاصة للمرضى و ذويهم لمساعدتهم على فهم خصائصه السريرية، والتشجيع على تغيير السلوكيات المتعلقة بالوقاية الأولية من أمراض الدم الوراثية، وتحسين فرص الكشف المبكر عنه بالتحاليل المخبرية الوراثية ، وتعزيز المعالجة الفعالة للمرض للتعايش مع الثلاسيميا. الإشادة بأهمية استشارة الطبيب قبل الزواج إذا كان أحد الطرفين مصاباً بالمرض

عن الثلاسيميا

مرض وراثي شائع يعرف كذلك بأنيما البحر المتوسط وينطوي على إختلال إنتاج الهيموجلوبين وهو البروتين المسؤول عن حمل الأكسجين داخل كريات الدم الحمراء في النخاع العظمي. يحدث في الأفراد الذين انتقل لهم بالوراثة المتنحية من آباءهم ومن ثم تؤثر بمعدل الهيموجلبين الذي ينتجه الجسم. فرص إصابة الرضع ممن انتقلت لهم هذه الطفرة الوراثية هي ٢٥%. كذلك هناك إحصائية بمعدل ٥٠% أن يكونون بدون أي أعراض ظاهرة، بالإضافة إلى أن ٢٥% قد لا يصابون بهذا المرض. غالباً ما يكون لدى حامل هذا المرض بنمطه الظاهري المعتدل أنيميا بدون أي أعراض سريرية

تتكون جزيئات الهيموجلوبين من سلاسل بروتينية لها تركيب كيميائي معين تسمى سلاسل ألفا المتواجدة على كروموسوم ١٦ التي تحتوي على أربع جينات وراثية ، وسلاسل بيتا على كروموسوم ١١ وتتكون من نوعين من الجينات. تجدر الإشارة بأن نوع الثلاسيميا و حدته تعتمد على حدوث التغيير الجيني في إحدى هذه السلسلتين مما ينتج نوعين من الثلاسيميا : ألفا ثلاسيميا، وبيتا ثلاسيميا

ألفا ثلاسيميا

يتكون من أربع أنواع من ألفا قلوبين و يتراوح تصنيف نوع و شدة الإصابة تعتمد بالدرجة الأولى على عدد الجينات المتأثرة بالطفرة الذي يؤدي تبعاً إلى نقص أو عدم تصنيع هذه السلسلة البروتينية. بمعنى

حدوث طفرة وراثية واحدة تجعل من الشخص حاملاً للمرض بدون أي أعراض سريرية ومعدل طبيعي للهيموجلبين مع إحصائية إنتقاله للأبناء

بينما الطفرتين الوراثية تؤدي إلى إصابة طفيفة ولكن لا تقارن بالثلاث الطفرات الوراثية التي تظهر أعراض الإصابة جلية ومتفاوتة بالشدة

بالمقابل من الحالات النادرة جداً هي أن تورث أربع طفرات وراثية و بالتالي تتسبب في وفاة الجنين بعد فترة ليست بالطويلة من ولادتهم

بيتا ثلاسيميا

هنا يتكون من نوعين فقط من البيتا قلوبين، الخلل الوراثي الذي قد يحدث يؤدي إلى نوعين من البيتا ثلاسيميا

إذا حدث خلل وراثي في جين ينتج نوع يطلق عليه مسمى الثلاسيميا الثانوية

بالمقابل الخلل الوراثي في كلا الجينين يؤدي إلى النوع الأكثر حدة وهو الثلاسيميا الكبرى

أعراض الثلاسيميا

من أبرز السمات السريرية فقر الدم الشديد، التأخر الملحوظ في النمو، الشحوب التدريجي، قد يواجه المرضى صعوبات متفاوتة في التغذية ، الإلتهابات المتكررة ، تغير درجة حرارة الجسم. كذلك من أبرز الأعراض هو انتفاخ البطن الناتج عن تضخم الطحال

(Origa, 2016)

طرق التشخيص والكشف المخبري

يبدأ الكشف المخبري بأخذ صورة مسح كاملة لخلايا الدم لتقييم التغيير المرضي الحاصل لكريات الدم الحمراء من خلال عددها و حجمها وشكلها

Hemoglobin Electrophoresis الفصل الكهربائي للهيموجلوبين

للكشف عن أنواع الهيموجلوبين (A2,F)

فحص الحديد: لمعرفة نسبة الحديد وما إذا كان هو المسبب لفقر الدم حيث يجب التنويه على أن مريض الثلاسيميا لا يعاني من نقص الحديد.

الفحص الوراثي:

هو من أنجع و أفضل الوسائل للكشف عن الثلاسيميا وتاريخ العائلة المرضي، هو ليس تحليل روتيني من خلاله يمكن التأكد من وجود طفرة سواء في جينات ألفا وبيتا قلوبين.

بيتا ثلاسيميا:

الكشف عن التسلسل الجيني لهيموجلوبين بيتا جين HBB لتحديد وجود الطفرة الوراثية مع العلم أنه يوجد أكثر من ٢٥٠ طفرة وراثية لها علاقة مباشرة بالإصابة ببيتا ثلاسيميا.

ألفا ثلاسيميا:

التحليل الجزيئي المبدئي للكشف عنه هو بتحديد الطفرات الوراثية الأكثر شيوعا في كلا من HBA1 and HBA2

إذا أدت الطفرة إلى فقدان الجين لخصائصه الوراثية المنتقلة من الوالدين هنا تحدث الإصابة بألفا ثلاسيميا.

(Sabath, 2017).

كذلك هناك التحليل الوراثي أثناء الحمل: وجود أحد الوالدين أو كليهما، أو اقارب لديهم هذا المرض يزيد من معدل الإصابة به لذا يستحسن الكشف المبكر بالفحص الطبي قبل الزواج والفحص الجيني أثناء الحمل و يكون ذلك بإحدى هذه الطرق:

سحب عينة من السائل المحيط بالجنين وعادة يجرى هذا الإختبار في الأسبوع السادس عشر من فترة الحمل.

أو أخذ عينة من المشيمة وينصح بأن تكون خلال الأسبوع الحادي عشر من الحمل.

WORLD THALASSAEMIA DAY 2020

The aim of this international day is to spread awareness regarding the genetic aspect of Thalassemia to all social levels, particularly the patients and their parents. Educating patients and parents about this disease will help them understand its clinical features and suitable genetic testing.

Thalassemia is a prevalent genetic disease that involves production of faulty hemoglobin. It occurs in individuals who have inherited two mutant beta-globin alleles (Al-Zwaini, 2018). The chances of infants who have inherited these mutant alleles being affected by this disease is 25%. They have also 50% likelihood of being asymptomatic and 25% of not being affected thalassemia (Al-Zwaini, 2018). Carriers of this disease often have moderate phenotype together with anemia but without any clinical symptoms.

Thalassemia comprises varied disorders, including hardly noticeable abnormality of blood and fatal anemia. Hemoglobin is made up of alpha (α) and beta (β) polypeptide chains. When the synthesis of α -chains is low, high amount of β -chains binds oxygen poorly, causing a decline in concentration of oxygen in tissues (Sabath, 2017). Likewise, deficiency of β -chains results in excess α -chains forming insoluble cumulatives in the red blood cells (Origa, 2016). These cumulatives are responsible for the death of red blood cells that cause microcytic hypochromic anemia which is a very severe anemia (Al-Zwaini, 2018). Patients with β -thalassemia are likely to have enlarged spleen and liver due to the involvement of these organs in the removal of damaged red blood cells from the body (Al-Zwaini, 2018).

The clinical features of thalassemia include the need for RBC transfusions by the patients of this disease to survive. Infants can also have a retarded growth, become gradually

pale, have difficulties in feeding, irritability in addition to diarrhea and regular sessions of fever. They can also present gradual enlargement of the abdomen due to a possible splenomegaly (Origa, 2016).

Molecular genetic testing is considered the most suitable genetic testing for thalassemia. This technique helps in the identification of globin disorders like deletions of HBA genes by α -thalassemias and point mutations that are caused by β -thalassemias (Sabath, 2017).

The Pros and Cons of Molecular Genetic Testing

The advantages of this technique include increase of diagnosis specificity which is critical in provision of accurate information and lowers the number of other tests (Sutherland & Day, 2011). The cons of this method include difficulties in selecting genes to test, costly, challenges with interpretation results, and possibility of failing to identify causative mutations (Sutherland & Day, 2011).

Reference List

- Al-Zwaini, I. 2018, *Thalassemia and Other Hemolytic Anemias*, BoD – Books on Demand.
- Origa, R. 2017, β -Thalassemia, *Genetics in Medicine*, 19, p. 609–619.
- Sabath, D. 2017, Molecular Diagnosis of Thalassemias and Hemoglobinopathies: An ACLPS Critical Review, *American Journal of Clinical Pathology*, 148(1), pp.6–15.
- Sutherland, J. & Day, M. 2011, Advantages and disadvantages of molecular testing in ophthalmology, *Expert Review of Ophthalmology*, 6(2), pp.221-245.