



۱۸ اردیبهشت روز جهانی تالاسمی

راه پیشگیری

از ابتلا به تالاسمی

انجام آزمایش قبل از ازدواج است.



تالاسمی چیست :

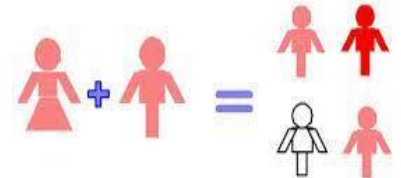
تالاسمی یک بیماری ارثی خونی است که باعث کم خونی خفیف یا وخیم می شود. این کم خونی به خاطر کاهش هموگلوبین و کمتر بودن گلبول های قرمز خون از حد نرمال می باشد. هموگلوبین پروتئین موجود در گلبول های قرمز خون است که اکسیژن را به همه ی قسمت های بدن می رساند.



افراد ناقل ممکن است گاهی رنگ پریده و خسته به نظر برسند و یا کم خونی خفیف داشته باشند که این امر بدلیل کوچکتر بودن گلبول قرمز و بیش از حد معمول بودن HbA2 می باشد.

زنجیره H: بخشی از هموگلوبین است که بطور عادی در بالغین دیده نمی شود

اگر هر دو والد (پدر و مادر) حامل ژن تالاسمی باشند، هر یک از فرزندان آنها ۲۵٪ شانس ابتلا به تالاسمی ماژور، ۵۰٪ شانس ابتلا به تالاسمی مینور و ۲۵٪ شانس سالم بودن را خواهند داشت.



زنجیره A2: بخشی از هموگلوبین است که بطور عادی ۳/۵-۱۱/۵ درصد کل هموگلوبین بالغین را تشکیل می دهد



بتا تالاسمی ماژور:

اگر فردی دو ژن ناسالم را از والدین به ارث ببرد به بتا تالاسمی ماژور مبتلای شود که در این حالت کم خونی شدید بوده و باعث اختلال رشد و نارسایی قلبی می شود. نوزاد مبتلا در شش ماه اول زندگی علامتی ندارد و علائم بیماری بتدریج از شش ماهگی شروع شده و بصورت کم خونی، رنگ پریدگی، ضعف و بی قراری، بی

دو نوع اصلی تالاسمی، نوع آلفا و بتا می باشد و بنابر نام دو زنجیره ی پروتئینی که هموگلوبین نرمال می سازد نامگذاری شده اند. ژن های هر نوع تالاسمی از پدر و مادر به فرزندان منتقل می شود. تالاسمی آلفا و بتا، هر دو نوع وخیم و خفیف دارند.

بتا تالاسمی مینور:

اگر فردی یک ژن سالم از یک والد و یک ژن معیوب را از والد دیگر برای ساختن زنجیره ی بتا به ارث ببرد ناقل سالم (مینور) است که این فرد بیمار محسوب نمی شود. در واقع مینور بودن یک مشخصه خونی است که مثلاً رنگ چشم را به ارث می برد. این افراد زندگی عادی داشته و از وضعیت خود آگاهی نداشته و با انجام آزمایش خون مشخص می شوند.

اگر یکی از والدین حامل ژن تالاسمی باشد در هر بارداری احتمال دارد ۵۰ درصد فرزند ناقل باشند ولی هیچ یک از فرزندان تالاسمی ماژور نخواهند بود ولی اگر پدر و مادر هر دو مینور باشند در هر بارداری ۲۵ درصد احتمال دارد که فرزند آن ها به تالاسمی ماژور مبتلا شود.

بخش درمان در دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی خراسان شمالی رسیدگی به وضعیت سلامت بیماران تالاسمی ماژور را به عهده دارد، اما در بخش بهداشت که از سال ۱۳۷۶ برنامه پیشگیری از تالاسمی در کل کشور آغاز شده و وظیفه اصلی آن پیشگیری از بروز بیماری بتا تالاسمی ماژور است خدمات براساس سه استراتژی برنامه ریزی و ارائه میشود: استراتژی اول: در این استراتژی تمام متقاضیان ازدواج جهت شناسایی زوجهای ناقل تالاسمی و مراقبت ویژه براساس دستورالعمل مربوطه بررسی میشوند استراتژی دوم: در این استراتژی والدین بیماران تالاسمی جهت شناسایی زوجهای واجد شرایط بارداری و مراقبت براساس فلوجارت مربوط بررسی می شوند

استراتژی سوم: در این استراتژی زوجهای ناقل تالاسمی که قبل ۱۳۷۶ ازدواج کرده اند بررسی و شناسایی میشوند در صورت شناسایی زوجهایی که ناقل تالاسمی (مینور) محسوب میشوند پس از انجام مشاوره توسط پزشک مرکز بهداشت با ایشان، اسامی این افراد به مراقبین سلامت داده میشود و براساس پیگیریهای ممتد و مشاوره هایی که با این زوجها انجام میشود این افراد راهنمایی میشوند تا قبل از تولد نوزاد اول آزمایش ژنتیکی را انجام دهند به نام PND1 که جهت شناسایی ژن معیوب در والدین انجام میشود و همزمان راههای پیشگیری از بارداری مطمئن را به کارگیرند و زمانی که زوجین تصمیم به داشتن فرزند میگیرند با انجام آزمایشهای ویژه ژنتیک PND2 در هفته ۱۰ بارداری از سالم بودن جنین مطمئن میشوند و در صورت سالم بودن جنین نوزاد متولد میشود و در صورتی که جنین مبتلا به بیماری تالاسمی ماژور باشد توصیه به انجام سقط میشود قبل از هفته ۱۶ بارداری و در نهایت به زوجهای ناقل تالاسمی مینور کمک میشود تا فرزند سالم به دنیا آورند

۲۵ درصد احتمال دارد دارای فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور شوند.

تشخیص اولیه تالاسمی:

تالاسمی از طریق آزمایش خون (CBC) تشخیص داده می شود.



با توجه به اینکه بیماری تالاسمی نوعی بیماری ارثی است و از والدین ناقل ژن بیماری به فرزندان به ارث می رسد لذا بهترین راه پیشگیری از تولد فرزند مبتلا به تالاسمی انجام آزمایش خون ساده قبل از انتخاب همسر است و بهترین راه پیشگیری از تولد فرزند جدید تالاسمی در خانواده هایی که دارای فرزند تالاسمی هستند استفاده از برنامه های مطمئن تنظیم خانواده است که هدف پیشگیری از تولد کودکان مبتلا به تالاسمی از نوع شدید است.

- از بروز موارد جدید تالاسمی ماژور جلوگیری نمائیم و شناسایی ناقلین را با دقت پیشگیری کنیم
- با مشاوره ژنتیکی قبل از ازدواج فرزندان سالم داشته باشیم
- با یکبار آزمایش خون همیشه از تالاسمی رهایی یابیم
- در صورت ازدواج دو فرد مینور تالاسمی حتماً با آزمایشات تشخیص قبل از زایمان در زمان بارداری و در ۱۲ هفته اول بارداری از تولد فرزند تالاسمی ماژور جلوگیری کنیم.

اشتهایی و عدم افزایش وزن بروز می کند سپس کبد وطحال بزرگ شده و تغییرات استخوانی (در استخوان جمجمه و صورت) باعث ایجاد چهره خاص در بیماران مبتلا به بتا تالاسمی ماژور می شود. معمولاً بیماران پس از پایان سال اول زندگی به تزریق خون وابسته می شوند که با این تزریق خون، مشکل کم خونی بیمار حل می شود. در صورتی که خون تزریق نشود فعالیت غیرموثر خون سازی مغز استخوان باعث تغییرات استخوانی در بدن می شود.

۱۸ اردیبهشت، روز جهانی تالاسمی

آزمایش تالاسمی

پیش از هر اقدامی برای ازدواج



فرزند سالم



فرزند مبتلا به تالاسمی

بیماریزایی و نحوه ی انتقال بیماری

تالاسمی:

نحوه انتقال بیماری از والدین به فرزند از قوانین مندل پیروی می کند. اگر والدین هر دو سالم باشند، ژن های سالم را به فرزند خود انتقال داده و همه ی فرزندان آن ها سالم خواهند بود. اگر یکی از والدین حامل ژن تالاسمی باشد، در هر بارداری احتمال دارد ۵۰ درصد فرزندان ناقل باشند ولی هیچ یک از فرزندان آنان تالاسمی ماژور نخواهند بود. در صورتی که والدین هر دو ناقل ژن تالاسمی (مینور) باشند، در هر بارداری