

## مقدمه:

تالاسمی از شایعترین اختلالات خونی بوده که به صورت ژنتیکی (مغلوب و غیر وابسته به جنس) از نسلی به نسلی دیگر منتقل میشود.

**انواع تالاسمی:** ۱- آلفا تالاسمی ۲- بتا تالاسمی ۳- دلتا تالاسمی

بتا تالاسمی دارای ۴ سندرم کلینیکی است.

۱-۲ **silent carier** - بتا تالاسمی مینور (نوع خفیف بیماری) ۳- بتا تالاسمی بینابینی ۴- بتا تالاسمی ماژور (نوع شدید بیماری)

**بتا تالاسمی مینور:** به فردی که صاحب تنها یک ژن از جفت ژن مربوط به بروز بیماری است گفته میشود. در این افراد گلبولهای قرمز کوچکتر از حد معمول بوده و  $mch > ۸۰$  و  $mch > ۲۷$  و  $HbA2$  بیش از ۳/۵٪ خواهد بود.

**بتا تالاسمی ماژور:** به فردی که دارای جفت ژن مربوط به بیماری است گفته میشود.

در این افراد علاوه بر تغییر شکل گلبولهای قرمز و کم خونی شدید (Hb پائین) میزان هموگلوبین A به شدت کاهش و در عوض میزان هموگلوبین f افزایش مییابد (اختلال در سنتز هموگلوبین). فرد مبتلا دچار کم خونی شدید خواهد شد که از حدود شش ماهگی نشانه بیماری آشکار میگردد. با علائم کم خونی شروع وبعد تغییر چهره و بزرگی سر - قلب - اختلال در کار غدد و بزرگ شدن طحال).

**برنامه مراقبت بیمار:** تزریق مرتب و مداوم خون حداقل ماهی یکبار بمنظور جبران کم خونی - تزریق روزانه داروی دفع کننده ی آهن به منظور پیشگیری از تجمع آهن در بدن - انجام معاینه ها. آزمایش ها و مراقبت های تخصصی (چشم پزشکی - غدد - دندانپزشکی - قلب - گوش - حلق و بینی و...) - انجام واکسیناسیون هپاتیت B.

با توجه به اینکه شیوع بیماری بتا تالاسمی ماژور در ایران به مراتب بیشتر از آلفا تالاسمی است هدف برنامه کشوری در ایران پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور میباشد.

استان خراسان در حال حاضر با حدود ۴۷۳ بیمار ماژور شناسائی شده دارای میزان شیوع ۸/۸٪ در هر صد هزار نفر است که یکی از مناطق کم شیوع بیماری در کشور است (متوسط شیوع ژن بتا تالاسمی در کشور حدود ۵٪ تخمین زده میشود با وجود ۱۵۰۰۰ بیمار تالاسمی)

مناطق پر شیوع بیماری در ایران : حاشیه دریای خزر - نواحی حاشیه فارس و دریای عمان - استانهای اصفهان - کهگیلویه و بویر احمد میباشد .

برنامه کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور :

از سال ۷۵-۷۰ برنامه به صورت آزمایشی در ۵ استان کشور و از سال ۷۶ بصورت سراسری در کلیه دانشگاههای علوم پزشکی اجرا گردید. در حال حاضر برنامه دارای سه استراتژی و ۵ محور عملیاتی میباشد.

استراتژی ها :

S۱ - بررسی کلیه متقاضیان ازدواج جهت شناسائی زوجین ناقل تالاسمی و مراقبت ویژه تنظیم خانواده

S۲ - بررسی والدین بیماران تالاسمی جهت شناسائی زوجین ناقل واجد شرایط باروری و مراقبت ویژه تنظیم خانواده

S۳ - شناسائی زوجین ناقل تالاسمی در مزدوجین قبل از سال ۷۶ (برای کلیه زنان کمتر از ۴۰ سال شوهردار واجد شرایط بارداری که سه فرزند کمتر دارند و قبل از سال ۷۶ ازدواج نموده اند) . این استراتژی در مناطق پر شیوع اجرا میگردد.

۵ محور عملیاتی:

۱- آموزش:

شامل آموزش کارکنان بهداشتی و گروه هدف میباشد که در این برنامه آموزش ویژه گروه هدف ( گردهمائی در آستانه ازدواج سربازان - دانشجویان - محصلین - سر دفتران و عاقدین) در قالب یک سیستم که به آموزش گروه های جوان در آستانه ازدواج تاکید دارد در شبکه بهداشت و درمان ادغام شده است و سالانه به انجام میرسد.

۲- آزمایش های غربالگری و تشخیص ژنتیک:

\*شبکه آزمایشگاه های غربالگری ناقلین تالاسمی:

این برنامه در قالب یک شبکه برنامه ریزی شده که امکانات لازم برای انجام آزمایش های غربالگری تالاسمی را دارند در شبکه بهداشتی درمانی ادغام شده و با سایر سیستم ها و شبکه های تشکیل شده در برنامه تالاسمی مرتبط است و مسئول انجام آزمایش های غربالگری بوده و مراحل ۱ و ۲ و ۳ الگوریتم کشوری را به انجام میرساند ( الگوریتم به پیوست میباشد).

### \* شبکه آزمایشگاه های تشخیص ژنتیک:

از سال ۱۳۷۸ تشکیل شده و در حال تکمیل است و وظیفه اش انجام آزمایش های ژنتیک و تشخیص پیش از تولد تالاسمی است .

این شبکه نیز در PHC ادغام شده و با سایر سیستم ها و شبکه های برنامه هماهنگ است به نحوی که موارد ارجاعی از سوی مشاوران ژنتیک (تالاسمی) را می پذیرد و به آنها پس خوراند می دهد.

اساس تشخیص قبل از تولد ( PND ) بر پایه ی انجام دو مرحله است ۱- مرحله مقدماتی ( بررسی وضعیت ژنتیک زوج های ناقل تالاسمی برای تعیین نقص ژن در هر یک از زوج ها قبل از بارداری) که یک بار در طول زندگی مشترک زوجین انجام میگردد. ۲- مرحله تکمیلی (بررسی وضعیت ژنتیک جنین و تشخیص قطعی ابتلا یا سالم بودن جنین ) که باید در هر بارداری انجام پذیرد.

### ۳- مشاوره:

#### \* شبکه مشاوره ژنتیک :

متشکل از تیم های مشاوره ژنتیک ( پزشک - کاردان یا کارشناس ) میباشد. این تیم ها در شهرستان ها در یک یا چند مرکز بهداشتی و درمانی برحسب جمعیت مستقر هستند. این شبکه مسئول مشاوره زوج های ناقل تالاسمی میباشد.

### ۴- مراقبت :

#### \* شبکه مراقبت :

زوج های ناقل تالاسمی را تا تکمیل خانواده با ۲ فرزند سالم همراهی میکند و سپس آنها را جهت استفاده از روشهای دائمی پیشگیری از بارداری ارجاع میدهد.

**راههای پیشگیری از بروز بیماری:** ۱- دو فرد سالم ناقل (مینور) با یکدیگر ازدواج نکنند. ۲- چنانچه دو فرد سالم ناقل (مینور) باهم ازدواج کنند میتوانند یکی از راه های زیر انتخاب کنند:

الف) زوج های ناقل پس از ازدواج بچه دار نشوند. ب) انتخاب فرزند خوانده ج) استفاده از خدمات تشخیص قبل از تولد.

### روش اجرای برنامه:

تقاضیان ازدواج بعد از مراجعه به دفترخانه برای ثبت ازدواج به آزمایشگاه های غربالگری زوج های ناقل تالاسمی ارجاع داده میشوند. آزمایشگاه بعد از انجام مرحله او ۲ و ۳ الگوریتم کشوری آزمایشهای تالاسمی نتایج آزمایش های انجام شده را برای تفسیر به مرکز بهداشتی و درمانی ویژه مشاوره ارجاع میدهد. پزشک تیم مشاوره مسئول تفسیر آزمایشهاست و تفسیر بر اساس الگوریتم کشوری صورت میگیرد. در صورتی که مشخص گردید زوجین ناقل تالاسمی /مشکوک نهائی هستند جهت انجام آزمایش مرحله اول PND با فرم شماره یک (شبک خدمات آزمایشگاهی ژنتیک و تشخیص قبل از تولد) به مراکز تشخیص قبل از تولد ( توسط تیم مشاوره ) ارجاع داده میشود در صورت بارداری جهت انجام مرحله دوم PND ارجاع صورت میگیرد.

ضمناً" بعد از اینکه زوجین تصمیم به ازدواج گرفتند بایستی نسبت به بیمه نمودن آنها اقدام نمود.

در ادامه اجرای برنامه اگر پس از انجام CVS حداکثر تا ۱۶ هفتهگی بارداری مشخص گردید جنین مبتلا به بتا تالاسمی ماژور است از طریق نظام پزشکی بعد از تشکیل پرونده اجازه سقط به مادر داده میشود.