



تالاسمی

تالاسمی یک بیماری کم خونی ارثی می باشد که فرد مبتلا به دنبال ازدواج دو فرد ناقل متولد می شود. در هر یک از دو نوع تالاسمی (آلفا و بتا) به علت ایجاد نقص در ژن تولید کننده پروتئین حامل اکسیژن در خون (هموگلوبین)، افراد بسته به شدت بیماری، دچار کم خونی و یا وابسته به تزریق خون می شوند و عمری را با درد و رنج و مشکلات پزشکی متعدد طی می کنند. برنامه غربالگری تالاسمی برای زوجین داوطلب ازدواج از سال ۷۶ در کشور ما اجرا و زوجین ناقل با انجام آزمایشات مربوطه، پیش از عقد شناسایی می شوند.

انواع تالاسمی

- ۱- بتا تالاسمی
- ۲- آلفا تالاسمی
- ۳- دیگر اختلالات هموگلوبین

بتا تالاسمی:

فرزند سالم: ژن های سالم را از والدین به ارث می برند.

فرزند ناقل: یک ژن ناقص را از پدر و یا مادر به ارث می برند.

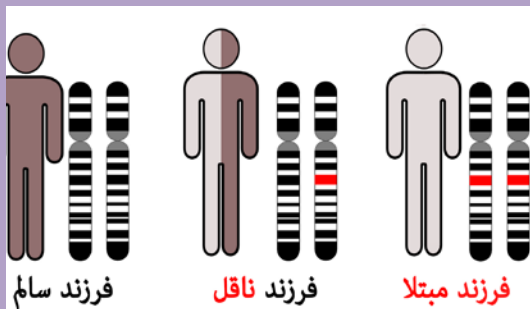
فرزند مبتلا: هر دو ژن ناقص را از پدر و مادر به ارث می برند، افراد مبتلا (ماژور) وابسته به تزریق خون می باشند.

البته در بعضی از افراد شدت بیماری کمتر است و معمولاً نیاز به تزریق ماهیانه خون پیدا نمی کنند که این افراد "اینترمدیا" نامیده می شوند. افراد اینترمدیا مشکلات خاص خود را دارند.

ناقلین بتا تالاسمی با آزمایش خون موسوم به CBC و الکتروفورز هموگلوبین مشخص می شوند



در هر بارداری احتمال تولد فرد مبتلا ۱/۴ می باشد



توجه:

مشاوره ژنتیک برای ناقلین بتا-تالاسمی قبل یا بعد از ازدواج خیلی مهم است.



آلفا تالاسمی: افراد ناقل تنها طبق نتایج آزمایش خون (CBC) و الکتروفورز هموگلوبین و انجام آزمایش ژنتیکی و طبق نظر مشاوره ژنتیک مشخص می شوند. افراد قبل از ازدواج در مراکز بهداشتی کشور مورد آزمایش تالاسمی قرار می گیرند.

ناقلین آلفا تالاسمی به دو شکل دیده می شوند.

آلفا تالاسمی شدید (Severe) /aa -- یا -a/-a-

آلفا تالاسمی خفیف (Mild) -a/aa

با ازدواج زوجینی که ناقل آلفا تالاسمی شدید هستند در هر بارداری احتمال تولد فرزندى با وضعیت های زیر وجود دارد.

۱- آلفا تالاسمی شدید بدون علائم (همانند والدین) /aa -- یا -a/-a-

۲- تولد فرزند با بیماری H (H disease) که دو صورت وابسته به خون و خفیف می باشد (انجام تست ژنتیک برای این موارد الزامی است).

۳- تولد فرزند که فاقد ژن آلفا می باشد و بدنبال آن به علت کم خونی بسیار شدید قبل از تولد و یا پس از تولد از بین می روند. (مگر با تزریق مرتب خون) بارداری و زایمان مادران در این شرایط با مشکلات فراوان همراه است.

تالاسمی انواع دیگری دارد که در صورت ناقل بودن زوجین مراکز بهداشتی و یا پزشکان متخصص راهنمایی لازم را خواهند کرد.

تشخیص پیش از تولد

لزوم انجام آزمایشات پیش از تولد:

تشخیص قبل از تولد (PND)، بهترین راه پیشگیری از بیماریهای ژنتیک است. تا این زمان درمان قطعی برای اکثر بیماریهای ژنتیکی میسر نشده. از این رو تشخیص قبل از تولد، بهترین راه پیشگیری از بروز این بیماریها در جامعه است.

تشخیص به موقع قبل از تولد، به ویژه در سه ماهه اول بارداری، به زوجین این امکان را می دهد که درباره ادامه بارداری و یا سقط درمانی تصمیم درستی و به موقعی را اتخاذ کنند.



تشخیص پیش از تولد تالاسمی (مرحله اول)

توصیه می شود زوجین ناقل قبل از تصمیم به بارداری به آزمایشگاه مراجعه کنند تا فارغ از فشار کمبود زمان و با در نظر داشتن برخورد با موارد پیچیده و زمانبر بتوان با تعیین قطعی وضعیت ژنتیکی فرد ناقل و تفکیک آن از افراد مشکوک لزوم انجام آزمایشات پیش از تولد (PND) را برای خانواده کامل مشخص کرد و راهنمایی لازم ارائه شود.

تشخیص پیش از تولد تالاسمی (مرحله دوم)

چنانچه زوجین برای مرحله اول قبلاً مراجعه کرده باشند و نتیجه مرحله اول مشخص شده باشد و در زمان بارداری بخواهند مراجعه کنند توصیه می شود قبل از مراجعه به آزمایشگاه بین هفته ۱۰-۸ بارداری سونوگرافی از جنین انجام دهند تا سن دقیق جنین مشخص شود. برای گرفتن نمونه جنینی اواخر هفته دهم بارداری مناسب می باشد و می بایست برای آن وقت گرفته و با نوبت قبلی مراجعه کنند

تشخیص پیش از تولد تالاسمی (مرحله اول و دوم)

در صورت مراجعه خانواده برای اولین بار در هنگام بارداری، با توجه به کمبود زمان و در نظر داشتن زمان قانونی سقط درمانی (پایان هفته ۱۸) توصیه می شود زوجین در هفته های ابتدای بارداری به این مرکز مراجعه کنند تا خانواده نیز تحت استرس کمتری قرار گیرد و قبل از رسیدن زمان نمونه گیری از جنین مرحله اول انجام گیرد و با دقت کافی نمونه جنینی بررسی شود.

تشخیص تالاسمی با چه تکنیک ها و روش هایی انجام می شود؟

جهت انجام هرچه دقیق تر تشخیص ها، این مرکز با به کارگیری روش های گوناگون به طور همزمان سعی بر تایید نتایج و حصول اطمینان بیشتر دارد. تکنیک های ARMS PCR, Sequencing, MLPA به همراه روش هایی مانند STRs, RFLPs, VNTRs برای ارایه ی جواب بسیار کمک کننده می باشد.

از سال ۱۳۷۹ تا کنون این مرکز بالغ بر چهار هزار تشخیص تالاسمی داشته است. تشخیص قبل از تولد تالاسمی مرحله اول و دوم مورد حمایت بیمه ها می باشد.

PGD یا تشخیص پیش کاشتی برای تالاسمی

خانواده هایی که دارای یک فرزند مبتلا می باشند، می توانند با استفاده از تکنیک PGD، پیش از بارداری از سلامت فرزند بعدی خود اطمینان حاصل کنند. با استفاده از این روش جنین های مبتلا را به رحم مادر انتقال نمی دهند، بنابراین دیگر نیازی به سقط درمانی نمی باشد.

جهت کسب اطلاعات بیشتر در رابطه با این بیماری به این [سایت](#) مراجعه فرمایید.