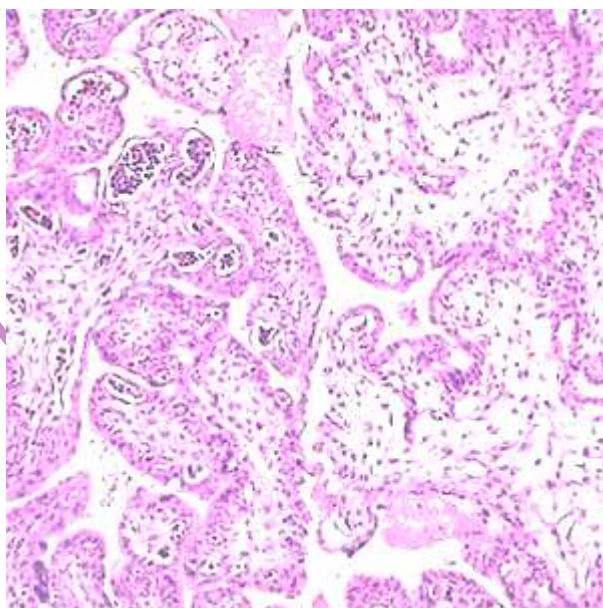


بیماری تالاسمی

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.



● مقدمه

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

شایع ترین اختلالات ژنتیکی در انسان می باشد.

اگر هر دو والدین دارای ژن معیوب باشند 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 خلی مراتب باشند. اما برعکس این

بیماری حداکثر آزاد خود را به بیماران نوع ماژور می رساند.

• کم خونی چیست؟

بعضی اشخاص مقدار هموگلوبین خونشان کم است، اینها دچار کم خونی هستند. کم خونی به

انواع مختلفی وجود 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 غذاهای حاوی آهن

نمی خورد، تالاسمی ماژور یک نوع متفاوت کم خونی است. در اینجا 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)

سالم و طبیعی هستند، بعضی از آنها ممکن است کم خونی خفیف داشته باشند.

بیشتر کسانی که حامل خصیصه تالاسمی هستند نمی دانند که ناقل ژن تالاسمی مینور هستند. فقط وقتی از آن مطلع می شوند که خویشان را آزمایش کنند و یا صاحب یک کودک مبتلا به تالاسمی ماژور شوند.

گلوبولهای قرمز خون اشخاصی که تالاسمی مینور دارند کوچکتر از حد معمول است.

در خون مبتلایان به خصیصه تالاسمی مینور همچنین از یک نوع هموگلوبین که هموگلوبین ۲A نامیده می شود مختصری بیشتر از معمول وجود دارد. خصیصه تالاسمی مینور در موقع تولد وجود دارد که در تمام طول زندگی باقی می ماند. ممکن است توسط والدین به کودکان منتقل شود، یعنی ارثی است.

• داشتن تالاسمی مینور (خفیف) چه اهمیتی دارد؟

دانستن این که خصیصه تالاسمی مینور دارید مهم است، زیرا گاهی ممکن است اشخاصی که خصیصه تالاسمی مینور دارند صاحب فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور شوند که اختلال خونی شدیدی است.

• چگونه می توان به داشتن خصیصه تالاسمی مینور پی برد؟

قرمز و مقدار هموگلوبین ۲A خون این مطلب را دریابند.

• تالاسمی ماژور چیست؟

تالاسمی ماژور یک نوع کم‌خونی شدید ارثی است. کودکان مبتلا به تالاسمی ماژور نمی‌توانند به طور کافی هموگلوبین درست کنند. از این رو مغز استخوان آنها نمی‌تواند گلبول قرمز طبیعی به وجود آورد، گلبول قرمزی که تولید می‌شود تقریباً خالی هستند.

کودکان مبتلا به تالاسمی ماژور در هنگام تولد طبیعی هستند، ولی بین سه ماهگی و هجده ماهگی دچار کم‌خونی می‌شوند، رنگشان پریده است، خوب نمی‌خوابند، نمی‌خواهند غذا بخورند و ممکن است دچار تهوع گردند. اگر کودکان مبتلا به تالاسمی ماژور درمان نشوند زندگی سختی خواهند داشت و معمولاً بین یکسالگی تا هشت سالگی چنانچه خون دریافت نمایند، از بین می‌روند.

• خصیصه تالاسمی چگونه از والدین به کودکان منتقل می‌شود؟

اجازه بدهید سه نوع زوج را مورد نظر قرار دهیم.

■ اگر هیچکدام از پدر و مادر حامل ژن تالاسمی نباشند، امکان انتقال خصیصه تالاسمی مینور یا تالاسمی ماژور به کودکان خود را ندارند. در این صورت همه فرزندانشان خون طبیعی خواهند داشت. به این شکل‌ها توجه کنید.

▪ گریکی از والدین ناقل مینور باشد و دیگری حامل این ژن نباشد احتمال یک از دو (پنجاه درصد) وجود دارد که فرزندان دارای ژن ناقل تالاسمی مینور شوند و به به همین دلیل هیچیک از آنان تالاسمی ماژور نخواهد شد. به شکل توجه کنید. هیچکدام از فرزندان تالاسمی ماژور نخواهند داشت.

▪ در هر دو والدین حامل ژن تالاسمی مینور باشند فرزندانشان ممکن است تالاسمی مینور داشته باشند یا خونشان کاملاً طبیعی باشد و یا ممکن است مبتلا به تالاسمی ماژور شوند.

در هر بار حاملگی یک چهارم (۲۵ درصد) شانس وجود دارد که کودک دارای خون طبیعی باشد و دو چهارم (۵۰ درصد) احتمال دارد که کودک دارای خصیصه تالاسمی متولد شود و یک چهارم (۲۵ درصد) احتمال دارد که کودک تالاسمی ماژور داشته باشد. علائم و عوارضی که تالاسمی در بیماران ایجاد می کند در نوع ماژور تالاسمی (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 (گلبولهای قرمز) و آزاد شدن آهن می شود. میزان آهن خون افزایش یافته و در بافتهای 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.

نیست. «تالاسمی» ماه‌ها و سال‌ها تا زمانی که فرزندتان زنده است در خانه شماست و شما نباید فرزندتان را سرزنش کنید زیرا این شما بودید که آن را در خو داشتید و به فرزندتان منتقل نمودید.

اگر الان تالاسمی در خانه شما هست مواظب باشید که دیگ فرزندى به دنیا نیاورید زیرا این بیماری همراه او به دنیا خواهد آمد و اگر هم هنوز با مشکل تالاسمی روبرو نیستید مراقب باشید که هرگز دچار آن نشوید.

• خصیصه تالاسمی در بعضی کشورها یافت می‌شود؟

اشخاص دارای تالاسمی مینور اگر مالاریا بگیرند احتمال مرگشان کمتر از دارای خصیصه تالاسمی مینور از مالاریا جان سالم به در می‌برند، درحالی که اشخاص دیگر می‌مردند. آنها این خصیصه را به فرزندانشان منتقل می‌کردند، از این رو خصیصه تالاسمی مینور مزیت بزرگی بود و هرچه زمان گذشت در مناطق آلوده به مالاریای جهان شایع‌تر شد اما اکنون ما می‌توانیم مالاریا را درمان کنیم یا از آن پیشگیری نمائیم و دیگر خصیصه تالاسمی مینور یک مزیت نیست و اگر مالاریا ریشه کن شود این خصیصه از بین نمی‌رود.

شیوع تالاسمی در دنیا

مالاریا در بسیار از کشورها وجود داشته و اکنون تعداد نسبتاً زیادی از مردم آن ممالک خصیصه تالاسمی دارند، مثلاً در قبرس از هر هفت نفر ساکنین کشور یک نفر دارای خصیصه تالاسمی

هر دوازده نفر دارای خصیصه تالاسمی مینور است. در ایتالیا و در تمام خاور میانه و آسیا از جمله هندوستان، پاکستان، هنگ کنگ و ویتنام تعداد اشخاص با تالاسمی مینور بین یک نفر از پنجاه نفر تا یک نفر از ده نفر، بسته به منطقه تغییر می کند. در آفریقا و هند غربی تقریباً یک نفر از پنجاه نفر خصیصه تالاسمی دارد، در مردمانی که اصلاً انگلیسی هستند یک نفر از هزار نفر دارای خصیصه تالاسمی هستند.

• شیوع تالاسمی در ایران

کشور ما در منطقه معتدله شمالی کره زمین در مسیر کمربند جهانی تالاسمی قرار دارد بنابراین بیماری تالاسمی در کنار دریاها، مردابها، رودخانه که قبلاً کانون انتقال و انتشار مالاریا بوده اند بیشتر است. دلیل آن این است که افراد ناقل دارنده (ژن مغلوب) تالاسمی در اپیدمی های مالاریا در طول زمان مصون مانده اند 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 تأسف باری دارد و در حدود سی هزار نفر این بیماری را در خود دارند و هر ساله به این تعداد نیز اضافه می شود.

تالاسمی در ابتدا چند ماه خود را پنهان می کند و بعد از مدتی مادران می بینند که کودک آنها زد و ضعیف و ناآرام است و وقتی که فرزند خود را به دکتر می برند بعد از آزمایش، دکتر به مادر

معرفی می کند و هر وقت متوجه شدید که فرزند شما تالاسمی دارد به فکر چاره باشید اگر دیر بجنید تالاسمی بلایی بر سر کودک شما می آورد که تا سالها متالم باشید.

کسانی که در ایران تالاسمی با خود دارند به چهار گروه تقسیم می شوند:

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

▪ گروه دوم: بیمارانی که به موقع بیماریشان تشخیص داده می شود و خون تزریق می نمایند اما دسفرال و سایر اقدامات درمانی استفاده نمی کنند.

▪ گروه سوم: کسانی که بیماریشان به موقع تشخیص داده می شود، تزریق مناسب خون همراه با روش های جانبی را به موقع دریافت می دارند و طول عمر قابل ملاحظه ای خواهند داشت.

▪ گروه چهارم: بیمارانی که دسترسی به پیوند مغز استخوان داشته اند، احتمال بهبودی آنان تا حدود زیادی میسر می باشد، امید است با اتکال به خداوند تبارک و تعالی در آینده ای نه چندان دور در اثر پیشرفت های علمی، تالاسمی هم مانند بیماریهای شایع دوران گذشته ریشه کن شود.

• ضرورت پیشگیری و طرح های پیشگیری از تالاسمی در جامعه

با توجه به جمعیت در حال رشد و افزایش روزافزون بیماران تالاسمی پیشگیری از زاد و ولد کودکان تالاسمی در سراسر کشور ضرورت دارد. تجربه نشان می دهد ما در درمان تالاسمی تا

والدین، عدم توجه والدین به تنظیم خانواده، افزایش زاد و ولد یومید کود کان تالاسمی، ازدواج‌های خویشاوندی و تودرتوی فامیلی، پایگاه اقتصادی و فقط اجتماعی و فرهنگی اکثریت به اتفاق خانواده‌های تالاسمی، به این زودی در درمان آنها موفق نخواهیم شد. بنابراین در حال حاضر با وجود بستر مناسب شبکه بهداشتی کشور پیشگیری بهترین اقدام برای ریشه کنی تالاسمی است. در این کتاب بر تشریح ۴ روش پیش‌گیری پرداخته شده است.

• روش اول: تنظیم خانواده

گشودن پایگاه اختصاصی بهداشت تنظیم خانواده در درمانهای تالاسمی سراسر کشور لازم است. اگر به شکل فعال استقرار یابد می‌تواند نقش اسای در تنظیم خانواده‌های تالاسمی داشته باشد و روی کاهش نرخ تولد کودک تالاسمیک تأثیر بگذارد. اگر تنظیم خانواده به طور اعم در جامعه انجام شود، خودبخود از افزایش جمعیت می‌کاهد و به طور غیر مستقیم روی کنترل تالاسمی نیز مؤثر است.

▪ مزایا:

- کاهش رشد جمعیت به طور اعم روی کاهش نرخ تولد کودک تالاسمی و سقط در خانواده‌های تالاسمیک موثر است.

- تنظیم خانواده به طور اختصاصی در درمانگاه‌های تالاسمی روی نرخ تولد کودک تالاسمیک تأثیر می‌گذارد.

- در شبکه بهداشتی کشور قابل انجام است.

- در کلیه نقاط کشور قابل اجراء است.

- با قوانین شرعی مغایرتی ندارد.

▪ معایب:

ممانعت از زاد و ولد در خانواده‌ها تالاسمی به طور دلخواه.

▪ روش دوم: تشخیص پیش از تولد، مطمئن‌ترین راه پیشگیری تالاسمی

یکی از بهترین روش‌های پیشگیری و براندازی و کنترل و ریشه‌کنی تالاسمی از راه دکولوژیک

شناخته شده خود بیماری است. یعنی خروج و دفع جنین بیمار تالاسمی از بطن مادر قبل از پیدا

کردن موجودیت انسان.

▪ مزایا:

- به شیوع ناقلین ژن تالاسمی مینور افزوده نمی شود.
- ازادی فرد در انتخاب همسر حفظ می شود.
- عوارض اجتماعی که بیماری تالاسمی مینور، کمین یک داغ مشخص بر پیشانی آدمی نقش بسته است از بین می رود.

▪ معایب:

- نیاز به تکنولوژی و آزمایشگاه مجهز
- نیاز به متخصص کار آزموده
- مغایرت با قوانین شرعی کشورهای اسلامی و بعضی از مذاهب دیگر
- قابل اجراء نبودن در تمام نقاط کشور
- قابل انجام نبودن در شبکه بهداشتی مملکت
- هزینه بالا
- از دست رفتن جنین
- ۵/۰٪ در آزمایش پیش بینی شده است.

است.

ابتدا باید بیمار دارای تالاسمی ماژور در داخل رحم تشخیص داده شود سپس سلولهای 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 ناقل ژن است.

شایع ترین تالاسمی در کشور ما نوع بتا تالاسمی است. بتا تالاسمی از معدود بیماریهای ارثی است که وجود ژن را با آزمایشهای ساده هم می توان در ناقلین مورد شناسایی قرار دارد 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 گن بتا تالاسمی مینور هستند راهنمایی می شوند که ازدواج نکنند.

- مزایا:

انجام مراحل آن با قوانین شرعی مطابقت دارد.

هزینه خیلی کمتری از روش ۲ و ۳ دارد.

در کلیه نقاط کشور قابل اجراست.

طرح در شبکه بهداشتی در حال اجرا است.

کم خونی فقر آهن به خصوص در خانم‌ها با این روش شناسایی و درمان می‌شود.

ممانعت از ازدواج دو ناقل ژن باعث می‌شود تا شیوع تالاسمی مینور در جامعه افزایش نیابد. اگرچه

ممکن است روش ارزان و قابل قبولی باشد ولی در باط اگر هم آهنک با سایر روشها نباشد مخرب

است. آزردهی خاطر دو نفر داوطلب ازدواج و خانواده آنان به خصوص دختران که حق انتخاب

کردن ندارند.

• تالاسمی ماژور را چگونه درمان کنیم؟

در حال حاضر دو درمان برای تالاسمی وجود دارد، یک درمان قدیمی و دیگری درمان با پیوند

مغز استخوان، درمان قدیمی تشکیل شده است از

▪ تزریق خون blood transfusion

▪ طحال برداری Splenectomy

▪ دسفرال Desferal treatment

• تزریق مرتب (نگهدارنده) خون:

خون باید براساس الگویی باشد که بتوان هموگلوبین را در محدوده طبیعی حفظ نمود. اخیراً توصیه می شود که هموگلوبین متوسط در حل 12gr/dl حفظ شود. با کمک این الگوی تزریق خون از هیپوکسی مزمن بافتها جلوگیری شده، پرکاری جبرانی مغز استخوان کاهش می یابد. فعالیت بدنی و رشد بیمار نیز در حد طبیعی صورت می گیرد. ضمناً از مشکلات زیر نیز جلوگیری می شود:

(۱) تغییرات ثانویه مغز استخوان

(۲) افزایش حجم خون (به علت پرکاری مغز استخوان) که موجب فشار بر قلب می شود.

(۳) بزرگ شدن و پرکار شدن زودرس طحال بدلیل تخریب گلبولهای قرمز طبیعی که به طحال می رسند.

(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 می یابد. ولی در بیمارانی که طحال برداری شده اند اگر پرکاری طحال وجود داشته باشد افزایش نیاز به خون چشمگیر است و فواید تزریق خون هموگلوبین بالا را افزون می نماید مگر اینکه طحال برداشته شود.

• نوع خون تزریقی

بیمار است. زیرا این دو عامل می توانند موجب پیدایش آنتی بادی و یا واکنش آلرژیک شوند.

• فاصله زمانی بین دو تزریق خون

مقدار هموگلوبین قبل از تزریق خون برای حفظ هموگلوبین متوسط در حد توصیه 12gr/dl ، به

فاصله زمانی بین دو تزریق خون بستگی دارد. به طور معمول این فاصله زمانی در مراکز درمانی

مختلف بین ۲ تا ۶ هفته است و بین حال عمومی و سلامت بیمارانی که با فاصله زمانی ۲ یا ۴ هفته

خون تزریق می کنند تفاوتی مشاهده نشده است.

سطح هموگلوبین قبل از تزریق خون باید به اندازه ای باشد که از پرکاری مغز استخوان جلوگیری کند.

معمولاً هموگلوبین بین $5/9\text{gr/dl}$ - 10 مناسب است. اگرچه این امر به نوع جهش های تالاسمی،

سن بیمار وجود یا عدم وجود طحال نیز بستگی دارد. سطح هموگلوبین بعد از تزریق نباید از

$5/15\text{gr/dl}$ بالاتر برود چون مقادیر بالاتر موجب افزایش غلظت خود، کاهش اکسیژن رسانی به

بافت می شود. افزایش مقدار مصرف خون، تسریع تجمع آهن و دشواری کنترل آن را نیز باید به

موارد فوق افزود.

رابطه میزان هموگلوبین قبل از تزریق خون لازم برای حفظ هموگلوبین متوسط در حد 12gr/dl با

فاصله زمانی بین دو تزریق خون میزان متوسط افت هموگلوبین تقریباً یک گرم در هفته است (مگر

هموگلوبین متوسط در حد gr/dl برای یک فاصله زمانی معین بسیار آسان خواهد بود.

برای انتخاب فاصله زمانی مناسب بین دو تزریق خون به فاصله محل سکونتی بیمار تا مرکز درمانی،

شرایط مرکز تزریق خون، صدمات روانی - اجتماعی ناشی از مراجعات مکرر به بیمارستان نیز باید توجه داشت.

اگر بعد از آزمایش هموگلوبین، هماتوکریت متوجه شدید که مقدار آن پایین تر از ۱۰ است، فوراً به مرکز انتقال خون مراجعه کنید.

هرچه دیرتر مراجعه کنید، بدن مجبور است از خونی که استخوان‌ها می‌سازند تغذیه کند و

خونسازی استخوان‌ها باعث رشد ناهنجار استخوان‌های سر و صورت می‌شود و در آن هنگام

تالاسمی، قیافه وحشتناک خود را نشان می‌دهد.