فحص إعتلال الهيموغلوبين قبل الزواج

نموذج الموافقة المستنيرة (2)

فقر الدم البحر الأبيض المتوسط أو الثلاسيميا كما يطلق عليه في الطب، هو مرض يُرى بشكل عام في بلدان البحر الأبيض المتوسط ومنتشر في العديد من دول العالم عن طريق الهجرة، وهي مجموعة من أمراض الدم الوراثية التي لها سمات مثل تخليق الهيموغلوبين المعيب في بنية خلايا الدم الحمراء الموجودة في الدم و وتقليل من فعالية خلايا الدم الحمراء بسبب المرض.حسب بيانات منظمة الصحة العالمية، هناك 266 مليون حامل لمرض إعتلال الهيموغلوبين في جميع أنحاء العالم.وتعتبر أمراض الدم الوراثية، خاصة الثلاسيميا وفقر الدم المنجلي مشكلة صحية مهمة في بلدنا ايضا. حيث يولد مئات الأطفال المرضى كل عام، وتعاني الأسر والمجتمع من أضرار مادية ومعنوية بسبب هذا المرض. ويعود سبب كثرة الإصابات بمراض الدم الوراثية هذه في تركيا إلى حقيقة تعايش الأجناس والثقافات المختلفة في الأناضول منذ سنوات، وتواجد عادات الزواج بين الأقارب. ويبلغ نسبة زواج الأقارب(25.1%) حيث ان (70%) من هذه النسبة يحدث في الغالب بين أقارب من الدرجة الأولى. مما يودي هذا الوضع الى زيادة الأمراض الوراثية في المجتمع.

تنتقل أنواع مختلفة من الثلاسيميا من الأم أو الأب إلى الطفل من خلال الجينات ، ويكون أنواع الثلاسيميا التي تظهر في الطفل حسب الجينات في الأم المصابة اوالأب المصاب بهذا الشكل:

1-**الثلاسيميا الصغرى (نوع الحامل):** إنها حالات من مرض الثلاسيميا يمكن اكتشافها من خلال اختبارات دم بسيطة، وليس لها أعراض مهمة ويتميع الأشخاص المصابين بحياة جيدة وطبيعية تمامًا. وان هؤلاء الأفراد يتمتعون بصحة جيدة ولا يعانون من مشاكل صحية سوى فقر الدم الخفيف.

2-**الثلاسيميا الكبرى (نوع المريض):** يُشكل النوع الحاد من المرض. يحدث في الأطفال المولودين من زواج يكون فيها كلا الوالدين حاملين للمرض. حيث تظهر النتائج السريرية للمرض عادة بين 6 أشهر وسنتين من العمر. يمكن الكشف عن المرض من خلال الشحوب والضعف وفقدان الشهية وصعوبات التغذية والأرق وانتفاخ البطن نتيجة تضخم الكبد والطحال وتغيرات في العظام تبدأ من الوجه وعظام الجمجمة ويكون مظهر نموذجي للوجه. وقد يتطور فشل او القصور القلبي نتيجة فقر الدم الشديد الذي يحدث فجأة في الفترة المبكرة. ويجب إجراء عمليات نقل الدم بشكل متكرر لتجنب فشل القلب. إذا لم يتم نقل الدم، سيموت المريض في غضون بضع سنوات.

3-الثلاسيميا الوسيطة (نوع المرض الخفيف): في هذا النوع الثلاسيميا لا يكون المريص بحالة صحية جيدة تمامًا مثل حامليها، ويبدأ أعراض المرض عادةً في سن متقدم، ويستمر المريض في النمو والتطور الطبيعي دون الحاجة إلى نقل الدم بشكل منتظم. على الرغم من أنه يبدأ سريريًا في وقت لاحق (بعد 4 سنوات من العمر) ، فقد يحدث تضخم الكبد والطحال (تضخم الكبد والطحال) وتغيرات العظام في هذه الحالات.

بصرف النظر عن كل ذلك، حتى لو كانت نتائج مخطط الدم هوموغرام و HPLC (اختبارات الدم) طبيعية ، فقد تكون هناك ناقلات صامتة. العلاج الوقائي له أهمية كبيرة في مكافحة المرض. ولكن من الضروري علاج المرضى بأفضل طريقة ممكنة. ان العلاج النهائي لمرض الثلاسيميا هو زرع نخاع العظم، ولكن اليوم ليس جميع المرضى لديهم فرصة زرع نخاع العظم. وذلك بسبب كونها طريقة مكلفة للغاية وصعبة جداً. لهذا السبب، فإن العلاج المعمول به حاليًا في العديد من البلدان هو نقل الدم واستخلاب الحديد (طريقة لتقليل مستوى الحديد في الدم). ومع ذلك، يعتبر مرض الثلاسيميا مرضًا يمكن الوقاية منه عند اكتشاف الحاملين لهذا المرض. ويمكن لشخصين مصابين بالثلاسيميا بعد الزواج ،إنجاب أطفال أصحاء من خلال تشخيص ما قبل الولادة (تشخيص ما قبل الولادة). يمكن تحديد ما إذا كان الطفل مريضًا أم يتمتع بصحة جيدة وذلك من خلال سحب الدم من الطفل في رحم الأم. يتم إجراء التشخيص قبل الولادة في الأشهر الأولى من الحمل، ولكن من الضروري قبل الحمل تحديد الجينات الحاملة للمرض لدى الوالدين. ويجب على الوالدين التقدم بطلب إلى مؤسسة صحية دون انتظار الحمل من اللحظة التي يفكرون فيها في إنجاب طفل. وحسب نتيجة التشخيص قبل الولادة، إذا كان الطفل يتمتع بصحة جيدة، فيمكن أن يستمر الحمل، أو إذا كان الطفل مريضًا، فيمكن اتخاذ قرار بإنهاء الحمل.

أنا (اسم المريض) ..... اجريتُ فحص اعتلال الهيموغلوبين قبل الزواج. وعلمت أنني مشتبه به / حامل للمرض. وتلقيت الاستشارة الطبية اللازمة حول هذا الموضوع (سيكتب الشخص بخط يده) (قرأت ، فهمت، وموافق على النقاط المذكورة أعلاه).

.....
.....
.....
.....

أو

أنا (اسم المريض) ..... المقبل/المقبلة على الزواج ب(الاسم واللقب) .... أجرينا فحصًا لاعتلال الهيموغلوبين قبل الزواج. وتم إبلغنا باننا مشتبه به / ناقل للمرض. وقد تلقينا الاستشارة الطبية اللازمة حول هذا الموضوع. وتم إعلامنا بالمخاطر. (سيكتب الاشخاص بخط أيديهم) (قرأت ، فهمت، وموافق على النقاط المذكورة أعلاه).

.....
.....

اسم ولقب المريض	**اسم ولقب المريض**
التوقيع والتاريخ	**التوقيع والتاريخ**
.....	**.....**
.....	**.....**
.....	**.....**

الأسس القانونية المتعلقة بالموضوع:

1. قانون مكافحة الأمراض الوراثية المرقم 3960
2. لائحة تنظيم مراكز التشخيص والعلاج لبرنامج السيطرة على اعتلال الهيموغلوبين من أمراض الدم الوراثية