

کلیات و اهمیت بیماری :

تالاسمی یکی از شایعترین اختلال ها و بیماریهای خونی است که بصورت ژنتیک از نسلی به نسلی دیگر منتقل می شود. اگر فردی دوزن ناسالم را از والدین خود به ارث برد به بتا تالاسمی ماژور مبتلا می شود در این افراد کم خونی معمولاً شدید و باعث اختلال رشد و نارسایی قلبی می شود ، اگر چه کودکان بیمار تازه متولد شده علامتی ندارند ، اما علایم بیماری به تدریج از ۶ ماهگی شروع شده و بصورت کم خونی - رنگ پریدگی - ضعف و بیقراری - بی اشتها و عدم افزایش وزن بروز می کند سپس کبد و طحال بیمار بزرگ شده و تغییرات استخوان (در استخوان جمجمه و صورت) باعث ایجاد چهره خاص در بیماران مبتلا به بتا تالاسمی ماژور می شود ، معمولاً بیماران پس از پایان سال اول زندگی به تزریق خون وابسته می شوند باید در نظر داشت که احتمال تولد کودک مبتلا به تالاسمی شدید در هر حاملگی وجود دارد.

راههای پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور :

- ۱- ازدواج نکردن دو فرد سالم ناقل با یکدیگر؛
 - ۲- چنانچه دو فرد سالم ناقل با هم ازدواج کنند بایستی در صورتی که قصد بارداری داشته باشند با یستی در هفته ۸-۱۰ بارداری از خدمات تشخیص ژنتیک قبل از تولد
- ### چرا باید از بروز بتا تالاسمی ماژور پیشگیری شود ؟
- ۱- شیوع ژن بتا تالاسمی در کشور حدود ۵٪ و حتی در بعضی از استان های کشور از جمله فارس - خوزستان - بوشهر - کرمان - گیلان - مازندران شیوع بالاتری دارد؛
 - ۲- هزینه نگهداری بیماران بسیار گران است (مربوط به تزریق خون و تزریق دسفرال)؛
 - ۳- بیماران تالاسمی ماژور با عوارض جسمی شدید مواجه هستند علاوه بر وجود این مشکلات ، عوارض روحی نیز این بیماران را رنج می دهد؛
 - ۴- روش غربالگری آسان می باشد که می بایستی زوج ها پیش از اعلان هر ازدواج در بین افراد فامیل و یا برگزاری مراسم نامزدی و عقد آزمایش های خون را در آزمایشگاههای ویژه تالاسمی انجام دهد