

## آشنایی با بیماری تالاسمی

تالاسمی یکی از شایع ترین اختلال ها و بیماری های خونی در سطح جهان است که به صورت صفت مغلوب از و لدین به فرزندان منتقل می شود . شیوع ژن بتا تالاسمی در کشور حدود ۵٪ تخمین زده می شود. این بیماری به ویژه در بعضی از استان ها شیوع بالایی دارد .

### پراکندگی تالاسمی در جهان

بیماری تالاسمی در سراسر جهان و در همه ی نژادها دیده می شود، ولی شیوع آن در نواحی مدیترانه ( ایتالیا، یونان، قبرس و جزیره سیسیل )، خاورمیانه (ایران، ترکیه و سوریه) آسیا (هندوستان و پاکستان و ناحیه جنوب شرقی ) بیشتر بوده و از جنوب غربی اروپا تا خاور دور امتداد یافته و در نواحی وسیعی از آفریقای مرکزی نیز دیده می شود.

دلیل این شکل توزیع ، بیماری مالاریا بوده که به شکل بومی و برای قرون متمادی در این نواحی شیوع داشته است . انگل مالاریا از راه نیش پشه آنوفل وارد خون شده و در داخل گلبول های قرمز تکثیر می یابد . این انگل در گلبول های قرمز ناقلین ژن تالاسمی که عمر کوتاه تری دارند، نمی تواند به رشد و تکثیر خود ادامه دهد، در نتیجه بیماری متوقف می شود و بیمار از مالاریا نجات خواهد یافت، در حالی که در افراد سالم انگل به راحتی پروسه طبیعی رشد و تکثیر خود را طی می کند و در نتیجه مرگ ومیر افراد سالم بیشتر است . بنابراین افرادی که یک ژن هموگلوبین طبیعی و یک ژن تالاسمی داشته اند( افراد سالم ناقل یا همان افراد تالاسمی مینور) در مقابل بیماری مالاریا مقاومت کرده و ژن تالاسمی را به نسل بعد منتقل کرده اند.

### پراکندگی تالاسمی در ایران

این بیماری در تمام کشور پراکنده است ، اما در نواحی حاشیه دریای خزر(استان های گیلان ، مازندران و گلستان )، نواحی حاشیه خلیج فارس و دریای عمان ( بوشهر، هرمزگان و سیستان و بلوچستان ) ،خوزستان، فارس و جنوب کرمان شیوع بیشتری دارد.

### تعریف و تاریخچه

تالاسمی یکی از شایعترین اختلالها و بیماریهای خونی است که بصورت ژنتیک از نسلی به نسل دیگر منتقل می شود. تالاسمی یک واژه یونانی و مرکب از دو واژه ی "تالاسا" به معنی دریا و "امیا" به معنی خون است. برای اولین بار در سال 1925 میلادی کولی و لی نوعی کم خونی را گزارش کردند که با اسپلنومگالی و تغییرات استخوانی همراه بود و به دلیل شیوع زیاد این بیماری در اطراف دریای مدیترانه ، تالاسمی نامگذاری شد . البته کولی درحقیقت شکل هموزیگوت بیماری را شرح داده بود که امروزه بتا تالاسمی ماژور نامیده می شود.

### اساس توارث در بروز بتا تالاسمی ماژور

تمام ویژگی ها اعم از رنگ چشم، مو، قد از والدین به ما به ارث می رسد. برای انتقال برخی صفت ها دو عامل به نام ژن لازم است که یکی از پدر و دیگری از مادر به ارث می رسد . این دو ژن یا با هم یکسان و یا متفاوت هستند . برای ساخته شدن زنجیره های گلوبین که در ساختمان گلبول قرمز به کار می رود نیز، دو ژن یکی از پدر و دیگری از مادر به فرزند به ارث می رسد، اگر والدین هر دو سالم

باشند ، ژن های سالم را به فرزند خود منتقل می کنند که در این صورت ، فرزند سالم و دارای گلبول های قرمز کامل می شود. اما در صورتی که یک یا هر دو والد دارای ژن معیوب باشند این ژنها می تواند به فرزندان آنها منتقل شوند و فرزند ناقل یا بیمار تالاسمی گردد. بنابراین هر فردی از نظر تالاسمی دارای یکی از شرایط زیر می باشد:

- فرد دارای دو ژن سالم می باشد. این افراد هیچ مشکلی از نظر تالاسمی ندارند.
- فرد دارای یک ژن سالم و یک ژن معیوب می باشد. (این افراد سالم ناقل یا تالاسمی مینور نامیده می شوند)
- فرد دارای دو ژن معیوب می باشد. (این افراد بیمار یا تالاسمی ماژور می باشند)

### صفت تالاسمی چگونه از والدین به کودکان منتقل می شود؟

باید سه نوع زوج را مدنظر داشته باشیم:

۱. اگر هیچ کدام از والدین حامل ژن معیوب تالاسمی نباشند، امکان انتقال صفت تالاسمی مینور و ماژور را به کودکان خود ندارند و فرزندان آنها هیچ مشکلی از نظر تالاسمی نخواهند داشت. (شکل شماره ۱)



(شکل شماره ۱)

۲. اگر یکی از والدین سالم ناقل باشد و دیگری ناقل این ژن نباشد، در هر بارداری ۵۰٪ احتمال دارد که فرزند آنها کاملاً سالم باشد و ۵۰٪ احتمال دارد فرزند مانند والدین خود ناقل سالم یا تالاسمی مینور باشد. در این حالت نیز احتمال ابتلا فرزند به بیماری تالاسمی (تالاسمی ماژور) صفر می باشد. (شکل شماره ۲)



(شکل شماره ۲)

۳. اگر هر دو والد سالم ناقل باشند در هر بارداری ۲۵٪ احتمال دارد که فرزند آنها کاملاً سالم باشد، ۵۰٪ احتمال دارد فرزند ناقل سالم یا تالاسمی مینور باشد و ۲۵٪ احتمال دارد که فرزند مبتلا به بیماری تالاسمی باشد. (شکل شماره ۳)



(شکل شماره ۳)

تذکر : درصدهای ذکر شده احتمال بروز هر یک از حالت ها در هر تولد می باشد و تولد یک فرزند مبتلا به بتا تالاسمی ماژور ، به هیچ

عنوان دلیلی بر به دنیا آمدن کودک سالم در بارداری های بعدی نیست.

### انواع مهم بتا تالاسمی

۱. بتا تالاسمی مینور ( ناقل سالم)
۲. بتا تالاسمی ماژور (بیماری تالاسمی)

## بتا تالاسمی مینور ( ناقل سالم)

اگر فردی یک ژن سالم را از یک والد و یک ژن معیوب را از والد دیگر برای ساختن زنجیره های گلوبین به ارث ببرد ، این فرد مبتلا به تالاسمی مینور است و بیمار محسوب نمی شود، زیرا دارای یک ژن سالم است که تا حد زیادی عملکرد صحیح را القا می نماید. افراد سالم ناقل زندگی عادی دارند ، می توانند ورزش کنند و به هر کاری که مایل هستند مشغول شوند. فقط در زمان ازدواج باید توجه داشته باشند که در صورت ازدواج با فرد همانند خود (سالم ناقل)، احتمال اینکه فرزند آنها مبتلا به بیماری تالاسمی باشد وجود دارد.

## بتا تالاسمی ماژور(بیماری تالاسمی)

اگر پدر و مادر هر دو سالم ناقل تالاسمی باشند ، در هر بارداری یک چهارم یا ۲۵٪ احتمال دارد که هر دو ژن ناسالم به کودک به ارث برسد و فرزند آنها مبتلا به بیماری تالاسمی ماژور شود. به همین دلیل لازم است در هر بارداری ابتلای کودک به بیماری بررسی شود و تولد یک یا چند فرزند بیمار، دلیلی بر به دنیا آمدن کودک سالم در حاملگی های بعدی نیست.

## علائم بیماری

کودکان مبتلا به بیماری تالاسمی بعد از تولد هیچ فرقی با سایر کودکان ندارند، ولی از حدود شش ماهگی تا دو سالگی علائم کم خونی را از خود نشان می دهند و زرد و رنگ پریده می شوند. شب ها به راحتی نمی خوابند، درست غذا نمی خورند و ممکن است استفراغ کنند. از علائم دیگر این بیماری ضعف و بی حالی است. با بزرگتر شدن کودک سایر علائم بیماری به شرح زیر ظاهر می شود: تغییر چهره و بزرگی سر ( این علامت به راحتی قابل تشخیص و رؤیت است)، بزرگ شدن قلب ، اختلال در کار غدد و بزرگ شدن طحال تشخیص این علائم با تشخیص پزشک و انجام آزمایشها ممکن است. تشخیص قطعی بیماری به وسیله آزمایش خون انجام می شود.

## معاینه ها و مراقبت های خاص کودکان مبتلا به بتا تالاسمی ماژور

- تزریق مرتب و مداوم خون حداقل هر ماه یک بار به منظور جبران کم خونی
- تزریق روزانه داروی دفع کننده آهن به منظور دفع آهن اضافی بدن
- لزوم تزریق واکسن ها طبق برنامه واکسیناسیون
- انجام معاینه ها و مراقبت ها تحت نظر پزشک.

## چرا باید از بروز بتا تالاسمی ماژور پیشگیری شود؟

بعضی از دلایلی که پیشگیری از تالاسمی را توجیه می کند به شرح ذیل است:

- متوسط شیوع ژن بتا تالاسمی در کشور حدود ۵٪ تخمین زده می شود. به ویژه این بیماری در بعضی از استان ها شیوع بالایی دارد. این شیوع بالا لزوم مداخله ی مناسب را توجیه می کند.
- بیماری بتا تالاسمی ماژور یک بیماری قابل پیشگیری است. همان طور که گفته شد لازمه تولد یک کودک بتا تالاسمی ماژور وجود صفت تالاسمی مینور در هر دو والد (پدر و مادر) است. بنابراین برای پیشگیری از تولد فرد مبتلا به تالاسمی، یا باید دو

فرد سالم ناقل با هم ازدواج نکنند یا در صورت ازدواج، اقدامات لازم (آزمایش های تشخیصی پیش از تولد) را انجام دهند تا در صورت ابتلا جنین به تالاسمی ماژور سقط جنین انجام شود.

- بیماری تالاسمی ماژور یک کم خونی کشنده است. اگرچه در حال حاضر روش های درمانی ویژه ای مثل پیوند مغز استخوان برای درمان بیماران تالاسمی ماژور وجود دارد. ولی به دلیل گرانی، مشکلات تکنیکی و ... هنوز کاربرد آن رایج نیست.
- این بیماران در طول عمر خود با عوارض متعدد جسمی بیماری مواجه هستند و علاوه بر وجود این مشکلات، عوارض روحی نیز این بیماران را رنج می دهد.
- هزینه ی نگهداری بیماران بسیار گران است (این هزینه ها مربوط به تزریق مکرر خون و تزریق دسفرال برای بیماران و سایر مراقبت های درمانی مورد نیاز آنها می باشد).
- روش غربالگری آسان است، روش کنونی غربالگری در برنامه کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور که با استفاده از اندازه گیری MCV و MCH با دستگاه سل کانتر انجام می گیرد، آسان و ارزان است. این مسئله هزینه اثربخشی برنامه را توجیه می کند.
- اجباری شدن آزمایش های تالاسمی قبل از ازدواج، زمینه مناسب جهت اجرای برنامه را فراهم نموده است.
- شبکه گسترده آزمایشگاه های ژنتیک و تشخیص قبل از تولد وجود دارد. دسترسی زوج های ناقل به این خدمات به جلوگیری از تولد کودک مبتلا به بتا تالاسمی ماژور کمک می کند.
- استفاده از خدمات بیمه ای برای تمام زوج های ناقل، دسترسی به امکانات تخصصی و پیشرفته را ممکن ساخته است.
- وجود شبکه های گسترده بهداشتی درمانی در کشور، امکان مراقبت از زوج های ناقل و خانواده بیماران را فراهم ساخته است.
- حمایت و پشتیبانی سیاستی برای اجرای هر چه بهتر برنامه وجود دارد.

## راه های پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

امروزه زوج های ناقلی که خطر داشتن فرزند مبتلا به بیماری بتا تالاسمی ماژور آنها را تهدید می کند، راه های متعددی در پیش رو دارند:

۱. ازدواج نکردن دو فرد سالم ناقل با یکدیگر.
۲. چنانچه دو فرد سالم ناقل با هم ازدواج کنند:
  - خودداری از بچه دار شدن
  - انتخاب فرزندخوانده
  - استفاده از خدمات تشخیص قبل از تولد.

خدمات تشخیص قبل از تولد این امکان را برای زوج های ناقل تالاسمی که تمایل دارند خود صاحب فرزند شوند، فراهم کرده تا از سلامت یا بیماری فرزند خود در دوره جنینی مطلع شوند. اساس تشخیص قبل از تولد پیگیری انجام آزمایشات مربوطه در دو مرحله مقدماتی و تکمیلی است. در مرحله مقدماتی که قبل از بارداری انجام می شود، وضعیت ژنتیک زوج های ناقل تالاسمی برای تعیین نوع نقص ژن در هر یک از آنها بررسی می شود و در مرحله تکمیلی که در هفته ۱۲-۱۰ بارداری با نمونه برداری از جنین انجام می شود، وضعیت ژنتیک جنین بررسی و تشخیص قطعی (ابتلا، سالم یا ناقل بودن جنین) انجام می شود. بعد از مشخص شدن نتیجه آزمایش مرحله دوم، در صورت ابتلای جنین به بیماری، چنانچه از نظر شرعی و قانونی سن جنین از تاریخ معین نگذشته باشد (حداکثر پایان هفته ۱۶ بارداری) مجوز ختم بارداری توسط پزشکی قانونی استان صادر می شود. بدیهی است برای هر بار بارداری انجام آزمایش های مرحله تکمیلی (بررسی وضعیت ژنتیک جنین) ضروری است.

در حال حاضر تعداد کمی از مراکز خصوصی و دولتی در زمینه ی انجام آزمایش های تشخیص پیش از تولد در کشور فعالیت می کنند و هزینه ی انجام این آزمایش ها گران است.

تذکر : در زوجین ناقل تالاسمی ، برای هر بار بارداری انجام آزمایش های مرحله تکمیلی (بررسی وضعیت ژنتیک جنین) ضروری است

### اهمیت آموزش جامعه در پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

آموزش قشرهای مختلف جامعه خصوصا جوانان در شرف ازدواج، اهمیت اساسی در پیشگیری از بروز بیماری تالاسمی دارد، به همین دلیل یکی از گروه های هدف بسیار مهم در برنامه های آموزشی تالاسمی، دانش آموزان مقطع متوسطه و والدین آنها می باشند که باید آگاهی کافی در خصوص اهمیت و نحوه انتقال بیماری را کسب نمایند، تا در زمان ازدواج قبل از هر اقدامی وضعیت طرفین از نظر تالاسمی بررسی و مشخص شود و تصمیم به ازدواج با آگاهی و اشراف کامل زوجین بر وضعیت خویش انجام شود. دسترسی به این مهم همکاری و هماهنگی نزدیک و دوجانبه متولیان بهداشت و درمان و آموزش و پرورش در جامعه را می طلبد.

تذکر : اولین اقدام قبل از هر گونه تدارک مراسم ازدواج انجام آزمایشات قبل از ازدواج است

تذکر : با انجام آزمایشات قبل از ازدواج از تولد کودک مبتلا به تالاسمی جلوگیری کنیم

منبع : دستورالعمل جامع و متون آموزشی برنامه پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور