

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 للهيموغلوبين 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 ثلاثييميا HbE/β thalassaemia. (أنظروا الشكل ٢).

المعالجة

الهيموغلوبين E لا يُشكل حالة شديدة بمفرده ولكن عندما يحدث مع خلل في مورثة البيتا غلوبين، 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 **سليماً**، ولكن من المهم أن يعرف طبيبهم بأنهم حملة للهيموغلوبين E.

الهيموغلوبين E وتنظيم الأسرة

حالة خلل مورثة الهيموغلوبين E شائعة عند الأشخاص المتحدّرين 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 متوفرة 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.

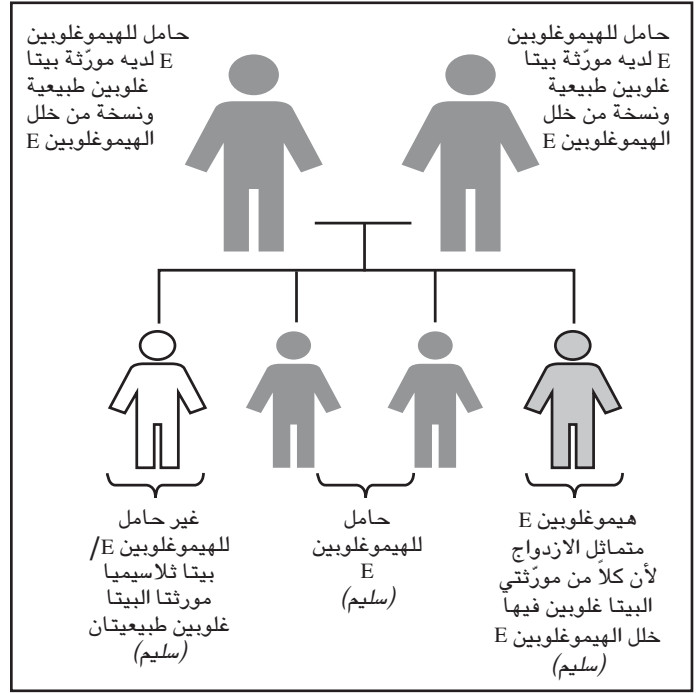
يمكن الترتيب لإجراء الاختبارات عن طريق طبيبك المحلي، أو بالاتصال بالمستشفيات المدرجة في نهاية هذه النشرة.

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.

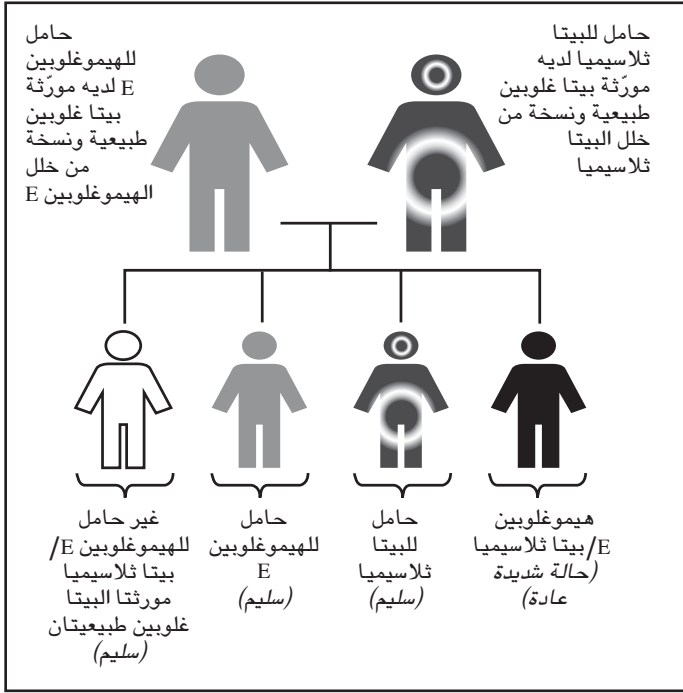
الشكل ١:

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 / البيتتا ثلاثيميا.

جهات اتصال مفيدة

مستشفى النساء الملكي
عيادة الثلاسيميا Thalassaemia Clinic
Cnr Grattan St & Flemington Rd,
Parkville VIC
Australia 3052
هاتف: +61 3 8345 2180

مركز موناخ الطبي
وحدة العلاج الطبي Medical Therapy Unit
246 Clayton Road,
Clayton VIC
Australia 3168
هاتف: +61 3 9594 2756

مستشفى ميرسي للنساء
قسم الوراثة Genetics
163 Studley Road,
Heidelberg VIC
Australia 3084
هاتف: +61 3 8458 4250

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

الثلاسيميا - أستراليا
Thalassaemia Australia Inc.
333 Waverley Road
Mount Waverley VIC
AUSTRALIA 3149

