



Varastegan  
Institute for  
Medical Sciences



معرفی بیماری  
تالاسمی

**Thalasemia**



Varastegan  
Institute for  
Medical Sciences



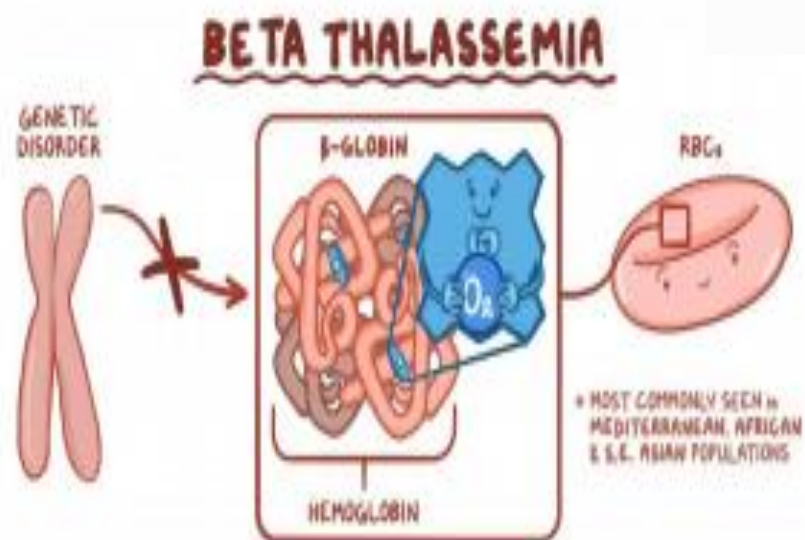
## تالاسمی (Thalasemia):

تالاسمی یکی از بیماری‌های ارثی خونی و ژنتیکی است که از طریق والدین به فرزندان منتقل می‌شود. در این بیماری به دلیل نقص در ژن هموگلوبین (پروتئین حامل اکسیژن در خون)، تعداد گلبول‌های قرمز خون بشدت کاهش می‌یابد و اکسیژن به اندازه کافی به تمام بدن نمی‌رسد، این مشکل در نهایت منجر به آنمی یا کم‌خونی خفیف تا شدید در افراد مبتلا می‌شود.

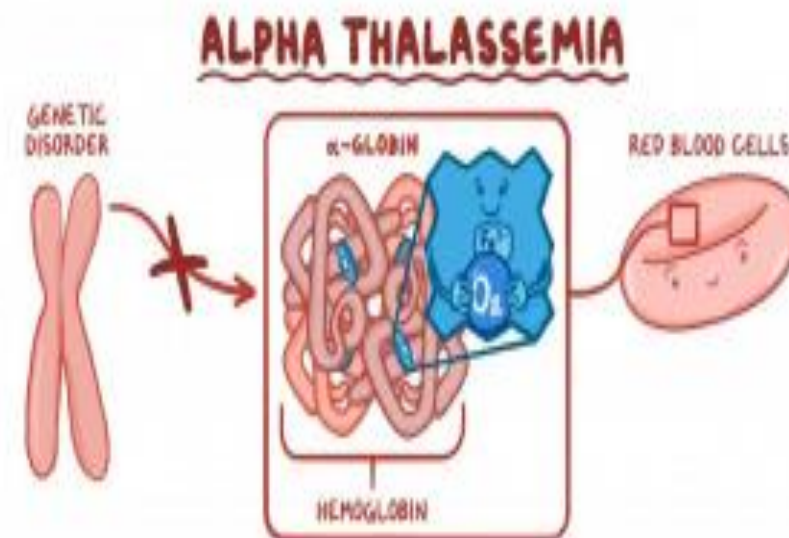




دو نوع اصلی از تالاسمی وجود دارد:



(۲) بتا تالاسمی شامل تالاسمی ماژور  
(شدید) و تالاسمی مینور (خفیف)



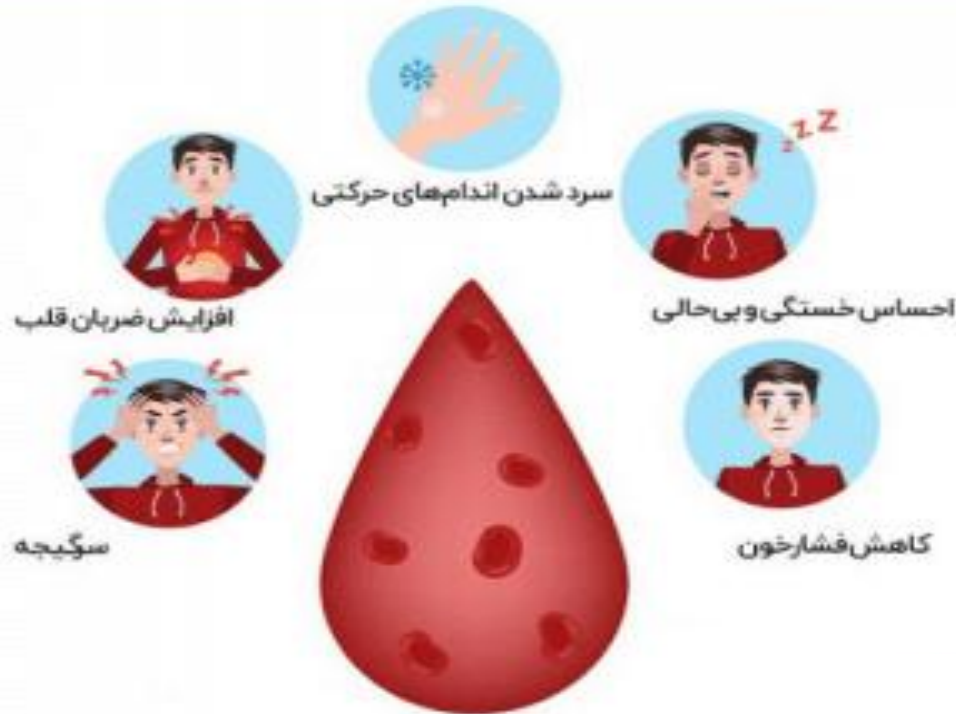
(۱) آلفا تالاسمی شامل هموگلوبین H و هیدروپسی  
فتالیس (تالاسمی جنینی)



Varastegan  
Institute for  
Medical Sciences



## علائم کم خونی



## علائم بیماری تالاسمی در افراد چیست؟

افراد بسته به شدت بیماری دچار کم خونی، سرگیجه، خستگی مفرط، ضعف و بی‌حالی شدید، افزایش حجم مغز استخوان صورت و جمجمه، اختلال رشد، بزرگی کبد و طحال، افزایش غیر طبیعی آهن، مشکلات قلبی و... می‌شوند، اگرچه بسیاری از بیماران همه علائم را تجربه نمی‌کنند.

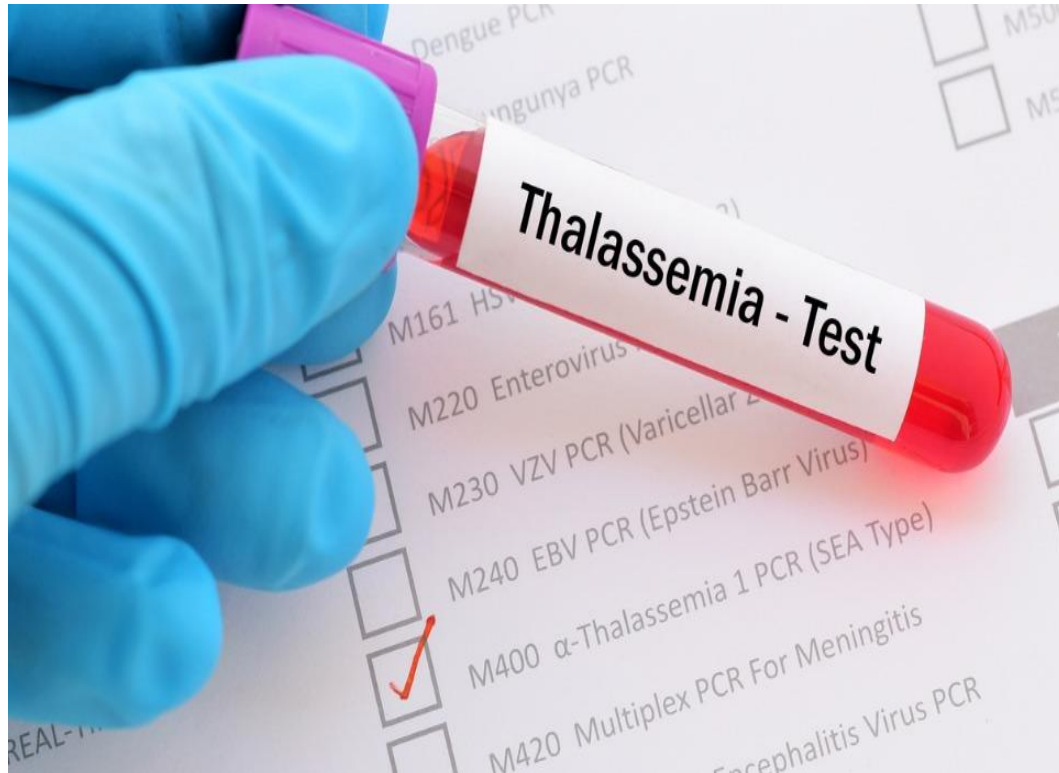


Varastegan  
Institute for  
Medical Sciences



## روش های تشخیصی عمومی و ژنتیکی بیماری تالاسمی چیست؟

برای تشخیص اولیه تالاسمی در فرد آزمایش خون CBC تجویز می شود و فرد از نظر احتمال وجود کم خونی و ساختار هموگلوبین بررسی می شود. همچنین انجام آزمایش الکتروفورز، معاینه بالینی، سونوگرافی طحال برای تشخیص کمک کننده هستند، در صورت ناقل یا مشکوک بودن به مراکز ژنتیک معرفی می گردد. آزمایشات ژنتیکی شامل بررسی DNA و تشخیص فرد حامل ژن های معیوب هموگلوبین با استفاده از تکنیک های تخصصی ، MLPA , ARMS PCR , Sequencing و یا انجام آزمایشات جنینی در هفته های اول بارداری می باشد.





Varastegan  
Institute for  
Medical Sciences



## روش های درمانی بیماری تالاسمی چیست؟



بیماران مبتلا به اختلالات خونی مانند تالاسمی اغلب هر چند هفته یکبار نیاز به تزریق منظم خون دارند که تامین خون برای این بیماران و افراد با گروه خونی نادر، یک چالش بزرگ برای خدمات انتقال خون در سراسر جهان است. اگر چه در حال حاضر روش های درمانی مانند پیوند مغز استخوان برای درمان بیماران بتا تالاسمی وجود دارد اما به دلیل تهاجمی بودن آن، تطبیق آنتی ژن سازگار بافتی بین گیرنده و دهنده پیوند، نیاز به استفاده طولانی مدت از داروهای سرکوب کننده سیستم ایمنی، استفاده از این روش درمانی را محدود کرده است و تنها تعداد کمی از افراد قادر به دریافت این پیوند هستند.



Varastegan  
**Institute for**  
Medical Sciences



**تهیه و تدوین: زهرامیر نژاد، زینب میر نژاد**  
**استاد راهنما: سرکار خانم دکتر فاطمه کیفی**  
**مرکز آموزش عالی علوم پزشکی وارستگان**  
**منبع: <https://savagenome.com/>**