بررسی شیوع تالاسمی مینور در بستگان درجه ۱ و ۲ بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور در شهرستان کاشان طی سال‌های ۷۸-۱۳۷۷

دکتر حسن افضلی *، دکتر محمد زارع **، دکتر سیدفخرالدین صدر ***

دکتر صفرعلی طالاری ****

خلاصه:

سابقه و هدف: تالاسمی مینور یکی از بیماری‌های ارثی با عوارض شناخته شده می‌باشد. با توجه به شیوع متفاوت بیماری در بستگان درجه ۱ و ۲ بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور و به منظور تعیین شیوع تالاسمی مینور در بستگان درجه ۱ و ۲ این تحقیق در شهرستان کاشان طی سال‌های ۷۸-۱۳۷۷ انجام گرفت.

مواد و روشها: مطالعه حاضر با روش توصیفی بر روی افراد خانواده درجه ۱ و ۲ تعداد ۲۰ نفر مبتلا به تالاسمی ماژور صورت پذیرفت. در این بررسی خانواده درجه ۱، شامل پدربزرگ، مادربزرگ، خواهر و برادر و خانواده درجه ۲ شامل عمو، عمه، خاله، دایی و همچنین به افرادی تالاسمی مینور گفته شد که MCV کمتر از ۸۰ و HbA2 بیشتر از ۳/۵ درصد داشتند. در این بررسی پس ازکسب مجوز فهرست افراد باسابقه تالاسمی ماژور تهیه گردید. سپس خانواده‌های درجه ۱ و ۲ آنها از نظر جنس، محل سکونت، میزان تحصیلات، ازدواج خانوادگی، HbA2، MCV و وجود تالاسمی مینور مورد بررسی قرار گرفت.

یافته‌ها: از ۱۲۴ فرد مورد مطالعه، ۲۴ نفر (۳۹/۵ درصد) ساکن شهر و ۷۵ نفر (۶۰/۵درصد) ساکن روستا، ۷۶ نفر مونث (۶۱/۲ درصد) و۴۸ نفر مذکر (۳۸/۸ درصد) بودند. افرادبی‌سوادبیشترین‌موارد ابتلا (۱۶/۹ درصد) را داشتند و کمترین مواردآن در افرادباتحصیلات عالی ۰/۸ درصد بود. تحقیق‌نشان‌دادکه مواردابتلابه‌تالاسمی مینور در جامعه مورد بررسی، ۳۷/۹ درصد می‌باشدکه از این تعداد، ۱۴/۵ درصدمونث و ۲۶/۵ درصدمذکر بودند. یافته‌دیگر تحقیق‌نشان‌دادکه در افراد مبتلا، ۵۴درصد ازدواج خانوادگی داشتندکه‌از این تعداد۶۰/۵درصدساکن‌روستاو ۳۹/۵ درصد ساکن شهر بودند.

نتیجه گیری: با توجه به فرهنگ جامعه ایرانی که ازدواج خانوادگی در اغلب خانواده‌ها انجام می‌گیرد و این مساله می‌تواند موجب افزایش افراد تالاسمی ماژور شود. بنابراین، با بالابردن سطح آگاهی عمومی از طریق رسانه‌ها، رادیو و تلویزیون می‌توان درکاهش این مشکل سرمایه گذاری نمایند. از این رو، پیشنهاد می‌شود مطالعه‌ای در سطح مدارس انجام که با دادن آموزش به آنها موجب کاهش ابتلا در جامعه گردد.

واژگان کلیدی: تالاسمی ماژور، تالاسمی مینور، بستگان درجه ۱ و ۲

* دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی ـ درمانی کاشان ، گروه عفونی

** دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی ـ درمانی کاشان ، گروه چشم

*** دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی ـ درمانی کاشان ، گروه داخلی

**** دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی ـ درمانی کاشان ، گروه انگل شناسی

مقدمه

تالاسمی گروه مختلفی از اختلالات مادرزادی است که اختلال در تولید یک یا چند زنجیره هموگلوبین می‌باشد و اغلب به دو شکل تالاسمی ماژور و مینور بروز می‌کند. در تالاسمی گلبول‌های قرمز به صورت میکروسیتیک و هیپوکرومیک مشاهده می‌شوند (۱). اولین‌بار در سال ۱۹۲۵ یک متخصص اطفال به نام Thomas cooley در شهر دیترویت تالاسمی ماژور را توصیف نمود. از آنجایی که اولین مورد از تالاسمی که مورد توجه پزشکان قرار گرفت، از اهالی اطراف دریای مدیترانه بود، این بیماری به نام تالاسمی یعنی دریا نامیده شد (۲) . تالاسمی ماژور یک بیماری مهلک است که موجب عوارض اقتصادی و اجتماعی فراوانی جهت خانواده مبتلا و اجتماع می‌شود به طوری که یک بیمار به تالاسمی ماژور به طور متوسط هر سال حدود ۷ میلیون تومان هزینه دارد و جهت انجام تزریقات مکرر خون و دسفرال جهت دفع آهن ، پیوند مغز استخوان و سایر مخارج ، درد و رنج خود بیمار و خانواده او حدود ۵۰ میلیون تومان می‌باشد (۳،۴).

در حال حاضر، برای شناسایی افراد تالاسمی آزمایش CBC انجام می‌گیرد. چنان چه MCV آنها کمتر از ۸۰ باشد به مدت ۳-۱ ماه قرص آهن تجویز می‌شود. سپس MCV آنها تعیین می‌گردد. اگر MCV آنها کمتر از ۸۰ باشد، آزمایش HbA2 اندازه‌گیری می‌شود و در صورتی که مقدار آن بیش از ۳/۵ درصد باشد، به عنوان تالاسمی مینور مطرح می‌گردد، در صورتی که دو نفر مبتلا به تالاسمی مینور با یکدیگر ازدواج کنند، نوزاد با تالاسمی ماژور به دنیا می‌آورند (۵،۶).

برای جلوگیری از تولد یک فرد مبتلا به تالاسمی ماژور و در نتیجه ممانعت از تولد یک بیمار با درد و رنج فراوان برای خود و مشکلات اجتماعی و اقتصادی جهت خانواده‌اش که گاه این مشکلات موجب جدایی و طلاق می‌گردد. انجام آزمایش غربالگری در جامعه نیاز به ۲۰ درصد هزینه درمان بیمار مبتلا به تالاسمی ماژور را دارد. بنابراین، غربالگری در جامعه و به خصوص در خانواده درجه ۱ و ۲ (خواهر، برادر، عمو، عمه ، خاله و دایی) در کاهش موارد ابتلا در جامعه موثر است (۷) و به علاوه شیوع عارضه را متفاوت گزارش کرده‌اند (۸) و نیز وضعیت آن در کاشان نامشخص است. از این رو، به منظور تعیین شیوع تالاسمی مینور در خانواده درجه ۱ و ۲ بیماران به تالاسمی ماژور این تحقیق در شهرستان کاشان طی سال‌های ۷۸-۱۳۷۷ انجام گرفت.

مواد و روشها

پژوهش حاضر با روش توصیفی می‌باشد و به شکل نمونه‌گیری سرشمار بر روی خانواده ۲۰ نفر بیمار تالاسمی ماژور شامل خانواده درجه ۱ (پدربزرگ و مادربزرگ) و درجه ۲ (عمه، عمو، خاله و دایی) صورت پذیرفت. افراد مورد بررسی از نظر درجه خانواده، محل سکونت، جنس، تأهل و ازدواج خانوادگی مطالعه گردیدند.

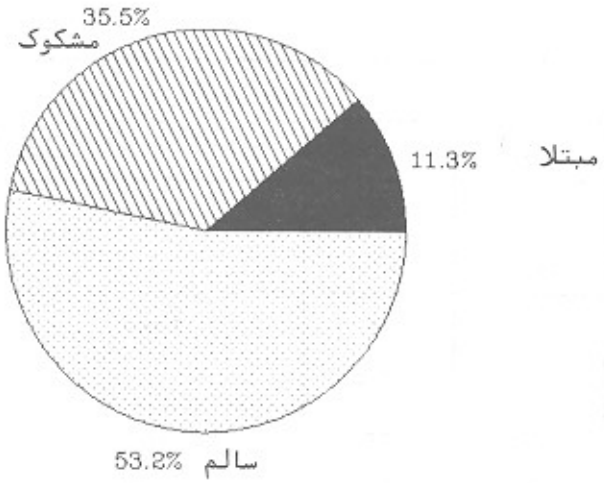
با مراجعه به سازمان انتقال خون و مرکز بیماری‌های خاص شهرستان کاشان، آدرس بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور از پرونده‌ها استخراج، سپس با مراجعه به منازل آنها، خانواده‌های درجه ۱ و ۲ (پدربزرگ، مادربزرگ، عمو، عمه، خالی و دایی) این افراد مورد مطالعه قرار گرفت. پدر و مادر به دلیل مشخص بودن ابتلا به تالاسمی مینور از مطالعه حذف شدند. با توضیح طرح برای افراد، موافقت آنها را برای همکاری جلب کرده و فرم اطلاعاتی برای هر نفر که در آن خصوصیات سن، جنس، مقطع تحصیلی و وضعیت تاهل مورد بررسی قرار گرفته

بود، تکمیل و ثبت گردید. از هر فرد مورد مطالعه، ۲ سی‌سی خون گرفته و در لوله‌های آزمایش محتوی سیترات سدیم که از قبل کدگذاری شده بود، ریخته و با دستگاه H1 Technicon آزمایشگاه مرکزی دانشگاه آزمایش CBC انجام و پس از ثبت شاخص‌های گلبول‌های قرمز افرادی که MCV کمتر از ۸۰ داشتند، مشخص شد و جهت رد کم‌خونی فقرآهن مدت ۲ ماه روزانه ۳ عدد قرص فروسولفات تجویز گردید. پس از ۲ ماه دوباره مقدار MCV را با همان روش و دستگاه تعیین شد، در صورتی که MCV کمتر از ۸۰ باشد. آزمایش هموگلوبین الکتروفورز به روش سلولز استات انجام و افرادی که HbA2 بیشتر از ۳/۵ درصدداشتند، به‌عنوان تالاسمی‌مینور تلقی می‌گردند.

یافته‌ها

۲۴ نفر از افراد درجه ۱ و ۲ وابسته به ۲۰ نفر مبتلا به تالاسمی ماژور بررسی شدند. از این تعداد، ۷۶ نفر (۶۱/۳ درصد) مرد و ۴۸ نفر زن (۳۸/۷ درصد) ، ۳۹/۵ درصد افراد از ناحیه شهر و ۶۰/۵ درصد آنان از روستاهای کاشان بودند، از کل افراد، ۲۱ نفر (۴۴/۷ درصد) بی‌سواد ، ۱۲ نفر (۲۵/۵ درصد) در سطح ابتدایی، ۱۱ نفر (۲۳/۴ درصد) تحصیلات متوسطه، ۳ نفر (۶/۴ درصد) در تحصیلات دیپلم و بالاتر بودند. از این تعداد ، ۴۷ نفر (۳۷/۹ درصد) مبتلا به تالاسمی مینور بودند. با توجه به این شیوع در نمونه‌های مورد بررسی، شیوع آن در جامعه با احتمال ۹۵ درصد از حداقل ۲۹/۵ درصد تا حداکثر ۴۶/۵ درصد برآورد می‌شود.

از ۱۲۴ فرد مورد مطالعه، ۶۶ نفر (۵۳/۲ درصد) MCV بیشتر از ۸۰ داشتند، ۱۴ نفر (۱۱/۳ درصد) کمتر از ۶۰ و بقیه افراد (۳۵/۵درصد) دارای MCV ، ۸۰-۶۰ بودند (نمودار ۱).



نمودار ۱ـ توزیع فراوانی تعداد MCV ۱۲۴ نفر مورد مطالعه در کاشان طی سال‌های ۷۸ـ۱۳۷۷

تغییرات HbA2 در بستگان درجه ۱ و ۲ بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور پس از ۲ ماه مصرف قرص آهن نشان داد که ۴۷ نفر (۳۷/۹ درصد) افراد مورد بررسی مبتلا به تالاسمی مینور بودند و خانم‌ها نسبت به آقایان از درصد بیشتری برخوردار بودند (جدول ۱).

جدول ۱ـ توزیع فراوانی HbA2 در بستگان درجه ۱ و ۲ بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور بر حسب جنس در شهرستان کاشان طی سال‌های ۷۸ـ۱۳۷۷

HbA2 / جنس	کمتر از ۳/۵درصد	۳/۵-۵ درصد	بیشتر از ۵ درصد	جمع
مذکر	۳۵ (۶۸/۶)	۴ (۷/۸)	۱۲ (۲۳/۶)	۵۱ (۱۰۰)
مونث	۴۱ (۵۶/۲)	۱۷ (۲۳/۳)	۱۵ (۲۰/۵)	۷۳ (۱۰۰)

در جدول(۱)شیوع تالاسمی‌مینوردربستگان درجه ۱ و ۲ مبتلایان به تالاسمی ماژور بر حسب جنس و درجه خانواده ارایه گردید و نشان می‌دهد که تالاسمی مینور در خانواده درجه ۲ و جنس مونث شیوع بیشتری دارد.

جدول ۲ـ توزیع فراوانی افراد مبتلا به تالاسمی مینور بر حسب ازدواج فامیلی و جنس در شهرستان کاشان طی سال‌های ۷۸ـ۱۳۷۷

تالاسمی مینور / خانواده	دارد			ندارد		
	مونث	مذکر	جمع	مونث	مذکر	جمع
درجه ۱	۱۵ (۱۲)	۷ (۵/۶)	۲۲ (۱۷/۸)	۱۶ (۱۲/۹)	۹ (۷/۲)	۲۵ (۲۰/۲)
درجه ۲	۱۸ (۱۴/۵)	۱۱ (۸/۹)	۲۹ (۲۳/۳)	۳۰ (۲۴/۱)	۱۸ (۱۴/۵)	۴۸ (۳۸/۸)
جمع n = ۱۲۴ (۱۰۰)	۳۳ (۲۶/۵)	۱۸ (۱۴/۵)	۵۱ (۴۱)	۴۶ (۳۷)	۲۷ (۲۱/۷)	۷۳ (۵۹)

در جدول (۲) توزیع فراوانی تالاسمی مینور بر حسب ازدواج خانوادگی ارایه گردید و نشان می‌دهد که ۳۲ نفر (۲۵/۸ درصد) افراد علاوه بر ابتلا به تالاسمی مینور، ازدواج خانوادگی نیز داشته‌اند و ۴۵ نفر (۳۶/۲ درصد) فاقد تالاسمی مینور و ازدواج خانوادگی بودند.

جدول ۳ـ توزیع فراوانی افراد مبتلا به تالاسمی مینور بر حسب ازدواج فامیلی در شهرستان کاشان طی سال‌های ۷۸ـ۱۳۷۷

تالاسمی مینور / ازدواج فامیلی	دارد	ندارد	جمع
دارد	۳۲ (۲۵/۸)	۲۸ (۲۲/۶)	۶۰ (۴۸/۴)
ندارد	۱۹ (۱۵/۳)	۴۵ (۳۶/۳)	۶۴ (۵۱/۶)
جمع	۵۱ (۴۱/۱)	۷۳ (۵۸/۹)	۱۲۴ (۱۰۰)

بحث

تحقیق نشان داد که شیوع تالاسمی مینور در خانواده‌های درجه ۱ و ۲ مبتلایان به تالاسمی ماژور ۳۷/۹ درصد بود. در یک بررسی که توسط اکین‌چی و همکاران بر روی مزدوجین انجام شده، شیوع تالاسمی مینور ۳/۳۲ درصد بود و این بیانگر آن است که بروز تالاسمی مینور در این خانواده‌ها نسبت به جامعه حدود ۱۲ برابر می‌باشد (۹). تحقیق زندینان و همکاران در سال ۱۳۷۴ نشان داد که شیوع تالاسمی مینور در این خانواده‌ها در اهواز ۴۶/۴ درصد و در بندرعباس ۳۵/۲ درصد می‌باشد(۱۰). در مطالعه ما این میزان ۳۷/۹ درصد به دست آمد که با نتایج مطالعات مذکور مشابه است. شیوع بالای تالاسمی مینور در این خانواده‌ها یک علامت هشدار می‌باشد که چنان چه ازدواج خانوادگی در این خانواده‌ها انجام پذیرد، احتمال آن که هر دو زوج تالاسمی مینور داشته باشند و آن موقع به احتمال ۲۵ درصد دارای فرزندان مبتلا به تالاسمی ماژور خواهند شد که عوارض متعدد اقتصادی - اجتماعی و درمانی را به همراه خواهد داشت. بنابراین، یکی از اقدامات اساسی آموزش و جلوگیری از ازدواج خانوادگی در این خانواده‌ها می‌باشد تا

از تولد یک کودک با تالاسمی ماژور پیش‌گیری شود.

یافته دیگر تحقیق نشان داد که بروز تالاسمی در خانواده درجه دو بیشتر از درجه یک بود و شانس بروز تالاسمی در خانواده درجه دو، ۱/۳ برابر خانواده درجه یک و از طرفی، شیوع آن در جنس مونث بیشتر از جنس مذکر بود. البته دلیل خاصی شناخته شده‌ای برای هیچ‌کدام از موارد مذکور نمی‌توان بیان داشت و تالاسمی ارتباطی با جنس ندارد.

یکی دیگر از یافته‌های پژوهش نشان داد که میزان تالاسمی مینور در خانواده‌هایی که ازدواج خانوادگی داشتند ۱/۷ برابر آنهایی است که ازدواج خانوادگی نداشتند. برای مورد مذکور دلیل خاصی را نمی‌توان بیان داشت ولی به هر حال، در خانواده‌هایی که تالاسمی ماژور وجود دارد و شیوع تالاسمی مینور هم بالا است ، باید ازدواج خانوادگی را منع نموده تا از تولد کودک با تالاسمی ماژور جلوگیری شود.

یافته دیگر تحقیق میزان بالاتر تالاسمی مینور در خانم‌هایی می‌باشد که برای این یافته مهم دلیل خاصی وجود ندارد.

یافته دیگر تحقیق نشان داد که بیشترین بروز تالاسمی در افراد بی‌سواد و کمترین آن در افراد باسواد می‌باشد. هرچند بروز تالاسمی ارتباط مستقیمی با سطح تحصیلات ندارد ولی افراد با سطح تحصیلات و اطلاعات کمتر به اقدامات پیش‌گیری از تالاسمی ماژور مانند منع ازدواج مبتلایان به تالاسمی مینور با هم توجه دارند و این باعث بالارفتن متولدین مبتلا به تالاسمی ماژور می‌شود. باید به اقدامات آموزشی در این گروه دقت خاص نمود. بنابراین ، تحصیل علم و بالارفتن سطح معلومات می‌تواند در کاهش ابتلا به تالاسمی ماژور موثر باشد. در این خصوص می‌توان از طریق مطبوعات، رادیو، تلویزیون، نمایش فیلم‌های داستانی و به تصویر کشیدن زندگی افراد مبتلا به تالاسمی ماژور و عوارض ناشی از آن سطح آگاهی جامعه را افزایش داد.

تشکر و قدردانی

از معاونت محترم پژوهشی دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی- درمانی کاشان که هزینه‌های این پژوهش را تامین کردند، سپاسگزاری می‌شود. از افراد مورد مطالعه که در انجام این پژوهش همکاری نمودند تشکر و قدردانی می‌گردد.

References:

1. Beutler E. Disorder of hemoglobin. In: Fauci A(Ed). Harrison's principles of internal medicine. 14th ed. New york: McGraw-Hill; 1998: 645-651.

۲- ابطحی ی. تالاسمی چیست. دو فصلنامه انجمن تالاسمی ایران. ۱۳۷۵؛ ۱۱ : ۶۵-۶۴.

3. Bennett JC. Plum F. Cecil textbook of medicine. 20th ed. Philadelphia: Saunders; 1996: 827-882.

4. George RH. Hemoglobin disorders. In: Waldo E(Ed). Textbook of pediatric. 1996; 2: 141-144.

۵- حبیبی‌نیا ا (مترجم). بیماریهای خون و سرطان. چاپ اول. تهران: انتشارات چهر؛ ۱۳۷۴: ۶۶-۶۳.

۶- طوسی نصیری. تالاسمی پدیده اجتماعی. دو فصلنامه انجمن تالاسمی ایران . ۱۳۷۵؛ ۱۱: ۶۹-۶۶.
۷- افجه‌ای ا. بررسی ۱۰ ساله تالاسمی ماژور در بندرعباس . پنجمین کنگره بیماری‌های کودکان ایران (مجموعه مقالات). تهران: دانشگاه علوم پزشکی تهران؛ ۱۳۷۱: ۲۶-۲۴.
۸- زندیان خ. پدرام م. کامیاب م. رابطه ازدواج با بتاتالاسمی . مجله نبض . ۱۳۷۴؛ ۹: ۴۱-۳۸.
۹- اکین چی ه. بررسی فراوانی کم خونی فقرآهن و بتاتالاسمی مینور و مقایسه اندکس‌های گلبولی آنها در مزدوجین مراجعه‌کننده به درمانگاه گلابچی. پایان نامه جهت دریافت دکترای حرفه‌ای. دانشگاه علوم پزشکی کاشان؛ ۱۳۷۷: ۷۵-۴۳.