

## تالاسمی چیست ؟

تالاسمی یک بیماری خونی ارثی است که باعث می شود بدن شما هموگلوبین کمتری از حد طبیعی داشته باشد. هموگلوبین سلول های قرمز خون را قادر به حمل اکسیژن می کند. تالاسمی می تواند باعث کم خونی شود و شما را خسته کند.

تالاسمی به دلیل جهش در DNA سلولهای هموگلوبین ایجاد می شود. جهش های مرتبط با تالاسمی از والدین به فرزندان منتقل می شود.

## انواع تالاسمی

مولکول های هموگلوبین از زنجیره هایی به نام زنجیره های آلفا و بتا ساخته شده اند که می توانند تحت تأثیر جهش ها قرار بگیرند. در تالاسمی ، تولید زنجیره های آلفا یا بتا کاهش می یابد ، در نتیجه یا آلفا تالاسمی یا بتا تالاسمی ایجاد می شود.

در آلفا تالاسمی ، شدت تالاسمی شما بستگی به تعداد جهش های ژنی شما از والدین شما دارد. هر چه ژنهای جهش یافته بیشتر باشند ، تالاسمی شما شدیدتر است.

چهار ژن در ساخت زنجیره آلفا هموگلوبین نقش دارند که از هریک از والدین دو ژن را دریافت می کنید. اگر یک ژن جهش یافته به ارث برده باشید ، هیچ علائم و نشانه ای از تالاسمی نخواهید داشت. اما شما ناقل بیماری هستید و می توانید آن را به فرزندان خود منتقل کنید.

با دریافت دو ژن جهش یافته ، علائم و نشانه های تالاسمی شما خفیف خواهد بود. این وضعیت ممکن است حالت آلفا-تالاسمی نامیده شود.

با دریافت سه ژن جهش یافته ، علائم و نشانه های شما متوسط تا شدید است.

ارث بردن چهار ژن جهش یافته نادر است و معمولاً منجر به تولد نوزاد مرده می شود. نوزادانی که با این بیماری متولد می شوند اغلب اندکی پس از تولد می میرند یا به درمان مادام العمر انتقال خون نیاز دارند. در موارد نادر ، کودک متولد شده با این شرایط می تواند با تزریق و پیوند سلول های بنیادی درمان شود.

در بتا تالاسمی ، شدت تالاسمی شما بستگی به این دارد که کدام قسمت از مولکول هموگلوبین تحت تأثیر قرار گرفته است.

با دریافت یک ژن جهش یافته ، علائم و نشانه های خفیفی خواهید داشت. به این حالت تالاسمی مینور یا بتا تالاسمی گفته می شود.

با دریافت دو ژن جهش یافته ، علائم و نشانه های شما متوسط تا شدید است. به این بیماری تالاسمی ماژور یا کم خونی کولی گفته می شود.

نوزادانی که با دو ژن هموگلوبین معیوب بتا متولد می شوند معمولاً از بدو تولد سالم هستند اما در دو سال اول زندگی علائم و نشانه هایی پیدا می کنند. نوع ملایم تری ، به نام تالاسمی اینترمدیا ، نیز می تواند از دو ژن جهش یافته حاصل شود.

## علائم و نشانه های تالاسمی

علائم و نشانه های تالاسمی می تواند شامل موارد زیر باشد:

خستگی ، ضعف ، پوستی کم رنگ یا زرد رنگ ، تغییر شکل استخوان صورت ، رشد کند ، تورم شکم ، ادرار تیره

## عوارض بیماری

-اضافه بار آهن: آهن زیاد می تواند به قلب ، کبد و سیستم غدد درون ریز آسیب برساند ، که شامل غدد هورمون ساز است که فرآیندهای بدن را تنظیم می کند.

-عفونت: افراد مبتلا به تالاسمی خطر ابتلا به عفونت را افزایش می دهند.

-تغییر شکل استخوان : می تواند منجر به ایجاد ساختار غیر طبیعی استخوان ، به ویژه در صورت و جمجمه شما شود.

انبساط مغز استخوان باعث نازک و شکننده شدن استخوان ها می شود و احتمال شکستگی استخوان ها را افزایش می دهد.

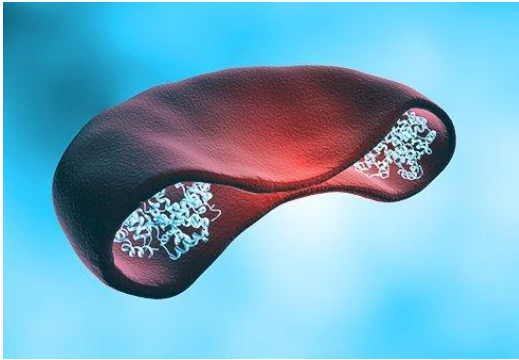
- سرعت رشد کند: کم خونی هم می تواند رشد کودک را کند کند و هم بلوغ را به تأخیر بیندازد.

- مشکلات قلبی نارسایی احتقانی قلب و ریتم غیر طبیعی قلب می تواند با تالاسمی شدید همراه باشد.

## تشخیص بیماری

-آزمایش خون: آزمایش خون می تواند تعداد گلبول های قرمز

## بیماری تالاسمی



گروه هدف: بیماران تالاسمی

تهیه و تنظیم: لیلا مقدم (کارشناس پرستاری)

زیر نظر: دکتر نایب زاده (رئیس بخش)

تاریخ تهیه: پاییز ۹۹

تاریخ بازنگری: بهار ۱۴۰۱

برای کودکان مبتلا به تالاسمی شدید، می تواند نیاز به انتقال خون مادام العمر و داروهای کنترل بیش از حد آهن را از بین ببرد. این روش شامل تزریق سلولهای بنیادی از یک اهدا کننده سازگار، معمولاً یک خواهر و برادر است.

### خودمراقبتی

تا زمانی که پزشک توصیه نکرده است، از ویتامین ها یا مکمل های دیگر حاوی آهن استفاده نکنید.

رژیم غذایی سالم داشته باشید. تغذیه سالم می تواند به شما کمک کند تا احساس بهتری داشته باشید و انرژی خود را تقویت کنید. همچنین ممکن است پزشک مکمل اسید فولیک را برای کمک به بدن در ساختن گلبول های قرمز جدید توصیه کند. در مورد مصرف سایر مکمل ها مانند اسید فولیک نیز از پزشک خود سوال کنید. ویتامین B نیز به ساخت سلول های قرمز خون کمک می کند.

از عفونت جلوگیری کنید. دستان خود را مرتباً بشویید و از افراد بیمار خودداری کنید. این امر خصوصاً در صورت برداشتن طحال از اهمیت بیشتری برخوردار است.

سایت مرکز: <https://imamreza.tbzmed.ac.ir>

شماره تلفن: ۰۴۱۳۳۳۴۷۰۵۴

<https://www.mayoclinic.org/>

منبع

ناهنجاری های موجود در اندازه، شکل یا رنگ را نشان دهد. برای جستجوی ژن های جهش یافته می توان از آزمایش خون برای آنالیز DNA نیز استفاده کرد.

-آزمایشات قبل تولد: آمنیوسنتز، نمونه برداری از پرزهای جفتی

### درمان بیماری تالاسمی

-انتقال خون مکرر: اشکال شدیدتر تالاسمی اغلب نیاز به انتقال خون مکرر، احتمالاً هر چند هفته دارد. با گذشت زمان، انتقال خون باعث تجمع آهن در خون شما می شود که می تواند به قلب، کبد و سایر اعضای بدن آسیب برساند.

-شیمی درمانی: این روش درمانی برای حذف آهن اضافی از خون شما است. آهن می تواند در نتیجه تزریق منظم جمع شود. برخی از افراد مبتلا به تالاسمی که به طور منظم تزریق نمی شوند نیز می توانند آهن اضافی داشته باشند. حذف آهن اضافی برای سلامتی شما حیاتی است.

برای کمک به از بین بردن آهن اضافی در بدن، ممکن است نیاز به مصرف داروی خوراکی مانند دفراسیروکس، دفریپرون داشته باشید. داروی دیگری به نام دفروکسامین توسط سوزن تجویز می شود.

-پیوند سلول های بنیادی: پیوند مغز استخوان نیز نامیده می شود، در برخی موارد پیوند سلول های بنیادی ممکن است یک گزینه باشد.