



آنچه می جوئیم Thalassemia زنده ماندن نیست، زندگی با کیفیت است

مقدمه

غذاهای حاوی آهن نمی خورد، تالاسمی ماژور یک نوع متفاوت کم خونی است. در این جا هم کم خونی 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 صفت تالاسمی مینور دارای تالاسمی هستند ولی بیمار نیستند. این اشخاص مطلقاً سالم و طبیعی هستند، بعضی از آن ها ممکن است کم خونی خفیف داشته باشند. بیش تر کسانی که حامل صفت تالاسمی هستند نمی دانند که ناقل ژن تالاسمی مینور هستند. فقط وقتی از آن مطلع می شوند که خون شان را آزمایش کنند و یا صاحب یک کودک مبتلا به تالاسمی ماژور شوند. گلبول های قرمز خون اشخاصی که تالاسمی مینور دارند کوچک تر از حد معمول است.

در خون مبتلایان به تالاسمی مینور، نوعی هموگلوبین که هموگلوبین A2 نامیده می شود مختصری بیش تر از حد معمول وجود دارد. تالاسمی مینور ممکن است از طریق والدین به جنین منتقل شود.

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 مدیترانه ای یا آنمی کولی و در فارسی کم خونی گفته می شود. 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 نمی باشد، بلکه شامل گروهی ناهمگون از کم خونی های ارثی است که مشخصه آن، اختلال در تولید زنجیره های گلوبین می باشد. این بیماری به صورت شدید (ماژور) و خفیف (مینور) ظاهر می شود. امروزه مشخص شده که انواع خفیف تالاسمی جزء شایع ترین اختلالات ژنتیکی در انسان می باشد.

کم خونی چیست؟

بعضی اشخاص مقدار هموگلوبین خون شان کم است، این ها دچار کم خونی هستند. کم خونی انواع مختلفی دارد. شایع ترین نوع آن کم خونی به علت کمبود آهن است. این حالت وقتی اتفاق می افتد که شخص هموگلوبین کافی ندارد زیرا به اندازه کافی

آیا درمانی وجود دارد که تالاسمی مینور را تغییر دهد؟

* خیر، اگر با ژن تالاسمی مینور متولد شده‌اید، همیشه آن را خواهید داشت.

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

* بله، گاهی ممکن است احتیاج پیدا کنند.

بهترین روش برای فهمیدن نیاز به قرص آهن ناقلین تالاسمی مینور، 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 خوردن 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.

هموگلوبین A2: بطور طبیعی ۱-۲ درصد هموگلوبین موجود در گلبول‌های قرمز خون بالغین را تشکیل می‌دهد.

داشتن تالاسمی مینور (خفیف) چه اهمیتی دارد؟

دانستن این که خصیصه تالاسمی مینور دارید مهم است، زیرا اشخاصی که خصیصه تالاسمی مینور دارند احتمال این را دارند که صاحب فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور شوند.

چگونه می‌توان به داشتن خصیصه تالاسمی مینور پی برد؟

برای این کار باید یک آزمایش خون ساده به عمل آورد. پزشکان می‌توانند با سنجش اندازه گلبول‌های قرمز و مقدار هموگلوبین A2 خون این مطلب را دریابند.

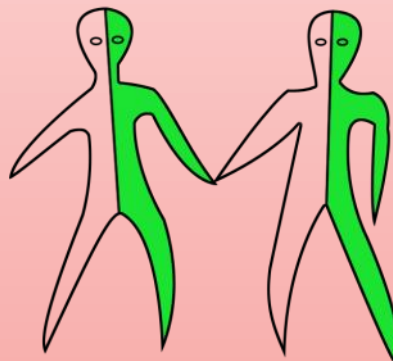
آیا ناقل تالاسمی مینور بیمار است؟

* خیر، فرد ناقل تالاسمی مینور بیمار محسوب نمی‌شود.

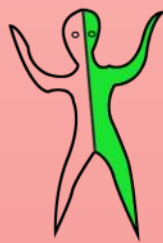
آیا ناقل تالاسمی مینور از نظر جسمی و روحی ضعیف است؟

* خیر

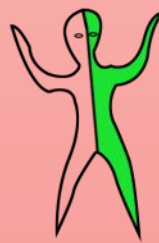
والدین مبتلا به تالاسمی مینور



بچمسالم



تالاسمی‌مینور



تالاسمی‌مینور



تالاسمی‌ماژور

در مورد زنان باردار چه می توان گفت؟

* زنان باردار دارای خصیصه تالاسمی مانند هر زن باردار دیگری
احتیاج به آهن اضافی دارند.

تالاسمی ماژور چیست؟

تالاسمی ماژور یک نوع کم خونی شدید ارثی است. بدن کودکان مبتلا به تالاسمی ماژور نمی تواند به طور کافی هموگلوبین تولید کنند. از این رو مغز استخوان آن ها نمی تواند گلبول قرمز طبیعی به وجود آورد، گلبول قرمزی که تولید می شود تقریباً خالی هستند.

کودکان مبتلا به تالاسمی ماژور در هنگام تولد طبیعی هستند، ولی بین سه ماهگی و هجده ماهگی دچار کم خونی می شوند، رنگ شان پریده است، خوب نمی خوابند، نمی خواهند غذا بخورند و ممکن است دچار تهوع گردند. اگر کودکان مبتلا به تالاسمی ماژور درمان نشوند زندگی سختی خواهند داشت و معمولاً بین یک سالگی تا هشت سالگی چنانچه خون دریافت ننمایند، از بین می روند.

صفت تالاسمی چگونه از والدین به کودکان منتقل می شود؟

سه نوع زوج را مورد نظر قرار می دهیم:

۱. اگر هیچ کدام 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. هیچ یک از فرزندان خصیصه تالاسمی مینور (ناقل) یا ماژور را نخواهند داشت.

۲. اگر یکی از والدین ناقل مینور باشد و دیگری ناقل

این ژن نباشد،

احتمال پنجاه درصد در هر بارداری وجود دارد که فرزندان دارای ژن ناقل تالاسمی مینور شوند و به همین دلیل هیچ یک از آنان تالاسمی ماژور نخواهد شد.

۳. اگر هر دو والدین ناقل ژن تالاسمی مینور باشند،

در هر بار حاملگی ۲۵ درصد شانس وجود دارد که کودک دارای خون طبیعی باشد و ۵۰ درصد احتمال دارد که کودک تالاسمی مینور متولد شود و ۲۵ درصد احتمال دارد که کودک

تالاسمی ماژور داشته باشد.

علایم و عوارضی تالاسمی ماژور:

در بیمار تالاسمی ماژور (کم خونی شدید)، کودک کم خون است و این کم خونی باعث بزرگ شدن طحال و کبد و تغییر قیافه ظاهری او می شود. 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 (گلبول های قرمز) و آزاد شدن آهن می شود. میزان آهن خون افزایش یافته و در بافت های عمده بدن چون به قلب، کبد، طحال و ... رسوب می کند و سبب ایجاد مشکلات دیگری می شود که تنها به کمک آمپول دسفرال می توان از تجمع آهن جلوگیری کرد.

پراکندگی تالاسمی در جهان

بیماری تالاسمی در سراسر جهان و در همه نژادها دیده می شود ولی شیوع آن در نواحی مدیترانه ای (ایتالیا، یونان، قبرس و جزیره سیسیل)، خاورمیانه (ایران، ترکیه، سوریه) آسیا (هندوستان و پاکستان و ناحیه جنوب شرقی) بیشتر بوده و از جنوب غربی اروپا تا خاور دور امتداد یافته و در نواحی وسیعی از آفریقای مرکزی نیز دیده می شود.

دلیل این شکل توزیع، بیماری مالاریا بوده که به شکل بومی و برای قرون متمادی در این نواحی شیوع داشته است. انگل مالاریا از راه نیش پشه ی آنوفل وارد خون شده و در داخل گلبول های قرمز تکثیر می یابد. این انگل در گلبول های قرمز ناقلین ژن تالاسمی که عمر کوتاه تری دارند نمی تواند به رشد و تکثیر خود ادامه دهد؛ در نتیجه بیماری متوقف می شود و بیمار از مالاریا نجات خواهد یافت. بنابراین مالاریا در افراد سالم بیش از افراد مینور تالاسمی می باشد و در نتیجه مرگ و میر آنان بیش تر است. بنابراین افرادی که یک ژن هموگلوبین طبیعی و یک ژن تالاسمی داشته اند (افراد مینور) در مقابل بیماری مالاریا مقاومت کرده و ژن تالاسمی را به نسل بعد منتقل کرده اند.

شیوع تالاسمی در ایران:

می‌شوند:

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

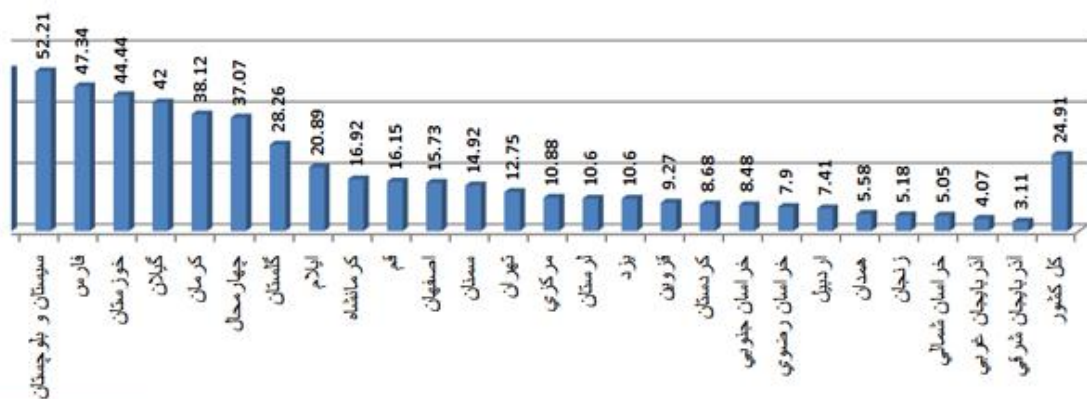
گروه دوم: بیمارانی که به موقع بیماری‌شان تشخیص داده می‌شود و خون تزریق می‌نمایند اما دسفرال و سایر اقدامات درمانی استفاده نمی‌کنند.

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.

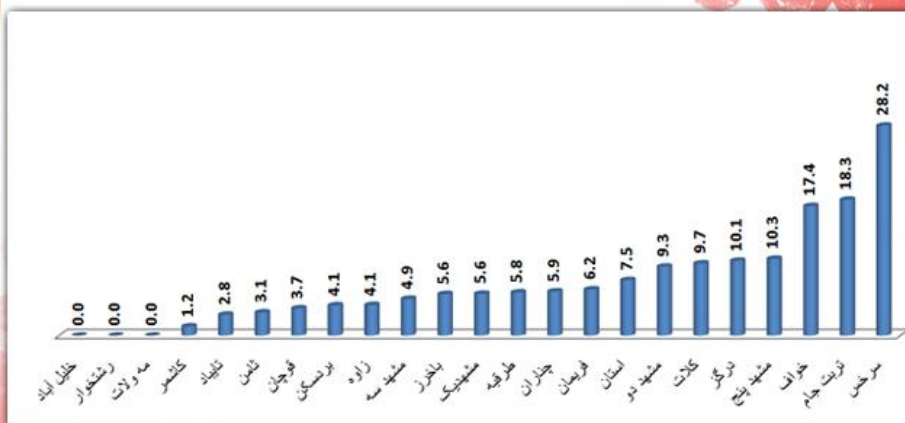
گروه چهارم: بیمارانی که دسترسی به پیوند مغز استخوان داشته‌اند، احتمال بهبودی آنان تا حدود زیادی میسر می‌باشد، امید

کشور ما در منطقه معتدله شمالی کره زمین در مسیر کمربند جهانی تالاسمی قرار دارد بنابراین بیماری تالاسمی در کنار دریاها، مردابها، رودخانه‌ها 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 ۲۰ هزار نفر این بیماری را در خود دارند و هر ساله به این تعداد نیز اضافه می‌شود.



میزان شیوع بیماری تالاسمی مادرزاد
در ایران در سال ۱۳۸۵



میزان شیوع بیماری تالاسمی ماژور در صدنظر از شهر جمعیت

دو دانشگاه علوم پزشکی مشهد در سال ۱۳۹۲

کنترل کیفی دوره ای را طی می نمایند. این آزمایشگاه ها در قالب یک شبکه سازماندهی شده و ارزیابی دوره ای می شوند. آموزش های آزمایشگاه های غربالگری از طریق آزمایشگاه های مرجع سلامت و ادارات تابعه آن ها در مراکز استان های کشور به انجام می رسد.

شبکه ای آزمایشگاه های تشخیص ژنتیک تالاسمی از سال ۱۳۷۸ تشکیل شده است وظیفه ای اصلی این شبکه، انجام آزمایش های ژنتیک و تشخیص پیش از تولد تالاسمی است، این آزمایشگاه ها موارد ارجاعی از سوی مشاوران ژنتیک مستقر در مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک را می پذیرد و به آن ها پس خوراند می دهد. در سطح دانشگاه علوم پزشکی مشهد دو آزمایشگاه ژنتیک جهاد دانشگاهی و بیمارستان قائم (عج ا...) آزمایشات تشخیص پیش از تولد تالاسمی را انجام می دهند.

شبکه ای مشاوره ای ژنتیک متشکل از تیم های

مشاوره ای ژنتیک است.

این تیم ها در هر شهرستان در یک یا چند مرکز بهداشتی درمانی برحسب جمعیت مستقر هستند. هر تیم از یک پزشک و یک

است با اتکال به خداوند تبارک و تعالی در آینده ای نه چندان دور در اثر پیشرفت های علمی، تالاسمی هم مانند بیماری های شایع دوران گذشته ریشه کن شود.

ضرورت پیشگیری و طرح های پیشگیری از تالاسمی در جامعه:

در سال ۱۳۷۶ برنامه ای کشوری پیشگیری از بروز تالاسمی آغاز شد. پیش از آن بیش از ۵ سال، این برنامه به صورت آزمایشی در برخی استان های کشور اجرا شده بود.

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

آزمایشگاه های غربالگری ناقلین تالاسمی در کشور در

قالب یک شبکه برنامه ریزی شده اند. براساس میزان جمعیت در شهرها، آزمایشگاه های خصوصی و دولتی که امکانات لازم برای انجام آزمایش های غربالگری تالاسمی را دارند و اجرای دستورالعمل های کشوری پیشگیری از تالاسمی را پذیرفته اند، با

الگوی کلی آموزش از مرکز به محیط، آموزش های

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 آن که از سن جنین بیش از ۱۶ هفته نگذشته باشد.

* روش 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 سلول های 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 فرد ناقل تالاسمی با همدیگر است.

شایع ترین تالاسمی در کشور ما نوع بتا تالاسمی است. بتا تالاسمی از معدود بیماری های ارثی است که وجود ژن را با آزمایش های ساده هم می توان در ناقلین مورد شناسایی قرار داد 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.

مشاوره ی زوج های ناقل تالاسمی است. بعد از مشاوره مراتب جهت مراقبت و پیگیری های بعدی اعلام می شود.

شبکه ی مراقبت، زوج های ناقل تالاسمی را تا تکمیل خانواده با فرزندان سالم همراهی می کند و سپس آن ها را جهت استفاده از روش های دائمی پیشگیری از بارداری ارجاع می دهد.

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 ۲ 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 ۱۰-۱۲ دوره بارداری مادر می باشد.



تالاسمی ماژور را چگونه درمان کنیم؟

تزریق مرتب 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 12gr/dl 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.

به دلیل 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 طحال‌برداری شده‌اند اگر پرکاری طحال وجود داشته باشد افزایش نیاز به خون چشمگیر است و فواید تزریق خون هموگلوبین بالا را افزون می‌نماید مگر این که طحال برداشته شود.



تزریق مرتب خون

چرا باید آمپول دسفرال تزریق کنیم؟

ضمناً از مشکلات زیر نیز جلوگیری می‌شود:

از تزریق هر میلی لیتر گلبول قرمز یک میلی گرم آهن وارد بدن می‌شود، یعنی یک واحد خون دارای ۲۵۰ میلی گرم 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

(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

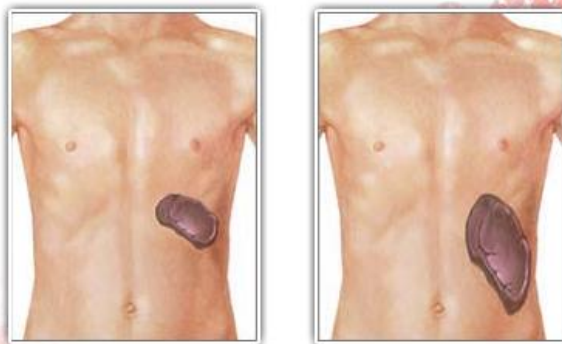
پایین خطر بیماری‌های عفونی مهلک وجود دارد. حتی در سنین بالاتر از ۵ سال که طحال برداری انجام می‌گیرد، واکسیناسیون علیه برخی بیماری‌ها مانند پنوموکوک لازم است و علاوه بر آن همیشه بایستی درمان با آنتی‌بیوتیک سریعاً شروع گردد.

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.

از بدن دفع می‌شود.

بنابراین اگر شما به طور مداوم خون تزریق کنید، به تدریج آهن در بدن‌تان ذخیره می‌شود. تجمع آهن نیز می‌تواند 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:



طحال طبیعی

طحال بزرگ شده

تالاسمی روی طحال بیمار خود تأثیر می‌گذارد. گلبول‌های خون اگر ساختمان و شکل و کار غیرطبیعی 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

لطفا نظرات، پیشنهادات و مطالب خود را به آدرس SHC.VHJ@mums.ac.ir ارسال نمایید.

یا به وبلاگ گاهنامه مراجعه نمایید: <http://voiceofhealth.mihanblog.com>

همکاران این شماره:

خانم‌ها: نسرين خيلا، نسرين فريد، صغری حجازی، دکتر هما کاوه،
زهرة عرب نژاد
آقایان: دکتر محمدرضا جویا، دکتر بابک اقبالی، حسین رضایی،
مهرداد یوسفی فرد، مهندس سید کاظم بحرینی

شماره مجوز: ک/ش/۴۱۱
شماره مجوز کمیته رسانه: ۹۳-۰۱-۰۱۰
صاحب امتیاز: دکتر حمیدرضا بهرامی
مدیر مسئول و سردبیر: دکتر علی صباغ گل
گرافیک: مهرداد یوسفی فرد
صفحه آرایی: پریوش احمدوند
مسئول دبیرخانه: نسرين خيلا
دوره انتشار: گاهنامه