

## تالاسمی (Thalasemia)

تالاسمی یک بیماری ارثی است. این بیماری گاهی اوقات کم خونی مدیترانه ای، کم خونی وان جکسون یا پس از اینکه اولین بار توسط پزشک کاشفش شناخته شد، کم خونی کولیز نامیده می شود.

ژنهای درگیر انواعی هستند که تولید پروتئینهای موسوم به گلوبینها - که در هموگلوبین وجود دارند - را کنترل می کنند. تولید هموگلوبین وابسته به دو گروه ژنها است که روی کروموزومهای متفاوت قرار دارند و دو جفت پروتئینهای مختلف را تولید می کنند. یک دسته آلفا و دیگری بتا هستند. هر مولکول هموگلوبین دارای این دسته از پروتئینها می باشد: دو آلفا و دو بتا. زمانی که دو پروتئین آلفا با دو پروتئین بتا بهم متصل شوند هموگلوبین بطور صحیح به اکسیژن متصل و از آن جدا می شود. کروموزوم ۱۶ گروه پروتئینی آلفا و کروموزوم ۱۱ گروه بتا را کنترل می کند. بسته به حالت ژنتیکی ارث رسیده از والدین، وقتی یک یا بیش از یک ژن قادر به تولید پروتئین نباشند، تالاسمی ایجاد می شود. در تالاسمی آلفا یک یا بیشتر این ژنها وجود ندارند. در تالاسمی بتا هر دو ژن گلوبین وجود دارند ولی قادر به تولید هموگلوبین نیستند.

وقتی یک ژن گلوبین بتا ناکارآمد باشد، تالاسمی بتا رخ می دهد؛ زمانی که گلوبین آلفا فاقد کارایی صحیح باشد، تالاسمی آلفا حادث می شود.

اگر یکی از ژنهای گلوبین بتا مشکل دار باشد، تالاسمی بتا بوجود می آید؛ وقتی گلوبین آلفا ناکارآمد باشد، تالاسمی آلفا ایجاد می شود.

اگر یکی از ژنهای گلوبین بتا مشکل دار باشد، مقدار گلوبین بتا درون سلول به نصف کاهش می یابد؛ این حالت تالاسمی مینور یا تالاسمی آلفا یا تالاسمی خفیف نامیده می شود. اگر هر دو ژن مشکل دار باشند، اصلاً پروتئین گلوبین بتا ساخته نمی شود؛ این وضعیت تالاسمی ماژور یا تالاسمی بتا نامیده می شود.

سایر انواع تالاسمی شامل خفیف، متوسط و تالاسمی ای می باشد.

تالاسمی ای یک تالاسمی واقعی نیست؛ این بیماری یک هموگلوبینوپاتی (بیماریهایی که با تغییر ساختمان رشته های گلوبین مشخص می شوند) است و در واقع هموگلوبین ای یک فرم خفیف کم خونی همولیتیک می باشد. در این بیماری، گلوبین های غیر طبیعی ساخته می شوند. تالاسمی را می توان با عدم توانایی در تولید تعداد کافی زنجیره های گلوبین تعریف کرد.

تالاسمی ماژور، مینور و متوسط بیشتر در مدیترانه (یونان، ایتالیا)، خاور میانه و خاور نزدیک، آفریقا و جنوب شرقی آسیا شایع است. هموگلوبین ای بیشتر در آسیای جنوب شرقی، بخصوص در کامبوج، لائوس و تایلند دیده می شود.

### تالاسمی ماژور:

در حالت هموزیگوس (یعنی هر دو آلل درگیر باشند)، یک فرد ممکن است خیلی زود در سه ماهگی علامتدار شود. پدر و مادر فرد مبتلا به تالاسمی ماژور مبتلا به تالاسمی مینور هستند لذا باید قبل از ازدواج این مسأله بررسی شود. در سال اول یا دوم و در غیاب تزریق خون، کودک ممکن است کم خونی شدید و پهن شدن استخوانهای صورت و سایر استخوانها را نشان دهد. این کودکان ممکن است رنگ پریده یا یرقانی، فاقد اشتهای کافی، عدم رشد نرمال و دارای طحال، کبد یا قلب بزرگ باشند. از آنجا که درمان شامل تزریق خون مکرر (حدوداً یک بار در ماه) می

شود اضافه بار آهن رخ می دهد. آهن اضافی در کبد، قلب، و غده هیپوفیز تجمع می یابد و سبب نارسایی این اعضا می شود. سایر عوارض تجمع آهن شامل بیماری قند خون، کم کاری تیروئید و کم کاری غده پاراتیروئید می باشد. بیماران مبتلا به تالاسمی متوسط متفاوتند و از حالت بدون علامت تا علائم شدید مثل تالاسمی ماژور متغیر هستند. تشخیص تالاسمی متوسط معمولاً بعد از یک دوره تحت نظر گرفتن انجام می گیرد؛ تصمیم گیری برای تزریق خون کمی پیچیده است.

### تالاسمی مینور:

انواع هتروزیگوت معمولاً بدون علامت هستند و کم خونی ندارند (بجز حین حاملگی). تشخیص تالاسمی ماژور با الکتروفورز هموگلوبین به صورت افزایش هموگلوبین کلی، و بررسی DNA لنفوسیتها تأیید می شود. تشخیص تالاسمی مینور با کاهش مختصر MCV (حجم متوسط گویچه ای)؛ نیز کاهش MCH (هموگلوبین متوسط گویچه ای) مشخص می شود.

### تستهای هموگلوبین (الکتروفورز):

کاهش هموگلوبین A؛ افزایش هموگلوبین A2؛ افزایش مختصر یا طبیعی بودن هموگلوبین F

تالاسمی ماژور:

(تالاسمی بتا)

درمان شامل تزریق خون مکرر (هر ۳-۴ هفته)؛ زمانی که ازدیاد آهن رخ دهد، درمان با دسفرال اضافه می شود. این روش درمان برای بیماران که همزمان کم خونی و اضافه بار آهن دارند استفاده می شود. دسفرال توسط یک پمپ کوچک باطری دار به اندازه یک ضبط صوت دستی، به صورت زیر پوستی تزریق میشود. پیوند مغز استخوان ممکن است انجام شود ولی گران است و یک دهنده مناسب باید مشخص شود. پیوند خون نافی هم اکنون بطور تجربی در چین انجام می شود.

تالاسمی مینور:

(تالاسمی آلفا یا تالاسمی خفیف)

در حالت بدون علامت درمانی لازم نیست. اگر بزرگی طحال (طحال متورم) وجود داشته باشد - بسته به شدت - برداشت طحال ممکن است نیاز باشد.

تالاسمی متوسط: درمان نیاز نیست