

تالاسمی

هموگلوبین مولکول اصلی داخل گویچه‌های قرمز است که از هم و زنجیره‌های پروتئینی یا گلوبین تشکیل شده است. در هر زنجیره گلوبین یک مولکول هم وجود دارد که اکسیژن را توسط آهن خود حمل می‌کند. پس تولید هموگلوبین نیاز به تامین آهن و ساخت هموگلوبین دارد. بر اساس نوع زنجیره پروتئینی چند نوع هموگلوبین وجود دارد:

هموگلوبین A: هموگلوبین طبیعی در بالغین عمدتاً هموگلوبین A می‌باشد که تقریباً حدود ۹۸٪ از هموگلوبین جریان خون را تشکیل می‌دهد و از زنجیره ۴ تایی حاوی دو زنجیره آلفا و دو زنجیره بتا ساخته می‌شود. ($2\beta 2\alpha$)

2HGbA: هموگلوبین 2A از ۲ زنجیره آلفا و ۲ زنجیره دلتا تشکیل می‌شود. ($2\delta 2\alpha$) که بطور طبیعی ۱-۲٪ هموگلوبین در بالغین را تشکیل می‌دهد.

HGbF: هموگلوبین F که هموگلوبین اصلی دوران جنینی است و کمتر از ۱٪ هموگلوبین در بالغین را نیز شامل می‌شود، از زنجیره ۴ تایی ۲ تا آلفا و ۲ تا گاما ($2\delta 2\alpha$) تشکیل گردیده است و هموگلوبین های C, H و ... که در بعضی بیماریها بوجود می‌آید.

برای ساخت زنجیره بتا هر فرد از هر والد خود (پدر و مادر) یک ژن سازنده این زنجیره را دریافت می‌کند و برای زنجیره‌های δ, α از هر والد ۲ ژن دریافت می‌کند. و بر اساس جهش یا حذف هر کدام از این ژنها ساخت و زنجیره مربوطه مختل شده و انواع بیماری تالاسمی را خواهیم داشت.

هموگلوبین نه تنها برای حمل و تحویل طبیعی اکسیژن لازم است، بلکه در شکل و اندازه و بدشکلی گلبول قرمز دخالت دارد. مقدار کل هموگلوبین خون بطور طبیعی در خانمها 12 ± 2 و در آقایان 14 ± 2 گرم در دسی لیتر می‌باشد.

انواع تالاسمی

تالاسمی به دو نوع آلفا تالاسمی و بتا تالاسمی است که خود بتا تالاسمی هم شامل تالاسمی ماژور (تالاسمی شدید) و تالاسمی مینور یا تالاسمی خفیف می‌باشد. افراد مبتلا به تالاسمی مینور در واقع کم خونی مشکل سازی ندارند، ولی اگر دو فرد تالاسمی مینور با هم ازدواج کنند به احتمال ۲۵٪ فرزندشان دچار تالاسمی شدید ماژور خواهد بود و ۲۵٪ فرزندشان سالم و ۵۰٪ تالاسمی مینور خواهند داشت.

تالاسمی ماژور

تالاسمی ماژور یا آنمی کولی به علت حذف یا جهش در هر دو ژن سازنده زنجیره بتا ایجاد می‌شود و به این ترتیب یا هیچ زنجیره بتایی ساخته نمی‌شود و یا به مقدار کمی ساخته می‌شود. در نتیجه بدن کمبود این زنجیره‌ها را با ساخت زنجیره‌های آلفا جبران می‌کند که این زنجیره‌های آلفای اضافی برای گلبولهای قرمز سمی هستند و با رسوب بر روی سلولهای گلبول قرمز باعث می‌شوند که گلبولهای قرمز در مغز استخوان و در داخل خون تخریب شده و زنجیره‌های آلفا در مغز استخوان رسوب می‌کنند. از طرفی به علت خونسازی غیر موثر، مراکز خونساز خارج مغز استخوان، از جمله کبد و طحال شروع به خونسازی می‌کنند و بزرگ می‌شوند.

بیماری معمولاً بصورت کم خونی شدید در ۶ ماهه اول زندگی کودک تظاهر می‌کند و در صورت عدم شروع تزریق خون، بافت مغز استخوان و مکانهای خونساز خارج مغز استخوان فعال و بزرگ شده و باعث بزرگی مغز استخوانها بخصوص استخوانهای پهن (صورت و جمجمه) و بزرگی کبد و طحال می‌شوند.

علائم بیماری

کم خونی شدید طوریکه برای بقاء بیمار تزریق مکرر خون لازم است.

افزایش حجم شدید مغز استخوان بخصوص در استخوانهای صورت و جمجمه ، چهره خاص افراد تالاسمی را ایجاد می کند (چهره موش خرمایی).

اختلال رشد در بچه های بزرگتر

رنگ پریدگی ، زردی و گاهی پوست ممکن است به دلیل رنگ پریدگی و یرقان و رسوب ملانین به رنگ مس در آید.

بزرگی کبد و طحال ، در سنین بالاتر گاهی طحال به حدی بزرگ می شود که باعث تخریب بیشتر گلبولهای قرمز می شود.

علائم ناشی از رسوب آهن در بافت های مختلف از جمله پانکراس و قلب و غدد جنسی و ایجاد دیابت و نارسایی قلبی و تاخیر در بلوغ.

استخوانها نازک شده و مستعد شکستگی می شوند.