

## تالاسمی چیست؟

بیماری کم‌خونی ارثی است که از والدین به کودک به ارث می‌رسد:



اگر هر دو والد ناقل ژن تالاسمی باشند آنوقت:

در هر حاملگی ۵۰٪ احتمال دارد کودک ناقل تالاسمی شود

بیماری تالاسمی از نظر بروز علائم، به سه دسته تقسیم می‌گردد:

- \* مینور
- \* اینترمدیت
- \* ماژور

## انواع تالاسمی براساس علائم:

- **تالاسمی مینور:** فقط در آزمایشات تشخیص داده می‌شود و با هیچ‌گونه عوارضی همراه نمی‌باشد. فرد مبتلا طول عمر طبیعی خواهد داشت.
- **تالاسمی اینترمدیت:** ممکن است در فرد مبتلا با بزرگی کبد و طحال تظاهر یابد و همراه با زردی نیز باشد که معمولاً این بیماران فقط تحت شرایط خاصی نیاز به تزریق خون پیدا می‌کنند.

(۱)

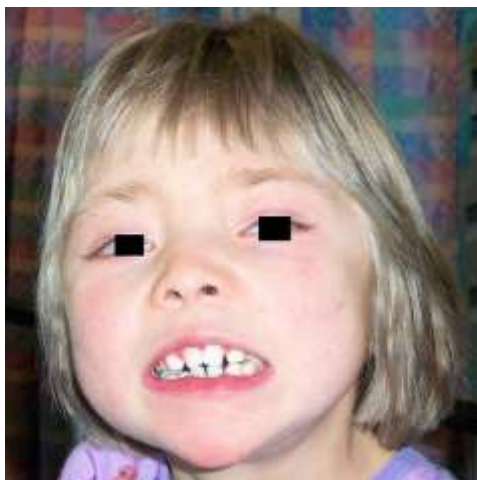
■ **تالاسمی ماژور:** کم‌خونی شدیدی ایجاد می‌نماید که فرد مبتلا در تمامی طول عمر به‌طور منظم نیاز به تزریق خون دارد. در این بیماری ساختمان داخل گلبول‌های قرمز که هموگلوبولین است به صورت غیر طبیعی ساخته می‌شود، بنابراین گلبول‌های قرمز عمر کوتاهی دارند و زود از بین می‌روند (همولیز شدید). اما برعکس برای جبران کم‌خونی، فعالیت مغز استخوان برای تولید گلبول قرمز بسیار زیاد است ولی بی‌فایده؛ و این فعالیت غیر مؤثر سبب گشادی فضای خونساز مغز استخوان‌ها می‌شود و اگر بیمار به درستی درمان نشود، صورت و جمجمه رشد غیر طبیعی خواهد داشت.

## علائم بیماران تالاسمی ماژور که درمان نشوند:

- ▶ بزرگی سر
- ▶ برآمدگی گونه‌ها
- ▶ بلندی پیشانی
- ▶ کم‌خونی پیشرونده
- ▶ ضعف عمومی پیشرونده
- ▶ بزرگ شدن شکم و بزرگی کبد و طحال
- ▶ عقب‌ماندگی رشد بدن
- ▶ پوکی استخوان‌ها
- ▶ خطر شکستگی دست و پاها به‌طور مکرر

(۲)

- ▶ کم‌خونی، به تدریج بافت قلب را آزرده می‌کند و آزرده‌گی عضله قلب منجر به نارسایی و مرگ زود هنگام می‌گردد.
- ▶ هموگلوبین این بیماران از حد طبیعی (۱۲ گرم در هر دسی‌لیتر) به کمتر از ۵ گرم یا کمتر هم کاهش می‌یابد.



## آیا تالاسمی ماژور درمان دارد؟

### ۱- پیوند سلول‌های بنیادی

سن کودکان تازه تشخیص داده شده، معمولاً بین ۶ ماه تا ۲ سال است. اگر این کودک خواهر و برادر داشته باشد. آزمایش "اچ.ال.ای (HLA) برای همه آنها انجام می‌شود. و در صورت شباهت کامل، برای پیوند سلول بنیادی (از مغز استخوان یا از خون محیطی) معرفی می‌شوند. به‌ندرت ممکن است که اگر والدین منسوب باشند از نظر "اچ.ال.ای"

(۳)



دانشگاه علوم پزشکی تهران  
قطب جامع علمی طب کودکان  
بیمارستان مرکز طبی کودکان  
(واحد آموزش سلامت)

## تالاسمی



بیمارستان آموزشی درمانی پژوهشی مرکز طبی کودکان:  
آدرس: تهران، انتهای بلوار کشاورز، خیابان دکتر محمد قریب، جنب  
بیمارستان امام خمینی (ره)، پلاک ۶۲، مرکز طبی کودکان  
وبسایت بیمارستان: (آموزش به بیمار)  
<http://chmc.tums.ac.ir>

(HLA) یکی از آنها شبیه فرزندشان باشد، و او می‌تواند  
دهنده سلول بنیادی برای پیوند گردد.



## ۲- ترانسفوزیون (تزریق) خون

درمان اغلب تالاسمی‌ها در نوع ماژور که امکان پیوند نباشد،  
تزریق خون متراکم (گلوبول قرمز متراکم) بدون لکوسیت و یا  
لکوفیلتر شده است. در صورت بروز حساسیت، تزریق گلوبول  
قرمز قابل شسته شدن می‌باشد. در صورت ترانسفوزیون  
خون که به صورت دائمی انجام شود، آهن بدن افزایش  
می‌یابد و آهن اضافه به‌طور طبیعی از بدن نمی‌تواند دفع شود  
و در بافت‌ها و اعضای مختلف بدن رسوب می‌کند.

## تزریق مکرر فرآورده خونی چه مشکلاتی را برای فرزندم به همراه خواهد داشت؟

با افزایش آهن بدن که با آزمایش فریتین مشخص می‌شود  
و اگر به بالای ۱۰۰۰ (برسد **داروی آهن‌زدا (دسفرال)**)  
تجویز می‌شود. اگر آهن بدن دفع نشود، سبب آسیب به  
سلول‌های کبد، لوزالمعده، تیروئید، هیپوفیز، غدد تناسلی و  
قلب می‌شود و کودک تالاسمی در سن نوجوانی به مشکلات