

## تالاسمی

### تعریف بیماری و شکل بالینی آن

تالاسمی یک اختلال خونی وراثتی است که با عنوان کم خونی مدیترانه ای نیز شناخته می شود. به سبب ماهیت وراثتی بیماری تالاسمی، با ازدواج زن و مردی که هر دو مبتلا به تالاسمی نهفته (مینور) هستند در هر بارداری در این ازدواج یک چهارم فرزندان این زوج احتمالاً به بیماری شدید تالاسمی (ماژور) مبتلا خواهند شد. تالاسمی، یک بیماری مزمن و غیر واگیر است و مشخصات اپیدمیولوژیک بیماری ژنتیک را دارد. از این رو، سیر تحولات اپیدمیولوژیک بیماری در طول چند نسل به وقوع می پیوندد که این موضوع در تمامی بررسی های اپیدمیولوژیک باید در نظر گرفته شود.

### اپیدمیولوژی بیماری در جهان

گزارش های نسبتاً متفاوتی از میزان های شیوع تالاسمی در مطالعه های مختلف ارائه شده است. اغلب برای توضیح این تفاوت ها، حجم نمونه های مطالعه شده و همین طور تفاوت در استعداد نژادهای خاص به برخی بیماری ها و از جمله تالاسمی، مورد بحث قرار گرفته است. البته نقش تفاوت های فرهنگی و مذهبی موجود در جمعیت های مختلف مانند گرایش به ازدواج های فامیلی در برخی گروه های قومی و مذهبی را نیز نباید در توضیح تفاوت های موجود در میزان های شیوع از نظر دور داشت (۵و۴). به طور کلی میزان بروز سالانه افراد علامت دار بیماری یک درصد هزار در سراسر جهان تخمین زده می شود. در حدود ۱۵۰ میلیون نفر در سراسر دنیا حامل ژن تالاسمی بتا هستند. تاکنون تالاسمی از بیش از ۶۰ کشور دنیا گزارش شده است. این بیماری در مناطق مدیترانه ای، بخش هایی از شمال و غرب آفریقا، خاورمیانه، شبه جزیره هند، خاور دور و آسیای جنوب شرقی شایع تر است. نواحی یاد شده، منطقه ای است که در اصطلاح به «کمربند تالاسمی» معروف است. مطالعه ها نشان داده اند که پراکندگی تالاسمی در اطراف راه ابریشم می تواند بیان گر آن باشد که سفر، مهاجرت التقاط و رفت و آمدهای بازرگانی در این مسیر حیاتی به احتمال زیاد نقش عمده ای در گسترش ژن این بیماری در طول زمان در این حوزه بر عهده داشته اند. شیوع بیماری در تعدادی از کشورهای آمریکای جنوبی مانند آرژانتین، حاکی از مشابهت تالاسمی بتا با مناطق مدیترانه است که البته بیشتر به وسیله ی مهاجران ایتالیایی وارد این مناطق شده اند. در کشورهای غربی، شیوع بیماری بسیار کم است. به عنوان مثال، در ایالات متحده آمریکا، تنها حدود هزار نفر بیمار مبتلا به تالاسمی ماژور وجود دارد. علاوه بر این، بیشتر بیمارانی هم که در کشورهای غربی ساکن می باشند، از مهاجرانی هستند که از نواحی واقع در کمربند تالاسمی به این کشورها رفته اند. بیشترین موارد تالاسمی آلفا در آسیای جنوب شرقی و نواحی غرب آفریقا با شیوع بین ۱۰-۵ درصد دیده می شود. در شرق عربستان سعودی نیز به طور تقریبی نیمی از مردم مبتلا به شکل بدن علامت از تالاسمی آلفا هستند (۴-۶).

### اپیدمیولوژی بیماری در ایران

ایران مانند بسیاری از کشورها در منطقه، دارای تعداد نسبتاً زیادی بیمار مبتلا به تالاسمی می باشد. بیماری بتا تالاسمی ماژور در ایران، هموگلوبینوپاتی شایع کشور است. برخی برآوردها نشان می دهند که در کشور حدود ۲۰۰۰۰ نفر مبتلا و حدود ۳-۲ میلیون نفر (۴ درصد جمعیت) نیز حامل بیماری وجود دارد. البته در ایران، تالاسمی آلفا تقریباً نادر است. پراکندگی بیماری در نقاط مختلف کشور یکسان نیست و در حاشیه ی دریای مازندران در شمال و خلیج فارس و دریای عمان در مناطق جنوبی شایع تر از سایر مناطق است. برآوردها نشان می دهد که استان های خوزستان، بوشهر، هرمزگان، سیستان و بلوچستان، کرمان، گیلان، مازندران و حتی در استان های نواحی مرکزی مانند اصفهان و فارس تا ۱۰ درصد از مردم حامل ژن بیماری هستند. شیوع ژن تالاسمی در بین اقوامی که ازدواج درون گروهی و ازدواج های خانوادگی مانند جمعیت یهودی های کشور در آنها متداول است، بیشتر می باشد. تالاسمی در ایران از گوناگونی بسیار زیادی برخوردار است و تاکنون بیشتر از ۱۰ نوع موتاسیون مختلف از این بیماری گزارش شده است (۷).

## اقدامات کنترل و پیشگیری در ایران

برنامه های وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی و همین طور اساسی کنترل و پیشگیری از اختلالات ژنتیکی در بخش های مرتبط با اپیدمیولوژی، کنترل و پیشگیری از ناهنجاری های مادرزادی و اختلالات ژنتیکی بحث شده است. علاوه بر آن چه در آن بخشها توضیح داده شد، در ادامه به برنامه های کنترل و پیشگیری تالاسمی اشاره می شود.

در حال حاضر، علاوه بر اقدامات درمان علامتی بیماران تزریق مکرر خون و سایر روش های بالینی به همراه پاره ای از ملاحظات تغذیه ای مرتبط با جذب آهن و درمان مبتلایان با استفاده از پیوند مغز استخوان که کاری بسیار پرهزینه و در مواردی اساسا غیر ممکن است موثرترین راه پیشگیری از این بیماری، غربالگری در سطح جمعیتی و سپس بررسی مولکولی افرادی می باشد که در غربالگری اولیه، به عنوان افراد پرخطر شناسایی شده اند. در این صورت، ازدواج نکردن دو فرد سالم حامل با یکدیگر، اصلی ترین توصیه پیشگیری خواهد بود، اما چنان چه به هر دلیلی دو فرد سالم حامل با هم ازدواج کنند توصیه می شود که از بچه دار شدن خودداری و از روش های جایگزین مانند انتخاب فرزند خوانده استفاده نمایند. ولی به هر حال، در صورت بارداری استفاده از خدمات تشخیص پیش از تولد بررسی وضعیت ژنتیک زوج ها و جنین ضرورت خواهد داشت. در صورتی که دو فرد حامل ژن با هم ازدواج کنند، از هر ۴ فرزند آنها، یک نفر ممکن است مبتلا به تالاسمی ماژور شود. با نمونه گیری از این افراد، تشخیص بیماری در جنین مبتلا در مراحل اولیه بارداری ممکن بوده و می توان اقدام به سقط نمود، که بر این اساس و با غربالگری تمام بارداری های پرخطر، هیچ کودک مبتلا به تالاسمی ماژور متولد نخواهد شد. برای تالاسمی در ایران برنامه کشوری غربالگری توسط وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی به طور موفقیت آمیزی انجام گرفته و در حال حاضر گفته می شود که این بیماری در ایران کنترل شده است (۸). در این جا خلاصه ای از اقدامات انجام شده توسط وزارت بهداشت برای پیشگیری و کنترل تالاسمی ارایه می گردد که برای تهیه ی آن از گزارشهای متعددی که توسط اداره ژنتیک وزارت بهداشت منتشر شده، استفاده گردیده است.

زمانی که برنامه کشوری پیشگیری از بتا تالاسمی ماژور توسط وزارت بهداشت در کشور آغاز شد، تعداد بیماران تالاسمی در ایران، حتی بیشتر از تمامی بیماران اروپا برآورد می شد.

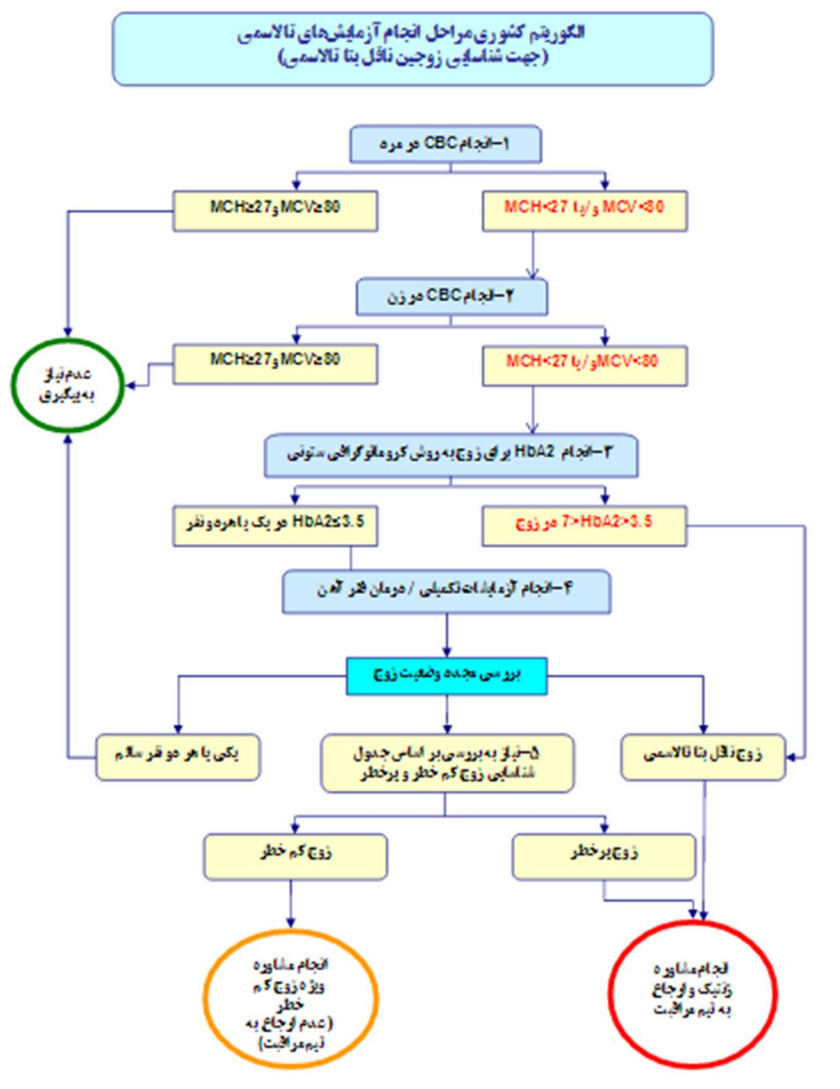
برنامه های کنترل این بیماری از اواخر دهه ی ۶۰ در استان های شمالی و جنوبی کشور آغاز شد. در نیمه ی اول سال ۱۳۶۵ در پی نامه ی نمایندگان استان مازندران در مجلس شورای اسلامی به معاونت بهداشتی وقت در وزارت متبوع، کمیته ای با عنوان «کمیته پیشگیری و کنترل تالاسمی» در حوزه معاونت بهداشتی تشکیل شد. در همان سال، طرحی برای پیشگیری و کنترل این بیماری توسط اعضای کمیته مزبور تهیه و استان مازندران به عنوان اولین پایلوت برای اجرای برنامه انتخاب گردید. محور این طرح، غربالگری خانواده بیماران تالاسمی و انجام مشاوره و ویژه با افراد مینور شناسایی شده و رسم شجره نامه و تشکیل پرونده برای بیماران بود. این طرح تا سال ۱۳۶۸ در منطقه اجرا و از آن پس انجام غربالگری در داوطلبان ازدواج نیز به صورت آزمایشی به این برنامه اضافه شد. سپس در سال ۱۳۷۰ در استان فارس، مازندران، گیلان و خوزستان به عنوان پایلوت های بعدی انجام غربالگری داوطلبان ازدواج به اجرا در آمد.

نتایج حاصل از اجرای طرح، بیان گر این واقعیت بود که طرح قابلیت اجرایی مطلوب داشته و با صرفه اقتصادی قابل توجهی توام بوده است، لذا در سال ۱۳۷۵ این طرح مورد بازبینی قرار گرفت و پس از اضافه شدن استراتژی های جدید از ابتدای سال ۱۳۷۶ به صورت کشوری در ۳۹ دانشگاه علوم پزشکی کشور به اجرا در آمد. این اولین برنامه ژنتیکی بود که در سیستم سلامت ایران در منطقه شهری و روستایی ادغام گردید.

اهداف اصلی برنامه پیشگیری از تالاسمی در کشور عبارت بوده اند از:

- کاهش میزان بروز تالاسمی،
- کاهش میزان معلولیت های ناشی از تالاسمی،
- کاهش میزان مرگ و میر ناشی از تالاسمی،

- کاهش هزینه های دارویی، درمانی، امکانات و تجهیزاتی که نیاز به ارز دارند،
- کاهش عوارض روحی، روانی و اقتصادی ناشی از بیماری در خانواده ها و جامعه،
- افزایش آگاهی های کارکنان بهداشتی و درمانی درباره تالاسمی و
- افزایش آگاهی های مردم در زمینه روش های مربوط به پیشگیری و کنترل اولیه بیماری.
- برای نیل به این اهداف نیز فعالیت های عملیاتی زیر صورت می گیرد:
- غربالگری زوج ها به هنگام ثبت ازدواج که با کمک مقامات مربوط اجباری شناخته شد،
- توانمند سازی علمی و عملی رده های مختلف بهداشتی و درمانی برای اجرای فعالیت های پیش بینی شده،
- آگاه سازی توده مردم برای پذیرش اهداف برنامه از طریق اجرای فعالیت های آموزشی کوتاه مدت در شروع برنامه با کمک رسانه های گروهی،
- آگاه سازی در زمینه تثبیت برنامه و جا افتادن آن از طریق تدوین فعالیت های آموزشی دراز مدت و اجرای آن با همکاری وزارت آموزش و پرورش برای دانش آموزان و با مساعدت فرماندهی نیروهای مسلح برای سربازان و آموزش خدمات مشاوره ای برای زوج ها



- 1- Muncie HL Jr, Campbell J, Alpha and beta thalassemia. Am Fam Physician. 2009; 15; 80(4): 339-44.
- 2- Galanello R, Origa r, Beta-thalassemia. Orphanet J Rare Dis. 2010; 21; 5: 11.
- 3- PubMed Health, Available at <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmedhealth/PMH0001613>, Accessed January 18, 2013.
- 4- Al-Gazali L, Hammamy H, Al-Arrayad S, Genetic disorders in the Arab world. British Medical Journal. 2006; 333: 831-834.
- 5- Tadmouri G, Genetic Disorders in Arab Populations. UAE: Centre for Arab Genomic Studies Publications. 2008.
- 6- Harris R, Concerted action on genetic services in Europe: a comparative study of 31 countries. European Journal Human genetics. 1997; 5: 1-220.
- 7- Saki N, Dehghani Fard A, Kaviani S, Jalali Far M, Mousavi S, AL-Ali K et al. Beta thalassemia: Epidemiology, diagnostic and treatment approach in Iran. Genetics in the 3<sup>rd</sup> Millennium. 2012; 10(1): 3675-2683.
- 8- Aghajani H, Samavat A, Haghazali M, Valizadeh F, Sarbazi G. Primary health care, an approach to community control of genetic and congenital disorders. Iranian Journal of Public Health. 2009; 38: 113-114.