

تالاسمی چیست :

تالاسمی یک بیماری ارثی خونی است که باعث کم خونی خفیف یا وخیم می شود. این کم خونی به خاطر کاهش هموگلوبین و کمتر بودن گلبول های قرمز خون از حد نرمال می باشد. هموگلوبین پروتئین موجود در گلبول های قرمز خون است که اکسیژن را به همه ی قسمت های بدن می رساند.

دو نوع اصلی تالاسمی، نوع آلفا و بتا می باشد و بنابر نام دو زنجیره ی پروتئینی که هموگلوبین نرمال می سازد نامگذاری شده اند. ژن های هر نوع تالاسمی از پدر و مادر به فرزندان منتقل می شود. تالاسمی آلفا و بتا، هر دو نوع وخیم و خفیف دارند.

بتا تالاسمی مینور:

اگر فردی یک ژن سالم از یک والد و یک ژن معیوب را از والد دیگر برای ساختن زنجیره ی بتا به ارث ببرد ناقل سالم(مینور) است که این فرد بیمار محسوب نمی شود. در واقع مینور بودن یک مشخصه خونی است که مثلا رنگ چشم را به ارث می برد. این افراد زندگی عادی داشته و از وضعیت خود آگاهی نداشته و با انجام آزمایش خون مشخص می شوند.

اگر یکی از والدین حامل ژن تالاسمی باشد در هر بارداری احتمال دارد ۵۰ درصد فرزند ناقل باشند ولی هیچ یک از فرزندان تالاسمی ماژور نخواهند بود

ولی اگر پدر و مادر هر دو مینور باشند در هر بارداری ۲۵ درصد احتمال دارد که فرزند آن ها به تالاسمی ماژور مبتلا شود.

افراد ناقل ممکن است گاهی رنگ پریده و خسته به نظر برسند و یا کم خونی خفیف داشته باشند که این امر بدلیل کوچکتر بودن گلبول قرمز و بیش از حد معمول بودن HbA2 می باشد.

زنجیره H: بخشی از هموگلوبین است که بطور عادی در بالغین دیده نمی شود

زنجیره A2: بخشی از هموگلوبین است که بطور عادی ۳/۵-۱/۵ درصد کل هموگلوبین بالغین را تشکیل می دهد

بتا تالاسمی ماژور:

اگر فردی دو ژن ناسالم را از والدین به ارث ببرد به بتا تالاسمی ماژور مبتلامی شود که در این حالت کم خونی شدید بوده و باعث اختلال رشد و نارسایی قلبی می شود.

نوزاد مبتلا در شش ماه اول زندگی علامتی ندارد و علائم بیماری بتدریج از شش ماهگی شروع شده و بصورت کم خونی ، رنگ پریدگی، ضعف و بی قراری، بی اشتهاپی و عدم افزایش وزن بروز می کند سپس کبد و طحال بزرگ شده و تغییرات استخوانی (در استخوان جمجمه و صورت) باعث ایجاد چهره خاص در بیماران مبتلا به بتا تالاسمی ماژور می شود. معمولا بیماران پس از پایان سال اول زندگی به تزریق خون وابسته می شوند که با این تزریق خون ، مشکل کم خونی بیمار حل می شود. در صورتی که خون تزریق نشود فعالیت غیر موثر خون سازی مغز استخوان باعث تغییرات استخوانی در بدن می شود.

بیماری‌زایی ونحوه ی انتقال بیماری تالاسمی:

نحوه انتقال بیماری از والدین به فرزند از قوانین مندل پیروی می کند.

اگر والدین هر دو سالم باشند ، ژن های سالم را به فرزند خود انتقال داده و همه ی فرزندان آن ها سالم خواهند بود.

اگر یکی از والدین حامل ژن تالاسمی باشد ، در هر بارداری احتمال دارد ۵۰ درصد فرزندان ناقل باشند ولی هیچ یک از فرزندان آنان تالاسمی ماژور نخواهند بود.

در صورتی که والدین هر دو ناقل ژن تالاسمی (مینور) باشند ، در هر بارداری ۲۵ درصد احتمال دارد دارای فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور شوند.

تشخیص اولیه تالاسمی:

تالاسمی از طریق آزمایش خون (CBC) تشخیص داده می شود.