تالاسمی

بیمارستان امام حسین(ع) ارزوئیه



واحد آموزش

بهلر1400

## علائم بیماری تالاسمی در افراد چیست؟

افراد بسته به شدت بیماری دچار کم خونی، سرگیجه، خستگی مفرط، ضعف و بی‌حالی شدید، افزایش حجم مغز استخوان صورت و جمجمه، اختلال رشد، بزرگی کبد و طحال، افزایش غیر طبیعی آهن (Iron overload)، مشکلات قلبی و… می‌شوند، اگرچه بسیاری از بیماران همه علائم را تجربه نمی‌کنند. پزشکان معمولا کم خونی تالاسمی را با کم خونی فقر آهن اشتباه می‌گیرند و مکمل های آهن را تجویز می‌کنند که تاثیری بر آنمی ندارند.



**تالاسمی**

 یکی از ب[یما](https://en.wikipedia.org/wiki/Thalassemia)ری های ارثی خونی و ژنتیکی است که از طریق والدین به فرزندان منتقل می‌شود. در این بیماری به دلیل نقص در ژن هموگلوبین (پروتئین حامل اکسیژن در خون)،  تعداد گلبول های قرمز خون بشدت کاهش می‌یابد و اکسیژن به اندازه کافی به تمام بدن نمی‌رسد، این مشکل در نهایت منجر به آنمی یا کم خونی خفیف تا شدید در افراد مبتلا می‌شود.

## دو نوع اصلی از تالاسمی وجود دارد:

آلفا تالاسمی شامل هموگلوبین H و هیدروپس فتالیس (تالاسمی جنینی)

بتا تالاسمی شامل تالاسمی ماژور (شدید) و تالاسمی مینور (خفیف)

این بیماری بر اثر نوعی جهش ژنتیکی یا حذف بخش‌های اصلی و مهم ژن هموگلوبین (HB) به وجود می‌آید. هموگلوبین از زنجیره‌های آلفا و بتا ساخته شده است که حذف یک یا هر دو ژن سازنده زنجیره آلفا، منجر به ایجاد آلفا تالاسمی و حذف یا جهش در یک یا هر دو ژن سازنده زنجیره بتا، منجر به ایجاد بتا تالاسمی می‌شود.

شدت و علائم انواع این بیماری ‌ها و همچنین بروز آن‌ها با یکدیگر تفاوت دارد. در افراد مبتلا به مینور معمولا هیچ علامتی از بیماری بروز نمی‌کند، تنها ناقل محسوب می‌شوند و نیازی هم به درمان ندارند. اما در بیماران مبتلا به ماژور که از پدر و مادر ناقل یا همان تالاسمی های مینور متولد می‌شوند این بیماری شدید و در صورت عدم کنترل و درمان، با عوارض کشنده همراه است.

1

2

3

4

6

5

## تست هایی که برای تشخیص تالاسمی در جنین مورد استفاده قرار می‌گیرند شامل موارد زیر است:

 – نمونه برداری از سلول های پرز جفت: این تست معمولا در حدود هفته ۱۱ بارداری انجام می‌شود.

– آزمایش آمنیوسنتز: این روش در حدود هفته ۱۶ بارداری بر روی جنین قابل انجام است.

همچنین خانواده هایی که دارای یک فرزند مبتلا هستند می‌توانند با استفاده از تکنیک PGD‌، از سلامت فرزند بعدی خود اطمینان پیدا کنند.

## روش های درمانی بیماری تالاسمی چیست؟

بیماران مبتلا به اختلالات خونی مانند تالاسمی اغلب هر چند هفته یکبار نیاز به تزریق منظم خون دارند که تامین خون برای این بیماران و افراد با گروه خونی نادر، یک چالش بزرگ برای خدمات انتقال خون در سراسر جهان است. اگر چه در حال حاضر روش های درمانی مانند پیوند مغز استخوان برای درمان بیماران بتا تالاسمی وجود دارد اما به دلیل تهاجمی بودن آن، تطبیق آنتی ژن سازگار بافتی بین گیرنده و دهنده پیوند، نیاز به استفاده طولانی مدت از داروهای سرکوب کننده سیستم ایمنی، استفاده از این روش درمانی را محدود کرده است و تنها تعداد کمی از افراد قادر به دریافت این پیوند هستند. 

## شیوع بیماری تالاسمی در ایران

تالاسمی شایع ترین اختلال تک ژنی جهان است و نوع بتا آن در ایران شیوع بالایی دارد. حدود ۲۰,۰۰۰ نفر مبتلا و حدود ۲-۳ میلیون نفر (۴ درصد جمعیت) حامل بیماری در ایران وجود دارد. پراکندگی بیماری در نقاط مختلف کشور یکسان نیست؛ در نواحی حاشیه دریای خزر در شمال کشور و نواحی حاشیه خلیج فارس و دریای عمان در جنوب، شایع تر است. در استان های خوزستان، ایلام، بوشهر، هرمزگان، سیستان و بلوچستان، کرمان، گیلان، مازندران و نواحی مرکزی استان های اصفهان و فارس حدود ۱۰ درصد از مردم حامل ژن بیماری هستند و در بقیه نقاط کشور این میزان بین ۴ تا ۸ درصد است.

در کشور ما به دلیل ازدواج های خانوادگی شیوع ژن بتا تالاسمی در بین برخی اقوام بسیار زیاد است. اگر دو فرد مبتلا به تالاسمی مینور(خفیف) با هم ازدواج کنند به احتمال ۲۵ درصد فرزندشان مبتلا به تالاسمی ماژور(شدید) خواهد بود، ۲۵ درصد فرزندشان سالم و ۵۰ درصد تالاسمی مینور خواهند داشت. بنابراین انجام آزمایش پیش از ازدواج برای زوجین امری بسیار مهم و ضروری است زیرا می‌تواند از تولد فرزند بیمار جلوگیری کند.

 

## روش های تشخیصی عمومی و ژنتیکی بیماری تالاسمی چیست؟

برای تشخیص اولیه تالاسمی در فرد آزمایش خون CBC تجویز می‌شود و فرد از نظر احتمال وجود کم خونی و ساختار هموگلوبین بررسی می‌شود. همچنین انجام آزمایش الکتروفورز، معاینه بالینی، سونوگرافی طحال برای تشخیص کمک کننده هستند، در صورت ناقل یا مشکوک بودن به مراکز ژنتیک معرفی می گردد. آزمایشات ژنتیکی شامل بررسی DNA و تشخیص فرد حامل ژن های معیوب هموگلوبین با استفاده از تکنیک های تخصصی MLPA , Sequencing , ARMS PCR و یا انجام آزمایشات جنینی در هفته های اول بارداری می‌باشد.

