

نام سند	خود مراقبتی در بیماری تالاسمی
نگارش	معاونت بهداشتی استان آذربایجان شرقی
تاریخ صدور	۱۳۹۴
نام کامل فایل	خود مراقبتی در بیماری تالاسمی منبع: کتاب مراقبت زوج های ناقل تالاسمی
شرح سند	خود مراقبتی در بیماری تالاسمی
نویسنده/ مترجم	دکتر جبرئیل شعریافی- دکتر میترا یگانه

خود مراقبتی در بیماری تالاسمی

تالاسمی یکی از شایعترین اختلال‌ها و بیماری‌های خونی است که بصورت ژنتیک از نسلی به نسل دیگر منتقل می‌شود. تالاسمی یک واژه یونانی است که مرکب از دو واژه تالاسا به معنی دریا و امیا به معنی خون می‌باشد. این بیماری در سراسر جهان در همه نژادها دیده می‌شود ولی شیوع آن در نواحی مدیترانه، خاور میانه، آسیا و جنوب شرقی آسیا بیشتر است و بدلیل شیوع زیاد بیماری در اطراف دریای مدیترانه تالاسمی نام گذاری شده است. این بیماری در تمام نقاط کشورمان پراکنده است. امادر نواحی حاشیه دریای خزر، نواحی حاشیه خلیج فارس و دریای عمان از شیوع بالاتری برخوردار می‌باشد. مشکل اساسی این بیماران اختلال در مولکول هموگلوبین می‌باشد بطوری که هموگلوبین خون این افراد ناقص بوده و توانایی انجام فعالیت‌های مربوط به خودش را ندارد. بدلیل نقص ساختمانی، گلبول‌های قرمز در بدن از بین رفته و مشخص دچار کم‌خونی شدید می‌شود که نیازمند تزریق مکرر خون خواهد بود و از طرف دیگر تخریب گلبول‌های قرمز به آزاد شده آهن در بدن منجر می‌شود که در کبد و قلب تجمع می‌یابد بنابراین تجویز یک دفع کننده آهن (دسفرال) لازم است تا آهن اضافه از بدن دفع شود.

انواع بتا تالاسمی :

- ۱- سالم ناقل (مینور): اگر فردی یک ژن سالم از یکی از والدین و یک ژن ناسالم را از والد دیگر به ارث ببرد، سالم ناقل (مینور) خواهد بود. این فرد بیمار نیست و زندگی عادی خواهد داشت، زیرا حداقل یک ژن سالم دارد.
- ۲- بیماری تالاسمی (ماژور): چنانچه فردی ژن ناسالم را از هر دو والد به ارث ببرد، به بیماری تالاسمی (ماژور) مبتلا خواهد شد.

انتقال صفت از والدین به نوزاد:

- ۱- اگر هیچ یک از والدین حامل ژن تالاسمی نباشند کودک ۱۰۰٪ سالم می‌باشد
- ۲- اگر یکی از والدین حامل ژن تالاسمی و دیگری فاقد ژن تالاسمی باشد کودک مینور خواهد شد (ناقل)
- ۳- اگر والدین هر دو حامل ژن تالاسمی باشند احتمال ابتلا کودک به تالاسمی ماژور ۲۵٪ خواهد بود

راه‌های پیشگیری از تولد فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور:

امروزه، زوج‌های سالم ناقل (مینور) که خطر داشتن فرزند مبتلا به بیماری تالاسمی (ماژور) آنها را تهدید می‌کند، راه‌های متعددی در پیش رو دارند:

- ازدواج نکردن دو سالم ناقل (مینور) با یکدیگر
- چنانچه دو سالم ناقل (مینور) با هم ازدواج کنند، می‌توانند یکی از راه‌های زیر را انتخاب کنند:
 - بچه دارنشدن : استفاده از وسایل مطمئن پیشگیری از بارداری در این گروه ضرورت دارد
 - انتخاب فرزند خوانده
 - استفاده از خدمات تشخیص پیش از تولد:

خدمات تشخیص پیش از تولد این امکان را برای زوج‌های سالم ناقل (مینور) فراهم ساخته است تا از سلامت یا ابتلا به بیماری تالاسمی (ماژور) فرزند خود در دوره جنینی مطلع شوند. اساس تشخیص پیش از تولد بر پایه‌ی انجام آزمایش در دو مرحله مقدماتی و تکمیلی است. در مرحله مقدماتی بررسی وضعیت ژنتیک زوج‌های ناقل تالاسمی برای تعیین نوع نقص ژن در هریک از زوج‌ها قبل از بارداری انجام می‌شود. بهترین زمان برای انجام آزمایش‌های مرحله مقدماتی، قبل از بارداری است. زیرا در این صورت وقت کافی جهت بررسی وجود خواهد داشت. آزمایش‌های مرحله تکمیلی بعد از بارداری، در هفته ۱۰ بارداری با نمونه برداری از جنین انجام می‌شود. در مرحله تکمیلی بررسی وضعیت ژنتیک جنین و تشخیص قطعی مبتلا یا سالم بودن جنین مشخص خواهد شد. بعد از دریافت نتیجه، در صورت ابتلای جنین به بیماری تالاسمی (ماژور)، چنانچه از نظر شرعی و قانونی سن جنین از تاریخ معین گذشته باشد، مجوز ختم حاملگی توسط پزشکی قانونی صادر می‌شود. بدیهی است برای هر بارداری انجام آزمایش‌های مرحله تکمیلی (بررسی وضعیت ژنتیک جنین) ضروری خواهد بود.

آزادی در انتخاب همسر حق مسلم همه است، ولی پیشگیری از تولد فرزند مبتلا به تالاسمی (ماژور) یک وظیفه انسانی و همگانی است. بدیهی است افزایش تعداد بیماران تالاسمی در هر جامعه، به معنی صرف هزینه ی فراوان و تحمل صدمه های جبران ناپذیر روحی و روانی خانواده و جامعه است.

دکتر میترا یگانه- کارشناس پیشگیری و مراقبت بیماری های غیر واگیر
منبع: کتاب مراقبت زوج های ناقل تالاسمی