



## تالاسمی چیست ؟

نوعی اختلال خونی ارثی است که در آن بدن به شکل غیر طبیعی هموگلوبین تولید می کند. هموگلوبین مولکول پروتئینی در گلبول های قرمز است که اکسیژن را حمل می کند. این اختلال منجر به تخریب بیش از حد گلبول های قرمز خون می شود که منجر به کم خونی می شود. کم خونی بیماری است که طی آن بدن به اندازه کافی گلبول های قرمز طبیعی سالم نداشته باشد.

تالاسمی یک بیماری ارثی است به این معنی که حداقل یکی از والدین (پدر یا مادر) باید حامل این اختلال باشد. این اختلال ناشی از جهش ژنتیکی یا از بین رفتن برخی از قطعات ژن های کلیدی است. انواع بیماری تالاسمی به طور کلی در تقسیم بندی اولیه به دو گروه اصلی تقسیم می شود:

۱. **تالاسمی آلفا**، حداقل یکی از ژن های آلفا گلوبین دارای جهش یا ناهنجاری است.
۲. **تالاسمی بتا**، ژن های بتا گلوبین تحت تأثیر قرار می گیرند .

## علائم بیماری تالاسمی

علائم تالاسمی می تواند متفاوت باشد. برخی از رایج ترین آنها عبارتند از:

- ناهنجاری های استخوانی، به ویژه در صورت
- ادرار تیره
- تاخیر در رشد و نمو
- خستگی بیش از حد
- پوست زرد

همه افراد علائم قابل توجهی از تالاسمی ندارند. علائم این اختلال همچنین بعداً در کودکی یا بزرگسالی بروز می کند.

## علائم تالاسمی ماژور در کودکان

شروع بیماری تالاسمی ماژور در دوران نوزادی همراه با کم خونی شدید، عدم رشد و رنگ پریدگی است. مشکلات تغذیه ای، اسهال، تحریک پذیری، دوره های مکرر تب و بزرگ شدن تدریجی شکم ناشی از طحال و کبدی ممکن است رخ دهد. از دیگر عوارض آن می توان، ترومبوز وریدی و پوکی استخوان اشاره کرد.

## تالاسمی مینور

بر خلاف تالاسمی ماژور، تالاسمی مینور با شدت و عوارض کمتری بروز می کند. افراد مبتلا به تالاسمی مینور معمولاً علائم خاصی از خود بروز نمی دهند و اختلالی در وضعیت و تعداد هموگلوبینهای خون این افراد وجود نخواهد داشت و به دلیل اینکه دلیل اینکده هیچ علامتی ندارد اغلب به درمان و پیگیری هم نیاز ندارند.

## تالاسمی ماژور

تالاسمی ماژور شدیدترین نوع بتا تالاسمی است. علائم تالاسمی ماژور معمولاً قبل از دومین روز تولد کودک ظاهر می شود. کم خونی شدید مربوط به این بیماری می تواند تهدید کننده زندگی وی باشد. علائم و علائم دیگر عبارتند از:

- رنگ پریدگی
  - عفونت های مکرر
  - اشتها کم
  - عدم رشد
  - زردی که زردی پوست یا سفیدی چشم ها
  - اندام های بزرگ شده
- \*این نوع تالاسمی معمولاً آنقدر شدید است که نیاز به انتقال منظم خون دارد.



## تالاسمی و ژنتیک

تالاسمی از نظر ماهیت یک بیماری تک ژنی است. برای ایجاد تالاسمی کامل، هر دو والدین باید ناقل بیماری باشند. در نتیجه، فرزند دو ژن جهش یافته خواهد داشت. در واقع ژن معیوب به صورت غیروابسته از نسلی به نسل دیگر منتقل می شود. همچنین در صورتی که دو فرد مبتلا به تالاسمی مینور ازدواج کنند امکان به دنیا آوردن فرزندی مبتلا به تالاسمی ماژور وجود دارد.

## تشخیص بیماری تالاسمی

معمولاً به منظور تشخیص بیماری تالاسمی، پزشک نمونه خون از بیمار می گیرد. این نمونه را به آزمایشگاه ارسال می شود تا از نظر کم خونی و میزان هموگلوبین در خون آزمایش شود. تکنسین آزمایشگاه همچنین به بررسی خون در زیر میکروسکوپ می پردازد تا ببیند سلول های قرمز خون به شکل عجیب شکل می گیرند یا خیر. تغییر شکل گلبول های قرمز به طور غیرطبیعی یکی از علامت های بیماری تالاسمی است. تکنسین آزمایشگاه همچنین ممکن است آزمایشی را انجام دهد که به آن الکتروفورز هموگلوبین گفته می شود. این آزمایش مولکول های مختلف موجود در گلبول های قرمز را از هم جدا می کند و به آنها امکان می دهد نوع غیرطبیعی را مشخص کنند. بسته به نوع و شدت تالاسمی، معاینه فیزیکی نیز ممکن است به فوق تخصص هماتولوژی تشخیص تالاسمی کمک کند.

## گزینه های درمانی تالاسمی

درمان تالاسمی به نوع و شدت بیماری درگیر بستگی دارد. پزشک یک دوره درمانی را به بیمار ارائه می دهد. برخی از درمان ها شامل موارد زیر است:



- انتقال خون
  - پیوند مغز استخوان
  - داروها و مکمل ها
  - جراحی احتمالی برای برداشتن طحال یا کیسه صفرا
- پزشک ممکن است به بیمار دستور دهد که ویتامین یا مکمل های حاوی آهن مصرف نکند. این بویژه در صورت نیاز به انتقال خون صادق است زیرا افرادی که خون را دریافت می کنند آهن اضافی جمع می کنند که بدن نمی تواند به راحتی آن را دفع کند.

## پیشگیری از تالاسمی

از آنجایی که این بیماری ژنتیکی است، هیچ راهی برای پیشگیری از ابتلا به آن وجود ندارد. اما انجام آزمایش تالاسمی هنگام ازدواج یا پیش از بارداری، راهی برای جلوگیری از انتقال بیماری به نسل بعد است. همچنین لقاح آزمایشگاهی و جداسازی تخم مطلوب، راهی برای ممانعت از ادامه این در یک دیش (ظرف آزمایشگاهی) با یکدیگر تلقیح زنجیره خواهد بود. در این روش، تخمک و اسپرم می شوند. تخمهای به وجود آمده از نظر ژنتیکی بررسی و یک تخم سالم برای انتقال به رحم مادر جداسازی میشود.

## پیشگیری از عوارض تالاسمی

میتوان از عوارض ناشی از این بیماری جلوگیری کرد یا آنها را به تأخیر انداخت. بیماران در مقابل عفونت حساس هستند بنابراین انجام واکسیناسیونهای فهرست زیر ضروری هستند:

- آنفولانزا هموفیلوس تیپ B
- هیپاتیت
- مننژیت
- پنومونیا

توصیه های عمومی دیگر مانند رژیم غذایی سالم و ورزش روزانه نیز علائم بیماری را کاهش میدهند اما ورزش سنگین باعث وخیمتر شدن حال فرد خواهد شد. بهترین فعالیتهای بدنی شامل دوچرخه سواری، پیاده روی، شنا و یوگا هستند که باید با شدت متوسط انجام شوند.

## رژیم غذایی و تالاسمی

بهترین تغذیه برای مبتلایان، غذاهای کم چرب و سرشار از سبزیجات هستند. در صورت بالا بودن سطح آهن خون، بهتر است غذاهایی با آهن بالا مانند گوشت قرمز، ماهی، غلات فرآوری شده، نان و آب میوه ها محدود شوند.

یکی از عوارض ناشی از تالاسمی، کمبود فولیک اسید است که در گیاهانی با رنگ سبز تیره و حبوبات به وفور یافت می شود.

ویتامین B برای رهایی از آهن اضافی خون و محافظت از گلبولهای قرمز ضرورت دارد. در صورتی که در رژیم غذایی فرد، مقدار کافی فولات یا ویتامین B وجود ندارد باید زیر نظر پزشک از مکمل خوراکی آنها استفاده کند.

## **کلام آخر**

یکی از اختلالات خونی ارثی که موجب کاهش شدید گلبول های قرمز خون در بدن می شود تالاسمی می باشد. کاهش میزان گلبول های قرمز در بدن موجب کاهش میزان اکسیژن رسانی کافی به اندام های مختلف بدن می شود. همین امر موجب علائمی می شود. برخی از کودکان به محض تولد علائمی از خود بروز می دهند که ممکن است نشان از وجود بیماری تالاسمی باشد.

**بیمارستان پارس، واحد ارتقا سلامت**