



دانشگاه علوم پزشکی وزارت بهداشتی درمانی و درمانگران

بیمارستان رستمانی پاریس

تالاسمی

سال‌های اخیر ابعاد تازه‌ای را در علم پیشگیری به خود اختصاص داده است امروزه روش‌های قابل اطمینان و موثری برای شناسایی جنین مبتلا به تالاسمی وجود دارد در این روش زوجین ناقل تالاسمی در صورت عدم شناسایی قبلی جهش ژنی، پیش از تصمیم به بارداری در مراکز تایید شده مشاوره ژنتیک بررسی و تحت آزمایشات ژنتیکی لازم قرار می‌گیرند و جهش‌های ژنی آنها شناسایی می‌شود.

پس از تکمیل مراحل اول آزمایشات و صدور گواهی مبنی بر شناسایی جاده‌ها و امکان تشخیص قبل از تولد زوجین می‌توانند برای بارداری برنامه ریزی نمایند.

در هفته دهم بارداری با استفاده از نمونه برداری از پرزهای جفتی و بررسی جهش‌های ژنی والدین در جنین احتمال وجود تالاسمی ماژور در جنین بررسی می‌شود و در صورت وجود هر دو ژن هموگلوبین معیوب والدین در جنین، بیمار بودن جنین محرز شده و به والدین و نظام سلامت گزارش می‌شوند.

در این شرایط چنانچه والدین درخواست سقط جنین خود را بنمایند برای تایید و سیر مراحل قانونی به پزشکی قانونی ارجاع می‌شوند و با تایید مراحل یاد شده توسط پزشک قانونی زوجه می‌تواند برای سقط جنین اقدام نماید سن جنین در زمان سقط نباید از هفته ۱۹ بارداری گذشته باشد.

انجام غربالگری پیش از ازدواج

در این روش غربالگری و بیماریابی زوجین پیش از ازدواج، از طریق آزمایش خون صورت می‌پذیرد علت انتخاب این روش به عنوان راهکار مناسب پیشگیری از بروز تالاسمی ماژور، سهولت دسترسی و افراد ناقل امکان پوشش نزدیک به ۱۰۰ درصد جمعیت هدف و هزینه کمتر نسبت به سایر روش‌ها است این راهکار به منظور شناسایی افراد ناقل تالاسمی و توصیه به عدم ازدواج دو فرد ناقل به دلیل وجود احتمال ۲۵ درصدی احتمال ابتلای فرزندان به تالاسمی ماژور در هر نوبت حاملگی است در صورتی که تنها یکی از زوجین ناقل تالاسمی باشند خطری از نظر ابتلای فرزندان به تالاسمی ماژور وجود ندارد. در صورت ازدواج دو فرد ناقل تالاسمی لازم است اقدامات تشخیصی بعدی در صورت حاملگی صورت می‌گیرد.



انجام آزمایش ژنتیک در زمان جنینی

یکی از موثرترین راهکارهای پیشگیری از تولد نوزادان مبتلا به تالاسمی ماژور مشاوره ژنتیک و تشخیص پیش از تولد است که در

شناسنامه بروشور آموزشی

عنوان	تالاسمی
تهیه کننده	فاطمه احمدی رابط آموزش بخش دیالیز
سال تهیه	اردیبهشت ۱۴۰۴
ناظر کیفی	منیره اکبر زاد سوپروایزر آموزشی
تایید کننده علمی	دکتر سمیرا فروزان متخصص داخلی

شایع ترین بیماری ژنتیک ایران است این بیماری با تظاهرات بالینی متفاوتی از حالت کاملاً بدون علامت وضعیت بسیار شدید و وخیم بروز می کند ژن معیوب به صورت مغلوب و غیر وابسته به جنس از نسلی به نسل دیگر منتقل می شود هر بیمار تالاسمی ماژور در طول زندگی متحمل مسائل اقتصادی، اجتماعی و روانی ناشی از نیاز به تزریق خون مداوم و مراقبت های پزشکی ویژه می شود. تالاسمی بیماری است که در آن تعداد کمی سلول قرمز در خون وجود داشته یا سطح هموگلوبین پایین است و منجر به عدم اکسیژن رسانی مطلوب به بافت ها می شود مشکل اصلی بیماران تالاسمی در واقع اشکال در تولید زنجیره های هموگلوبین است که در اثر کمبود ژن سازنده زنجیره ایجاد شود بر حسب اینکه نقص در تولید کدام یک از زنجیره ها باشد تالاسمی، به اسامی آلفا و بتا نامگذاری می شود .



تالاسمی مینور

اگر فردی یک ژن سالم را از یک والد به یک ژن ناسالم را از والد دیگر برای ساختن زنجیره ای هموگلوبین به ارث ببرد ، مبتلا

به تالاسمی مینور است. در این حالت شخص فقط ناقل ژن معیوب بوده و می تواند آن را به نسل های بعد انتقال دهد این افراد دچار کم خونی نیستند اما در صورت ازدواج با فرد ناقل دیگر، احتمال دارد که فرزندان آنها مبتلا به تالاسمی ماژور گردند افراد ناقل سالم زندگی عادی دارند و می توانند فعالیت های معمولی زندگی را به طور طبیعی انجام دهند این افراد از وضعیت خود آگاهی ندارند مگر آنکه برای آنها آزمایش خون انجام شود.

نکته مهم برای این افراد این است که بدانند در صورت ازدواج با فرد مشابه خود ناقل سالم یعنی اگر پدر و مادر هر دو مینور باشند در هر بارداری ۲۵ درصد احتمال دارد که فرزند آنها به تالاسمی ماژور مبتلا شود.

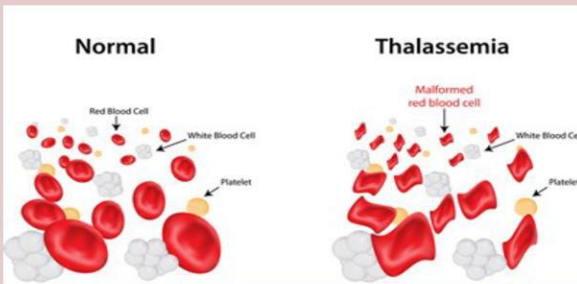
تالاسمی ماژور

یک بیماری جدی است که فرزند مبتلا دو ژن معیوب از پدر و مادر ناقل ژن تالاسمی به ارث برده است در این نوع تالاسمی اختلال خونی شدید است به طوری که کودکان مبتلا قادر به ساختن هموگلوبین به میزان کافی نبوده لذا نیازمند تزریق خون و سایر درمان های طبیعی خواهد بود .

درمان تالاسمی

درمان تالاسمی ماژور تزریق مکرر خون است . کودکانی که به طور مرتب خون دریافت می کنند به طور طبیعی

رشد می کنند و در دهه های اول زندگی مشکل ندارند بعد از هر بار تزریق خون گلبول قرمز پس از حدود ۱۲۰ روز تخریب می شوند و آهن ناشی از تخریب گلبول های قرمز در بدن باقی می ماند که اگر دفن شود در بدن تجمع یافته باعث نارسایی کبد، قلب و سایر اعضای بدن می گردد . داروهای دفع کننده آهن مانند دسفرال جهت دفع آهن اضافی از بدن بیمار استفاده می شود. این درمان بسیار موفقیت آمیز است و اغلب کودکانی که تحت درمان و تزریق خون با دسفرال هستند می توانند زندگی خوبی داشته باشند. این بچه ها به طور طبیعی رشد کرده قادر به انجام کار ازدواج و بچه دار شدن خواهند بود.



نوع دیگری از درمان پیوند مغز استخوان است در صورتی که این پیوند موفقیت آمیز باشد بیمار دیگر نیاز به تزریق خون نخواهد داشت. بهترین زمان برای انجام پیوند مغز استخوان وقتی است که سن بیمار پایین بوده و آهن بدن افزایش نیافته است . همچنین برای موفقیت آمیز بودن پیوند مغز و استخوان باید یک دهنده مناسب وجود داشته باشد که معمولاً یکی از نزدیکان بیمار است.