

بررسی شیوع تالاسمی مینور در داوطلبین از دواج مراجعه کننده به مرکز مشاوره قبل از ازدواج در شهرستان سنندج در سال های ۹۱-۸۹

سپما هدایتی نیا^۱، شیلان لطیفی^۲، سارا محمدی^۳

۱- دانشجوی کارشناسی بهداشت عمومی و عضو کمیته تحقیقات دانشجویی

۲- دانشجوی کارشناسی بهداشت عمومی و عضو کمیته تحقیقات دانشجویی

۳- دانشجوی کارشناسی مامائی و عضو کمیته تحقیقات دانشجویی

چکیده

زمینه و هدف: بیماری تالاسمی نوعی هموگلوبینوپاتی وخیم ناشی از نقص سنتز زنجیره های گلوبین است. سالیانه ۱۵۰۰ بیمار به جمعیت بیماران در ایران اضافه می شود و همه ساله حداقل ۱۰۰۰۰۰ کودک مبتلا به تالاسمی ماژور در سراسر جهان متولد می-شوند. لذا هدف از این تحقیق بررسی شیوع تالاسمی مینور در داوطلبین ازدواج در شهرستان سنندج طی سالهای ۱۳۸۹-۱۳۹۱ می-باشد.

روش بررسی: در این مطالعه توصیفی نمونه برداری بصورت سرشماری از افرادی که حامل ژن بتاتالاسمی بوده اند انجام شد. جهت جمع آوری داده ها از چک لیست استفاده و پس از ورود داده ها به رایانه از نرم افزار Excel استفاده شد. شیوع براساس متغیرهای $mcv < 80$ و سطح هموگلوبین $A2$ پنج و بیشتر از پنج تعیین شد.

یافته ها: از مجموع ازواج مراجعه کننده ۲/۱٪ معادل ۲۸۹ زوج مبتلا به بتاتالاسمی مینور تشخیص داده شدند، ۴۹/۸٪ با استفاده از روش مصرف قرص های مکمل آهن در مدت زمان معین اصلاح شده و ۲۰٪ جهت انجام آزمایشات PND ارجاع داده شده اند. ۷/۹٪ ازواج به عنوان مشکوک نهایی شناخته شده اند. در بین ارجاع شدگان برای PND، ۹/۸٪ ازواج مبتلا به بتاتالاسمی بوده و از این نظر متنوعیت ازدواج داشتند. که ۴۲/۸٪ حاضر به انصراف شده و ۵۸/۲٪ با گرفتن تعهد ازدواج کرده بودند.

بحث و نتیجه گیری: شیوع ۲/۱٪ ناقلین تالاسمی در سطح شهرستان سنندج دلیل بر کم بودن شیوع این صفت در سطح شهرستان به نسبت شهرهای ساحلی شمال و جنوب کشور است، اما از آنجا که پیامدهای آن (هر چند با تعداد کم بیماران) جزو پیامدهای وخیم و بیماری های قابل توجه از نظر پزشکی و اقتصادی و اجتماعی است، اخذ تدبیری برای پیشگیری از ازدواج ازواج ناقل بتا و یا پس از ازدواج انجام آزمایشات و مشاوره های ژنتیک ضروری به نظر می رسد.

مقدمه

تالاسمی یک فوریت خاموش است. سندرم‌های تالاسمی گروهی از اختلالات ارثی هستند که در آنها سنتز حداقل یکی از زنجیره‌های گلوبین در مولکول هموگلوبین دچار نارسایی است. تالاسمی‌ها را بر اساس نوع علائم بالینی و نیز بر اساس مولکولی (ژنتیکی) آن طبقه‌بندی می‌کنند. تالاسمی بر اساس علائم بالینی به سه دسته مینور، اینترمدیا و ماژور و نیز ناقلین پنهان تقسیم می‌شوند. و بر اساس نقص ژنتیکی که سنتز زنجیره گلوبین را مختل می‌کند، به آلفا، بتا، گاما، دلتا و ... تقسیم می‌شوند. (۱) ژن معیوب به صورت مغلوب و غیروابسته به جنس از نسلی به نسل دیگر منتقل می‌شود. این بیماری تاکنون در ۶۰ کشور جهان گزارش شده‌است. در مناطق مدیترانه‌ای، شمال و غرب آفریقا، خاورمیانه، شبه جزیره هند، جنوب خاور دور و آسیای جنوب شرقی شایعتر است. در ایران در استانهای گیلان، مازندران، گلستان، بوشهر، خوزستان، هرمزگان ۱۰٪ مردم حامل ژن بیماری هستند و شیوع بقیه نقاط کشور ۴ تا ۸٪ است. (۲،۳،۴،۵،۶،۷)

با توجه به شیوع به نسبت بالای بیماری در حال حاضر برنامه‌های پیشگیری از تالاسمی دارای اهمیت قابل توجهی بوده و تلاشهای ملی برای پیگیری از تالاسمی در کشور در حدود دو دهه اخیر آغاز شده - است. در کشور ما برنامه پیگیری به خصوص بر انجام غربالگری و مشاوره قبل از ازدواج استوار می‌باشد. مطالعه‌ای که در گرگان انجام شد نشان داد که سطح آگاهی پیرامون بیماری در ۲۹/۱٪ از زوجین عالی و ۲/۵٪ آنها ضعیف بوده‌است. (۳)

تحقیقات نشان داده‌است که کنترل و درمان تالاسمی با غربالگری، مشاوره ژنتیک و تشخیص قبل از تولد میسر می‌باشد. (۴)
همانگونه که در ایتالیا (۱۹۴۳) غربالگری قبل از ازدواج و سقط درمانی به عنوان روش موفق به کار گرفته شد از سال ۱۹۷۷ در انگلستان نیز برای مهاجرین قبرسی، آسیایی و آفریقایی اعمال گردید. (۸)
سالانه ۱۵۰۰ بیمار به جمعیت بیماران تالاسمی در ایران اضافه می‌شود و همه ساله حداقل ۱۰۰۰۰۰ کودک مبتلا به تالاسمی ماژور در سراسر جهان متولد می‌شوند که حدود ۵٪ از جمعیت جهان حامل ژن بتا تالاسمی می‌باشند و هر ۲۴ ساعت ۴ نفر تالاسمی ماژور به دنیا می‌آیند. (۹)

جلوگیری از ازدواج دو فرد حامل ژن مینور تالاسمی اصلی‌ترین راه پیشگیری از تولد کودکان بتا تالاسمی ماژور می‌باشد. (۹)
ادامه حیات ماژورها که وابسته به تزریق مستمر خون و مصرف دسفرال هستند مستلزم هزینه سالانه ۳۰ هزار دلار می‌باشد در صورتی که هزینه پیگیری تنها ۲ دلار خواهد بود. (۱۰)

هم اکنون پیشگیری از این بیماری یکی از چالش‌های بخش بهداشت است. که بدین منظور در نظام مراقبت‌های بهداشتی کشور برنامه ریزی همه جانبه و فراگیری در دست اجرا و اقدام است و از آنجا که برای هرگونه برنامه‌ریزی و تصمیم‌گیری در این خصوص تعیین شیوع گام اول محسوب می‌شود. لذا هدف از این مطالعه برآورد دقیقی از شیوع صفت بتا تالاسمی مینور در سطح شهرستان سمنجن جهت اعمال برنامه‌ریزی منسجم‌تر است.

روش بررسی

این پژوهش یک مطالعه توصیفی می‌باشد. جامعه آماری ما شامل کلیه داوطلبین ازدواج مراجعه‌کننده به مرکز مشاوره قبل از ازدواج شهرستان سنج از سال ۱۳۸۹ تا ۱۳۹۱ که شامل ۱۷۷۱۰ زوج می‌باشد و نمونه‌برداری به صورت سرشماری از افرادی که حامل ژن بتاتالاسمی بوده‌اند انجام شد. اطلاعات از نمونه‌ها در قالب چک لیست باعنوان اطلاعات شناسه‌ای، سابقه خانوادگی، نسبت فامیلی، گروه‌های خونی، سابقه بیماری‌های خونی دیگر، سن و انصراف از ازدواج اخذ شده است.

جهت جمع‌آوری داده‌ها از چک لیست استفاده شد و پس از ورود داده‌ها به رایانه از نرم افزار Excel استفاده گردید. شیوع تالاسمی میژور براساس متغیرهای $mcv < 80$ و سطح هموگلوبین A2 پنج و بیشتر از پنج تعیین شده است. تشخیص بیماری تالاسمی از بیماری فقر آهن با اندازه‌گیری هموگلوبین A2 و تعیین میزان آهن سرم و فریتین می‌باشد.

جهت غربالگری زوج‌هایی که مبتلا به تالاسمی میژور بوده‌اند. از میان کل پرونده‌های موجود پرونده‌های تالاسمی میژور آلفا و بتا را جدا نموده و از این میان نیز زوج‌هایی را که هر دو بتا میژور بوده‌اند و درصد ازدواج و انصراف از ازدواج آنها را به طور جداگانه بررسی نمودیم.

همچنین زوج‌هایی را که یکی آلفا و یکی بتا بوده‌اند را مورد بررسی قرار دادیم و پس از درمان با قرص آهن به میزان سه قرص روزانه و به مدت یک ماه مجدداً مورد آزمایش قرار گرفتند. درصد انصراف، اصلاح و ازدواج، PND و مشکوک نهایی را به ثبت رسانده‌ایم. در واقع زوجینی که پس از درمان با قرص

آهن اصلاح نشده‌اند جهت آزمایش PND ارجاع داده شدند. همچنین مشکوک نهایی به افرادی اطلاق می‌گردد که پیگیر مشکل خود نشده‌اند و از طرف مرکز نیز قابل پیگیری نبوده‌اند.

یافته‌ها

اطلاعات از نمونه‌ها در قالب چک لیست اخذ شده است. در این مطالعه ۱۷۷۱۰ زوج از نظر ابتلا به تالاسمی میژور طی سه سال ۸۹، ۹۰ و ۹۱ مورد ارزیابی قرار گرفتند.

از مجموع ازواج مراجعه‌کننده ۲/۱٪ معادل ۳۸۹ زوج مبتلا به بتاتالاسمی میژور تشخیص داده شدند، که از این میان ۲۲/۱٪ بدون انجام آزمایشات تکمیلی و پیگیری و به محض اطلاع از بیماری حاضر به انصراف از ازدواج شدند.

۴۹/۸٪ (۱۹۴ مورد) با استفاده از روش مصرف قرص‌های مکمل آهن در مدت زمان معین اصلاح شده‌اند. ۲۰/۲٪ (۷۸ مورد) جهت انجام آزمایشات PND ارجاع داده شده‌اند. و ۷/۹٪ (۳۱ مورد) ازواج به عنوان مشکوک نهایی (غیرقابل دسترسی و پیگیری) شناخته شده‌اند.

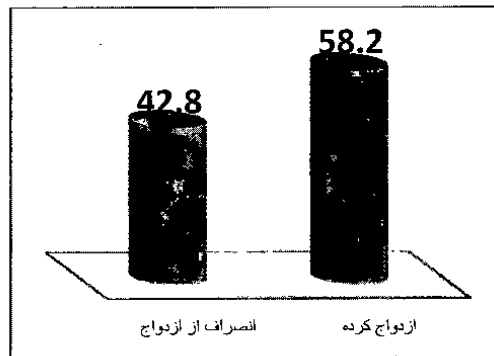
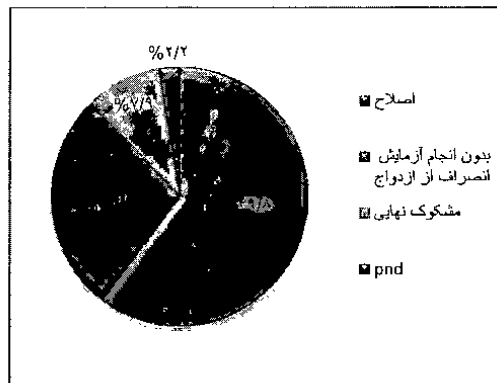
در بین ارجاع شدگان برای PND، (۷ مورد) ۹/۸٪ ازواج مبتلا به بتاتالاسمی میژور بوده‌اند و از این نظر ممنوعیت ازدواج داشتند. که ۴۲/۸٪ (۳ مورد) حاضر به انصراف شده و ۵۸/۲٪ (۴ مورد) با گرفتن تعهد ازدواج کرده بودند.

در میان گروه‌های بررسی شده ۸۵٪ (۶ مورد) یکی از زوجین گروه خونی O+ بودند.

۲۸/۵۷٪ (۲ مورد) دارای سابقه خانوادگی تالاسمی ماژور در فامیل درجه یک بوده‌اند. طبق

داشته‌اند. ۴۲/۸۷٪ (مورد ۳) والدین نیز نسبت فامیلی نزدیک داشته‌اند.

بررسی‌های انجام شده هیچکدام از زوجین سابقه بیماریهای خونی دیگر نداشته یا از آن بی‌اطلاع بوده‌اند. ۷۱/۴٪ (مورد ۵) زوجین نسبت فامیلی (دور یا نزدیک)



مبتلایان به بتاتالاسمی مینور

تالاسمی ناقل بوده‌اند. در این بررسی کل افراد از نظر متغیرهای مخدوش کننده مانند کم خونی فقر آهن مورد پایش قرار گرفتند. یافته‌های حاصل از بررسی‌ها

بحث و نتیجه‌گیری
طبق بررسی‌های انجام شده در این مطالعه و نتایج بدست آمده ۲۲/۱٪ از ازواج مورد مطالعه از نظر صفت

که در مطالعه مادان (Mandan) و همکاران میانگین میزان HbA2 در ناقلین بتاتالاسمی با کم خونی فقر آهن و بدون فقر آهن تفاوت محسوسی نداشت. در این مطالعه نیز در هیچ یک از افرادی که تحت درمان با آهن قرار گرفته‌اند، در آزمایش مجدد، افزایش HbA2 بالاتر از ۳/۵٪ مشاهده نشد.

درصد HbA2 که مرز تمییز کننده بین ناقلین بتاتالاسمی و افراد سالم در نظر گرفته می‌شود، اهمیت فراوانی دارد. در اغلب مطالعات اجرا شده در ایران عدد ۳/۵٪ در نظر گرفته می‌شود که صحت این عدد جای بررسی‌های بیشتری دارد. (۱۱)

در مطالعه‌ای که توسط گروهی از کارشناسان ارشد بهداشت در دانشگاه علوم پزشکی قم انجام شد در ۴/۵ درصد از افراد مورد مطالعه خویشاوند مبتلا به تالاسمی وجود داشت. در مطالعه حاجیان در بابل این میزان ۵/۸٪ و در مطالعه اسماعیلی و واعظ زاده در قائم شهر ۶/۷٪ عنوان شد که این تفاوت به علت شیوع بیشتر بیماری در استانهای شمالی کشور می‌باشد. (۳)

در مطالعه جعفری بر روند درصد بالای ازدواج‌های خویشاوندی (۳۹/۴٪) تأکید شده و لزوم فرهنگ‌سازی در این خصوص مورد تأکید است. در این مطالعه انصراف تنها ۲ مورد از ۱۰ مورد زوجین ناقل بوده که موضوع نگران کننده‌ای بوده است و میزان موفقیت طرح ۲۰٪ محاسبه شده که دقیقاً مشابه نتیجه صدقیانی است که تنها ۱ زوج از ۵ زوج ناقل، از ازدواج منصرف شده بودند، در حالی که در مطالعه حاضر ۳ زوج از ۷ زوج ناقل بتاتالاسمی حاضر به انصراف از ازدواج شده‌اند. (۸)

طبق شواهدی که در مطالعات استان خراسان به ثبت رسیده با وجود افزایش سطح سواد جامعه به

نشان داد که مناطق آب و هوایی گوناگون و همچنین وراثت نقش چشم‌گیری در شیوع تالاسمی دارد. رویکرد غربالگری، مشاوره و تشخیص قبل از تولد، بر روی روند کاهش تولد کودکان ماژور در برخی از کشورها از جمله ایران نقش به‌سزایی را ایفا می‌کند.

میزان ناقلین بتاتالاسمی در سایر کشورها نیز متفاوت است. در برخی مناطق شیوع بالا است. میزان ناقلین بتاتالاسمی در یونان ۹/۲٪ است. در اغلب کشورها شیوع متوسطی مشاهده می‌گردد. به عنوان نمونه در اردن ۲/۰۴٪، در ترکیه ۲/۶٪، در فلسطین ۳/۶٪ گزارش شده است. (۱۱)

سالیانه ۱۵۰۰ بیمار به جمعیت بیماران تالاسمی در کشورمان اضافه می‌شود و همه ساله حداقل ۱۰۰۰۰۰ کودک مبتلا به تالاسمی ماژور در سراسر جهان متولد می‌شوند. حدود ۵٪ از جمعیت جهان حامل ژن بتاتالاسمی می‌باشند و هر ۲۴ ساعت ۴ نفر تالاسمی ماژور به دنیا می‌آیند (۹)

هزینه‌های هنگفت درمانی و بروز مشکلات اجتماعی و روانی بیماران تالاسمی به خاطر عدم روش درمان قطعی، این بیماری را در صدر فهرست مشکلات سیستم‌های بهداشتی مناطق دارای شیوع بالای تالاسمی قرار داده است. (۶)

بررسی‌های انجام یافته در سطح کشور، درصد ناقلین را در کرمان ۵/۷٪، کاشان ۳/۳۲٪ و در بیرجند ۱٪ گزارش نموده‌اند، طی یک مطالعه که بر روی ۱۵۹۷۴ داوطلبین ازدواج در گرگان شده است، درصد ناقلین میژور در مجموع ۲/۷۵٪، در مردان ۲/۹۹٪ و در زنان ۲/۵۰٪ گزارش شده است. (۱۱)

طبق برخی گزارش‌ها کم خونی فقر آهن می‌تواند بر روی میزان HbA2 اثر کاهنده داشته باشد، در حالی

هموگلوبین A2، بررسی زنجیره‌ها انجام شود انجام این موارد یعنی رسیدن به پوشش دلخواه، اما تحقق همه این موارد هزینه بر و در تمام نقاط مملکت در حال حاضر دست نیافتنی است. (۲)

نتیجه اینکه شیوع ۲/۱٪ ناقلین تالاسمی در سطح شهرستان سنندج دلیلی بر کم بودن شیوع این ویژگی در سطح شهرستان به نسبت شهرهای ساحلی شمال و جنوب کشور است، اما از آنجا که پیامدهای آن (هر چند با تعداد کم بیماران) جزو پیامدهای وخیم و بیماری‌های قابل توجه از نظر پزشکی و اقتصادی و اجتماعی است، اخذ تدبیری برای پیشگیری از ازدواج ازواج ناقل بتاو یا پس از ازدواج انجام آزمایشات و مشاوره‌های ژنتیک ضروری به نظر می‌رسد. از آنجا که طی سالهای ۱۳۹۱-۱۳۸۹ از ۷ زوج ناقل بتا تالاسمی ۳ زوج حاضر به انصراف شده‌اند نشان از موفقیت نسبی و نه کامل این طرح دارد.

لذا همانگونه که ذکر شد بحث آموزش و ثبت تالاسمی در سنین پائین‌تر و قبل از ازدواج می‌تواند کمک شایانی به پیشگیری از تولد کودکان مازور کرده واز ایجاد مشکلات عاطفی در طرفین که ناقل بتا هستند جلوگیری خواهد نمود.

خصوص جامعه زنان، هنوز هم ما فقط شاهد مراجعه ۲/۷۰٪ مزدوجین به مراکز تخصصی‌تر مشاوره (مثل آزمایشات ژنتیک) هستیم و بقیه یعنی ۹۷/۳٪ اول خواستگاری، بعد مراجعه به محضر و در آخر آزمایشگاه به مراکز مشاوره قبل از ازدواج مراجعه می‌نمایند. (۹)

در مطالعه‌ای که در شهرستان بیرجند انجام شد با توجه به شیوع پایین (۱٪) تالاسمی مینور در این شهرستان پیشنهادی با این محتوا ارائه گردید:

غربالگری در مرحله قبل از ازدواج انجام گردد. برای مثال می‌توان غربالگری را روی دانش‌آموزان دبیرستانی (فرضاً به عنوان آزمایش لازم جهت ثبت‌نام در مقطع اول دبیرستان) انجام داد چرا که این گروه سنی دقیقاً در مرحله قبل از ازدواج قرار دارند. یا می‌توان انجام این آزمایش را در گروه سنی پائین‌تر فرضاً ۹ ماهگی همانند برنامه واکسیناسیون روئین نمود و بعد از شناسایی ناقلین، کارت صادر نمود و یا در شناسنامه فرد وارد کرد که با این کار بسیاری از مشکلات موجود در طرح پیشگیری فعلی برطرف خواهد شد. (۱۰)

ممکن است برخی از محققین و صاحب نظران اظهار نمایند که برای کلیه زوجین لازم است آزمایشات CBC الکتروفورز هموگلوبین، گروماتوگرافی ستونی

References

1. Cartei G, Chisesi T, Cazzavillan M, Battista R, Barbui T, Dini E. Relationship between Hb and HbA2 concentrations in beta-thalassemia trait and effect of iron deficiency anaemia. *Biomedicine*. 2008; 25: 282-284.
۲. ب. کبخانی، غ. زندیان، گزارش یافته‌های جدید به منظور تجدید نظر در نحوه پیشگیری از بیماری تالاسمی ماژور و کم‌خونی داسی‌شکل در ایران، مجله علمی پزشکی اهواز، شماره چهل و دو، آذرماه ۱۳۸۳

۳. ع. ثقفی پور و همکاران، بررسی نیازهای آموزشی داوطلبین ازدواج شهرقم نسبت به تالاسمی و عوامل مرتبط با آن، مجله تحقیقات نظام سلامت، سال هشتم، شماره پنجم، آذر و دی ۱۳۹۱
۴. ح. هودفر، در ترجمه آهن‌زدایی با دسفرکسامین. اندروالافتربو (مؤلف) چاپ اول، تهران، ۱۳۸۰، صفحات ۱ تا ۱۰
۵. م. کوثریان، ع. اخوتیان، ف. بابامحمودی، تا چه اندازه در برنامه کشوری پیشگیری از تالاسمی ماژور در دانشگاه علوم پزشکی مازندران (۱۳۷۱-۱۳۸۱) موفق بوده‌ایم؟، مجله علمی- پژوهشی دانشگاه علوم پزشکی مازندران، سال سیزدهم، شماره ۴، زمستان ۱۳۸۲
۶. م. یوسفی، ف. آریائی‌نژاد، ن. صوفی زاده، غربالگری بتاتالاسمی مینور در مراجعین آزمایشهای قبل از ازدواج در شهرستان سنج - گزارش ۶ ماهه (نیمه دوم سال ۷۴)، مجله دانشگاه علوم پزشکی کردستان، سال اول، شماره ۱، پائیز ۱۳۷۵
۷. الف. میری‌مقدم، م. فدایی‌واینی، ش. ایزدی، ناآگاهی از تالاسمی مینور در والدین، مهمترین علت بروز موارد جدید تالاسمی ماژور در زاهدان، مجله پژوهشی حکیم
۸. ف. جعفری، الف. نوده شریفی، ف. زایری، اثربخشی طرح پیشگیری از تالاسمی بر افزایش سطح آگاهی زوجین، مجله علمی دانشگاه علوم پزشکی گرگان، زمستان ۱۳۸۵، دوره ۸، شماره ۴ (پی در پی) ۲۰، صفحات ۶۸ تا ۷۲
۹. گ. رضایی، بررسی وضعیت زوج ناقلین تالاسمی مینور در مراجعین به آزمایشگاه قبل از ازدواج طی ۴ سال ۱۳۷۹-۱۳۸۲ در مرکز بهداشتی درمانی شهید قدسی مشهد استان خراسان، راز بهزیستن، شماره ۳۰ پائیز ۱۳۸۳
۱۰. ط. چهکندی، ع. سعادتجو، شیوع بتاتالاسمی مینور در شهرستان بیرجند، مجله علمی دانشگاه علوم پزشکی بیرجند، دوره هشتم، ۱ (۱۳۸۰)
۱۱. ف. نیک‌نژاد و همکاران، شیوع تالاسمی مینور در شهرستان علی‌آباد کنتول، دانشگاه علوم پزشکی گلستان، آموزشگاه پیرایشی گروه علوم آزمایشگاهی، مجله علوم آزمایشگاهی، دوره اول (شماره ۱) بهار و تابستان ۱۳۸۶

The prevalence of thalassemia trait in premarital counseling, couples Center in the city of Sanandaj in Year 89-91

Abstract

Introduction: Severe thalassemia hemoglobinopathies caused by a defect in the synthesis of the globin chains. 1500 patients per year are added to the population of patients and every year 100,000 children worldwide are born with thalassemia be. The aim of this study was to evaluate the prevalence of thalassemia trait in couples in the city of Sanandaj during 1389-1391 is.

Material and Methods: The study sample consisted of individuals who were thalassemia carriers was done Based on the prevalence of variables $80 > \text{mcv}$ and hemoglobin A2 was set to five and more than five.

Results: Azmjmv referred to marry 1/2% per 389 couples were diagnosed with Thalassemia minor, 8/49% of sum oral iron supplements at any given time amended, and 0.20% for the tests referred to PND are given. 9/7% marries as the suspects are known to.

Among those referred for PND, 9/8% with beta of marriage and the marriage ban was intended. That 8/42% refused to quit and 2/58% of commitments were married.

Conclusion: The prevalence of 1/2% of thalassemia carriers in Sanandaj city because of the low prevalence of this trait in the city than in the coastal towns north and south of the country, But since the consequences (although the low number of patients) and severe outcomes among medically ill attention substantial economic and social measures taken to prevent the marriage or after marriage marry Btav carrier testing and counseling genetics necessary to arrive.

Keywords: Thalassemiadisease, hemoglobin, prevalence