وزارة التعليم العالي والبحث العلمي
الجامعة التقنية الوسطى
المعهد التقني-كوت
تقنيات صحة المجتمع

عنوان البحث:

التوعية لدى أولياء الأمور للوقاية من الثلاسيميا الى جانب ارتباط انتشار المرض بنسبة كبيرة بزواج الاقارب.

بإشراف :
ضحى حسن خلف

اعداد الطلبة :
موسى نصير جبر
نعيم باقر جوني
نبأ خالد لفته
نبأ عباس وادي

كجزء من متطلبات نيل شهادة دبلوم في صحة المجتمع .

الآية القرآنية

قال تعالى:

بسم الله الرحمن الرحيم

﴿يَرْفَعِ اللَّهُ الَّذِينَ آمَنُوا مِنْكُمْ وَالَّذِينَ أُوتُوا الْعِلْمَ دَرَجَاتٍ وَاللَّهُ بِمَا تَعْمَلُونَ خَبِيرٌ﴾

«سورة المجادلة: الآية 11».

الأهــداء Dedication

إلى ....

معلم الإنسانية و خير البرية ... سيد الكائنات رسول الله محمد وآله

.. وداً واقتداء

التي تحت أقدامها الجنة ... أمي.

نور العين وبيت الأمان... أبي.

عضدي و قرة عيني .... أخوتي.

شكر وتقدير

الحمد لله ل الذي علم بالقلم, علم الإنسان مالم يعلم, الحمد لله المنان, الملك القدوس السالم, مدبر الليالي والأيام, ومصرف الشهور والأعوام, قدر الأمور فأجراها على أحسن نظام, ما شاء الله كان ومالم يشأ لم يكن, الحمد هلل على ما أنعم به علي من فضله الخير الكثير والعلم الوفير وأعانني على إنجاز هذا العمل الذي احتسبه عبادة من العبادات جعلها الله خالصة لوجهه الكريم.
وبعد حمد الله تعالى وشكره على إنهائي لهذه الرسالة أتقدم بخالص الشكر والتقدير

الامتنان للأستاذة الفاضلة أ. م ضحى حسين على ما قدمته لي من علم رشاد مستمر نافع وعطاء متميز واعلى ما بذلته من جهد متواصل ونصح وتوجيه من بداية مرحلة البحث حتى إتمام هذه الرسالة, ومهما كتبت من عبارات وجمل فإن كلمات الشكر تظل عاجزة عن إيفاء حقها, فجزاها الله عني خير الجزاء وجعل ذلك في موازين حسناتها.
كما أتقدم بأسمى عبارات الشكر و التقدير إلى والدي العزيزين اللذين غرسا في حب العلم من الصغر, وقدما لي كل غالي ونفيس, وكان لهما الفضل بعد الله فيما وصلت إليه الآن فلا أملك إلا الدعاء لهما بطول العمر وحسن العمل وبلوغ الجنان.

ويسرني أن أتقدم بالشكر الجزيل لمعالي عميد المعهد الدكتور مهدي فرحان بنيه والى الدكتور رئيس قسم صحة المجتمع حيدر حافظ. ولكل من مد لي يد العون, أو أسدى لي معروف إسهامه صغيرة أو كبيرة في إنجاز هذا العمل فله مني خالص الشكر والتقدير.وباطناً, عدد خلقه ورضا نفسه وزنة عرشهً والحمد لله رب العالمين أولاً وآخر, ظاهر وباطناً عدد خلقه ورضا نفسه وزنه عرشه ومداد كلماته, والصلاة والسلام على نبينا محمد وعلى آله الطيبين الطاهرين

الخلاصة

اضطراب دم وراثي يؤدي إلى انخفاض نسبة الهيموغلوبين في الجسم عن المعدل الطبيعي يمكن لهيموغلوبين خلايا الدم الحمراء حمل الأوكسجين.قد تسبب الثلاسيميا فقر الدم مما يجعلك تشعر بالإرهاق إذا كنت تعاني من مرض الثلاسيميا الخفيفة فقد لا تحتاج الى علاج تتطلب الأشكال الأكثر حدة تحتاج عمليات نقل دم منتظمة. يمكنك اتخاذ خطوات للتعايش مع الإرهاق مثل اختيار نظام غذائي صحي وممارسة الرياضة بانتظام.

الأغراض :

هناك عدة أنواع من مرض الثلاسيميا تعمد مؤشرات امراض واعراض الديك على نوع مرض الثلاسيميا لديك يمكن أن تشمل مؤشرات وأعراض مرض الثلاسيميا مايلي : الإرهاق الضعف الشعوب الجلد واصفراره تشوهات عظام الوجه بطئ النمو انتفاخ في البطن القبول الداكن

علاج وراثي جديد يحمل الأمل لمرضى الثلاسيميا قال خبراء الطبيون أن علاجا وراثيا جيدا يمكن أن يمهد الطريق أمام المرضى المصابين بالتلاسيميا لإحداث تحول كبير في حياتهم وأوضح الدكتور ربيع حنا اخصائي أمراض الدم وأورام الأطفال في المستشفى الأمريكي كليفلاد كلينك أن العلاج المبتكر كفيل بوقف عمليات نقل الدم أو تقليلها كثيرا وأضاف الحنا أن بالإمكان شفاء مرضى الثلاسيميا بالعلاج الوراثي الذي يعد خطوة جديدة تستخدم الخلايا الجذعية المكونة للدم المريض نفسه لإنتاج خلايا دم حمراء أكثر صحة. وإصلاح اضطراب الدم لديه مؤكدا أنه مرضى الثلاسيميا الذين تلقو العلاج الوراثي والجيني أما قد القو او قللو كثيرا عمليات نقل الدم اللازمة للتعامل مع حالتهم الصحية وأضاف... بوسعنا من خلال العلاج الجيني التغلب على التحديات التي يواجهها مرضى الثلاسيميا ومنحهم الشجاعة لتحقيق أهدافهم وأحلامهم في ميادين التعليم وعلاوة على الحياة الأسرية والاجتماعية.

يبعد مرض الثلاسيميا الطرابا دمويا يؤثر في قدرة الإنسان على إنتاج خلايا دم الحمراء والهيموغلوبين (البروتين المسؤول عن عمل الأوكسجين في خلايا الدم الحمراء) ويمكن أن يصاب المرضى بالحديد الزائد مع احتمال اصابة القلب والكلية ونظام الغدد الصماء بالتلف حتى مع نقل الدم والعلاج المناسب باستقلاب الحديد (إزالة الحديد الزائد من الدم) ويوجد في جميع العالم 270 مليون شخص حاملون للمرض بهيموجوين غير طبيعي وثلاسيميا ، يولد ما بين 300 ألف طفل مصابون باضطرابات خطيرة في الهيموغوين سنويا، وفقا للمعهد الوطني الأمريكي للصحة .

وتشير التقديرات إلى أن 90% من هؤلاء المواليد يولدون في بلدان منخفضة أو متوسطة النقل في مناطق الشرق الأوسط وجنوب أسيا وجنوب شرق آسيا والبحر الأبيض المتوسط وأفريقيا وجنوب المحيط الهادي. وبخلاف عمليات تقبل الندم التي تستغرق وقتا طويلا وتستمر طول العمر، يمكن أن يكون العلاج الجيني علاجاً لمرة واحدة، ويتيح شفاء محتملاً من المرض

وعلى الرغم من أن زرع نخاع العلم هو الخيار الوحيد المتاح حاليا مع إمكانية تصحيح النقص الوراثي في الثلاسيميا المعتمد على نقل الدم، فإن هذه العملية تنطوي على مضاعفات محتملة مثل فشل الزرع ورفض النخاع المزروع من جسم المضيف (**GHD**)، و الالتهابات الانتهازية لاسيما في المرضى الذين يخضعون العمليات زرع من متبرعين مطابقين من غير الأشقاء.

وعلى النقيض من ذلك، فإن العلاج الجيني ياتي من خلايا المريض نفسه وبالتالي لا وجود خطر الرفض الجسم لها. ويرى الدكتور حنا أن التحدي يكمن في كيفية جعل هذا العلاج متاحا في جميع أنحاء العالم ولا سيما في البلدان النامية ، حيث يوجد معظم المرضي.

التقليل من ظاهرة زواج الأقارب، لأن مرض الثلاسيميا، كسائر الأمراض الوراثية، يزداد انتشارا في حالة التزاوج بين الأقارب،

إذ يزيد ذلك من احتمال نقل الصفات الوراثية غير الحميدة إلى الأبناء ولكن هذا لا ينفي ضرورة أن يقوم المقبلون على الزواج الذين لا تربطهم صلة قرابة بإجراء الفحص الطبي.

المحتويات

1.الفصل الأول:..... 1

1.1 الهدف من الدراسة..... 1

1.2.المقدمة..... 1

1.3.الأسباب الفسيولوجية للثلاسيميا: 2

1.4.المضاعفات:..... 2

1.5.عوامل الخطورة:..... 3

1.6.التشخيص:..... 3

1.7.العلاج:..... 4

1.8.الوقاية:..... 4

. 1.9.الفرق بين الثلاسيميا و أنيميا نقص الحديد:..... 5

2.الفصل الثاني:..... 6

2.1.ارتباط الثلاسيميا بزواج الأقارب:..... 6

2.2. أهمية فحص الثلاسيميا للزواج:..... 6

2.3.توقيت فحوصات ما قبل الزواج..... 7

3.الفصل الثالث:..... 8

3.1دراسة طفرة الثلاسيميا بيتا والنظر بشكل أكبر في زاوية تأثير قرابة الدم..... 8

3.2. المواد والأساليب 8

3.3. النتائج..... 8

3.4. مناقشة 10

المصادر:..... 11

الجداول :

الجدول	رقم الصفحة.
الجدول 1	9
الجدول 2	9
الجدول 3	10

الاشكال :

الشكل	رقم الصفحة.
الشكل 1	4
الشكل 2	5
الشكل 3	5
الشكل 4	6
الشكل 5	8

1.الفصل الأول:

1.1 الهدف من الدراسة

تهدف هذه الدراسة إلى:

التحقق أو معرفة اتجاهات وسلوك الشركاء المتزوجين الذين يحملون جينات الثلاسيميا في الوقاية من ولادة أطفال مصابين بالثلاسيميا الكبرى.

1.2.المقدمة

الثلاسيميا (انيميا البحر الابيض المتوسط) هو اضطراب وراثي في الدم يؤدي إلى انخفاض نسبة الهيموغلوبين في الجسم عن المعدل الطبيعي ُيمّكن الهيموغلوبين خاليا الدم الحمراء من حمل األكسجين. أنه ينتقل من الآباء إلى الأبناء عن طريق الجينات .
الثلاسيميا هو مرض موهن مزمن يصيب ما يقرب من 200 مليون شخص في جميع أنحاء العالم. لا يستطيع مقدم الرعاية الذي لديه معرفة جيدة فيما يتعلق بالمرض تقديم رعاية أفضل لجناحه فحسب، بل يمكنه أيضًا نشر المعرفة في المجتمع الذي يعيش فيه مما يساعد بشكل كبير في رفع وعي المجتمع فيما يتعلق بالمرض.
تقدر منظمة الصحة العالمية (WHO) أن مرض الثلاسيميا بيتا يؤثر على 2.9% من سكان العالم، مما يخلق مشكلة صحية عامة كبيرة تثقل كاهل أنظمة الرعاية الصحية وتؤثر بشكل كبير على نوعية حياة المرضى المصابي.

هناك نوعان رئيسيان من مرض الثلاسيميا ثلاسيميا ألفا وثلاسيميا بيتا. يمكن أن يكون كل من هذه الأنواع خفيفًا أو متوسطًا أو خطيرًا، اعتمادًا على كمية الهيموجلوبين التي ينتجها جسمك. الهيموجلوبين وهو البروتين الذي يساعد خلايا الدم الحمراء على حمل الأكسجين.

إذا كنت مصابًا بالثلاسيميا، فقد لا ينتج جسمك كمية كافية من الهيموجلوبين، مما قد يؤدي إلى انخفاض عدد خلايا الدم الحمراء السليمة. وهذا يمكن أن يؤدي إلى حالة تسمى فقر الدم . يمكن أن يسبب فقرالدم الشعور بالتعب أو الضعف أو ضيق التنفس. أو، اعتمادًا على نوع الثلاسيميا لديك ومدى خطورته، قد لا تظهر عليك أية أعراض على الإطلاق. عادةً ما يتم تشخيص الأنواع الأكثر خطورة من مرض الثلاسيميا قبل أن يبلغ الطفل عامين من عمره.

يتم استخدام عمليات نقل الدم لعلاج مرض الثلاسيميا. قد تحتاج إلى عمليات نقل دم عرضية أو أكثر انتظامًا، اعتمادًا على مدى خطورة حالتك. يمكنك أيضًا تناول دواء للمساعدة في علاج مضاعفات هذا العلاج. من المهم التحدث مع مقدم الرعاية الصحية الخاص بك قبل الحمل . قد يحتاجون إلى إجراء اختبارات أو تغيير خطة العلاج الخاصة بك.
وبدون نقل الدم، تحدث الوفاة عادة خلال السنوات القليلة الأولى من الحياة. متوسط العمر المتوقع للمصابين بالتلاسيميا الكبرى هو 32 عامًا، وأقصر بكثير إذا لم يتم علاجهم . بالإضافة إلى ذلك، قد يؤدي نقل الدم المنتظم إلى زيادة الحديد، مما يؤدي إلى تلف القلب التدريجي والوفاة.
على الرغم من أن مرض الثلاسيميا هو حالة تستمر مدى الحياة، إلا أن العلاجات قد تحسنت على مر السنين. يعيش الناس الآن مع مرض الثلاسيميا لفترة أطول ويتمتعون بنوعية حياة أفضل.

يعتمد نوع الثلاسيميا على عدد الطفرات الجينية والجزء المصاب بها حيث أن الطفرة تحدث في أحد أجزاء الهيموجلوبين ألفا او بيتا أو كليهما.
ثلاسيميا ألفا هي اضطراب دم وراثي يولد الطفل المريض مصابًا بها، تعد ثلاسيميا ألفا أحد الأنواع العديدة لمرض الثلاسيميا ولكنها وفي الوقت ذاته تعد من الأنواع الأقل شيوعًا من المرض.
تنشأ ثلاسيميا ألفا جراء حصول خلل في جينات سلاسل ألفا البروتينية، والتي تشكل أحد أنواع السلاسل البروتينية المكونة لهيموغلوبين الدم، مما قد يؤثر سلبًا على عمليات إنتاج هيموغلوبين الدم، والهيموغلوبين هو مادة هامة تدخل في تركيبة كريات الدم الحمراء وهو مسؤول عن نقل الأكسجين إلى مختلف أنحاء الجسم.
لثلاسيميا ألفا عدة أنواع مختلفة تتراوح في حدتها بين الطفيف والشديد، فبينما قد لا تسبب بعض أنواع الثلاسيميا أكثر من فقر دم خفيف الحدة، قد يكون بعضها الآخر قاتلًا ليسبب لوفاة الجنين المصاب قبل ولادته.

الثلاسيميا بيتا هي اضطراب دم وراثي يعد أحد الأنواع الرئيسة لمرض الثلاسيميا، كما يصنف كنوع من أنواع فقر الدم، حيث تتدنى أعداد كريات الدم الحمراء أو كميات الهيموغلوبين عن مستوياتها الطبيعية في الجسم.

تنشأ ثلاسيميا بيتا جراء حصول خلل في البيتا غلوبين، والذي يعد أحد البروتينات المكونة لهيموغلوبين الدم، مما يؤثر سلبًا على عمليات إنتاج الهيموغلوبين، يعد الهيموغلوبين بدوره أحد مكونات كريات الدم الحمراء وهو المسؤول الرئيس عن حمل ونقل الأكسجين في مجرى الدم، قد يؤدي اختلال مستويات الهيموغلوبين الحاصل لمضاعفات صحية عديدة أبرزها فقر الدم.

هناك عدة أنواع من مرض الثلاسيميا. تعتمد مُؤشّرات المرض وأعراضه لديك على نوع الحالة وشدّتها.
مؤشّرات وأعراض مرض الثلاسيميا ما يلي: يُمكن أن تشمل
انتفاخ في البطن، البول الداكن، شحوب الجلد أو اصفراره، تشوُّهات عظام الوجه، بُطء النمو، الإرهاق، ضعف،

تظهر لدى بعض الأطفال مُؤشّرات وأعراض مرض الثلاسيميا عند الولادة؛ وتنشأ لدى أطفال آخرين خلال العامين الأولين من العمر. بعض الأشخاص الذين لديهم جين واحد فقط من الهيموغلوبين المُصاب لا يُواجهون أعراض مرض الثلاسيميا.

1.3.الأسباب الفسيولوجية للثلاسيميا:

تحدث الثلاسيميا بسبب حدوث طفرات في الحمض النووي للخلايا المسؤولة عن إنتاج الهيموغلوبين ــ وهو مادة في خلايا الدم الحمراء مسئولة عن حمل الأكسجين في كامل الجسم. تُتوارَث الطفرات المرتبطة بالثلاسيميا من الأهل إلى الأبناء.
تتكون جزيئات الهيموغلوبين من سلاسل تُسمى سلاسل ألفا وبيتا التي قد تتأثر بالطفرات. في الثلاسيميا، يقل إنتاج سلاسل ألفا أو بيتا؛ ما يؤدي إلى الإصابة إما بثلاسيميا ألفا أو ثلاسيميا بيتا.
في ثلاسيميا ألفا، تعتمد شدة الثلاسيميا على عدد الطفرات الجينية التي ورثتها من الأهل. وكلما زادت الجينات الطافرة، زادت شدة الثلاسيميا.
في ثلاسيميا بيتا، تعتمد شدة الثلاسيميا على الموقع الذي تأثر بالطفرة في جزيء الهيموغلوبين.

الثلاسيميا ألفا:
تشترك أربعة جينات في تكوين سلسلة هيموغلوبين ألفا. وتحصُل على اثنين منها من الوالدين. وإذا كنتَ تَرِث طفرة وراثية، فلن تظهر عليكَ مؤشرات أو أعراض الثلاسيميا. ولكنكَ تُعَدُّ حاملًا للمرض، ويُمكن أن تُورّثه إلى أطفالك.
وإذا كنتَ تَرِث طَفْرَتَيْنِ وراثيتين، فستكون مؤشرات وأعراض الثلاسيميا طفيفة. قد يُطلَق على هذه الحالة سمة ثلاسيميا ألفا.
وفي حالة وراثة ثلاث طفرات جينية، فستتراوح شدة المؤشرات والأعراض من متوسّطة إلى شديدة.
ولكن من النادر وراثة أربع طفرات جينية، وعادة ما تتسبَّب في وفاة الأجنة. المواليد المولودة بهذه الحالة غالبًا ما يُتَوَفَّوْنَ بعد فترة قصيرة من الولادة أو يَلزَمهم المعالجة بنقل الدم طوال الحياة. وفي حالات نادرة، يُمكن معالجة الطفل المولود بهذه الحالة عن طريق نقل وزراعة الخلايا الجذعية.

ثلاسيميا بيتا:
ويشارك اثنان من الجينات في صنع سلسلة الهِيمُوغْلُوبِينْ بيتا. تحصل على واحدة من كلٍّ من الأهل. إذا كنت ورثت:
جينًا واحدًا متحوّرًا، فسيكون لديك علامات وأعراض خفيفة. تسمى هذه الحالة بالثلاسيميا الثانوية أو الثلاسيميا بيتا.
اثنان من الجينات المتحوّرة، مؤشراتك وأعراضك ستكون معتدلة إلى حادة. وتسمى هذه الحالة الثلاسيميا الكبرى، أو فقر الدم كولي.
عادةً ما يكون الأطفال المولودون بجينين من الهِيمُوغْلُوبِينْ بيتا المَعِيبين بصحة جيدة عند الولادة، لكنهم يصابون بمؤشّرات وأعراض المرض خلال أول عامين من حياتهم. يمكن أن ينتج شكل أكثر اعتدالًا، يسمى ثلاسيميا الوسطية، عن جينين متحوّرين.

1.4.المضاعفات :

تشمل المُضاعفات المُحتملة الثلاسيميا المتوسطة إلى الشديدة ما يلي:
1-التحميل المُفرِط بالحديد. تزداد كمية الحديد زيادةً مُفرِطةً لدى المُصابين بالفلاسيمية إما بسبب المرض أو بسبب نقل الدم باستمرار. ويمكن أن تؤدي الزيادة المُفرِطة للحديد في جسمك إلى أضرار بالقلب والكبد وجهاز الغدد الصماء الذي يحتوي على الغدد المُفرِزة للهرمونات التي تُنظِّم عمليات جسمك كله.

2-العدوى. المُصابون بالثلاسيميا تزداد خطورة إصابتهم بالأمراض المُعدية. ويحدث ذلك خاصةً إذا كان أُجريَ لك استئصال الطحال.
وفي حالات الثلاسيميا الشديدة يمكن حدوث المُضاعفات الآتية:
تشوُّهات العظام. تؤدي الثلاسيمية إلى تمدُّد نخاع العظم لديك مما يجعل عظامك تمتد عرضًا. وقد يؤدي ذلك إلى شذوذ بنية العظام خاصةً في وجهك و جمجمتك. كما يؤدي تمدُّد نخاع العظم إلى ترقُّق العظام وهشاشتها مما يُزيد فرص كسور العظام.

3-تضخُّم الطحال. يساعد الطحال جسمك على مكافحة العدوى وترشيح المواد غير المرغوب فيها مثل خلايا الدم القديمة أو التالفة. وعادةً ما يُصاحب الثلاسيميا تدمير عدد كبير من خلايا الدم الحمراء. وهذا يجعل طحالكَ يتضخّم ويجعل عمله أصعب من الوضع العادي.
والطحال المُتضخِّم يُزيد سوء حالة فقر الدم ويُقلِّص فترة حياة خلايا الدم الحمراء المنقولة إلى جسمك. وإذا تضخَّم الطحال لديك تضخُّمًا شديدًا، فقد يقترح طبيبك إجراء الجراحة لإزالته.
بُطء معدّلات النمو. يؤدي فقر الدم إلى إبطاء نمو الطفل وتأخير البلوغ.

4-مشكلات في القلب. يمكن الربط بين فشل القلب الاحتقاني
5-واضطراب النظم القلبي وبين الثلاسيميا الشديدة.

6-يمكن أن يؤدي إلى التشوه الجسدي وتأخر النمو وتأخر البلوغ. وتأثيرها على مظهر المريض، كتشوه العظام وقصر القامة، كما يساهم في ذلك صورة ذاتية سيئة. وهذا لا يؤثر فقط على الأداء البدني للمريض ولكن أيضًا أدائهم العاطفي والمدرسي يؤدي إلى ذلك ضعف نوعية الحياة. وجود طفل مريض في الأسرة تمهد الطريق لتغيير سلوك الأسرة و يزيد من أعبائهم المالية.

.1.5عوامل الخطورة :

تشمل العوامل التي قد تَزيد من خطورة إصابتكَ بالثلاسيميا ما يلي:

1-التاريخ العائلي للإصابة بالثلاسيميا. تنتقل الثلاسيميا من الأهل إلى الأطفال عن طريق جينات الهيموغلوبين الناشئة نتيجة طفرة.
2-سُلالات معيَّنة. أكثر من تصيبهم الثلاسيميا هم الأمريكيون الأفارقة المنحدرين من البحر المتوسط وجنوب شرق آسيا.

.1.6التشخيص:

1. فحص تعداد الدم الشامل
يتم إجراء فحص تعداد الدم الشامل والذي من خلاله يُقاس كل من الآتي:
نسبة الهيموغلوبين في خلايا الدم الحمراء.
حجم وشكل خلايا الدم الحمراء.
من أهم ما يشير إلى الإصابة بالثلاسيميا هو انخفاض متوسط حجم الكريات الدم الحمراء (MCV)، ويتم التأكد منه من خلال إجراء فحوصات مخبرية أخرى.
2. مسحة الدم
مسحة الدم هي أحد أنواع فحص الثلاسيميا، ويتم بوضع قطرة دم على شريحة، ثم وضعها تحت المجهر لفحص خلايا الدم البيضاء والحمراء والصفائح الدموية، لتأكيد نتيجة فحص تعداد الدم الشامل.
في حالة الثلاسيميا يكون حجم خلايا الدم الحمراء أصغر من الحجم الطبيعي ولا تحتوي على نواة، وكلما زادت نسبة الخلايا الدم الحمراء غير الطبيعية تقل قدرة هذه الخلايا على نقل الأكسجين وتحدث الاضطرابات.
3. فحص الحديد
يتم فحص الحديد ومخزون الحديد لتحديد إذ كان سبب انخفاض متوسط حجم الكريات هو نقص الحديد أم الثلاسيميا.
من نتائج هذه الفحوصات نستطيع معرفة استخدامات الجسم للحديد وتخزينه من أكثر من جانب.
4. فحص الهيموغلوبين
فحص الثلاسيميا يتم أيضًا من خلال فحص الهيموغلوبين، إذ يتم تحديد نوع الهيموغلوبين ونسبتهُ في خلايا الدم الحمراء، ففي الوضع الطبيعي تكون نسبة الهيموغلوبين عند البالغين كما الآتي:

يُشكل هيموغلوبينA في سلاسل ألفا وبيتا ما نسبته 95 - 98%.
يُشكل هيموغلوبينA 2 من 2 - 3%.
يُشكل هيموغلوبينF أقل من 2%.
5. تحليل الحمض النووي
يتم إجراء هذا الفحص للتأكد من حدوث الطفرات الجينية، وتحديد نوع الطفرة، ومكانها على سلاسل الهيموغلوبين.
ولا يتم عمل هذه الفحص بشكل روتيني، لكن يتم استخدامها في التشخيص النهائي لمرض الثلاسيميا

6.فحص أنواع الهيموجلوبين في حال كان الشخص حامال لمرض وهيموجلوبين A2 يتم فحص نسبة بعض أنواع الهيموجلوبين ومنها هيموجلوبين A2 الثلاسيميا من نوع بيتا فإن النتائج تظهر غالبا صغرا في حجم كريات الدم الحمراء مع ارتفاع في نسبة الهيموجلوبين والهيموجلوبين

الشكل 1

1.7.العلاج:

لا تحتاج الحالات المتوسطة من سِمَة الثلاسيميا إلى الخضوع للعلاج.
أما بالنسبة للحالات المتوسطة والشديدة، قد تتضمن العلاجات ما يلي:

1-عمليات نقل دم منتظمة. تحتاج حالات الثلاسيميا الأكثر حدة في أغلب الأحيان إلى عمليات نقل دم منتظمة، يمكن أن تصل إلى كل بضعة أسابيع. بمرور الوقت، تتسبب عمليات نقل الدم في تراكم عنصر الحديد في الدم، ويمكن أن يلحق الضرر بقلبك، وكبدك والأعضاء الأخرى.
حيث إنه يحتاج لنقل الدم بشكل مستمر، فقد أصبح المستشفى هو بيته الثاني. ويسبب نقل الدم بشكل دوري، يتراكم الحديد في الجسم ويتكتل وبالتالي يحتاج المريض إلى بعض الأدوية التي تطرد هذا الحديد وتخرج مرتبطة به لخارج الجسم عن طريق البول وتبقى عملية زراعة النخاع العظمي هي العلاج الجذري لهذا المرض.

2-العلاج بالخلب. فهذا العلاج للتخلص من نسبة الحديد الزائدة في دمك. يمكن أن يتراكم عنصر الحديد نتيجة لعمليات نقل الدم المتكررة. يمكن لبعض الأشخاص من مرضى الثلاسيميا الذين لم يتعرضوا لعمليات نقل الدم المنتظمة أن يُصابوا بتراكم عنصر الحديد. تُعد إزالة كمية الحديد الزائدة أمرًا حيويًّا لصحتك. لمساعدة جسمك على التخلص من الحديد الزائد، قد تحتاج إلى تناول دواء فموي، مثل ديفيرازيروكس (إكسجيد ، جادينو) أو ديفيريبرون (فيريبروكس). ودواء أخر، يُعرف بديفيروكسامين (ديسفيرال) ، عن طريق الحقن.

3-زراعة الخلايا الجذعية. ويُعرف أيضًا بزراعة نخاع العظم، قد يكون زراعة نخاع العظم خيارًا في بعض الحالات. بالنسبة للأطفال المصابين بالثلاسيميا الحادة، يمكن لذلك أن يلغي الحاجة إلى عمليات نقل الدم مدى الحياة والأدوية للتحكم في التحميل المفرط بالحديد. يتضمن هذا الإجراء تلقي الخلايا الجذعية عن طريق التسريب الوريدي من متبرع متوافق، وعادة يكون أحد الإخوة.

1.8.الوقاية:

في معظم الحالات لا يمكنك الوقاية من مرض الثلاسيميا حيث إذا كنت مصابًا بالثلاسيميا، أو إذا كنت تحمل جينًا من مرض الثلاسيميا فيجب التحدث مع مستشار وراثي للحصول على إرشادات إذا كنت ترغب في إنجاب الأطفال.

هناك شكل من أشكال التشخيص بمساعدة تقنية الإنجاب والذي يقوم بفحص الجنين في مراحله المبكرة بحثًا عن الطفرات الجينية المقترنة بالتخصيب في المختبر، قد يساعد هذا الآباء المصابين بالثلاسيميا أو حاملي جين الهيموغلوبين المعيب في إنجاب أطفال أصحاء.
يتضمن الإجراء استرجاع البويضات الناضجة وتخصيبها بالحيوانات المنوية في طبق في المختبر، ثم يتم اختبار الأجنة بحثًا عن الجينات المعيبة، ويتم فقط زرع الأجنة التي ليس لديها عيوب جينية في الرحم.

والتقليل من ظاهرة زواج الأقارب، لأن مرض الثلاسيميا، كسائر الأمراض الوراثية، يزداد انتشارا في حالة التزاوج بين الأقارب، إذ يزيد ذلك من احتمال نقل الصفات الوراثية غير الحميدة إلى الأبناء ولكن هذا لا ينفي ضرورة أن يقوم المقبلون على الزواج الذين لا تربطهم صلة قرابة بإجراء الفحص الطبي

1.9. الفرق بين الثلاسيميا و أنيميا نقص الحديد:

- أنيميا نقص الحديد من المشكلات الصحية الشائعة، وينتج عن نقص في كمية الهيموجلوبين بالدم، حيث تصبح أقل من معدلها الطبيعي، وقد ينتج عن انخفاض خلايا الدم الحمراء عن الطبيعي.

- أما مرض الثلاسيميا فهو من أمراض الدم الناتجة عن عوامل وراثية، إذ ينتج هذا المرض عن خلل في أحد السلاسل البروتينية التي يتكون منها الهيموجلوبين، مما يؤدي إلى عجز عن إنتاج الهيموجلوبين الهام لنقل الغذاء والأكسجين لأعضاء الجسم، والتخلص من ثاني أكسيد الكربون، والفضلات مما يؤثر بالسلب على وظائف أعضاء الجسم الأخرى.

الشكل 2.
الثلاسيميا

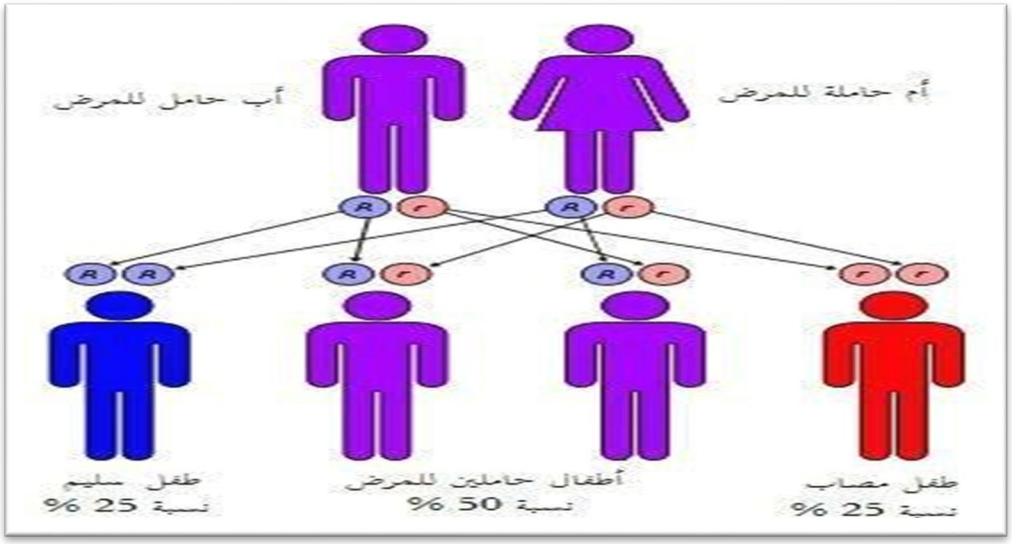
الشكل 3.
أنيميا نقص الحديد

2.الفصل الثاني:

2.1.ارتباط الثلاسيميا بزواج الأقارب:

أبرزها الأمراض الوراثية التى تنتقل من جيل الآباء إلى جيل الأبناء والسبب وجود الجين الحامل للمرض فى تاريخ تلك العائلة وعند زواج الأقارب الذين ينتمون لعائلة واحدة حيث ينتقل الجين الحامل للمرض للأبناء مما يتسبب فى ظهور أمراض قد لا تكون ظاهرة عند الآباء.
وتظهر أعراض الإصابة بمرض الثلاسيميا الوراثي على شكل نوبات من الإرهاق والتعب والضعف العام،شحوب أو اصفرار الجلد، بطء النمو، انتفاخ البطن، البول الداكن، وتظهر علامات وأعراض الثلاسيميا منذ الولادة أو قد تظهر فى خلال أول سنتين من عمر الطفل.
وتحدث الثلاسيميا بسبب طفرات في الحمض الوراثي للخلايا المسؤولة عن إنتاج الهيموجلوبين وهو مادة في خلايا الدم الحمراء مسئولة عن حمل الأكسجين في كامل الجسم وتنتقل تلك الطفرات المرتبطة بالثلاسيميا من الآباء إلى الأبناء.

ومن أهم عوامل الخطورة للإصابة بهذا المرض الوراثي وجود تاريخ عائلي للإصابة بالثلاسيميا التى تنتقل من الآباء إلى الأطفال من خلال جينات الهيموجلوبين المحورة.



الشكل 4.

أما عن العلاقة بين فحص الثلاسيميا والزواج فسارعت منظمة الصحة العالمية بفرض فحص الثلاسيميا قبل الزواج لما له من آثار ومضاعفات على الطفل المصاب، إذ يؤثر الثلاسيميا بشكل كبير على جسم الإنسان بدءاً من فقر الدم الذي يصاحبه طوال حياته، وانتهاء بتشوهات العظام وأمراض القلب في الحالات المتاخرة وحقيقة لا يوجد علاج لمرض الثلاسيميا حتى الآن، إذ يحتاج المريض إلى عمليات نقل دم بشكل دوري لاستبدال خلايا الدم الحمراء التالفة.

2.2. أهمية فحص الثلاسيميا للزواج:

ينتج مرض الثلاسيميا عن زواج اثنين من حاملي جينات هذا المرض، الأمر الذي يؤدي إلى إصابة أبنائهم بمرض الثلاسيميا بإختلاف أنواعه من ناحية أخرى، أشارت إحدى الدراسات المنشورة في المجلة الدولية للعلوم الطبية والصحية إلى أن أكثر اضطرابات الدم انتشاراً حول العالم هما وفقر الدم المنجلي

ونظراً لتزايد أعداد المصابين بالثلاسيميا حول العالم، وتزايد أعداد الوفيات الناجمة عن الإصابة بهذا المرض لجأت الدول إلى إقرار فحص الثلاسيميا للزواج والمقبلين عليه، إذ يؤكد الخبراء على أن إيقاف انتشار مرض الثلاسيميا يعتمد على تحديد الأشخاص الحاملين لجينات المرض، فإذا كان كلاهما غير ناقل، فلا داعي للقلق، بينما لو كان كلاهما حامل الجينات المرض، فهذا يعني
احتمالية إصابة أحد الأطفال بالثلاسيميا.

يجب الأخذ بعين الاعتبار إلى أن زواج حاملي مرض الثلاسيميا من بعضهم البعض يعني وجود احتمالية 25% للإصابة بالثلاسيميا لكل طفل وفي كل حمل .
وفي حال زواجهما وحدوث حمل، فينصح بإجراء فحص بزل السلى خلال أول 12 أسبوع من الحمل لتحديد ما إذا كان الطفل مصاب بمرض الثلاسيميا أم لا. حامل الثلاسيميا والزواج من المهم إجراء فحص الثلاسيميا قبل الزواج لجميع المقبلين على الزواج على اختلاف أجناسهم وأعراقهم، إلا أن أكثر الأشخاص الحاملين للجينات مرض الثلاسيميا يأتون من الخلفيات العرقية التالية:

سكان مناطق البحر الأبيض المتوسط بما فيها إيطاليا واليونان وقبرص الهند وباكستان وبنغلادش - الشرق الأوسط الصين وجنوب شرق آسيا . أما بالنسبة لإمكانية الزواج من حامل الثلاسيميا، فيمكن لشخص غير حامل للمرض الزواج من شخص حامل له على ألا يكونمصاباً بالمرض، وحينها تكون احتمالية إنجاب طفل حامل الجينات المرض 50%، وتكون احتمالية إنجاب طفل سليم تماماً 50% لكل حمل.
يتم فحص الثلاسيميا قبل الزواج باستخدام العديد من الاختبارات مثل:
تعداد الدم الكامل حيث يبين عدد خلايا الدم الحمراء وكمية الهيموغلوبين الموجودة في الدم.إذ أن مرضى الثلاسيميا لديهم عدد أقل من خلايا الدم الحمراء الصحية مقارنة بغيرهم، كما أن الهيموغلوبين أقل من النسبة الطبيعية.

اختيارات الهيموغلوبين والتي تقيس سلاسل الهيموغلوبين الفا وبيتا بدقة عالية.

الاختبارات الجينية .، بزل السلى للأجنة .

احتمالية إنجاب أطفال مصابين بمرض الثلاسيميا

تختلف احتمالية إنجاب طفل مصاب أو حامل المرض الثلاسيميا باختلاف الوضع الصحي للأباء فإذا كان كلا الوالدين حاملين لجينات البيتا ثلاسيميا، فإن الاحتمالات تكون كالآتي:

إنجاب طفل سليم تماماً احتمال 25%

إنجاب طفل حامل الجينات مرض الثلاسيميا لكن غير مصاب احتمال 50%

إنجاب طفل مصاب بمرض الثلاسيميا

احتمال 25%

إن الهدف من إجراء فحوصات الزواج والحصول على الاستشارة هو تجنب أخطار أو تبعات قد تحدث للجنين، أو تؤثر في قدرة أحد الزوجين على الإنجاب وحيث إن الزواج يجب أن يبنى على صراحة وثقة من الطرفين، وأن بعض تحاليل الزواج تجرى بموافقة وإقرار مسبق، لذلك يجب شرح الأمر للطرفين عند حضورهم مجتمعين .

أما إذا أراد كل طرف منهما أن يحضر على حدة ورغب في أن يحتفظ بنتائج تحاليله بنفسه وعدم إطلاع الطرف الآخر عليها فلا يجب إفشاء أسراره، وذلك لا يمنع إعلامه بتبعات تلك الفحوصات، وعما إذا كان هناك خطر أو مانع من إتمام هذا الزواج.

التحقق من الحالة الصحية العامة لكلا الزوجين .
التحقق من عدم توافر العوامل التي تزيد فرصة إصابة الأبناء في المستقبل بالاضطرابات الوراثية مثل تحليل الثلاسيميا قبل الزواج (اضطراب الدم الذي يؤثر على الهيموغلوبين.

التحقق من عدم حمل أي من الزوجين للجينات المتنحية للأمراض الجينية التي قد تؤثر على الأبناء من خلال فحص ما قبل الزواج الأمراض الوراثية. الكشف عن الأمراض المعدية التهاب الكبد الوبائي أو متلازمة نقص المناعة المكتسبة (الإيدز) الكشف عن آية اضطرابات قد تتسبب بالعلم أو تأخر الانجاب عند كلا الجنسين (نادرا).

2.3.توقيت فحوصات ما قبل الزواج

يوصى المقبلين على الزواج بالخضوع للفحوصات المخبرية فور التخطيط للزواج لتجنب الإصابة بالإحباط في حال كانت النتائج غير مرضية، والجدير بالذكر أنه لا توجد شروط فحص ما قبل الزواج إذ يتم إجراؤه عند الذهاب إلى المختبر وتعتمد كم مدة فحص الزواج على عدد الفحوصات ونوعها، ثم تعطى شهادة الفحص قبل الزواج، أو ما يسمى نتائج فحص قبل الزواج.

3.الفصل الثالث:

3.1دراسة طفرة الثلاسيميا بيتا والنظر بشكل أكبر في زاوية تأثير قرابة الدم

على طيف الطفرة في ولاية أوتار براديش في الهند:

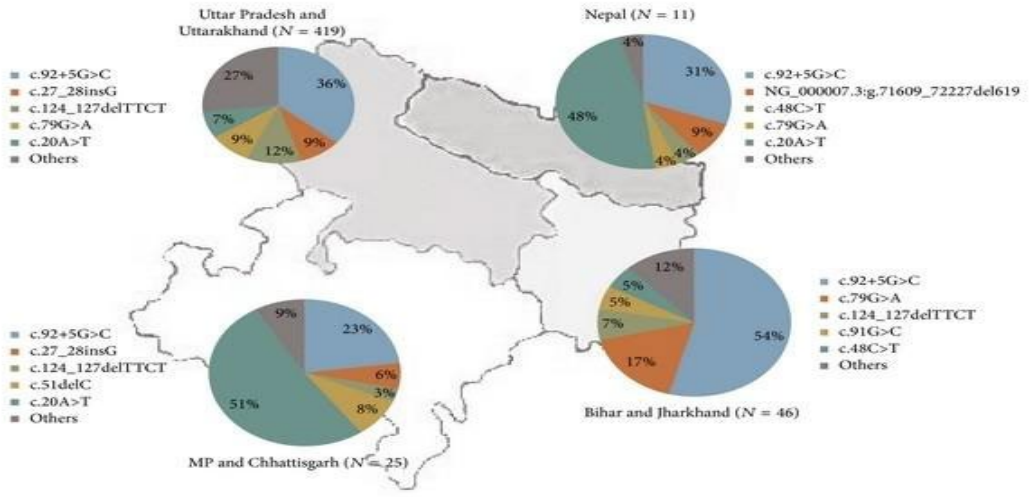
1.إن هدفنا من الدراسة هو أولاً تشريح التنميط الإقليمي والعرقي لطفرة بيتا ثلاسيميا والنظر بشكل أكبر في زاوية تأثير قرابة الدم على طيف الطفرة في ولاية أوتار براديش التي تعد ثاني أكبر ولاية في البلاد و حيث يكون الزواج الاجتماعي والطبقي شائعًا جدًا.
وتضم الهند ما بين 30 إلى 40 مليون حامل للمرض، ويولد ما يقرب من 12 ألف طفل كل عام. العام مع شكل رئيسي من أشكال المرض الذي بدوره تشكل 10% من العدد الإجمالي في العالم.

3.2. المواد والأساليب

تم تضمين إجمالي 516 حالة تم تشخيصها سريريًا وجزيئيًا لمرض بيتا ثلاسيميا في هذه الدراسة. تم تقييم البيانات المتعلقة بأصل الأسرة والعرق وقرابة الدم لإنشاء مجموعة معقولة وكبيرة لإدراجها في الدراسة. تم تجميع جميع المرضى حسب أصلهم ومجتمعهم. ولتحليل الكشف عن طفرة بيتا ثلاسيميا، تم سحب 2 مل من الدم وجمعها في قوارير مغلفة بـ EDTA من كل فرد. تم استخراج الحمض النووي من كريات الدم البيضاء المحيطية بواسطة مجموعة استخراج الحمض النووي المتاحة تجاريًا (Qiagen). تم اكتشاف الطفرة باستخدام ARMS-PCR كما هو موضح سابقًا بواسطة[Agarwal et al. 2000]. تم إدخال البيانات في برنامج Microsoft Excel 2007 وتم تحديد طيف الطفرات في مجموعات مختلفة.

3.3. النتائج

تم تجميع هذه الحالات الـ 516 حسب مكان تواجدها الأصلي. كان الأشخاص الـ 419 من ولاية أوتار براديش (UP) وأوتاراخاند، و46 من بيهار وجهارخاند، و25 من ماديا براديش (MP) وتشاتيسجاره، و15 من السكان الأصليين في نيبال. أما الحالات الـ 11 المتبقية فكانت من ولايات أخرى. يُظهر تحليل الطيف في مختلف الدول أو البلدان المجاورة أنماطًا مختلفة تمامًا عن بعضها البعض. ومن المثير للاهتمام، أنه تم العثور على التردد العالي للطفرة المنجلية (c.20A>T) في الأشخاص الذين لديهم أصل عائلي من MP وChhattisgarh ونيبال (الشكل 1).



الشكل 5 طيف طفرات بيتا.

تم تحليل إجمالي 674 كروموسومًا من 516 فردًا لاكتشاف الآفات الجزيئية لجين بيتا جلوبين. لتقييم نمط الطفرة بين المجتمعات الهندوسية وغير الهندوسية حيث تختلف طقوس زواجهم عن بعضها البعض، قمنا بتقسيم المواضيع إلى مجموعتين (الجدول 1).ولوحظ وجود نمط متغير تماما في كلا المجموعتين. تم العثور على طفرة c.48C>T بتكرار مرتفع بنسبة 8.8% في غير الهندوس مقارنة بـ 1.9% في الهندوس.

Mutations	Chromosomes	
	Non-Hindus [% prevalence]	Hindus [% prevalence]
c.92+5G>C	36 [31.8]	216 [38.5]
c.124_127delTTCT	12 [10.6]	57 [10.1]
c.27_28insG	13 [11.5]	40 [7.1]
c.92+1G>T	1 [0.9]	22 [3.9]
NG_000007.3:g.71609_72227del619	1 [0.9]	35 [6.2]
c.51delC	5 [4.4]	31 [5.5]
c.91G>C	5 [4.4]	21 [3.7]
c.-50A>T	2 [1.7]	15 [2.6]
c.48C>T	10 [8.8]	11 [1.9]
c.92+1G>A	1 [0.9]	2 [0.3]
c.-138C>T	—	4 [0.7]
c.79G>A	15 [13.2]	46 [8.1]
c.20A>T	11 [9.7]	64 [11.4]
	113	561

الجدول 1

طيف الطفرة في المجموعات الهندوسية وغير الهندوسية

وبما أن نمط الزواج والعادات السائدة داخل المجتمع مختلفة وكذلك نمط الطفرات، فقد قسمنا المجموعة إلى قسمين، حسب صلة الدم وعدم صلة الرحم في الأسرة. يلخص الجدول 2 نمط طفرات بيتا في مجموعة الأقارب مقابل مجموعة غير الأقارب. نظرًا لأننا لم نلاحظ أي تقارب في مجموعة الخلايا المنجلية (c.20A> T) ومجموعة HbE (c.79G> A)، فقد استبعدنا تلك الحالات الـ 126 المتغيرة من الجدول 2 .

Mutations	Consanguineous [ch = 52] [%]	Nonconsanguineous [ch = 388] [%]
c.92+5G>C	19 [36.5]	168 [43.3]
c.124_127delTTCT	5 [9.6]	49 [12.6]
c.27_28insG	15 [28.8]	29 [7.5]
c.48C>T	7 [13.4]	12 [3.1]
c.51delC	—	44 [11.3]
c.92+1G>T	1 [1.9]	16 [4.1]
NG_000007.3:g.71609_72227del619	3 [5.7]	30 [7.7]
c.91G>C	—	23 [5.9]
c.-50A>T	2 [3.8]	10 [2.6]
c.92+1G>A	—	3 [0.7]
c.-138C>T	—	4 [1.0]

ch = chromosomes.

الجدول 2

حالة طفرة β في مجموعة الأقارب وغير الأقارب.

وأظهرت هذه البيانات المجمعة الحالية 40 عائلة من الأقارب. ومن المثير للاهتمام أن 7 طفرات بيتا فقط غطت مجموعة الأقارب بأكملها؛ ومع ذلك، تعزى 11 طفرة بيتا إلى المجموعة غير الأقارب (الجدول 2).

كانت c.92+5G>C هي الطفرة الأكثر شيوعًا في كلا المجموعتين. في المجموعة المتقاربة c.27_28insG، وc.48C>T، وc.124_127delTTCT اتبعتها بينما في المجموعة غير المتقاربة c.124_127delTTCT، وc.51delC، و619 bp، وc.27_28insG كانت الطفرات شائعة بعد c.92+5G>C. ما يقرب من 80٪ من الكروموسومات من فئة الأقارب تمت تغطيتها بثلاث طفرات فقط بينما هناك حاجة

إلى 8 طفرات لفحص المجموعة غير الأقارب. تم العثور على مزيد من عدم التجانس في المجموعة غير المتقاربة مقارنة بالمجموعة المتقاربة (الجدول 2).
من أجل معرفة نمط تماثل الزيجوت لهذه الطفرات، لاحظنا زيادة في معدل تماثل الزيجوت (15٪) في مجموعة الأقارب مقارنة بالمجموعة غير الأقارب (6.3٪) (الجدول 3).

	Consanguineous [9]	Nonconsanguineous [85]
Homozygous	6 (15%)	23 (6.3%)
Compound heterozygous	3 (7.5%)	62 (17.1%)

الجدول 3
تماثل الزيجوت مقابل تغاير الزيجوت المركب في مجموعتين.

4. 3.مناقشة

تعد الوقاية من مرض الثلاسيميا بيتا عن طريق الاستشارة الوراثية والتشخيص قبل الولادة مشكلة صحية مهمة في الهند. أحد أساليب السيطرة المجتمعية على مرض الثلاسيميا بيتا ، الذي حددته منظمة الصحة العالمية، هو توثيق عدم التجانس الجزيئي للمرض. لقد أثبتت معرفة التنميط الجغرافي للطفرة في السكان أنها أفضل استراتيجية في تشخيص المرض على مستوى ما قبل الولادة.
وقد أكدت عدة تقارير سابقة من شمال الهند على ضرورة التقييم المنتظم للطفرة، حيث أن التحول في ترددات الطفرة مرتفع للغاية وبالتالي قمنا بتحليل طيف الطفرة في مختلف الدول أو البلدان المجاورة. تشير هذه البيانات إلى أن عددًا قليلاً من الطفرات شائع في أجزاء مختلفة من البلاد، على الرغم من اختلاف التردد (الشكل 1). وفي ولايات أوتار براديش وأوتاراخاند وبيهار وجهارخاند، تم العثور على طفرة c.92+5G>C بنسبة 36% و54% على التوالي. تم العثور على HbS، وهو متغير شائع لـ Hb، بشكل متكرر أكثر في ماديا براديش (51٪) ونيبال (48٪). من المثير للدهشة أن c.92+1G>T، وهي إحدى الطفرات الشائعة التي تم الإبلاغ عنها في البنجاب بواسطة جاريوال وداس في عام 2003 تم العثور عليها غائبة في ماديا براديش، وبيهار وجهارخاند، ونيبال.
تشير هذه الدراسة بوضوح إلى أن زواج الأقارب لديه خطر أكبر في إنتاج ذرية متأثرة من عامة السكان بسبب ارتفاع تجمع الجينات. كثيرا ما يوجد زواج الأقارب في جنوب الهند مقارنة بشمال الهند ومع ذلك، لم يتم الإبلاغ عن أي تقرير محدد يتعلق بالانتشار العام لزواج الأقارب في الهند حتى الآن؛ أبلغ بيتلز في عام 2002 عن انتشار زواج الأقارب في أجزاء مختلفة من الهند والذي تم تجميعه بشكل أساسي بواسطة المسح الوطني للأسرة والصحة (IIPS 1995) في الفترة 1992-1993 [13].
وبما أن مركزنا هو مركز إحالة الاضطرابات الوراثية، فإن غالبية الحالات تأتي من ولاية أوتار براديش وأوتاراخاند وبيهار وجهارخاند ومادهيا براديش وتشاتيسجاره والدولة المجاورة نيبال. في دراستنا المستندة إلى المستشفى، وجدنا أن قرابة الدم تبلغ 7.9% في ولايتي أوتار براديش وأوتاراخاند، بينما تبلغ 1.6% في ماديا براديش وتشاتيسجاره و4.3% في بيهار وجهارخاند. تدعم البيانات الحالية نتائج بيتلز حيث أبلغت أن معدل زواج الأقارب يبلغ 7.5 و4.1 و5% في أوتار براديش وأوتاراخاند ومادهيا براديش وتشاتيسجاره وبيهار وجهارخاند، على التوالي
عند التركيز على معدل زواج الأقارب حسب الدين، أبلغ بيتلز عن معدل أعلى بشكل ملحوظ بين المسلمين (59.6٪) مقارنة بالهندوس (1.7٪) والمجموعات الدينية الأخرى في بياناتنا لم نلاحظ قرابة الدم في الديانات الأخرى مثل المسيحيين والبوذيين وغير المؤمنين.
عادة ما يتم الإبلاغ عن أعلى معدلات زواج الأقارب في الجزء الشمالي الأوسط من الهند من المناطق الريفية وبين المجموعات الضعيفة اقتصاديًا والأقل تعليمًا. يتم إيلاء اهتمام كبير لدور زواج الأقارب كعامل مسبب في ارتفاع معدل انتشار الاضطرابات الوراثية في الوقت نفسه، لم يتم ملاحظة التأثير المحتمل لهذا الزواج المجتمعي على نوع المرض وشدته والنهج المتبع في الإدارة بشكل صحيح وتم الاستهانة به.

احتمالية معدل تماثل الزيجوت في زواج الأقارب أعلى من احتمالية وجود الوالدين غير المرتبطين. قد يكون هذا بسبب تجمع الجينات المحدود وبالتالي المزيد من التعبير عن الأليلات المتنحية. تم دعم هذا البيان من خلال الدراسة الحالية حيث تم العثور على تماثل الزيجوت أعلى بكثير (15٪) في مجموعة الأقارب مقارنة بالمجموعة غير المتجانسة (6.3٪).
وبالتالي فإن زواج الأقارب يسبب تجمع الطفرات داخل المجتمع، مما يزيد من خطر ولادة طفل مصاب بالثلاسيميا.
توضح هذه الدراسة أنه في مجموعة الأقارب، تمثل المجموعة المحددة من الطفرات ما يقرب من 80٪ من الأشخاص. دفع هذا علماء الوراثة الجزيئية إلى توسيع نطاق النهج الخاص بالتشخيص المبكر والسريع قبل الولادة وتطوير مجموعة أدوات التشخيص مع عدد قليل من الطفرات المختارة لاتحادات الأقارب من ناحية واستراتيجية برامج التوعية للمنظمات غير الحكومية من ناحية أخرى

المصادر:

1_Biswas B, Naskar NN, Basu R, Dasgupta A, Paul B, Basu K. Knowledge of the caregivers of thalassemic children regarding thalassemia: A cross-sectional study in a tertiary care health facility of eastern India. Iraqi J Hematol. 2018;7(2)

أوسيروف ب: أخلاقيات الوقاية: الاستشارة، قرابة الدم، واختبار ما قبل الزواج لمرض بيتا ثلاسيميا في الأردن. **_2** **2011.** ،برينستون، جامعة برينستون

3-العلاوي ن.أ وآخرون: السنوات الخمس الأولى من البرنامج الوقائي لاعتلالات الهيموغلوبين في شمال شرق العراق. شاشة **J** ميد 201؛20: 171-17

4_Aggarwal K. A Studofy to assess the Knowledge Parents of Thalassemic Children in the age group of 2-7 years attending Thalassemic Ward of a Selected Hospital of Delhi, regarding Management of Thalassemia. Int J Nurs Midwif Res. 2016;3(1)

5_Meson JL, et al., eds. Disorders of hemoglobin. In: Harrison's Principles Ed.

6_The McGraw-Hill Companies; 2018. Th of Internal Medicine. 20 ht tps://accessmedicine .mhmedical.com. Accessed Oct. 6, 2019

7_Thalassemias. National Heart, Lung, and Blood Institute https://www.nhlbi.nih.gov/health-topics/thalassemias. Accessed Oct. 6, 2019

8_AskMayoExpert. Thalassemia syndromes. Mayo Clinic; 2019 Benz EJ. Clinical manifestations and diagnosis of the thalassemia

9_https://www.uptodate.com/contents/search . Accessed Oct. 4, 2019
10-A guide to living with thalassemia. Centers for Disease Control

11_https://www.cdc.gov/ncbddd/thalassemia/living.html. Accessed Oct. 4, 2019
12_Gretchen Holm. Everything You Need to Know About Thalassemia. Retrieved on the 21th of June, 2021, from https://www.healthline.com/health/thalassemia

13- News 18. World Thalassaemia Day: Why Couples Must Get Screened for Thalassemia Before Marriage.

14_Retrieved on the 21th of June, 2021, from https://www.news18.com/news/lifestyle/world-thalassemia-day-why-couples-

15_D. J. Weatherall and B. Clegg, The Thalassemia Syndromes, Blackwell Science, Oxford, UK, 4th edition, 2001.

16_B. Modell and M. Darlison, "Global epidemiology of haemoglobin disorders and derived service indicators," Bulletin of the World Health Organization, vol. 86, no. 6, pp. 480–487, 2008.

17_S. Agarwal, M. Pradhan, U. R. Gupta, S. Samai, and S. S. Agarwal, "Geographic and ethnic distribution of β-thalassemia mutations in Uttar Pradesh, India," Hemoglobin, vol. 24, no. 2, pp. 89–97, 2000.

18_E. S. Edison, R. V. Shaji, S. G. Devi et al., "Analysis of β globin mutations in the Indian population: presence of rare and novel mutations and region-wise heterogeneity," Clinical Genetics, vol. 73, no. 4, pp. 331–337, 2008.