

بررسی شیوع تالاسمی مینور و شناسایی ناقلین بیماری به منظور پیشگیری از تالاسمی در منطقه طارم علیا

دکتر مینا هنربخش *، دکتر هاله رحمانپور *

خلاصه:

طی یک مطالعه مقطعی (cross sectional) دانش‌آموزان پایه سوم راهنمایی منطقه طارم علیا از توابع شهرستان زنجان در سال ۷۵-۱۳۷۴، از نظر تالاسمی مینور مورد بررسی قرار گرفتند. غربالگری این افراد از طریق آزمایشات CBC و الکتروفورز بود. از مجموع ۵۰۲ نفر دانش‌آموز بررسی شده، ۱۰۳ نفر آنمیک بودند و ۱۴ نفر تالاسمیک شناخته شدند. ۱۲ نفر β تالاسمی مینور، ۱ نفر α تالاسمی و ۱ نفر نیز s تالاسمی داشتند.

واژه‌های کلیدی: ایران، زنجان، دانشگاه علوم پزشکی، تالاسمی، آنمی، طارم

مقدمه:

تقسیم‌بندی می‌شود: از جمله: α تالاسمی، β تالاسمی.

β تالاسمی به دو شکل هموزیگوت و هتروزیگوت مشاهده می‌شود.

β تالاسمی هموزیگوت (تالاسمی ماژور- آنمی Coaleg's) به علت عدم ساخت زنجیره‌های β و یا کاهش شدید آنها مشخص می‌گردد. به دنبال کاهش HbA₂ و F و هموگلوبینهای A2 افزایش یافته، تعداد RBC ها کاهش می‌یابد و بیمار دچار هیپاتواسپیلومگالی می‌شود. این بیماری معمولاً به صورت یک آنمی همولیتیک شدید و پیش‌رونده در طی ۶ ماهه دوم زندگی علامت‌دار می‌شود و به دلیل اثر محافظتی هموگلوبین جنبی نرمال، آنمی شدید خود را تا سن ۱ سالگی نشان نمی‌دهد. در موارد درمان نشده یا ترانسفو زیونهای ناکافی به منظور جبران آنمی،

بیماری تالاسمی یک بیماری همولیتیک ارثی است که به علت کاهش یا عدم ساخت یک یا تعداد بیشتری از زنجیره‌های گلوبینی مشخص می‌شود.

ژنهای تالاسمی از انتشار فراوان برخوردار هستند و تصور می‌شود این اختلالات شایعترین بیماری ژنتیکی انسان باشد. پراکندگی عمده آن شامل اطراف دریای مدیترانه، اکثر نقاط آفریقا، خاور میانه، شبه جزیره هند و جنوب شرقی آسیاست. مناطق جغرافیایی که در آنها تالاسمی شایع است تا حدود زیادی با نواحی که سابقاً پلاسمودیوم فالسیپاروم به طور آندمیک در آن مناطق شایع بود، منطبق می‌باشد. بیماری تالاسمی در سال ۱۹۲۵ شناخته شد. از زمان تشخیص بیماری تالاسمی در ایران مدت زمان طولانی نمی‌گذرد و شایعترین نوع تالاسمی در ایران از نوع β می‌باشد.

تالاسمی بر اساس نوع زنجیره گلوبینی درگیر،

هیپوکروم - میکروسیتیک است. هموگلوبین معمولاً حدود $2-3\text{g/dl}$ پایین‌تر از مقدار نرمال است و 1.1 می‌تواند در محدوده نرمال نیز باشد. از دیگر یافته‌های آزمایشگاهی کاهش خفیف تعداد Hct ، RBC و ایندکس‌های گلوبولی است. سطح آهن سرم، نرمال یا کمی افزایش پیدا کرده است. از آنجاییکه یکی از تشخیص‌های افتراقی آنمی هیپوکروم - میکروسیتی، آنمی ناشی از فقر آهن است و این نوع آنمی شایع‌ترین نوع آنمی در سراسر دنیا می‌باشد. تعدادی از موارد بتا-تالاسمی مینور به عنوان آنمی فقر آهن، مدت‌ها تحت درمان با آهن قرار می‌گیرند بدیهی است که پاسخی به این نوع درمان نیز مشاهده نمی‌شود. بهترین روش اثبات تشخیص بتا-تالاسمی مینور الکترو فوزر Hb است که جزء HbA2 آن در حدود $3-7\%$ افزایش می‌یابد. (در حالیکه در آنمی فقر آهن HbA2 کاهش نشان می‌دهد)

نیمی از بیماران بتا-تالاسمی مینور افزایش مختصری در حدود $2-6\%$ در HbF نشان می‌دهند.

روش پژوهش:

مطالعه به صورت توصیفی و مقطعی (crosse sectional) انجام شد. جمعیت هدف کلیه دانش‌آموزان پایه سوم راهنمایی منطقه طارم علیا- حوزه آب‌بر- بودند. این طرح از دی‌ماه ۱۳۷۴ لغایت مهرماه ۱۳۷۵ به اجرا درآمد و طی دو مرحله انجام شد: ۱- مرحله آگاه‌سازی؛ ۲- مرحله پژوهشی.

ابتدا یک سمینار علمی- کاربردی برای مدیران، معاونین و دبیران علوم مدارس در زمینه بیماری تالاسمی (شناخت بیماری، شیوع، راههای پیشگیری

هیپروتروپی بافت‌های اریتروپوئیک در محل‌های مدولاری و اکتمودولاری دیده می‌شود. استخوانها نازک شده و شکستگی‌های پاتولوژیک ممکن است در استخوانهایی که وزن بدن را تحمل می‌کنند (Weight-bearing) ایجاد گردد. تغییر شکل استخوانهای صورت به شکل برآمدگی استخوان فروتنال و فرورفتگی پل بینی، برآمدگی استخوان ماگزیلا است. طحال و کبد در نتیجه هماتوپوئز اکسترامدولاری و هموسیدوز بزرگ می‌شوند.

ارتیروپوئیس غیر موثر مزمن منجر به بروز سنگ کیسه صفرا می‌شود. اختلالات غدد اندوکرین ناشی از هموسیدروز به صورت کم‌کاری غده هیپوفیز، هیپوتالاموس، غده تیروئید، پاراتیروئید و پانکراس به وجود می‌آید. عوارض قلبی مثل پریکاردیت و نارسایی احتقانی قلب ناشی از سیدروز میوکارد یاخته های انتهایی شایع هستند. معمولاً مرگ در سالهای اول زندگی به علت CHF رخ می‌دهد.

تغییرات آزمایشگاهی به صورت آنمی هیپوکروم - میکروسیتیک، کاهش سطح هموگلوبین $5-6\text{g/dl}$ ، افزایش شمارش ریتیکولوسیتی، افزایش بیلی روبین غیر کونژوگه و آهن سرم می‌باشد. برحسب نوع تالاسمی کاهش شدید یا فقدان HbA دیده می‌شود و حدود $30-90\%$ از کل هموگلوبین بیمار را HbF تشکیل می‌دهد. سطح Hb A2 معمولاً در محدوده نرمال است.

B تالاسمی مینور: این نوع تالاسمی فرم هتروزیگوت بیماری است که علائم بالینی واضحی ندارد و تنها یافته ممکن است بزرگی خفیف طحال باشد. علائم آزمایشگاهی به صورت یک آنمی خفیف

از ۳۶ دختر آنمیک ۱۵ نفر (۴۱/۶۵٪) درمان شده بودند.

تعداد افراد مبتلا به تالاسمی مینور ۱۴ نفر یا ۲/۸٪ بود که ۸ نفر آنان را پسران و ۶ نفر آنان را دختران تشکیل می دادند.

از تعداد ۱۴ نفر ناقلین تالاسمی مینور، ۱۲ نفر B تالاسمی مینور، ۱ نفر α تالاسمی و ۱ نفر S تالاسمی داشتند.

هموگلوبین اغلب افراد نمونه گیری شده در هر دو جنس در **range**، ۱۳/۹-۱۳ و سپس ۱۴-۱۴/۹ قرار داشتند.

میانگین هموگلوبین برای دختران ۱۱-۱۴ ساله ۱۳/۵ و برای دختران ۱۵-۱۸ ساله نیز (g/dl) ۱۳/۵ بود.

میانگین هموگلوبین برای پسران ۱۱-۱۴ ساله، ۱۴ و برای پسران ۱۵-۱۸ ساله ۱۴/۵ (g/dl) بود.

میانگین MCV دختران سنین ۱۱-۱۴ ساله و نیز ۱۵-۱۸ ساله (fl) ۸۶ بود.

میانگین MCV پسران سنین ۱۱-۱۴ ساله ۸۶ و ۱۵-۱۸ ساله ۸۷ (fl) بود.

بالاترین درصد شیوع آنمی در روستای تشویر ۴۳/۵٪ و کمترین آن در روستای هزار رود یعنی صفر درصد بود.

بالاترین درصد شیوع تالاسمی مینور در روستای تشویر ۸/۶٪ و کمترین درصد در روستاهای هزاررود، دهبار، گیلانکشه، هندی کندی (صفر درصد) بود.

میزان آگاهی دانش آموزان از بیماری تالاسمی در آزمون **Pretest** صفر درصد و در آزمون **Post test** حدود ۶۷٪ بود.

و...) تشکیل شد. به دنبال آزمون **pretest**، آموزش و آگاه سازی گروه هدف، توسط دبیران علوم انجام شد و سپس یک آزمون **posttest** به عمل آمد. در مرحله دوم اجرای طرح، ابتدا **CBC** برای **Screening** افراد آنمیک انجام شد. پس از درمان افراد آنمیک با قرص فروس سولفات (روزانه ۲ قرص به مدت دو ماه)، **CBC** مرحله دوم برای **Screening** افراد درمان نشده صورت گرفت. و در نهایت آزمایش الکتروفورز در مورد افراد آنمیک مانده انجام شد. آخرین مرحله، آگاه سازی افراد ناقل بیماری و خانواده هایشان بود.

مکان اجرای طرح منطقه طارم علیا - حوزه آب بر - بود. طارم علیا منطقه ای است که در شمال استان زنجان واقع شده است و مجاور استان گیلان می باشد. و با توجه به شیوع بیماری در استانهای شمالی کشور و اینکه این منطقه با استان گیلان هم مرز است و به خاطر مهاجرتها منطقه ای و شرایط جوی آن، احتمال می رفت تالاسمی از شیوع بالایی برخوردار باشد. لذا این منطقه برای اجرا طرح انتخاب شد.

نتایج:

تعداد نمونه ها ۵۰۲ نفر بودند که از میان این تعداد، ۲۸۱ نفر پسر و ۲۲۱ نفر دختر بودند.

در مرحله اول آزمایش **CBC**، تعداد ۱۰۳ نفر یعنی حدود ۲۰٪ آنمیک شناخته شدند. از این تعداد ۶۷ نفر یعنی ۲۴/۹٪ را پسران و ۳۶ نفر یعنی ۱۶/۳٪ را دختران تشکیل می دادند.

از ۱۰۳ نفر دانش آموز مبتلا به کم خونی بعد از درمان، تعداد ۵۲ نفر یا ۵۰٪ بهبود پیدا کردند. به تفکیک جنسی از ۶۷ پسر آنمیک ۳۶ نفر (۵۳/۷۵٪) و

بحث:

بیماری و ممانعت از ازدواج آنان با یکدیگر و یا از به وجود آمدن فرزندان جدید در خانواده‌هایی که یک یا چند فرزند بیمار دارند، از پیدایش مبتلایان جدید جلوگیری به عمل آورد، با توجه به هزینه سنگین اقتصادی، مشکلات جسمی، عاطفی و اجتماعی برای فرد بیمار و خانواده‌اش، جهت پیشگیری از ظهور بیماران جدید اقدامات جدی لازم است.

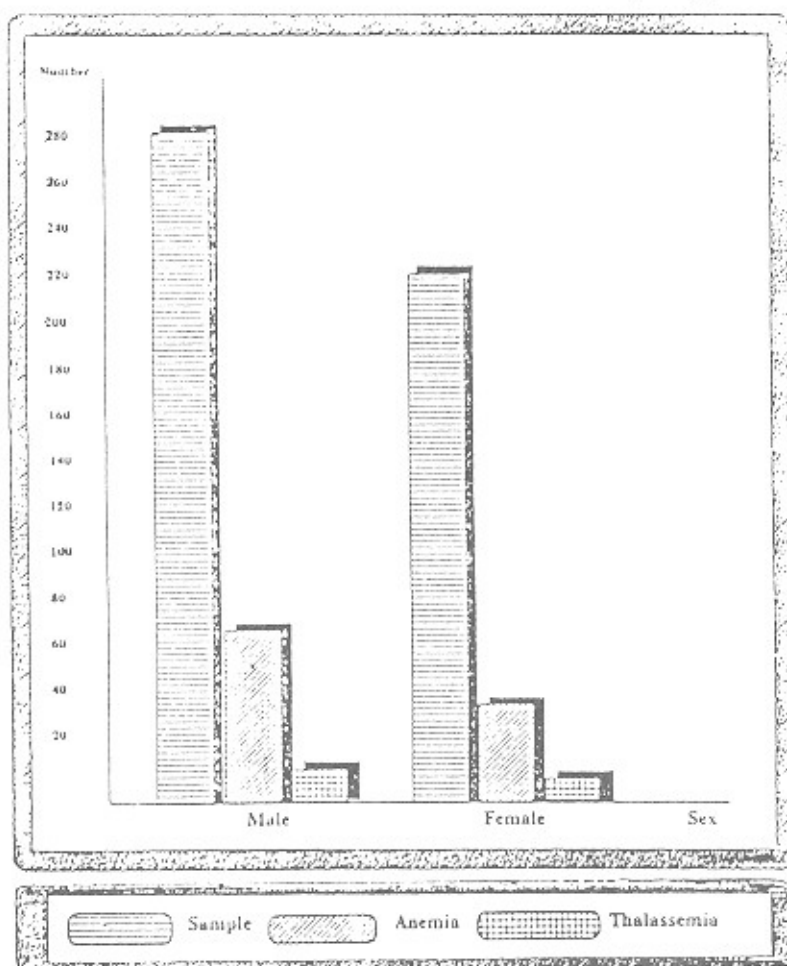
تشکر و قدردانی:

نظر به اینکه این تحقیق زیر نظر بهزیستی استان زنجان صورت گرفته است بدینوسیله از مدیر کل محترم وقت آقای قناتی و معاونت محترم پیشگیری وقت آقای احمد کیبودوند و همچنین از همکاری و زحمات آقای گودرزی تشکر و قدردانی می‌گردد.

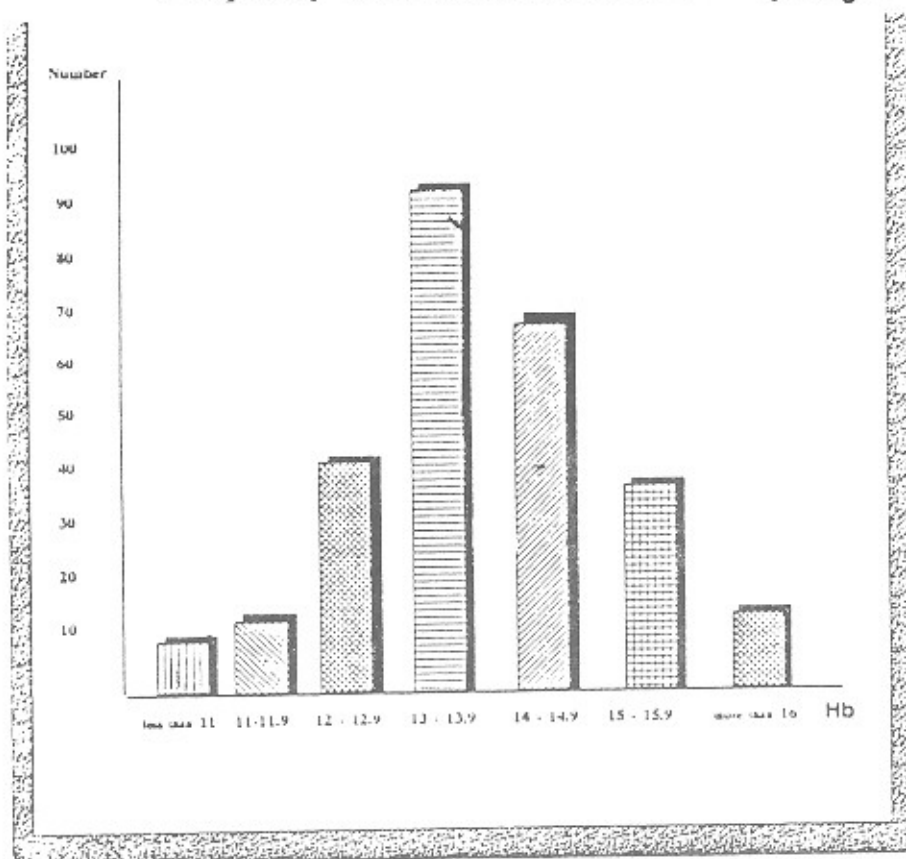
بیماری تالاسمی از جمله صعب‌العلاج‌ترین بیماری‌های کشور ماست. بنا به آمار سازمان انتقال خون، در ایران بیش از ۱۸۰۰۰ نفر مبتلا به تالاسمی از نوع ماژور وجود دارد و هر ساله ۱۵۰۰ نفر به این تعداد افزوده می‌شود. یعنی هر ۶ ساعت یک بیمار مبتلا به تالاسمی ماژور در ایران به دنیا می‌آیند. ۵۰ الی ۶۰ درصد خونهای اهدایی جایگزین و مورد مصرف بیماران تالاسمی در سراسر کشور قرار می‌گیرد و برای درمان صحیح و کامل ۱۸۰۰۰ بیمار موجود، سالانه رقمی بیش از ۲۲۰ میلیون دلار ارز از بودجه دولتی صرف این بیماری می‌شود.

از آنجائیکه بیماری تالاسمی به صورت اتوزومال مغلوب به ارث می‌رسد، لذا می‌توان با شناسایی ناقلین

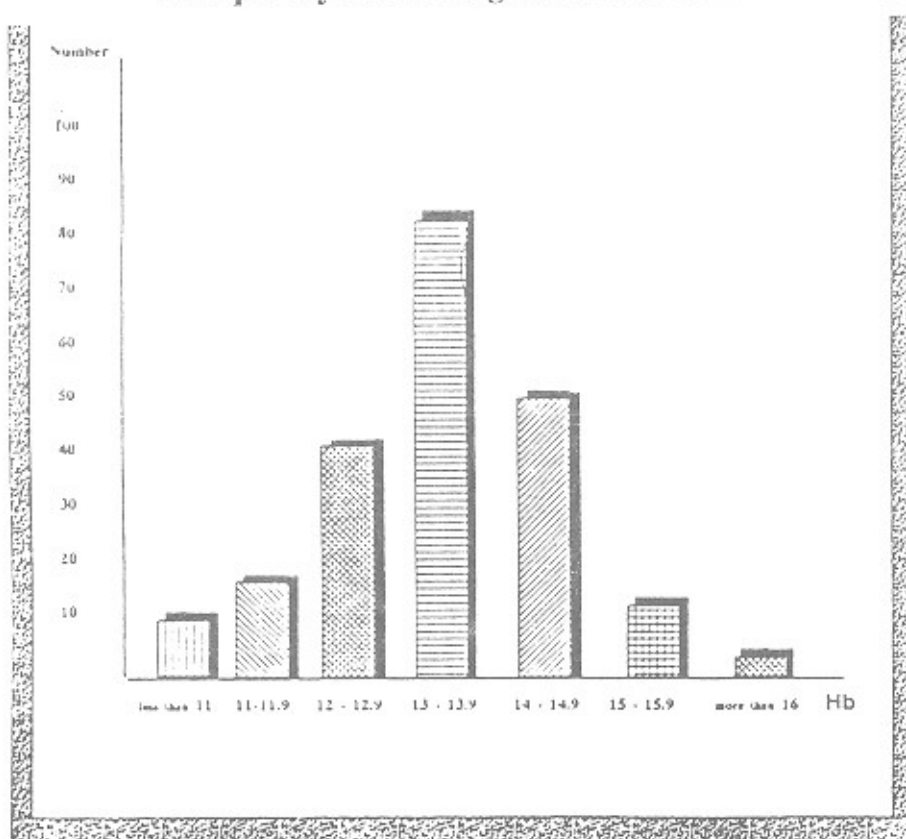
Frequency of Anemia and Thalassemia
شکل شماره ۱ in Male and Female



شکل شماره ۲ Frequency of Hemoglobin in male



شکل شماره ۳ Frequency of Hemoglobin in Female



جدول شماره ۱ - جدول توزیع فراوانی نسبی آنمی و تالاسمی براساس توزیع جنسی

جنس	تعداد نمونه	تعداد افراد مبتلا به آنمی	درصد افراد مبتلا به آنمی	تعداد افراد ناقل تالاسمی	درصد افراد ناقل تالاسمی
پسر	۲۸۱	۶۷	٪۲۳/۸۵	۸	٪۲/۸۵
دختر	۲۲۱	۳۶	٪۱۶/۲۹	۶	٪۲/۷۰
جمع	۵۰۲	۱۰۳	٪۲۰/۵۲	۱۴	۲/۸۰

جدول شماره ۲ - جدول توزیع فراوانی نسبی آنمی و تالاسمی بر اساس روستا

نام روستا	تعداد نمونه‌ها	تعداد افراد آنمیک	تعداد افراد تالاسمیک
آب‌بر	۱۵۱	۱۵	۴
هزار رود	۱۸	۰	۰
درام	۴۹	۸	۲
ده‌بهار	۲۳	۶	۰
کهریز	۲۵	۷	۱
زهتر آباد	۷۱	۱۶	۲
گیلوان	۶۸	۱۷	۳
گیلانکشه	۴۳	۱۷	۰
هندی‌کندی	۳۱	۷	۰
تشویر	۲۴	۱۰	۲
جمع	۵۰۲	۱۰۳	۱۴

جدول شماره ۳ - جدول توزیع فراوانی نسبی اندکس‌های گلبولی براساس توزیع سنی و جنسی

سن و جنس	Hemoglobin Mean (g/l)	MCV Mean (fl)
۱۱ - ۱۴ F	۱۳/۵	۸۶
۱۱ - ۱۴ M	۱۴	۸۶
۱۵ - ۱۸ F	۱۳/۵	۸۶
۱۵ - ۱۸ M	۱۴/۵	۸۷

کتابنامه:

- 1- Mary Ellen Avery and lewis R.First- Pediatric Medicine (514-518)-1989
- 2- Mohsen Ziai MD. Pediatrics.4 th. Edition (311-312)-1990
- 3- Nelson. Text book of Pediartrics. 14 th. Edition 1992
- 4- Poul H. Dworkin Pediatrics. 2th. Edition (370-371)- 1994
- 5- William E.Hathaway et.al Carrent Pediatrics Diagnostic and treatment 10th Edition (91-94)1991