



سوره الفجر



کلیات بیماری تالاسمی

دکتر بهرام دربندی

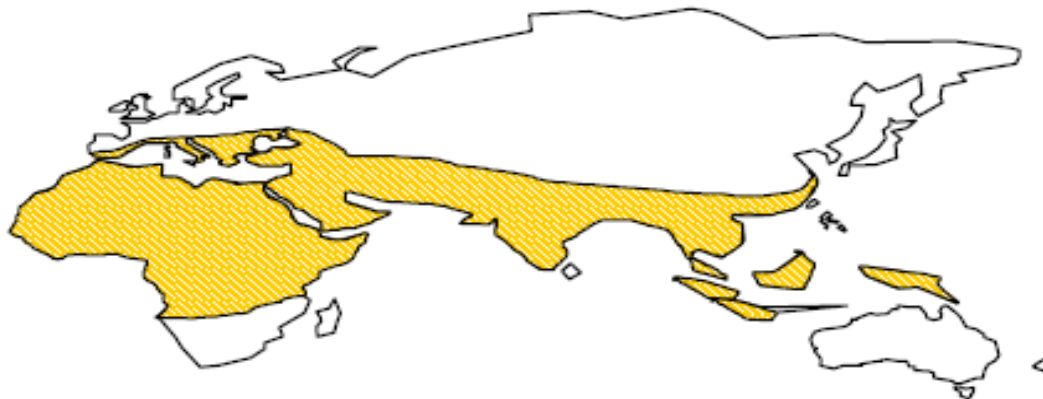
فوق تخصص خون و انکولوژی کودکان
بیمارستان هفده شهریور - رشت

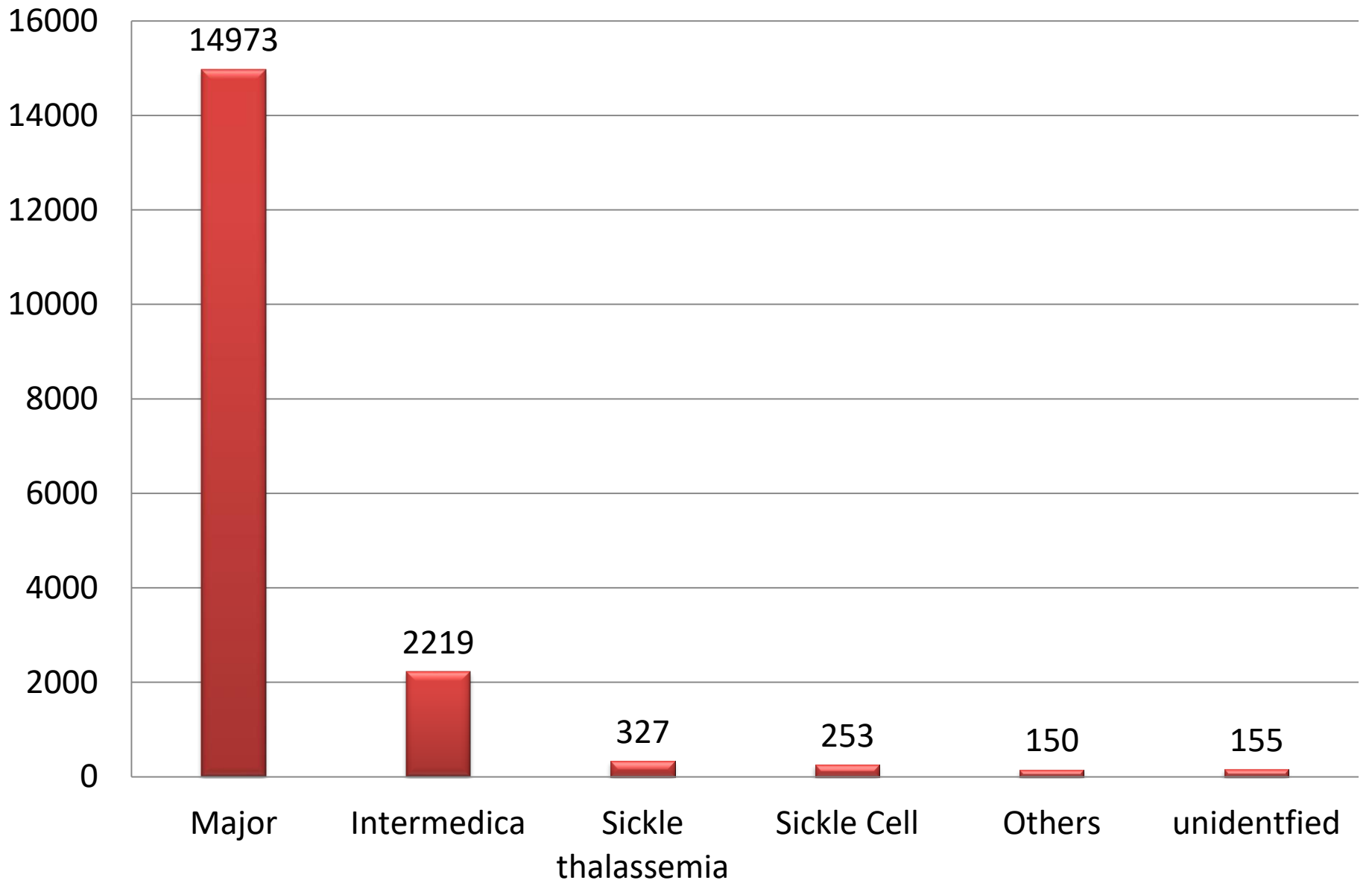
Demography

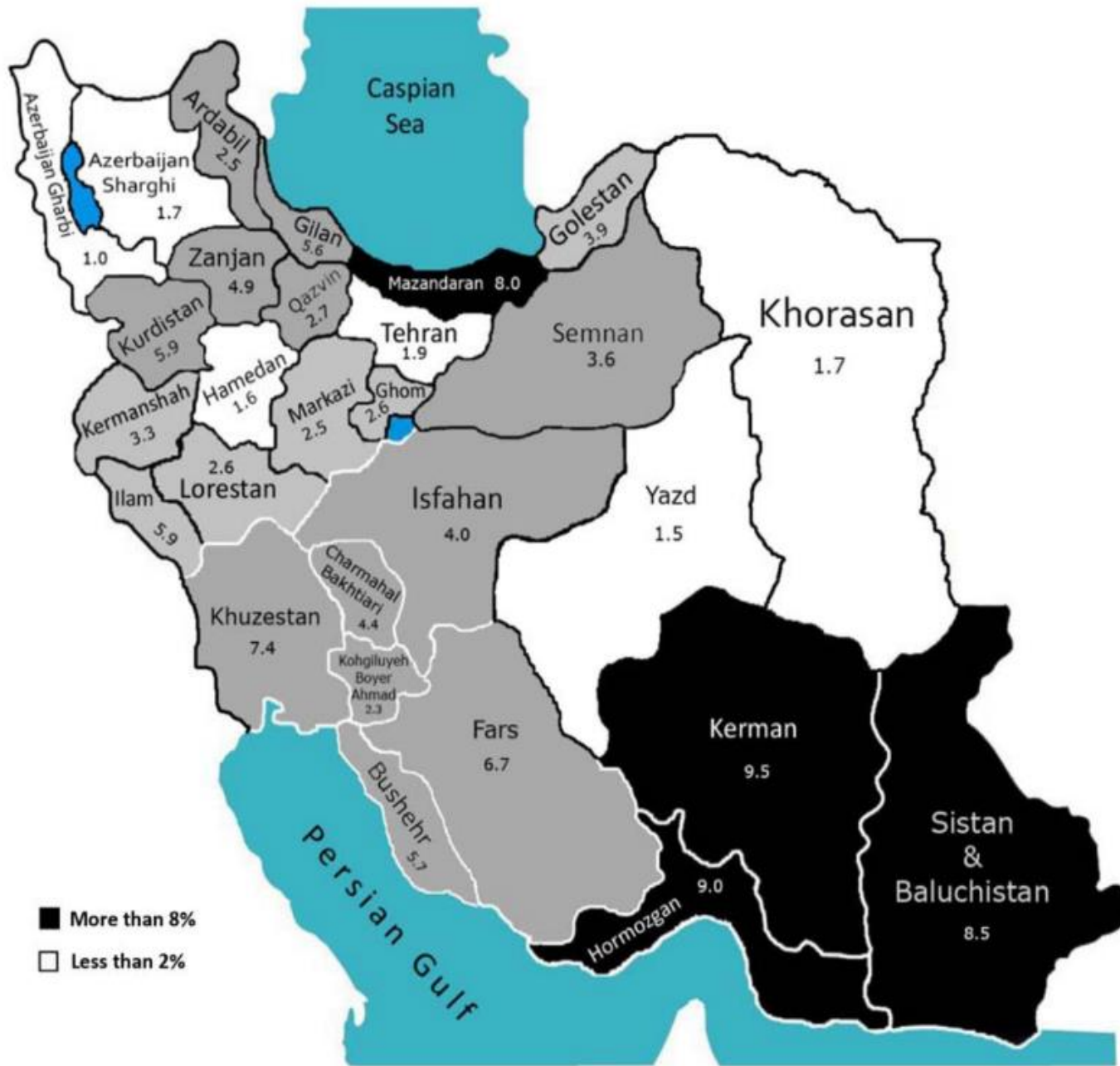
Thalassemia refers to a group of blood diseases characterized by decreased or absent synthesis of normal globin chains

- The thalassemia gene confers greater immunity for the heterozygous individuals against **malaria**
- the high gene frequency in these regions is most likely related to the selective pressure of *Plasmodium falciparum*. So it is common in parts of the world where malaria is common:
- However, thalassemia now is more recognized **globally because of ease of travel, etc...**

IRAN is located in the belt of thalassemia of the world







پاتوفیزیولوژی تالاسمی ها

تالاسمی ها گروه ناهمگنی از ناهنجاری های سنتز مقدار هموگلوبین است

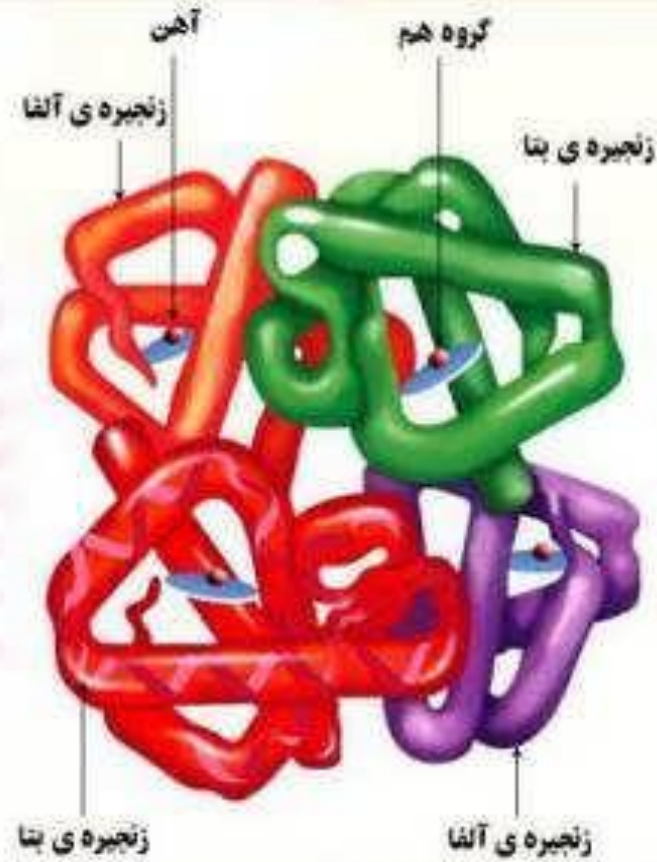
اختلال در میزان تولید زنجیره های گلوبین گلوبول های قرمز است

سنتز نامتقارن زنجیره های گلوبین باعث رسوب زنجیره فراوانتر در سیتوپلاسم ، آسیب به غشاء سلولی و تخریب زودرس گلوبول های قرمز می گردد.

مولکول هموگلوبین

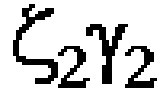


گلبول قرمز خون



Developmental expression of the globin chains

- embryonic hemoglobins

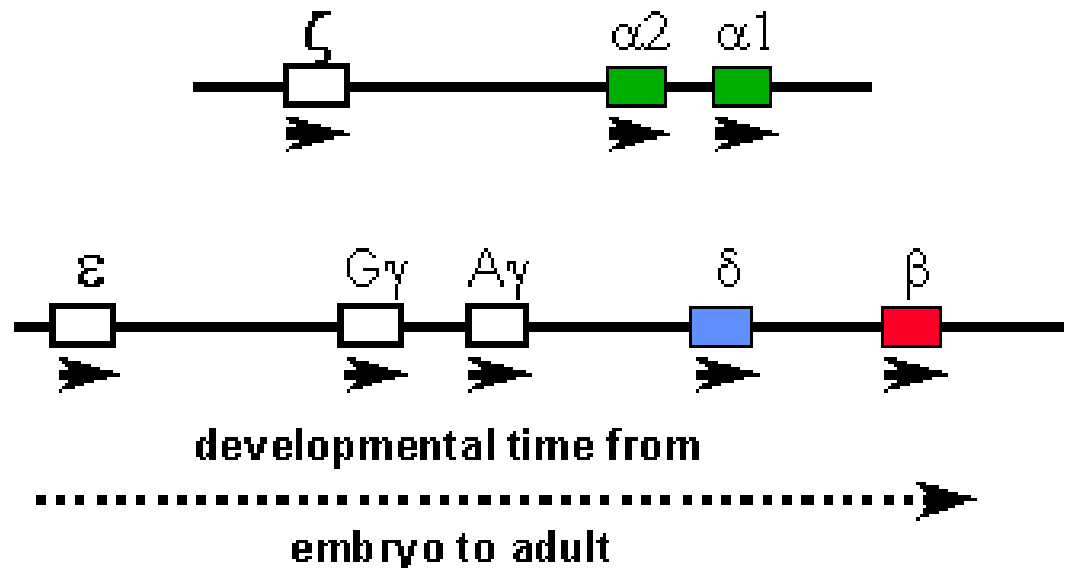


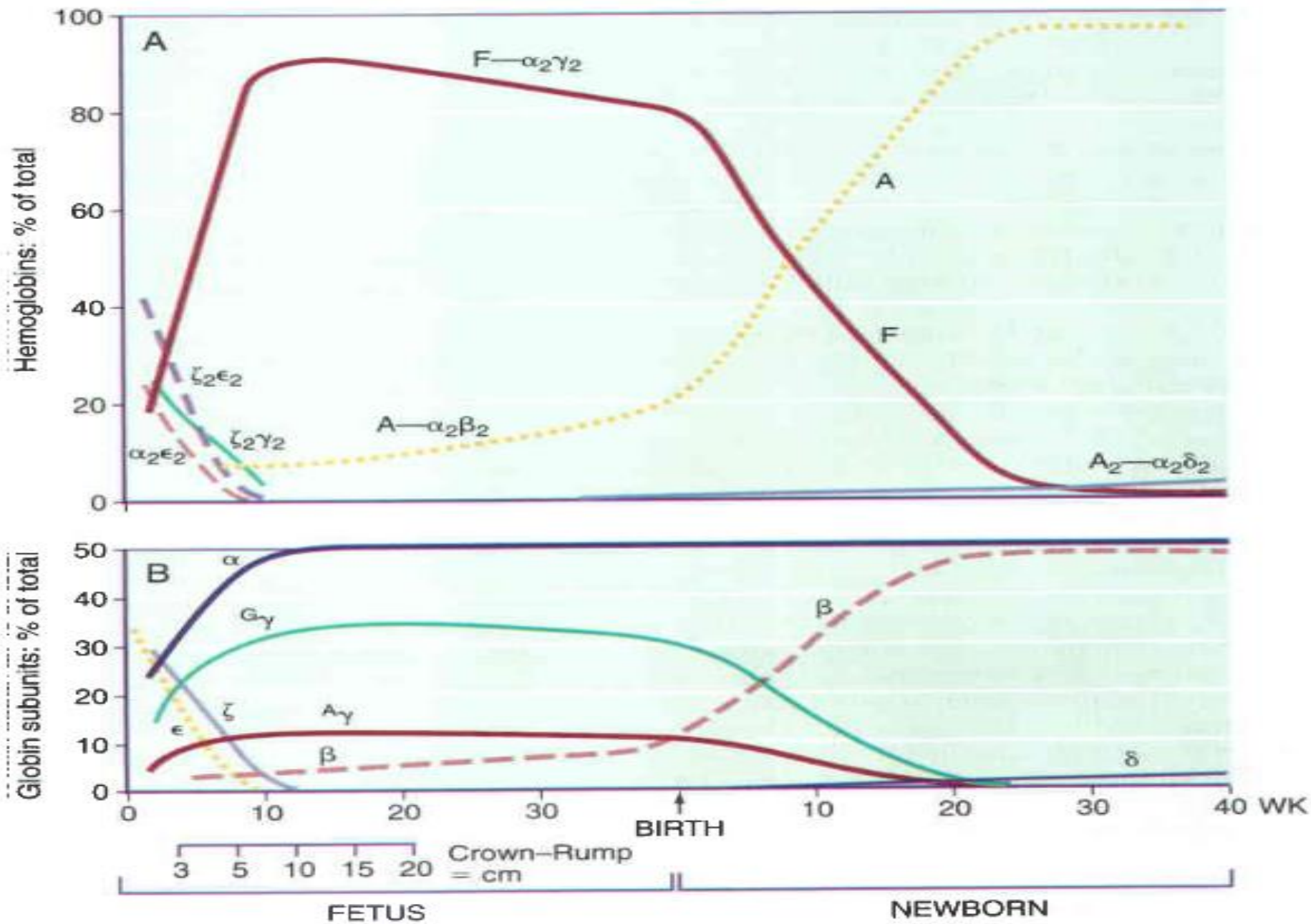
- the arrangement of the α -like genes and the β -like genes reflects their order of developmental expression

- fetal hemoglobins



- adult hemoglobins





پاتوفیزیولوژی تالاسمی ها

اختلال در میزان تولید زنجیره های گلوبین گلوبول های قرمز است

سنتز هموگلوبین از هفته سوم تا ششم جنینی در کیسه زرده شروع می شود.

تالاسمی ها گروه ناهمگن از ناهنجاری های سنتز مقدار هموگلوبین است

سنتز نامتقارن زنجیره های گلوبین باعث رسوب زنجیره فراوانتر در سیتوپلاسم ، آسیب به غشاء سلولی و تخریب زودرس گلوبول های قرمز می گردد.

B - Thalassemia

علائم بالینی :

بتا تالاسمی ماژور

زمان بروز : شش ماهه دوم سال اول زندگی
(زمان بروز علائم بالینی به شدت بیماری ارتباط دارد)

بی اشتهاپی ، بی قراری ، تب با علت نامشخص ، کمبود رشد وزنی و قدی و رنگ پریدگی
برجسته بودن شکم (هپاتواسپلنومگالی)

برجسته بودن استخوان پیشانی ، هیپرتروفی استخوان ماگزیلا ، فرورفتگی پل بینی و پف کردن چشم ها
رنگ پوست این بیماران به دلیل آنمی ، ایکتر و رسوب آهن تمایل به قهوه ای پیدا می کند
سنگ کیسه صفرا ، شکستگی های متعدد استخوانی ، علائم هیپراسپلینسم ، اولسر پاها

بیمارانی که **Chelation Therapy** نامناسب دارند

تاخیر در بلوغ (دختران : تاخیر در جهش رشد ، کاهش رشد پستان ها ، اولیگومنوره یا آمنوره)

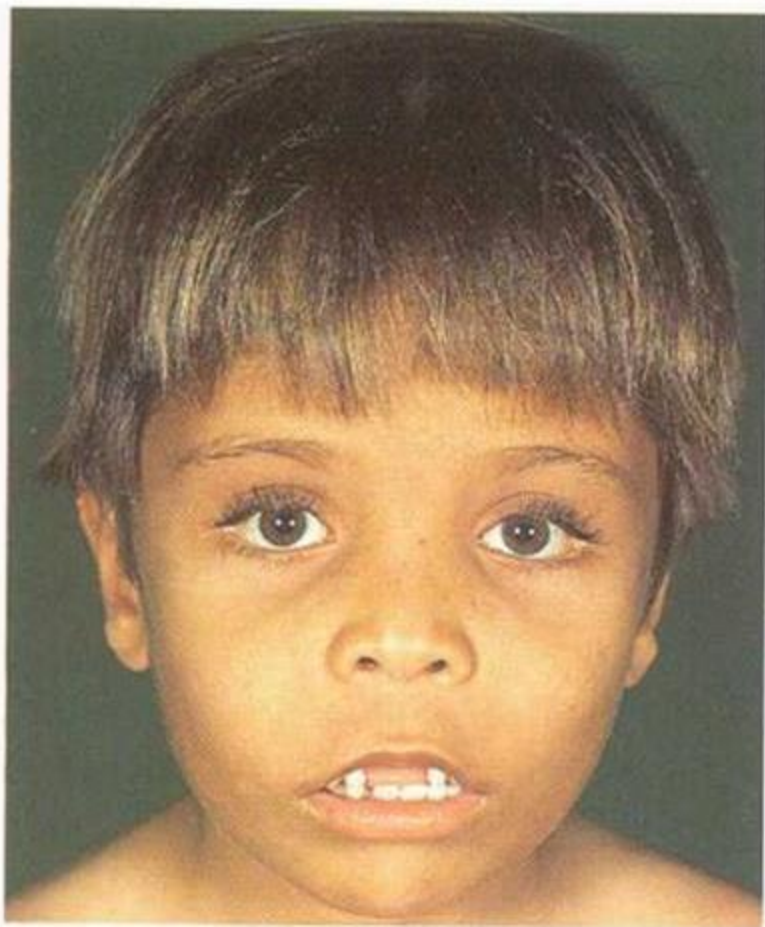
(پسران : کمبود موهای صورت و بدن ،)

اختلالات کبدی ، قلبی و اندوکراین



برجسته بودن استخوان پیشانی
هیپرتروفی استخوان ماگزیلا
فرورفتگی پل بینی
پف کردن چشم ها

Thalassemia Major: Ineffective Erythropoiesis



بررسی های آزمایشگاهی :

بتا تالاسمی ماژور

آئمی هیپوکروم میکروسیتر

Hg = 2.5 – 5.6 gr/dl

آنیزوسیتوزیس شدید (سلولهای بسیار کوچک به دلیل اشکال در تولید زنجیره بتا و سلولهای درشت معدود به دلیل RBC های حاوی هموگلوبین F)

وجود target cell

وجود basophilic stippling

گلوبولهای قرمز هسته دار و وجود inclusion body به خصوص پس از طحال برداری

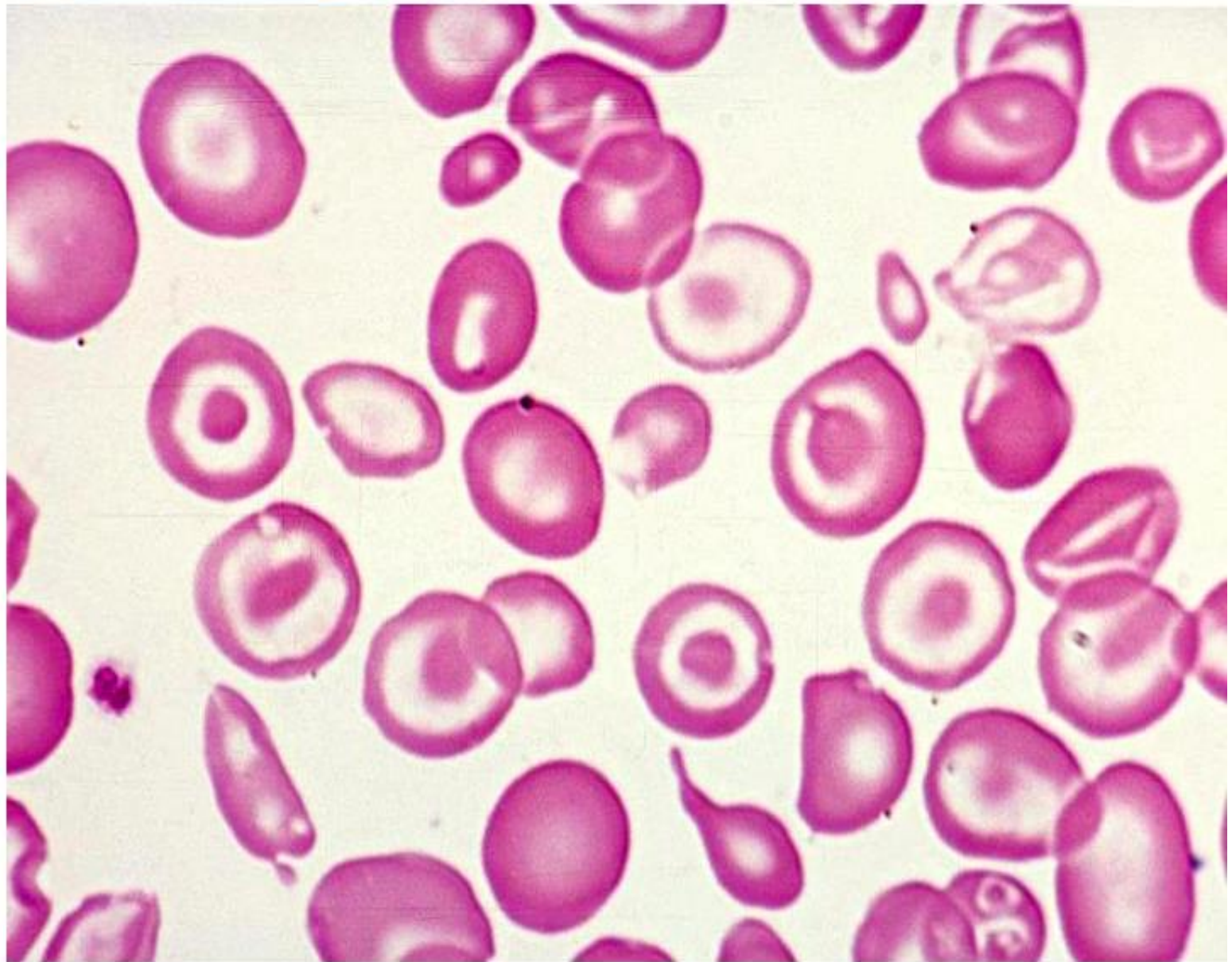
رتیکولوسیت نسبتا پایین به دلیل ineffective erythropoiesis

افزایش نسبی پلاکت و WBC و وجود پیش ساز های WBC در خون محیطی

شواهد همولیز : افزایش LDH ، افزایش SGOT ، کاهش هاپتوگلوبین و هموپکسین ، هیپرپلازی

پیش ساز های رده اریتروئید در مغز استخوان ، پلی کروماژی در خون محیطی

افزایش آنزیم های کبدی و شواهد هپاتیت ویروسی



درمان : بتا تالاسمی ماژور

For deciding whom to transfuse, the following should be included in the investigations:

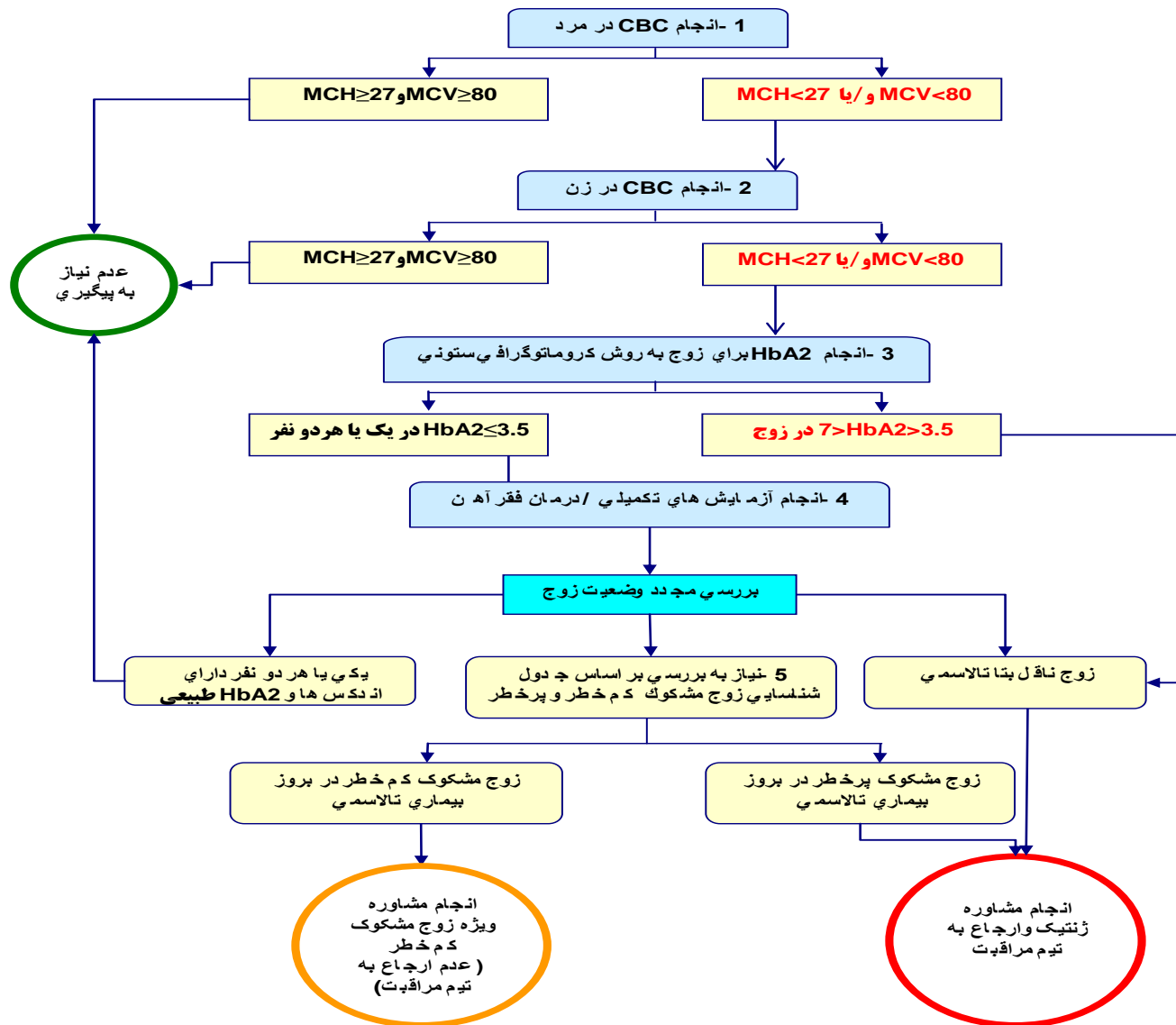
- (i) Confirmed laboratory diagnosis of thalassaemia major;
- (ii) Laboratory criteria:
Hb < 7g/dl on 2 occasions, > 2 weeks apart (excluding all other contributory causes such as infections) or
- (iii) Laboratory and clinical criteria, including:
 - Hb > 7g/dl with:
 - Facial changes
 - Poor growth
 - Fractures, and
 - Extramedullary haematopoiesis

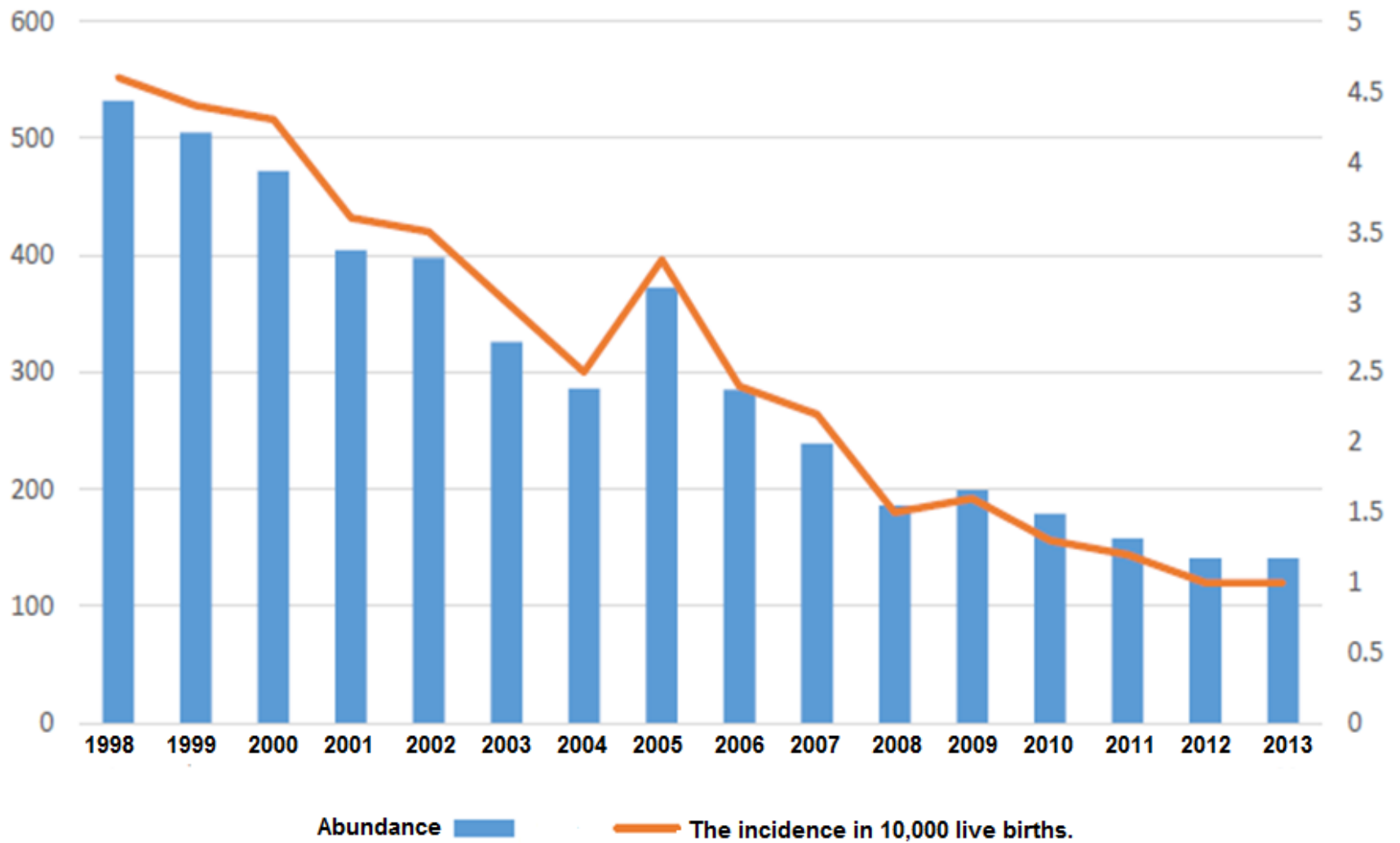
برنامه پیشگیری از بتا تالاسمی در ایران

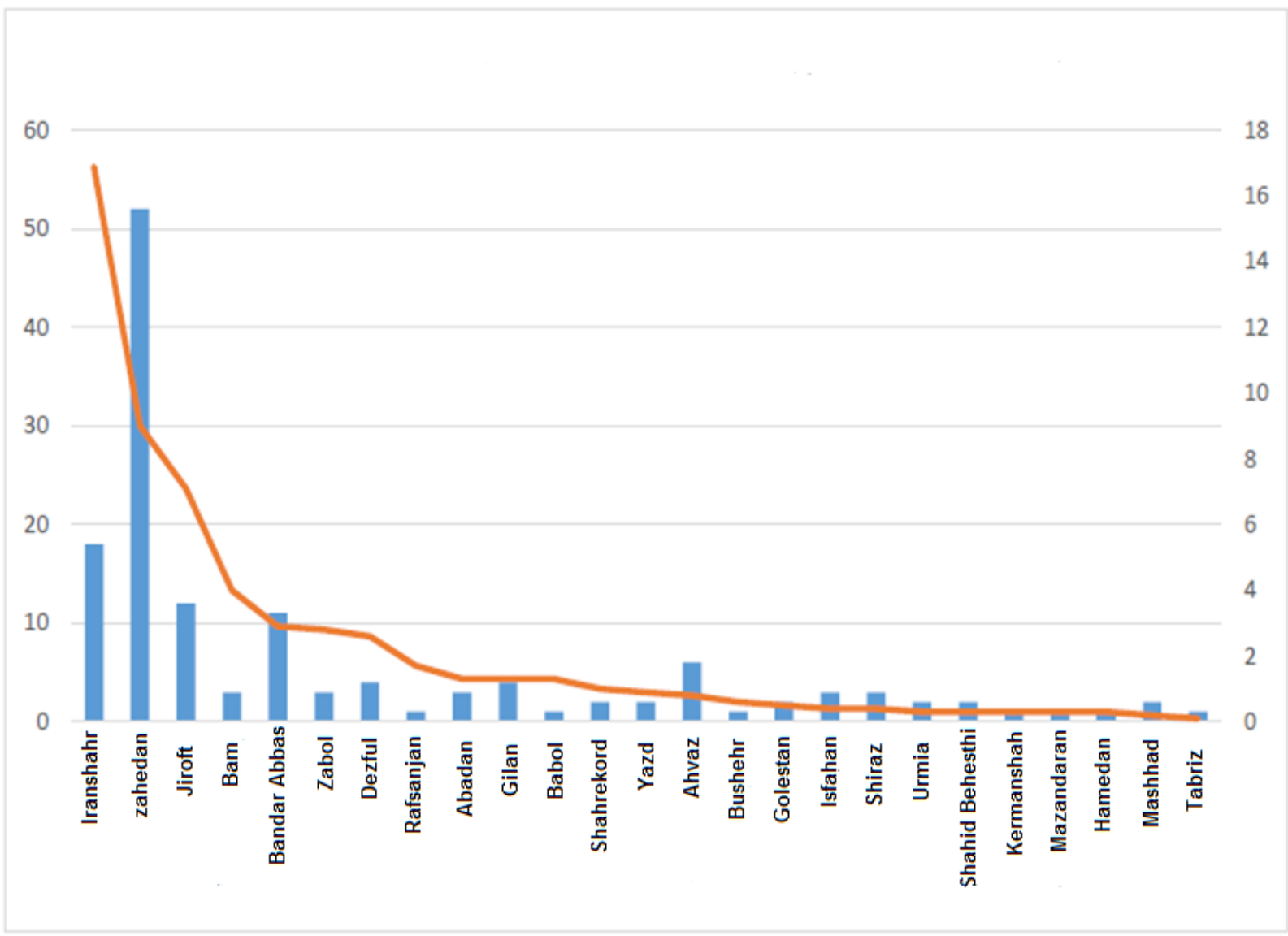


از سال 1376 آغاز شد
جمعیت هدف ، زوج هایی هستند که قصد ازدواج دارند

الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی
(جهت شناسایی زوجین ناقل بتا تالاسمی)







Etiology of New Cases in Iran

In 2004, 312 new thalassemic patients were born (compare to more than 846 in 1996) □

- Family not willing to abort their known thalassemic embryo ■
- Poor access to prenatal diagnosis (PND) centers ■
- Unregistered marriages bypassing screening program ■
- Immigration ■
- Laboratory errors (false negatives) ■
- Family not willing to abort known thalassemic embryo after frequent past abortion for the same ■

