

## متن آموزشی ویژه ی عموم

### پراکندگی تالاسمی در جهان

بیماری تالاسمی در سراسر جهان و در همه نژادها دیده می شود، ولی شیوع آن در نواحی مدیترانه (ایتالیا، یونان، قبرس و جزیره ی سیسیل)، خاورمیانه (ایران، ترکیه و سوریه)، آسیا (هندوستان و پاکستان و ناحیه ی جنوب شرقی) بیشتر بوده و از جنوب غربی اروپا تا خاور دور امتداد یافته و در نواحی وسیعی از آفریقای مرکزی دیده می شود. دلیل این شکل توزیع، بیماری مالاریا بوده که به شکل بومی و برای قرون متمادی در این نواحی شیوع داشته است. انگل مالاریا از راه نیش پشه ی آنوفل وارد خون شده و در داخل گلبول های قرمز تکثیر می یابد. این انگل در گلبول های قرمز ناقلین ژن تالاسمی که عمر کوتاه تری دارند نمی تواند به رشد و تکثیر خود ادامه دهد، در نتیجه بیماری متوقف می شود و بیمار از مالاریا نجات خواهد یافت. بنابراین مالاریا در افراد سالم بیش از افراد سالم ناقل (مینور) می باشد و در نتیجه مرگ و میر آنان بیشتر است. بنابراین افرادی که یک ژن هموگلوبین طبیعی و یک ژن تالاسمی داشته اند (افراد سالم ناقل) در مقابل بیماری مالاریا مقاومت کرده و ژن تالاسمی را به نسل بعد منتقل کرده اند.

### پراکندگی تالاسمی در ایران

این بیماری در تمام کشور پراکنده است، اما در نواحی حاشیه ی دریای خزر (استان گیلان، مازندران و گلستان)، نواحی حاشیه ی خلیج فارس و دریای عمان (بوشهر، هرمزگان، سیستان و بلوچستان)، خوزستان، فارس و جنوب کرمان شیوع بیشتری دارد.

### تعریف و تاریخچه

تالاسمی یکبار شایع ترین اختلال ها و بیماری های خونی است که به صورت ژنتیک از نسلی به نسل دیگر منتقل می شود. تالاسمی یک واژه ی یونانی و مرکب از دو واژه ی تالاسا به معنی دریا و امیا به معنی خون است. اولین بار در سال ۱۹۲۵ میلادی کولی و لی نوعی کم خونی را گزارش کردند که با اسپلنومگالی و تغییرات استخوانی همراه بود و به دلیل شیوع زیاد این بیماری در اطراف دریای مدیترانه، تالاسمی نامگذاری شد. البته کولی در حقیقت شکل هموزیگوت بیماری را شرح داده بود که امروزه بتا تالاسمی ماژور نامیده می شود.

### اساس توارث در بروز بتا تالاسمی ماژور

تمام ویژگی ها اعم از رنگ چشم، مو، قد از والدین به ما به ارث می رسد و برای انتقال برخی صفت ها دو عامل به نام ژن لازم است که یکی از پدر و دیگری از مادر به ارث می رسد. این دو ژن یا با هم یکسان و یا متفاوت هستند. برای ساخته شدن گلبول قرمز دو ژن یکی از پدر و دیگری از مادر به فرزند به ارث می رسد، اگر والدین هر دو سالم باشند، ژن های سالم را به فرزند خود منتقل می کنند، در این صورت، فرزند سالم و دارای گلبول های قرمز کامل می شود.

### انواع مهم بتا تالاسمی

۱- بتا تالاسمی مینور (سالم ناقل)

۲- بتا تالاسمی ماژور (بیماری تالاسمی)

۱- بتا تالاسمی مینور (سالم ناقل)

اگر فردی یک ژن سالم را از یک والد و یک ژن ناسالم را از والد دیگر برای ساختن گلبول های قرمز به ارث ببرد، این فرد مبتلا به تالاسمی مینور است و بیمار محسوب نمی شود؛ زیرا دارای یک ژن سالم است که درست کار می کند. افراد

سالم ناقل زندگی عادی دارند . می توانند ورزش کنند و به هر کاری که مایل هستند مشغول شوند . فقط در زمان ازدواج باید مراقب باشند ، و آزمایش های زمان ازدواج را با دقت انجام دهند .

## ۲- بتا تالاسمی ماژور ( بیماری تالاسمی )

اگر پدر و مادر هر دو سالم ناقل باشند ، در هر بارداری یک چهارم یا ۲۵٪ احتمال وجود دارد که دو ژن ناسالم به کودک به ارث برسد و فرزند آنها مبتلا به بیماری تالاسمی ( ماژور ) شود . 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 حاملگی های بعدی نیست .

### علائم

کودکان مبتلا به بیماری تالاسمی بعد از تولد هیچ فرقی با سایر کودکان ندارند ، ولی از حدود ۶ ماهگی تا ۲ سالگی علائم کم خونی را از خود نشان می دهند و زرد و رنگ پریده می شوند . شب ها به راحتی نمی خوابند ، درست غذا نمی خورند و ممکن است استفراغ کنند . از علائم دیگر این بیماری ضعف و بی حالی است .

### تشخیص

به وسیله ی آزمایش خون انجام می شود . با بزرگتر شدن کودک سایر علائم بیماری به شرح زیر ظاهر می شود :  
تغییر چهره و بزرگی سر ، این علامت به راحتی قابل تشخیص و رویت است . بزرگ شدن قلب ، اختلال در کار غدد و بزرگ شدن طحال ، تشخیص این علائم با تشخیص پزشک و انجام آزمایش ها ممکن است .

### معاینه و مراقبت های خاص کودکان مبتلا به بتا تالاسمی ماژور

- تزریق مرتب و مداوم خون حداقل هر ماه یک بار به منظور جبران کم خونی ؛
- تزریق روزانه ی داروی دفع کننده ی آهن به منظور دفع آهن اضافی بدن ؛
- لزوم تزریق واکسن ها طبق برنامه ی واکسیناسیون ؛
- انجام معاینه ها و مراقبت ها تحت نظر پزشک .

### صفت تالاسمی چگونه از والدین به کودکان منتقل می شود ؟

باید سه نوع زوج را مدنظر داشته باشیم :

۱- اگر هیچ کدام از والدین حامل ژن تالاسمی نباشند ، امکان انتقال صفت تالاسمی مینور و ماژور را به کودکان خود ندارند و تمام فرزندان خون طبیعی خواهند داشت .

۲- اگر یکی از والدین سالم ناقل باشد و دیگری ناقل این ژن نباشد ، نیمی از فرزندان ( ۵۰٪ ) سالم ناقل و نیمی دیگر سالم غیرناقل خواهند بود . نکته ی مهم این است که هیچ یک از فرزندان بتا تالاسمی ماژور نخواهند داشت .

۳- اگر هر دو والد سالم ناقل باشند ، ممکن است فرزندان آنها سالم ناقل ، بیمار و یا سالم غیرناقل باشند .

**تذکر : تولد یک فرزند مبتلا به بتا تالاسمی ماژور ، به هیچ عنوان دلیلی بر به دنیا آمدن کودک سالم در بارداری های بعدی نیست .**

### چرا باید از بروز بتا تالاسمی ماژور پیشگیری شود ؟

مدیریت بهداشت ممکن است نتواند تمام بیماریها را کنترل کند و یا مشکلات سلامت را حل کند ، اما با توجه به بعضی از عوارض و شرایط می تواند اولویت ها را مشخص نماید و نسبت به حل مشکلات مهم اقدام نماید . بعضی از دلایلی که پیشگیری از تالاسمی را توجیه می کند به شرح ذیل است :

- ۱- متوسط شیوع ژن بتا تالاسمی در کشور حدود ۵٪ تخمین زده می شود. به ویژه این بیماری در بعضی از استان ها شیوع بالایی دارد. همچنین وجود حدود ۱۵۰۰۰ بیمار تالاسمی ماژور در کشور، شیوع بالای بیماری را نشان می دهد. این شیوع بالا لزوم مداخله ی مناسب را توجیه می کند.
- ۲- بیماری بتا تالاسمی ماژور یک بیماری قابل پیشگیری است. همان طور که می دانید لازمه ی تولد یک کودک بتا تالاسمی ماژور وجود صفت تالاسمی مینور در هر دو والد (پدر و مادر) است. بنابراین یا باید دو سالم ناقل با هم ازدواج نکنند یا اگر ازدواج کردند اقدام های لازم (PND) را انجام دهند. به هر حال این بیماری قابل پیشگیری است.
- ۳- بیماری تالاسمی ماژور یک کم خونی کشنده است. اگرچه در حال حاضر روش های درمانی ویژه ای مثل پیوند مغز استخوان برای درمان بیماران تالاسمی ماژور وجود دارد، ولی به دلیل گرانی مشکلات تکنیکی و ... هنوز کاربرد آن رایج نیست.
- ۴- این بیماران در طول عمر خود با عوارض جسمی بیماری مواجه هستند، علاوه بر وجود این مشکلات، عوارض روحی نیز این بیماران را رنج می دهد.
- ۵- هزینه ی نگهداری بیماران بسیار گران است (۱۰۰۰۰۰۰ دلار برای ۱۵ سال زندگی هر بیمار). این هزینه ها مربوط به تزریق مکرر خون و تزریق دسفرال برای بیماران تالاسمی ماژور می باشد.
- ۶- روش غربالگری آسان است. روش کنونی غربالگری در برنامه ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور که با استفاده از اندازه گیری MCV و MCH با دستگاه سل کانتر انجام می گیرد، آسان و ارزان است. این مسئله هزینه - اثربخشی برنامه را توجیه می کند (هزینه ی غربالگری برای هر فرد ۵ دلار است).
- ۷- اجباری شدن آزمایش های تالاسمی قبل از ازدواج، زمینه ی مناسب جهت اجرای برنامه را فراهم نموده است.
- ۸- شبکه ی گسترده ی آزمایشگاه های ژنتیک و تشخیص قبل از تولد وجود دارد. دسترسی زوج های ناقل به این خدمات به کنترل تولد کودک مبتلا به بتا تالاسمی ماژور کمک می کند.
- ۹- استفاده از خدمات بیمه ای برای تمام زوج های ناقل، دسترسی به امکانات تخصصی و پیشرفته را ممکن ساخته است.
- ۱۰- وجود شبکه های گسترده ی بهداشتی درمانی در کشور، امکان مراقبت از زوج های ناقل و خانواده ی بیماران را فراهم ساخته است.
- ۱۱- حمایت و پشتوانه ی سیاسی برای اجرای هر چه بهتر برنامه وجود دارد.

### چرا برای غربالگری به صورت کلی در جامعه انجام نمی شود؟

اگرچه شناسایی موارد ناقل تالاسمی در جامعه و برای همه ی گروه ها میسر است، ولی وجود گلوگاه های مناسب، مانند متقاضیان ازدواج، والدین بیماران و زوجین قبل از سال ۱۳۷۶ سبب شده تا فعالیتهای مربوط به پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور برای گروه های هدف فوق انجام شود.

### راه های پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

امروزه زوج های ناقلی که خطر داشتن فرزند مبتلا به بیماری بتا تالاسمی ماژور آنها را تهدید می کند، راه های متعددی در پیش رو دارند:

- ۱- ازدواج نکردن دو فرد سالم ناقل با یکدیگر.
- ۲- چنانچه دو فرد سالم ناقل با هم ازدواج کنند:

- خودداری از بچه دار شدن ،
- انتخاب فرزند خوانده ،
- استفاده از خدمات تشخیص قبل از تولد .

## تشخیص قبل از تولد

خدمات تشخیص قبل از تولد این امکان را برای زوج ها فراهم کرده تا از سلامت یا بیماری فرزند خود در دوره ی جنینی مطلع شوند  
اساس تشخیص قبل از تولد پیگیری انجام دو مرحله ی مقدماتی و تکمیلی است :

**مرحله مقدماتی (مرحله اول):** بررسی وضعیت زوج های ناقل تالاسمی برای تعیین نوع نقص ژن در هر یک از زوج ها قبل از بارداری است .

**مرحله تکمیلی (مرحله دوم):** بررسی وضعیت ژنتیک جنین و تشخیص قطعی ابتلا یا سالم بودن آن است .

برای تشخیص قطعی در انجام آزمایش های تشخیص قبل از تولد ، گاهی لازم است تعداد زیادی از خویشاوندان ( والدین ، برادران ، خواهران ، عمه ، خاله ، عمو و دایی ) بررسی شوند که مستلزم وقت و صبر و حوصله ی کافی و بضاعت مالی است .

بهترین زمان برای انجام آزمایشهای مرحله ی مقدماتی قبل از بارداری است ؛ زیرا در این صورت وقت کافی جهت بررسی

وجود خواهد داشت و آزمایش های مرحله ی تکمیلی بعد از بارداری ، در هفته ی ۱۰ بارداری با نمونه برداری از جنین

انجام می شود . در نمونه برداری ، خطر از دست دادن جنین به میزان اندک و خطرات نادری برای مادر وجود دارد . بعد از

حصول نتیجه ، در صورت ابتلای جنین به بیماری ، چنانچه از نظر شرعی و قانونی سن جنین از تاریخ معین نگذشته باشد (

حداکثر هفته ای ۱۶ بارداری ) ؛ مجوز ختم بارداری توسط پزشکی قانونی صادر می شود . بدیهی است برای هر بار

بارداری انجام آزمایش های مرحله ی تکمیلی ( بررسی وضعیت ژنتیک جنین ) ضروری است .

در حال حاضر تعداد کمی از مراکز خصوصی و دولتی در زمینه ی انجام آزمایش های تشخیص پیش از تولد در کشور

فعالیت می کنند . هزینه ی انجام این آزمایش ها گران است .

## آشنایی با برنامه ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

### استراتژی ها

- ۱- بررسی تمام متقاضیان ازدواج جهت شناسایی زوج های ناقل تالاسمی و انجام مراقبت براساس فلوجارت مراقبت .
- ۲- بررسی والدین بیماران تالاسمی جهت شناسایی زوج های ناقل واجد شرایط بارداری و انجام مراقبت براساس فلوجارت .
- ۳- بررسی و شناسایی زوج های ناقلی که قبل از سال ۱۳۷۶ ازدواج کرده اند ( تمام زنان شوهردار کمتر از ۴۰ سال ، واجد شرایط بارداری که تمایل به بارداری داشته و یا در حال حاضر در هفته های اول بارداری هستند ) و انجام مراقبت براساس فلوجارت .

### محورهای عملیاتی

- ۱- آزمایش های غربالگری شناسایی زوج های ناقل تالاسمی ( براساس الگوریتم کشوری آزمایش های تالاسمی ) و شبکه ی آزمایش های تشخیص ژنتیک و تشخیص پیش از تولد ؛
- ۲- مشاوره ی ژنتیک ؛
- ۳- مراقبت براساس فلوجارت ؛
- ۴- آموزش کارکنان بهداشتی و گروه های هدف در برنامه ؛
- ۵- تحقیقات .

## دفترچه ی مراقبت زوج های ناقل تالاسمی

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی .....

مرکز بهداشت شهرستان .....

مرکز بهداشتی درمانی ویژه ی مشاوره ی تالاسمی .....

ردیف: نوع استراتژی:

نام و نام خانوادگی زوج: نام پدر:

نام و نام خانوادگی زوجه: نام پدر:

تعیین زمان مراجعه های بعدی و اقدام های انجام شده:

تاریخ	ساعت	اقدام های انجام شده	امضای مشاور

با آرزوی خوشبختی و سعادت برای شما زوج عزیز، اکنون که هر دو نفر شما سالم ناقل (مینور) هستید، این احتمال وجود دارد که در هر بارداری، فرزند شما به بتا تالاسمی ماژور مبتلا شود، بنابراین به شما توصیه می شود مطالب این دفترچه را به دقت بخوانید و در جلسه های مشاوره، اطلاعات لازم را کسب نموده و با بررسی تمام جوانب، راهی را که به نفع شما، خانواده و جامعه است، انتخاب کنید.

### پیشگیری از تولد کودک مبتلا به بتا تالاسمی ماژور وظیفه ی انسانی و همگانی است.

تعریف تالاسمی:

این بیماری در مناطق مختلف کشور ممکن است به نام های تالاسمی ماژور، کولیز، خون سوزی و ... شناخته شده باشد. تالاسمی ماژور یک نوع کم خونی ارثی است که از طریق والدین به کودک منتقل می شود. پراکندگی این بیماری در تمام نقاط کشور یکسان نیست. در مناطق نزدیک به دریای خزر (استان های گیلان، مازندران و گلستان)، نواحی نزدیک به خلیج فارس (استان های هرمزگان، بوشهر و سیستان و بلوچستان)، خوزستان، فارس و جنوب کرمان از سایر نقاط کشور شایع تر است.

### اساس توارث در بروز تالاسمی

تمام صفات مانند رنگ چشم، مو و قد از والدین به ارث می رسد. برای انتقال برخی صفت ها، دو عامل به نام ژن (عامل به وجود آورنده ی صفت) وجود دارد که یکی از پدر و دیگری از مادر به ارث می رسد. در رابطه با صفت تالاسمی (ماژور) نیز به همین شکل است.

اگر والدی دارای ژن های سالم باشند، ژن های سالم را به فرزندان خود منتقل می کنند و فرزندان آنها سالم خواهند بود.

اگر فقط یکی از والدین سالم ناقل (مینور) باشد، فرزندان آنها یا سالم یا سالم ناقل (مینور) خواهند بود.

اگر هر دو والد سالم ناقل (مینور) باشند، ممکن است فرزندان آنها بیمار، سالم ناقل یا سالم غیرناقل باشند.

تذکر: با توجه به نکته بالا، در هر بارداری ۲۵٪ احتمال دارد که فرزند آنها مبتلا به تالاسمی ماژور شود و تولد یک فرزند مبتلا به بیماری به هیچ عنوان دلیلی بر به دنیا آمدن کودک سالم در بارداری های بعدی نیست.

## انواع مهم تالاسمی

### ۱- سالم ناقل (مینور)

اگر فردی یک ژن سالم از یکی از والدین و یک ژن ناسالم را از والد دیگر به ارث ببرد، سالم ناقل (مینور) خواهد بود. این فرد بیمار نیست و زندگی عادی خواهد داشت؛ چون حداقل یک ژن سالم دارد.

### ۲- بیماری تالاسمی (ماژور)

چنانچه فردی ژن ناسالم را از هر دو والد به ارث ببرد، به بیماری تالاسمی (ماژور) مبتلا خواهد شد.

## علائم

کودکان مبتلا به بیماری تالاسمی بعد از تولد هیچ فرقی با سایر کودکان ندارند، ولی از حدود ۶ ماهگی تا ۲ سالگی علائم کم خونی را از خود نشان می دهند و زرد و رنگ پریده می شوند. شب ها به راحتی نمی خوابند، درست غذا نمی خورند و ممکن است استفراغ کنند. از علائم دیگر این بیماری ضعف و بی حالی است.

## تشخیص

به وسیله آزمایش خون انجام می شود. با بزرگتر شدن کودک سایر علائم بیماری به شرح زیر ظاهر می شود: تغییر چهره و بزرگی سر، این علامت به راحتی قابل تشخیص و رویت است. بزرگ شدن قلب، اختلال در کار غدد و بزرگ شدن طحال، تشخیص این علائم با تشخیص با تشخیص پزشکی و انجام آزمایش ها ممکن است. بیماران تالاسمی (ماژور) نیاز به معاینه ها و مراقبت های خاص زیر دارند:

- تزریق مرتب و مداوم خون حداقل ماهی یک بار به منظور جبران کم خونی؛
- تزریق روزانه ی داروی دفع کننده ی آهن به منظور پیشگیری از تجمع آهن در بدن؛
- انجام معاینه ها، آزمایش ها و مراقبت های تخصصی (چشم پزشکی، غدد، دندانپزشکی، قلب، گوش، حلق و بینی ... )؛
- انجام واکسیناسیون هپاتیت B.

راه های پیشگیری از تولد فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور

امروزه زوج های سالم ناقل (مینور) که خطر داشتن فرزند مبتلا به بیماری تالاسمی (ماژور) آنها را تهدید می کند، راه های متعددی در پیش رو دارند:

۱- یکی از راه های پیشگیری از بیماری تالاسمی (ماژور) این است که دو فرد سالم ناقل (مینور) با یکدیگر ازدواج نکنند.

۲- چنانچه دو زوج سالم ناقل (مینور) با هم ازدواج کنند می توانند یکی از راه های زیر را انتخاب کنند:

الف) یک راه این است که زوج های ناقل پس از ازدواج بچه دار نشوند.

ب) انتخاب فرزند خوانده یکی دیگر از راه ها است.

ج) راه دیگر استفاده از خدمات تشخیص قبل از تولد می باشد.

## تشخیص پیش از تولد

خدمت 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 .

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

برای تشخیص قطعی در انجام آزمایش های تشخیص قبل از تولد گاهی لازم است تعداد زیادی از خویشاوندان ( والدین ، برادران ، خواهران ، عمه ، عمو و دایی ) مورد بررسی قرار گیرند که مستلزم صرف وقت ، حوصله ی کافی و بضاعت مالی است . بهترین زمان برای انجام آزمایش های مرحله ی مقدماتی قبل از بارداری است ؛ زیرا در این صورت وقت کافی جهت بررسی وجود خواهد داشت و آزمایش های مرحله ی تکمیلی بعد از بارداری در هفته ی ۱۰ بارداری با نمونه برداری از جنین انجام می شود . در نمونه برداری ، خطر از دست دادن جنین به میزان اندک و خطرات نادری برای مادر ، وجود دارد . بعد از دریافت نتیجه ، در صورت ابتلای جنین به بیماری ( ماژور ) چنانچه از نظر شرعی و قانونی سن جنین از تاریخ معین نگذشته باشد ( حداکثر هفته ی بارداری ) ، مجوز ختم حاملگی توسط پزشکی قانونی صادر می شود . بدیهی است برای هر بار حاملگی انجام آزمایش های مرحله ی تکمیلی ( بررسی وضعیت ژنتیک جنین ) ضروری خواهد بود .

### نکته های مهم :

- ۱- در حال حاضر تعداد کمی از مراکز خصوصی و دولتی در زمینه ی انجام آزمایش های تشخیص پیش از تولد در کشور فعالیت می کنند . هزینه ی انجام این آزمایش ها گران است .
- ۲- این امر حائز اهمیت است که شما درک صحیحی از کل وضعیت داشته باشید و به نحوی تصمیم بگیرید که همسر ، فرزندان شما و جامعه کم ترین صدمه را متحمل شود .
- ۳- آزادی در انتخاب همسر حق مسلم همه است ، ولی پیشگیری از تولد فرزند مبتلا به بیماری تالاسمی ( ماژور ) یک وظیفه ی انسانی و همگانی است . بدیهی است افزایش تعداد بیماران تالاسمی در هر جامعه ، به معنی صرف هزینه ی فراوان و تحمل صدمه های جبران ناپذیر روحی و روانی خانواده و جامعه است .
- ۴- با مراجعه ی به موقع به مرکز بهداشتی درمانی ویژه ی مشاوره ی تالاسمی و درک صحیح از وضعیت خود با صبر و تحمل در انجام آزمایش ها ، ما را در ارائه ی خدمات یاری کنید .
- ۵- با ارتباط مستمر و همکاری با مرکز بهداشتی درمانی ویژه ی مشاوره تالاسمی و مرکز بهداشتی درمانی محل سکونت خود ، می توانید ضمن استفاده از خدمات تنظیم خانواده به طور رایگان ، از آخرین راه های پیشگیری و مراکز تشخیص قبل از تولد مطلع شوید .

## متن پوستر آموزشی ۱۰ پرسش و پاسخ درباره ی بیماری بتا تالاسمی ماژور و راه های پیشگیری از آن

### ۱- بیماری تالاسمی شدید (ماژور) چیست ؟

بیماری تالاسمی شدید (ماژور) نوعی کم خونی ارثی است که از طریق ازدواج پدر و مادر سالم ناقل (مینور) به نسل بعد منتقل می شود .

### ۲- ژن چیست ؟

ژن ها عامل به ارث رسیدن صفت هایی مانند رنگ چشم ، مو ، قد و چاقی هستند . برای انتقال برخی صفت ها ، دو ژن لازم است که یکی از پدر و دیگری از مادر به ارث می رسد ، اگر در این شرایط یک ژن ناسالم باشد ، فرد ، ناقل بیماری است و اگر دو ژن ناسالم باشد فرد بیمار است .

### ۳- به چه کسی سالم ناقل (مینور) می گویند ؟

به کسی که برای ساخت گلبول قرمز ژن ناسالم را از یکی از والدین و ژن سالم را از دیگری دریافت کند ، سالم ناقل (مینور) می گویند .

### ۴- به چه کسی بیمار مبتلا به تالاسمی شدید می گویند ؟

کسی که برای ساخت گلبول قرمز ، بر حسب تصادف ژن ناسالم پدر و ژن ناسالم مادر را دریافت کند ، به بیماری تالاسمی شدید مبتلا خواهد شد .

### ۵- علائم تالاسمی شدید چیست ؟

کودک مبتلا به تالاسمی شدید تا حدود ۶ ماهگی سالم به نظر می رسد ؛ ولی اگر درمان نشود ، به تدریج علائم کم خونی ، رنگ پریدگی ، ضعف ، اختلال رشد ، بزرگ شدن استخوان های سر و صورت ، بزرگی کبد ، طحال و ... در بدن او ظاهر می شود .

### ۶- سالم ناقل چگونه شناسایی می شود ؟

با آزمایش ساده خون .

### ۷- مهم ترین اقدام در هنگام ازدواج چیست ؟

انجام به موقع آزمایش های تالاسمی و انجام مشاوره با تیم مشاوره ی ویژه ی تالاسمی (مستقر در یکی از مراکز بهداشتی درمانی شهری) .

### ۸- چه موقع و کجا باید آزمایش خون را انجام داد ؟

پیش از اعلان هر ازدواج در بین افراد فایل و یا برگزاری مراسم نامزدی و عقد ، آزمای شهای خون را باید در آزمایشگاه های ویژه ی آزمایش های تالاسمی انجام داد ، زیرا :

- انجام آزمایش خون هنگام ازدواج اجباری است .
- نتیجه آزمایش ممکن است بیش از سه روز تا سه ماه طول بکشد .
- مشاوره با زوج های ناقل تالاسمی ممکن است طولانی شود .
- راه های پیشگیری از تولد کودک مبتلا به تالاسمی شدید چیست ؟
- ازدواج نکردن دو سالم ناقل با یکدیگر .
- ازدواج نکردن دو سالم ناقل با یکدیگر و بچه دار نشدن .
- ازدواج کردن دو سالم ناقل با یکدیگر و انجام به موقع آزمایش های جنین در هر حاملگی .

### ۱۰- زوج سالم ناقل برای داشتن فرزند سالم چه اقدام هایی را باید انجام دهند ؟

- انجام به موقع آزمایشهای جنین (تشخیص قبل از تولد) در زنان حامله .
- استفاده از برنامه های تنظیم خانواده .



در صورت تمایل به کسب اطلاعات بیشتر می توانید به معلم علوم / زیست شناسی و یا مراقب بهداشت مراجعه نمایید .  
متن پوستر آموزشی ۱۵ نکته درباره ی بیماری تالاسمی شدید (ماژور) و راه های پیشگیری از آن ، ویژه ی سردفترداران ازدواج مصوبه ی هیئت وزیران :

- ۱- برای انتقال هر صفت ( نظیر: رنگ چشم ، مو و قد ) ، به طور معمول دو عامل ( ژن ) لازم است که یکی از پدر و مادر به ارث می رسد .
- ۲- برای ساخت گلبول قرمز خون ، یک ژن از پدر و یک ژن از مادر به ارث می رسد ؛ اگر هر دو ژن سالم باشند ، گلبول سالم ساخته می شود .
- ۳- اگر یکی از ژن ها سالم و دیگری ناسالم باشد ، فرد را سالم ناقل (مینور) می نامند .
- ۴- در بدن سالم ناقل به دلیل وجود یک ژن سالم ، به اندازه ی کافی خون سالم و طبیعی تولید می شود ، به همین دلیل این فرد بیمار نیست ، ولی می تواند ژن ناسالم را به نسل بعدی منتقل کند .
- ۵- سالم ناقل در مقایسه با دیگران تفاوت ظاهری ندارد و چهره ، هوش ، توانایی ها و طول عمر او طبیعی است .
- ۶- می توان سالم ناقل را با آزمایش خون از افراد سالم تشخیص داد .
- ۷- فرد مبتلا به بیماری تالاسمی شدید حاصل ازدواج دو فرد سالم ناقل با یکدیگر است که بر حسب احتمال ژن های ناسالم را از والدین به ارث برده است .
- ۸- در بدن فرد مبتلا به تالاسمی شدید ، خون سالم تولید نمی شود و بیمار تا پایان عمر خود نیاز به تزریق خون و داروهای دفع کننده ی آهن دارد .
- ۹- بتا تالاسمی شدید یکی از پرهزینه ترین بیماری ها است و روند درمان آن مشکل است .
- ۱۰- ازدواج دو فرد سالم ناقل با یکدیگر منع قانونی ندارد ، اما شناسایی ، مشاوره و آموزش آنها در هنگام ازدواج توسط مراکز بهداشتی درمانی مربوط الزامی است .
- ۱۱- پس از انجام مشاوره ی ویژه ی تالاسمی ، ممکن است زوج ها از بین راه های پیشگیری ، راه انصراف از ازدواج را انتخاب نمایند ، ولی با جاری شدن صیغه ی عقد پیش از انجام آزمایش ها ، زوج های دیگر نمی توانند آزادانه تصمیم مناسب را بگیرند .
- ۱۲- مهر و امضای پزشک مرکز بهداشتی درمانی ویژه ی مشاوره ی تالاسمی مبنی بر انجام آزمایش های تالاسمی نشان می دهد که زوج های ناقل شناسایی شده تحت مشاوره و آموزش قرار گرفته و با آگاهی کامل از راه های پیشگیری ، مسیر زندگی را انتخاب کرده اند .
- ۱۳- وظایف مهم عاقدان به ترتیب عبارتند از :
  - ارجاع متقاضیان ازدواج برای انجام آزمایش ها به آزمایشگاه های تعیین شده توسط مرکز بهداشت شهرستان ،
  - توجه به مهر و امضای پزشک مراکز بهداشتی درمانی ویژه ی مشاوره ی تالاسمی مبنی بر انجام آزمایش های تالاسمی .
- ۱۴- نتیجه ی آزمایش و مشاوره ی ناقل ممکن است از سه روز تا سه ماه ( گاهی بیشتر ) طول بکشد ؛ به همین دلیل نباید قبل از انجام آزمایش ها هیچ نوع عقد جاری شود .
- ۱۵- قانون و وجدان انسانی حکم می کند ، قبل از انجام آزمایش های تالاسمی ، هیچ نوع خطبه ی عقدی انجام نشود .