

نام سند	توصیه ها و پیام های بهداشتی برای تالاسمی
نگارش	معاونت بهداشتی دانشگاه تبریز
تاریخ صدور	۱۳۹۳
نام کامل فایل	منابع: دستورالعمل کشوری پیشگیری از بتا تالاسمی ماژور
شرح سند	توصیه ها و پیام های بهداشتی برای تالاسمی
نویسنده/ مترجم	بیماری های غیر واگیر

اهداف آموزشی:

انتظار می رود فراگیران در پایان آموزش

۱. شایعترین انواع تالاسمی را بشناسند.
۲. نحوه انتقال تالاسمی را بیان کنند.
۳. راههای پیشگیری از تولد بیمار مبتلا به تالاسمی ماژور را بشناسند.
۴. مراحل و زمان انجام آزمایش تشخیص پیش از تولد تالاسمی را توضیح دهد.

مقدمه

تالاسمی به گروهی از اختلالات ژنتیکی خون گفته می شود و یک بیماری ارثی است که بدلیل نقص در ساخت زنجیره هموگلوبین خون ایجاد می شود. این بیماری در چند ماه اول تولد تشخیص داده نمی شود، اما پس از مدتی با ضعف و زردی کودک و نآرامی او خود را نشان می دهد.

برای جبران کمبود یا فقدان هموگلوبین سالم بیماران مبتلا به تالاسمی مکرراً خون تزریق می نمایند. در اثر تزریق خون های مداوم، آهن در بدن این بیماران تجمع نموده و موجب تخریب بافت ها و ارگان های داخلی آنها می شود. قلب، کبد، لوزالمعده و غدد جنسی در این بیماران بیشترین آسیب ناشی از تجمع آهن را تحمل می نمایند. به منظور جلوگیری از تخریب بافت ها این بیماران از داروهای دفع کننده آهن استفاده می کنند.

انواع تالاسمی

شایعترین انواع بیماری تالاسمی به دو نوع آلفا تالاسمی و بتا تالاسمی دیده می شود که بتا تالاسمی به دو صورت شدید یا خفیف در فرد بیمار دیده می شود.

بتا تالاسمی مینور:

افراد مبتلا به تالاسمی خفیف یا مینور در واقع کم خونی مشکل سازی ندارند . تالاسمی مینور در اصل بیماری نبوده و تاثیر چندانی بر سلامتی مبتلایان ندارد. بیشتر کسانی که داری صفت تالاسمی مینور هستند، از داشتن این صفت بی اطلاع بوده و تنها موقعی مطلع می شوند که مورد آزمایش قرار گرفته و یا بعد از ازدواج با فرد مینور دیگری صاحب فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور شوند.

بتا تالاسمی ماژور را بیشتر بشناسیم:

اختلال خونی بسیار شدیدی است که معمولاً در ۶ ماهه نخست زندگی کودک به صورت کم خونی شدید خود را نشان می دهد. کودکان مبتلا در هنگام تولد طبیعی هستند ولی بعد از مدتی زرد ، ضعیف و نا آرام می شوند. این کودکان نمی توانند به مقدار کافی هموگلوبین بسازند و به همین علت کم خون می شوند. کم خونی باعث بزرگ شدن طحال ، کبد و حجیم شدن استخوان

های مجمه سر و تغییر قیافه ی ظاهری آنان می شود. از این رو نیاز به تزریق مداوم خون داشته، برای رفع مشکلات ناشی از تزریق خون نیازمند تزریق مداوم داروهای دفع کننده آهن اضافی بدن می باشد.

علائم: کمخونی شدید از مهم ترین علائم این بیماری است و این بیماران به تزریق مکرر خون نیاز دارند. افزایش حجم مغز استخوان ها نیز سبب تغییر شکل استخوانهای افراد مبتلا به این بیماری می شود. در فرد مبتلا به تالاسمی اختلال رشد، زردی و رنگ پریدگی ایجاد شده و بزرگی کبد و طحال گاهی به حدی می رسد که سبب تخریب بیشتر گلبول های قرمز می شود. رسوب آهن در بافت های مختلف بدن مانند لوزالمعده، قلب و غدد جنسی سبب دیابت، نارسایی قلبی و تاخیر در بلوغ فرد بیمار می شود. همچنین در این افراد استخوان ها نازک شده و مستعد شکستگی می شوند.

نحوه انتقال تالاسمی:

در صورتیکه هر دوی والدین ناقل ژن تالاسمی باشند در هر بار حاملگی به احتمال ۲۵ درصد فرزند آنها مبتلا به تالاسمی شدید یا ماژور متولد خواهد شد. همچنین ۵۰ درصد احتمال دارد فرزند این والدین مبتلا به تالاسمی مینور بدنیا بیاید و ۲۵ درصد احتمال دارد که فرزند آنها سالم باشد.

پیام بهداشتی برای پیشگیری از تالاسمی:

بهترین و مناسب ترین راه پیشگیری از تالاسمی، انجام آزمایش خون قبل از تدارک هرگونه مراسم ازدواج می باشد. در صورت ناقل بودن هر دو نفر، بهتر است این دو زوج از ازدواج با هم منصرف شوند و با فردی که ناقل ژن تالاسمی نمی باشد ازدواج نمایند. در غیر این صورت می بایست با استفاده از روشهای مناسب پیشگیری از بارداری از بچه دار شدن خود داری نمایند و در صورت تمایل به داشتن فرزند از آزمایش تشخیص پیش از تولد برای شناسایی وضعیت جنین از نظر تالاسمی استفاده نمایند و در صورتیکه جنین مبتلا به بتا تالاسمی ماژور باشد نسبت به انجام سقط قانونی با مراجعه به پزشکی قانونی اقدام نمایند.

آزمایش تشخیص پیش از تولد برای شناسایی وضعیت جنین از نظر تالاسمی:

تشخیص پیش از تولد تالاسمی در دو مرحله انجام می شود:

مرحله اول: بررسی وضعیت ژنتیک زوج های تالاسمی برای تعیین نوع نقص ژن در هر یک از زوج ها قبل از بارداری.
مرحله دوم: بررسی وضعیت ژنتیک جنین و تشخیص قطعی ابتلا یا سالم بودن آن.

برای تشخیص قطعی در انجام آزمایش تشخیص پیش از تولد معمولاً لازم است تعدادی زیادی از خویشاوندان (والدین، برادران و خواهران) بررسی شوند که مستلزم صرف وقت و صبر و حوصله کافی و نیز بضاعت مالی است.

بهترین زمان انجام مرحله اول قبل از بارداری است. زیرا در اینصورت وقت کافی برای بررسی وجود خواهد داشت و آزمایش مرحله دوم در هفته دهم بارداری با نمونه برداری از جنین انجام می شود. در صورت ابتلای جنین چنانچه سن جنین کمتر ۱۶ هفته باشد مجوز ختم بارداری توسط پزشکی قانونی صادر می شود.

سوالات:

۱. شایعترین انواع تالاسمی را نام ببرید.
۲. نحوه انتقال تالاسمی را بیان کنید.
۳. راههای پیشگیری از تولد بیمار مبتلا به تالاسمی ماژور را نام ببرید.
۴. مراحل و زمان انجام آزمایش تشخیص پیش از تولد تالاسمی را توضیح دهید.

گروه هدف این متن آموزشی

- عموم مردم
- جوانان
- دختران سوم راهنمایی
- پسران سوم دبیرستان
- سربازان
- دانشجویان
- عاقدین رسمی و عاقدین محلی

منابع:

دستورالعمل کشوری پیشگیری از بتا تالاسمی ماژور