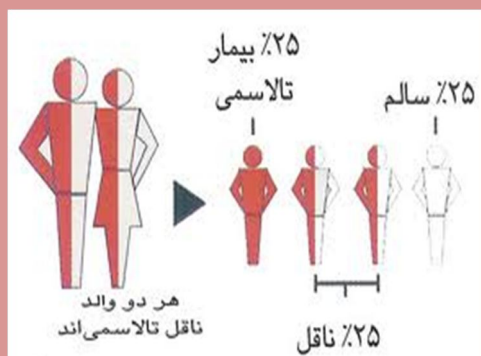


در این حالت در هر بارداری ۲۵٪ امکان دارد که فرزند به تالاسمی مازور که نوع بسیار حاد کم خونی است مبتلا شود.

در مورد همسرانی که تالاسمی مینور دارند، هیچ ممنوعیت ازدواج وجود ندارد؛ همسران تحت آزمایش لازم قرار می گیرند و به آنها اجازه داده می شود، در دوره بارداری آزمایش تشخیص پیش از تولد را انجام دهند. چنانچه جنین مبتلا به تالاسمی مازور باشد امکان سقط با مجوز از مراجع قانونی تا پایان هفته هجدهم حاملگی در ایران وجود دارد.



بیماری تالاسمی چیست؟

تالاسمی از بیماری‌های ژنتیکی خون است که در اثر آن هموگلوبین ساختار طبیعی خود را از دست می دهد و بنابراین پدیده ی تولید هموگلوبین غیر موثر در بدن ایجاد می شود در نتیجه هموگلوبین معیوب قادر به اکسیژن رسانی مطلوب به اعضا بدن نیست. نتیجه یک نوع کم خونی است که در طفولیت آغاز می شود و تا پایان عمر به طول می انجامد.

گاهی کم خونی و فقر آهن با تالاسمی اشتباه گرفته می شود.

هموگلوبین جزء انتقال دهنده اکسیژن در سلولهای قرمز خونی است. هموگلوبین شامل دو پروتئین مختلف به نام آلفا و بتا است.

تالاسمی که یکی از شایع ترین بیماری ها در ایران است. معمولا از پدر و مادری که ناقل ژن کم خونی (مبتلا به تالاسمی مینور) به فرزندان به ارث می رسد.



بنیاد خیریه ژنتیک
تهران

تالاسمی

(Thalassemia)



بنیاد ژنتیک استان تهران

نشانی: تهران، اکباتان، خیابان نفیسی، روبروی ورزشگاه
راه آهن، ساختمان سایه، طبقه ۵، واحد ۲۰
تلفن ۴۴۶۹۵۶۶۴
فکس ۴۴۶۹۵۶۶۳
پست الکترونیک:
gnetic.foundation@gmail.com

تالاسمی آلفا

افرادی که در آنها هموگلوبین به میزان کافی پروتئین آلفا تولید نمی‌کند به تالاسمی آلفا مبتلا می‌شوند. تالاسمی آلفا به طور شایع در آفریقا، خاورمیانه، هند، آسیای جنوبی، جنوب چین و نواحی مدیترانه یافت می‌شود.

۴ گونه تالاسمی آلفا وجود دارد که با توجه به آثار آنها بر بدن از خفیف تا شدید تقسیم بندی می‌شود.



کمریند خطی توزیع بیماری تالاسمی در جهان

• مرحله حامل خاموش:

در این مرحله عموماً فرد سالم است، زیرا کمبود بسیار کم پروتئین آلفا بر عملکرد هموگلوبین تأثیر نمی‌گذارد. به علت تشخیص مشکل، این مرحله حامل خاموش نامیده می‌شود. هنگامی که فرد به ظاهر طبیعی صاحب یک فرزند یا صفت تالاسمی آلفا می‌شود، مرحله حامل خاموش تشخیص داده می‌شود.

• تالاسمی آلفا خفیف

در این مرحله کمبود پروتئین آلفا بیشتر است. بیماران در این مرحله سلول‌های قرمز خونی کمتر و کوچک‌تری دارند، اگر چه بسیار از بیماران علائمی از بیماری را تجربه نمی‌کنند. پزشکان اغلب تالاسمی آلفا خفیف را با کم خونی فقر آهن اشتباه می‌گیرند و برای بیماران آهن تجویز می‌کنند. آهن هیچ تأثیری بر درمان کم خونی تالاسمی آلفا ندارد.

• بیماری هموگلوبین H

در این مرحله، کمبود پروتئین آلفا به حدی است که منجر به کم خونی شدید و بروز مشکلاتی نظیر طحال بزرگ، تغییرات استخوانی و خستگی می‌شود. نامگذاری به علت هموگلوبین H غیر طبیعی است که سلول‌های قرمز خون را تخریب می‌کند.

• هیدروپس جنینی یا تالاسمی آلفای

ماژور تالاسمی آلفای بزرگ

در این حالت، در بررسی DNA فرد ژن‌های آلفا مشاهده نمی‌شود. این اختلال باعث می‌شود گلوبین گامای تولیدی در جنین هموگلوبین غیر طبیعی بارت (Barts) ایجاد کند. بسیاری از این بیماران قبل یا در فاصله کوتاهی بعد از تولد می‌میرند. در موارد بسیار نادری که بیماری قبل از تولد تشخیص داده می‌شود، تزریق خون داخل رحمی منجر به تولد کودکی با هیدروپس جنینی می‌شود. این نوزاد در سراسر زندگی خود به تزریق خون و مراقبت‌های پزشکی نیازمند است.

تالاسمی بتا

در افرادی که هموگلوبین پروتئین بتا کافی تولید نمی‌کند ایجاد می‌شود. این بیماری در مردم نواحی مدیترانه نظیر یونان و ایتالیا، ایران، شبه جزیره عربستان، آفریقا، جنوب آسیا و جنوب چین یافت می‌شود. سه گونه تالاسمی بتا وجود دارد که با توجه به آثار آنها بدن از خفیف تا شدید تقسیم بندی می‌شوند.

• تالاسمی مینور

در این حالت کمبود پروتئین به حدی نیست که باعث اختلال در عملکرد هموگلوبین شود. این فرد به جز یک کم خونی خفیف در برخی موارد، مشکل دیگری را تجربه نخواهد کرد. همانند تالاسمی آلفای خفیف، پزشکان اغلب سلولهای قرمز خونی فرد مبتلا به تالاسمی بتا مینور را به عنوان علامتی از کم خونی فقر آهن با تجویز نادرست مکمل آهن درمان می‌کنند.

• تالاسمی بینابینی

در این حالت کمبود پروتئین بتا در هموگلوبین به اندازه‌ای است که منجر به کم خونی نسبتاً شدید و اختلالات قابل ملاحظه‌ای در سلامت فرد نظیر بدفرمی‌های استخوانی و بزرگی طحال می‌شود. در این مرحله طیف وسیعی از علائم وجود دارد. تفاوت کم بین علائم تالاسمی بینابینی و فرم شدیدتر (تالاسمی ماژور) یا تالاسمی بزرگ می‌تواند گیج کننده باشد.

بدلیل وابستگی بیمار به تزریق خون، فرد را در گروه تالاسمی ماژور قرار می‌دهند. بیماران مبتلا به تالاسمی بینابینی برای بهبود کیفیت زندگی و نه برای نجات یافتن، به تزریق خون نیازمندند.

• تالاسمی ماژور یا کم خونی Cooley's Anemia تالاسمی بزرگ

این مرحله شدیدترین فرم تالاسمی بتا می‌باشد که کمبود شدید پروتئین بتا در هموگلوبین منجر به یک کم خونی تهدید کننده حیات می‌شود و فرد به انتقال خون منظم و مراقبت‌های طبی فراوانی نیازمند می‌شود.

انتقال خون مکرر در طول عمر منجر به تجمع بیش از حد آهن می‌شود که باید توسط تجویز عوامل Chelator کمک کننده در دفع جهت جلوگیری از مرگ و نارسایی ارگان‌ها درمان شوند.

به جز تالاسمی آلفا و بتا، اختلالات وابسته دیگری وجود دارند که به علت وجود ژن‌های غیر طبیعی در کنار ژن‌های آلفا و بتا و یا جهش ژنی رخ می‌دهند.

درمان تالاسمی

انتقال خون: شایعترین درمان برای تمامی اشکال تالاسمی تزریق سلول‌های قرمز خونی سالم و هموگلوبین طبیعی که قادر به انتقال اکسیژن باشد.

عوارض ناشی از انتقال خون مکرر:

افزایش بیش از حد آهن: در بدن راه طبیعی جهت حذف آهن وجود ندارد، بنابراین آهن موجود در خون تزریق شده در بدن انباشته و وضعیتی را به نام «افزایش غیر طبیعی آهن» (Iron Overload) ایجاد می‌کند. آهن مازاد برای بافت‌ها و ارگان‌های بدن به ویژه قلب و کبد سمی است و منجر به مرگ زودرس و یا نارسایی ارگان‌ها در فرد بیمار می‌شود. اضافه بار آهن به ویژه در قلب، مهم‌ترین علت مرگ و میر بیماران تالاسمی ماژور می‌باشد.

برای کمک به دفع آهن اضافی، بیمار تحت درمان سخت و دردناک با دارویی به نام دسفرال (Desferal) قرار می‌گیرد.

راه‌های پیشگیری از تالاسمی چیست؟

در حال حاضر موثرترین راه پیشگیری از بیماری تالاسمی غربالگری این بیماری در سطح جمعیتی و سپس بررسی مولکولی افرادی می‌باشد که در غربالگری در زمره افراد تحت خطر طبقه بندی شده‌اند. برای زوجین ناقل انجام آزمایش روی نمونه جنینی در هفته‌های اول بارداری می‌تواند جنین سالم یا مبتلا به تالاسمی مینور و ماژور را مشخص نماید. برای این منظور در ایران برنامه کشوری غربالگری تالاسمی توسط وزارت بهداشت در حال انجام می‌باشد.

مشاوره ژنتیک

مشاوره ژنتیک در افرادی که در غربالگری در زمره افراد تحت خطر طبقه بندی شده‌اند و یا افرادی که دارای بستگان نزدیک مبتلا به تالاسمی هستند توصیه می‌شود. ریسک تکرار این بیماری در فرزندان بعدی یک زوج دارای فرزند مبتلا ۲۵٪ می‌باشد که در صورت تعیین جهش در فرزند مبتلا و تایید ناقل بودن والدین می‌توان با تشخیص قبل از تولد در طی دوران بارداری از وضعیت ابتلا یا عدم ابتلای جنین اطمینان حاصل نمود.

