

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 میشود. 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 خونیهای ارثی است که مشخصه آن، اختلال در تولید زنجیره های گلوبین میباشد. این بیماری به صورت شدید (ماژور) و خفیف (مینور) ظاهر میشود. امروزه مشخص شده که انواع خفیف تالاسمی جزء شایع ترین اختلالات ژنتیکی در انسان میباشد.

اگر هر دو دوالدین دارای ژن معیوب باشند به صورت شدید یعنی ماژور و اگر یکی از والدین فقط ژن معیوب داشته باشد به صورت خفیف یعنی مینور ظاهر میشود. تالاسمی برای کسانی که نوع مینور را داشته باشند مشکل ایجاد نمی کند و آنها هم مثل افراد سالم میتوانند زندگی کنند و فقط در موقع ازدواج باید خلی مراتب باشند. اما برعکس این بیماری حداکثر آزاد خود را به بیماران نوع ماژور میرساند.

تعریف کم خونی

بعضی اشخاص مقدار هموگلوبین خونشان کم است، اینها دچار کم خونی هستند. کم خونی به انواع مختلفی وجود دارد. شایعترین نوع آن کم خونی به علت کمبود آهن است. این حالت وقتی اتفاق میافتد 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

اشخاص با خصیصه تالاسمی مینور دارای تالاسمی هستند ولی بیمار نیستند. این اشخاص مطلقاً سالم و طبیعی هستند، بعضی از آنها ممکن است کم خونی خفیف داشته باشند.

بیشتر کسانی که حامل خصیصه تالاسمی هستند از اینکه ناقل ژن تالاسمی مینور آگاه نبوده و فقط وقتی از آن مطلع میشوند که خونشان 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 A2 نامیده میشود مختصری بیشتر از معمول وجود دارد. خصیصه تالاسمی مینور در موقع تولد وجود دارد که در تمام طول زندگی باقی میماند. ممکن است توسط والدین به کودکان منتقل شود، یعنی ارثی است.

ابتلا به تالاسمی مینور چه اهمیتی دارد؟

دانستن اینکه 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.

تشخیص تالاسمی مینور

باید یک آزمایش خون مخصوص به عمل آورد. پزشکان می توانند با سنجش اندازه گلبولهای قرمز و مقدار هموگلوبین

A2 خون این مطلب را دریابند.

آیا ناقل تالاسمی مینور بیمار است؟

خیر، از این رو نیاز به هیچ درمان پزشکی مخصوص نیست.

آیا حامل تالاسمی مینور از نظر جسمی و روحی ضعیف است؟

خیر

آیا درمانی وجود دارد که تالاسمی مینور را تغییر دهد؟

خیر، اگر با ژن تالاسمی مینور متولد شده اید، همیشه آنرا خواهید داشت.

آیا ناقلین تالاسمی مینور هرگز به درمان با آهن نیاز پیدا میکنند؟

بله، گاهی احتیاج پیدا میکنند اما مهم است که وقتی واقعاً نیاز به آهن دارند فقط با آهن مداوا شوند. بهترین روش برای فهمیدن نیاز به آهن ناقلین ، آزمایش خون مخصوصی است که مقدار آهن خون را با آن اندازه میگیرند. اگر این آزمایش را انجام نداده باشید ممکن است پزشک فکر کند که شما به دلیل گلبولهای قرمز کوچک و کم خونی خفیف ، دچار کمبود آهن هستید و ممکن است که شما را به خورد آهن اضافی توصیه نماید در حالی که واقعاً نیازی ندارید، این حالت اثر خوبی برای شما ندارد و ممکن است در دراز مدت برای شما زیانآور باشد.

در مورد زنان حامله چه میتوان گفت؟

زنان باردار دارای خصیصه تالاسمی مانند هر زن حامله دیگری احتیاج به آهن اضافی دارند.

خصیصه آلفا تالاسمی:

خیلی با خصایص بتا تالاسمی تفاوت دارد و شایع نیست و فقط ندرتاً بیماری نزد کودکان بوجود میآورد.

تالاسمی ماژور چیست؟

تالاسمی ماژور یک نوع کم خونی شدید ارثی است. بدن کودکان مبتلا به تالاسمی ماژور نمیتواند به طور کافی هموگلوبین درست کند. 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 کم خونی می شوند، رنگشان پریده است، خوب نمی خوابند، 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؟

سه نوع زوج را مورد نظر قرار می دهیم :

۱. اگر هیچکدام از پدر و مادر ناقل 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. هیچیک از فرزندان خصیصه تالاسمی مینور ناقل یا ماژور را نخواهند داشت.
۲. اگر یکی از والدین ناقل مینور باشد و دیگری ناقل این ژن نباشد احتمال پنجاه درصد وجود دارد که فرزندان دارای ژن ناقل تالاسمی مینور شوند و به همین دلیل هیچ یک از آنان تالاسمی ماژور نخواهد شد.
۳. اگر هر دو والدین ناقل ژن تالاسمی مینور باشند در هر بار حاملگی ۲۵ درصد شانس وجود دارد که کودک دارای خون طبیعی باشد و ۵۰ درصد احتمال دارد که کودک تالاسمی مینور متولد شود و ۲۵ درصد احتمال دارد که کودک تالاسمی ماژور داشته باشد.

علائم و عوارض تالاسمی ماژور:

در بیمار تالاسمی ماژور به دلیل بروز کم خونی شدید، کودک کم خون است و این کم خونی باعث بزرگ شدن طحال، کبد و تغییر قیافه ظاهری او میشود. 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 میشود. 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 (داروی تزریقی آهن (میتوان از تجمع آهن جلوگیری کرد.

پس اگر در اثر عدم و یا سهلانگاری، تالاسمی به خانواده شما قدم گذاشت. هیچ جای فراری 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 خود داشتید و به فرزندتان منتقل نمودید. اگر الان تالاسمی در خانه شما هست مواظب باشید که دیگر فرزندی 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.

چرا شیوع تالاسمی در بعضی کشورها و مناطق بیشتر می باشد؟

اشخاص دارای تالاسمی مینور اگر مالاریا بگیرند احتمال مرگشان کمتر از افرادی هست که دارای این خصیصه نیستند به بیان دیگر افراد 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 شایع تر 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 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 هرساله به این تعداد نیز اضافه میشود

چهار روش پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور:

روش اول: تنظیم خانواده

آموزش و ترغیب زوج های ناقل تالاسمی در خصوص اهمیت و ضرورت استفاده از روش های مطمئن و غیر دائمی

جهت پیشگیری از وقوع بارداری های ناخواسته . در این روش زوجین ناقل تالاسمی تا تکمیل خانواده با ۲ فرزند سالم

تحت مراقبت تنظیم خانواده قرار می گیرند.

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

یکی از بهترین روشهای پیشگیری از بروز بیماری تالاسمی ماژور، نمونه برداری از خون جنین در هفته ۱۲-۱۰ دوره بارداری مادر می باشد در این روش با انجام آزمایشات ژنتیک بر روی نمونه خون جنین بیماری او تشخیص داده می

شود. و در صورت بیمار بودن جنین مجوز سقط داده می شود به شرط آنکه از سن جنین بیش از ۱۶ هفته نگذشته

باشد.

سوم: استفاده از مهندسی ژنتیک در درمان جنین مبتلا به تالاسمی ماژور در داخل رحم 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 میشود این کار هنوز به شکل علمی در نیامده است در مراحل اولیه تحقیق قرار دارد و هنوز در حد تجربه قلمداد میشود.

روش چهارم: شناسایی ناقلین ژن بتا تالاسمی از طریق غربالگری در جمعیت داوطلب ازدواج و ممانعت از ازدواج

دو ناقل ژن است. شایعترین تالاسمی در کشور ما نوع بتا تالاسمی است. بتا تالاسمی از معدود بیماریهای ارثی است که وجود ژن را با آزمایشهای ساده هم میتوان 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 ژن بتا تالاسمی مینور هستند راهنمایی میشوند که ازدواج نکنند. یا در صورت ازدواج تحت مراقبت ویژه ی تنظیم خانواده قرار گیرند. بنابراین در حال حاضر با وجود بستر مناسب شبکه بهداشتی کشور پیشگیری بهترین اقدام برای ریشه کنی تالاسمی است

تالاسمی ماژور را چگونه درمان کنیم؟

تزریق مرتب (نگهدارنده) خون:

به محض قطعی شدن تشخیص تالاسمی ماژور، تزریق خون باید بدون تأخیر آغاز شود. تزریق خون باید براساس الگویی باشد که بتوان هموگلوبین را در محدوده طبیعی حفظ نمود. اخیراً توصیه میشود که هموگلوبین متوسط در حد $gr/dl12$ حفظ شود. با کمک این الگوی تزریق خون از نرسیدن خون به بافتها در دراز مدت (هیپوکسی مزمن) جلوگیری شده، پرکاری جبرانی مغز استخوان کاهش مییابد. فعالیت بدنی و رشد بیمار نیز در حد طبیعی صورت میگیرد. ضمناً از مشکلات زیر نیز جلوگیری میشود:

۱. تغییرات ثانویه مغز استخوان

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

۳. بزرگ شدن و پرکار شدن زودرس طحال بدلیل تخریب گلبولهای قرمز طبیعی که به طحال میرسند.

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 مییابد. ولی در بیمارانی که طحال برداری شدهاند اگر پرکاری طحال وجود داشته باشد افزایش نیاز به خون چشمگیر است و فواید تزریق خون هموگلوبین بالا را افزون مینماید مگر اینکه طحال برداشته شود.

چرا باید آمپول دسفرال تزریق کنیم؟

از تزریق هر میلی لیتر گلوبول قرمز یک میلی گرم آهن وارد بدن میشود، یعنی یک واحد خون دارای 250 میلیگرم آهن است. این آهن نمی تواند از خون خارج گردد، زیرا قسمتی از هموگلوبین و ماده ای است که بدن آن را نیاز دارد، و فقط مقدار ناچیز آن از بدن دفع میشود، بنابراین اگر شما به طور مداوم خون تزریق کنید، به تدریج آهن در بدنتان ذخیره میشود. تجمع آهن نیز می توان باعث تخریب قلب، کبد، پانکراس، و غدد درون ریز شود، به عبارت ساده تر افزایش آهن باعث میشود که قد شما کوتاه بماند، رنگ پوست شما تیره شود، قلب شما خوب کار نکند، و علاوه بر تالاسمی بیماری قند بگیرید و خیلی ضررهای دیگر که در سنین بالا شما را آزار خواهد داد.

طحالبرداری:

تالاسمی روی طحال بیمار خود تأثیر میگذارد. گلبولهای خون اگر ساختمان و شکل و کار غیر طبیعی داشته باشند زودتر از موعد مقرر (120) روز عمر طبیعی گلوبول قرمز میباشند) از بین میروند. گورستان و محل تخریب گلبولها، طحال است و اگر پزشک متوجه شود که به علت بزرگی و یا فقط پرکاری طحال، نیاز به خون بالا میرود و یا اینکه هموگلوبین پس از تزریق خون در فاصله زمانی کمتری، سریعاً پایین میافتد در آن صورت تصمیم میگیرد که طحال جراحی و از بدن خارج شود، ولی سن ایده آل بالای ۵ سال است زیرا در سنین پایین خطر بیماریهای عفونی مهلک وجود دارد. حتی در سنین بالاتر از 5 سال که طحال برداری انجام میگیرد، واکسیناسیون علیه برخی بیماریها مانند پنوموکوک الزام است و علاوه بر آن همیشه بایستی درمان با آنتی بیوتیک سریعاً شروع گردد.

اگر تالاسمی طبق روال طبیعی کنترل و درمان شود، بیماران می توانند مثل هر انسان دیگری سالها زندگی کنند. امروزه تعدادی از بیماران تالاسمی ازدواج کرده و دارای فرزند سالم هستند.