

آلفاتالاسمی

آلفاتالاسمی چیست؟

تالاسمی گروهی از اختلالات خونی است که بر تولید هموگلوبین اثر می‌گذارد. هموگلوبین پروتئینی در خون است که اکسیژن را به سراسر بدن ما حمل می‌کند.

تالاسمی از طریق ژن‌های والدین به فرزند منتقل می‌شود. ژن‌ها حامل اطلاعاتی در مورد صفات انسان مانند رنگ چشم، رنگ مو و هموگلوبین هستند.

تالاسمی ارثی است.

تالاسمی واگیردار نیست.

تالاسمی از طریق میکروب‌ها منتقل نمی‌شود.

گاهی تغییراتی در ژن‌ها رخ می‌دهد که منجر به وضعیت‌های پزشکی می‌شوند. در بیماری آلفاتالاسمی، چنین تغییراتی در ژن‌های آلفاگلوبین رخ می‌دهد:

- یک فرد معمولاً چهار ژن آلفاگلوبین را برای تولید پروتئین آلفاگلوبین در هموگلوبین به ارث می‌برد.
- یک فرد ممکن است [فقط] دو یا سه ژن از چهار ژن معمول آلفاگلوبین را برای تولید هموگلوبین داشته باشد. به این فرد **ناقل تالاسمی** می‌گویند و این فرد، **سالم است**.
- اگر شریک زندگی فرد ناقل نیز خود ناقل انواع خاصی از آلفاتالاسمی باشد، این زوج ناقل ممکن است در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا به بیماری هموگلوبین اچ (Hemoglobin H disease) یا بارت هیدروپس فتالیس (Bart's hydrops fetalis) باشند.
- اگر فردی تنها یک ژن آلفاگلوبین داشته باشد، به **بیماری هموگلوبین اچ** مبتلاست و به مراقبت‌های پزشکی منظم نیاز دارد. افراد مبتلا به بیماری هموگلوبین اچ ممکن است کم‌خونی مادام‌العمر با درجه خفیف تا متوسط را تجربه کنند. این کم‌خونی مادام‌العمر گاهی ممکن است شدید باشد.
- اگر فردی اصلاً ژن‌های آلفاگلوبین را نداشته باشد، یک وضعیت پزشکی شدید به نام بارت هیدروپس فتالیس (**Bart's hydrops fetalis**) دارد که مدت‌ها پیش از تولد جنین بر روی او اثر می‌گذارد و باعث مرگ جنین هنگام بارداری یا کمی پس از تولد می‌شود. این یک وضعیت کشنده است که هنگام بارداری هم برای مادر و هم برای جنین خطرناک است.

درمان

مبتلایان به بیماری هموگلوبین اچ ممکن است برای اصلاح کم‌خونی به تزریق خون نیاز داشته باشند. هیچ درمان یا علاجی برای بارت هیدروپس فتالیس وجود ندارد.

سلامت ناقلان آلفاتالاسمی

فرد ناقل می‌تواند انتظار **سالم بودن** داشته باشد. مهم است که پزشک او بداند که وی ناقل تالاسمی است.

آلفاتالاسمی و تنظیم خانواده

ژن‌های مسبب آلفاتالاسمی در آسیای تبارها و همچنین افراد با اصلیت آفریقایی، خاورمیانه‌ای و مدیترانه‌ای شایع است.

زوج‌هایی که قصد دارند بچه دار شوند یا در اوایل بارداری هستند، اگر اصلیت هر یک از خانواده‌های آنها یکی از مناطق مذکور در بالا باشد یا سابقه خانوادگی هرگونه اختلال خونی یا کم‌خونی داشته باشند، باید برای تعیین ناقل بودن یا نبودن خود آزمایش خون بدهند. این آزمایش برای تعیین خطر داشتن فرزند مبتلا به یک اختلال خونی ژنتیکی لازم است.

افرادی که در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا هستند، گزینه‌هایی دارند. این وضعیت‌های [پزشکی] را می‌توان از هفته دوازدهم بارداری تشخیص داد. در صورت صلاحدید می‌توان خاتمه بارداری را در نظر گرفت. افراد می‌توانند فرزندخوانده قبول کنند یا روش‌های کمک باروری (مانند تشخیص ژنتیکی قبل از لانه‌گزینی، استفاده از اهدا کننده تخمک یا اسپرم) را در نظر گیرند. دیگران ممکن است داشتن فرزند با احتمال ابتلا را انتخاب کنند. درباره همه این گزینه‌ها می‌توان با یک مشاور ژنتیک صحبت کرد.

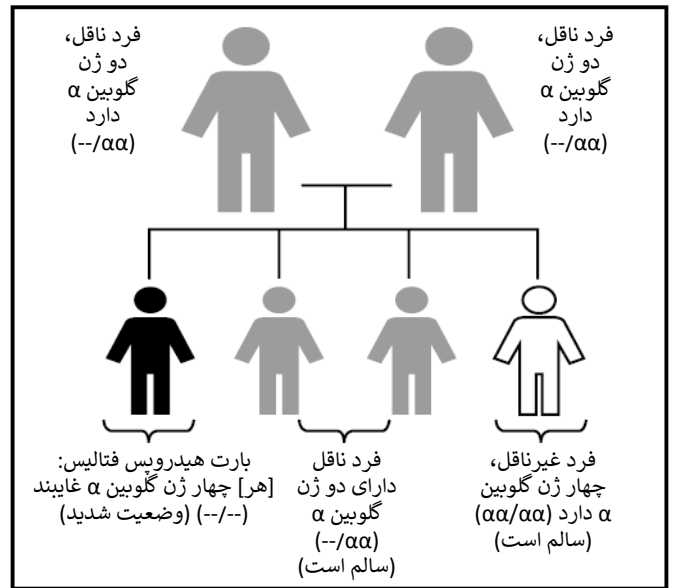
انجام آزمایش را می‌توان توسط پزشک محلی شما یا از طریق تماس با بیمارستان‌های مندرج در انتهای این بروشور هماهنگ کرد.

اطلاعات مهم برای خانواده شما

اگر شما ناقل آلفاتالاسمی هستید، سایر اعضای خانواده شما نیز ممکن است ناقل و در معرض خطر داشتن فرزندان مبتلا به نوع شدید آلفاتالاسمی باشند. توصیه می‌شود که سایر اعضای خانواده و شریک زندگی آن‌ها **پیش از آنکه خودشان بچه دار شوند**، از نظر وضعیت ناقل بودن آزمایش شوند. برای تشخیص ناقلین آلفاتالاسمی، آزمایش دی‌ان‌ای (DNA) انجام می‌شود.

شکل ۱:

والدینی که ناقل هستند، دو زن آلفاگلوبین دارند.

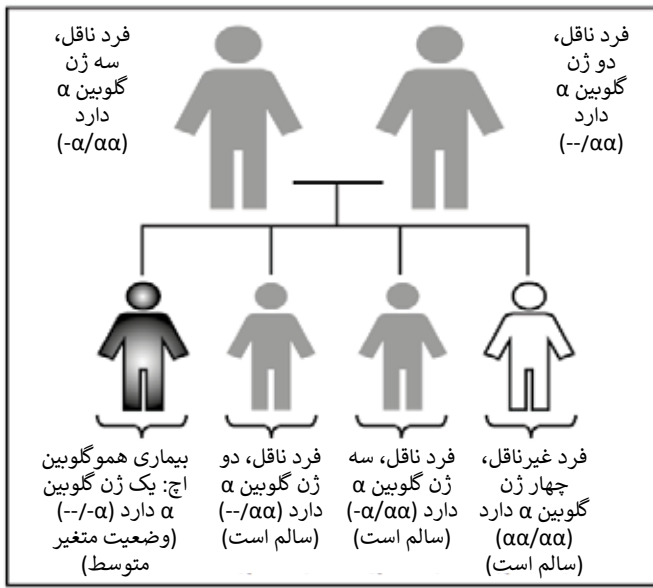


در هر بارداری برای این زوج:

- احتمال داشتن فرزندی که ناقل آلفاتالاسمی نیست یک به چهار است.
- احتمال داشتن [فرزند] ناقل سالم دو به چهار است.
- احتمال داشتن [فرزند] مبتلا به بیماری بارت هیدروپس فتالینس، یک به چهار است.

شکل ۲:

والدینی که ناقلند، دو و سه زن آلفاگلوبین دارند.

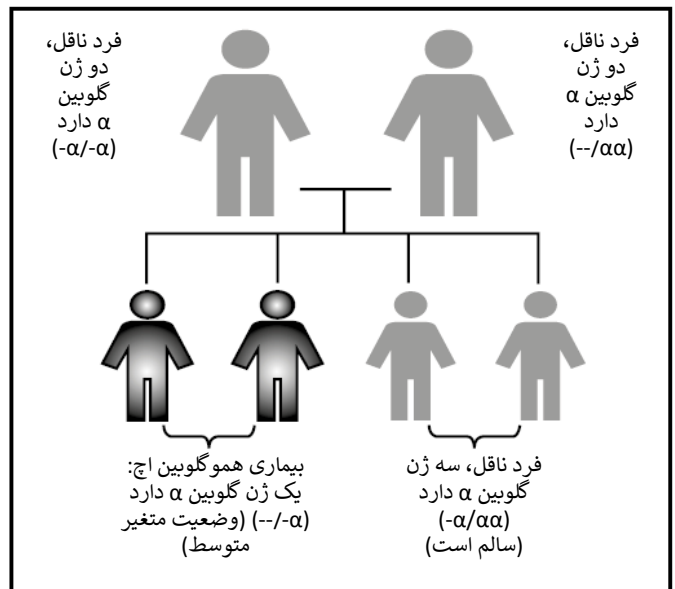


در هر بارداری برای این زوج:

- احتمال داشتن فرزندی که ناقل آلفاتالاسمی نیست یک به چهار است.
- احتمال داشتن [فرزند] ناقل سالم، دو به چهار است.
- احتمال داشتن [فرزند] مبتلا به بیماری هموگلوبین اچ، یک به چهار است.

شکل ۳:

والدینی که ناقلند، دو زن آلفاگلوبین دارند.



در هر بارداری برای این زوج:

- احتمال داشتن [فرزند] ناقل سالم، دو به چهار است.
- احتمال داشتن فرزند مبتلا به بیماری هموگلوبین اچ، دو به چهار است.

اطلاعات تماس مفید

www.tasca.org.au

Phone : +64 21231 8485
 Email: tasca@muskaancaretrust.org.nz
 Web: www.muskaancaretrust.org.nz

