

## بررسی میزان شیوع تالاسمی مینور در داوطلبین ازدواج مراجعه کننده به مراکز بهداشتی - درمانی شهرستان جوانرود در سال ۱۳۹۲-۱۳۹۳

سمیه رحمانی<sup>۱</sup>، شیوارستمی<sup>۱</sup>، قبادمرادی<sup>۲</sup>، فاطمه بلباسی<sup>۱</sup>، آراسته صفایی<sup>۱</sup>

۱- کمیته ی تحقیقات دانشجویی، دانشگاه علوم پزشکی کردستان، سنندج، ایران.

ایمیل: somayehrahmany@gmail.com شماره تماس: ۰۹۱۸۶۱۷۵۸۳۵

۲- استادیار اپیدمیولوژی، دانشگاه علوم پزشکی کردستان، سنندج، ایران.

### چکیده

**زمینه و هدف:** بیماری تالاسمی شایع ترین هموگلوبینوپاتی ارثی جهان است. هدف از این پژوهش بررسی میزان شیوع زوج های تالاسمی مینور در داوطلبین ازدواج مراجعه کننده به مراکز بهداشتی - درمانی شهرستان جوانرود در طی سال های ۱۳۹۲-۱۳۹۳ می باشد.

**روش بررسی:** این پژوهش توصیفی - مقطعی به منظور بررسی شیوع بتاتالاسمی داوطلبین ازدواج مراجعه کننده به مراکز بهداشتی-درمانی شهرستان جوانرود در طی سال های ۱۳۹۲-۱۳۹۳ انجام پذیرفت و جامعه مورد پژوهش که شامل ۴۹۶۶ مورد می باشد. داده ها از طریق دفتر تالاسمی و پرونده های موجود و با تماس با این زوج ها جمع آوری گردید.

**یافته ها:** نتایج این مطالعه نشان داد که ۱۱ زوج معادل ۰/۲٪ مبتلا به بتاتالاسمی مینور تشخیص داده شدند که ۵۰٪ آنها مشکوک نهایی و ۵۰٪ سالم ناقل مینور بودند. همچنین براساس این یافته ها ۳۶/۳۶٪ از ازدواج آزمایشات تکمیلی را انجام داده اند و ۵۴/۵۴٪ از آن ها این آزمایش را انجام نداده اند و تنها دو مورد (۹٪ ناقلین سالم) از آن ها تحصیلات دانشگاهی داشتند.

**نتیجه گیری:** بر پایه یافته های این تحقیق هیچ کدام از زوجین حاضر به انصراف از ازدواج نشده اند که می تواند نشانگر آگاهی پایین زوجین و یا عدم آموزش کافی در این زمینه باشد و لازم است برنامه های مشاوره و تشخیص پیش از ازدواج تقویت شود. همچنین بر فعالیت آزمایشگاه های تشخیص قبل از ازدواج نظارت مداوم انجام شود.

**واژه های کلیدی:** غربالگری، تالاسمی مینور، مراکز مشاوره

## مقدمه

بیماری تالاسمی یک نوع اختلال ژنتیکی است که به دلیل نقص در تولید یک یا چند زنجیره‌ی هموگلوبین ایجاد می‌شود (۱ و ۲). سندرم‌های تالاسمی، شایع‌ترین اختلال خونی در ایران می‌باشد (۳). این بیماری به صورت ارثی از والدین دارای ژن بیماری به فرزندان منتقل می‌شود. اگر اختلال ژنی از هر دو والد به ارث برسد تالاسمی هموزیگوت (ماژور) و اگر اختلال ژنی فقط از یک والد به ارث برسد تالاسمی هتروزیگوت (مینور) ایجاد می‌گردد (۴).

تالاسمی بر اساس علائم بالینی به چهار دسته مینور، اینترمدیا، ماژور و نیز ناقلین پنهان تقسیم می‌شود و بر اساس نقص ژنتیکی که سنتز زنجیره‌ی گلوبین را مختل می‌کنند به آلفا، بتا، گاما، دلتا تقسیم می‌شوند (۵). تالاسمی بتا شایع‌ترین نوع تالاسمی است (۶). در سندرم‌های بتا تالاسمی ژن زنجیره‌ی بتای گلوبین دچار نقص می‌شود که ناقل بتا تالاسمی (مینور) بدون علامت یا دارای کم خونی ضعیف است و گلبول‌های قرمز میکروسیتیک و هیپوکروم بوده، HbA2 بیش از میزان طبیعی می‌شود، MCV و MCH کاهش می‌یابد و میزان MCHC طبیعی یا نزدیک به حد طبیعی می‌رسد (۵). انواع بیماری تالاسمی در گستره جهانی فراوانترین ناهنجاری‌های مربوط به یک ژن در انسان می‌باشد تالاسمی با حدود سه میلیون ناقل، شایع‌ترین اختلال خونی ارثی در ایران می‌باشد. چنانچه پدر و مادری هر دو تالاسمی مینور داشته باشند احتمال بروز بیماری تالاسمی ماژور در فرزندان آن‌ها ۲۵ درصد و ناقل شدن فرزندان به صورت تالاسمی مینور، ۵۰ درصد است (۶). تالاسمی در بیش از ۶۰ کشور جهان و در همه‌ی نژادها گزارش شده است (۳). کمربند این بیماری روی کشورهای مدیترانه‌ای، آسیا، جنوب غربی، اروپا تا خاورمیانه و نواحی وسیعی از آفریقای

مرکزی امتداد یافته است (۴). در ایران شیوع بیماری بیشتر در حاشیه‌ی دریای خزر، خلیج فارس و دریای عمان شامل مازندران و گیلان، خوزستان، فارس، بوشهر، هرمزگان، سیستان و بلوچستان و کرمان می‌باشد. در ایران شیوع بر حسب ناحیه‌ی جغرافیایی متفاوت بوده و بین ۳ - ۴ درصد است (۲). تالاسمی یک بیماری است که از طریق غربالگری جمعیت داوطلب ازدواج و ممانعت از ازدواج دو فرد ناقل ژن، تشخیص قبل از تولد و سقط درمانی و استفاده از ژنتیک در دوران جنین مبتلا به تالاسمی در داخل رحم قابل پیشگیری است. برای پیشگیری از تالاسمی می‌توان از تنظیم خانواده در کنار سایر روش‌های پیشگیری از تولد کودکان تالاسمی بهره برد. راه کاهش موالید از طریق تنظیم خانواده اگر چه قادر به ریشه‌کنی قطعی نیست ولی از درجه ابتلا جامعه می‌کاهد و شناخت جامعه را نسبت به بیماری تالاسمی بالا می‌برد. آگاهی از میزان شیوع تالاسمی در هر منطقه در برنامه‌ریزی پیشگیری از تالاسمی بسیار موثر است (۵).

در حال حاضر مطالعه‌ای که وضعیت شیوع تالاسمی مینور را در سالیان اخیر بعد از اجرای غربالگری تالاسمی در جوانرود سنجیده شده باشد وجود ندارد. بنابراین هدف از این پژوهش بررسی میزان شیوع تالاسمی مینور در داوطلبین ازدواج مراجعه‌کننده به مراکز بهداشتی-درمانی شهرستان جوانرود در سال ۱۳۹۳-۱۳۹۲ می‌باشد.

## روش بررسی

این تحقیق یک مطالعه مقطعی-گذشته‌نگر با روش نمونه‌گیری سرشماری از تمامی زوج‌های مراجعه‌کننده به مرکز بهداشتی-درمانی شهرستان جوانرود در سال ۱۳۹۳-۱۳۹۲ که مبتلا به تالاسمی مینور بودند می‌باشد. در ابتدا با مراجعه به قسمت بایگانی مرکز بهداشت این

شهرستان تمامی اطلاعات مورد نیاز از پرونده‌های موجود به صورت چک لیست جمع‌آوری شد و اطلاعات ناقص از طریق مصاحبه تلفنی تکمیل گردید و با مشاهده‌ی برگه‌ی آزمایش این زوجین، حجم متوسط گلبولی (MCV)، متوسط هموگلوبین گلبولی (MCH) و HbA2 جمع‌آوری گردید و تجزیه و تحلیل داده‌ها از طریق آماره‌های توصیفی مانند میانگین، انحراف معیار، و نسبت انجام گرفت و پس از ورود داده‌ها به رایانه از نرم افزار Excel استفاده شد.

بر اساس پروتکل کشوری افراد نرمال کسانی بودند که دارای MCV (۸۰-۹۶) و MCH (۲۷-۳۳) و HbA2 (۳/۵-۱/۵) بودند. هنگام مراجعه زوجین به مراکز بهداشتی و درمانی ابتدا باید از جنس مذکر آزمایش CBC گرفته شود اگر یکی و یا هر دو فاکتور MCV و MCH کمتر از حد طبیعی باشد درخواست برای آزمایش CBC جنس مؤنث داده می‌شود. اگر MCV و MCV زن در محدوده طبیعی باشد مجوز ازدواج صادر می‌شود. اما اگر هر دو مشکل داشته باشند. میزان HbA2 به روش کروماتوگرافی ستونی در مرد و زن (هر دو) اندازه‌گیری می‌شود، اگر در مرد و زن و یا هر دو  $HbA2 > 3/5 > 7$  باشد، در این صورت زوج‌ها هر دو ناقل تالاسمی بوده، بنابراین مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی انجام می‌شود. چنانچه یکی یا هر دو از زوجین  $HbA2 \geq 3/5$  باشد، درمان فقر آهن ابتدا به مدت یک ماه انجام می‌شود و زوج‌هایی که از پذیرش درمان فقر آهن به دلیل عجله در ازدواج امتناع می‌ورزند برای ادامه‌ی روند به مشاوره دانشگاهی برنامه تالاسمی ارجاع شوند ولی در صورت شروع درمان فقر

آهن باید این روند براساس الگوریتم کشوری تا آخرین مرحله ادامه یابد. در صورتی که پس از یک ماه درمان کم خونی فقر آهن مقدار هموگلوبین در CBC مجدد به مقدار حداقل  $1 \text{ gr/dl}$  افزایش یابد درمان فقر آهن به مدت دو ماه دیگر ادامه می‌یابد و پس از اتمام دوره کامل درمان، اندکس‌ها و HbA2 دوباره بررسی می‌شود (حداقل مدت زمان درمان فقر آهن سه ماه است) در هر مرحله از انجام آزمایش‌ها در صورت اصلاح اندکس‌ها و  $HbA2 \leq 3/5$  در یکی یا هر دو، گواهی ازدواج صادر می‌شود. در صورت عدم اصلاح اندکس‌ها و افزایش HbA2 به بیش از  $3/5$  (HbA2 > 3/5) در هر دو نفر، زوج‌ها جهت مشاوره ویژه تالاسمی ارجاع داده می‌شوند ولی در صورت عدم اصلاح اندکس‌ها و عدم افزایش هموگلوبین به مقدار  $1 \text{ gr/dl}$ ، درمان فقر آهن متوقف و زوج‌ها به مشاوره ژنتیکی ارجاع می‌شوند.

### یافته‌ها

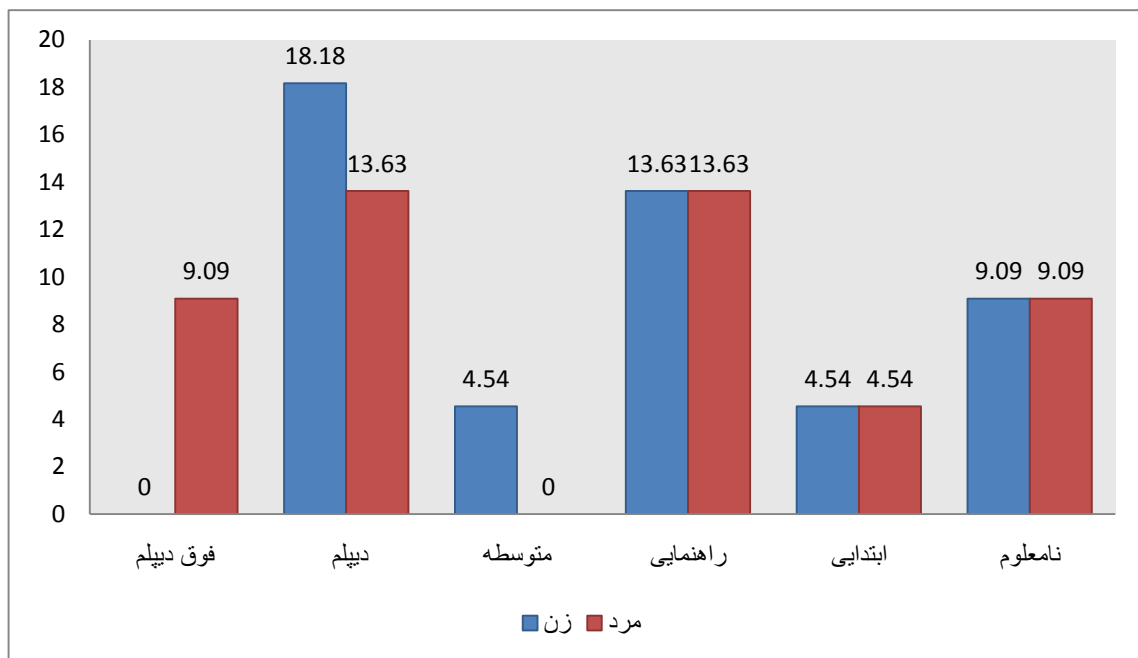
در این بررسی از مجموع ۴۹۶۶ نفر مراجعه‌کننده به مرکز مشاوره ازدواج شهرستان جواترود در طی سال‌های ۱۳۹۲ - ۱۳۹۳، ۱۱ مورد مشکوک نهایی و ۱۱ مورد سالم ناقل مینور بودند که از میان این ۱۱ زوج تالاسمی مینور، ۵۴/۵۴ ساکن شهرستان جواترود، ۴۵/۴۵ ساکن روستا بودند، همچنین ۲۷/۲۷ زوجین با هم نسبت فامیلی داشتند ۵۴/۵۴ نسبت فامیلی نداشتند و ۱۸/۱۸ اطلاعات زوجین در پرونده ذکر نشده بود و دسترسی به آن مقدور نبود (جدول ۱).

جدول ۱: توزیع متغیرهای اصلی زوج مینورهای تالاسمی از سال ۱۳۹۲ - ۱۳۹۳

| ردیف | نام متغیر                                      | فراوانی | درصد   |
|------|--|---------|--------|
| ۱    | تعداد کل افراد مراجعه کننده                    | ۴۹۶۶    | ٪۱۰۰   |
| ۲    | تعداد افراد ناقل سالم                          | ۱۱      | ٪۰/۲   |
| ۳    | تعداد افراد مشکوک نهایی                        | ۱۱      | ٪۰/۲   |
| ۴    | تعداد زوج های منصرف شده                        | ۰       | ٪۰     |
| ۵    | تعداد زوج های مراجعه کننده برای PND            | ۰       | ٪۰     |
| ۶    | تعداد نوزادان متولد شده مبتلا به تالاسمی ماژور | ۰       | ٪۰     |
| ۷    | تعداد زوج هایی ناقلی که سابقه فامیلی دارند     | ۳       | ٪۲۷/۲۷ |
| ۸    | تعداد زوج هایی ناقلی که سابقه فامیلی ندارند    | ۶       | ٪۵۴/۵۴ |
| ۹    | تعداد زوج های ناقل شهری                        | ۶       | ٪۵۴/۵۴ |
| ۱۰   | تعداد زوج های ناقل روستایی                     | ۵       | ٪۴۵/۴۵ |

آزمایشات تکمیلی را انجام داده و ۵۴/۵۴٪ آنان برای این آزمایش اقدامی انجام نداده اند و همچنین ۹/۰۹٪ آنان در این زمینه فاقد اطلاعات بودند. لازم به ذکر است از بین تمامی مراجعه کنندگان، هیچ کدام از زوجین حاضر به انصراف از ازدواج نشدند و همچنین هیچ کدام آزمایش PND را انجام نداده اند.

از میان این ۱۱ زوج ناقل تالاسمی مینور ۲ زوج از آنها غیر بومی بودند که در طی این سالها (۹۲-۹۳) به شهرستان جوانرود مهاجرت کرده اند. تعداد نادری از این افراد تحصیلات دانشگاهی داشتند و بیشتر آنان دارای تحصیلات متوسطه و پایین تر می باشند. توزیع فراوانی میزان تحصیلات زوجین بر حسب جنس در نمودار ۱ نشان داده شده است. ۳۶/۳۶٪ زوجین ناقل



نمودار ۱: توزیع وضعیت تالاسمی مینور زوجین بر حسب تحصیلات

## بحث و نتیجه گیری

سندرم‌های تالاسمی به عنوان اختلال ژنی ماهیت توارثی داشته و در کشور ما بیشترین گروه اختلال ژنی مطرح تالاسمی بتا است (۶). افراد ناقل ژن معیوب فاقد علائم بالینی بوده و اغلب مراجعه پزشکی مستقیم به این علت را ندارند. شیوع ژن تالاسمی بتا در نواحی مختلف کشور متفاوت است به طوری که در بررسی‌های انجام شده برای مثال در پژوهشی که در بهمن ماه ۱۳۵۷ در استان کرمان بر روی ۱۲ هزار نفر دانش‌آموزان مدارس راهنمایی و دبیرستان انجام گرفت شیوع آن در جمعیت دانش‌آموزان شهرستانهای مختلف از حدود ۲/۵ تا ۴/۵ درصد متغیر بوده است (۲). طبق نتایج بدست آمده از این مطالعه ۰/۲٪ از کل افراد مراجعه‌کننده به مرکز مشاوره ازدواج در سال ۹۳ - ۹۲ ناقل تالاسمی مینور بودند. همچنین میزان بتاتالاسمی در سایر کشورها مقادیر متفاوتی دارد. بطوریکه در برخی مناطق شیوع بالاست میزان ناقلین بتاتالاسمی در یونان ۹/۲٪ است و در اغلب کشورها شیوع متوسطی مشاهده می‌گردد. بعنوان نمونه در اردن ۳/۰۴٪ در ترکیه ۲/۶٪ در فلسطین ۳/۶٪ گزارش شده است (۷).

سالیانه ۱۵۰۰ بیمار به جمعیت بیماران تالاسمی در کشورمان اضافه می‌شود و هر 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 (۸). درصد HbA2 که مرز تعیین-

## منابع

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. در تحقیقی که دسای (Desai) و همکارانش در هندوستان انجام داده‌اند این میزان را ۳/۸ در نظر گرفته‌اند (۷).

طبق بررسی‌هایی که در این مطالعه انجام شده هیچ کدام از زوجین حاضر به انصراف از ازدواج نشده‌اند. در مطالعه‌ی احمدی و همکاران در استان فارس ۱۲۲ زوج انصراف داده‌اند در صورتی که در استان کرمان از ۱۱۰ زوج ناقل تالاسمی فقط ۸ زوج انصراف داده‌اند که نشانه‌ی آگاهی ضعیف مردم این منطقه از راه‌های کاهش ابتلا به تالاسمی و در نتیجه عدم اقدام به انصراف می‌باشند (۲). 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 ماژور کرده و از ایجاد مشکلات عاطفی در طرفین که ناقل بتا هستند جلوگیری نماید.

## تشکر و قدردانی

نویسندگان این مطالعه نهایت تشکر و قدر دانی خود را از معاونت محترم تحقیقات و اطلاع رسانی پژوهشی دانشگاه علوم پزشکی کردستان بخاطر تأمین اعتبار انجام این طرح اعلام می‌دارند. همچنین از دکتر برهان منصوری و کارمندان مرکز مشاوره ازدواج و مرکز بهداشت شهرستان جوانرود تشکر و قدردانی می‌نمایند.

1- Cartei G, Chisesi T, Cazzavillan M, Battista R, Barbui T, Dini E. Relationship between Hb an HbA2 concentrations in beta-thalassemia trait and effect of iron deficiency anaemia Biomedicine, 1976; 25(8): 282-284.

2-Ahmadi A, Mirzaei Khalil Abadi RA, Nourozi M, Kohan N. Evaluation of discrimination indices validity for screening of  $\beta$ -Thalassemia trait. Qom Univ Med Sci J, 2009; 3(3):31-36.

- 3- Miri-Moghaddam E, Naderi M, Izadi S, Mashhadi MA. Causes of new cases of major thalassemia in Sistan and Balouchistan province in South-East of Iran. *Iran J Public Health*, 2012; 41(11):67-71.
- 4-Seyam SH, Assemi A. Study of the knowledge in guilan university students about thalassemia. *J nur Mid Fac*, 2010; 8(3):150-155.
- 5- Mahmoodi nashli H, Nakhjavani N, Eshraghi P. Insight of minor thalassemia couples on abortion of major thalassemia fetus. *Med J Mashad Univ Med Sci*, 2013; 56(3):177-181.
- 6- Hashemi A, Norani F, Ayatollahi J, Jenabzadeh A, Khairandish M. Beta thalassemia. *J Shaheed Sadoughi Univ Med Sci*, 2009; 17(2):177-181.
- 7- Niknezhad F, Sarikhani A, Kalavi KH, Mofedi M. The prevalence of thalassemia minor in the Aliabad Katool Golestan. *J Med Lab Sci*, 2007; 1(1):53-57.
- 8-Hedayati nya S, Latifi SH, Mohamadi S. investigating the prevalence of the minor thalassemia in couples attending counseling center before the marriage in sanandaj town. *Zanko J Med Sci*, 2013; 4(43):19.

Original paper

## The survey of Thalassemia minor epidemiological in volunteers of marriage referred to health centers of Javanroud City in 2013-14

**Somayeh Rahmani<sup>1</sup>, Ghobad Moradi<sup>2</sup>, Shiva Rostami<sup>1</sup>, Arasteh Safai<sup>1</sup>, Fatimeh Bolbasy<sup>1</sup>**

1-Student Research Committee, Kurdistan University of Medical Sciences, Sanandaj, Iran.

Email:somayehrahmany@gmail.com; Tel: +989186175835

2-Department of Epidemiology, Kurdistan University of Medical Sciences, Sanandaj, Iran.

### Abstract

**Background and Aim:** Thalassemia is the most common hereditary hemoglobinopathy of world. Therefore, the aim of this study was to investigate the prevalence of thalassemia minor couples among the marriage volunteers who referred to the health-care centers of Javanroud city in 2013-2014.

**Material and Method:** In this cross-sectional descriptive study 11 minor thalassemia couples were investigated based on the available records, documents and books. The data was collected through available thalassemia cases, documents and contact with the couples. After entering data into the computer, Excel software was used.

**Results:** The results of this study showed that 11 couples equivalent to 2.0% with Thalassemia minor were diagnosed. 50% of them were the final suspect and 50% of them were healthy minor disease carriers. Also based on these findings 36/36% of couples carried out further tests and 54/54% of them didn't carry out this test. Only two cases (9% of healthy disease carriers) of them have college education.

**Conclusion:** Based on the findings of this study none of the couples canceled their marriage which indicates low awareness or lack of adequate training in this field. It is necessary to improve counseling programs and diagnosis before marriage. Also continuous monitoring on laboratory activities before marriage should be done.

**Keywords:** Screening, Thalassemia minor, Consultation centers