

بیماری تالاسمی



مقدمه:

تالاسمی یک واژه یونانی است که از دو کلمه تالاسا Thalassa به معنی دریا و امی Emia به معنی خون گرفته شده است و به آن آنمی مدیترانه‌ای یا آنمی کولی و در فارسی کم‌خونی گفته می‌شود. اولین بار در سال ۱۹۲۵ یک متخصص اطفال به نام توماس کولی (Thomas Cooley) در شهر ریتروت آن را شناخت و به دیگران معرفی کرد. تالاسمی یک بیماری واحد نمی‌باشد، بلکه شامل گروهی ناهمگون از کم‌خونی‌های ارثی است که مشخصه آن، اختلال در تولید زنجیره‌های گلوبین می‌باشد. این بیماری به صورت شدید (ماژور) و خفیف (مینور) ظاهر می‌شود. امروزه مشخص شده که انواع خفیف تالاسمی جزء شایع‌ترین اختلالات ژنتیکی در انسان می‌باشد. اگر هر دو والدین دارای ژن معیوب باشند به صورت شدید یعنی ماژور (Major) و اگر یکی از والدین فقط ژن معیوب داشته باشد به صورت خفیف یعنی مینور (Minor) ظاهر می‌شود. تالاسمی برای کسانی که نوع (مینور) را داشته باشند مشکل ایجاد نمی‌کند و آنها هم مثل افراد سالم می‌توانند زندگی کنند و فقط در موقع ازدواج باید خلی مراتب باشند. اما برعکس این بیماری حداکثر آزاد خود را به بیماران نوع ماژور می‌رساند.

کم‌خونی چیست؟

بعضی اشخاص مقدار هموگلوبین خونسشان کم است، اینها دچار کم‌خونی هستند. کم‌خونی به انواع مختلفی وجود دارد. شایع‌ترین نوع آن کم‌خونی به علت کمبود آهن است. این حالت وقتی اتفاق می‌افتد که شخص هموگلوبین کافی ندارد زیرا به اندازه کافی غذاهای حاوی آهن نمی‌خورد، تالاسمی ماژور یک نوع متفاوت کم‌خونی است. در اینجا هم کم‌خونی به علت نداشتن هموگلوبین کافی است، اما هیچ ربطی به آهن دریافتی از راه غذا ندارد، این بیماری یک اختلال خونی ارثی است.

تالاسمی مینور (خفیف):

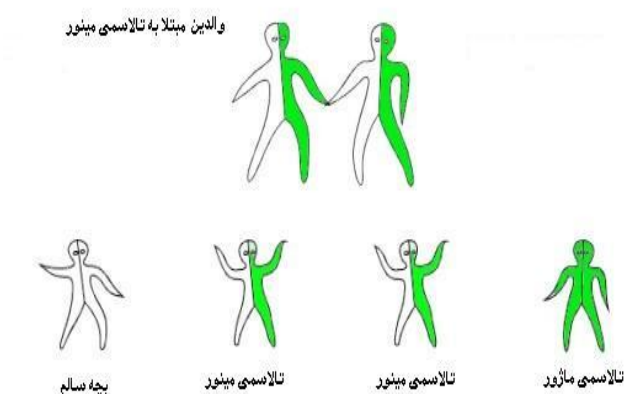
اشخاص با خصیصه تالاسمی مینور دارای تالاسمی هستند ولی بیمار نیستند. این اشخاص مطلقاً سالم و طبیعی هستند، بعضی از آنها ممکن است کم‌خونی خفیف داشته باشند.

بیشتر کسانی که حامل خصیصه تالاسمی هستند نمی‌دانند که ناقل ژن تالاسمی مینور هستند. فقط وقتی از آن مطلع می‌شوند که خونسشان را آزمایش کنند و یا صاحب یک کودک مبتلا به تالاسمی ماژور شوند. گلبولهای قرمز خون اشخاصی که تالاسمی مینور دارند کوچکتر از حد معمول است.

در خون مبتلایان به خسیصه تالاسمی مینور همچنن از یک نوع هموگلوبین که هموگلوبین a2 نامیده می‌شود مختصری بیشتر از معمول وجود دارد. خسیصه تالاسمی مینور در موقع تولد وجود دارد که در تمام طول زندگی باقی می‌ماند. ممکن است توسط والدین به کودکان منتقل شود، یعنی ارثی است.

داشتن تالاسمی مینور (خفیف) چه اهمیتی دارد؟

دانستن این که خسیصه تالاسمی مینور دارید مهم است، زیرا گاهی ممکن است اشخاصی که خسیصه تالاسمی مینور دارند صاحب فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور شوند که اختلال خونی شدیدی است.



چگونه می‌توان به داشتن خسیصه تالاسمی مینور پی برد؟

باید یک آزمایش خون مخصوص به عمل آورد. پزشکان می‌توانند با سنجش اندازه گلبول‌های قرمز و مقدار هموگلوبین a2 خون این مطلب را دریابند.

آیا ناقل تالاسمی مینور بیمار است؟

• خیر، از این رو نیاز به هیچ درمان پزشکی مخصوص نیست.

آیا حامل تالاسمی مینور از نظر جسمی و روحی ضعیف است؟

• خیر

آیا درمانی وجود دارد که تالاسمی مینور را تغییر دهد؟

• خیر، اگر با ژن تالاسمی مینور متولد شده‌اید، همیشه آنرا خواهید داشت.

آیا ناقلین تالاسمی مینور هرگز به درمان با آهن نیاز پیدا می‌کنند؟

• بله، گاهی احتیاج پیدا می‌کنند اما مهم است که وقتی واقعاً نیاز به آهن دارند فقط با آهن مداوا شوند. بهترین روش برای فهمیدن نیاز به آهن ناقلین، آزمایش خون مخصوصی است که مقدار آهن خون را با آن اندازه می‌گیرند. اگر این آزمایش را انجام نداده باشید ممکن است پزشک فکر کند که شما به دلیل گلبولهای قرمز کوچک و کم‌خونی خفیف، دچار کمبود آهن هستید و ممکن است که شما را به خورد آهن اضافی توصیه نماید در حالی که واقعاً نیازی ندارید، این حالت اثر خوبی برای شما ندارد و ممکن است در دراز مدت برای شما زیان‌آور باشد.

در مورد زنان حامله چه می‌توان گفت؟

• زنان باردار دارای خسیصه تالاسمی مانند هر زن حامله دیگری احتیاج به آهن اضافی دارند.

خصیصه آلفا تالاسمی:

• خیلی با خصایص بتا تالاسمی تفاوت دارد و شایع نیست و فقط ندرتاً بیماری نزد کودکان بوجود می‌آورد.

تالاسمی ماژور چیست؟

تالاسمی ماژور یک نوع کم‌خونی شدید ارثی است. بدن کودکان مبتلا به تالاسمی ماژور نمی‌تواند به طور کافی هموگلوبین درست کند. از این رو مغز استخوان آنها نمی‌تواند گلبول قرمز طبیعی به وجود آورد، گلبول قرمزی که تولید می‌شود تقریباً خالی هستند.

کودکان مبتلا به تالاسمی ماژور در هنگام تولد طبیعی هستند، ولی بین سه ماهگی و هجده ماهگی دچار کم‌خونی می‌شوند، رنگشان پریده است، خوب نمی‌خوابند، نمی‌خواهند غذا بخورند و ممکن است دچار تهوع گردند. اگر کودکان مبتلا به تالاسمی ماژور درمان نشوند زندگی سختی خواهند داشت و معمولاً بین یکسالگی تا هشت سالگی چنانچه خون دریافت ننمایند، از بین می‌روند.

خصیصه تالاسمی چگونه از والدین به کودکان منتقل می‌شود؟

سه نوع زوج را مورد نظر قرار می‌دهیم :

1- اگر هیچکدام از پدر و مادر ناقل ژن تالاسمی نباشند، امکان انتقال خصیصه تالاسمی مینور یا تالاسمی ماژور به کودکان خود را ندارند. در این صورت همه فرزندان شان خون طبیعی خواهند داشت. هیچ‌یک از فرزندان خصیصه تالاسمی مینور (ناقل) یا ماژور را نخواهند داشت.

2- اگر یکی از والدین ناقل مینور باشد و دیگری ناقل این ژن نباشد احتمال پنجاه درصد وجود دارد که فرزندان دارای ژن ناقل تالاسمی مینور شوند و به همین دلیل هیچ‌یک از آنان تالاسمی ماژور نخواهد شد.

3- اگر هر دو والدین ناقل ژن تالاسمی مینور باشند .

در هربار حاملگی 25 درصد شانس وجود دارد که کودک دارای خون طبیعی باشد و 50 درصد احتمال دارد که کودک تالاسمی مینور متولد شود و 25 درصد احتمال دارد که کودک تالاسمی ماژور داشته باشد.

علائم و عوارضی تالاسمی ماژور:

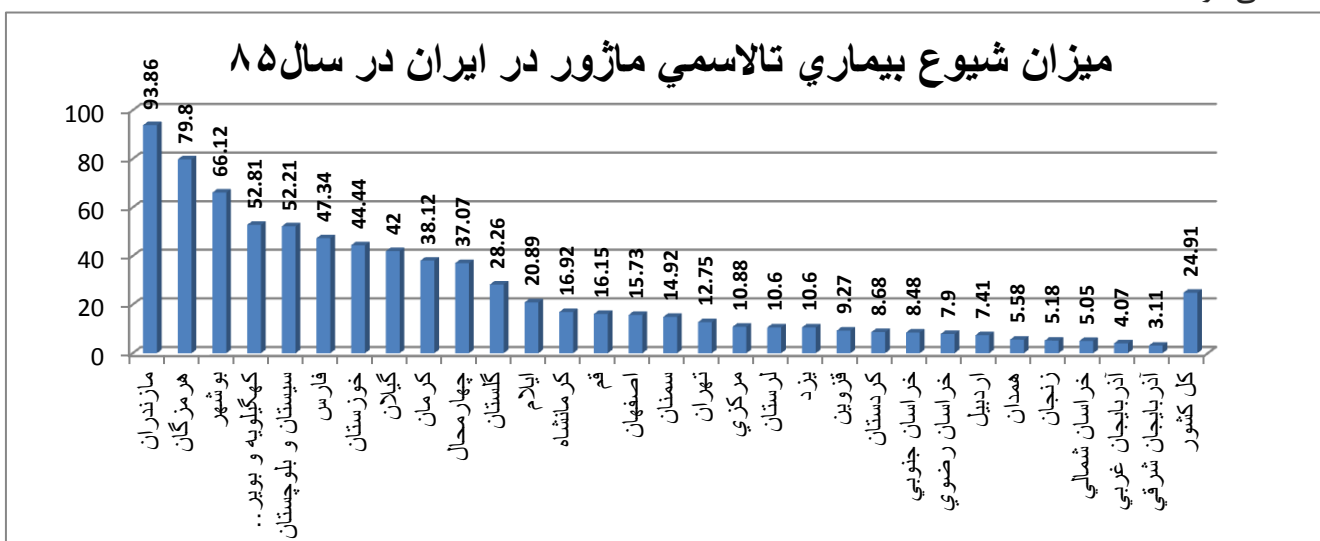
در بیمار تالاسمی ماژور (کم‌خونی شدید)، کودک کم‌خون است و این کم‌خونی باعث بزرگ شدن طحال و کبد و تغییر قیافه ظاهری او می‌شود. بنابراین به علت پایین آمدن دوام خون، بیمار مجبور است مداوم خون تزریق کند و در اثر تزریق خون که دارای مقادیر زیادی آهن است و در اثر خود بیماری که باعث شکسته شدن هموگلوبین (گلبولهای قرمز) و آزاد شدن آهن می‌شود. میزان آهن خون افزایش یافته و در بافتهای عمده بدن چون به قلب، کبد، طحال و ... رسوب می‌کند و سبب ایجاد مشکلات دیگری می‌شود که تنها به کمک آمپول دسفرال می‌توان از تجمع آهن جلوگیری کرد. پس اگر در اثر عدم و یا سهل‌انگاری، تالاسمی به خانواده شما قدم گذاشت. هیچ جای فراری نیست. «تالاسمی» ماه‌ها و سال‌ها تا زمانی که فرزندان زنده است در خانه شماست و شما نباید فرزندان را سرزنش کنید زیرا این شما بودید که آن را در خود داشتید و به فرزندان منتقل نمودید. اگر الان تالاسمی در خانه شما هست مواظب باشید که دیگر فرزندی به دنیا نیاورید زیرا این بیماری همراه او به دنیا خواهد آمد و اگر هم هنوز با مشکل تالاسمی روبرو نیستید مراقب باشید که هرگز دچار آن نشوید.

چرا شیوع تالاسمی در بعضی کشورها و مناطق بیشتر می باشد؟

اشخاص دارای تالاسمی مینور اگر مالاریا بگیرند احتمال مرگشان کمتر از افرادی هست که دارای این خصیصه نیستند به بیان دیگر افراد دارای خصیصه تالاسمی مینور از مالاریا جان سالم به در می‌برند، درحالی که اشخاص دیگر می‌مردند. آنها این خصیصه را به فرزندانشان منتقل می‌کردند، از این رو خصیصه تالاسمی مینور مزیت بزرگی بود و هرچه زمان گذشت در مناطق آلوده به مالاریای جهان شایع‌تر شد اما اکنون ما می‌توانیم مالاریا را درمان کنیم یا از آن پیشگیری نمائیم و دیگر خصیصه تالاسمی مینور یک مزیت نیست و اگر مالاریا ریشه‌کن شود این خصیصه از بین نمی‌رود.

شیوع تالاسمی در ایران:

کشور ما در منطقه معتدله شمالی کره زمین در مسیر کمربند جهانی تالاسمی قرار دارد بنابراین بیماری تالاسمی در کنار دریاها، مردابها، رودخانه که قبلاً کانون انتقال و انتشار مالاریا بوده‌اند بیشتر است. دلیل آن این است که افراد ناقل دارنده (ژن مغلوب) تالاسمی در اپیدمی‌های مالاریا در طول زمان مصون مانده‌اند و بر تعدادشان افزوده شده، به همین واسطه در شمال و جنوب کشور از انتشار تالاسمی از بخش مرکزی ایران بیشتر است. تالاسمی در ایران حضور تأسف‌باری دارد و در حدود سی‌هزار نفر این بیماری را در خود دارند و هرساله به این تعداد نیز اضافه می‌شود



کسانی که در ایران تالاسمی با خود دارند به چهار گروه تقسیم می‌شوند:

گروه اول: مبتلایانی که دسترسی به امکانات پزشکی و درمانی ندارند و از درمان صحیح یعنی تزریق خون و دسفرال محروم می‌باشند.

گروه دوم: بیمارانی که به موقع بیماریشان تشخیص داده می‌شود و خون تزریق می‌نمایند اما دسفرال و سایر اقدامات درمانی استفاده نمی‌کنند.

گروه سوم: کسانی که بیماریشان به موقع تشخیص داده می‌شود، تزریق مناسب خون همراه با روش‌های جانبی را به موقع دریافت می‌دارند و طول عمر قابل ملاحظه‌ای خواهند داشت.

گروه چهارم: بیمارانی که دسترسی به پیوند مغز استخوان داشته‌اند، احتمال بهبودی آنان تا حدود زیادی میسر می‌باشد، امید است با اتکال به خداوند تبارک و تعالی در آینده‌ای نه‌چندان دور در اثر پیشرفت‌های علمی، تالاسمی هم مانند بیماریهای شایع دوران گذشته ریشه‌کن شود.

ضرورت پیشگیری و طرحهای پیش‌گیری از تالاسمی در جامعه:

در سال 1376 برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز تالاسمی آغاز شد. پیش از آن بیش از 5 سال، این برنامه به‌صورت آزمایشی در برخی استان‌های کشور اجرا شده‌بود.

ادغام برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور نمونه‌ای از ادغام خدمات ژنتیک در نظام سلامت است که نظیر هر برنامه‌ی ژنتیک دیگر برای ارائه در سطح جامعه، به ابزارهای اصلی نیاز دارد.

آزمایشگاه‌های غربالگری ناقلین تالاسمی در کشور در قالب یک شبکه برنامه‌ریزی شده‌اند. براساس میزان جمعیت در شهرها، آزمایشگاه‌های خصوصی و دولتی که امکانات لازم برای انجام آزمایش‌های غربالگری تالاسمی را دارند و اجرای دستورالعمل‌های کشوری پیشگیری از تالاسمی را پذیرفته‌اند، با الگوی کلی آموزش از مرکز به محیط، آموزش‌های کنترل کیفی دوره‌ای را طی می‌نمایند. این آزمایشگاه‌ها در قالب یک شبکه سازماندهی شده و ارزیابی دوره‌ای می‌شوند. آموزش‌های آزمایشگاه‌های غربالگری از طریق آزمایشگاه‌های مرجع سلامت و ادارات تابعه آنها در مراکز استان‌های کشور به انجام می‌رسد.

شبکه‌ی آزمایشگاه‌های تشخیص ژنتیک تالاسمی از سال 1378 تشکیل شده است.

وظیفه‌ی اصلی این شبکه، انجام آزمایش‌های ژنتیک و تشخیص پیش از تولد تالاسمی است، این آزمایشگاهها موارد ارجاعی از سوی مشاوران ژنتیک مستقر در مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک را می‌پذیرد و به آنها پس‌خوراند می‌دهد.

شبکه‌ی مشاوره‌ی ژنتیک متشکل از تیم‌های مشاوره‌ی ژنتیک است.

این تیم‌ها در هر شهرستان در یک یا چند مرکز بهداشتی‌درمانی برحسب جمعیت مستقر هستند. هر تیم از یک پزشک و یک کارشناس/کاردان تشکیل شده‌است. این شبکه مسئول مشاوره‌ی زوج‌های ناقل تالاسمی است. بعد از مشاوره مراتب جهت مراقبت و پیگیری‌های بعدی اعلام می‌شود.

شبکه‌ی مراقبت، زوج‌های ناقل تالاسمی را تا تکمیل خانواده با فرزندان سالم همراهی می‌کند و سپس آنها را جهت استفاده از روش‌های دائمی پیشگیری از بارداری ارجاع می‌دهد.

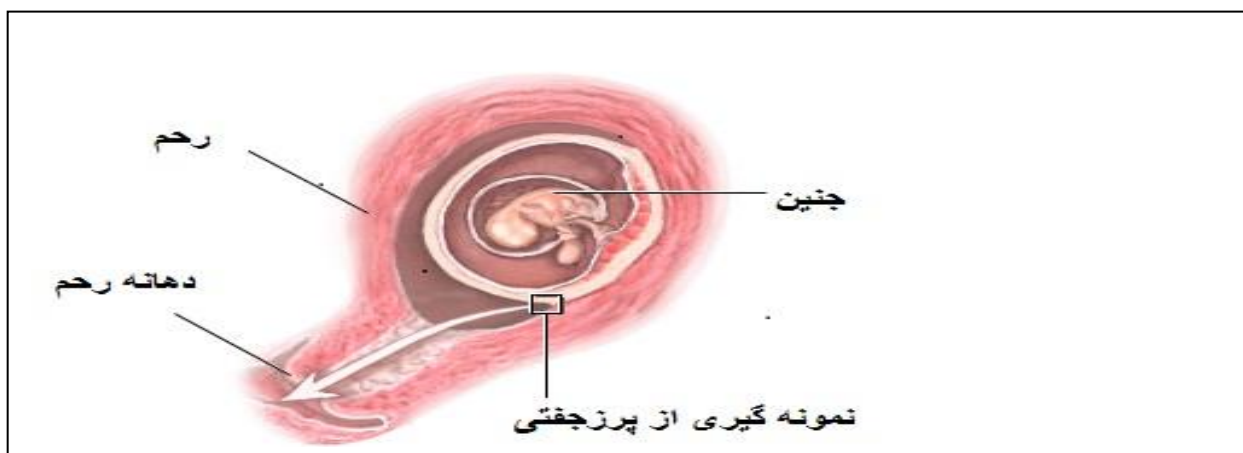
چهار روش پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور :

روش اول: تنظیم خانواده

آموزش و ترغیب زوج های ناقل تالاسمی در خصوص اهمیت و ضرورت استفاده از روش های مطمئن و غیر دائمی جهت پیشگیری از وقوع بارداری های ناخواسته . در این روش زوجین ناقل تالاسمی تا تکمیل خانواده با 2 فرزند سالم تحت مراقبت تنظیم خانواده قرار می گیرند.

* روش دوم: تشخیص پیش از تولد، مطمئن ترین راه پیشگیری تالاسمی

یکی از بهترین روش های پیشگیری از بروز بیماری تالاسمی ماژور ، نمونه برداری از خون جنین در هفته 10-12 دوره بارداری مادر می باشد در این روش با انجام آزمایشات ژنتیک بر روی نمونه خون جنین بیماری او تشخیص داده می شود . و در صورت بیمار بودن جنین مجوز سقط داده می شود به شرط آنکه از سن جنین بیش از 16 هفته نگذشته باشد.



سوم: استفاده از مهندسی ژنتیک در درمان جنین مبتلا به تالاسمی ماژور در داخل رحم است.

ابتدا باید بیمار دارای تالاسمی ماژور در داخل رحم تشخیص داده شود سپس سلولهای بنیادی که از کبد جنین تازه سقط شده به دست آمده است به داخل بند ناف جنین مبتلا به تالاسمی ماژور در داخل رحم تزریق می شود این کار هنوز به شکل علمی در نیامده است در مراحل اولیه تحقیق قرار دارد و هنوز در حد تجربه قلمداد می شود.

روش چهارم: شناسایی ناقلین ژن بتا تالاسمی از طریق غربالگری در جمعیت داوطلب ازدواج و ممانعت از ازدواج دو ناقل ژن است.

شایع ترین تالاسمی در کشور ما نوع بتا تالاسمی است. بتا تالاسمی از معدود بیماریهای ارثی است که وجود ژن را با آزمایشهای ساده هم می توان در ناقلین مورد شناسایی قرار دارد و با بررسی کامل والدین و سایر افراد خانواده از تولد مبتلایان پیشگیری و بیماری را کنترل کرد. پس از شناسایی کامل طرفین چنانچه هر دو دارای ژن بتا تالاسمی مینور هستند راهنمایی می شوند که ازدواج نکنند. و یا در صورت ازدواج تحت مراقبت ویژه ی تنظیم خانواده قرار گیرند.. بنابراین در حال حاضر با وجود بستر مناسب شبکه بهداشتی کشور پیشگیری بهترین اقدام برای ریشه کنی تالاسمی است

تالاسمی ماژور را چگونه درمان کنیم؟

تزریق مرتب (نگهدارنده) خون:



به محض قطعی شدن تشخیص تالاسمی ماژور، تزریق خون باید بدون تأخیر آغاز شود. تزریق خون باید براساس الگوی باشد که بتوان هموگلوبین را در محدوده طبیعی حفظ نمود. اخیراً توصیه می‌شود که هموگلوبین متوسط در حد gr/dl ۱۲ حفظ شود. با کمک این الگوی تزریق خون از هیپوکسی مزمن بافتها جلوگیری شده، پرکاری جبرانی مغز استخوان کاهش می‌یابد. فعالیت بدنی و رشد بیمار نیز در حد طبیعی صورت می‌گیرد. ضمناً از مشکلات زیر نیز جلوگیری می‌شود:

(۱) تغییرات ثانویه مغز استخوان

(۲) افزایش حجم خون (به علت پرکاری مغز استخوان) که موجب فشار بر قلب می‌شود.

(۳) بزرگ شدن و پرکار شدن زودرس طحال بدلیل تخریب گلبولهای قرمز طبیعی که به طحال می‌رسند.

(۴) افزایش جذب آهن از دستگاه گوارش در افزایش بار آهن بیماران تالاسمی موثر است.

با بالا نگهداشتن سطح هموگلوبین متوسط بیمارانی که طحالشان برداشته شده نیاز این بیماران به خون اندکی افزایش می‌یابد. ولی در بیمارانی که طحال برداری شده‌اند اگر پرکاری طحال وجود داشته باشد افزایش نیاز به خون چشمگیر است و فواید تزریق خون هموگلوبین بالا را افزون می‌نماید مگر اینکه طحال برداشته شود.

چرا باید آمپول دسفرال تزریق کنیم؟

از تزریق هر میلی‌لیتر گلبول قرمز یک میلی‌گرم آهن وارد بدن می‌شود، یعنی یک واحد خون دارای ۲۵۰ میلی‌گرم آهن است. این آهن نمی‌تواند از خون خارج گردد، زیرا قسمتی از هموگلوبین و ماده‌ای است که بدن آن را نیاز دارد، و فقط مقدار ناچیز آن از بدن دفع می‌شود، بنابراین اگر شما به طور مداوم خون تزریق کنید، به تدریج آهن در بدنتان ذخیره می‌شود. تجمع آهن نیز می‌توان باعث تخریب قلب، کبد، پانکراس، و غدد درون ریز شود، به عبارت ساده‌تر افزایش آهن باعث می‌شود که قد شما کوتاه بماند، رنگ پوست شما تیره شود، قلب شما خوب کار نکند، و علاوه بر تالاسمی بیماری قند بگیرید و خیلی ضررهای دیگر که در سنین بالا شما را آزار خواهد داد.

طحال برداری:

تالاسمی روی طحال بیمار خود تأثیر می‌گذارد. گلبول‌های خون اگر ساختمان و شکل و کار غیر طبیعی داشته باشند زودتر از موعد مقرر (۱۲۰ روز عمر طبیعی گلبول قرمز می‌باشد) از بین می‌روند. گورستان و محل تخریب گلبولها، طحال است و اگر پزشک متوجه شود که به علت بزرگی و یا فقط پرکاری طحال، نیاز به خون بالا می‌رود و یا اینکه هموگلوبین پس از تزریق خون در فاصله زمانی کمتری، سریعاً پایین می‌افتد در آن صورت تصمیم می‌گیرد که طحال جراحی و از بدن خارج شود، ولی سن ایده‌آل بالای ۵ سال است زیرا در سنین پایین خطر بیماریهای عفونی مهلک وجود دارد. حتی در سنین بالاتر از ۵ سال که طحال برداری انجام می‌گیرد، واکسیناسیون علیه برخی بیماریها مانند پنوموکوک لازم است و علاوه بر آن همیشه بایستی درمان با آنتی‌بیوتیک سریعاً شروع گردد.



طحال طبیعی



طحال بزرگ شده

2Ba2.com

اگر تالاسمی طبق روال طبیعی کنترل و درمان شود، بیماران می‌توانند مثل هر انسان دیگری سال‌ها زندگی کنند. امروزه تعدادی از بیماران تالاسمی ازدواج کرده و دارای فرزند سالم هستند. شرایط بدو و مرگ و یا عمر طولانی بیمار تالاسمی در دست شماست.