تالاسمی

تالاسمی یک بیماری ارثی خونی می باشد که در آن بدن هموگلوبین های غیر طبیعی تولید می کند هموگلوبین در اکسیژن رسانی به بخش های مختلف بدن به گلبول های قرمز خون کمک می کند. این اختلال سبب از بین رفتن مقادیر زیادی هموگلوبین می گردد. کم بودن سطح هموگلوبین خون ممکن است منجر به بیماری کم خونی شود و شخص مبتلا احساس ضعف و خستگی کند.کم خونی شدید می تواند به اعضای بدن صدمه زده و در نهایت منجر به مرگ فرد مبتلا شود.

تالاسمی شایع ترین بیماری ژنتیک ایران است و نسبت به سایر هموگلوبینوپاتی ها مانند کم خونی داسی شکل با داشتن بیش از ۲۰۰ جهش ژنی مختلف از ژنتیک نسبتاً پیچیده ای برخوردار است .

چه چیزی باعث ایجاد تالاسمی می شود؟

نقص در یک یا چند ژن می تواند باعث ایجاد تالاسمی شود. اگر پدر و مادر و یا خواهر و برادر شما مبتلا به تالاسمی بوده و یا ناقل ژن تالاسمی هستند، بهتر است قبل از ازدواج و بچه دار شدن آزمایش های مربوط به تالاسمی را انجام دهید و با پزشک مشورت کنید. مشاور ژنتیک می تواند اطلاعاتی مانند میزان احتمال ابتلای فرزند شما به تالاسمی و میزان شدت آن را به شما بدهد.

انواع تالاسمی

- تالاسمی مینور: فقط یکی از والدین باید دارای ژن معیوب باشند
- تالاسمی ماژور: هم پدر و هم مادر باید دارای ژن معیوب تالاسمی باشند.

در فرد مینور هیچ علامتی از بیماری تالاسمی بروز نمی کند و تنها ناقل تالاسمی محسوب می شود. فرد مبتلا به تالاسمی ماژور نیز که از پدر و مادر ناقل یا همان تالاسمی های مینور متولد می شود بیمار تالاسمی است و محکوم به دارو درمانی تا آخر عمر است.

تالاسمی ماژور یک کم خونی ارثی است که به دلیل نقص در ساختمان هموگلوبین ، گلوبول های قرمز حاصله در جریان خون عمر طبیعی نداشته و به سرعت از بین می روند و حاصل آن کم خونی شدید است که رشد و تکامل و فعالیت اعضای حیاتی را مختل می کند.

تزریق خون در بیماری تالاسمی یک پایه مهم درمانی محسوب می شود. با تزریق خون و وارد شدن گلبولهای قرمز سالم ، اثرات درمان مناسب نمایان می شود ولی تزریق مداوم خون باعث تجمع آهن در بدن بیماران تالاسمی می گردد و بیمار باید برای جلوگیری از عوارض آن ضمن تزریق مادام العمر ماهانه خون ، تقریباً هرروز داروی دفع کننده آهن مصرف کند و به این ترتیب زجر تزریق و دغدغه تهیه دارو همواره همراه بیمار است.

علائم تالاسمی چه چیزهایی هستند:

کودکانی که با تالا سمی ماژور متولد می گردند در هنگام تولد طبیعی ه ستند اما کم خونی شدید در طی سال اول زندگی بروز می دهند.

سایر علائم عبارتند از:

- تغییر شکل استخوان در صورت
- خستگی
- تاخیر رشد
- تنگی نفس
- زردی پوست

تالاسمی چگونه تشخیص داده می شود؟

طبق الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایشهای تالاسمی (جهت شناسایی زوجهای ناقل تالاسمی) ابتدا آزمایش CBC در مرد انجام می شود، اگر اندکس های خونی ایشان طبیعی با شد نیاز به اقدام دیگری نبوده و گواهی ازدواج صادر می گردد. در صورتی که اندکس های خونی مرد در محدوده طبیعی نباشد آزمایش CBC در زن انجام می شود در صورت سالم بودن ایشان گواهی ازدواج صادر شده و اگر اندکس های زن نیز در محدوده طبیعی نباشد آزمایش های دیگر طبق الگوریتم انجام شده، پس از تفسیر نتایج آزمایشات و تعیین وضعیت آنها گواهی ازدواج صادر می گردد.

آزمایش ها شامل موارد زیر باشند:

- شمارش کامل سلول های خونی (CBC) که در زیر میکروسکوپ کوچک و شکل غیر طبیعی دیده می شود.
- آزمایش ژنتیک برای تشخیص ژن های مسبب تالاسمی
- آزمایش میزان آهن خون
- یک نوع آزمایش خون که به منظور نوع تالاســمی، میزان انواع مختلف هموگلوبین خون را اندازه گیری می کنند. (الکتروفورز)

چنانچه زوجی براساس آزمایشات انجام شده فوق به عنوان ناقل تالا سمی شنا سایی گردند به مرکز خدمات جامع سلامت معرفی شده و تحت مراقبت و پیگیری قرار می گیرند. این زوجین نیاز ا ست قبل از تولد فرزند خود اقدام به انجام آزمایشات تشـخیص پیش از تولد نمایند که مرحله اول آن (تعیین موتاسـیون) قبل از بارداری و مرحله دوم (بررسـی وضـعیت ژنتیک جنین) در زمان بارداری و در هفته ۱۰ بارداری بایستی انجام گردد.

تالاسمی چگونه منتقل می شود:

اگر یک زن و شوهر هر کدام دارای نوع کم خونی خفیف (مینور) تالا سمی با شند هر یک از فرزندان آنها ۲۵ در صد احتمال ابتلا به تالاسمی ماژور (کم خونی شدید) را داشته و ۵۰ درصد احتمال تالاسمی مینور و ۲۵ درصد ممکن است سالم باشند.

در نوع ماژور هموگلوبین خون غیرطبیعی به نام جنینی افزایش یافته و هموگلوبین قرمز خون کاهش پیدا می کند. بنابراین کودکی که این بیماری را در خود دارد کم خون ا ست و به همین دلیل ا ستخوانهای صورت شروع به ر شد می کنند تا خون سازی بی شتر شود و کم خونی را جبران کنند. بنابراین این بیماران دارای قیافه ای م شخص و متمایز از دیگران می با شند. همچنین این کم خونی باعث بزرگ شدن طحال و کبد و تغییر قیافه ظاهری بیمار می گردد.

پیشگیری از بروز بتاتالاسمی ماژور

در راستای پیشگیری از بروز این بیماری لازم است افراد در شرف ازدواج قبل از هر اقدام برای ازدواج، یعنی بلافاصله پس از اولین جل سه ی آ شنایی (برا ساس عرف محلی) حتی قبل از اطلاع دادن به بزرگان فامیل، آ شنایان، دو ستان و یا برگزاری مرا سم نامزدی و یا هرگونه اقدام دیگر، آزمای شهای مربوطه را در آزمای شگاه ویژه ی انجام آزمای شهای تالا سمی در مراکز خدمات ازدواج انجام دهند.

با توجه به ارثی بودن بیماری تالا سمی ، آموزش و اطلاع ر سانی مهمترین رکن در پی شگیری و تحت کنترل در آوردن آن ا ست. از سوی دیگر مادام العمر بودن بیماری و هزینه سنگین درمان ، لزوم حمایت اجتماعی از این بیماران را موجب شده است.

نکته فوق العاده مهم در رابطه با تالا سمی ، ارثی بودن آن ا ست که می توان با آگاه سازی عمومی نسبت به این مو ضوع به خوبی گسترش این بیماری را مهار کرد. بررسی تالاسمی های متولد شده در سالهای گذشته نشان می دهد که ازدواج های شرعی که ثبت ر سمی نمی شوند و در نتیجه آزمایش پیش از ازدواج را انجام نمی دهند ، اتباع بیگانه و ازدواج های قبل از سال۷۶ بی شترین عوامل تولد این بیماران هستند. به همین دلیل اهمیت فرهنگ سازی و آموزش جامعه بسیار حائز اهمیت است.