

# بتا تالاسمی

## بتا تالاسمی 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 بتا تالاسمی، چنین تغییراتی در ژن‌های آلفاگلوبین رخ می‌دهد:

- یک فرد معمولاً دو ژن بتاگلوبین را برای تولید پروتئین بتاگلوبین در هموگلوبین به ارث می‌برد.
- در یک فرد ممکن است یکی از دو ژن بتاگلوبین دچار تغییر (جهش) شود. این فرد ناقل بتا تالاسمی نامیده می‌شود و سالم است. پزشک‌ها ممکن است از اصطلاح بتا تالاسمی مینور (خفیف) استفاده کنند که به همان معناست.
- اگر شریک زندگی فرد ناقل نیز خود ناقل بتا تالاسمی باشد، این زوج ناقل ممکن است در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا به بتا تالاسمی ماژور باشند.
- اگر هر دو ژن بتاگلوبین در یک فرد دچار تغییرات (جهش‌هایی) شوند، او یک وضعیت پزشکی شدید به نام بتا تالاسمی ماژور دارد.
- بتا تالاسمی ماژور منجر به کم‌خونی شدید می‌شود که نیاز به درمان مادام‌العمر دارد.

## درمان

افراد مبتلا به بتا تالاسمی ماژور برای اصلاح کم‌خونی هر سه تا چهار هفته یک بار به طور منظم به تزریق خون نیاز دارند. از عوارض درمان آن‌ها می‌توان به تجمع آهن اضافی اشاره کرد که با دارو به طور موثر قابل پیشگیری و مدیریت است.

## سلامت ناقلین بتا تالاسمی

یک ناقل می‌تواند انتظار سالم بودن داشته باشد. مهم است که پزشک او بداند که وی ناقل است تا هر نوع کم‌خونی را از کم‌خونی ناشی از فقر آهن تشخیص دهد.

## بتا تالاسمی و تنظیم خانواده

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

زوج‌هایی که قصد دارند بچه‌دار شوند یا در اوایل بارداری هستند، اگر اصلیت هر یک از خانواده‌های آنها یکی از مناطق ذکر شده 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.

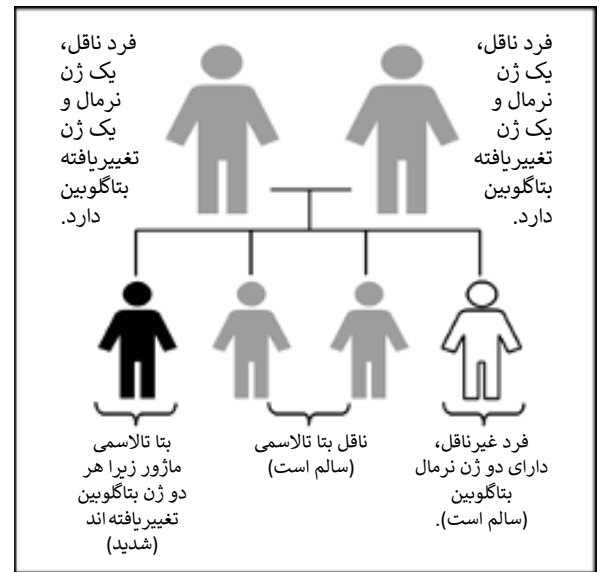
انجام آزمایش را می‌توان توسط پزشک محلی شما یا از طریق تماس با بیمارستان‌های مندرج در انتهای این بروشور هماهنگ کرد.

## اطلاعات مهم برای خانواده شما

اگر شما ناقل بتا تالاسمی هستید، سایر اعضای خانواده شما نیز ممکن است ناقل و در معرض خطر داشتن فرزندان دارای مشکل شدید خونی باشند. توصیه می‌شود که سایر اعضای خانواده و شریک زندگی آن‌ها **پیش از آنکه خودشان بچه‌دار شوند، از نظر وضعیت ناقل بودن آزمایش شوند.**

شکل ۱:

هر دوی والدین، ناقلین بتا تالاسمی هستند.

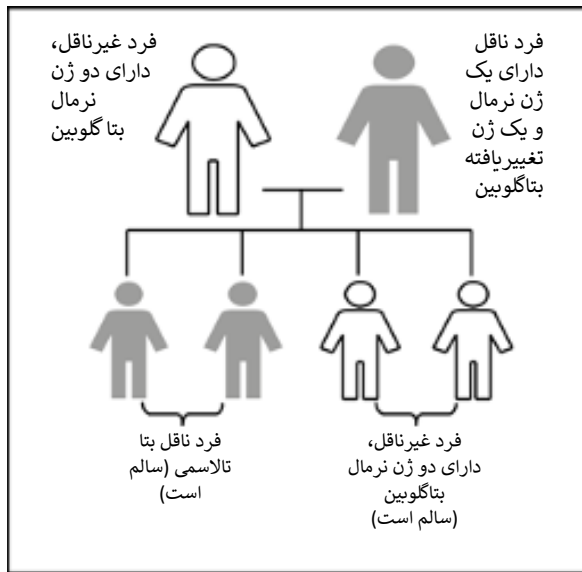


در هر بارداری برای این زوج:

- احتمال داشتن فرزند دارای دو ژن نرمال بتاگلوبین، یک به چهار است.
- احتمال داشتن [فرزند] ناقل بتا تالاسمی دو به چهار است.
- احتمال [داشتن فرزند مبتلا به] بتا تالاسمی، یک به چهار است.

شکل ۲:

فقط یکی از والدین ناقل بتا تالاسمی است.



در هر بارداری برای این زوج:

- احتمال داشتن [فرزند] دارای دو ژن نرمال بتاگلوبین دو به چهار است.
- احتمال داشتن [فرزند] ناقل بتا تالاسمی، دو به چهار است.

### اطلاعات تماس مفید

مرکز پزشکی موناش - واحد پزشکی تزریق خون  
**(Monash Medical Centre - Medical Infusion Unit)**  
 (خدمات دولتی تالاسمی)  
 246 Clayton Road, Clayton VIC 3168  
 تلفن: +61 3 9594 2756 یا +61 3 9594 3154

بیمارستان رویال ملبورن **(Royal Melbourne Hospital)**  
 (5 West Day Medical Centre)  
 300 Grattan Street, Parkville VIC 3052  
 تلفن: +61 3 9342 8835 یا +61 3 9342 7092

تلفن: (03) 7015 5637  
 پست الکترونیک:  
 info@tasca.org.au  
 آدرس پستی: P.O. Box 3076  
 Moorabbin East  
 VIC, 3189, Australia

Thalassaemia and Sickle Cell Australia  
 Moorleigh Community Village  
 92-94 Bignell Road  
 Bentleigh East  
 VIC, 3165, Australia

