

فقر دم البحر الأبيض المتوسط  
نوع بيتا

Beta Thalassemia



biolab  
مختبر بيولاب الطبي



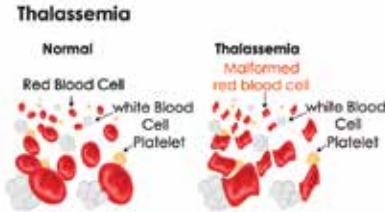


الثلاسيميا بيتا هو مرض وراثي ينتج بسبب خلل في تصنيع الهيموغلوبين الطبيعي للبالغين (HbA)، وهو الهيموغلوبين السائد في الدم من الولادة حتى الوفاة. عالمياً، تعتبر الثلاسيميا بيتا مرض شائع نوعاً ما؛ يصيب الآف حديثي الولادة سنوياً وهو أكثر شيوعاً في مناطق حوض البحر الأبيض المتوسط و شمال إفريقيا و الشرق الأوسط والهند وآسيا الوسطى و جنوب شرق آسيا.

تحدث أعراض الثلاسيميا 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 حدته كالآتي :

- 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 بقاء النمو وخلل في العظام.

### ثلاسيميا شديدة الحدة

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

- فقر دم يمكن أن يكون قاتل
- شحوب

• ضعف الشهية

• اسهال و مشاكل في الأمعاء

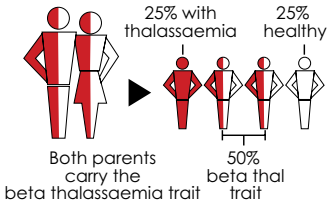
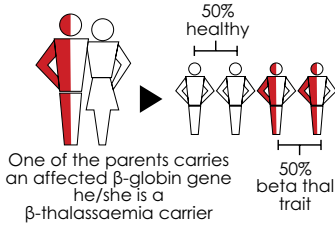
• بطء النمو

• صفار

• تضخم في الطحال و الكبد و القلب

- تشوه العظام
- تأخر البلوغ

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



## كيف أعرف أنني 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

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



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

### ماذا أفعل إذا كنت مصاباً؟

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.

## الوقاية

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

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



## الدوار الخامس

- ١٣ شارع خليل مزعل (مجمع حنانيا الطبي)
- ١٣ شارع سليمان الحديدي (عمارة جميعان)
- ١٥ شارع سليمان الحديدي (عيادات عبدون)
- ٢٠ شارع سليمان الحديدي (مجمع أيوب الطبي)

## خلدا - تلاع العلي

- ٤٨ شارع وصفي التل (مجمع جريسات)
- ٢٣٨ شارع وصفي التل
- سيتي مول - طابق (PI)

## حي الياسمين

- ٩٣ شارع جبل عرفات (مجمع النور التجاري)

## مرج الحمام

- شارع الأمير عاصم بن نايف (دوار البرديني)

## الجبيهة

- ٦٣ شارع ياجوز، بجانب البنك الإسلامي الأردني

## الشميساني

- ٤ شارع حنين بن اسحق
- مقابل طوارئ المستشفى التخصصي

## الفحيص

- شارع الأمير علي بن الحسين
- (مجمع القيصر بلازا)

## إربد

- بجانب مجمع سفريات عمان (صيداوي سنتر)

## جبل عمان

- ٥٢ شارع ابن خلدون (مجمع القريني الطبي)
- ١٢ شارع ابن خلدون (مركز الياسمين الطبي)
- ٣١ شارع أبو فراس الحمداني
- (مستشفى عبدالهادي)

## بيادر وادي السير

- ١٦ شارع حسني صوبر (مجمع الجندويل التجاري)



+962 6 5907000



www.biolab.jo



prs@biolab.jo



#### **5th Circle**

- 13 Khalil Mazaal St., Hanania Medical Center
- 13 Suleiman Hadidi St., Jumean Building
- 15 Suleiman Hadidi St., Abdoun Clinics
- 20 Suleiman Hadidi St., Ayoub Medical Center

#### **4th Circle**

- 52 Ibn Khaldoun St., Quraini Medical Center
- 12 Ibn Khaldoun St., Yasmeen Medical Center
- 31 Abu Firas Al Hamadani St., Abdulhadi Hospital

#### **Bayader Wadi El Seer**

- 16 Hosni Sober St., Jandweel Complex

#### **Khalda - Tla' Al Ali**

- 48 Wasfi Al-Tal St., Jereisat Complex
- 238 Wasfi Al-Tal St.,
- City Mall - Floor (P1)

#### **Hai Al Yasmin**

- 93 Jabal Arafat St., Noor Commercial Building

#### **Marj Al Hamam**

- Prince Asem Bin Nayef St., Bardini Circle

#### **Jubaiha**

- 63 Yajoz St., Next to Jordan Islamic Bank

#### **Shmeisani**

- 4 Hunayn ibn Ishaq St., Near Specialty Hospital

#### **Fuheis**

- Prince Ali Bin Al Hussein St., Kaiser Plaza Complex

#### **Irbid**

- Next to Amman Transportation Complex, Sidawi Center

- 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  $\beta$ -Thalassemia major. Gene therapy remains a potential treatment for the future. The long-term hope is that  $\beta$ -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

Jordan 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  $\beta$ -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).

- $\beta$ -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 Thalassemia 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 $\mu\text{g}/\text{dl}$
Adult Female	37 - 146 $\mu\text{g}/\text{dl}$



## Do I have it?

### $\beta$ -Thalassemia Minor

Thalassemia Minor is asymptomatic

### $\beta$ -Thalassemia intermedia

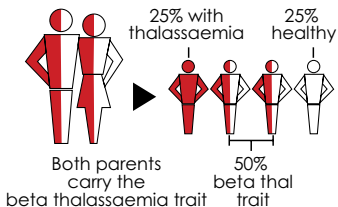
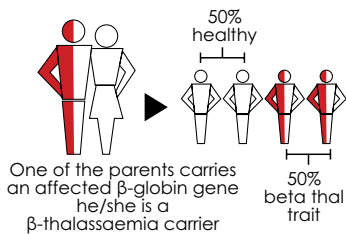
Signs and symptoms appear in early childhood or late in life:

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

### $\beta$ -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  $\beta$ -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:

- $\beta$ -Thalassemia Minor
- $\beta$ -Thalassemia intermedia
- $\beta$ -Thalassemia Major (also called Cooley's anemia)





فقر دم البحر الأبيض المتوسط  
نوع بيتا

Beta Thalassemia



biolab  
مختبر بيولاب الطبي

