

بِسْمِ اللّٰهِ الرَّحْمٰنِ الرَّحِیْمِ

تالاسمی

قبل از انتخاب همسر با آزمایش خون از
تولد فرزند مبتلا به تالاسمی جلوگیری
نمایید

از تولد فرزند جدید تا لاسمیک

جلوگیری کنیم

• اهتمام همگانی برای درمان

مطلوب و مؤثر بیماران

تالاسمی

تالاسمی : پیشگیری - تشخیص

و درمان

- بیماری تالاسمی ماژور در سال 1927 به وسیله دکتر Cooley در بین افراد خانواده های ایتالیایی مقیم امریکا معرفی گردید.
- بیماران تالاسمیک تا قبل از به کار بردن تزریق خون عمر چندانی نداشته اند و اغلب در اوایل دهه اول عمر می مردند.
- این روش درمانی در حفظ زیبایی های کودکان تالاسمیک نقش تعیین کننده داشت و از اهمیت روانی و اجتماعی مهمی برخوردار شد.

پیشگیری از بروز موارد جدید تالاسمی

- تالاسمی شایع ترین بیماری ژنتیک ایران است.
- ژن معیوب به صورت مغلوب و غیر وابسته از نسلی به نسل دیگر منتقل می شود.
- هر بیمار تالاسمی ماژور در طول زندگی متحمل مسایل اقتصادی ، اجتماعی و روانی ناشی از نیاز به تزریق خون مداوم و مراقبتهای پزشکی ویژه ای می شود.
- تالاسمی به عنوان اولین بیماری غیرواگیر در سال 1370 به مرحله اجرا درآمد.

پراکندگی بیماری در ایران

- ایران به تنهایی ، تعداد زیادی بیمار مبتلا به تالاسمی دارد.
- در حاشیه دریای خزر در شمال کشور و خلیج فارس و دریای عمان در جنوب کشور شایع تر است.
- در استان های گیلان ، مازندران ، خوزستان ، بوشهر ، هرمزگان ، سیستان و بلوچستان و کرمان بین 6 تا 10 % مردم حامل ژن بیماری را هستند.

تعريف اپيدميولوژيک

- مشکل اصلي بيماران مبتلا به تالاسمي اشکال در توليد زنجيره هاي هموگلوبين است.

- از انواع تالاسمي ، تالاسمي آلفا و بتا به دليل شيوع بيشتري اهميت بيشتري دارند.

آفا تالاسمی

- ناقل خاموش (Silent Carrier)

- آفا تالاسمی مینور (Trait)

- بیماری HbH

- بیماری هیدروپس فتالیس

بتا تالاسمی

- ناقل خاموش (Silent Carrier)

- بتا تالاسمی مینور

- بتا تالاسمی بینابینی یا اینترمڈیا

- بتا تالاسمی ماژور

بتا تالاسمی مینور

- اگر فردی یک ژن سالم را از یک والد و یک ژن معیوب را از والد دیگر برای ساختن زنجیره ی بتا به ارث ببرد ، ناقل سالم (مینور) است.
- این فرد (مینور) بیمار محسوب نمی شود.
- افراد ناقل سالم زندگی عادی دارند .
- مینور بودن یک مشخصه ی خونی است که مانند رنگ چشم به ارث میرسد.
- اگر یکی از والدین حامل ژن تالاسمی باشد ، در هر بارداری 50% احتمال دارد فرزندان ناقل باشند ولی هیچیک از فرزندان آنها تالاسمی ماژور نخواهند شد.
- در صورت ازدواج با فرد مشابه خود (ناقل سالم) یعنی اگر پدر و مادر مینور باشند، در هر بارداری 25% احتمال دارد که فرزند آنها به تالاسمی ماژور مبتلا شود.

بتا تالاسمی ماژور (بیماری تالاسمی

بتا)

- اگر فردی دو ژن ناسالم را از والدین خود به ارث ببرد به بتا تالاسمی ماژور مبتلا می شود.
- کم خونی معمولاً شدید است و باعث اختلال رشد و نارسایی قلبی می شود.
- نوزاد مبتلا در شش ماه اول زندگی علامتی ندارد.
- معمولاً بیماران پس از پایان سال اول زندگی به تزریق خون وابسته می شوند.

بیماری زایی و نحوه ی انتقال بیماری تالاسمی

هر دو والد ناقل تالاسمی اند

25% سالم

50% ناقل

25% بیمار تالاسمی

برنامه کشوری بر خورد با بیماری

- برنامه کشوری پیشگیری از بروز تالاسمی در سال 1376 آغاز شد.

- اصلی ترین ابزارها مشاوره ژنتیک ، مراقبت ژنتیک ، آموزش ژنتیک و تشخیص هستند.

استراتژی های اصلی دستورالعمل کشوری پیشگیری از بروز موارد جدید تالاسمی

- استراتژی اول: این استراتژی آینده نگر است.

- اهداف این استراتژی عبارتند از:

- (1) شناسایی زوج های ناقل تالاسمی در متقاضیان ازدواج
- (2) مراقبت ویژه از زوج های شناسایی شده بر اساس نمودار مراقبت
- (3) پیشنهاد استفاده از امکانات موجود تشخیص قبل از تولد به زوجین ناقلی که پس از انجام مشاوره ژنتیک، ازدواج را انتخاب کرده اند، به منظور کاهش بروز بیماری تالاسمی ماژور.

استراتژی دوم

- این استراتژی گذشته نگر است.

- اهداف این استراتژی عبارتند از:

(1) شناسایی والدین بیمار ان تالاسمی ماژور

(2) مراقبت از والدین بیمار ان تالاسمی ماژور واجد شرایط
باروری بر اساس نمودار مراقبت

(3) استفاده از امکانات موجود تشخیص قبل از تولد به منظور
کاهش بروز بیماری تالاسمی ماژور

استراتژی سوم

- این استراتژی نیز گذشته نگر است و زوج های ناقل تالاسمی که قبل از سال 1376 ازدواج کرده اند را بررسی و شناسایی میکند.
- اهداف این استراتژی عبارتند از:
 - (1) شناسایی زوج ناقل های تالاسمی در گروه هدف استراتژی سوم
 - (2) مراقبت ویژه ی زوج ناقلان شناسایی شده بر اساس نمودار مراقبت
 - (3) استفاده از امکانات موجود تشخیص قبل از تولد به منظور کاهش بروز بیماری تالاسمی ماژور

بازوهای اجرایی برنامه پیشگیری از بروز تالاسمی ماژور

(1) آزمایشگاههای غربالگری ناقلین تالاسمی

(2) شبکه ی آزمایشگاههای تشخیص ژنتیک

(3) شبکه مشاوره ژنتیک

(4) شبکه ی مراقبت بهداشتی زوج های ناقل تالاسمی و سایر
بیماریهای ژنتیک ادغام شده نظیر فنیل کتونوری

بحث و نتیجه گیری

- در حال حاضر پروتکل درمانی بیماران تالاسمی ماژور بر پایه تزریق خون و دسفرال تراپی استوار میباشد، تزریق خونهای مکرر خطر ابتلا به عفونتهای منتقله از راه خون را در این بیماران افزایش می دهد خطر ابتلا به عفونتهای ویروسی از جمله HIV, HCV, HBV نسبت به عوامل دیگر بیماریزا بیشتر می باشد.
- در خاتمه این نکته را معروض می داریم که ایران در خط کمربندی تالاسمی قرار دارد. با توجه به ناقل بودن 4% جمعیت کشور به تالاسمی مینور و عدم تجهیز و راه اندازی مراکز تشخیص قبل از تولد در استانهای تالاسمی خطر گسترش بیماری تالاسمی وجود دارد.
- در پایان امیدواریم با تداوم و تعالی اینگونه تلاش های علمی بزودی شاهد عدم تولد بیمار جدید تالاسمی و رسیدن به یک معیار درمانی مناسب و مفید برای بیماران تالاسمی باشیم.

شاداب و بهاری باشید

