

بیماری تالاسمی چیست؟

تعریف بیماری تالاسمی:

تالاسمی از بیماری‌های ژنتیکی است که در اثر آن هموگلوبین ساختار طبیعی خود را از دست داده و بنابراین پدیده‌ی تولید هموگلوبین غیر موثر در بدن ایجاد می‌شود. در نتیجه هموگلوبین معیوب قادر به اکسیژن رسانی مطلوب به اعضا بدن نیست (هموگلوبین جزء انتقال دهنده اکسیژن در سلولهای قرمز خونی می‌باشد). هموگلوبین شامل دو پروتئین مختلف به نام آلفا و بتا می‌باشد. اگر بدن توانایی تولید کافی از هر نوع پروتئین را نداشته باشد، سلولهای خونی بطور کامل شکل نگرفته توانایی انتقال اکسیژن کافی را ندارند و نتیجه یک نوع کم خونی است که در طفولیت آغاز شده و تا پایان عمر به طول می‌انجامد.

انواع تالاسمی

تالاسمی به دو نوع آلفا تالاسمی و بتا تالاسمی تقسیم می‌شود افرادی که در آنها هموگلوبین به میزان کافی پروتئین آلفا تولید نمی‌کند به تالاسمی آلفا و کسانی که هموگلوبین بتا تولید نمی‌شود به بتا تالاسمی مبتلا می‌گردند که خود بتا تالاسمی هم شامل تالاسمی ماژور یا تالاسمی شدید و تالاسمی مینور یا تالاسمی خفیف می‌باشد. افراد مبتلا به تالاسمی مینور در واقع کم خونی مشکل‌ساز ندارند ولی اگر دو فرد تالاسمی مینور با هم ازدواج کنند به احتمال ۲۵٪ فرزندانشان دچار تالاسمی شدید ماژور خواهد بود و ۲۵٪ فرزندشان سالم و ۵۰ درصد تالاسمی مینور خواهند داشت. پراکندگی تالاسمی ماژوریک در تمام نقاط کشور یکسان نیست و در مناطق نزدیک به دریا از سایر نقاط کشور شایع‌تر است این بیماری تقریباً درمانی ندارد بهترین راه کنترل این بیماری پیشگیری از طریق آزمایشات قبل از ازدواج و تشخیص پیش از تولد است که در آزمایشات قبل از تولد در مرحله مقدماتی بررسی وضعیت ژنتیک زوجهای ناقل تالاسمی برای تعیین نوع نقص ژن در هر یک از زوجها قبل از بارداری و در مرحله تکمیلی بررسی وضعیت ژنتیک جنین و تشخیص قطعی مبتلایا سالم بودن جنین انجام می‌شود.

علائم بیماری تالاسمی

فرد مبتلا به تالاسمی مینور به جز یک کم خونی خفیف در برخی موارد، مشکل دیگری ندارد ولی در نوع ماژور، فرد ژن ناسالم را از هر دو والد به ارث می‌برد و به بیماری ماژور (شدید) مبتلا می‌شود. این بیماران در بدو تولد تفاوتی با دیگر کودکان ندارند ولی از حدود ۶ ماهگی تا دوسالگی علائم کم خونی را از خود نشان می‌دهند و زرد و رنگ پریده می‌شوند. شبها به راحتی نمی‌خوابند، درست غذا نمی‌خورند و دچار ضعف و بی حالی می‌شوند. با بالاتر رفتن سن، تغییر چهره و بزرگی سر، بزرگ شدن قلب، اختلال در کار غدد و بزرگی طحال دیده می‌شود. بیماران تالاسمی نیاز به تزریق مداوم خون و داروی دفع کننده آهن دارند.

پیشگیری

- ۱- عدم ازدواج دو فرد تالاسمی مینور یا ناقل تالاسمی
- ۲- استفاده از روشهای مطمئن تنظیم خانواده مانند بستن لوله در زنان ، وازکتومی در مردان ، استفاده از قرص ضد بارداری IUD، و کاندوم
- ۳- انجام مشاوره ژنتیک زوج ناقل و تعیین ژن معیوب پدر و مادر قبل از بارداری زوجه و انجام مجدد مشاوره ژنتیک در هفته ۸-۱۲ بارداری و تشخیص وضعیت جنین از لحاظ ابتلا به بیماری بتا تالاسمی ماژور که در صورت تایید بیمار بودن جنین می توان اقدام به سقط نمود.

درمان بیماری تالاسمی

تالاسمی شدید و درمان نشده همیشه باعث مرگ در دوران کودکی می گردد. در صورت تزریق مکرر خون و حفظ سطح مناسبی از خون می توان طول عمر را افزایش داد و تا حد زیادی مانع از تغییرات استخوانی و اختلال رشد گردید. پس درمان تالاسمی عبارتند از:

- ۱- تزریق دراز مدت خون : هدف از تزریق خون مکرر برای بیمار حفظ هموگلوبین بیمار در سطح بالای ۱۰ است.
- ۲- پیوند مغز استخوان: درمان قطعی بیماری با پیوند مغز استخوان است. البته این عمل با مرگ و میر بالایی همراه است. و در برخی بیماران نیز سلولهای تالاسمی مجدداً رشد می کنند.

نکات مهم

- ۱- کلیه داوطلبین ازدواج بایستی قبل از جاری شدن صیغه محرمیت یا عقد شرعی آزمایش تالاسمی انجام دهند چنانچه با انجام آزمایش اول تشخیص قطعی حاصل نشود ممکن است لازم باشد زوجین به مدت ۳ ماه تحت آهنگ درمانی قرار گرفته و سپس آزمایشهای تکمیلی بعمل آید بنا بر این افراد باید همه اقدامات و تصمیمات دیگر را برای مراسم ازدواج به بعد از کسب نتایج آزمایشات نهایی تشخیص تالاسمی موکول نمایند.
- ۲- ناقل تالاسمی هیچ مشکلی ندارد اهمیت ناقل بودن زمانی است که که همسر انتخابی فرد ناقل باشد و چنانچه هر دو نفر (زوج و زوجه) ناقل باشند بایستی پیش از هر اقدامی مشاوره تالاسمی در مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره تالاسمی که در هر شهرستان به این منظور اختصاص یافته انجام شود
- ۳- والدینی که زوج مینور هستند و فرزند سالمی دارند باید حتماً از وقوع بارداری مجدد خودداری نمایند تا شاهد رنج و مرگ زودرس کودک مبتلا به تالاسمی شدید و فشارهای اقتصادی ناشی از هزینه های درمانی وی نباشند.

(واحد مبارزه با بیماریهای شهرستان برخوار)