



تالاسمی چیست؟

تالاسمی یک اختلال ارثی خونی است که هموگلوبین و گلبول‌های قرمز از نظر تعداد در بدن فرد مبتلا نسبت به حالت طبیعی کمتر است. هموگلوبین ملکولی از جنس پروتئین است که در سلول‌های قرمز خون شما وجود دارد و به سلول‌های خونی اجازه‌ی حمل اکسیژن را می‌دهد. این اختلال منجر به تخریب بیش از حد سلول‌های قرمز خون شده و باعث **کم خونی** می‌شود. کم خونی یک بیماری است که بدن شما سلول‌های قرمز خون سالم و به اندازه کافی ندارد. تالاسمی یک بیماری ارثی است، به این معنی که حداقل یکی از والدین شما باید ناقل بیماری باشد. در واقع تالاسمی ناشی از جهش ژنتیکی یا حذف برخی از قطعات خاص ژنی است. اگر تالاسمی خفیف دارید، ممکن است نیاز به درمان نداشته باشید. اما اگر به فرم شدیدتری از این بیماری مبتلا

هستید، ممکن است به تزریق‌های مکرر خون، نیاز داشته باشید. شما همچنین می‌توانید اقدامات لازم را برای مقابله با خستگی، مانند انتخاب یک رژیم غذایی سالم و ورزش منظم انجام دهید.



علائم تالاسمی چیست؟

علائم تالاسمی بسته به نوع و شدت آن ممکن است متفاوت باشد. با این حال برخی از رایج‌ترین علائم عبارتند از:

- خستگی
- ضعف
- رنگ پریدگی یا زرد شدن پوست
- بد شکلی‌های استخوانی به ویژه استخوان صورت
- تاخیر در رشد

- تورم شکم
- ادرار تیره
- خواب آلودگی و خستگی
- درد قفسه‌ی سینه
- سرد شدن دست‌ها و پاها
- تنگی نفس
- گرفتگی عضلات پا
- افزایش ضربان قلب
- تغذیه‌ی ضعیف
- سردرد
- سرگیجه و ضعف
- حساسیت بیشتر به عفونت‌ها

برخی از نوزادان علائم تالاسمی را در هنگام تولد نشان می‌دهند، در حالی که برخی دیگر ممکن است در طی دو سال اول زندگی علائم را نشان دهند. با این حال افرادی که فقط یک ژن هموگلوبین‌شان دچار جهش شده است، ممکن است هیچ کدام از علائم تالاسمی را تجربه نکنند.

به نام تالاسمی آلفا شناخته می‌شود. در این فرد دچار آنمی (کم خونی) خفیف می‌شود.

هموگلوبین H: اگر ۳ ژن جهش یافته داشته باشید علائم و نشانه‌های تالاسمی شما متوسط یا شدید خواهد بود که به آن بیماری هموگلوبین H می‌گویند. در این حالت فرد مبتلا به کم خونی مزمن است و نیاز به دریافت خون مکرر در طول زندگی خود خواهد داشت. این بیماری می‌تواند منجر به مشکلات استخوانی شود و گونه‌ها، پیشانی و فک ممکن است بیش از حد رشد کنند. علاوه بر این، بیماری هموگلوبین H می‌تواند باعث زردی، بزرگی بسیار شدید طحال و سوء تغذیه شود.



هیدروپس جنینی: اگر هم جهش در ۴ ژن ایجاد شود شدید ترین نوع آلفا تالاسمی ایجاد خواهد شد که به آن هیدروپس جنینی نیز گفته می‌شود. این شکل از تالاسمی نادر است و در جنین‌های مبتلا به

نوع تالاسمی شما بستگی به تعداد جهش‌های ژنی که شما از والدین خود به ارث می‌برید و اینکه کدام بخشی از مولکول هموگلوبین تحت تاثیر جهش قرار گرفته اند دارد. هرچه ژن‌های بیشتری جهش یافته باشند، تالاسمی شما شدیدتر خواهد بود. در واقع مولکول هموگلوبین از زنجیره‌های آلفا و بتا ساخته شده که می‌توانند تحت تاثیر جهش‌های ژنی قرار بگیرند.

تالاسمی آلفا

چهار ژن در ساخت زنجیره‌ی پروتئینی هموگلوبین آلفا نقش دارند. شما هر کدام از دو ژن را از یکی از والدین خود دریافت می‌کنید. اگر هر کدام از این ژن‌ها دچار جهش شوند منجر به تالاسمی آلفا خواهد شد. در این حالت شدت تالاسمی بستگی به این دارد که چند ژن دچار اختلال شوند.

ناقل تالاسمی: اگر تنها ۱ ژن جهش یافته، را به ارث ببرید هیچ یک از علائم تالاسمی را نخواهید داشت. اما شما ناقل بیماری هستید و می‌توانید آن را به فرزندانانتان منتقل کنید.

تالاسمی آلفا: اگر ۲ ژن جهش یافته داشته باشید علائم و نشانه‌های تالاسمی شما خفیف خواهد بود که

دلایل ابتلا به بیماری تالاسمی چیست؟

همانطور که گفته شد تالاسمی یک بیماری ارثی است و هنگامی رخ می‌دهد که یکی از ژن‌های تولیدکننده‌ی هموگلوبین دچار اختلال یا جهش شود. فرد مبتلا این نقص ژنتیکی را از والدین خود به ارث می‌برد. اگر تنها یکی از والدین شما ناقل تالاسمی باشد، ممکن است به نوعی از تالاسمی به عنوان تالاسمی مینور مبتلا شوید. در این حالت احتمالاً علائم تالاسمی را نخواهید داشت، اما ناقل بیماری خواهید بود. برخی از افراد مبتلا به تالاسمی مینور علائم خفیفی دارند. اما اگر هر دو والدین شما ناقل تالاسمی باشند، احتمال بیشتری دارد که به نوع جدی تری از این بیماری مبتلا شوید. در واقع تالاسمی تولید طبیعی هموگلوبین و گلبول‌های قرمز سالم را مختل کرده و باعث کم خونی می‌شود. در کم خونی، خون نیز به اندازه‌ی کافی سلول‌های قرمز برای حمل اکسیژن به بافت‌های موجود را نداشته و باعث احساس خستگی در شما می‌شود. با این حال با توجه به مراکز کنترل و پیشگیری از بیماری (CDC)، تالاسمی بیشتر در افراد آسیایی، خاورمیانه، آفریقا و کشورهای مدیترانه‌ای مانند یونان و ترکیه رایج است.

انواع بیماری تالاسمی

دارید، ممکن است خطر ابتلا به این بیماری افزایش یابد.

برخی اقوام خاص: تالاسمی اغلب در آفریقای - آمریکایی ها و در میان اقوام مدیترانه‌ای و قوم جنوب شرقی رخ می دهد.



عوارض تالاسمی چیست؟

عوارض احتمالی تالاسمی عبارتند از:

اضافه بار آهن: افراد مبتلا به تالاسمی ممکن است به دلیل بیماری‌شان یا دریافت خون مکرر دچار اضافه بار آهن شوند. آهن بیش از حد می تواند باعث آسیب به قلب، سیستم کبد و سیستم غدد درون ریز بدن (شامل غدد تولید کننده هورمون است که فعالیت های بدن را تنظیم می کند) شود. با این حال آهن بیش از حد خطر ابتلا به هیپاتیت، فیبروز و

داشت. این وضعیت تالاسمی مینور یا بتا تالاسمی نامیده می شود.

تالاسمی ماژور: اگر ۲ ژن جهش یافته داشته باشید علائم شما متوسط یا شدید خواهند بود. این وضعیت تالاسمی ماژور یا کم خونی کوولی (Cooley) نامیده می شود. نوزادان متولد شده با دو نقص ژنی هموگلوبین بتا معمولاً در هنگام تولد سالم هستند، اما در طی دو سال اول زندگی، نشانه‌ها و علائم ایجاد می شوند. در این نوع تالاسمی فرد معمولاً نیاز به تزریق خون به صورت منظم دارد.

در دکترو می توانید با بهترین پزشکان **متخصص خون** در شهر خود آشنا شوید، با آنها به صورت تلفنی یا آنلاین مشورت کنید و همچنین برای دریافت نوبت ویزیت حضوری اقدام کنید.

عوامل خطر در تالاسمی چیست؟

عواملی که خطر ابتلا به تالاسمی را در فرد افزایش می دهند عبارتند از:

سابقه‌ی خانوادگی تالاسمی: تالاسمی از طریق والدین به کودکان از طریق ژن‌های هموگلوبین جهش یافته منتقل می شود. اگر سابقه‌ی خانوادگی تالاسمی

کم خونی شدید و معمولاً نوزادان دیده می شود. اکثر افراد مبتلا به این بیماری، در دوران جنینی یا کمی پس از زایمان می میرند اما در موارد نادری که کودک زنده می ماند نیاز به درمان انتقال خون به صورت مادام العمر دارند. در این موارد نادر، کودک متولد شده ممکن است با انتقال و پیوند سلول های بنیادی، که به عنوان پیوند مغز استخوان نیز نامیده می شود، درمان شود.

تالاسمی بتا

دو ژن در ساخت زنجیره‌ی هموگلوبین بتا نقش دارند که شما هر کدام از این ژن ها را از یکی والدین خود دریافت می کنید. شدت بیماری بستگی به تعداد ژن های جهش یافته دارد.



بتا تالاسمی یا تالاسمی مینور: اگر ۱ ژن جهش یافته داشته باشید علائم خفیف تالاسمی را خواهید

که صاحب فرزند شوید، بهتر است با یک مشاور



ژنتیک مشورت کنید.

تشخیص تالاسمی

بیشتر کودکان مبتلا به تالاسمی متوسط تا شدید علائم و نشانه‌های تالاسمی را در طی دو سال اول زندگی خود نشان می‌دهند. اگر [دکتر کودکان و اطفال](#) مشکوک است که فرزندتان مبتلا به تالاسمی است، می‌توانید با استفاده از آزمایش خون آن را تشخیص دهید.

اگر کودک‌تان مبتلا به تالاسمی است، در آزمایش خون ممکن است موارد زیر دیده شود:

- سطح پایین گلبول‌های قرمز خون
- گلبول‌های قرمز کوچکتر از حد انتظار
- گلبول‌های قرمز کم رنگ

که استخوان‌ها نازک و شکننده شوند، و احتمال شکستگی استخوان‌ها افزایش می‌یابد.

بزرگی طحال (splenomegaly): طحال با

عفونت‌های بدن شما مقابله می‌کند و مواد ناخواسته مانند سلول‌های قدیمی یا آسیب دیده را فیلتر می‌کند. تالاسمی اغلب با تخریب تعداد زیادی از گلبول‌های قرمز همراه است و این باعث می‌شود که طحال شما بزرگ شود و عملکرد طحال را دچار مشکل می‌کند. اسپلنومگالی یا بزرگی طحال می‌تواند کم‌خونی را بدتر کند و این باعث کاهش طول عمر گلبول‌های قرمز انتقال یافته می‌شود. اگر طحال شما بیش از حد بزرگ شود، پزشک ممکن است عمل جراحی برای برداشتن طحال (به آن اسپلینکتومی گفته می‌شود) را پیشنهاد کند.

روند آهسته‌ی رشد: کم‌خونی می‌تواند روند رشد کودک را آهسته کند بنابراین تالاسمی ممکن است با تاخیر در بلوغ همراه باشد.

پیشگیری از تالاسمی

در بیشتر موارد شما نمی‌توانید از بروز بیماری تالاسمی جلوگیری کنید. با این حال اگر تالاسمی دارید یا ناقل یک ژن تالاسمی هستید، و قصد دارید

سیروز کبدی، یا آسیب پیشرونده‌ی کبد به علت [آلرژی](#) را افزایش می‌دهد. همچنین غده درون ریز هیپوفیز به خصوص در برابر اضافه بار آهن بسیار حساس است و آسیب به آن می‌تواند منجر به تاخیر در بلوغ تاخیر و محدودیت در رشد کودک شود، در آینده نیز احتمال ابتلا به دیابت و یا کم‌کاری غده‌ی تیروئید وجود دارد.

مشکلات قلبی: مشکلات قلبی (مانند نارسایی

احتقانی قلب و ضربان‌های غیر طبیعی قلب (آریتمی)) ممکن است به دنبال اضافه بار آهن در مبتلایان به تالاسمی شدید دیده شود.

عفونت: تالاسمی خطر ابتلا به عفونت را در فرد افزایش می‌دهد. مخصوصاً اگر فرد طحال اش را برداشته باشد.

در موارد تالاسمی شدید، عوارض زیر نیز ممکن است رخ دهد:

بدشکلی‌های استخوانی: تالاسمی می‌تواند مغز استخوان شما را گسترش داده و باعث پهن شدن استخوان‌های شما می‌شود، در نتیجه باعث ساختار غیر طبیعی استخوان، به‌ویژه در صورت و جمجمه می‌شود. این بسط استخوانی همچنین باعث می‌شود

تشخیص پزشک کمک کند. به عنوان مثال، طحال خیلی بزرگ می‌تواند به نفع تالاسمی از نوع هموگلوبین H باشد.

درمان تالاسمی چیست؟

درمان تالاسمی بستگی به نوع و شدت بیماری ممکن متفاوت باشد. درمان‌های تالاسمی به صورت کلی شامل موارد زیر است:

- انتقال خون
- پیوند مغز استخوان
- مصرف داروها و مکمل‌ها
- جراحی برای برداشتن طحال یا کیسه صفرا
- ژن درمانی

درمان تالاسمی خفیف

علائم و نشانه‌های تالاسمی مینور معمولاً اندک و خفیف بوده و نیاز به درمان کمتری دارند. گاهی اوقات شما ممکن است نیاز به دریافت خون، به خصوص پس از جراحی و زایمان یا برای کمک به کاهش عوارض تالاسمی داشته باشید.



آزمایش‌های پیش از تولد

یک سری آزمایش‌هایی وجود دارند که قبل از تولد کودک انجام می‌شود و مشخص می‌کند که آیا کودک شما تالاسمی دارد یا خیر و همچنین شدت آن را نیز تعیین می‌کند. آزمایشات مورد استفاده برای تشخیص تالاسمی در جنین عبارتند از:

- نمونه برداری از پرزهای جفتی: این آزمایش معمولاً در هفته‌ی یازدهم بارداری انجام می‌شود و با برداشتن تکه‌ی کوچکی از جفت ارزیابی می‌شود.
- آمنیوسنتز: این آزمایش معمولاً در هفته شانزدهم بارداری انجام می‌شود و شامل نمونه برداری از مایع آمنیوتیک (مایعی است که اطراف جنین را احاطه کرده) است.
- معاینه‌ی پزشکی: با توجه به نوع و شدت تالاسمی، معاینه فیزیکی نیز ممکن است به

- گلبول‌های قرمزی که در اندازه و شکل متنوع هستند.

- سلول‌های قرمز خون با توزیع ناهموار هموگلوبین، که در زیر میکروسکوپ مانند چشم‌گاو دیده می‌شود.

آزمایش‌های خونی همچنین می‌تواند برای موارد زیر مورد استفاده قرار گیرد:

- مقدار آهن را در خون فرزندتان اندازه‌گیری کنید.
- هموگلوبین خود را ارزیابی کنید.
- تست ژنتیک: تجزیه و تحلیل DNA برای تشخیص تالاسمی و یا تعیین اینکه آیا فرد ناقل ژن‌های جهش یافته هموگلوبین است یا خیر
- الکتروفورز هموگلوبین: همچنین ممکن است آزمایشی به نام الکتروفورز هموگلوبین انجام شود. در این تست مولکول‌های مختلفی را در گلبول‌های قرمز جدا می‌کند و به آن‌ها اجازه می‌دهد تا نوع غیرطبیعی را شناسایی شوند.

همچنین پزشک شما ممکن است دستور دهد که ویتامین‌ها یا مکمل‌های حاوی آهن را مصرف نکنید، مخصوصاً زمانی که شما مکرراً نیاز به دریافت خون دارید.

درمان های خانگی

شما می توانید با انجام هر یک از راهنمایی‌های زیر بیماری خود را تا حدودی کنترل و مدیریت کنید:

اجتناب از مصرف آهن اضافی: به جز در مواردی

که پزشک‌تان توصیه می کند، ویتامین‌ها یا مکمل‌های دیگری که حاوی آهن هستند را مصرف نکنید.

داشتن رژیم غذایی سالم: داشتن یک رژیم غذایی

متعادل که حاوی مقدار زیادی مواد مغذی است، می‌تواند به شما کمک کند که احساس خوبی داشته باشید و انرژی خود را افزایش دهید. پزشک همچنین ممکن است مصرف مکمل‌های اسید فولیک را برای کمک به ساخت سلول‌های قرمز جدید، به شما توصیه کند. همچنین، برای حفظ سلامت استخوان‌ها، مطمئن شوید که رژیم غذایی شما حاوی کلسیم و ویتامین D مناسب است.

داروی deferoxamine که به صورت زیر پوستی تزریق می‌شود اشاره کرد.

پیوند سلول های بنیادی: که پیوند مغز استخوان

نیز نامیده می‌شود، در مواردی، از جمله کودکان مبتلا به تالاسمی شدید ممکن است انجام شود. این نوع درمان می‌تواند نیاز به دریافت خون مادام‌العمر و همچنین نیاز به دارو برای کنترل اضافه بار آهن را از بین ببرد.

در طی این روش، تزریق سلول‌های بنیادی از یک اهدا کننده سازگار، معمولاً از خواهر و برادر فرد دریافت می‌شود.

جراحی: ممکن است برای ناهنجاری‌های استخوانی

لازم باشد. همچنین در صورت تولید سنگ‌های کیسه‌ی صفرا یا بزرگ شدن طحال نیز لازم است.

ژن درمانی: دانشمندان در حال بررسی تکنیک‌های

ژنتیک برای درمان تالاسمی هستند. امکاناتی شامل قرار دادن یک ژن بتاگلوبین طبیعی در مغز استخوان بیمار یا استفاده از دارو برای واکنش مجدد ژن‌هایی که هموگلوبین جنین تولید می‌کنند.

درمان تالاسمی متوسط تا شدید

درمان تالاسمی متوسط تا شدید می‌تواند شامل موارد زیر باشد:



انتقال خون مکرر: اشکال شدید تالاسمی اغلب نیاز

به انتقال خون مکرر، احتمالاً ۸ تا ۱۲ بار در سال دارند. با گذشت زمان انتقال خون باعث ایجاد اضافه بار آهن در خون شما می‌شود. در واقع افرادی که خون دریافت می‌کنند، آهن اضافی نیز به دنبال آن دریافت می‌کنند و بدن نمی‌تواند به راحتی آن‌ها را دفع کند و همین امر موجب تجمع و رسوب آهن در بافت‌های مختلف از جمله، قلب، کبد و سایر اعضای بدن شده و باعث آسیب به این ارگان‌ها شود. به همین علت ممکن است لازم باشد داروهایی مصرف کنید که آهن اضافی را از بدن دفع کند. از جمله این داروها می‌توان به داروهای خوراکی deferasirox یا

در این مورد به شما بدهد. پزشک همچنین توضیح می دهد که چگونه درمان شما می تواند به بهبود زندگی شما کمک کند یا طول عمر خود را افزایش دهید.

از آنجا که تالاسمی یک اختلال ژنتیکی است، هیچ راهی برای جلوگیری از آن وجود ندارد. با این حال، راه هایی وجود دارد که می توانید بیماری را کنترل کرده و از عوارض آن پیشگیری کنید. علاوه بر واکسن هپاتیت و مراقبت های پزشکی در حال انجام، رژیم غذایی و ورزش نیز مفید خواهد بود.

رژیم غذایی کم چربی و رژیم گیاهی بهترین انتخاب برای اکثر افراد، از جمله افرادی است که مبتلا به تالاسمی هستند. با این حال، اگر سطح آهن خون شما بالاست، ممکن است نیاز به محدود کردن غذاهای غنی از آهن داشته باشید. ماهی و گوشت غنی از آهن هستند، بنابراین ممکن است نیاز به محدود کردن این مواد غذایی در رژیم غذایی خود داشته باشید. همچنین از خوردن حبوبات و غلات غنی شده، نان و آب میوه ها اجتناب کنید. این مواد نیز دارای سطوح بالای آهن هستند. اگر در حال حاضر از لحاظ جسمی فعال نیستید، از پزشک خود راهنمایی های لازم را در مورد

و نیز در دوران بارداری به متخصص خون و متخصص قلب و عروق، به منظور کاهش مشکلات موجود مراجعه کند.

بارداری ممکن است خطرات زیر را در زنان مبتلا به تالاسمی به دنبال داشته باشد:

- خطر بالاتری برای عفونت
- دیابت بارداری
- مشکلات قلب و کاردیومگالی (بزرگی قلب)
- کم کاری تیروئید
- افزایش تعداد دفعات انتقال خون
- کاهش تراکم استخوان
- محدودیت رشد جنین نیز ممکن است وجود داشته باشد.

پیش آگاهی در بیماری تالاسمی

اگر مبتلا به تالاسمی هستید، پیش آگاهی آن بستگی به نوع و شدت بیماری تان دارد. افراد مبتلا به تالاسمی مینور یا خفیف به طور معمول زندگی عادی دارند. اما در موارد شدید، احتمال نارسایی قلبی وجود دارد. با این حال متخصص داخلی می تواند اطلاعات بیشتری

اجتناب از عفونت: با شست و شوی مکرر دست ها و دوری از افراد بیمار خود را در برابر عفونت ها محافظت کنید. رعایت این نکات مخصوصا اگر طحال تان را برداشته اید مهم است. شما همچنین باید سالانه واکسن آنفلوآنزا و همچنین واکسن های مننژیت، پنوموکوک و هپاتیت B را برای پیشگیری از عفونت دریافت کنید. و هر زمان که تب و یا علائم دیگری از عفونت را تجربه کردید، باید به پزشک خود مراجعه کنید.

چگونه تالاسمی بر حاملگی تاثیر می گذارد؟

تالاسمی همچنین می تواند نگرانی های مختلفی را مربوط به بارداری ایجاد کند زیرا این اختلال بر پیشرفت ارگان های تولید مثلی اثر می گذارد. به همین دلیل، زنان مبتلا به تالاسمی ممکن است با مشکلات باروری مواجه شوند.

برای اطمینان از سلامت خود و کودک تان، بیش از زمان دیگری مهم است که برنامه ریزی کنید. اگر می خواهید صاحب فرزند شوید، باید ابتدا به دنبال مشاوره ژنتیکی باشید و با پزشک خود مشورت کنید تا اطمینان حاصل کنید که در سلامتی کامل هستید. همچنین خانم مبتلا به تالاسمی باید قبل از بارداری

ورزش کردن بخواهید. انجام تمرینات با شدت متوسط بسیار خوب است اما تمرینات شدید می تواند علائم شما را بدتر کند. پیاده روی و دوچرخه سواری نمونه‌هایی از تمریناتی با شدت متوسط هستند. شنا و یوگا گزینه‌های دیگری هستند که برای مفاصل شما نیز مناسب است. مهم آن است که فعالیتی را که از آن لذت می برید را انجام دهید..

عنوان	بیماری تالاسمی
تهیه کننده	معصومه اکبری سارویی
سمت	سر پرستار
تایید کننده	کمیته آموزش به بیمار
سال تهیه	زمستان 1401
ناظر کیفی	واحد آموزش
مسئول علمی بخش	: دکتر رشیدی



منابع: تالاسمی چیست؟ دستورالعمل انجمن تالاسمی ایران دستورالعمل برنامه ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

بیماری تالاسمی