



وقتي نفس خون بند مي آيد

تالاسمي نوعي بيماري خوني - وراثتي است که از بدو تولد با فرد همراه است و تا پايان عمر با او خواهد بود. اين بيماري در اصل يك نوع کمخوني به شمار مي رود که صرفاً عامل ژنتيکي دارد و فقط از والدين به فرزندانش منتقل مي شود و به هيچ طريق ديگري امکان انتقال آن بين افراد وجود ندارد.

جام جم آنلاين: تالاسمي نوعي بيماري خوني - وراثتي است که از بدو تولد با فرد همراه است و تا پايان عمر با او خواهد بود. اين بيماري در اصل يك نوع کمخوني به شمار مي رود که صرفاً عامل ژنتيکي دارد و فقط از والدين به فرزندانش منتقل مي شود و به هيچ طريق ديگري امکان انتقال آن بين افراد وجود ندارد.

علت اصلي اين کمخوني ناتواني در توليد پروتئين هاي هموگلوبين خون است و عامل اصلي اين ناتواني، نقص در کروموزوم شماره 11 است.

هموگلوبين

يکي از اجزاي اصلي تشکيل دهنده خون، گلبول قرمز است. وظيفه اصلي گلبول قرمز انتقال اکسيژن از کيسه هاي هوايي ريه به تمام سلول هاي بدن براي انجام سوخت و ساز و بازگرداندن دي اکسيدکربن حاصل از سوخت و ساز سلول هاي بدن به اين کيسه هاي هوا براي دفع از بدن است.

اين وظيفه در گلبول قرمز در واقع به عهده مولکولي است که هموگلوبين نام دارد. به عبارت ديگر اين هموگلوبين يا همان رنگ دانه هاي گلبول قرمز است که نقل و انتقال اکسيژن و دي اکسيدکربن را بين ريه و سلول هاي بدن انجام مي دهد.

در ساختمان هر مولکول هموگلوبين دو نوع پروتئين متفاوت با نام هاي آلفا و بتا وجود دارد که اگر بدن نتواند به ميزان کافي از اين پروتئين ها توليد کند، دچار نوعي کمخوني خواهد شد که نتيجه اش شکل ناهنجار گلبول هاي قرمز و ناتواني در اکسيژن رساني است.

انواع تالاسمي

بر اين اساس مي توان تالاسمي را به طور کلي به دو نوع آلفا و بتا تقسيم کرد. اگر بدن در توليد پروتئين آلفا مشکل داشته باشد، فرد به تالاسمي نوع آلفا و اگر اين مشکل مربوط به توليد پروتئين بتا باشد، فرد به تالاسمي نوع بتا مبتلا مي شود. البته هر يك از اين انواع تالاسمي، خود شاخه ها و مراحل گوناگوني دارد. به علاوه در کنار اين دو نوع، انواع ديگري از تالاسمي نيز وجود دارد.

مينور و ماژور

در ايران، هر فردي که اندک اطلاعاتي درباره تالاسمي داشته باشد، مطمئناً اصطلاحات مينور و ماژور را شنيده است. اين اصطلاحات در اصل مربوط به تالاسمي نوع بتاست و درجه شدت ابتلا به اين نوع تالاسمي را مشخص مي کند.

در تالاسمي مينور (خفيف) فرد به کمبود پروتئين بتا مبتلاست، اما اين کمبود به اندازه اي نيست که سبب کمخوني شديد شود، به عبارت ديگر اين کمبود به حدي نيست که بر عملکرد هموگلوبين تاثير نامطلوبي بگذارد.

در بيشتر موارد، فرد با مشکل خاصي مواجه نخواهد شد، اما هميشه يك ناقل بالقوه محسوب شده و تحت شرايطي فرزندانش در دوران جنيني تالاسمي را البته به درجات گوناگون از او ارث خواهند برد، اما تالاسمي ماژور (شديد) شرايط متفاوتي دارد و فرد مبتلا را در شرايط بحراني قرار مي دهد.

اين تالاسمي پيشرفته حاصل نارسايي هاي ژنتيکي خاصي است که سبب مي شود يا بدن اصلاً نتواند پروتئين بتا بسازد يا به ميزان بسيار کمي به توليد آن بپردازد. در برابر اين نقص، بدن دست به رفتاري جبراني مي زند و سعي مي کند با توليد بيشتر پروتئين آلفا جاي خالي پروتئين بتا را پر کند، اما متأسفانه پروتئين آلفاي اضافي سمي مهلك براي گلبول هاي قرمز به شمار مي رود زيرا سبب تخریب اين گلبول در مغز استخوان و درون خون مي شود و پس از اين تخریب، پروتئين آلفا در مغز استخوان رسوب مي کند.

به علاوه، در اثر این نقص، مراکز خونساز بدن، یعنی مغز استخوان، کبد و طحال، شروع به فعالیت برای خون سازی بیشتر می کنند و در اثر این پرکاری بزرگ می شود.

بزرگ شدن مغز استخوان به خصوص در استخوان های پهن صورت و جمجمه در مبتلایان به تالاسمی ماژور کاملاً مشهود است. البته اقدامات درمانی به موقع به راحتی می تواند مانع بروز چنین عوارضی شود.

علائم و عوارض تالاسمی ماژور

این بیماری در شش ماه نخست زندگی کودک در شکل کم خونی شدید بروز می کند و اگر در همان مرحله مورد تشخیص قرار گیرد، به راحتی قابل درمان است. به طور کلی مهم ترین علائم ابتلا به این بیماری که در بسیاری از موارد عوارض آن نیز به شمار می رود، به طور خلاصه عبارت است از:

- کم خونی شدید به حدی که فرد مبتلا نیازمند تزریق مکرر خون خواهد بود.
- رنگ پریدگی چهره، زردی صورت یا حتی رنگ مسی پوست.
- ضعف استخوان ها و در مراحل پیشرفته، شکنندگی بسیار بالای آنها.
- رشد بی رویه مغز استخوان که بویژه در استخوان های ناحیه صورت و جمجمه نمود پیدا می کند.
- بروز اختلال رشد در کودکان با سن بالاتر.
- رشد بی رویه کبد و طحال در سنین بالاتر.
- تاخیر در سن بلوغ.
- بروز آسیب در برخی اعضای داخلی مانند قلب، غدد جنسی، پانکراس و... و نیز بروز مشکلاتی از قبیل دیابت.

اقدامات درمانی

رایج ترین اقدام درمانی برای تالاسمی ماژور، که البته اقدامی کنترلی است، تزریق خون سالم و دارای هموگلوبین تواناست.

اگر این شیوه به اجرا در نیاید یا به درستی اجرا نشود، متأسفانه باعث مرگ در سنین کودکی خواهد شد، اما تشخیص به موقع و تزریق خون آن هم به دفعات مورد نیاز می تواند کیفیت و طول عمر مبتلایان را به میزان قابل توجهی افزایش دهد. البته این روش درمان خالی از عوارض و خطر نیست.

هم اکنون بسیاری از افراد مبتلا در دوره های زمانی کوتاه مدت، حدود دو یا سه هفته یک بار، خون دریافت می کنند. ورود این میزان خون به بدن فرد، به معنای ورود و انباشت مقدار زیادی آهن است.

از آنجا که آهن به طور طبیعی در بدن دفع و حذف نمی شود، این انباشت آهن می تواند به اعضای کلیدی بدن مانند قلب و کبد آسیب های جدی برساند و در نهایت باعث مرگ زودهنگام شود.

دسفرال

برای مقابله با عارضه درمانی ذکر شده، اقدام درمانی دیگری انجام می شود تا فرد مبتلا بتواند آهن اضافی را دفع کند. این کار از طریق تزریق دارویی صورت می گیرد که دو ویژگی مهم دارد؛ نخست آن که به آهن اضافی می چسبد و دیگر آن که به سرعت و از طریق ادرار از بدن دفع می شود.

نام علمی این داروی تزریقی [171#&دفروکسامین](#)؛ است و با نام تجاری معروف [171#&دسفرال](#)؛ در بازار عرضه می شود. به دلیل سرعت بسیار بالای دفع این دارو از بدن، لازم است آن را توسط پمپ کوچک قابل حملی، به مدت هشت تا 12

ساعت، آن هم پنج تا هفت بار در هفته زیر پوست ناحیه شکم یا پا تزریق کنند و به این ترتیب عوارض انباشت آهن ناشی از تزریق خون از بین می‌رود. همین خاصیت است که دسفرال را به یک داروی حیاتی برای مبتلایان به تالاسمی ماژور تبدیل کرده است.

پیشگیری

ساده‌ترین و کم‌هزینه‌ترین راه پیشگیری از تالاسمی، جلوگیری از ازدواج‌هایی است که در آن امکان ابتلای فرزندان به تالاسمی بالاست.

مرحله بعدی هم ممانعت از بارداری در چنین زوج‌هایی است، اما طبیعتاً راه دوم چندان قابل‌تجویز نیست زیرا اساساً خانواده برای امتداد نسل شکل می‌گیرد.

در کنار این روش‌ها، راه‌های دیگری نیز وجود دارد که هزینه و دردسر بالایی دارد. یکی سقط جنین در ابتدای دوره بارداری، با حفظ موازینی است که احکام شرعی در این زمینه تجویز می‌کند. این راه هر چند پر دردسر است، اما از تولد کودک مبتلا جلوگیری می‌کند.

لازم به ذکر است که ایران تنها کشور اسلامی است که در آن می‌توان به مدد مجوزهای فقهی و به طور کاملاً قانونی این راه را در پیش گرفت. راه دیگر که بسیار پرهزینه و پیچیده است و همگان نیز به آن دسترسی ندارند، اقدامات ژنتیکی روی جنین داخل رحم است.

طبیعتاً، براساس توضیحات فوق، بهترین راه، آزمایش‌های تشخیصی روی افرادی است که قصد ازدواج دارند تا از این طریق امکان انتقال و احتمال ابتلای فرزندان بررسی و مشاوره‌های لازم به آنها داده شود.

لازم به ذکر است این آزمایش‌ها بسیار کم‌هزینه است و در مدت نیم ساعت به انجام می‌رسد. (جام جم - ضمیمه سیب)

مسعود ایثاری