

## بیماری تالاسمی

تالاسمی یک بیماری ارثی خونی می باشد که در آن بدن هموگلوبین غیر طبیعی تولید میکند. هموگلوبین در اکسیژن رسانی به بخش های مختلف بدن کمک میکند و این اختلال باعث از بین رفتن مقادیر زیاد هموگلوبین می گردد و یکی از شایعترین بیماری های خونی میباشد که مهمترین علت بروز آن ارثی و نقص در ساخت زنجیره همو گلوبین میباشد تالاسمی نوعی از کم خونی است که باعث کوچک شدن گلبولهای قرمز در فرد مبتلا میشود این اختلال باعث میشود تا مغز استخوان گلبولهای قرمز بیشتر تولید کند در این بیماری فرد اکسیژن کمتری دریافت میکند که او را با مشکلات زیاد تنفسی روبرو میکند. شدت تالاسمی بستگی به تعداد ژن های معیوب دارد و براساس اینکه چه تعدادی از این ژن ها معیوب باشد شدت و بروز آن در افراد مبتلا متفاوت میباشد نقص در یک یا چند ژن باعث تالاسمی میگردد. اگر پدر و مادر یا خواهر و برادر شما مبتلا به تالاسمی بوده یا ناقل تالاسمی هستند بهتر است قبل از ازدواج و بچه دار شدن آزمایش های مربوطه را انجام دهید.

مشاوره ژنتیک می تواند اطلاعاتی مانند میزان احتمال ابتلای فرزند شما به تالاسمی و میزان شدت آن را به شما بدهد

تالاسمی در بیمارانی که دچار نوع شدید آن باشند عموماً تا دو سالگی تشخیص داده میشود و علت رایج تالاسمی ازدواج های فامیلی میباشد

### انواع تالاسمی

تالاسمی مینور: در این نوع فقط باید یکی از والدین دارای ژن معیوب باشند. در این نوع از تالاسمی حالت کمبود پروتیین به حدی که باعث اختلال در عملکرد هموگلوبین شود.

این فرد به جز کم خونی خفیف در بعضی موارد مشکل دیگری نخواهد تجربه کند

تالاسمی ماژور: در این نوع از تالاسمی هر دو والدین باید دارای ژن معیوب تالاسمی باشند. نوزاد مبتلا به تالاسمی ماژور در سال اول زندگی خود کاملاً سالم میباشد و وقتی که هموگلوبین شروع به کاهش میکند علائم تالاسمی ماژور از 6 تا 12 ماهگی با شیر نخوردن بچه آشکار میشود و به مرور زمان کودک رنگ پریده و بیماری به طور کامل نمایان میشود

### علائم تالاسمی

زردی پوست و رنگ پریدگی

تنگی نفس و خستگی

سردرد و سرگیجه

درد قفسه سینه و تپش قلب

گرفتگی عضلانی و ناهنجاری

عضلانی و سرد شدن اندامها



بیمارستان دکتر علی شریعتی

بخش ICU

بیماری تالاسمی

تهیه کننده :

منیژه بهاری

اردیبهشت 1401

تایید کننده:

خانم دکتر زنبق

خانم گلنام

سوپروایزر سلامت

## تزریق خون شایع ترین درمان برای تمامی اشکال تالاسمی می باشد

### مراقبت های بارداری در بیماران تالاسمی

متخصصان توصیه می کنند، زنان باردار مبتلا به تالاسمی مینور در سه ماهه اول و دوم بارداری به صورت ماهیانه و در سه ماهه سوم هر دو هفته یک بار به پزشک جهت مراقبت های بارداری مراجعه نمایند. بارداری در این زنان خطرات زیادی به همراه دارد و منجر به عدم تکوین اندام تولید مثلی جنین می شود. به همین دلیل برای کنترل سلامت مادر و جنین باید آزمایشات ژنتیک پیش از بارداری انجام شود و سطح آهن خون قبل و حین بارداری به دقت کنترل گردد.

تغذیه مناسب و خوردن قرص اسید فولیک از نیازهای مهم تغذیه ای در هفته های اولیه بارداری در زنان مبتلا به تالاسمی توصیه اکید می گردد.

### تشخیص تالاسمی

پزشک با توجه به سوابق پزشکی

بیمارآزمایش هایی را تجویز میکند این آزمایش ها شامل موارد زیر میباشد

\*شمارش کامل سلولهای خونی(CBC) که در زیر میکروسکوپ کوچک و غیر طبیعی دیده میشود

\*آزمایش ژنتیک برای تشخیص ژن های معیوب

\*آزمایش میزان آهن خون

\*یک نوع آزمایش خون که به منظور تشخیص نوع تالاسمی میزان انواع مختلف هموگلوبین خون را اندازه گیری میکند(الکتروفورز)

### درمان

درمان این بیماری به نوع تالاسمی بستگی دارد.

تزریق خون و زدودن آهن اضافی از خون ، پیوند مغز استخوان و سلول های بنیادین و ژن درمانی می باشد.