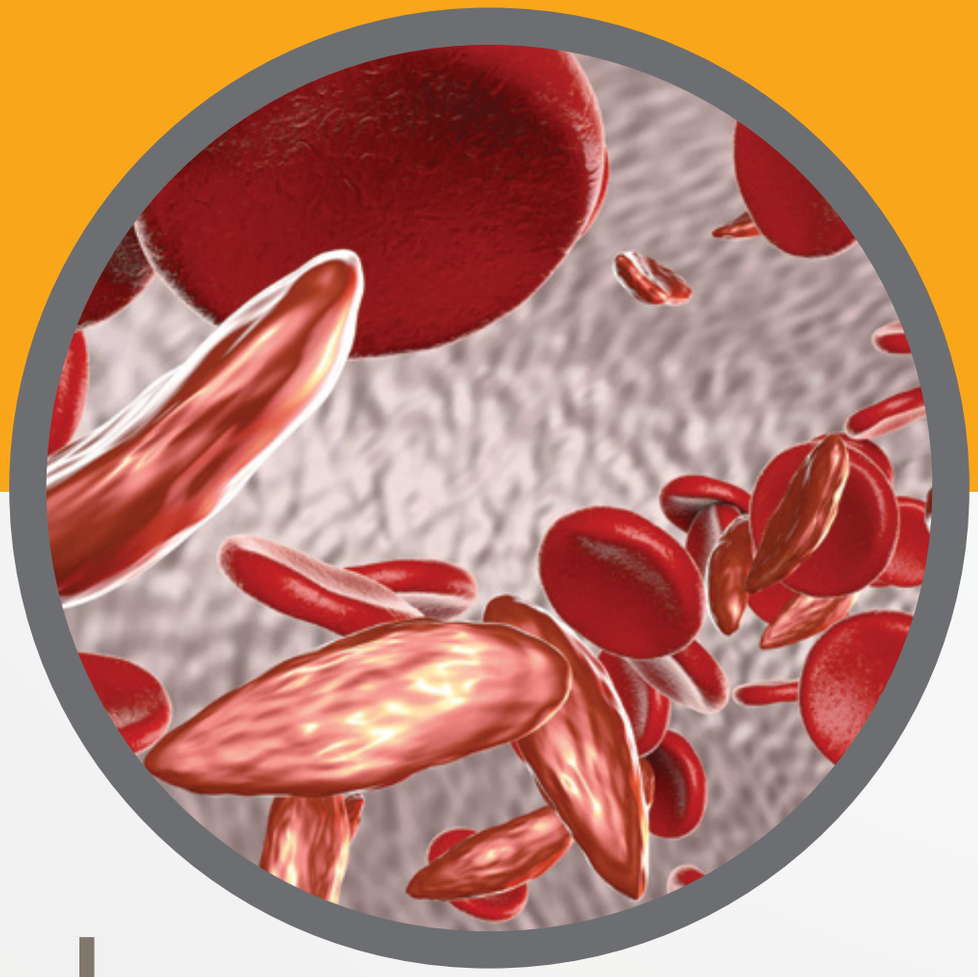
فقر دم البحر الأبيض المتوسط
نوع بيتا
Beta Thalassemia



biolab

مختبر بيولاب الطبّي

ما هو؟

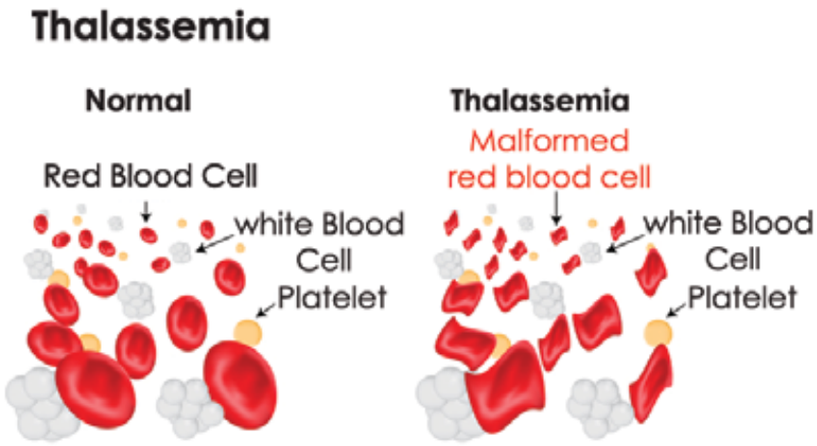
الثلاسيميا بيتا هو مرض وراثي ينتج بسبب خلل في تصنيع الهيموغلوبين الطبيعي للبالغين (HbA)، وهو الهيموغلوبين السائد في الدم من الولادة حتى الوفاة.

عالمياً، تعتبر الثلاسيميا بيتا مرض شائع نوعاً ما؛ يصيب الآف حديثي الولادة سنوياً وهو أكثر شيوعاً في مناطق حوض البحر الأبيض المتوسط وشمال إفريقيا والشرق الأوسط والهند وآسيا الوسطى وجنوب شرق آسيا.

تحدث أعراض التلاسيميا بيتا عندما لاتصل كمية كافية من الأكسجين إلى اجزاء مختلفة من الجسم وذلك بسبب انخفاض مستويات الهيموغلوبين ونقص خلايا الدم الحمراء (فقر الدم).

يصنف هذا المرض حسب حدّته كالاتي:

- ثلاسيميا خفيفة الحدة
- ثلاسيميا متوسطة الحدة
- ثلاسيميا شديدة الحدة



هل انا مصاب بالمرض؟

ثلاسيميا خفيفة الحدة

لا يوجد أعراض للثلاسيميا خفيفة الحدة.

ثلاسيميا متوسطة الحدة

علامات وأعراض الثلاسيميا متوسطة الحدة تظهر في الطفولة المبكرة أو بعد ذلك:

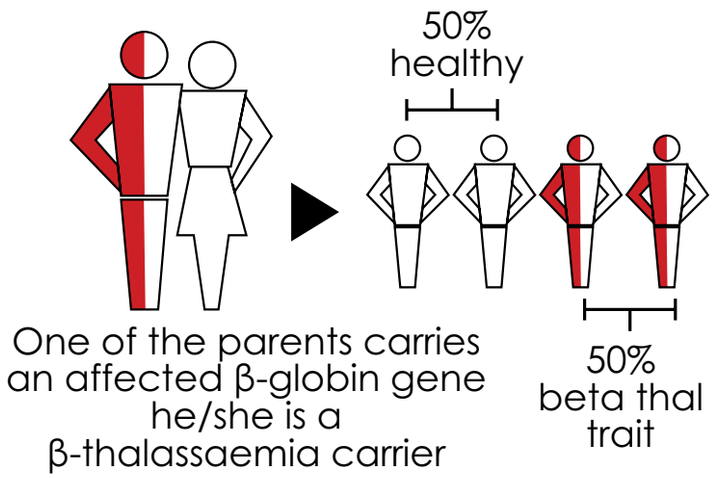
- فقر دم خفيف أو متوسط الحدة.
- احتمالية بطء النمو وخلل في العظام.

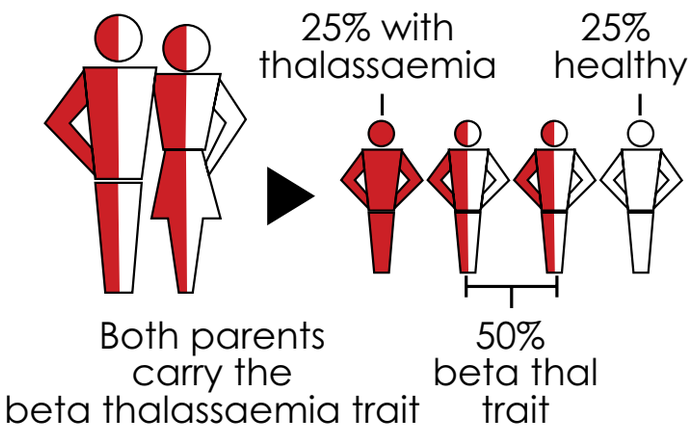
ثلاسيميا شديدة الحدة

علامات وأعراض الثلاسيميا شديدة الحدة تظهر خلال أول سنتين من العمر وتشمل:

- فقر دم يمكن أن يكون قاتل
- شحوب
- ضعف الشهية
- اسهال ومشاكل في الأمعاء
- بطء النمو
- صفار
- تضخم في الطحال والكبد والقلب
- تشوه العظام
- تأخّر البلوغ

يورث مرض الثلاسيميا عن طريق جين متنحي؛ وذلك يعني أنه يجب أن يكون كلا الوالدين حاملين للجين لكي يصاب الابن بالمرض وبذلك تصبح الإحتمالية ٢٥ ٪ أن يكون الابن حاملا للمرض.





كيف أعرف أني مصاب بهذا المرض؟

عن طريق فحص الدم السريري :

١- فحص تعداد كريات الدم الكامل

المقياس الطبيعي لحجم كريات الدم الحمراء > 80FL

٢- فحص مستوى الحديد في الدم:

	Normal Range
Adult Male	59 - 158 ug/dl
Adult Female	37 - 146 ug/dl

٣-فحص ترحال خضاب الدم

*Adults' reference ranges	
HbH	Negative
HbA	94.3 - 98.5%
HbA2	1.5 - 3.7%
HbF	Up to 2%
HbS	Negative
HbC	Negative

٤-فحص طفرات البيتاغلوبين عن طريق الفحص الجيني
يمكن إجراء الفحص على عينة الدم أو السائل الأمنيوسي ويُنصح عمله للأزواج الحاملين لهذه الطفرة.

ماذا أفعل اذا كنت مصابا؟

ليس هناك ضرورة للعلاج في حالة الثلاسيميا خفيفة الحدة.

علاج الثلاسيميا متوسطة وشديدة الحدة:

- يصبح الأطفال معتمدون على نقل الدم
- أقراص الحديد
- حامض الفوليك الذي يساعد على إنتاج خلايا دم حمراء جديدة
- استئصال الطحال
- زراعة نخاع العظم (نادراً)

وفي الوقت الحالي تعتبر العلاجات المذكورة علاجات لتخفيف أعراض المرض فقط.

وفي المستقبل؛ يعتبر العلاج بالجينات من العلاجات التي يعول عليها لتكون من الحلول الجذرية للمرضى.

الوقاية

ينتشر مرض الثلاسيميا في المملكة العربية السعودية بشكل واسع ولذلك قامت وزارة الصحة بتطبيق نظام يجبر جميع المقدمين على الزواج بإجراء فحص ما قبل الزواج وذلك من اجل السيطرة على المرض وتقليل نسبة إنتقاله وراثياً عبر الأجيال.

يُنصح الأزواج الحاملين للمرض بحضور جلسات متخصصة في تقديم النصائح العلمية قبل التفكير بإنجاب الأطفال.

الثلاسيميا بيتا

- Folic acid supplementation is often given (to help produce new red blood cells).
- Splenectomy (removal of the spleen).
- Bone marrow transplantation (rarely).

At this time, there is only treatment for relieving the symptoms of the illness for β-Thalassemia major. Gene therapy remains a potential treatment for the future. The long-term hope is that β-Thalassemia major will be cured by insertion of the normal beta-chain gene through gene therapy or by another modality of molecular medicine.

Prevention and Control

Saudi Arabia is a population with high prevalence of Beta Thalassemia. Premarital testing is compulsory by health authorities to reduce the incidence of Beta Thalassemia inheritance through the marriage of couples carrying the mutation.
Counseling for married couples with the mutation before having children is recommended.

3.Hemoglobin electrophoresis

*Adults' reference ranges	
HbH	Negative
HbA	94.3 - 98.5%
HbA2	1.5 - 3.7%
HbF	Up to 2%
HbS	Negative
HbC	Negative

4.Beta globin Gene mutation

Test can be performed on blood and/or amniotic fluid and is recommended for couples who are positive for the mutation.

Test permits accurate diagnosis to be made at any time, even before birth.

What can i do ?

No treatment is necessary for β-Thalassemia minor.

Treatment for Thalassemia Intermedia and Major :

- Children become dependent on blood transfusions.
- Iron supplements; although they help, they create further complications such as iron overload (requires iron chelation to remove excessive amounts from the body).

- β-Thalassemia is inherited in an autosomal recessive pattern which means, both copies of the gene in each cell should have the mutation. A carrier will have one mutated copy and normal copy of the gene.
  Carrier parents (each carry one copy of the mutated gene) have a 25% chance of having a Thalssemia Major child, a 50% chance of having a Thalassemia Minor child (carrier) and a 25% chance of having an unaffected child.

How can I test for it?

By clinical blood tests:

1- Complete Blood Count (CBC) and blood smear examination
Normal range for mean cell volume
MCV > 80FL

2- Serum Iron Levels

	Normal Range
Adult Male	59 - 158 ug/dl
Adult Female	37 - 146 ug/dl

Do I have it?

β-Thalassemia Minor

Thalassemia Minor is asymptomatic

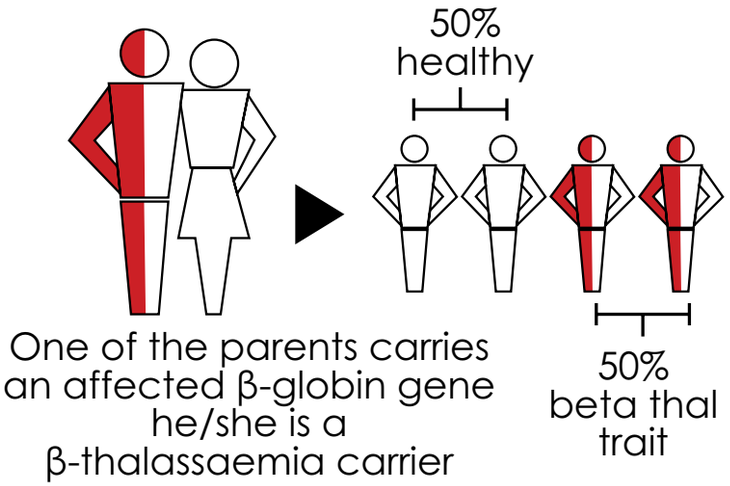
β-Thalassemia intermedia

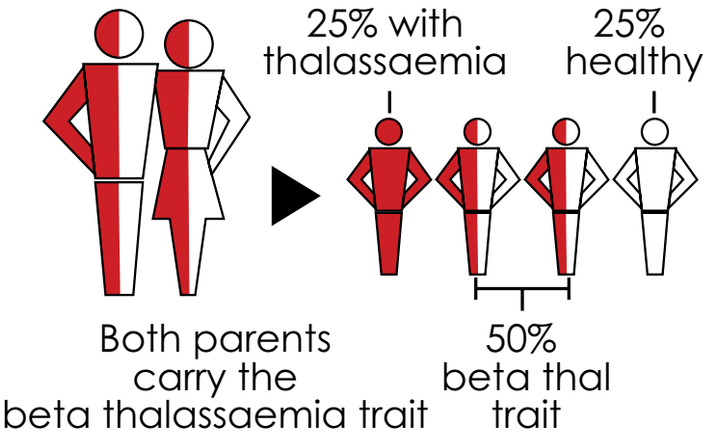
Signs and symptoms appear in early childhood or late in life:

- Mild to moderate anemia
- May have poor growth and bone abnormalities

β-Thalassemia Major

- Signs and symptoms appear in the first 2 years of life (prior to that the predominant hemoglobin type is HbF)
- Infants have life-threatening anemia
- Paleness
- Poor appetite
- Diarrhea and other intestinal problems
- Slow growth
- Develop yellowing of the skin and whites of the eyes (jaundice)
- The spleen, liver and heart become enlarged
- Bone deformity
- Adolescents with β-Thalassemia Major may experience delayed puberty





What is Beta Thalassemia?

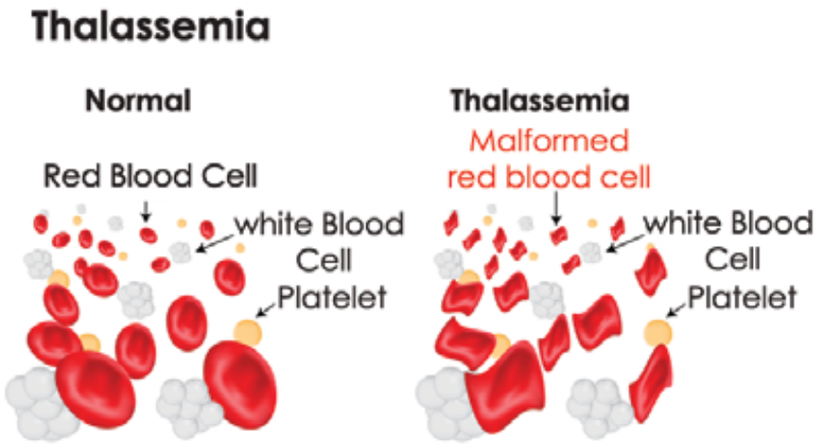
Beta thalassemia is an inherited blood disorder that reduces the production of normal adult hemoglobin (HbA), the predominant type of hemoglobin from soon after birth until death.

Worldwide, Beta Thalassemia is considered a fairly common blood disorder, affecting thousands of infants each year. Beta Thalassemia occurs most frequently in the Mediterranean Region, North Africa, the Middle East, India, Central Asia and Southeast Asia.

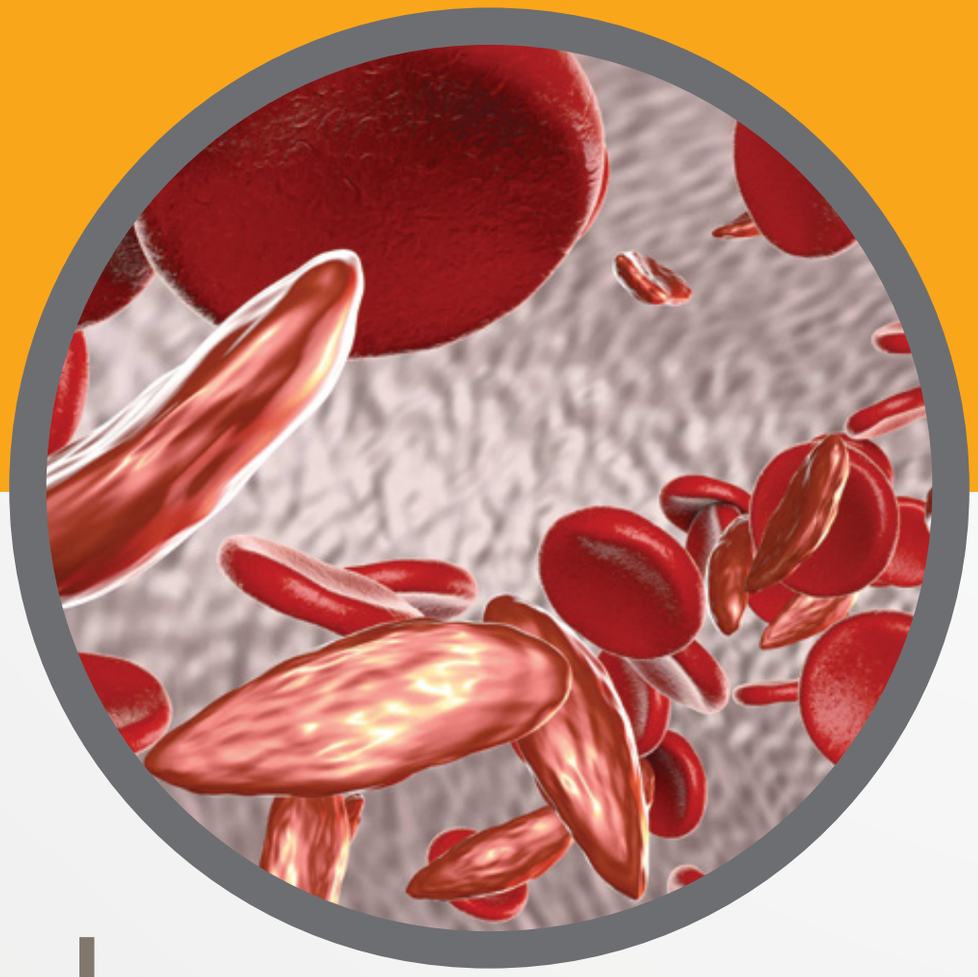
Symptoms of beta thalassemia occur when insufficient oxygen gets to various parts of the body due to low levels of hemoglobin and a shortage of red blood cells (anemia).

This disorder is classified, according to its severity, as:

- β-Thalassemia Minor
- β-Thalassemia intermedia
- β-Thalassemia Major (also called Cooley's anemia)



فقر دم البحر الأبيض المتوسط
نوع بيتا
Beta Thalassemia



biolab

مختبر بيولاب الطبّي