

پیماری تالاسمی

تعریف:

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 مولکولی از جنس پروتئین است که در سلول‌های قرمز خون وجود دارد و به سلول‌های خونی اجازه‌ی حمل اکسیژن را می‌دهد. این اختلال منجر به تخریب بیش‌ازحد سلول‌های قرمز خون شده و باعث کم‌خونی می‌شود.

انواع تالاسمی:

تالاسمی آلفا

چهار ژن در ساخت زنجیره‌ی پروتئینی هموگلوبین آلفا نقش دارند. بیمار هر کدام از دو ژن را از یکی از والدین خود دریافت می‌کند. 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. اگر فرد تنها ۱ ژن جهش‌یافته را به ارث ببرد هیچ‌یک از علائم تالاسمی را نخواهد داشت؛ اما ناقل بیماری است و می‌تواند آن را به فرزندان خود منتقل کند. همچنین اگر ۲ ژن جهش‌یافته داشته باشد علائم و نشانه‌های تالاسمی خفیف خواهد بود که به نام تالاسمی آلفا شناخته می‌شود که دچار کم‌خونی خفیف می‌شود. اگر فرد ۳ ژن جهش‌یافته داشته باشد علائم و نشانه‌های تالاسمی متوسط یا شدید خواهد بود که به آن بیماری هموگلوبین H می‌گویند. در این حالت فرد مبتلا به کم‌خونی مزمن است و نیاز به دریافت خون مکرر در طول زندگی خود خواهد داشت. این بیماری همچنین می‌تواند منجر به مشکلات استخوانی شود و امکان دارد پیشانی، گونه‌ها و فک بیش‌از حد رشد کنند. علاوه بر این، بیماری هموگلوبین H می‌تواند باعث زردی، بزرگی بسیار شدید طحال و سوء‌تغذیه شود.

تالاسمی بتا

دو ژن در ساخت زنجیره‌ی هموگلوبین بتا نقش دارند که هر کدام از این ژن‌ها را از یکی والدین دریافت می‌کند. شدت بیماری بستگی به تعداد ژن‌های جهش‌یافته دارد. اگر ۱ ژن جهش‌یافته داشته باشد علائم خفیف تالاسمی را خواهد داشت. این وضعیت تالاسمی مینور یا بتاتا تالاسمی نامیده می‌شود و اگر ۲ ژن جهش‌یافته داشته باشد علائم متوسط یا شدید خواهند بود. این وضعیت تالاسمی ماژور یا کم‌خونی کوولی نامیده می‌شود. نوزادان متولدشده با دو نقص ژنی هموگلوبین بتا معمولاً در هنگام تولد سالم هستند، اما در طی دو سال اول زندگی، نشانه‌ها و علائم ایجاد می‌شوند و فرد معمولاً نیاز به تزریق خون به صورت منظم دارد.

نوع ۱ (تالاسمی ماژور)

در این نوع در نتیجه داشتن دو ژن جهش یافته در پروتئین بتا، یا بتا تولید نمی‌شود یا اگر تولید شود مقدار آن کمتر از نیاز بدن است، در نتیجه بدن فرد نمی‌تواند هموگلوبین بسازد و برای جبران کمبود پروتئین بتا، بدن شروع به ساختن آلفای اضافی می‌کند. این آلفای مازاد باعث تخریب گلبول‌های قرمز می‌شود. علاوه بر این سایر مراکز تولید خون مانند طحال و مغز استخوان برای جبران کاهش هموگلوبین شروع به خون‌سازی می‌کنند و این اندام‌ها به تدریج بزرگ می‌شوند. این تالاسمی نتیجه ازدواج دو تالاسمی مینور با هم است که احتمال آن در هر چهار فرزند یکی است و یا به عبارت دیگر احتمال تولد فرزند ماژور از دو والد مینور ۲۵ درصد است. نوزاد در روزهای اول تولد کاملاً سالم به نظر می‌رسد اما به تدریج علائم تالاسمی ماژور در او پدید می‌آید. علائمی مانند: تغییر در حالت چهره به طوری که استخوان‌های چهره پهن می‌شوند. اختلالات خواب، اختلال در رشد، رنگ پریدگی، برآمدگی در سطح شکم، ضعف و بی‌حالی در فرد ایجاد می‌شود.

نوع ۲ (تالاسمی مینور)

در این نوع تالاسمی بتا فرد فقط یکی از عامل‌های کم‌خونی را از یکی از والدین خود دریافت کرده است، و فقط یکی از ژن‌های بتا جهش پیدا کرده‌اند. علائم تالاسمی مینور کاملاً نامحسوس است و شاید فرد دچار کم‌خونی خفیف شود و یا سلول‌های گلبول قرمز او کوچک و کم‌رنگ‌تر از حد طبیعی باشند. که باز هم برای فرد مشکلی ایجاد نمی‌کنند. در خون این افراد هموگلوبین موسوم به **A2** کمی بیشتر از حد طبیعی است و ممکن است فرد تا زمانی که آزمایش خون نداده باشد متوجه تالاسمی مینور بودن نشود. زیرا هیچ مشکلی برای بدن ایجاد نمی‌کند.

علائم بیماری :

علائم تالاسمی در هر فرد بسته به نوع و شدت آن متفاوت است؛ اما برخی از رایج‌ترین علائم بیماری تالاسمی عبارت‌اند از:

✓ خستگی	✓ سرد شدن دست‌ها و پاها
✓ ضعف	✓ تنگی نفس
✓ رنگ‌پریدگی یا زرد شدن پوست	✓ گرفتگی عضلات پا
✓ بدشکلی‌های استخوانی به‌ویژه استخوان صورت	✓ افزایش ضربان قلب
✓ تأخیر در رشد	✓ تغذیه‌ی ضعیف
✓ تورم شکم	✓ سردرد
✓ ادرار تیره	✓ سرگیجه و ضعف
✓ خواب‌آلودگی و خستگی	✓ حساسیت بیشتر به عفونت‌ها
	✓ درد قفسه‌ی سینه

تشخیص:

بیشتر کودکان مبتلا به تالاسمی در همان دو سال اول زندگی خود علائم تالاسمی را بروز می‌دهند. در صورتی که پزشک در مورد ابتلای فرزند شما به تالاسمی مشکوک باشد برای تشخیص قطعی بیماری، آزمایش خون را تجویز می‌کند. در آزمایش خون امکان بررسی تعداد سلول‌های قرمز و ابعاد و شکل آن‌ها میسر است. دقت داشته باشید که کاهش **MCH** در آزمایش خون و **MCV** در آزمایش خون می‌تواند یکی از دلایل بروز بیماری تالاسمی باشد. از آزمایش‌های خون برای بررسی **DNA** و تشخیص ژن‌های جهش‌یافته نیز استفاده می‌شود.

آزمایش‌های قبل از تولد

بعضی از تست‌های تالاسمی مربوط به قبل از تولد و دوران جنینی است. آزمایش‌هایی که برای تشخیص تالاسمی در جنین مورد استفاده قرار می‌گیرند عبارت‌اند از:

نمونه‌گیری از پرزهای جفتی: این تست که شامل برداشتن مقداری از بافت جفت به منظور ارزیابی سلامت جنین است غالباً در حوالی هفته ۱۱ بارداری انجام می‌شود

آمینوسنتز: این تست معمولاً در هفته ۱۶ بارداری انجام می‌شود و در آن مایع آمنیوتیک اطراف جنین جهت پی بردن به سلامت او در آزمایشگاه مورد ارزیابی قرار می‌گیرد

عوارض بیماری تالاسمی:

عوارض بیماری تالاسمی شامل موارد زیر است:

اضافه‌بار آهن: افراد مبتلابه تالاسمی ممکن است به دلیل بیماری‌شان یا دریافت خون مکرر دچار اضافه‌بار آهن شوند. آهن بیش‌ازحد می‌تواند باعث آسیب به قلب، سیستم کبد و سیستم غدد درون‌ریز بدن (شامل غدد تولیدکننده‌ی هورمون است که فعالیت‌های بدن را تنظیم می‌کند) شود. بااین‌حال آهن بیش‌ازحد خطر ابتلا به هیپاتیت، فیبروز و سیروز کبدی، یا آسیب پیش‌رونده‌ی کبد به علت آلرژی را افزایش می‌دهد. همچنین غده درون‌ریز هیپوفیز به‌خصوص در برابر اضافه‌بار آهن بسیار حساس است و آسیب به آن می‌تواند منجر به تأخیر در بلوغ تأخیر و محدودیت در رشد کودک شود، در آینده نیز احتمال ابتلا به دیابت و یا کم‌کاری غده‌ی تیروئید وجود دارد.

مشکلات قلبی: این مشکلات قلبی (مانند نارسایی احتقانی قلب و ضربان‌های غیرطبیعی قلب) ممکن است به دنبال اضافه‌بار آهن در مبتلایان به تالاسمی شدید دیده شود.

عفونت: یکی از عوارض بیماری تالاسمی عفونت است. تالاسمی خطر ابتلا به عفونت را در فرد افزایش می‌دهد. مخصوصاً اگر فرد طحال اش را برداشته باشد.

باید یادآور شد که در موارد تالاسمی شدید، امکان دارد عوارض زیر نیز رخ دهد:

بدشکلی‌های استخوانی: بیماری تالاسمی می‌تواند مغز استخوان را گسترش داده و باعث پهن شدن استخوان‌های مغز شود، در نتیجه باعث ساختار غیرطبیعی استخوان، به‌ویژه در صورت و جمجمه می‌شود. این بسط استخوانی همچنین باعث می‌شود که استخوان‌ها نازک و شکننده شوند و احتمال شکستگی استخوان‌ها افزایش می‌یابد.

بزرگی طحال: طحال با عفونت‌های بدن شما مقابله می‌کند و مواد ناخواسته مانند سلول‌های قدیمی یا آسیب‌دیده 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. بزرگی طحال همچنین می‌تواند کم‌خونی را بدتر کند و این باعث کاهش طول عمر گلبول‌های قرمز انتقال‌یافته می‌شود.

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

درمان :

درمان بیماری تالاسمی به نسبت 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

ژن‌درمانی

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

درمان تالاسمی متوسط و شدید :

انتقال خون مکرر: اشکال شدید تالاسمی اغلب نیاز به انتقال خون مکرر، احتمالاً ۸ تا ۱۲ بار در سال دارند. باگذشت زمان انتقال خون باعث ایجاد اضافه بار آهن در خون می‌شود. در واقع افرادی که خون دریافت می‌کنند، آهن اضافی نیز به دنبال آن دریافت می‌کنند که بدن نمی‌تواند آن را به راحتی 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.

پیوند سلول‌های بنیادی: که به پیوند مغز استخوان نیز معروف است، در مواردی، از جمله کودکان مبتلابه 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.

جراحی: ممکن است برای ناهنجاری‌های استخوانی لازم باشد. همچنین در صورت تولید سنگ‌های کیسه‌ی صفرا یا بزرگ شدن طحال نیز لازم است.

ژن‌درمانی: امکاناتی مانند قرار دادن یک ژن بتاگلوبین طبیعی در مغز استخوان بیمار یا استفاده از دارو برای واکنش مجدد ژن‌هایی که هموگلوبین جنین تولید می‌کنند از اقدامات ژن‌درمانی است.

اجتناب از مصرف آهن اضافی: به جز در مواردی که پزشکتان توصیه می‌کند، 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 اسیدفولیک 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.

اجتناب از عفونت: با شست و شوی مکرر دست‌ها و دوری از افراد بیمار خود را در برابر عفونت‌ها محافظت کنید. رعایت این نکات مخصوصاً اگر طحالتان را برداشته‌اید مهم است. شما همچنین باید سالانه واکسن آنفلوانزا و همچنین واکسن‌های مننژیت، پنوموکوک و هپاتیت **B** را برای پیشگیری از عفونت دریافت کنید.