



دانشگاه علوم پزشکی شیراز

بیمارستان امام حسن مجتبی (ع) داراب

موضوع: بیماری ارثی تالاسمی را بشناسیم و

از تولد فرزند مبتلا به تالاسمی

پیشگیری کنیم

مسئول بخش: خانم دکتر زهرا رضایی

تهیه کننده: فهیمه موسوی

منبع: کتاب برونر سودارث ۲۰۲۲

پاییز ۱۴۰۴

کد مستند سازی: PPH.TH.2.2



پیشگیری:

بهترین راه پیشگیری از تولد فرزند مبتلا به تالاسمی انجام یک آزمایش ساده خون قبل از خواستگاری و انتخاب همسر می باشد تا در صورت ناقل بودن با کسی ازدواج نماید که او نیز ناقل تالاسمی نباشد و همچنین انجام آزمایش روی جنین در هفته های اول حاملگی و دوران بارداری است و بهترین راه پیشگیری از تولد فرزند جدید تالاسمی در خانواده هایی که دارای فرزند تالاسمی هستند استفاده از برنامه های مطمئن تنظیم خانواده می باشد پیشگیری از تالاسمی آسان اما درمان آن بسیار مشکل و پرهزینه است.

در همه شهرستانهای استان امکان انجام آزمایش خون از نظر تالاسمی وجود دارد.

درمان:

۱- انتقال خون:

شایعترین درمان برای تمامی اشکال، تالاسمی تزریق سلولهای قرمز خونی است این تزریق خون برای فراهم آوردن مقادیری از سلول قرمز خونی سالم و هموگلوبین طبیعی که قادر به انتقال اکسیژن باشد ضروری است. در صورتی که بیمار تالاسمی در گذشته به اندازه کافی خون دریافت نکرده باشد لازم است جهت بهبود کیفیت زندگی وی و دفعات تزریق خون افزایش یابد.

۲- کاهش آهن خون:

داروی های کاهنده آهن مانند دسفرال برای کنترل تجمع آهن و جلوگیری از آسیب به اندامها است که سطح هموگلوبین و جلوگیری از کم خونی شدید کمک می کند.

تالاسمی چیست؟

تالاسمی از بیماریهای ژنتیکی است که در اثر آن هموگلوبین ساختار طبیعی خود را از دست داده و بنابراین پدیده تولید هموگلوبین غیر مؤثر در بدن ایجاد میشود در نتیجه هموگلوبین معیوب قادر به اکسیژن رسانی مطلوب به اعضا نیست و درواقع کمبود کلی هموگلوبین وجود ندارد بلکه هموگلوبین غیر طبیعی افزایش یافته است. تالاسمی در سراسر دنیا به خصوص در کشورهای نواحی مدیترانه، یونان، قبرس ترکیه لبنان و در تمام نقاط ایران به خصوص استانهای فارس خوزستان گیلان و مازندران دیده میشود. در استان فارس فراوانی تالاسمی خفیف نزدیک به ۷٪ است یعنی از هر ۱۰۰ نفر ۷ نفر ناقل تالاسمی هستند که با انجام یک آزمایش ساده خون میتوانند از وضعیت خونی خود از نظر تالاسمی آگاه گردند.

انواع تالاسمی

۱- تالاسمی خفیف (ناقل تالاسمی)

۲- تالاسمی شدید (بیمار تالاسمی)

تالاسمی خفیف (مینور):

افرادی که ناقل تالاسمی هستند بیمار نیستند و نیاز به تزریق خون ندارند فقط در موقع ازدواج باید مواظب باشند و با فرد غیر ناقل ازدواج کنند

تالاسمی شدید (ماژور):

وقتی پدر و مادر هر دو ناقل تالاسمی باشند احتمال تولد فرزند مبتلا به تالاسمی شدید وجود دارد. کودکان مبتلا به تالاسمی در چند ماه اول تولد هیچ فرقی با سایر کودکان ندارند اما بعد از مدتی رنگ پریده، ضعیف و نا آرام شده که با مراجعه به پزشک و انجام آزمایش خون تشخیص تالاسمی شدید داده می شود.

کودکان مبتلا به تالاسمی نیاز به تزریق مکرر خون آمپول دسفرال مراقبتهای ویژه و معاینات دوره ای دارند.

چگونه تالاسمی از والدین به فرزندان منتقل

می شود؟

۱_ اگر پدر و مادر هر دو ناقل ژن تالاسمی باشند فرزندان آنها ممکن است مبتلا به تالاسمی شدید شوند. البته پدر و مادری که هر دو ناقل تالاسمی هستند باید بدانند، علیرغم اینکه احتمال تولد فرزند بیمار از آنان وجود دارد. لازم است، این احتمال را جدی گرفته زیرا ممکن است فرزند، اول دوم ... آنان مبتلا به تالاسمی شوند.

۲_ اگر یکی از والدین ناقل تالاسمی و دیگری ناقل

نباشد، در این صورت هیچ یک از فرزندان آنها مبتلا به تالاسمی شدید نخواهند.