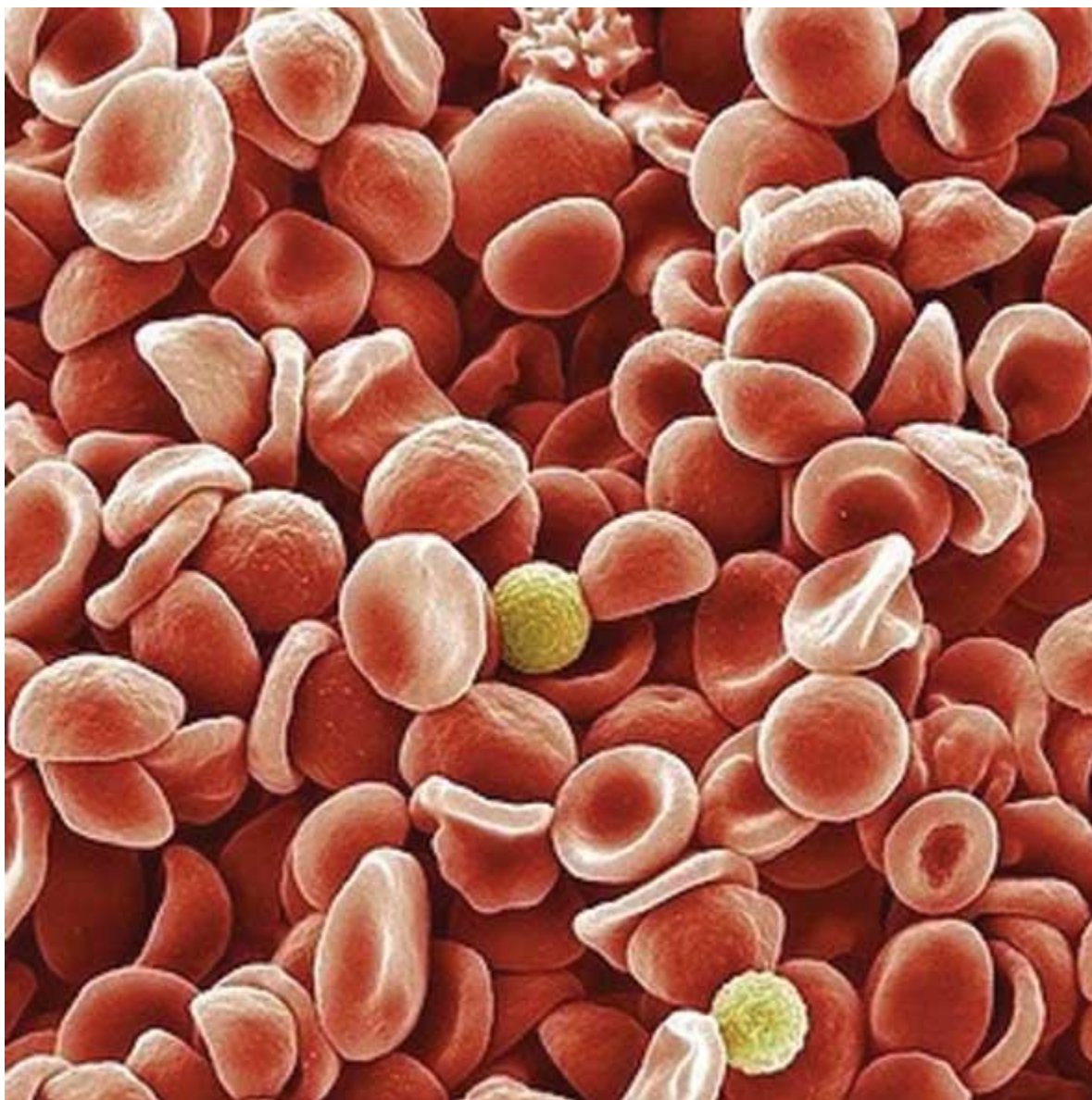


دانستنی های تالاسمی



تالاسمی به گروهی از اختلالات ژنتیکی خون اطلاق می گردد. برای فهم تأثیر تالاسمی بر بدن انسان ابتدا شما باید اطلاعاتی راجع به نحوه ساخت خون کسب کنید. هموگلوبین جزء انتقال دهنده اکسیژن در سلولهای قرمز خونی می باشد. هموگلوبین شامل دو پروتئین مختلف به نام آلفا و بتای باشد. اگر بدن توانایی تولید کافی از هر نوع پروتئین را نداشته باشد، سلولهای خونی بطور کامل شکل نگرفته توانایی انتقال اکسیژن کافی را ندارند و نتیجه یک نوع کم خونی است که در طفولیت آغاز شده و تا پایان عمر به طول می انجامد.

هموگلوبین

هموگلوبین مولکول اصلی داخل گویچه‌های قرمز است که از "هم" و زنجیره‌های پروتئینی یا "گلوبین" تشکیل شده است. در هر زنجیره گلوبین یک مولکول هم وجود دارد که اکسیژن را توسط آهن خود حمل می‌کند. پس تولید هموگلوبین نیاز به به تامین آهن و ساخت هموگلوبین دارد. بر اساس نوع زنجیره پروتئینی چند نوع هموگلوبین وجود دارد:

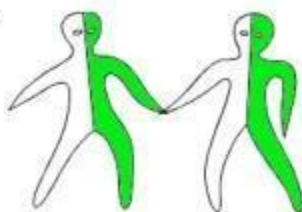
- هموگلوبین A: هموگلوبین طبیعی در بالغین عمدتاً هموگلوبین A می‌باشد که تقریباً حدود 98٪ از هموگلوبین جریان خون را تشکیل می‌دهد و از زنجیره 4 تایی حاوی دو زنجیره آلفا و دو زنجیره بتا ساخته می‌شود. ($\alpha_2\beta_2$)
 - HbA₂: هموگلوبین A₂ از 2 زنجیره آلفا و 2 زنجیره دلتا تشکیل می‌شود. ($\alpha_2\delta_2$) که بطور طبیعی 1-2٪ هموگلوبین در بالغین را تشکیل می‌دهد.
 - HbF: هموگلوبین F که هموگلوبین اصلی دوران جنینی است و کمتر از 1٪ هموگلوبین در بالغین را نیز شامل می‌شود، از زنجیره 4 تایی 2 تا آلفا و 2 تا گاما ($\alpha_2\delta_2$) تشکیل گردیده است و هموگلوبین های H , C و ... که در بعضی بیماریها بوجود می‌آید.
- برای ساخت زنجیره بتا هر فرد از هر والد خود (پدر و مادر) یک ژن سازنده این زنجیره را دریافت می‌کند و برای زنجیره های α, δ از هر والد 2 ژن دریافت می‌کند. و بر اساس جهش یا حذف هر کدام از این ژنها ساخت و زنجیره مربوطه مختل شده و انواع بیماری تالاسمی را خواهیم داشت. هموگلوبین نه تنها برای حمل و تحویل طبیعی اکسیژن لازم است، بلکه در شکل و اندازه و بدشکلی گلبول قرمز دخالت دارد. مقدار کل هموگلوبین خون بطور طبیعی در خانمها 12 ± 2 و در آقایان 14 ± 2 گرم در دسی لیتر می‌باشد.

انواع تالاسمی

تالاسمی به دو نوع آلفا تالاسمی و بتا تالاسمی است که خود بتا تالاسمی هم شامل تالاسمی ماژور (تالاسمی شدید) و تالاسمی مینور یا تالاسمی خفیف می‌باشد. افراد مبتلا به تالاسمی مینور در واقع کم خونی مشکل سازی ندارند، ولی اگر دو فرد تالاسمی مینور با هم ازدواج کنند به احتمال 25٪ فرزندشان دچار تالاسمی شدید ماژور خواهد بود و 25٪ فرزندشان سالم و 50٪ آنها تالاسمی

مینور خواهند داشت.

والدین مبتلا به تالاسمی مینور



بچه سالم



تالاسمی مینور



تالاسمی مینور



تالاسمی ماژور

تالاسمی ماژور

تالاسمی ماژور یا آنمی کولی به علت حذف یا جهش در هر دو ژن سازنده زنجیره بتا ایجاد می شود و به این ترتیب یا هیچ زنجیره بتایی ساخته نمی شود و یا به مقدار کمی ساخته می شود. در نتیجه بدن کمبود این زنجیره ها را با ساخت زنجیره های آلفا جبران می کند که این زنجیره های آلفای اضافی برای گلبولهای قرمز سمی هستند و با رسوب بر روی سلولهای گلبول قرمز باعث می شوند که گلبولهای قرمز در مغز استخوان و در داخل خون تخریب شده و زنجیره های آلفا در مغز استخوان رسوب می کنند. از طرفی به علت خونسازی غیر موثر ، مراکز خونساز خارج مغز استخوان ، ار جمله کبد و طحال شروع به خونسازی می کنند و بزرگ می شوند.

بیماری معمولاً بصورت کم خونی شدید در 6 ماهه اول زندگی کودک تظاهر می کند و در صورت عدم شروع تزریق خون ، بافت مغز استخوان و مکانهای خونساز خارج مغز استخوان فعال و بزرگ شده و باعث بزرگی مغز استخوانها بخصوص استخوانهای پهن (صورت و جمجمه) و بزرگی کبد و طحال می شوند.

علائم بیماری

- کم خونی شدید طوریکه برای بقاء بیمار تزریق مکرر خون لازم است
- افزایش حجم شدید مغز استخوان بخصوص در استخوانهای صورت و جمجمه ، چهره خاص

افراد تالاسمی را ایجاد می کند (چهره موش خرمايي).

• اختلال رشد در بچه های بزرگتر

• رنگ پریدگی ، زردی و گاهی پوست ممکن است به دلیل رنگ پریدگی و یرقان و رسوب ملانین به رنگ مس در آید.

• بزرگی کبد و طحال ، در سنین بالاتر گاهی طحال به حدی بزرگ می شود که باعث تخریب بیشتر گلبولهای قرمز می شود.

• علایم ناشی از رسوب آهن در بافت های مختلف از جمله پانکراس و قلب و غدد جنسی و ایجاد دیابت و نارسایی قلبی و تاخیر در بلوغ.

• استخوانها نازک شده و مستعد شکستگی می شوند.

تشخیص

در آزمایش خون تالاسمی ماژور گلبولهای قرمز خون کوچک و کم رنگ خواهد بود (کم خونی هیپوکروم میکروسیت). افت شدید هموگلوبین به مقادیر کمتر از 5 گرم در دسی لیتر وجود دارد. بیلی روبین سرم به علت تخریب سلولها افزایش می یابد. تشخیص قطعی با الکتروفورز هموگلوبین انجام می شود که در تالاسمی ماژور هموگلوبین A طبیعی ساخته نمی شود و 98% هموگلوبین ها را هموگلوبین F تشکیل می دهد و هموگلوبین A2 نیز تا 5% افزایش پیدا می کند.

عوارض

از عوارض تالاسمی یک سری از عوارض از جمله اختلال رشد و تغییر قیافه بیمار و بزرگی کبد و طحال که به علت خود بیماری است و یکسری عوارض دیگر ناشی از درمان تالاسمی است اصلی ترین این عارضه هموسیدوز یا هموکروماتوز است.

هموسیدروز به رسوب آهن در بافتها گفته می شود که نتیجه غیر قابل اجتناب تزریق طولانی مدت خون است. در هم نیم لیتر خونی که به بیمار تزریق می شود، حدود 200mg آهن به بافتها منتقل می کند که این مقدار آهن نمی تواند از بدن دفع شود و در بافتها رسوب می کند و باعث نارسایی در بافتها می گردد. بخصوص رسوب آهن در قلب و پانکراس و غدد ، مشکل اصلی این بیماران خواهد بود که باعث نارسایی پانکراس و دیابت ، نارسایی قلبی و نارسایی غدد جنسی و تیروئید و ... می شود.

درمان

تالاسمی شدید و درمان نشده همیشه باعث مرگ در دوران کودکی می گردد. در صورت تزریق مکرر خون و حفظ سطح مناسبی از خون می توان طول عمر را افزایش داد و تا حد زیادی مانع از

تغییرات استخوانی و اختلال رشد گردید. پس درمان تالاسمی عبارت است از:

- تزریق دراز مدت خون: هدف از تزریق خون مکرر برای بیمار حفظ هموگلوبین بیمار در سطح بالای 10 است.

- دفروکسامین: مشکل اصلی بیماران تالاسمی بعد از سالها، هموسیدروز و اضافه بار آهن است، که می توان آن را به کمک تزریق مرتب دفروکسامین به صورت زیر جلدی یا وریدی تخفیف داد این دارو با آهن ترکیب شده و از ادرار دفع می شود. البته مقدار زیاد این دارو ممکن است باعث واکنش پوستی در محل تزریق و یا عوارض عصبی به ویژه در دستگاه بینایی و شنوایی شود. بنابراین این دارو به تنهایی برای پیشگیری دراز مدت از مسمومیت با آهن کافی نیست
- برداشتن طحال: اگر بزرگی طحال، نیاز به تزریق خون را بیشتر کند طحال برداشته می شود تا نیاز به خون کاهش یابد.

- پیوند مغز استخوان: درمان قطعی بیماری با پیوند مغز استخوان است. البته این عمل با مرگ ومیر بالایی همراه است. و در برخی بیماران نیز سلولهای تالاسمی مجدداً رشد می کنند.

روند بیماری

امروزه با توجه به درمانهای موجود بیماران تا 30 سالگی هم زنده می مانند. و اینها بچه هایی با رشد ناقص هستند و شایعترین علت مرگ آنها نارسایی قلبی به علت هموسیدروز و همچنین به علت تزریق خون و افزایش بار قلب می باشد.

تالاسمی مینور

تالاسمی مینور معمولاً بدون علامت بوده و علایم بالینی واضح ندارند و بطور عمده در تست های چکاپ به صورت اتفاقی تشخیص داده می شوند. این افراد کم خونی مختصر (هموگلوبین بیش از 10) با سلولهای گلبول قرمز کوچک و کم رنگ (هیپوکروم میکروسیت) دارند که معمولاً مشکل ساز نمی باشد.

تالاسمی مینور در نتیجه اختلال یکی از دو ژن سازنده زنجیره گلوبین بتا به وجود می آید که این ژن ناقص یا از پدر و یا از مادر به فرد به ارث رسیده است، در نتیجه کاهش یا فقدان ساخت زنجیره بتا از یک ژن اتفاق می افتد و به دنبال آن هموگلوبین A2 تا حدود 4-8٪ افزایش می یابد و گاهی افزایش هموگلوبین F در حدود 1-5٪ دیده می شود. تنها نکته ای که در تالاسمی خفیف یا مینور جالب توجه است، این است که این افراد موقع ازدواج نباید با یک فرد شبیه خود (تالاسمی مینور) ازدواج کنند.

آلفا تالاسمی

علت آلفا تالاسمی حذف یک یا چند ژن از 4 ژن سازنده زنجیره آلفاست، هر چه تعداد ژنهای حذف شده بیشتر باشد بیماری شدیدتر می شود و براساس تعداد ژنهای حذف شده به 4 گروه تقسیم می شوند.

- هیدروپس فتالیس: که حذف هر 4 ژن آلفا را دارند و هموگلوبین ساخته شده فقط از زنجیره های گاما تشکیل شده است که هموگلوبین بارترز گفته می شود و وخیم ترین نوع آلفا تالاسمی است و با حیات خارج رحمی منافات دارد و جنین هنگام تولد مرده است و یا مدت کوتاهی پس از تولد می میرد. این جنین ها دچار ادم شدید هستند.
- بیماری هموگلوبین H: که در اثر حذف 3 ژن آلفا گلوبین بوجود می آید. بیماران دچار کم خونی هیپوکروم میکروسیتیک بوده و بزرگی طحال در آنها دیده می شود. در بعضی مواقع ممکن است نیاز به تزریق خون داشته باشند و در صورت کم خونی شدید و نیاز به انتقال خون باید طحال برداشته شود.
- صفت آلفا تالاسمی 1: که 2 ژن آلفا حذف شده و از هر لحاظ شبیه بتا تالاسمی مینور است
- صفت آلفا تالاسمی 2: که فقط یک ژن از 4 ژن حذف شده و یک حالت ناقل ژن، خاموش و بدون علامت است.

بیست پرسش درباره تالاسمی

1- خون چیست؟

خون یکی از بافتهای بدن محسوب میشود که بکمک عمل پمپاژ قلب از طریق رگهای خونی به تمام نقاط بدن میرود. رگهای خونی از سرخرگها، سیاهرگها و مویرگها تشکیل شده است. خون اکسیژن و مواد غذایی را به بافتها رسانده و مواد زائد و دفعی را از آنها خارج کرده و مجدداً به قلب باز میگرداند. (مواد زائد و دفعی از طریق ریه و کلیه ها از بدن خارج میشوند).

2- خون از چه قسمتهائی تشکیل شده است؟

خون ترکیبی از چند نوع سلول و مایع زردرنگ و روشنی بنام پلاسما است. سلولهای موجود در خون شامل گلبولهای قرمز و سفید و پلاکتها میباشند.

3- وظیفه خون چیست؟

بخشهای مختلف خون وظائف متفاوتی دارند. وظیفه پلاسمای خون این است که آب، نمک و مواد غذائی، هورمونها و داروها را به بافتها میبرد و مواد زائد را از طریق ریه ها و کلیه ها از بدن خارج میکند. گلبولهای سفید، بدن را در مقابل عفونتها و بیماریها حفظ میکند کار اصلی پلاکتها متوقف کردن روند خونریزی در هنگام مجروح شدن است و عمل گلبولهای قرمز رساندن اکسیژن از ریه ها به بافتها و بازگرداندن دی اکسید کربن از بافتها به ریه برای دفع است. اعمالی که ذکر شد نمونه ای از وظایف خون در بدن را نشان میدهد و البته نقش و وظیفه خون در بدن بسیار فراتر از این مطالب است که چنانچه علاقه مند میباشید میتوانید به کتابهای فیزیولوژی پزشکی (فصول مربوط به فیزیولوژی خون) مراجعه نمائید.

4- چرا رنگ خون قرمز است؟

گلبولهای قرمز که تعدادشان نسبت به بقیه سلولهای خونی خیلی بیشتر است حاوی ماده ای بنام هموگلوبین هستند. هموگلوبین دارای مقدار قابل توجهی آهن است و تراکم و تعداد بسیار زیاد این ملکولهای واجد آهن باعث شده است که رنگ خون قرمز به نظر برسد.

5- کم خونی چیست؟

؟ اگر مقدار هموگلوبین خون کم باشد با حالتی بنام کم خونی مواجه خواهیم بود کم خونی انواع متفاوتی دارد و شایع ترین نوع آن کم خونی بعلت کمبود آهن است. در کم خونی بعلت کمبود یا فقر آهن بدلیل آنکه فرد غذاهای محتوی آهن به مقدار کافی مصرف نمی کند این حالت پدید می آید. تالاسمی ماژور یک نوع متفاوت از کم خونی است، در این حالت نیز کم خونی بعلت فقدان هموگلوبین کافی پدید می آید اما ارتباطی به آهن دریافتی از طریق غذا ندارد بلکه این بیماری یک اختلال خونی ارثی است.

6- تالاسمی مینور چیست؟

؟ افرادی که خصیصه تالاسمی مینور دارند دارای تالاسمی هستند ولی بیمار نیستند، این افراد سالم و طبیعی هستند و برخی از آنها ممکن است کم خونی خفیف داشته باشند

7- چگونه میتوان فهمید که به تالاسمی مینور مبتلا هستیم یا خیر؟

بیشتر افرادی که دارای خصیصه تالاسمی مینور هستند نمیدانند که ناقل ژن تالاسمی مینور هستند بعبارت دیگر از این حالت اطلاعی ندارند و فقط موقعی از این وضعیت خود مطلع میشوند که یا

آزمایش خون از نظر تالاسمی انجام دهند و یا اینکه بعد از ازدواج صاحب کودک مبتلا به تالاسمی ماژور شوند. در خون مبتلایان به تالاسمی مینور یک نوع هموگلوبین که هموگلوبین A^2 نامیده میشود کمی بیشتر از حد معمول وجود دارد.

8- داشتن تالاسمی مینور چه اهمیتی دارد؟

گاهی ممکن است افرادی که خصیصه تالاسمی مینور دارند صاحب فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور شوند که اختلال خونی شدیدی است.

9- آیا ناقل تالاسمی مینور بیمار است؟

خیر، زیرا نیازی به هیچگونه درمان پزشکی خاصی وجود ندارد

10- آیا حامل تالاسمی مینور بیشتر از دیگران در معرض ابتلاء به سایر بیماریها است؟ خیر

11- آیا حامل تالاسمی مینور از نظر جسمی و روحی ضعیف است؟ آیا تالاسمی مینور تاثیری روی کارکرد فرد دارد؟ آیا درمانی وجود دارد که تالاسمی مینور را تغییر دهد؟ جواب تمام این سوالات "خیر" است.

12- آیا ممکن است تالاسمی مینور به تالاسمی ماژور تبدیل شود؟ خیر

13- آیا حاملین تالاسمی مینور هرگز به درمان با آهن نیاز پیدا میکنند؟ بلی، گاهی نیاز پیدا میکنند اما مهم است که وقتی که واقعا به آهن نیاز پیدا کردند با این دارو مداوا شوند. بهترین روش برای فهمیدن نیاز به آهن در این بیماران آزمایش خون از نظر اندازه گیری میزان آهن خون است.

14- خانمهای حامله مبتلا به تالاسمی مینور نیز نیاز به آهن خوراکی اضافی دارند؟ بلی، خانمهای حامله دارای خصیصه تالاسمی مانند هر زن حامله ای احتیاج به آهن اضافی دارند.

15- تالاسمی ماژور چیست؟

تالاسمی ماژور یکنوع کم خونی شدید ارثی است. کودکان مبتلا به این نوع تالاسمی نمی توانند

به مقدار کافی هموگلوبین بسازند. این کودکان در هنگام تولد طبیعی هستند اما بین 3 ماهگی و 18 ماهگی دچار کم خونی میشوند، رنگ پریده هستند، کم خواب و کم غذا هستند و ممکن است دچار تهوع شوند. اگر درمان نشوند زندگی سختی خواهند داشت و معمولاً بین 1 سالگی تا 8 سالگی (در صورتیکه خون دریافت نکنند) از بین میروند.

16- علایم و عوارضی که تالاسمی در بیماران ایجاد میکند چیست؟

؟ در نوع ماژور (کم خونی شدید) کودک کم خون است و این کم خونی باعث بزرگ شدن کبد و طحال و تغییر قیافه ظاهری او میشود. بیمار مجبور است برای جبران کم خونی بطور مداوم خون تزریق کند و در اثر تزریق مکرر خون که دارای مقدار زیادی آهن است مقدار آهن خون افزایش یافته و در بافتهای مهمی مثل قلب، کبد و طحال رسوب میکند و مشکلات دیگری ایجاد میکند که فقط بکمک آمپول دسفرال میتوان از تجمع آهن اضافی جلوگیری کرد

17- چرا تالاسمی در برخی از کشورها یافت میشود؟

افراد مبتلا به تالاسمی منور اگر مالاریا بگیرند احتمال مرگ آنها کمتر از دیگران است. در گذشته در برخی از کشورهایی که مالاریا بسیار شایع بود افراد مبتلا به تالاسمی منور از مالاریا جان سالم به در می بردند ولی افراد دیگر می مردند. افرادی که سالم مانده بودند این صفت را به فرزندانشان منتقل میکردند و از این جهت تالاسمی منور مزیت خوبی بود. با گذشت زمان در مناطق آلوده به مالاریای جهان تالاسمی منور شایع تر شد. امروزه میتوانیم مالاریا را درمان کنیم و یا از آن پیشگیری نمائیم و بنابراین دیگر خصیصه تالاسمی منور یک مزیت نیست

18- شیوع تالاسمی در دنیا چگونه است؟

تالاسمی در بسیاری از کشورهای دنیا وجود داشته و تعداد نسبتاً زیادی از مردم در این کشورها تالاسمی دارند. بعنوان مثال در قبرس از هر 7 نفر یکی به تالاسمی منور مبتلا میباشد و در یونان از هر 12 نفر یک نفر دارای این خصیصه است. در ایتالیا و در تمام کشورهای خاورمیانه و آسیا از جمله هندوستان، پاکستان، هنگ کنگ و ویتنام تعداد افراد مبتلا به تالاسمی منور بین یک نفر از 50 نفر تا یک نفر از هر 10 نفر در هر منطقه تغییر میکند. در آفریقا یک نفر از هر 50 نفر و در انگلستان یک نفر از هر هزار نفر دارای تالاسمی منور هستند.

19- شیوع تالاسمی در ایران چگونه است؟

ایران در مسیر کمربند جهانی تالاسمی قرار دارد و بنابر این بیماری تالاسمی در سراسر ایران

دیده میشود. تالاسمی در کنار دریاها، مردابها و رودخانه ها که قبلا کانون انتقال و انتشار مالاریا بوده اند بیشتر است. به همین خاطر در شمال و جنوب کشور انتشار تالاسمی بیشتر از بخشهای مرکزی است.

20- راههای پیشگیری از تالاسمی کدامند؟

با توجه به جمعیت در حال رشد و افزایش روزافزون بیماران تالاسمی پیشگیری از تولد کودکان تالاسمی در سراسر کشور ضرورت دارد. با توجه به شرائط اجتماعی نامطلوب حاکم بر تالاسمی از قبیل بیسوادی والدین، عدم توجه والدین به بهداشت باروری، ازدواجهای خویشاوندی و فامیلی، پایگاه اقتصادی و فقر اجتماعی و فرهنگی اکثریت خانواده های تالاسمی درمان آنها مشکل به نظر میرسد. بنابر این در حال حاضر با وجود بستر مناسب شبکه بهداشتی کشور پیشگیری بهترین اقدام برای ریشه کنی تالاسمی است.

منابع مورد استفاده:

- 1- تالاسمی چیست؟ انجمن تالاسمی ایران
- 2- نشریه شماره 1 ، من تالاسمی هستیم، انجمن تالاسمی ایران