

آزمایش‌های ژنتیک و سقط درمانی در زوج‌های ناقل تالاسمی

اهداف آموزشی

امید است خوانندگان محترم پس از مطالعه:

- ◆ علل ایجاد تالاسمی را بیان کنند.
- ◆ راه‌های پیشگیری از بروز تالاسمی ماژور را توضیح دهند.
- ◆ اهمیت و زمان انجام آزمایش‌های پیش از تولد را شرح دهند.
- ◆ زمان ارجاع جهت انجام آزمایش‌های پیش از تولد را بدانند.

تالاسمی مینور زمانی اتفاق می‌افتد که ژن معیوب تنها از یکی از والدین به ارث رسیده باشد که در این صورت ناقل سالم در نظر گرفته می‌شود.

ناقل سالم یک فرد بیمار تلقی نمی‌شود و در واقع یک مشخصه خونی است که مانند رنگ پوست به ارث می‌رسد.

گلوبول‌های قرمز افراد ناقل سالم (مینور) کوچکتر از حد معمول HbA_2 بیش از حد طبیعی است.

MCV کمتر از ۸۰ و MCH کمتر از ۲۷ (هر دو یا یکی کمتر از حد طبیعی) و HbA_2 بیش از ۳/۵ درصد است.

در تالاسمی «ماژور» ژن باید از هر دو والد منتقل شده باشد. در این بیماری اختلال در سنتز هموگلوبین ایجاد می‌شود و فرد مبتلا دچار کم‌خونی شدید می‌شود. این بیماری در چند ماه اول نشانه‌های واضحی ندارد و از حدود شش ماهگی نشانه‌های بیماری ظاهر می‌شود.

گلوبول‌های قرمز هم از لحاظ شکل ظاهری تغییر می‌کنند و هم طول عمر کوتاهی دارند. در طول دوران بارداری بتاتالاسمی ماژور به ارث رسیده، اثری روی جنین ندارد، زیرا جنین نوعی هموگلوبین جنینی به نام هموگلوبین HbF دارد که بتدریج طی شش ماه اول زندگی جای خود را به هموگلوبین بزرگسال (HbA) می‌دهد. مشکل بیماران مبتلا به بتاتالاسمی ماژور این است که قادر به ساختن هموگلوبین بزرگسال (HbA) به اندازه کافی نیست. در نتیجه میزان هموگلوبین H بشدت کاهش یافته و در عوض میزان هموگلوبین F افزایش می‌یابد.

۱. نوعی هموگلوبین طبیعی است که در بزرگسالان به میزان کمی دیده می‌شود.

شایسته سعادت‌مند

کارشناس مسئول آموزش بیهورزی دانشگاه علوم پزشکی کردستان



ایوب محمودی

کارشناس بهداشت محیط دانشگاه علوم پزشکی کردستان



مریم امینی

مریبه مرکز آموزش بیهورزی دانشگاه علوم پزشکی اراک



دکتر بری میرشفیعی

مدیر گروه بیماری‌های غیرواگیر دانشگاه علوم پزشکی اراک



مقدمه

وجود بیش از ۱۸ هزار بیمار شناخته شده تالاسمی و تخمین ۳ میلیون نفر ناقل ژن تالاسمی، همچنین مشکلات عمده درمانی بیماران، هزینه‌های سرسام‌آور درمان، عوارض روحی و روانی شدید بیمار و خانواده وی و مرگ و میر ناشی از تالاسمی از جمله مواردی هستند که پیشگیری از این بیماری مهم را در اولویت قرار می‌دهد. بیماری تالاسمی یکی از شایع‌ترین اختلال‌های خونی است که به شکل ارثی از والدین به فرزندان منتقل می‌شود و در همه نژادها دیده می‌شود.

علل ایجاد تالاسمی

هموگلوبین پروتئینی در گلوبول‌های قرمز است که از دو قسمت آلفا و بتاگلوبین تشکیل شده است. اگر نقصی در ژن کنترل‌کننده تولید یکی از این پروتئین‌ها ایجاد شود، تالاسمی بروز می‌کند. شکل‌های مختلفی از تالاسمی وجود دارد که هر نوع از زیرگروه‌های مختلفی تشکیل شده، هم آلفا تالاسمی و هم بتاتالاسمی، شامل دو نوع تالاسمی مینور و تالاسمی ماژور هستند.

نشانه‌های بیماری به شکل کم‌خونی شدید، ایکنتر خفیف، اختلال رشد، خستگی، تنفس کوتاه، بزرگی کبد و طحال ظاهر می‌شود. با افزایش سن و طولانی شدن مدت کم‌خونی، فعالیت مغز استخوان زیاد شده و استخوان‌های پهن جمجمه و صورت تغییر شکل پیدا کرده و چهره خاصی را برای بیمار بوجود می‌آورد. از طرف دیگر متعاقب تزریق خون‌های مکرر به علت افزایش آهن سرم خون بیمار دچار هموسیدروز (رسوب آهن در بافت‌ها) می‌شود که موجب عوارضی مانند بزرگی قلب و نارسایی آن، اختلال رشد، اختلال در بروز نشانه‌های ثانویه جنسی، اختلال در عملکرد غدد داخلی مانند لوزالمعده و در نتیجه بروز دیابت می‌شود. همچنین به دلیل پوکی استخوان دچار شکستگی استخوان می‌شوند که با تزریق آمپول دسفرال می‌توان از این عوارض جلوگیری کرد.

راه‌های پیشگیری از بروز بتاتا لاسمی ماژور

۱. یکی از ساده‌ترین راه‌های پیشگیری از بروز بتاتا لاسمی ماژور، ازدواج نکردن دوفرد ناقل سالم است.
 ۲. در صورت عدم انصراف از ازدواج، راه‌های زیر پیشنهاد می‌شود:
 - الف: زوج ناقل در صورت تمایل از بچه‌دار شدن خودداری کنند.
 - ب: برای زوج‌هایی که راضی به انصراف از ازدواج و بچه‌دار شدن نیستند، استفاده از خدمات تشخیص قبل از تولد پیشنهاد می‌شود.
- در زوج‌هایی که به عنوان فقر آهن درمان شده‌اند، ولی اندک‌س‌های آنان اصلاح نشده و در هر دو یا یکی از آنها HbA_2 کمتر از $3/5$ درصد باشد، آزمایش‌های تکمیلی به عمل می‌آید.

تشخیص قبل از تولد (بعد از غربالگری و آزمایش تالاسمی)

اساس تشخیص قبل از تولد در دو گروه مقدماتی و تکمیلی است:

مرحله مقدماتی: بررسی وضعیت ژنتیکی زوج‌های ناقل تالاسمی برای تعیین نوع نقص ژن در هر یک از زوج‌ها است. انجام آزمایش‌های مرحله مقدماتی، قبل از بارداری است در این صورت وقت کافی جهت بررسی وجود دارد.

مرحله تکمیلی: بررسی وضعیت ژنتیکی جنین و تشخیص قطعی ابتلا یا سالم بودن جنین است. آزمایش‌های مرحله تکمیلی بعد از بارداری بین هفته‌های ۱۰ تا ۱۲ بارداری با نمونه برداری از پرزهای کوریونی قابل انجام است. در صورت مبتلا بودن جنین به تالاسمی ماژور حداکثر تا هفته ۱۶ بارداری مجوز ختم بارداری توسط پزشکی قانونی صادر می‌شود.

PGD (Pre implantation Genetic Diagnosis)

تشخیص ژنتیکی پیش از لانه‌گزینی موسوم به PGD یکی از راه‌های غربالگری پیش از تولد برای تشخیص بیماری‌های ژنتیکی و تعیین وجود، عدم وجود یا تغییر در ژن یا کروموزوم خاصی است که بر روی جنین پیش از قرارگیری در رحم مادر، حتی گاهی بر روی تخمک پیش از لقاح انجام می‌شود.

نتیجه‌گیری

شیوع ۲ تا ۴ درصدی ژن بتاتا لاسمی و عوارضی که این بیماری در کودکان بجای می‌گذارد، آن را دارای اهمیت ویژه‌ای می‌کند. با کمک روش‌های تشخیصی پیش از لانه‌گزینی و آزمایش‌های تشخیصی که در دو مرحله مقدماتی و تکمیلی ارائه می‌شود و استفاده از فناوری‌های کمک باروری مانند IVF و مشاوره قبل از ازدواج می‌توان از تولد نوزادان مبتلا به این مشکل ژنتیکی پیشگیری کرد.

منابع

- دستورالعمل جامع برنامه کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور تجدید نظر چهارم ۱۳۹۳
- غربالگری پیش از ازدواج بتا تالاسمی در شهرستان ارومیه در سال ۱۳۹۳: یک گزارش کوتاه، مجله دانشگاه علوم پزشکی رفسنجان، دوره ۱۴، دی ۱۳۹۴، ۹۰۳-۹۱۰
- بیماری‌های غیرواگیر ۱۳۹۰ (مجموعه متون آموزش بهورزی)