**معرفی آزمایشگاه آزمایشات پیش از ازدواج**

**برنامه کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور:**

طی سالهای ۱۳۷۵- ۱۳۷۰  برنامه پیشگیری از تالاسمی در برخی از استان ها از جمله اصفهان آغاز گردید. این برنامه از طریق شناسایی زوج های ناقل ژن تالاسمی در زمان ازدواج، بوسیله انجام یک آزمایش خون در آزمایشگاه های مشخص و پیشنهاد جدایی و انتخاب فردی غیر ناقل برای ازدواج صورت گرفت. اگر زوج هااین پیشنهاد را نمی پذیرفتند، پیشگیری از بارداری به آن ها پیشنهاد می شد.

از سال ۱۳۷۶ با اصرار تعداد زیادی از زوج های ناقل تالاسمی به ازدواج و علاقه به داشتن فرزند و از دیگر سو ي گسترش برنامه در سطح کل کشور و پیشرفت های تشخیص ژنتیکي در کشورمان موجبات راه اندازی مراکز ژنتیک تشخیص تالاسمی، پیش از تولد حاصل گردید.

درحال حاضر معاونت بهداشتی استان اصفهان با دارا بودن یک آزمایشگاه رفرانس تالاسمی در سطح شهرستان اصفهان و ۲۲ آزمایشگاه مشخص در کلیه شهرستان های تابعه که تحت نظارت بوده و بصورت دوره ای از لحاظ کنترل کیفی و رعایت استانداردها بررسی می شوند، وظیفه ارائه خدمت به زوج های جوان را بعهده دارد. از طرفی مراکز مشاوره قبل از ازدواج و مشاورین ژنتیک مستقر در مراکز راهنمائی های لازم را در صورت نیاز و پيشنهاد  اقدامات بعدی، جهت جلوگیری از بروز تالاسمی ماژور را به همشهریان عزیز ارائه می دهند. این مراکز از نکته ها، پیشنهادات و انتقادهای تمام عزیزان در اجرای امور بهداشتی و درمانی و ارتقاء سطح سلامت جامعه استقبال می کنند.

**مقدمه :**

درهر میلیمتر مکعب خون انسان، تقریبا ۵ میلیون گلبول قرمز وجود دارد.گلبول های قرمز حاوي هموگلوبین هستند. هموگلوبین یک ترکیب قرمز رنگ، شامل یک زنجیره پروتئینی بنام گلوبین و یک ساختمان غير پروتئيني به نام همHeme)) می باشد، آهن نقش اصلی را در ساختمان هم بازي مي كند. سرخی رنگ خون به دلیل وجود همين ماده مي باشد. هموگلوبین اکسیژن را از هوای شش ها دریافت کرده و پس از حمل، آن را به بافت های بدن می رساند و در آنجا اکسیژن را آزاد مي نمايد. بافت ها برای زنده ماندن و فعالیت های حیاتی خود نیاز مبرم به اکسیژن دارند. هرگونه کاهش در تعداد گلبول های قرمز و یا میزان هموگلوبین (که خود می تواند ناشی از کاهش زنجیره گلوبین یا كمبود آهن (هم) باشد)، عمل اکسیژن رسانی را دچار اختلال می کند. اين اختلالات از كم خونی هاي خفيف تا شديد متغير است.

**تعریف:**

سندرم های تالاسمییک گروه از کم خونی های ناهمگون ارثی هستند، که حاصل اختلال در سنتز یک یا چند زنجیره  گلوبین مي باشند. علائم بالینی این سندرم ها ناشی از کاهش یا فقدان یک یا چند زنجیره از گلوبین و در نتيجه عدم تعادل بین سنتز زنجیره ها مي باشد.

**علائم بالینی:**

فقدان یا کاهش سنتز زنجیره ها توسط ژن معیوب، از والدین به فرزندان می رسد كه در نتيجه باعث کاهش هموگلوبین، کوچک شدن گلبول قرمز يا میکروسیتوزي بهمراه رنگ پریدگی و کاهش محتوای گلبول های قرمز يا هیپوکروميمی گردد، از دیگر سو  زنجیره هایی که در اثر فعالیت طبیعی ژن های سالم بوجود مي آيند ولي بدلیل عدم تعادل بین زنجیره ها رسوب مي كنند، موجب آسیب به غشاء گلبول قرمز شده و باعث همولیز يا فروپاشیگلبول های قرمز پیش رس در مغز استخوان   مي گردند، در این حالت اگرچه مغز استخوان عمل خون سازی را انجام می دهد ولی خون سازی بدلیل همولیز گلبول های قرمز بیهوده و غیر موثر (Ineffective erythropoiesis) می شود.

تظاهرات بالینی سندرم های تالاسمی بسته به نوع جهش در ژن و تعداد ژنهای درگیر، می تواند از یک کم خونی ميكروسيت هيپوكروم بسیار خفیف و بدون علائم بیماری تا کم خونی های شدید و وابسته به تزريق مكرر خون و حتي مرگ داخل رحمي همراه باشد. در فرم هاي شديد رسوب آهن ناشی از همولیز فراوان گلبول های قرمز در بافت های حساس بدن، آسیب های فراوانی را به قلب، کبد، کلیه ها، مغز و اندام های جنسی می رساند. هموليزهاي فراوان گلبول هاي قرمز موجب نياز به    تزریق های مکرر خون می شود كه در نتيجه تبعات ناشی از آن نیز به مشکلات فوق اضافه می گردد. در سندرم های شدید تالاسمی اگر درمان های اساسی و به موقع انجام نشود بيمار ممکن است فوت نماید.

**انواع تالاسمی و پراکندگی های آن:**

در انسان كروموزوم هاي ۱۱ و ۱۶ داراي جايگاه ژني براي سنتز انواع مختلف هموگلوبين (HbA, HbA2, HbF ) در دوره هاي زندگي روياني، جنيني و بزرگسالي هستند. در هر كدام از دوره ها، ژن هاي مخصوص شروع به فعاليت كرده و هموگلوبين متناسب با آن دوره را سنتز  مي كند. برحسب اينكه جهش بر روي كدام يك از اين كروموزوم ها اتفاق بيفتد نوع تالاسمي نيز فرق مي كند. چنانچه اين جهش بر روي كروموزوم  ۱۶باشد، تالاسمي بوجود آمده از نوع آلفاو اگر در كروموزوم ۱۱اتفاق بيافتد، تالاسمي از نوع بتامي باشد.

شايان ذكر است كه تالاسمي هاي آلفاداراي علائمي خفيف تر و نامحسوس تر مي باشد، زيرا ژن آلفا بر روي كروموزوم ۱۶ داراي ۴جايگاه (αα/αα)،  مي باشد ( كه هر يك از آنها مي تواند كاهش فعاليت، كه متناسب با اينكه تعداد جايگاه هاي حذف شده علائم اين نوع از تالاسمي ها نيز متفاوت مي گردد. حاملين خاموشبا حذف فقط يك ژن (α–/αα)، علائم هماتولوژي شديدتربا حذف دو ژن (– –/αα)و (α–/– α)،ايجاد بيماري H(B4)با حذف ۳ ژن (– –/– α)و مرگ داخل رحميبا حذف چهار ژن (– –/– α)صورت مي گيرد.

 ولي ژن بتابر روي كروموزوم ۱۱ داراي ۲جايگاه (β/ β)است. جهش در هر يك از اين جايگاه ها بسته به اينكه فعاليت جايگاه را كاهش داده (°β)و يا آن را كاملا خاموش كرده (– )باشد، باعث بروز علائم باليني مختلف مي گردد كه در نتيجه آن انواع تالاسمي بتابوجود مي آيد. اگر تنها يكي از جايگاه هاي كروموزوم ۱۱ معيوب گردد و جايگاه ديگر فعاليت كامل خود را داشته باشد (β/– )، تالاسمي مينور بتابوجود مي آيد.

 ولي اگر يكي از جايگاه هاي ژن بتا فاقد فعاليت و فعاليت جايگاه دوم نيز كاهش يافته باشد (°β/– )، علائم باليني شديدتر شده كه به آن تالاسمي بتا اينترمديتگفته مي شود.

 اگر هر دو جايگاه بر روي هر يك از هاپلوتايپ هاي كروموزوم ۱۱ آسيب ببيند (°β/°β)، تالاسمي ماژور بتابروز مي نمايد، كه داراي علائم باليني شديد مي باشد و فرد مبتلا در طول دوران زندگي نياز به تزريق هاي  مكرر خون دارد.

آن نوع از تالاسمي كه در جامعه بطور متداول معروف شده است تالاسمي بتا مي باشد، كه به دو نوع تالاسمي مينور (كوچك)و تالاسمي ماژور (بزرگ) وجود دارد . نوع مينور آن داراي علائم باليني خفيف تر و بدون نياز به تزريق خون، ولي در نوع ماژور آن علائم شديدتر و نياز به تزريق هاي مكرر خون است. كمربند بیماری تالاسمی از کنار دریای مدیترانه و از میان کشورهای عربی، ترکیه، ایران، هند، جنوب شرقی آسیا بویژه تایلند، کامبوج و جنوب شرقی چین عبور می کند و شیوع این ژن بین ۵/۲ تا ۱۵ درصد تخمین زده می شود، در کشورما نیز این ژن در قسمتهای جنوبی و شمالی کشور دارای شیوع بالاتری می باشد.

**نحوه انتقال ژن تالاسمی بتا:**

ژن تالاسمی در اثر توارث از والدین به فرزندان می رسد. اگر فقط يكي از والدين حامل ژن تالاسمي و ديگري سالم باشد فرزندان آنها ممكن است سالم يا تالاسمي مينور باشد، ولي اگر هر دو والد حامل ژن تالاسمي مينور باشند، احتمال اينكه فرزند آنها دچار تالاسمي ماژور گردد زياد است.

**پیشگیری از تالاسمی ماژور:**

باتوجه به جهش های مختلف در ژن بتا و پیچیدگی نحوه انتقال ژن از والدین به فرزندان، انواع زیادی از سندرم های تالاسمی بوجود می آید، که شکل شدید وخطرناک آن تالاسمی ماژور می باشد. شیوع این ژن در کشور ما، مسئولین و متولیان امور بهداشتی کشور را بر آن داشت تا با ارائه یک طرح منسجم از بروز این بیماری خطرناک در سطح کشور جلوگیری نمایند.