

تالاسمی چیست؟

تالاسمی یک واژه یونانی است که از دو کلمه تالاسا Thalassa به معنی دریا و امی Emia به معنی خون گرفته شده است و به آن آنمی مدیترانه‌ای یا آنمی کولی و در فارسی کم خونی می‌گویند. تالاسمی یک بیماری همولتیک مادرزادی است که طبق قوانین مندل به ارث می‌رسد. اولین بار یک دانشمند آمریکایی به نام دکتر کولی در سال ۱۹۲۵ آن را شناخت و به دیگران معرفی کرد.

انواع تالاسمی :

این بیماری به صورت شدید (ماژور) و خفیف (مینور) ظاهر می‌شود. 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 نمی‌کند و آنها هم مثل افراد سالم می‌توانند زندگی کنند و فقط در موقع ازدواج باید خیلی مراقب باشند. اما برعکس این بیماری حداکثر آزار 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. علائم و عوارضی که تالاسمی در بیماران ایجاد می‌کند به این ترتیب است که در نوع ماژور تالاسمی (کم خونی شدید) هموگلوبین خون غیرطبیعی به نام F یا جنینی افزایش یافته و هموگلوبین قرمز خون کاهش پیدا می‌کند، کودکی که این بیماری را در خود دارد کم خون است و این کم خونی باعث بزرگ شدن طحال و کبد و تغییر قیافه ظاهری او می‌شود. بنابراین به علت پایین آمدن مداوم خون، بیمار مجبور است مدام خون تزریق کند و در اثر تزریق خون که دارای مقدار زیادی آهن است و در اثر خود بیماری که باعث شکسته شدن هموگلوبین (گلبولهای قرمز) و آزاد شدن آهن می‌شود، میزان آهن خون افزایش یافته و در بافت‌های عمده بدن چون قلب، کبد، طحال و ... رسوب می‌کند و سبب ایجاد مشکلات دیگری می‌شود که تنها به کمک برخی از داروها معروف به شلات دهنده های آهن نظیر آمپول دسفرال® و قرص اسورال® می‌توان از تجمع آهن جلوگیری کرد. مصرف مداوم دسفرال® با قیمت بالای آن، موجب بروز مشکلات اقتصادی در خانواده‌ها می‌شود. پس اگر در اثر عدم و یا سهل انگاری، تالاسمی به خانواده شما قدم گذاشت، هیچ جای فرار نیست.

راه های پیشگیری از تالاسمی:

- ۱- انجام آزمایش خون از نظر کم خونی (CBC و هموگلوبین A2).
- ۲- انجام آزمایش روی جنین در هفته‌های اول حاملگی در دوران بارداری.

نحوه تشخیص تالاسمی :

با یک آزمایش ساده می‌توانید جلوی بروز مشکلات بسیاری که در صورت داشتن فرزند تالاسمی با آن برخورد خواهید نمود را بگیرید.

تالاسمی در ایران:

تالاسمی در ایران حضور تاسف باری دارد. تالاسمی در ابتدا چند ماه خود را پنهان می‌کند و بعد از مدتی مادران می‌بینند که کودک آنها زرد، ضعیف و نا آرام است و وقتی که فرزند خود را به دکتر می‌برند بعد از آزمایش، دکتر به مادر خانواده می‌گوید تالاسمی همراه کودکش به دنیا آمده است. کسانی که در ایران تالاسمی دارند به چهار گروه تقسیم می‌شوند. گروه اول مبتلایانی که دسترسی به امکانات پزشکی و درمانی ندارند و از درمان صحیح یعنی تزریق خون و دسفرال[®] محروم می‌باشند. گروه دوم بیمارانی که به موقع بیماریشان تشخیص داده می‌شود و خون تزریق می‌نمایند؛ اما از دسفرال[®] و سایر اقدامات درمانی استفاده نمی‌کنند. گروه سوم کسانی که بیماریشان به موقع تشخیص داده می‌شود، تزریق مناسب خون همراه با روش‌های جانبی را به موقع دریافت می‌دارند و طول عمری قابل ملاحظه خواهند داشت. گروه چهارم بیمارانی که دسترسی به پیوند مغز استخوان داشته‌اند، احتمال بهبودی آنان تا حدود زیادی میسر می‌باشد.

کنترل و درمان بیماری:

مهم‌ترین راه درمان تالاسمی، تزریق مداوم خون است. اگر بعد از آزمایش هموگلوبین و هماتوکریت متوجه شدید که مقدار آن پایین تر از ۱۰ است، فوراً به مرکز انتقال خون مراجعه کنید. اگر دیرتر اقدام کنید بدن مجبور است از خونی که استخوان‌ها می‌سازند، تغذیه کند و خون‌سازی استخوان‌ها باعث رشد ناهنجار استخوان‌های سر و صورت می‌شود و در آن هنگام تالاسمی، قیافه وحشتناک خود را نشان می‌دهد و بیمار خود را دچار مشکلات روحی و روانی فراوان می‌کند. پس به یاد داشته باشید با تزریق مداوم و به موقع خون از رشد استخوان‌های صورت کودک خود جلوگیری کنید. اقدام مهم دیگری که شما باید انجام دهید پایین آوردن آهن خون فرزندتان است. یکی از مشکلات این بیماران تجمع آهن در بافت‌های بدن است و آمپول دسفرال[®] هم دشمن آهن، شما بعد از آزمایش آهن خون (فریتین) کودکان، اگر مقدار آن را بالاتر از حد طبیعی مشاهده کردید، دیگر با تزریق دسفرال[®] به وسیله سرنگ در عضله نمی‌توانید آن را به حد طبیعی برسانید و حتماً باید از پمپ دسفرال[®] استفاده کنید. پمپ دسفرال[®] دستگاهی است که به طور اتوماتیک در مدت ۸ الی ۱۲ ساعت آمپول را در زیر پوست ناحیه شکم و یا عضلات بازوی بیمار تزریق می‌کند و دارو در بدن با آهن تجمع یافته ترکیب و سپس به وسیله ادرار دفع می‌شود. همان‌طور که قبلاً گفته شد اگر آهن تجمع یافته دفع نشود باعث رسوب در کبد و قلب می‌شود و مرگ آنان را تسریع می‌کند. تالاسمی روی طحال بیمار نیز تاثیر می‌گذارد.

گلبول‌های خون اگر ساختمان و شکل و کار غیرطبیعی داشته باشند، زودتر از موعد مقرر (۱۲۰ روز عمر طبیعی گلبول قرمز می‌باشد) از بین می‌روند. گورستان و محل تخریب گلبول‌ها، طحال است و اگر پزشک متوجه شود که به علت بزرگی و یا فقط پرکاری طحال، نیاز به خون بالا می‌رود و یا اینکه هموگلوبین پس از تزریق خون در فاصله زمان کمتری سریعاً پایین می‌افتد در آن صورت تصمیم می‌گیرد که طحال جراحی و از بدن خارج شود. ولی سن ایده‌آل جهت برداشتن طحال بالای ۵ سال است. زیرا در سنین پایین تر خطر بیماری‌های عفونی مهلک وجود دارد؛ بنابراین حتی در سنین بالاتر از ۵ سال که طحال برداری انجام می‌گیرد، واکسیناسیون علیه برخی بیماری‌ها مانند پنوموкокک لازم است و علاوه بر آن همیشه باید درمان با آنتی بیوتیک سریعاً شروع گردد. اگر تالاسمی طبق روال طبیعی کنترل و درمان شود، بیماران می‌توانند مثل هر انسان دیگری سال‌ها زندگی کنند. امروز تعدادی از بیماران تالاسمی ازدواج کرده و دارای فرزندان سالم هستند. شرایط بد و مرگ و یا عمر طولانی بیمار تالاسمی در دست شماست. پدران و مادران نیز باید معاینه شوند تا اگر مواردی بود دقیقاً مداوا گردد تا از نارسایی‌های بیشتر جلوگیری شود. باید با دقت و حوصله در امر معالجه کودک بیمار خود اقدام کنید؛ در صورت طحال برداری مصرف قرص پنی‌سیلین و تزریق واکسن پنوموкокک برای جلوگیری از عفونت بدن ضروری است. لازم است بیمار تالاسمی در سنین بالا توسط متخصصین قلب، کلیه، چشم، گوش، غدد و ... مورد معاینه قرار گیرد.

مشکلات یک بیمار تالاسمی:

- ۱- ضعف جسمی و رشد کم ۲- مشکلات ناشی از تزریق خون و درد آن ۳- تزریق مداوم دِسفرال® و صرف هزینه بالا ۴- تغییر شکل و رشد ناهنجار جمجمه و بروز مشکلات روانی ۵- نگرانی حقیقی از آینده بیمار.

انواع داروهای شلات دهنده آهن:

۱. داروهای تزریقی مانند دِسفرال® (دِفروکسامین)
۲. داروهای خوراکی مانند اُسورال® (دِفراسیروکس)