

تالاسمی:

تالاسمی بیماری ارثی مادرزادی است که در این بیماری ساختمان داخل گلبول قرمز که هموگلوبین است به صورت غیر طبیعی ساخته می شود. بنابر این گلبولهای قرمز عمر کوتاهی دارند و زود از بین می روند (همولیز شدید) اما برعکس برای جبران کم خونی، فعالیت مغز استخوان برای تولید گلبول قرمز بسیار زیاد است ولی بی فایده می باشد و این فعالیت غیر موثر سبب گشادگی فضای خونساز مغز استخوانها می شود و اگر بیمار به درستی درمان نشود صورت و جمجمه رشد غیر طبیعی خواهد داشت.

انواع تالاسمی

۱- تالاسمی مینور (خفیف):

تالاسمی مینور حالتی است که در آن شخص ناقل ژن تالاسمی است و میتواند آن را به نسلهای بعد انتقال دهد. در این حالت تغییری جزئی در خون فرد پدید می آید بدین صورت که گلبولهای قرمز کمی کوچکتر از حالت عادی هستند اما به مقدار کافی وجود دارند و به طور طبیعی کار می کنند. به طور کلی افراد با تالاسمی مینور بیمار نیستند و بسیاری از آنها از اینکه خوششان با افراد عادی تفاوت دارد بی اطلاعند. افراد با تالاسمی مینور را ناقل نیز می نامند.

این حالت زمانی خطرناک است که دو فرد مبتلا به تالاسمی مینور (ناقل) با یکدیگر ازدواج نمایند. در این صورت احتمال دارد که فرزندان آینده آنها، به تالاسمی ماژور مبتلا باشد.

۲- تالاسمی ماژور (شدید):

تالاسمی ماژور یک بیماری جدی است که فرزند مبتلا دو ژن معیوب را از پدر و مادر به ارث برده است. در این نوع تالاسمی، اختلال خونی شدید است به طوری که کودکان مبتلا قادر به ساختن هموگلوبین به مقدار کافی نیستند لذا نیازمند تزریق خون و سایر درمانهای طبی خواهند بود. بچه های مبتلا به تالاسمی ماژور در هنگام تولد سالم هستند اما بین ۳ تا ۱۸ ماهگی ممکن است دچار کم خونی شوند.

علائم بیماری

معمولاً علائم بیماری از ۶ ماهگی به بعد ظاهر می شود بدین صورت که ابتدا بچه مبتلا، دچار علائمی مانند رنگ پریدگی، اختلال خون، ضعف و بی حالی می شود. با بزرگتر شدن بچه، سایر علائم بیماری مثل بزرگ شدن کبد و طحال، بزرگی سر، پهن شدن استخوانهای صورت و تغییر چهره بروز خواهد کرد.

درمان تالاسمی ماژور

۱- پیوند:

سن کودک تازه تشخیص داده شده معمولاً بین ۶ ماه تا ۲ سال است اگر این کودک خواهر یا برادر داشته باشد آزمایش HLA برای همه آنها انجام میشود در صورت شباهت کامل برای پیوند

سلول بنیادی (از مغز استخوان یا از خون محیطی) معرفی می شوند. به ندرت ممکن است که یکی از والدین از نظر HLA شبیه فرزندشان باشد که وی هم می تواند دهنده سلول بنیادی برای پیوند گردد. در صورتی که این پیوند موفقیت آمیز باشد بیمار دیگر نیاز به تزریق خون نخواهد داشت.

۲- ترانسفوزیون خون

درمان اغلب تالاسمی ها در نوع ماژور که امکان پیوند نباشد تزریق مرتب خون متراکم (گلبول قرمز متراکم) بدون لکوسیت و یا لکوفیلتر شده است و در صورت بروز حساسیت تزریق گلبول قرمز شسته شده است. این تزریق خون برای فراهم آوردن مقادیری از سلول های قرمز خونی سالم و هموگلوبین طبیعی که قادر به انتقال اکسیژن باشد، ضروری است. که معمولاً تا آخر عمر به طور متوسط هر چهار هفته یک بار باید انجام شود. بچه هایی که به طور مرتب خون دریافت می کنند به طور طبیعی رشد می کنند

بعد از هر بار تزریق خون، گلبولهای قرمز پس از حدود ۱۲۰ روز تخریب می شوند و آهن ناشی از تخریب گلبولهای قرمز، در بدن باقی می ماند که اگر دفع نشود، در بدن تجمع یافته، باعث نارسایی کبد، قلب، لوزالمعده، تیروئید، هیپوفیز و غدد تناسلی می گردد.

در حال حاضر داروی دفع کننده آهن از بدن که در ایران موجود است، دسفرال نام دارد که دارویی تزریقی است و به وسیله پمپ دسفرال به مدت ۵ الی ۷ شب در طول هفته و هر بار به مدت چندین ساعت در زیر پوست تزریق می شود.



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی تهران
بیمارستان فوق تخصصی کودکان بهرامی

تالاسمی



کد: (۴-۱۱)

ارزانتترین روشی است که می توان از تولد بیمار تالاسمی
پیشگیری کرد.



داروهای دیگری که برای دفع آهن از بدن مطرح شده اند
داروهای خوراکی به نام ال ۱ و اکس جید هستند

عوارض در بیماران تالاسمی ماژور که درمان نشوند:

رشد غیر طبیعی استخوان ها، بزرگی سر ، برآمدگی گونه ها
، بلندی پیشانی، کمخونی پیشرونده

ضعف عمومی پیشرونده

عقب ماندگی رشد بدن

بزرگ شدن شکم و طحال و کبد

پوکی استخوانها ، خطر شکستگی دست و پاها

کمبود اسید فولیک و عنصر روی در بدن، کم کاری تیروئید

هموگلوبین این بیماران از حد طبیعی ۱۲ گرم در هر دسی لیتر
به کمتر از ۵ گرم کاهش می یابد

از عوارض احتمالی مصرف دسفرال می توان به واکنشهای
موضعی(خارش، پرخونی)، مشکلات چشمی اشاره کرد که البته
مزایای استفاده از دسفرال بسیار بیشتر از معایب احتمالی آن
است.

پیشگیری

... برای این کار، همه جوانان باید قبل از انتخاب همسر، آزمایش
خون انجام دهند تا از ناقل بودن یا نبودن خود با خبر شوند و
در صورت ناقل بودن به طور جدی از ازدواج با ناقلین دیگر
خودداری کنند. این کار کم خطر ترین، عاقلانه ترین و