

تالاسمی چیست و چگونه می توان از آن پیشگیری کرد؟

تالاسمی در ایران حضور تاسف باری دارد و اگر در اثر سهل انگاری، تالاسمی به خانواده شما قدم گذاشت، هیچ جای فرار نیست...

تالاسمی يك واژه یونانی است که از دو کلمه تالاسا Thalassa به معنی دریا و امی Emia به معنی خون گرفته شده است و به آن آنمی مدیترانه ای یا آنمی کولی و در فارسی کم خونی می گویند. تالاسمی يك بیماری همولتیک مادرزادی است که طبق قوانین مندل به ارث می رسد. اولین بار يك دانشمند آمریکایی به نام دکتر کولی در سال ۱۹۲۵ آن را شناخت و به دیگران معرفی کرد.

این بیماری به صورت شدید (ماژور) و خفیف (مینور) ظاهر می شود. اگر هر دو والدین دارای ژن معیوب باشند به صورت شدید یعنی ماژور (Major) و اگر یکی از والدین فقط ژن معیوب داشته باشد به صورت خفیف یعنی مینور (Minor) ظاهر می شود. تالاسمی برای کسانی که نوع (مینور) را داشته باشند، مشکل ایجاد نمی کند و آنها هم مثل افراد سالم می توانند زندگی کنند و فقط در موقع ازدواج باید خیلی مراقب باشند. اما برعکس این بیماری حداکثر آزار خود را به بیماران نوع ماژور می رساند. افرادی که ناقل تالاسمی هستند بدون علائم بالینی بوده و نیاز به تزریق خون ندارند. اینگونه بیماران را با یک آزمایش ساده خون می توان شناسایی کرد.

تالاسمی چگونه منتقل می شود؟

اگر يك زن و شوهر هر کدام دارای نوع کم خونی خفیف (مینور) تالاسمی باشند، هر يك از فرزندان آنها ۲۵ درصد احتمال ابتلا به تالاسمی ماژور (کم خونی شدید) را داشته و ۵۰ درصد احتمال تالاسمی مینور و ۲۵ درصد ممکن است سالم باشند.

علائم و عوارضی که تالاسمی در بیماران ایجاد می کند در نوع ماژور تالاسمی (کم خونی شدید) هموگلوبین خون غیرطبیعی به نام F یا جنینی افزایش یافته و هموگلوبین قرمز خون کاهش پیدا می کند، کودکی که این بیماری را در خود دارد کم خون است و این کم خونی باعث بزرگ شدن طحال و کبد و تغییر قیافه ظاهری او می شود. بنابراین به علت پایین آمدن مداوم خون، بیمار مجبور است مدام خون تزریق کند و در اثر تزریق خون که دارای مقدار زیادی آهن است و در اثر خود بیماری که باعث شکسته شدن هموگلوبین (گلبولهای قرمز) و آزاد شدن آهن می شود، میزان آهن خون افزایش یافته و در بافت های عمده بدن چون؛ قلب، کبد، طحال و... رسوب می کند و سبب ایجاد مشکلات دیگری می شود که تنها به کمک آمپول دسفرال می توان از تجمع آهن جلوگیری کرد. مصرف مداوم دسفرال با

قیمت بالای آن، موجب بروز مشکلات اقتصادی در خانواده ها می شود. پس اگر در اثر سهل انگاری، تالاسمی به خانواده شما قدم گذاشت، هیچ جای فرار نیست .

راهای پیشگیری از تالاسمی

- ۱- انجام آزمایش خون از نظر کم خونی (CBC و هموگلوبین A2)
 - ۲-انجام آزمایش روی جنین در هفته های اول حاملگی در دوران بارداری
- با يك آزمایش ساده می توانید جلوی بروز مشکلات بسیاری که در صورت داشتن فرزند تالاسمی با آن برخورد خواهید نمود را بگیریید.

تالاسمی در ایران حضور تاسف باری دارد و در حدود سی هزار نفر این بیماری را در خود دارند و هر سال به این تعداد نیز اضافه می شوند. تالاسمی در ابتدا چند ماه خود را پنهان می کند و بعد از مدتی مادران می بینند که کودک آنها زرد، ضعیف و ناآرام است و وقتی که فرزند خود را به دکتر می برند بعد از آزمایش، دکتر به مادر خانواده می گوید تالاسمی هم همراه کودکش به دنیا آمده است .

کسانی که در ایران تالاسمی با خود دارند به چهار گروه تقسیم می شوند . گروه اول مبتلایانی که دسترسی به امکانات پزشکی و درمانی ندارند و از درمان صحیح یعنی تزریق خون و دسفرال محروم می باشند. گروه دوم بیمارانی که به موقع بیماریشان تشخیص داده می شود و خون تزریق می نمایند؛ اما از دسفرال و سایر اقدامات درمانی استفاده نمی کنند. گروه سوم کسانی که بیماریشان به موقع تشخیص داده می شود، تزریق مناسب خون همراه با روش های جانبی را به موقع دریافت می دارند و طول عمری قابل ملاحظه خواهند داشت. گروه چهارم بیمارانی که دسترسی به پیوند مغز استخوان داشته اند، احتمال بهبودی آنان تا حدود زیادی میسر می باشد ، امید است با اتکا به خداوند تبارک و تعالی در آینده ای نه چندان دور در اثر پیشرفتهای علمی، تالاسمی هم مانند بیماری های شایع دوران گذشته ریشه کن شود.

کنترل و درمان بیماری

مهم ترین راه درمان تالاسمی، تزریق مداوم خون است . اگر بعد از آزمایش هموگلوبین، هماتوکریت متوجه شدید که مقدار آن پایین تر از ۱۰ است، فوراً به مرکز انتقال خون مراجعه کنید. اگر دیرتر اقدام کنید بدن مجبور است از خونی که استخوان ها می سازند، تغذیه کند و خون سازی استخوان ها باعث رشد ناهنجار استخوان های سر و صورت می شود و در آن هنگام تالاسمی، قیافه وحشتناک خود را

نشان می‌دهد و بیمار خود را دچار مشکلات روحی و روانی فراوان می‌کند. پس به یاد داشته باشید با تزریق مداوم و به موقع خون از رشد استخوان‌های صورت کودک خود جلوگیری کنید.

اقدام مهم دیگری که شما باید انجام دهید پایین آوردن آهن خون فرزندان است. آهن در بافت‌های بدن است و آمپول دسفرال هم دشمن آهن، شما بعد از آزمایش آهن خون (فریتین) کودکان، اگر مقدار آن را بالاتر از حد طبیعی مشاهده کردید، دیگر با تزریق دسفرال به وسیله سرنگ در عطله نمی‌توانید آن را به حد طبیعی برسانید و حتما باید از پمپ دسفرال استفاده کنید. پمپ دسفرال دستگاهی است که به طور اتوماتیک در مدت ۸ الی ۱۲ ساعت آمپول را در زیر پوست ناحیه شکم و یا عضلات بازوی بیمار تزریق می‌کند و دارو در بدن با آهن تجمع یافته ترکیب و سپس به وسیله ادرار دفع می‌شود. همان‌طور که قبلاً گفته شد اگر آهن تجمع یافته دفع نشود باعث رسوب در کبد و قلب می‌شود و مرگ آنان را تسریع می‌کند.

طحال برداری

تالاسمی روی طحال بیمار خود نیز تاثیر می‌گذارد. گلبول‌های خون اگر ساختمان و شکل و کار غیرطبیعی داشته باشند، زودتر از موعد مقرر (۱۲۰ روز عمر طبیعی گلبول قرمز می‌باشد) از بین می‌روند. گورستان و محل تخریب گلبول‌ها، طحال است و اگر پزشک متوجه شود که به علت بزرگی و یا فقط پرکاری طحال، نیاز به خون بالا می‌رود و یا اینکه هموگلوبین پس از تزریق خون در فاصله زمان کمتری سریعاً پایین می‌افتد در آن صورت تصمیم می‌گیرد که طحال جراحی و از بدن خارج شود. ولی سن ایده‌آل بالای ۵ سال است. زیرا در سنین پایینتر خطر بیماری‌های عفونی مهلک وجود دارد؛ بنابراین حتی در سنین بالاتر از ۵ سال که طحال برداری انجام می‌گیرد، واکسیناسیون علیه برخی بیماری‌ها مانند پنوموкок لازم است و علاوه بر آن همیشه باید درمان با آنتی بیوتیک سریعاً شروع گردد.

اگر تالاسمی طبق روال طبیعی کنترل و درمان شود، بیماران می‌توانند مثل هر انسان دیگری سال‌ها زندگی کنند. امروز تعدادی از بیماران تالاسمی ازدواج کرده و دارای فرزندان سالم هستند. شرایط بد و مرگ و یا عمر طولانی بیمار تالاسمی در دست شماست. پدران و مادران نیز باید معاینه شوند تا اگر مواردی بود دقیقاً مداوا گردد تا از نارسایی‌های بیشتر جلوگیری شود. باید با دقت و حوصله در امر معالجه کودک بیمار خود اقدام کنید؛ در صورت طحال برداری مصرف قرص پنی‌سیلین و تزریق واکسن پنوموкок برای جلوگیری از عفونت بدن ضروری است. لازم است بیمار تالاسمی در سنین بالا توسط متخصصین قلب، کلیه، چشم، گوش، غدد و ... مورد معاینه قرار گیرد.

مشکلات يك بیمار تالاسمی

- ۱- ضعف جسمی و رشد کم. ۲- مشکلات ناشی از تزریق خون و درد آن. ۳- تزریق مداوم دسفرال (DESFERAL) و صرف هزینه بالا. ۴- تغییر شکل و رشد ناهنجار جمجمه و بروز مشکلات روانی. ۵- نگرانی حقیقی از آینده بیمار.

پیوند مغز استخوان تنها درمان قطعی بیماری تالاسمی. یعنی بیمارایی که پیوند مغز استخوان رو دریافت میکنن برای همیشه از تزریق خون و دسفرال فارغ میشن و بدنشون مثل یه آدمه سالم شروع میکنه به خونسازی.

مغز استخوان و سلول مادر چیست ؟

مغز استخوان ماده ای نرم و اسفنجی شکل است که داخل استخوانها یافت می شود. این ماده حاوی سلولهای نابالغی است که سلولهای مادر (Stem cell) نامیده می شود و وظیفه آنها تولید سلولهای خونی است. 3 نوع سلول خونی وجود دارد :

* سلولهای سفید خون (گلبولهای سفید)

* سلولهای قرمز خون (گلبولهای قرمز خون) که اکسیژن را به بافتها حمل کرده و فراورده های زائد را از اندامها و بافتها جمع آوری می کنند .

و پلاکتها که خون را منعقد می سازند .

اکثر سلولهای مادر در مغز استخوان یافت می شوند اما برخی از آنها بنام سلولهای مادر خون محیطی (peripheral blood stem cell =PBSCs) در جریان خون وجود دارند . همچنین خون طناب نافی نیز حاوی سلولهای مادر می باشد . با تقسیم سلولی آنها ، تعداد بیشتری سلول تولید می شود و همچنین این سلولها بعد از بالغ شدن به سلولهای سفید خون ، سلولهای قرمز خون و پلاکتها تبدیل می شوند .

منظور از پیوند مغز استخوان و پیوند سلولهای مادر خون محیطی چیست ؟

هدف از پیوند مغز استخوان (Bone marrow transplantation) و پیوند سلولهای مادر خون محیطی

(cell transplantation Peripheral blood stem= PBSCT) ، ذخیره سازی مجدد سلولهای مادری است که با مقادیر بالای داروهای شیمی درمانی و یا پرتو درمانی از بین رفته اند . 3 نوع پیوند وجود دارد :

* در پیوند autologous : بیماران سلولهای مادر خود را دریافت می کنند .

* در پیوند Syngeneic : بیماران سلولهای مادر را از عضو دیگر دو قلوئ مشابه خود دریافت می کنند .

* در پیوند allogeneic : بیماران سلولهای مادر را از فردی غیر از خود یا دو قلوئ مشابه خود دریافت می کنند . این فرد می تواند از بستگان بیمار باشد مثل برادر ، خواهر ، و یا هر یک از والدین و یا فردیکه هیچگونه نسبتی با بیمار ندارد .

چگونه مغز استخوان برای عمل پیوند تهیه میشود؟

در انجام عمل پیوند که معمولا از خواهر یا برادر سالم فرد بیمار گرفته میشود ابتدا فرد دهنده را بیهوش کرده تا دردی در هنگام برداشتن مغز استخوان حس نکند و

معمولا چندین برش کوچک (که نیازی به بخیه ندارند) روی پوست استخوان لگن و در موارد نادر جناغ ایجاد می کنند . سپس یک سوزن بزرگ را از طریق برشها وارد مغز استخوان کرده و بوسیله آن مغز استخوان را بیرون می کشند این عملیات حدودا یک ساعت بطول می انجامد .

در مرحله بعدی خون و قطعات استخوانی از مغز استخوان ، جدا می شود . محصول نهایی را همراه با یک ماده نگهدارنده درمحلول نیتروژن مایع قرار می دهند تا منجمد شده و سلولهای مادر زنده بمانند تا هر زمان که نیاز بود از آنها استفاده شود .

این فناوری Cryopreservation نامیده می شود که بوسیله آن می توان سلولهای مادر را تا سالها نگهداری کرد .

آیا با برداشتن مغز استخوان خطری متوجه فرد دهنده خواهد بود ؟

از آنجائیکه تنها مقدار کمی از مغز استخوان برداشته می شود معمولا هیچ خطر جدی برای فرد دهنده وجود ندارد ، مهمترین خطر برای فرد دهنده استفاده از بیهوشی در طی عمل می باشد ، در طی چند هفته بدن فرد دهنده مغز استخوان برداشته شده را جایگزین می کند . ناحیه ای که مغز استخوان از آن برداشته شده است ممکن است برای چند روز زخم شده همچنین ممکن است فرد احساس خستگی کند . زمان بهبودی در افراد مختلف ، متفاوت است ، برخی افراد در طی 2 تا 3 روز بحالت عادی باز می گردند و در بعضی دیگر این زمان به 3 تا 4 هفته می رسد

چگونه فرد گیرنده مغز استخوان را در طی پیوند دریافت می کند ؟

بعد از شروع درمان با دوزهای بالای داروهای ضد سرطان و یا پرتو درمانی ، بیمار مغز استخوان را از طریق یک کاتتر وریدی (لوله ای انعطاف پذیر که در داخل یک ورید بزرگ در گردن یا سینه قرار می گیرد) دریافت می کند . این مرحله از پیوند را " فرایند رهایش و نجات بخشی " می نامند (rescue process)

بدین ترتیب بیمار مغز استخوان خواهر یا برادر خود را همانند تزریق خون از راه رگ دریافت میکند . سلولهای بنیادی مغز استخوان دریافت شده مهاجر میباشند و در خون حرکت نموده و توسط مکانهای خاصی از استخوانهای اسفنجی بدن جذب میشوند . و وارد مغز استخوان بدن بیمار میشوند .

بعد از اینکه مغز استخوان یا سلول مادر پیوند زده شد چه اتفاقی می افتد ؟

بعد از ورود به جریان خون ، سلولهای پیوند زده شده به مغز استخوان می روند یعنی جائیکه به تولید سلولهای سفید خون ، سلولهای قرمز خون و پلاکتهای جدید می پردازند . این مرحله engraftment نامیده می شود . engraftment در طی 2 تا 4 هفته بوقوع می پیوندد و بوسیله شمارشهای خونی مکرر ، پایش (monitor) می شود . بهبودی و رهایی کامل از واکنشهای ایمنی مدت زمان بیشتری طول می کشد این زمان برای پیوند اتولوگ چندین ماه و برای پیوند آلوژنیک و سینژنیک 1 تا 2 سال بطول می انجامد .

پزشکان مرتبا نتایج حاصل از آزمایشهای خونی را ارزیابی می کنند تا پی ببرند سلولهای خونی جدید در حال تولید هستند و نیز سرطان باز نگشته است .

همچنین نمونه برداری (Aspiration) از مغز استخوان (برداشت مقدار کمی مغز استخوان بایک سوزن جهت معاینه زیر میکروسکوپ) به پزشکان کمک می کند تا بفهمند آیا مغز استخوان جدید خوب کار می کند .

عوارض جانبی پیوند مغز استخوان چیست ؟

مهمترین عارضه در هردو نوع افزایش استعداد ابتلاء به عفونت و خونریزی می باشد که نتیجه درمان با دوزهای بالای درمانهای ضد سرطان است . بیمارانی که تحت درمان با BMT قرار می گیرند ممکن است عوارض زود رسی نظیر تهوع ، استفراغ ، خستگی ، کاهش اشتها ، زخمهای دهانی ، ریزش مو و واکنشهای پوستی را تجربه کنند . علاوه بر این بیماران دریافت کننده مغز استخوان ممکن است بهنگام پیوند ، احساس تهوع و استفراغ نموده و در طی 24 ساعت پس از پیوند دچار تب و لرز نشوند .

علائم دیررس و بالقوه عبارتند از عقیمی ، آب مروارید ، سرطانهای ثانویه (جدید) و عوارضی در کبد ، کلیه ها ، ریه ها و یا قلب .

در پیوند مغز استخوان آلورژیک ، یک عارضه شناخته شده " بیماری پیوند علیه میزبان "

(Graft versus host disease = GVHD) می باشد ، که گاهی بوقوع می پیوندد . GVHD هنگامی اتفاق می افتد که گلبولهای سفید مغز استخوان فرد دهنده پیوند سلولهای بدن بیمار را بعنوان جسم خارجی تلقی کرده و به آنها حمله می کنند . GVHD عموماً با داروهای استروئید و سایر داروهای تضعیف کننده سیستم ایمنی قابل درمان است . هم اکنون مطالعات زیادی برای یافتن راهی جهت پیشگیری از وقوع GVHD در حال انجام است .

از آنجا که احتمال وقوع و شدت عوارض بانوع درمان بیمار بستگی دارد باید فرد در صورت بروز مشکل با پزشک خود مشورت نماید .