



سندرم های تالاسمی گروه ناهمگونی از اختلالات هستند که با کاهش یا فقدان تولید زنجیره های گلوبین آلفا یا بتا همراه اند.

در حالت طبیعی تولید زنجیره آلفا و بتا برابر یک به یک است ولی در آلفا تالاسمی کاهش و در بتا تالاسمی افزایش می یابد. سندرم های تالاسمی شدید با کم خونی همولتیک شدید همراه هستند و در اوایل کودکی تشخیص داده می شوند اما اشکال خفیف تالاسمی مینور اغلب ایجاد می کنند و یا فاقد شواهدی از همولیز هستند این سندرم ها اغلب به دلیل کاهش با های قرمز در مغز و استخوان به میزان چشمگیری افزایش می یابد. توسعه ی MCV فضای مغز استخوان، ناهنجاری اسکلتی شدیدی ایجاد می کنند و خون سازی غیر موثر نیز محرک قدرت مندی برای افزایش کمبود آهن اشتباه می شوند. در اشکال شدید تالاسمی همولیز هم در محیط وهم در مغز و استخوان روی می دهد در نتیجه تولید گویچه های کم خونی میکرو ستیک جذب خفیف آهن است.

### تاریخچه:

تالاسمی یک واژه یونانی و مرکب از دو واژه تالاسا به معنای دریا و امیا به معنی خون است. اولین بار در سال ۱۹۲۵ میلادی دو دانشمند به نام های کولی و لی نوعی کم خونی گزارش کردند که با بزرگی طحال و تغییرات استخوانی همراه بود و به دلیل شیوع زیاد این بیماری در اطراف مدیترانه تالاسمی نام گذاری شد.

### انواع تالاسمی:

- 1- آلفا تالاسمی: شامل، ناقل خاموش با شمار گلبول قرمز کاملاً طبیعی - هموگلوبین H با کم خونی میکرو سیتی و همولیز خفیف - هیدروپس جنینی با کم خونی شدید، ادم سرتاسری جنین بر اثر نارسایی احتقانی قلب، مرگ در هنگام تولد
- 2- بتا تالاسمی: شامل، ماژور با همولیز شدید، خون سازی غیر موثر، وابسته به تزریق خون، اضافه بار آهن - اینتر مدیا با همولیز متوسط، کم خونی شدید و غیر وابسته به تزریق خون، اضافه بار آهن - مینور کم خونی خفیف با حداقل یک ژن سالم، میکرو سیتوز.

# فاطمه آل خانیان - فاطمه اخلاقی / پرستاری ۹۰

علایم:

چهره کودکان به دلیل هیپر پلازی مغز استخوان در استخوان ماگز یلاری و بر جسته شدن پیشانی مشخصه موش خرمایی را پیدا می کنند این کودکان دچار نازک شدگی و شکستگی پاتولوژیک استخوان بلند و مهره ها می شوند. کم خونی همولتیک باعث هیپاتو اسپلنومگالی، زخم های پا، سنگ صفراوی، نارسایی قلبی با برون ده بالا شود. تنها راه درمان پیوند مغز استخوان در دوران کودکی است.

### تشخیص

تشخیص بیماری تالاسمی براساس انجام یک آزمایش خون ساده با هزینه اندک امکان پذیر می باشد بتا تالاسمی ماژور در طی دوران کودکی بر اساس کم خونی شدید همراه با هیپاتو اسپلنومگالی، میکرو سیتوز شدید، لام خون محیطی با ویژگی خاص و افزایش مقادیر ADF و HBA2 یا هر دو به راحتی صورت می گیرد. بتا تالاسمی مینور معمولاً به صورت میکرو سیتوز، هیپو کرومی بارز همراه با سلول های هدف مانند اما کم خونی خفیف یا جزئی تظاهر می کنند.

نکته: هماتوکریت کمتر از ۳۳-۳۰٪ باید از مصرف روزمره ی آهن پرهیز کنند.

افراد دارای صفت آلفا تالاسمی ممکن است هیپو کرومی و میکرو سیتوز خفیف اما بدون کم خونی را نشان دهند، این افراد نیازمند مشاوره ی ژنتیک هستند.

### درمان:

• تزریق خون (درمان کمکی)

• پیوند مغز استخوان (درمان اصلی)



منابع: اصول هماتولوژی پایه / هاف براند / ترجمه: سعید کاویانی، مهدی آزاد، شعبان علیزاده

خلاصه مبانی طب داخلی سسیل بیماری سرطان / ترجمه: محسن ارجمند، سید حسین صمدانی فرد، امیر ابراهیم صفرزاده  
مباحث برگزیده هاریسون و سسیل ۲۰۰۱ / محمود محلی، مجید فروزان

استاد مربوطه: سرکار خانم مریم مدی نشاط / دانشکده علوم پزشکی خراسان شمالی