

بر آلفا تالاسمی تمرکز کنید

تالاسمی چیست؟

تالاسمی یک گروه از اختلالات ژنتیکی است که بر تولید **هموگلوبین**، مولکول پروتئینی در گلبول‌های قرمز خون که آنها را قادر به حمل اکسیژن از ریه‌ها به سراسر بدن می‌نماید، تأثیر می‌گذارد. این اختلال سبب کمبود گلبول‌های قرمز با کارایی مناسب و پای‌آمدن سطح اکسیژن در جریان خون می‌شود که بسته به نوع و شدت بیماری سبب بروز انواع مشکلات سلامتی می‌شود.

دو نوع اصلی تالاسمی وجود دارد:

- **آلفا تالاسمی**، زمانی رخ می‌دهد که یک ژن یا ژن‌های مرتبط با پروتئین آلفا-گلوبین، از بین رفته یا دستخوش تغییر (جهش) گردند.
- **بتا تالاسمی**، زمانی رخ می‌دهد که نقص‌های ژنی مشابه بر تولید پروتئین بتا-گلوبین تأثیر گذارد.

این جزوه در باره **آلفا تالاسمی** است.



چگونه آلفا تالاسمی درمان می‌شود؟

درمان آلفا تالاسمی بر اساس نوع و شدت اختلال است.

افرادی که ناقل آلفا تالاسمی هستند معمولاً علائم خفیف یا بدون علائم دارند و نیازی به درمان ندارند. با این حال، در مورد امکان انتقال این صفت به فرزندانشان و در مورد والدینی که هر دو ناقل آلفا تالاسمی هستند، در مورد خطر ابتلا به بیماری HbH یا آلفا تالاسمی ماژور، باید توضیحات دقیقی به ناقلین داده شود.

بیماری HbH می‌تواند طیف وسیعی از شدت داشته باشد. بسیاری از افراد مبتلا به بیماری HbH ممکن است نیازی به بررسی یا درمان منظم نداشته باشند. با این حال، برخی از اشکال HbH می‌تواند شدید بوده و نیاز به تزریق خون، پیگیری منظم و سایر مداخلات پزشکی دارد.



برای سال‌های متمادی، هیچ درمان مؤثری برای آلفا تالاسمی ماژور وجود نداشت. بیشتر حاملگی‌ها منجر به مرده زایی یا نوزادانی شد که به شدت بیمار بودند و اندکی پس از تولد فوت کردند. با این حال، پیشرفت‌های پزشکی اخیر به پزشکان اجازه داده است تا برای بهبود درمان این اختلال تلاش کنند. درمان قبل از تولد (IUT) شامل انجام تزریق خون داخل رحمی به جنین و جنین درمانی پس از تولد است. با این حال، در این صورت، کودک نیاز به تزریق خون مادام‌العمر و مراقبت‌های پزشکی خاص دارد.

برخی از جنین‌های مبتلا به آلفا تالاسمی ماژور با پیوند سلول‌های بنیادی خونساز (HSCT)، با استفاده از سلول‌های خاصی که در مغز استخوان یافت می‌شوند، درمان شده‌اند. درمان‌های بیشتری برای این بیماری در حال حاضر در دست توسعه علمی است. کاربرد گسترده این پیشرفت‌ها تاکنون تنها در کشورهای بسیار کمی در سراسر جهان امکان پذیر بوده است.

برای اطلاعات بیشتر به سایت تیف مراجعه نمایید:
www.thalassaemia.org.cy



THALASSAEMIA
INTERNATIONAL
FEDERATION

© THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION 2022
ALL RIGHTS RESERVED.

Thalassaemia International Federation
31 Ifigenias Street, 3rd Floor, 2007 Strovolos, Nicosia Cyprus
P.O. Box 28807, 2083 Strovolos, Nicosia Cyprus
Tel: +357 22 319 129 • Fax: +357 22 314 552
E-mail: thalassaemia@cytanet.com.cy
Website: <http://thalassaemia.org.cy>

ترجمه شده توسط: دکتر افشان شیرکوند- فیزیک پزشک،
تهران، ایران

چه کسی در معرض بیشترین خطر برای آلفا تالاسمی است؟

تالاسمی آلفا (- α) می تواند افراد با هر ملیت و قومیتی را تحت تاثیر قرار دهد. علیرغم اینکه در اکثر جمعیت های سراسر جهان یافت می شود، اما در خاورمیانه، آسیای جنوب شرقی و برخی از کشورهای مدیترانه رایج است. سندرم هموگلوبین بارت و بیماری HbH در درجه اول در آسیای جنوب شرقی شناخته شده است.

شیوع شدید سندرم هموگلوبین بارت در جنوب شرقی آسیا در یکی از هر 2200-2000¹ تولد تخمین زده شده است، در حالی که شیوع آن در سایر نقاط جهان تا به امروز ناشناخته است.

افزایش مهاجرت مردم از مناطق با شیوع بالاتر آلفا تالاسمی منجر به افزایش مداوم اختلالات آلفا گلوبین در ایالات متحده و سایر کشورهای غربی، مانند کشورهای اروپای شمالی شده است. با این حال، مطالعات نشان داده اند که آلفا تالاسمی ممکن است هنوز در این کشورها کمتر شناخته شده و تشخیص داده نشود.

¹ORPHAcode: 163596
Source: www.orpha.net/



3. وضعیتی که در آن کودک تنها یک ژن عملکردی α -گلوبین و سه ژن مفقود یا غیرطبیعی را از والدین خود به ارث می برد، بیماری هموگلوبین H (HbH) نامیده می شود. این یک شکل متوسط از آلفا تالاسمی از نظر شدت بالینی است که با افزایش همولیز، در نتیجه تخریب گلبول های قرمز خون مشخص می شود. علائم و نشانه ها از کم خونی متوسط تا شدید، زردی چشم و پوست (یرقان)، و بزرگ شدن طحال می توانند متفاوت باشند.

در نتیجه، افراد مبتلا به بیماری HbH ممکن است نیاز به تزریق خون و معاینه عمومی سالانه داشته باشند. این افراد باید توسط پزشکان دارای دانش و تجربه در زمینه نظارت و بررسی عوارض مربوط به بیماری در مراکز یا کلینیک های تخصصی هماتولوژی تحت مراقبت قرار گیرند.

4. چهار ژن آلفا-گلوبین از دست رفته یا غیرطبیعی منجر به وضعیتی به نام Hydrops Fetalis، یا سندرم هموگلوبین بارت یا α تالاسمی ماژور می شود.

این وضعیت باعث کم خونی شدیدی می شود که جنین را قبل از تولد در حالی که هنوز در رحم است، تحت تاثیر قرار می دهد و اغلب سبب مرگ زودرس جنین قبل از زایمان یا مرگ نوزاد تازه متولد شده در مدت کوتاهی پس از تولد می شود. سندرم هموگلوبین بارت همچنین می تواند عوارض جدی برای مادران از جمله فشار خون بالا به طور خطرناک همراه با تورم (پره اکلامپسی)، زایمان زودرس و خونریزی غیرطبیعی در دوران بارداری ایجاد کند. بنابراین تشخیص زودهنگام و پیشگیری در این شرایط ضروری است.

انواع آلفا تالاسمی کدامند؟

زنجیره های گلوبین آلفا (α -) توسط چهار ژن تولید می شوند. یک یا چند مورد از آن ها را می توان تغییر یا به طور کلی از دست داد. بنابراین، چهار نوع آلفا تالاسمی را می توان توصیف کرد:

1. فردی که تنها یک (از چهار ژن) غیرطبیعی یا ژن α -گلوبین مفقود را دارد، ناقل خاموش آلفا تالاسمی نامیده می شود که به عنوان ناقل تالاسمی آلفا پلاس (α +) یا دارای صفت آلفا تالاسمی نیز شناخته می شود. ناقلین آلفای تالاسمی خاموش هیچ علامت و نشانه ای از این بیماری ندارند، اما می توانند صفت تالاسمی را به فرزندان خود منتقل کنند. فقط آزمایش های آزمایشگاهی بسیار خاص، بر اساس تجزیه و تحلیل DNA، به طور دقیق می تواند ناقل بودن آلفا تالاسمی خاموش را تشخیص دهد.

2. فردی که دارای دو (از چهار ژن) غیرطبیعی یا از دست رفته آلفا-گلوبین است، ناقل تالاسمی آلفا صفر (α^0) است که به عنوان α -تالاسمی مینور یا ویژگی α -تالاسمی نیز شناخته می شود. افراد مبتلا به این بیماری ممکن است دارای گلبول های قرمز کوچکتر از حد طبیعی (میکروسیتوز) و گاهی اوقات کم خونی بسیار خفیف باشند. به غیر از این، آنها معمولاً هیچ علامتی ندارند، اما می توانند این ویژگی را به فرزندان خود منتقل کنند.

