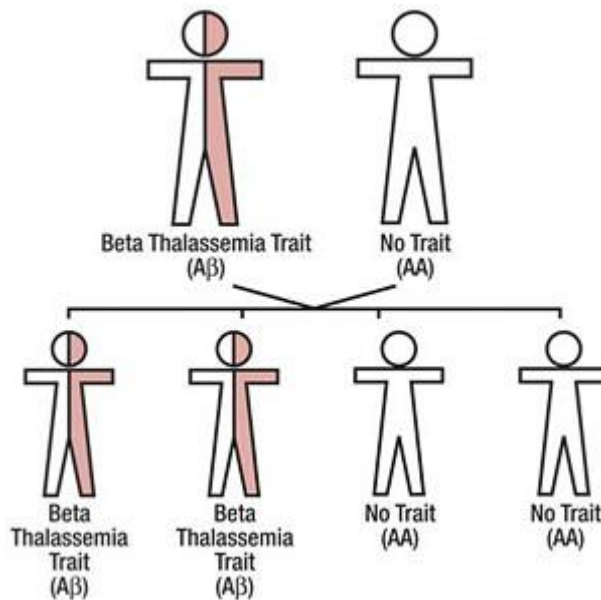


بسته آموزشی تالاسمی



آموزش دهنده: بهورز ، کارشناس و پزشک
گروه هدف: زوجین ناقل و مشکوک نهایی تحت پوشش

تهیه کننده: سعید پوردولتی – کارشناس بیماری های غیر واگیر مرکز بهداشت استان

تالاسمی چیست؟

تالاسمی واژه‌ای یونانی است که از ترکیب دو کلمه تالاسا به معنی دریا و آنمی به معنی خون، ساخته شده است و به آن آنمی مدیترانه‌ای یا آنمی کولی و همچنین در زبان فارسی کم‌خونی گفته می‌شود. این بیماری در چند ماه اول تولد تشخیص داده نمی‌شود، اما پس از مدتی با ضعف و زردی کودک و ناآرامی او خود را نشان می‌دهد.

تالاسمی به گروهی از اختلالات ژنتیکی خون گفته می‌شود و یک بیماری ارثی است که بدلیل نقص در ساخت زنجیره هموگلوبین حادث می‌شود. تالاسمی به دو صورت شدید (ماژور) و خفیف (مینور) ظاهر می‌شود. اگر هر دو والدین دارای ژن بیماری باشند بیماری به صورت شدید یا ماژور (Major) و اگر فقط یکی از والدین ژن معیوب را داشته باشد به صورت خفیف یا مینور (Minor) خواهد بود.

برای جبران کمبود یا فقدان هموگلوبین سالم بیماران مبتلا به تالاسمی مکرراً خون تزریق می‌نمایند. در اثر تزریق خون های مداوم، آهن در بدن این بیماران تجمع نموده و موجب تخریب بافت ها و ارگان های داخلی آنها می‌شود. قلب، کبد، لوزالمعده و غدد جنسی در این بیماران بیشترین آسیب ناشی از تجمع آهن را تحمل می‌نمایند. به منظور جلوگیری از تخریب بافت ها این بیماران از داروهای دفع کننده آهن استفاده می‌کنند. در دسترس ترین داروی این بیماران دفروکسامین با نام تجاری دسفرال است.

انواع تالاسمی

بیماری تالاسمی به دو نوع آلفا تالاسمی و بتا تالاسمی تقسیم می‌شود که بتا تالاسمی به دو صورت شدید یا خفیف در فرد بیمار دیده می‌شود.

بتا تالاسمی مینور:

افراد مبتلا به تالاسمی خفیف یا مینور در واقع کم‌خونی مشکل‌ساز ندارند. تالاسمی مینور در اصل بیماری نبوده و تاثیر چندانی بر سلامتی مبتلایان ندارد. بیشتر کسانی که داری صفت تالاسمی مینور هستند، از داشتن این صفت بی اطلاع بوده و تنها موقعی مطلع می‌شوند که مورد آزمایش قرار گرفته و یا بعد از ازدواج با فرد مینور دیگری صاحب فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور شوند. در صورت ازدواج دو فرد مبتلا به تالاسمی مینور به احتمال ۲۵ درصد فرزندی مبتلا به تالاسمی شدید یا ماژور متولد خواهد شد. همچنین ۵۰ درصد فرزندان این والدین مبتلا به تالاسمی مینور و همچنین ۲۵ درصد آنها سالم خواهند بود.

بتا تالاسمی ماژور:

اختلال خونی بسیار شدیدی است که معمولاً در ۶ ماهه نخست زندگی کودک به صورت کم‌خونی شدید خود را نشان می‌دهد. کودکان مبتلا در هنگام تولد طبیعی هستند ولی بعد از مدتی زرد، ضعیف و نا آرام می‌شوند. این کودکان نمی‌توانند به مقدار کافی هموگلوبین بسازند و به همین علت کم خون می‌شوند. کم خونی باعث بزرگ شدن طحال، کبد و حجیم شدن استخوان

های مجمله سر و تغییر قیافه ی ظاهری آنان می شود. از این رو نیاز به تزریق مداوم خون داشته، برای رفع مشکلات ناشی از تزریق خون نیازمند تزریق مداوم داروهای دفع کننده آهن اضافی بدن می باشد.

علائم: کم‌خونی شدید از مهم‌ترین علائم این بیماری است و این بیماران به تزریق مکرر خون نیاز دارند. افزایش حجم مغز استخوان‌ها نیز سبب تغییر شکل استخوانهای افراد مبتلا به این بیماری می‌شود. در فرد مبتلا به تالاسمی اختلال رشد، زردی و رنگ‌پریدگی ایجاد شده و بزرگی کبد و طحال گاهی به حدی می‌رسد که سبب تخریب بیشتر گلبول‌های قرمز می‌شود. رسوب آهن در بافت‌های مختلف بدن مانند پانکراس، قلب و غدد جنسی سبب دیابت، نارسایی قلبی و تاخیر در بلوغ فرد بیمار می‌شود. همچنین در این افراد استخوان‌ها نازک شده و مستعد شکستگی می‌شوند.

نحوه انتقال تالاسمی :

اگر یکی از والدین ناقل ژن تالاسمی بوده و دیگری سالم باشد در هر حاملگی احتمال ۵۰٪ وجود دارد که فرزند آنها ناقل سالم (ناقل صفت تالاسمی) و یا سالم باشد، ولی هیچ کدام از فرزندان آنها مبتلا به تالاسمی شدید نخواهد شد. در صورتیکه هر دوی والدین ناقل ژن تالاسمی باشند فرزند آنها در هر حاملگی به احتمال ۲۵٪ مبتلا به تالاسمی شدید، به احتمال ۵۰٪ مبتلا به تالاسمی مینور و به احتمال ۲۵٪ سالم به دنیا خواهد آمد.

پیام بهداشتی برای پیشگیری از تالاسمی:

بهترین و مناسب ترین راه پیشگیری از تالاسمی، انجام آزمایش خون قبل از تدارک هرگونه مراسم ازدواج می باشد. در صورت ناقل بودن هر دو نفر، بهتر است این دو زوج از ازدواج با هم منصرف شوند و با فردی که ناقل ژن تالاسمی نمی باشد ازدواج نمایند. در غیر این صورت می بایست با استفاده از روشهای مناسب پیشگیری از بارداری از بچه دار شدن خود داری نمایند و در صورت تمایل به داشتن فرزند از آزمایش تشخیص پیش از تولد برای شناسایی وضعیت جنین از نظر تالاسمی استفاده نمایند و در صورتیکه جنین مبتلا به بتا تالاسمی مازور باشد نسبت به انجام سقط قانونی با مراجعه به پزشکی قانونی اقدام نمایند.

آزمایش تشخیص پیش از تولد برای شناسایی وضعیت جنین از نظر تالاسمی:

تشخیص پیش از تولد تالاسمی در دو مرحله انجام می شود:

مرحله اول: بررسی وضعیت ژنتیک زوج های تالاسمی برای تعیین نوع نقص ژن در هر یک از زوج ها قبل از بارداری.

مرحله دوم: بررسی وضعیت ژنتیک جنین و تشخیص قطعی ابتلا یا سالم بودن آن.

برای تشخیص قطعی در انجام آزمایش تشخیص پیش از تولد معمولا لازم است تعدادی زیادی از خویشاوندان (والدین، برادران و خواهران) بررسی شوند که مستلزم صرف وقت و صبر و حوصله کافی و نیز بضاعت مالی است.

بهترین زمان انجام مرحله اول قبل از بارداری است. زیرا در اینصورت وقت کافی برای بررسی وجود خواهد داشت و آزمایش مرحله دوم در هفته دهم بارداری با نمونه برداری از جنین انجام می شود. در صورت ابتلای جنین چنانچه سن جنین کمتر ۱۶ هفته باشد مجوز ختم بارداری توسط پزشکی قانونی صادر می شود.