

بیماری تالاسمی

تالاسمی نوعی کم خونی ارثی است که بصورت صفت مغلوب از والدین به فرزندان منتقل میشود .
بیماری بتا تالاسمی نوعی کم خونی ارثی یا ژنتیکی است که از طریق والدین به کودکان منتقل میشود .

انواع بیماری تالاسمی

- ✱ خفیف (مینور)
- ✱ شدید (ماژور)

علائم بیماری بتا تالاسمی شدید (ماژور)

این علائم از ۶ ماهگی به بعد ظاهر میشود که شامل :

- ✱ رنگ پریدگی
- ✱ اختلال خواب
- ✱ ضعف
- ✱ بی حالی

عوارض بیماری تالاسمی شدید (ماژور)

با بزرگ شدن کودک عوارض بیماری مانند

- ✱ پهن شدن استخوان چهره
- ✱ تغییر چهره بیمار
- ✱ بزرگ شدن کبد و طحال و اختلال رشد
- ✱ این کودکان بخاطر کم خونی به صورت مداوم به تزریق خون نیاز دارند و چون تزریق مداوم خون باعث افزایش آهن بدن میشود لذا لازم است ماده دفع کننده آهن بنام آمپول دسفرال نیز برای این کودکان تزریق شود .



تالاسمی خفیف (مینور)

کلیه مشخصات افراد مانند رنگ چشم ، رنگ مو و غیره از والدین به ارث میرسد بطوری که برای هر خصوصیت دو عامل به نام ژن (عامل مولد صفات) وجود دارد که یکی از پدر و دیگری از مادر به ارث میرسد .

اگر شخصی تنها یک عامل (ژن) معیوب را از یکی از والدین خود دریافت کند بیمار نخواهد شد و به این شخص ناقل یا تالاسمی مینور یا مبتلا به نوع خفیف تالاسمی می گویند که می تواند عامل (ژن) تالاسمی خود را به فرزندان منتقل کند بدیهی است فرزند او نیز اگر فقط یک عامل (ژن) معیوب را از والدین خود (پدر یا مادر) دریافت کند تنها ناقل بوده و بیمار محسوب نمی شود در حالیکه در تالاسمی ماژور یا شدید شخص دو عامل (ژن) معیوب را از والدین خود دریافت می کند (پدر و مادر هر دو ناقل هستند)

چه زمانی احتمال ابتلا به بیماری بتا

تالاسمی شدید وجود دارد ؟

اگر پدر و مادر هر دو ناقل ژن تالاسمی باشند در هر حاملگی ۲۵٪ احتمال وجود دارد که کودک یک ژن معیوب را از پدر و یک ژن معیوب را از مادر به ارث برده و در نتیجه دارای دو ژن معیوب شده و مبتلا به بیماری تالاسمی ماژور گردد



علائم بیماری

- ✱ ایکتر (زردی) خفیف
- ✱ اختلال رشد
- ✱ بزرگی کبد (هپاتومگالی)
- ✱ بزرگی طحال

✱ با افزایش سن و طولانی شدن مدت کم خونی فعالیت مغز استخوان شدید شده و به این دلیل استخوانهای پهن جمجمه و صورت دچار تغییر شکل شده چهره خاصی را برای بیمار به وجود می آورد .

✱ از طرف دیگر متعاقب تزریق خونی مکرر بعلت افزایش آهن سرم خون بیمار دچار هموسیدوروز رسوب آهن در بافتهای نرم (میگردد که موجب عوارضی مانند بزرگ شدن قلب و نارسائی آن ، اختلال رشد و اختلال در بروز علائم جنسی ثانویه و اختلال در عملکرد غدد داخلی مانند لوزالمعده و در نتیجه بروز بیماری دیابت میشود .

✱ همچنین به دلیل پوکی استخوان ، ممکن است این افراد دچار شکستگی استخوانها شوند . با تزریق آمپول دسفرال (دفع کننده آهن) میتوان از این عوارض جلوگیری کرد .

تشخیص

تشخیص از روی شکل ظاهری گلبولهای قرمز و اندازه گیری میزان و نوع هموگلوبین انجام میشود





یامن اسمه دواء و ذکره شفاء



راهنمای بیمار

آشنایی با بیماری

بتا تالاسمی

کد محتوا: ۱۶۷

<http://www.Alzahra.mui.ac.ir>

تلفن پیام گیر: ۰۳۱-۳۶۲۰۲۰۰۸

ایمیل: a.Salamat@azh.mui.ac.ir

نکات قابل توجه

✚ انجام آزمایش تشخیص تالاسمی قبل از ازدواج چنانچه با انجام آزمایش اول تشخیص قطعی حاصل نشود لازم است زوجین به مدت ۳ ماه تحت آهن درمانی قرار گیرند

✚ ناقل تالاسمی هیچ مشکلی ندارد اهمیت ناقل بودن زمانی است که شخص توجه داشته باشد که همسر انتخابی وی ناقل نباشد چنانچه هر دونفر ناقل باشند بایستی پیش از هر اقدامی مشاوره تالاسمی در مرکز بهداشتی درمانی انجام شود و در صورت تصمیم به ازدواج جهت مشاوره ژنتیک به یکی از آزمایشگاههای معتبر مراجعه شود.

✚ والدین عزیز که زوج مینور هستند و توفیق داشتن فرزند سالم را داشته اند حتما از وقوع بارداری مجدد خودداری نمایند تا شاهد رنج و مرگ زودرس کودک مبتلا به تالاسمی شدید و فشارهای اقتصادی ناشی از هزینه های درمانی وی نباشند.

تهیه کننده: خانم سلطانمرادی "کارشناس پرستاری"

منبع: درسنامه داخلی جراحی برونر سوارث ۲۰۱۸

مشاور علمی: دکتر پور آزر "متخصص طب خون"

طراحی و تدوین: محمودنصراصفهانلی "سوپروایزر آموزش سلامت"

بروز رسانی دفتر آموزش سلامت الزهرا(س) مرداد ۱۳۹۹



✚ در افراد ناقل سالم (مینور) گلبولهای قرمز کوچکتر از حد معمول بوده و $MCH < 27$ میباشد

✚ میزان HbA_2 در این افراد بیش از ۳/۵٪ خواهد بود

✚ در بیماری تالاسمی (ماژور) علاوه بر تغییر شکل گلبولهای قرمز و کم خونی شدید (Hb پائین) میزان هموگلوبین A به شدت کاهش و در عوض میزان هموگلوبین F افزایش مییابد .

درمان

✚ پیوند مغز استخوان (فرد بیمار خواهر یا برادری داشته باشد که از لحاظ ژنتیک با وی سازگاری داشته باشد .

✚ درمان کمکی (تزریق مکرر خون متراکم به صورت مکرر است که هر ۴-۵ هفته یکبار به میزان ۱۵-۲۰ سی سی به ازاء هر کیلوگرم وزن بدن انجام میشود .)

✚ تجویز اسید فولیک یا قرص ویتامین C

راههای تشخیص بیماری تالاسمی شدید

✚ انجام آزمایش خون

✚ انجام آزمایش ژنتیک در زمان جنینی (قبل از تولد)

راههای پیشگیری از بیماری بتا تالاسمی

شدید

✚ عدم ازدواج دو فرد تالاسمی مینور یا ناقل تالاسمی

✚ استفاده از روشهای مطمئن تنظیم خانواده مانند بستن لوله در زنان ، وازکتومی در مردان ، استفاده از قرص ضد بارداری ، IUD ، کاندوم

✚ انجام مشاوره ژنتیک زوج ناقل و تعیین ژن معیوب پدر و مادر قبل از بارداری زوجه و انجام مجدد مشاوره ژنتیک در هفته ۸-۱۲ بارداری و تشخیص وضعیت جنین از لحاظ ابتلا به بیماری بتا تالاسمی ماژور که در صورت تأیید بیمار بودن جنین میتوان اقدام به سقط نمود .

