



هشتم ماه می مصادف با ۱۸ اردیبهشت هر سال بنام روز جهانی تالاسمی نامگذاری شده است . هدف از نامگذاری این روز به نام این بیماری ، توجه بیشتر مسئولین و مردم به مسئله تالاسمی است. فراهم آمدن امکانات درمانی مطابق با استانداردهای جهانی و دستیابی به خون سالم و کافی برای همه بیماران تالاسمی و عدم تولد بیمار تالاسمی در کشور اهداف عمده ای است که همه افراد و سازمان های درگیر در این بیماری به آنها می اندیشند و برای دستیابی به آن تلاش می کنند.

تالاسمی واژه ای است که برای نخستین بار در سال ۱۹۲۵ میلادی یک پزشک متخصص کودکان روی بیماران مبتلا به کم خونی شدید با علائم بزرگی طحال و تغییر شکل استخوان صورت و جمجمه گذاشت.

تالاسمی یک بیماری ارثی است که بدلیل نقص در ساخت زنجیره هموگلوبین حادث می شود و هموگلوبین معیوب قادر به اکسیژن رسانی مطلوب به اعضای بدن نیست . این بیماری به صورت شدید (ماژور) و خفیف (مینور) ظاهر می شود.

اگر والدین هر دو دارای ژن معیوب باشند بیماری به صورت شدید یعنی ماژور (Major) و اگر یکی از والدین فقط ژن معیوب داشته باشد به صورت خفیف یعنی مینور (Minor) ظاهر می شود.

تالاسمی برای کسانی که نوع (مینور) را داشته باشند، مشکل ایجاد نمی کند و آنها هم مثل افراد سالم می توانند زندگی کنند و فقط در موقع ازدواج باید خیلی مراقب باشند و نباید با یک فرد تالاسمی مینور ازدواج کنند .

" ۱۸ اردیبهشت ، روز جهانی تالاسمی "

تالاسمی چیست؟

تالاسمی نوعی کم خونی ارثی است که به علت اختلال در کارایی گلبولهای قرمز خون پدید می آید. گلبولهای قرمز حاوی هموگلوبین هستند که اکسیژن را از ریه ها به سایر بافت های بدن منتقل می کنند. در بیماری تالاسمی، هموگلوبین به میزان لازم ساخته نمی شود در نتیجه اکسیژن کافی به بافت های بدن نمی رسد. این بیماری تقریباً در همه نژادها دیده می شود ولی شیوع آن در اطراف مدیترانه، نواحی استوایی و مناطق نزدیک استوا در آفریقا و آسیا زیادتر است. به این ترتیب کمربند تالاسمی دربر گیرنده مدیترانه، شبه جزیره عربستان، قسمتهایی از آفریقا، ترکیه، ایران، هند و آسیای جنوب شرقی می باشد. بر اساس آمار سازمان بهداشت جهانی، ۴ درصد از جمعیت کشور ما، ناقل تالاسمی (تالاسمی مینور) هستند. شیوع تالاسمی در ایران برحسب منطقه جغرافیایی متفاوت است و بالاترین شیوع در کرانه دریای خزر و خلیج فارس می باشد. استانهای مازندران، گیلان، هرمزگان، خوزستان، کهگیلویه و بویراحمد، فارس، بوشهر، سیستان و بلوچستان، کرمان و اصفهان ۱۰ استان پر شیوع کشور می باشند و استان همدان در این طبقه بندی جزء استانهای کم شیوع تالاسمی می باشد. بیماری تالاسمی به واسطه درمان های طولانی مدت هزینه های زیادی را بر خانواده و جامعه تحمیل می کند. طبق برآوردهای انجام شده برای هر بیمار در طول عمر خود (میانگین برای ۱۵ سال زندگی) حدود یک میلیارد ریال هزینه می گردد.

### انواع مختلف تالاسمی کدامند؟

دو نوع عمده تالاسمی شامل آلفا تالاسمی و بتا تالاسمی است که تالاسمی شایع در ایران، بتا تالاسمی است که خود دو نوع دارد:

- ۱- تالاسمی ماژور: تالاسمی ماژور یک بیماری جدی است که فرزند مبتلا، دو ژن معیوب را از پدر و مادر به ارث برده است. در این نوع تالاسمی، اختلال خونی بسیار شدید است به طوری که کودکان مبتلا قادر به ساختن هموگلوبین به مقدار کافی نیستند لذا نیازمند تزریق خون مکرر و سایر درمانهای طبی خواهند بود.
- ۲- تالاسمی مینور: تالاسمی مینور حالتی است که در آن شخص ناقل ژن تالاسمی است و میتواند آن را به نسلهای بعد انتقال. در این حالت تغییری جزئی در خون فرد پدید می آید بدین صورت که گلبولهای قرمز کمی کوچکتر از حالت عادی هستند اما به مقدار کافی وجود دارند و به طور طبیعی کار می کنند.

معمولاً فرد تالاسمی مینور کم خون نیست اما ممکن است زنان مبتلا، در زمان حاملگی دچار کم خونی شوند. به طور کلی افراد تالاسمی مینور بیمار نیستند و بسیاری از این وضعیت خود بی اطلاعند. (افراد با تالاسمی مینور را ناقل نیز می نامند)

تالاسمی مینور زمانی پر اهمیت می گردد که دو فرد مبتلا به تالاسمی مینور (ناقل) با یکدیگر ازدواج نمایند، در این صورت احتمال تولد نوزاد مبتلا به تالاسمی ماژور از این افراد وجود خواهد داشت.

### علائم تالاسمی ماژور چیست؟

معمولاً علائم بیماری از ۶ ماهگی به بعد ظاهر می شود بدین صورت که کودک مبتلا، دچار علائمی مانند رنگ پریدگی، اختلال خون، ضعف و بی حالی می شود. با افزایش سن بیمار، سایر علائم بیماری مثل بزرگ شدن کبد و طحال، بزرگی سر، پهن شدن استخوانهای صورت و تغییر چهره بروز خواهد کرد.

### آیا آزمایشی برای تشخیص تالاسمی وجود دارد؟

پاسخ سوال فوق مثبت است. با یک آزمایش خون ساده که در آزمایشگاه انجام می شود این بیماری قابل شناسایی است. با انجام آزمایش های مربوطه و آزمایش های ژنتیک می توان تشخیص داد که آیا یک فرد ناقل تالاسمی هست یا خیر (حامل تالاسمی هست یا خیر)، به علاوه با انجام آزمایش های دوران بارداری در زوجین ناقل تالاسمی (با استفاده از نمونه گیری از جفت یا مایع آمنیون) می توان بیماری تالاسمی را در جنین تشخیص داد.

### تالاسمی ماژور چگونه درمان می شود؟

فردی که مبتلا به تالاسمی ماژور می باشد هموگلوبین کافی برای ادامه حیات ندارد. بنابراین معمولاً هر چهار هفته یک بار نیاز به تزریق خون برای رشد و زندگی طبیعی دارد. استفاده از تزریقهای مکرر خون امید به تداوم زندگی را در کودکان مبتلا به تالاسمی بهبود داده است. کودکانی که تالاسمی خفیف تری دارند اغلب نیاز به تزریق های مکرر خون ندارند. اگر چه ممکن است گاهی این کار ضرورت پیدا کند.

با این روش به آنها کمک می شود که سطح هموگلوبین شان در حد طبیعی باقی مانده و از بروز عوارض تالاسمی جلوگیری گردد. این نوع درمان رشد کودک را افزایش داده و سبب بهبود حال عمومی وی می شود و اغلب از نارسایی قلبی و تغییر استخوانها جلوگیری می کند.

امروزه درمان تالاسمی با استفاده از پیوند مغز استخوان پیشرفت های چشمگیری داشته است ، ولی این نوع درمان فقط برای تعداد کمی از بیماران که دهنده مناسب مغز استخوان دارند میسر است. همچنین مراحل پیوند هنوز با خطر همراه بوده و بسیار پر هزینه می باشد.

آیا تزریق های مکرر خون در بیماران عوارض جانبی دارد؟

متأسفانه تکرار تزریق خون منجر به افزایش تدریجی رسوب آهن در بافت های نرم بدن می شود که می تواند به قلب ، کبد و سایر اعضا آسیب برساند. همچنین می تواند رشد و نمو طبیعی استخوان را مختل نماید. برای پیشگیری از این امر باید از دارویی که بتواند آهن را جذب کند استفاده کرد. این دارو می تواند مانع از تجمع آهن اضافی در بدن شود و از مشکلات مربوط به تجمع آهن پیشگیری نماید یا آنها را به تاخیر اندازد. در حال حاضر داروی دفع کننده آهن از بدن که در ایران موجود است، دسفرال نام دارد که دارویی تزریقی است و به وسیله پمپ دسفرال به مدت ۵ الی ۷ روز در طول هفته و هر بار به مدت چندین ساعت در زیر پوست تزریق می شود و اخیراً داروهای دیگری نیز وارد بازار گردیده است.

اگر کودک مبتلا به تالاسمی ماژور درمان نشود چه اتفاقی می افتد؟

در صورتی که این کودکان شناسایی و درمان نشوند، کودک به شدت زرد و کم خون شده و به مرور زمان طحال و کبد و قلب بیمار از حالت نرمال بزرگتر می شود. استخوان های آنها نازک و شکننده شده و استخوانهای صورت تغییر شکل پیدا می کنند. علل اصلی مرگ کودکان مبتلا به این بیماری در صورت عدم درمان کم خونی شدید ، نارسایی قلب و عفونت می باشد.

بیماری چگونه منتقل می شود؟

بیماری تالاسمی ارثی بوده و از والدینی که حامل ژن تالاسمی هستند به فرزندان منتقل می شود. یک فرد حامل، یک ژن سالم و یک ژن تالاسمی در سلولهای بدن خود دارد. پس زمانی که دو نفر ناقل تالاسمی با هم ازدواج کنند احتمال تولد کودک مبتلا به تالاسمی وجود خواهد داشت.

اگر یکی از والدین ( پدر یا مادر) حامل ژن تالاسمی باشد و دیگری حامل نباشد ، در هر بارداری احتمال ناقل بودن فرزند ۵۰ در صد و احتمال سالم بودن نیز ۵۰ درصد بوده و احتمال تالاسمی ماژور بودن صفر می باشد.

اگر هر دو والد (پدر و مادر)، حامل ژن تالاسمی باشند، در هر بارداری احتمال ناقل بودن فرزند ۵۰ در

صد و احتمال سالم بودن فرزند ۲۵ درصد بوده و احتمال تالاسمی ماژور بودن نیز ۲۵ درصد می باشد. لازم به تاکید است که این احتمالات در هر بارداری وجود دارد.

آیا تالاسمی قابل پیشگیری است؟

با انجام غربالگری تالاسمی در کشور که از سال ۱۳۷۶ بصورت سراسری انجام می گردد به شدت از بروز تالاسمی کاسته شده است. برای انجام غربالگری تالاسمی جهت شناسایی زوجین ناقل تالاسمی بایستی تمامی زوجین متقاضی ازدواج در آزمایشگاههای ویژه تالاسمی بررسی گردند. در صورتی که هر دو نفر ناقل تالاسمی باشند توسط تیم مشاوره ژنتیک در همان مرکز تحت مشاوره ویژه تالاسمی قرار می گیرند که در نهایت دو راه برای این زوج وجود دارد که انتخاب آن کاملاً در اختیار زوجین می باشد که شامل:

#### ۱- انصراف از ازدواج

۲- ازدواج (در این صورت زوج به مرکز بهداشتی درمانی منطقه تحت پوشش خود جهت انجام مراقبت های ویژه بر اساس دستورالعمل کشوری معرفی می گردد)

زوجین ناقل تالاسمی که تصمیم به ازدواج دارند لازم است با مشاوره مناسب در مراکز مشاوره استان، آزمایشات ژنتیک قبل و هنگام بارداری را انجام داده تا در صورت ابتلای جنین به تالاسمی ماژور نسبت به سقط آن اقدام گردد. زوجینی که دارای بیمار تالاسمی هستند نباید تصور کنند چون یک فرزند مبتلا به تالاسمی دارند، سایر فرزندان سالم خواهند بود. همین تصور غلط باعث شده تا بعضی از والدین صاحب ۲ یا ۳ فرزند مبتلا به تالاسمی شوند. تشخیص بیماری در جنین در هفته ۱۰-۱۲ بارداری انجام می شود و در صورت مبتلا بودن جنین، با تشخیص آزمایشگاه ژنتیک و صدور مجوز توسط پزشکی قانونی استان سقط قانونی جنین مبتلا صورت می گیرد لذا لازم است زوجین ناقل تالاسمی قبل از تصمیم به بارداری به مراکز مشاوره ژنتیک مراجعه نمایند. (سقط جنین فقط تا پایان هفته ۱۶ بارداری و با مجوز پزشکی قانونی قابل انجام بوده و بعد از این زمان سقط انجام نمی گردد)