



تالاسمی یکی از شایعترین اختلال‌ها و بیماری‌های خونی است که بصورت ژنتیکی از نسلی به نسل دیگر منتقل می‌شود. تالاسمی یک واژه یونانی و مرکب از دو واژه «تالاسا» به معنی دریا و «امیا» به معنی خون است. اولین بار در سال ۱۹۵۲ میلادی «توماس کولی» و «لی» نوعی کم خونی را گزارش کردند که با اسپلینومگالی (بزرگی طحال) و تغییرات استخوانی همراه بوده و به دلیل شیوع زیاد این بیماری در اطراف دریای مدیترانه «تالاسمی» نامگذاری شد. این بیماری در سراسر جهان و در همه نژادها دیده می‌شود. تالاسمی در منطقه وسیعی از دنیا شامل نواحی اطراف مدیترانه، بخش‌های وسیعی از آفریقا - خاورمیانه یا غرب آسیا، شبه قاره هند، جنوب شرقی آسیا و مناطقی از اقیانوسیه با شیوع بالایی دیده می‌شود.

انواع تالاسمی

- ❖ آلفا تالاسمی: که در اثر اختلال در ژن آلفا می‌باشد که ژن مسئول زنجیره آلفا روی کروموزوم ۱۶ قرار دارد و هر سلول انسانی حاوی ۴ ژن مسئول سنتز زنجیره آلفا است.
- ❖ بتا تالاسمی: که در اثر اختلال در ژن آلفا می‌باشد و ژن‌های مسئول سنتز زنجیره بتا روی کروموزوم ۱۱ قرار دارند. برخلاف نوع آلفا هر سلول انسانی فقط حاوی دو ژن مسئول سنتز زنجیره بتا است.
- ❖ دلتا تالاسمی، دلتا / بتا تالاسمی، گاما / دلتا/بتا تالاسمی و

انواع بتا تالاسمی

- بتا تالاسمی مینور (سالم ناقل)
- بتا تالاسمی ماژور (بیماری تالاسمی که وابسته به تزریق خون هستند).
- بتا تالاسمی اینترمدیا+متوسط که غیر وابسته به خون هستند).

➤ بتا تالاسمی مینور (سالم ناقل)

اگر فردی یک ژن سالم را از یک والد و یک ژن ناسالم را از والد دیگر برای ساختن گلبول‌های قرمز به ارث ببرد، این فرد مبتلا به تالاسمی مینور است و بیمار محسوب نمی‌شود؛ زیرا دارای یک ژن سالم است که درست کار می‌کند. افراد سالم ناقل زندگی عادی دارند، می‌توانند ورزش کنند و به هر کاری که مایل هستند مشغول شوند. فقط در زمان ازدواج باید مراقب باشند و آزمایش‌های زمان ازدواج را با دقت انجام دهند.

➤ بتا تالاسمی ماژور (بیماری تالاسمی)

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



➤ بتا تالاسمی اینترمدیا (متوسط)

افراد مبتلا دارای سطح هموگلوبین و عوارض بیماری حد متوسط می باشند که علائم از بیماران تالاسمی ماژور کمتر بوده و از بیماران تالاسمی مینور (ناقل سالم) بیشتر است.

علائم بیماری

کودکان مبتلا به بیماری تالاسمی ماژور بعد از تولد هیچ فرقی با سایر کودکان ندارند، ولی از حدود ۶ ماهگی تا ۲ سالگی علائم کم خونی را از خود نشان میدهند و زرد و رنگ پریده می شوند. درست غذا نمی خورند و ممکن است استفراغ ضعف و بی حالی داشته باشند.

تشخیصی



- انجام آزمایش خون
- انجام آزمایش ژنتیک در زمان جنینی (قبل از تولد)

راههای پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

- امروزه زوج های ناقلی که خطر داشتن فرزند مبتلا به بیماری بتا تالاسمی ماژور آنها را تهدید میکند، جهت پیشگیری می توانند اقدام زیر را انجام دهند:
- ازدواج نکردن دو فرد سالم ناقل با یکدیگر
 - چنانچه دو فرد سالم ناقل با هم ازدواج کنند: انجام مشاوره ژنتیک و استفاده از خدمات تشخیص پیش از تولد.

اساسی توارث

تمام ویژگی ها اعم از رنگ چشم، مو، قد و... از والدین و توسط ژن به ما به ارث میرسد و برای انتقال برخی صفت ها دو عامل (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 گلبول قرمز دو ژن یکی از پدر و دیگری از مادر به فرزند به ارث میرسد، اگر والدین هر دو سالم باشند، ژن های سالم را به فرزند خود منتقل می کنند، در این صورت فرزند سالم و دارای گلبول های قرمز کامل می شود.

انتقال تالاسمی از والدین به کودکان

باید سه حالت را مد نظر داشته باشیم:

- A. اگر هیچ کدام از والدین حامل ژن تالاسمی نباشند، امکان انتقال صفت تالاسمی مینور و ماژور را به کودکان خود ندارند و تمام فرزندان خون طبیعی خواهند داشت.
- B. اگر یکی از والدین ناقل باشد و دیگری ناقل این ژن نباشد، نیمی از فرزندان (۵۰٪) سالم و نیمی دیگر سالم ناقل خواهند بود. نکته مهم این است که هیچ یک از فرزندان بتا تالاسمی ماژور نخواهند داشت.
- C. اگر هر دو والد ناقل سالم باشند، ممکن است فرزندان آن ها سالم ناقل (۵۰٪)، بیمار (۲۵٪) سالم غیر ناقل (۲۵٪) بیمار باشند.



تشخیص قبل از تولد

خدمات تشخیص قبل از تولد این امکان را برای زوج ها فراهم کرده تا از سلامت یا بیماری فرزند خود در دوره جنینی مطلع شوند.

تشخیص پیش از تولد را در حقیقت می توان به عنوان مجموعه اقدامات کلینیکی و پاراکلینیکی در نظر گرفت که می تواند به تشخیص بیماری احتمالی جنین قبل از تولد (PND: Pre Natal Diagnosis) کمک نماید؛ در نتیجه والدین این امکان را می یابند که به طور آگاهانه تصمیم به حفظ یا ختم حاملگی بگیرند. اساس تشخیص قبل از تولد، پیگیری انجام دو مرحله مقدماتی و تکمیلی است:

- ❖ مرحله مقدماتی: بررسی وضعیت ژنتیک زوج های ناقل تالاسمی برای تعیین نوع نقص ژن در هر یک از زوج ها قبل از بارداری است.
- ❖ مرحله تکمیلی: بررسی وضعیت ژنتیک جنین و تشخیص قطعی ابتلا یا سالم بودن آن است. برای تشخیص قطعی در انجام آزمایش های تشخیص قبل از تولد، گاهی لازم است تعداد زیادی از خویشاوندان (والدین، برادران، خواهران) بررسی شوند که مستلزم صرف وقت، صبر و حوصله کافی و بضاعت مالی است.

بهترین زمان برای انجام آزمایش های مرحله مقدماتی قبل از بارداری است؛ زیرا در این صورت وقت کافی جهت بررسی وجود خواهد داشت و آزمایش های تکمیلی بعد از بارداری و در هفته ۱۲ بارداری با نمونه برداری از جنین انجام می شود. در نمونه برداری، خطر از دست دادن جنین به میزان اندک و خطرات نادری برای مادر وجود دارد. بعد از حصول نتیجه، در صورت ابتلای جنین به بیماری، چنانچه از نظر شرعی و قانونی سن جنین از تاریخ معین نگذشته باشد (حداکثر هفته ۱۶ بارداری)؛ مجوز ختم بارداری توسط پزشکی قانونی صادر می شود. بدیهی است برای هر بارداری انجام آزمایش های مرحله تکمیلی (بررسی وضعیت ژنتیک جنین) ضروری است.

هشدارها

- کلیه داوطلبین ازدواج بایستی قبل از جاری شدن صیغه محرمیت یا عقد شرعی برای انجام آزمایشات تشخیصی تالاسمی مراجعه کنند در واقع این عمل باید بعنوان اولین اقدام قبل از تدارک مراسم ازدواج انجام گیرد. ضروری است بدانیم در هنگام انجام آزمایش تشخیص تالاسمی قبل از ازدواج چنانچه با انجام آزمایش اول تشخیص قطعی حاصل نشود ممکن است لازم باشد زوجین داوطلب ازدواج به مدت ۳ ماه تحت آهنگ درمانی قرار گرفته و سپس آزمایشهای تکمیلی بعمل آید بنابراین افراد باید همه اقدامات و تصمیمات دیگر را برای مراسم ازدواج به بعد از کسب نتایج آزمایشات نهایی تشخیص تالاسمی موکول نمایند.
- فرد ناقل تالاسمی هیچگونه مشکلی ندارد تا زمانی که همسر انتخابی وی ناقل نباشد، چنانچه هر دو نفر (زوج و زوجه) ناقل باشند، بایستی پیش از هر اقدامی مشاوره تالاسمی صورت گیرد.

منابع: تالاسمی چیست؟ دستورالعمل انجمن تالاسمی ایران

دستورالعمل برنامه ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

تهیه کننده: سمیه منتظری دانشجوی دکترای تخصصی ژنتیک

تأیید کننده: دکتر اصغر بذرافشان فوق تخصص خون و انکولوژی اطفال

ناظر کیفی: فاطمه غالبی سوپروایزر آموزش سلامت

تابستان ۱۴۰۴