

آیا می دانید بیماری تالاسمی چیست؟

تالاسمی یک واژه یونانی است که از دو کلمه تالاسا *Thalassa* به معنی دریا و امیا *Emia* به معنی خون گرفته شده است و به آن آنمی مدیترانه‌ای یا آنمی کولی و در فارسی کم خونی می‌گویند. تالاسمی یک بیماری خونی مادرزادی است که با بزرگی طحال و تغییرات استخوانی همراه است و به دلیل شیوع زیاد این بیماری در اطراف دریای مدیترانه، تالاسمی نام گذاری شد. اولین بار یک دانشمند آمریکایی به نام دکتر کولی در سال ۱۹۲۵ آن را شناخت و به دیگران معرفی کرد.

انواع تالاسمی:

۱- آلفا تالاسمی

۲- بتا تالاسمی

با توجه به اینکه شیوع بتا تالاسمی در ایران به مراتب بیشتر از آلفا تالاسمی است. هدف برنامه کشوری در ایران پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور است .

انواع بتا تالاسمی ماژور:

*بتا تالاسمی مینور(خفیف)

*بتا تالاسمی ماژور (شدید)

اگر هر دو والدین دارای ژن معیوب باشند به صورت شدید یعنی ماژور (**Major**) و اگر یکی از والدین فقط ژن معیوب داشته باشد به صورت خفیف یعنی مینور (**Minor**) ظاهر می‌شود. تالاسمی برای کسانی که نوع (مینور) را داشته باشند، مشکل ایجاد می‌کند و آنها هم مثل افراد سالم می‌توانند زندگی کنند و فقط در موقع ازدواج باید خیلی مراقب باشند. اما برعکس این بیماری حداکثر آسیب خود را به بیماران نوع ماژور می‌رساند.



تالاسمی چگونه منتقل می‌شود؟

اگر یک زن و شوهر هر کدام دارای نوع کم خونی خفیف (مینور) تالاسمی باشند، هر یک از فرزندان آنها ۲۵ درصد احتمال ابتلا به تالاسمی ماژور (کم خونی شدید) را داشته و ۵۰ درصد احتمال تالاسمی مینور و ۲۵ درصد ممکن است سالم باشند. به همین دلیل لازم است در هر بارداری ابتلای کودک به بیماری بررسی شود و تولد یک یا چند فرزند بیمار، دلیلی بر به دنیا آمدن کودک سالم در حاملگی‌های بعدی نیست.

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:

* یکی از راه‌های پیشگیری از بیماری تالاسمی (ماژور) این است که دو فرد سالم ناقل (مینور) با یکدیگر ازدواج نکنند.

* چنانچه دو زوج سالم ناقل (مینور) با هم ازدواج کنند می‌توانند یکی از راه‌های زیر را انتخاب کنند:

الف) یک راه این است که زوج‌های ناقل پس از ازدواج بچه‌دار نشوند.

ب) انتخاب فرزندخوانده یکی دیگر از راه‌ها است.

ج) راه دیگر استفاده از خدمات تشخیص قبل از تولد می‌باشد.

تشخیص پیش از تولد

خدمات تشخیص پیش از تولد این امکان را برای زوج های سالم ناقل(مینور) فراهم ساخته است تا در خصوص سلامت یا ابتلا به بیماری تالاسمی(ماژور) فرزند خود در دوره ی جنینی مطلع شوند.

اساس تشخیص قبل از تولد بر پایه ی انجام دو مرحله ی مقدماتی و تکمیلی است:

مرحله ی مقدماتی: بررسی وضعیت ژنتیک زوج های ناقل تالاسمی برای تعیین نوع نقص ژن در هر یک از زوج ها قبل از بارداری است.

گاهی لازم است تعداد زیادی از خویشاوندان (والدین، برادران ، خواهران ، عمه، خاله، برای تشخیص قطعی در انجام آزمایش های تشخیص قبل از تولدعمو و دایی) مورد بررسی قرارگیرند که مستلزم صرف وقت، حوصله ی کافی و بضاعت مالی است بهترین زمان برای انجام آزمایشهای مرحله ی مقدماتی قبل از بارداری است.

مرحله تکمیلی: بررسی و وضعیت ژنتیک جنین و تشخیص قطعی ابتلا یا سالم بودن جنین است

آزمایش های مرحله ی تکمیلی بعد از بارداری در هفته ۸-۱۲ بارداری) در اوایل سه ماهگی با نمونه برداری از جنین انجام می شود. بعد از دریافت نتیجه ،در صورت ابتلای جنین به بیماری تالاسمی (ماژور) چنانچه از نظر شرعی و قانونی سن جنین از تاریخ معین نگذشته باشد (حداکثر هفته ی ۱۶ بارداری) مجوز ختم حاملگی توسط پزشکی قانونی صادر می شود.

نکته: برای هر بار حاملگی انجام آزمایش های مرحله تکمیلی ضروری خواهد بود .

نکات قابل توجه:

کلیه داوطلبین ازدواج بایستی قبل از جاری شدن صیغه عقد شرعی برای انجام آزمایشات تشخیصی تالاسمی مراجعه کنند در واقع این عمل باید به عنوان اولین اقدام قبل از تدارک مراسم ازدواج انجام گیرد ضروری است بدانیم در هنگام انجام آزمایش تشخیص تالاسمی قبل از ازدواج چنانچه با انجام آزمایش اول تشخیص قطعی حاصل نشود ممکن است لازم باشد زوجین داوطلب ازدواج به مدت سه ماه تحت آهنگ درمانی قرار گرفته و سپس آزمایش های تکمیلی به عمل آید بنابراین افراد باید همه اقدامات و تصمیمات دیگر را برای مراسم ازدواج به بعد از کسب نتایج آزمایشات نهایی تشخیص تالاسمی موکول نمایند.

ناقل تالاسمی هیچ مشکلی ندارد اهمیت ناقل بودن زمانی است که شخص توجه داشته باشد که همسر انتخابی وی ناقل نباشد و چنانچه هر دو نفر (زوج و زوجه) ناقل باشند. بایستی پیش از هر اقدامی مشاوره تالاسمی در مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره تالاسمی که در هر شهرستان به این منظور اختصاص یافته انجام شده و در صورت تصمیم به ازدواج جهت انجام مشاوره ژنتیک به یکی از آزمایشگاههای معتبر کشور مراجعه شود.