

الهيموغلوبين E

Haemoglobin E (HbE)

ما هو الهيموغلوبين E؟

الهيموغلوبين E هو حالة وراثية شائعة يسببها إنتاج بروتين هيموغلوبين غير طبيعي. والهيموغلوبين (خضاب الدم) هو بروتين في الدم ينقل الأكسجين إلى كافة أنحاء الجسم.

وينتقل الهيموغلوبين E من أحد الوالدين إلى الطفل عبر المورثات (الجينات). وتنقل المورثات معلومات عن سمات بشرية مثل لون العينين، ولون الشعر، والهيموغلوبين.

الهيموغلوبين الشاذ E وراثي.

الهيموغلوبين الشاذ E غير معدي.

الهيموغلوبين الشاذ E لا ينتقل بواسطة الجراثيم.

وتحدث في بعض الأحيان تغييرات في المورثات (الجينات) تنجم عنها حالات طبية، ومن التغييرات التي تحدث في مورثات البيتا غلوبين:

- يرث الإنسان عادة مورثتان بيتا غلوبين لإنتاج بروتين البيتا غلوبين في الهيموغلوبين.
- قد يكون لدى الشخص خلل (طفرة) الهيموغلوبين E في واحدة من مورثتي البيتا غلوبين، ويدعى هذا الشخص حامل للهيموغلوبين E ويكون سليماً. وقد يكون حملة الهيموغلوبين E عرضة لخطر إنجاب أطفال مصابين بفقر دم شديد.
- قد يكون لدى الشخص خلل (طفرة) الهيموغلوبين E في كلتا النسختين من مورثات البيتا غلوبين. ويدعى هذا الشخص بأنه متماثل الازدواج homozygous للهيموغلوبين E ولا تكون لديه مشاكل صحية خطيرة عدا عن حالة فقر دم خفيفة. وقد يكون عرضة لخطر إنجاب طفل مصاب بحالة مرضية شديدة في الدم.
- عندما يكون الشخص حاملاً لخلل (طفرة) الهيموغلوبين E ولنوع آخر من خلل (طفرة) مورثة البيتا غلوبين فقد يكون مصاباً بحالة مرضية شديدة في الدم تتطلب المعالجة. فمثلاً عندما يرث الشخص نسخة واحدة من خلل (طفرة) الهيموغلوبين E من أحد والديه ونسخة من خلل (طفرة) مورثة البيتا غلوبين من الوالد/ة الآخر، سوف ينجم عن ذلك حالة شديدة تدعى الهيموغلوبين E/ البيتا ثلاسيميا HbE/β thalassaemia. (أنظروا الشكل ٢).

المعالجة

الهيموغلوبين E لا يُشكل حالة شديدة بمفرده ولكن عندما يحدث مع خلل في مورثة البيتا غلوبتين، فقد يؤدي ذلك إلى فقر دم شديد يتطلب المعالجة لمدى الحياة ومن ضمنها نقل الدم لترميم فقر الدم.

صحة حملة الهيموغلوبين E والهيموغلوبين E المتماثل الازدواج

حملة الهيموغلوبين E والذين هم متماثلو الازدواج للهيموغلوبين E يمكنهم وقع أن يكونوا سليمين، ولكن من المهم أن يعرف طبيبهم بأنهم حملة للهيموغلوبين E.

الهيموغلوبين E وتنظيم الأسرة

حالة خلل مورثة الهيموغلوبين E شائعة عند الأشخاص المتحدريين من شعوب جنوب شرق آسيا (تايلاند، بورما، كمبوديا، فيتنام، لاوس، إندونيسيا) وسريلانكا.

ويتوجب على الأزواج الذين يخططون للإنجاب أو في أوائل فترة الحمل، إذا كان الأصل العرقي لأي من عوائلهم من المناطق المذكورة أعلاه أو إذا كانت لديهم سوابق عائلية بأي اضطراب للدم أو فقر الدم، إجراء فحص دم لتقرير ما إذا كانوا حملة أم لا. ويتطلب إجراء هذا الفحص لتقرير ما إذا كان هناك أي خطر بإنجاب طفل مصاب باضطراب دم وراثي.

وهناك خيارات متوافرة للأشخاص المعرضين لخطر إنجاب طفل مصاب، حيث يمكن تشخيص هذه الحالات بوقت مبكر من الحمل - بدءاً من ١٢ أسبوعاً من الحمل. ويمكن حينذاك التفكير بإنهاء الحمل، إذا كان ملائماً. وبوسع الناس اتباع أو الأخذ بالاعتبار تقنيات الإنجاب المساعدة (مثل التشخيص الوراثي قبل الغرس، أو استعمال بويضات من متبرعات أو سائل منوي متبرع به). وقد يختار البعض المجازفة مع احتمال إنجاب طفل مصاب. ويمكن بحث كافة هذه الخيارات مع مرشد وراثي Genetic Counsellor.

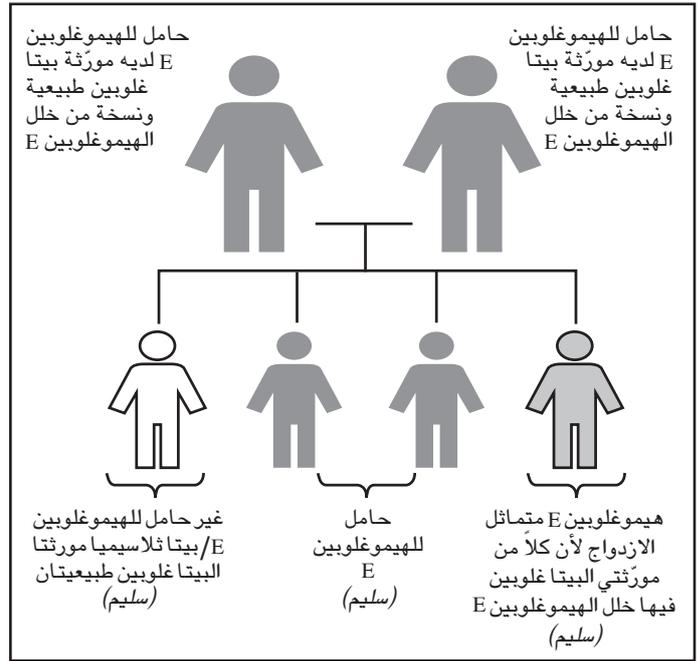
يمكن الترتيب لإجراء الاختبارات عن طريق طبيبكم المحلي، أو بالاتصال بالمستشفيات المدرجة في نهاية هذه النشرة.

معلومات هامة لعائلتكم

إذا كنتم حملة للهيموغلوبين E فقد يكون بقية أفراد عائلتكم حملة أيضاً، ومعرضين لخطر إنجاب أطفال مصابين بحالة مرضية شديدة في الدم. ويوصى أن يقوم كافة بقية أفراد العائلة وشركاء حياتهم بإجراء فحوصات لتقصي وضعية حملهم للهيموغلوبين E قبل قيامهم بإنجاب أطفال.

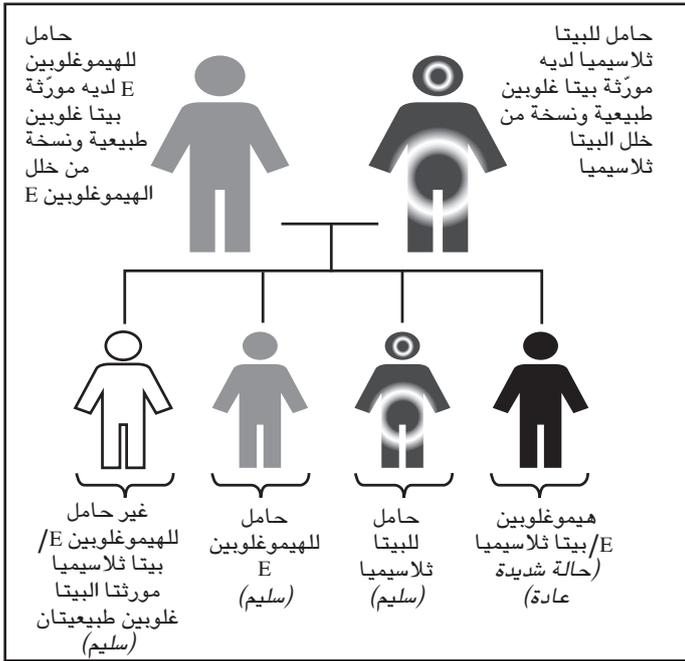
الشكل ١:

كلا الأبوين حاملان للهيموغلوبين E



الشكل ٢:

أحد الأبوين حامل للهيموغلوبين E والآخر حامل للبيتا ثلاثيميا



في كل حالة حمل، لدى هذين الزوجين:

- احتمال ١ من ٤ بإنجاب طفل لديه مورثتا بيتا غلوبين طبيعيتان.
- احتمال ٢ من ٤ بإنجاب طفل حامل للهيموغلوبين E.
- احتمال ١ من ٤ بإنجاب طفل لديه هيموغلوبين E متماثل الأزواج.

في كل حالة حمل، لدى هذين الزوجين:

- احتمال ١ من ٤ بإنجاب طفل لديه مورثتا بيتا غلوبين طبيعيتان.
- احتمال ١ من ٤ بإنجاب طفل حامل للهيموغلوبين E.
- احتمال ١ من ٤ بإنجاب طفل حامل للبيتا ثلاثيميا.
- احتمال ١ من ٤ بإنجاب طفل مصاب بالهيموغلوبين E / بيتا ثلاثيميا.

جهات اتصال مفيدة

الدعم:

جمعية الثالاسيميا في نيو ساوث ويلز
PO Box M120 Camperdown NSW 2050
Level 7 King George V Building
Missenden Road
CAMPERDOWN NSW 2050
هاتف: +61 2 9550 4844
الموقع الإلكتروني: www.thalns.org.au

مراكز العلاج:

مستشفى الأطفال في ويستميد
قسم أمراض الدم
Locked Bag 4001, Westmead, NSW 2145
هاتف: +61 2 9845 0000
الموقع الإلكتروني: www.thalns.org.au

مستشفى سيدني للأطفال

قسم أمراض الدم
High Street, Randwick, NSW 2031
هاتف: +61 2 9382 1111

مستشفى برينس أوف ويلز

قسم أمراض الدم
Level 4, Campus Centre
High Street, Randwick, NSW 2031
هاتف: +61 2 9382 2222

مستشفى برينس ألفريد الملكي

قسم أمراض الدم
Level 5, Missenden Road
Camperdown, NSW 2050
هاتف: +61 2 9515 6111

مستشفى ويستميد

قسم أمراض الدم
Cnr Hawkesbury Road & Darcy Roads
Westmead, NSW 2145
هاتف: +61 2 9845 5555

مستشفى ليفربول

قسم أمراض الدم
Ground Floor,
Cnr Elizabeth & Goulburn Street
Liverpool NSW 2170
هاتف: +61 2 9828 3000

الthalassaemia . استراليا

Thalassaemia Australia Inc.
333 Waverley Road
Mount Waverley VIC
AUSTRALIA 3149



هاتف: +61 3 9888 2211
فاكس: +61 3 9888 2150
بريد إلكتروني: info@thalassaemia.org.au
إنترنت: www.thalassaemia.org.au