**تالاسمی**

تالاسمی یك واژه یونانی است كه از دو كلمه تالاسا Thalassa به معنی دریا و امیا Emia به معنی خون گرفته شده است و به آن

آنمی مدیترانه‌ای یا آنمی كولی و در فارسی كم خونی می‌گویند. تالاسمی یك بیماری خونی مادرزادی است كه با بزرگی طحال و

تغییرات استخوانی همراه است و به دلیل شیوع زیاد این بیماری در اطراف دریای مدیترانه ،تالاسمی نام گذاری شد.

اولین بار یك دانشمند آمریكایی به نام دكتر كولی در سال ‌١٩٢٥ آن را شناخت و به دیگران معرفی كرد.

انواع بتا تالاسمی ماژور  :

\* بتا تالاسمی مینور(خفیف )

\*  بتا تالاسمی ماژور ( شدید )

 اگر هر دو والدین دارای ژن معیوب باشند به صورت شدید یعنی ماژور (Major) و اگر یكی از والدین فقط ژن معیوب داشته

 باشد به صورت خفیف یعنی مینور (Minor) ظاهر می‌شود. تالاسمی برای كسانی كه نوع (مینور) را داشته باشند، مشكل ایجاد

نمی‌كند و آنها هم مثل افراد سالم می‌توانند زندگی كنند و فقط در موقع ازدواج باید خیلی مراقب باشند. اما برعكس این بیماری

 حداكثر آسیب خود را به بیماران نوع ماژور می‌رساند.

 تالاسمی چگونه منتقل می‌شود؟

اگر یك زن و شوهر هر كدام دارای نوع كم خونی خفیف (مینور) تالاسمی باشند، هر یك از فرزندان آنها ‌٢٥ درصد احتمال

 ابتلا به تالاسمی ماژور (كم خونی شدید) را داشته و ‌٥٠ درصد احتمال تالاسمی مینور و ‌٢٥ درصد ممكن است سالم باشند

. به همین دلیل لازم است در هر بارداری ابتلای کودک به بیماری بررسی شود و تولد یک یا چند فرزند بیمار، دلیلی بر به دنیا

آمدن کودک سالم درحاملگی های بعدی نیست

راه های پیشگیری از تولد فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور

امروزه زوج های سالم ناقل )مینور( که خطر داشتن فرزند مبتلا به بیماری تاسمی)ماژور( آنها را تهدیدمیکند،

راه های متعددی در پیش رو دارند:

\* یکی از راه های پیشگیری از بیماری تالاسمی)ماژور( این است که دو فرد سالم ناقل(مینور( با یکدیگر ازدواج نکنند.

\* چنانچه دو زوج سالم ناقل)مینور) با هم ازدواج کنند می توانند یکی از راه های زیر را انتخاب کنند:

الف) یک راه این است که زوج های ناقل پس از ازدواج بچه دار نشوند.

ب ( انتخاب فرزندخوانده یکی دیگر از راه ها است.

ج(  راه دیگر استفاده از خدمات تشخیص قبل از تولد می باشد.

تشخیص پیش از تولد(آزمایشات pnd)

خدمات تشخیص پیش از تولد این امکان را برای زوج های سالم ناقل(مینور)فراهم ساخته است تا درخصوص سلامت

یا ابتلا به بیماری تالاسمی)ماژور) فرزند خود در دوره ی جنینی مطلع شوند.

اساس تشخیص قبل از تولد بر پایه ی انجام دو مرحله ی مقدماتی و تکمیلی است:

مرحله  مقدماتی(pnd1 ):بررسی وضعیت ژنتیک زوج های ناقل تالاسمی،برای تعیین نوع نقص ژن در هر یک از زوج ها

 قبل از بارداری است.

گاهی لازم است تعداد زیادی از خویشاوندان(والدین، برادران ، خواهران ،عمه، خاله، برای تشخیص قطعی در انجام آزمای ش های

 تشخیص قبل از تولدعمو و دایی )مورد بررسی قرارگیرند که مستلزم صرف وقت،حوصله ی کافی و بضاعت مالی است

           بهترین زمان برای انجام آزمایشهای مرحله ی مقدماتی قبل از بارداری است.

مرحله تکمیلی(pnd2) بررسی و ضعیت ژنتیک جنین و تشخیص قطعی ابتلا یا سالم بودن جنین است

 آزمایش های مرحله  تکمیلی بعد از بارداری حدود هفته 10 بارداری)   در اوایل سه ماهگی )با نمونه برداری ازجنین انجام می شود

. بعد از دریافت نتیجه ،در صورت ابتلای جنین به بیماری تالاسمی (ماژور ) چنانچه از نظر شرعی و قانونی سن جنین از تاریخ معین

 نگذشته باشد (حداکثر هفته ی 16 بارداری ) مجوز ختم حاملگی توسط پزشکی قانونی صادر می شود .

   نکته : برای هر بار حاملگی انجام آزمایش های مرحله تکمیلی ضروری خواهد بود
نکات قابل توجه :

کلیه داوطلبین ازدواج بایستی قبل از جاری شدن صیغه عقد شرعی برای انجام آزمایشات تشخیصی تالاسمی مراجعه کنند در واقع این

 عمل باید به عنوان اولین اقدام  قبل از تدارک مراسم ازدواج انجام گیرد ضروری است بدانیم در هنگام انجام آزمایش تشخیص

تالاسمی  قبل از ازدواج چنانچه با انجام آزمایش اول تشخیص قطعی حاصل نشود ممکن است لازم باشد زوجین داوطلب ازدواج

 به مدت سه ماه تحت آهن درمانی قرار گرفته و سپس  آزمایش های تکمیلی به عمل آید بنابراین افراد باید همه اقدامات و تصمیمات

دیگر را برای مراسم ازدواج به بعد از کسب نتایج آزمایشات نهایی تشخیص تالاسمی موکول نمایند.

ناقل تالاسمی هیچ مشکلی ندارد اهمیت ناقل بودن زمانی است که شخص توجه داشته باشد که همسر انتخابی وی ناقل نباشد وچنانچه

هر دو نفر (زوج و زوجه ) ناقل باشند بایستی پیش از هر اقدامی مشاوره تالاسمی در مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره تالاسمی که

در هر شهرستان به این منظور اختصاص یافته انجام شده و در صورت تصمیم  به ازدواج جهت  انجام مشاوره ژنتیک به یکی از

 آزمایشگاههای معتبر کشور مراجعه شود.

بيماران تالاسمي ماژوربه تزريق مرتب و مداوم خون حداقل ماهي يكبار به منظور جبران كم خوني،تزريق روزانه داروي دفع كننده

آهن به منظور پيشگيري از تجمع آهن در بدن ، انجام معاينه ، آزمايش و مراقبت تخصصي و انجام واكسيناسيون هپاتيت B نياز دارند.

 **در ایران برنامه غربالگری تالاسمی در کشور از سال 76 به صورت سراسری آغاز شد.**

**استراتژیهای برنامه پیشگیری از بروز بتاتالاسمی ماژور**

**استراتژی اول**

 در این استراتژی تمام متقاضیان ازدواج جهت شناسایی زوجهای ناقل تالاسمی و مراقبت ویژه براساس فلوچارت مراقبت بررسی

میشوند.

**استراتژی دوم**

 در ایـن استراتژی والدین بیماران تالاسمی جهت شناسایی زوجهای واجد شرایط بارداری و مراقبت براساس فلوچارت

 مربوط بررسی میشوند.

**استراتژی سوم**

در ایـن اسـتراتژی زوجهـای نـاقل تالاسـمی کـه قـبل از سـال 1376 ازدواج کرده اند بررسی و شناسایی میشوند























