



بیماری بتا تالاسمی نوعی کم خونی ارثی یا ژنتیکی است که از طریق والدین به کودکان منتقل می شود این بیماری به دو صورت خفیف (مینور) و شدید (ماژور) دیده می شود

علائم بیماری بتا تالاسمی:

این علائم از ۶ ماهگی به بعد ظاهر می شود که شامل رنگ پریدگی ؛ اختلال خواب ؛ ضعف و بیحالی کودک است

عوارض بیماری بتا تالاسمی:

با بزرگتر شدن کودک عوارض بیماری مانند پهن شدن استخوان چهره ؛ تغییر چهره بیمار؛ بزرگ شدن کبد و طحال و اختلال رشد ؛ ظاهر می شود. این کودکان بخاطر کم خونی به صورت مداوم به تزریق خون نیاز دارند و چون تزریق مداوم خون باعث افزایش آهن بدن می شود لذا لازم است ماده دفع کننده آهن بنام آمپول دسفرال نیز برای این کودکان تزریق شود.

ناقلین:

کلیه مشخصات افراد مانند رنگ چشم؛ رنگ مو و غیره از والدین به ارث می رسد بطوری که برای هر خصوصیت دو عامل به نام ژن (عامل مولد صفات) وجود دارد که یکی از پدر و دیگری از مادر به ارث می رسد اگر شخصی تنها یک عامل (ژن) معیوب را از یکی از والدین خود دریافت کند بیمار نخواهد شد و به این شخص ناقل یا تالاسمی مینور یا مبتلا به نوع خفیف تالاسمی می گویند که می تواند عامل (ژن) تالاسمی خود را به فرزندان منتقل کند بدیهی است فرزند او نیز اگر فقط یک عامل (ژن) معیوب را از والدین خود (پدر یا مادر) دریافت کند تنها ناقل بوده و بیمار محسوب نمی شود. در حالیکه در تالاسمی ماژور یا شدید شخص دو عامل (ژن) معیوب را از والدین خود دریافت می کند (پدر و مادر هر دو ناقل هستند)

اگر پدر و مادر هر دو ناقل ژن تالاسمی باشند در هر **حاملگی ۲۵%** احتمال وجود دارد که کودک یک ژن معیوب را از پدر و یک ژن معیوب را از مادر به ارث برده و در نتیجه دارای دو ژن معیوب شده و مبتلا به بیماری تالاسمی ماژور گردد.

راههای تشخیص بیماری بتا تالاسمی:

- انجام آزمایش خون
- انجام آزمایش ژنتیک در زمان جنینی (قبل از تولد)

راههای پیشگیری از بیماری بتا تالاسمی:

- عدم ازدواج دو فرد تالاسمی مینور یا ناقل تالاسمی
- استفاده از روشهای مطمئن تنظیم خانواده مانند بستن لوله در زنان؛ وازکتومی در مردان؛ استفاده از قرص ضد بارداری؛ IUD؛ کاندوم
- انجام مشاوره ژنتیک زوج ناقل و تعیین ژن معیوب پدر و مادر قبل از بارداری زوجه و انجام مجدد مشاوره ژنتیک در هفته ۱۲-۸ بارداری و تشخیص وضعیت جنین از لحاظ ابتلا به بیماری بتا تالاسمی ماژور که در صورت تایید بیمار بودن جنین می توان اقدام به سقط نمود.

نکات قابل توجه:

- کلیه داوطلبین ازدواج بایستی قبل از جاری شدن صیغه محرمیت یا عقد شرعی برای انجام آزمایشات تشخیصی تالاسمی مراجعه کنند در واقع این عمل باید بعنوان اولین اقدام قبل 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 ۳ ماه تحت اهن درمانی قرار گرفته و سپس آزمایشهای تکمیلی بعمل آید بنا بر این 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 و چنانچه هردو 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.
- والدین عزیزی که زوج مینور هستند و توفیق داشتن فرزند سالم را داشته اند حتماً از وقوع بارداری مجدد خودداری نمایند

آدرس و شماره تلفن مرکز ویژه تالاسمی و بیماریهای ژنتیک نیشابور: