خون
فصلنامه پژوهشی
دوره ۶ شماره ۴ زمستان ۸۸ (۲۴۷-۲۳۸)

مقاله پژوهشی

بروز بیماری بتا تالاسمی ماژور و علل آن پس از شروع برنامه کنترل و پیشگیری تالاسمی ماژور در شهرستان‌های تابعه دانشگاه علوم پزشکی اصفهان

مهرداد زینلیان[۱]، اشرف سموات[۲]، رضا فدایی نوبری[۳]، سید علی آذین[۴]

چکیده

سابقه و هدف

برنامه کنترل و پیشگیری از بتا تالاسمی ماژور، یکی از مهم‌ترین برنامه‌های پیشگیری در نظام سلامت کشور است که بیش از یک دهه از اجرای آن در کشور می‌گذرد. پژوهش حاضر به منظور ارزیابی نتایج به دست آمده این برنامه در بروز موارد جدید بیماری تالاسمی ماژور در شهرستان‌های تحت پوشش دانشگاه علوم پزشکی اصفهان انجام شد.

مواد و روش‌ها

در این مطالعه توصیفی و مقطعی، اطلاعات بیماران تالاسمی ماژور که پس از شروع برنامه کنترل و پیشگیری تا پایان سال ۱۳۸۵ در محدوده ۲۰ شبکه بهداشت و درمان تحت پوشش دانشگاه علوم پزشکی اصفهان ساکن بوده‌اند، از طریق درمانگاه تالاسمی جمع‌آوری و با استفاده از نرم افزار SPSS ۱۱ و آمار توصیفی تجزیه و تحلیل گردید.

یافته‌ها

در مجموع از تعداد ۹۶ بیمار تالاسمی ماژور، ۴۷ نفر(۴۹درصد) حاصل ازدواج والدینی بودند که هرگز غربالگری نشده بودند و از این تعداد هم ۴۳ مورد(۹۱/۵ درصد)، پیش از شروع اجرای برنامه ازدواج کرده بودند. والدین ۳۴ نفر از بیماران(۳۵/۴ درصد) تحت غربالگری بدو ازدواج از نظر تالاسمی قرار گرفته بودند و ۱۵ بیمار(۱۵/۶ درصد) از پدر و مادری متولد شده بودند که ضمن عدم غربالگری در برنامه، پیش از آن تولد فرزند بیمار تالاسمی را تجربه کرده بودند.

نتیجه گیری

این مطالعه نشان می‌دهد، با وجود این که روند بروز بیماری تالاسمی ماژور با شروع اجرای برنامه کنترل و پیشگیری تالاسمی در کشور کاهش چشمگیری داشته است، برنامه‌ریزی مناسب جهت ارتقای کیفیت ارایه خدمات مشاوره‌ای و مراقبت ناقلین و آموزش و اطلاع‌رسانی مؤثر گروه‌های هدف جامعه به منظور حذف کامل موارد بروز بیماری ضروری می‌باشد.

کلمات کلیدی: بتا تالاسمی، غربالگری، کنترل و پیشگیری، ایران

تاریخ دریافت: ۸۷/۱۰/۳
تاریخ پذیرش: ۸۸/۸/۲۳

۱ـ مؤلف مسؤول: پزشک عمومی و MPH اپیدمیولوژی و بهداشت ـ کارشناس مسؤول برنامه‌های ژنتیک معاونت بهداشتی دانشگاه علوم پزشکی اصفهان ـ میدان شهدا ـ خیابان ابن‌سینا ـ کدپستی: ۸۱۴۸۶۰۰۰۰۰
۲ـ متخصص بیماری‌های کودکان و PhD ژنتیک اجتماعی ـ رئیس اداره ژنتیک مرکز مدیریت بیماری‌های غیر واگیر معاونت سلامت
۳- متخصص بیماری‌های عفونی و گرمسیری ـ دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی اصفهان
۴- متخصص پزشکی اجتماعی ـ استادیار پژوهشکده علوم بهداشتی جهاد دانشگاهی

[Downloaded from bloodjournal.ir on 2026-11-08]

مقدمه

تالاسمی و هموگلوبین‌های غیر طبیعی، از جمله شایع‌ترین اختلالات ارثی در انسان محسوب می‌شوند(۱). در سندروم تالاسمی، به دلایل ژنتیکی، هموگلوبین گلبول‌های قرمز دچار نقص ساختمانی است و همین مسأله علاوه بر ایجاد اختلال در فرآیند خونسازی، سبب لیز گلبول‌های قرمز خون و متعاقب آن ایجاد کم خونی و اختلالات ناشی از افزایش بار آهن و رسوب آن در عناصر حیاتی بدن می گردد(۲).

سندروم تالاسمی بر اساس نوع اختلال در زنجیره‌های هموگلوبین به انواع مختلف تقسیم می‌گردد. تالاسمی نوع بتا که در آن نقص در ساخته شدن زنجیره بتا وجود دارد، در شکل هموزیگوت خود ایجاد کم خونی شدیدی می‌کند که ادامه حیات فرد وابسته به تزریق مکرر خون بوده و به آن تالاسمی ماژور گفته می‌شود. الگوی توارث این بیماری، اتوزومال مغلوب است و در هر بار بارداری حاصل از ازدواج زوج‌های ناقل این صفت، ۲۵ درصد احتمال تولد نوزاد مبتلا به تالاسمی ماژور وجود دارد. بیماران تالاسمی ماژور به دلیل دریافت مکرر خون، در معرض عوارض عفونی ناشی از تزریق خون از جمله انواع هپاتیت‌های ویروسی، آلودگی به ویروس HIV و هم‌چنین عوارض ناشی از افزایش بار آهن و رسوب آن در ارگان‌های حیاتی بدن از قبیل نارسایی قلب، کلیه و کبد قرار دارند و در صورت عدم درمان و مراقبت مناسب، در سنین پایین فوت می‌نمایند. در حال حاضر تنها راه درمان قطعی این بیماران، پیوند مغز استخوان است که آن هم در موارد خاص و تحت مراقبت‌های کاملاً ویژه و با هزینه‌های گزاف امکان‌پذیر خواهد بود(۴، ۳).

شیوع سندروم تالاسمی در نقاط مختلف دنیا یکسان نیست. ارتباط نزدیکی بین شیوع این بیماری با شیوع انگل مالاریا و کشتارهای ناشی از اپیدمی‌های این بیماری انگلی کشنده در گذشته وجود دارد، به طوری‌که به دلیل مقاومت بیشتر ناقلین تالاسمی در برابر ابتلا به بیماری مالاریا و حفظ نسل آن‌ها در این اپیدمی‌های کشنده، امروزه شیوع بیشتر این بیماری و ژن ناقل آن نیز در مناطق مالاریا خیز، بیشتر دیده می‌شود. به عنوان مثال ساکنین قاره آسیا، بیش از همه کشورهای ساحلی ناحیه جنوب و جنوب شرقی آسیا و نیز مناطق اطراف مدیترانه، درگیر این بیماری مزمن ارثی و صعب‌العلاج هستند(۶، ۵).

در کشور ایران نیز بیشترین شیوع بیماری مربوط به استان‌های ساحلی شمالی و جنوبی کشور بوده است. بر اساس آخرین گزارش منتشره از سوی مرکز مدیریت بیماری‌ها در اردیبهشت ۸۷ ، در بررسی اطلاعات برنامه غربالگری تالاسمی در میان داوطلبین ازدواج در فاصله سال‌های ۱۳۷۶ لغایت پایان ۱۳۸۳، بیشترین شیوع ناقلین تالاسمی بر اساس تعداد زوج ناقل و مشکوک نهایی تشخیص داده شده به ترتیب مربوط به استان‌های هرمزگان با ۲۷، سیستان و بلوچستان با ۱۴ و خوزستان با ۱۳ زوج ناقل و مشکوک نهایی به ازای هر ۱۰۰۰ زوج غربالگری شده بوده است. این در حالی است که میانگین کل کشور در این خصوص، عددی در حدود ۴/۵ زوج ناقل و مشکوک نهایی به ازای هر ۱۰۰۰ زوج غربالگری شده است و در استان اصفهان این عدد در حدود ۳/۳ محاسبه گردیده است(۶، ۵).

مطابق آخرین آمار سازمان انتقال خون ایران، در کشور ایران تعداد ۱۸۶۱۶ بیمار مبتلا به تالاسمی زندگی می‌کنند. بر این اساس هزینه درمان مستقیم هر بیمار مبتلا به تالاسمی در طول یک سال، مبلغی در حدود ۷۰ میلیون ریال برآورد گردیده است که بیش از ۹۰ درصد از آن توسط دولت پرداخت می‌شود. یعنی با تعداد بیمار موجود، دولت سالیانه مبلغی در حدود ۱۲۰ میلیارد تومان را تنها بابت درمان مستقیم بیماران هزینه می‌کند که سهم بسیار بزرگی از بودجه سلامت کشور را به خود اختصاص می‌دهد(۶).

با توجه به الگوی انتقال این بیماری که به وسیله ازدواج دو فرد ناقل ژن تالاسمی ایجاد می‌گردد، ایده پیشگیری از آن از طریق غربالگری داوطلبین ازدواج، سالیان زیادی است که در بسیاری از کشورها و از جمله در کشور ما اجرا می‌شود و با توجه به آسان بودن و در دسترس بودن آزمایش‌های غربالگری این بیماری در مقایسه با هزینه‌های کلان درمان و مراقبت از بیماران، هزینه ـ فایده اجرای برنامه‌های پیشگیری درخصوص آن

[Downloaded from bloodjournal.ir on 2026-11-08]

امری بسیار قابل انتظار است(۳).

برنامه کنترل و پیشگیری از تالاسمی که یکی از مهم‌ترین و قدیمی‌ترین برنامه‌های پیشگیری در عرصه ژنتیک نظام سلامت کشور است، پس از حدود پنج سال اجرای آزمایشی در برخی از استان‌های کشور، از ابتدای سال ۱۳۷۶ به صورت ادغام یافته در برنامه‌های کشوری به مورد اجرا در آمد و در نهایت بر اساس سه استراتژی مهم پایه‌ریزی گردید؛

استراتژی اول: غربالگری کلیه زوج‌های داوطلب ازدواج از نظر ابتلا به کم خونی، پیش از اجرای عقد رسمی و اخذ مجوز ازدواج و مراقبت ویژه زوج‌های ناقل شناسایی شده بر اساس دستورالعمل کشوری.

استراتژی دوم: مراقبت از آن دسته از والدین بیماران تالاسمی ماژور که در سن باروری هستند، از نظر تنظیم خانواده و یا ارجاع مناسب به آزمایشگاه‌های تشخیص ژنتیک(در صورت تمایل به داشتن فرزند سالم).

استراتژی سوم: غربالگری کلیه مزدوجین قبل از سال ۱۳۷۶ (سال شروع برنامه) به منظور شناسایی زوج‌های ناقل، در مناطق با شیوع بالا در کشور(استان‌های حاشیه شمالی و جنوبی ایران)(۵).

بر اساس دستورالعمل کشوری برنامه پیشگیری و کنترل تالاسمی ماژور، از سه استراتژی فوق، استراتژی سوم تنها در استان‌های حاشیه شمالی و جنوبی کشور(با شیوع بالای بیماری) اجرایی گردیده است و سایر استان‌ها و از جمله اصفهان، موظف به اجرای استراتژی‌های اول و دوم برنامه هستند(۵).

بر اساس گزارش انتشار یافته از سوی مرکز مدیریت بیماری‌ها، با اجرای این برنامه در هشت سال اول، موارد بروز بیماری نزدیک به ۸۰ درصد کاهش یافته است(۷).

آن‌چه که در این مطالعه بررسی گردیده است، ارزیابی موارد بروز بیماری بتا تالاسمی ماژور در متولدین پس از شروع برنامه پیشگیری و انجام غربالگری داوطلبین ازدواج در استان اصفهان، یعنی از ابتدای سال ۱۳۷۶ تا انتهای سال ۱۳۸۵ بوده است. قطعاً بررسی اپیدمیولوژیک بروز این موارد و تحلیل علل وقوع آن‌ها می‌تواند مدیران و تصمیم‌گیران این برنامه را در راستای ارتقای کیفیت اجرای برنامه و بهبود مراقبت از ناقلین، تا به حداقل رساندن موارد بروز بیماری یاری نماید.

مواد و روش ها

این مطالعه توصیفی ـ مقطعی و گذشته‌نگر بود. نمونه‌های پژوهش، کلیه بیماران تالاسمی ماژور متولد شده در استان اصفهان از ابتدای سال ۱۳۷۶(هم‌زمان با شروع برنامه کشوری پیشگیری از تالاسمی) تا پایان سال ۱۳۸۵ بودند. ابتدا بر اساس مطالعه‌های گذشته و نشست‌های تخصصی که با هدایت مرکز مدیریت بیماری‌ها صورت پذیرفت، پرسشنامه بررسی بروز، تهیه و تکثیر شده و سپس با استفاده از بانک اطلاعاتی موجود در تنها مرکز تخصصی درمان و مراقبت از بیماران تالاسمی استان اصفهان واقع در کلینیک تخصصی و فوق تخصصی امام رضا(ع) وابسته به مرکز آموزشی درمانی سیدالشهدا(ع)، مشخصات بیماران و آدرس و شماره تلفن تماس آن‌ها در اختیار پرسشگران شاغل در مراکز بهداشت شهرستان‌های استان قرار گرفت. با توجه به شدت بیماری و لزوم مراجعه مستمر بیماران جهت دریافت خدمات درمانی و مراقبتی خود به تنها مرکز رفرانس تالاسمی موجود در استان و با عنایت به کمبود امکانات درمانی مناسب بیماران در استان‌های هم‌جوار، انتظار می‌رفت موارد ثبت شده در این مرکز به میزان قابل قبولی بیانگر میزان بروز بیماری در استان باشد.

پس از جمع‌آوری اطلاعات اولیه بر اساس پرونده موجود بیماران، با مراجعه حضوری پرسشگران به درب منزل یا محل کار والدین بیماران، نسبت به تکمیل فرم اطلاعات اقدام گردید. این فرم‌ها شامل اطلاعاتی از قبیل: نام و نام خانوادگی، جنسیت و ملیت، تاریخ و محل تولد، تاریخ اولین تزریق خون و محل آن، آدرس و شماره تلفن دقیق محل سکونت خانواده، مشخصات والدین بیمار شامل نام و محل تولد، شغل و سطح تحصیلات، ملیت و قومیت، سال ازدواج و رابطه خویشاوندی و نیز وضعیت غربالگری بدو ازدواج و احیاناً دریافت مشاوره ژنتیک، وضعیت بیمه درمانی، وضعیت بارداری و شرایط تنظیم خانواده منجر به تولد فرزند بیمار، مشخصات سایر

[Downloaded from bloodjournal.ir on 2026-11-08]

فرزندان خانواده، سابقه سقط و مرده‌زایی و نیز فوت فرزندان در خانواده و در نهایت نظر کارشناسی مصاحبه‌گر پیرامون علت بروز بر اساس اطلاعات دریافتی از خانواده و دستورالعمل‌های اجرایی برنامه بودند. پس از تکمیل و ارسال این فرم‌ها به مرکز بهداشت استان، در صورت وجود نقص در اطلاعات مورد نیاز، فرم‌ها مجدداً به شهرستان مربوطه عودت می‌گردید تا نواقص تکمیل و مجدداً ارسال گردد.

پس از حصول اطمینان از صحت و کامل بودن اطلاعات مورد نیاز تکمیل شده در فرم‌ها ، داده‌های موجود در آن وارد نرم افزار SPSS ۱۱ شده و تجزیه و تحلیل توصیفی داده‌ها صورت پذیرفت. نکته مهم آن که با توجه به عدم ظهور علایم بالینی موارد مبتلا به تالاسمی اینترمدیت در سال‌های اولیه عمر و یا تخفیف این علایم که احتمال عدم شناسایی تعداد دقیق مبتلایان به این نوع از تالاسمی در فاصله زمانی مورد نظر(۱۳۸۵-۱۳۷۶) را ایجاد می‌کرد، مبتلایان به تالاسمی اینترمدیت که تعداد آن‌ها ۱۳ نفر بود، از ابتدا در مطالعه داخل نشدند و صرفاً اطلاعات مربوط به بیماران بتا تالاسمی ماژور که در دوره زمانی مذکور در استان اصفهان تولد یافته بودند مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفت. ضمن آن که در تحلیل مربوط به علت بروز، در مواردی که بر اساس اطلاعات موجود در پرسشنامه و یا نظر کارشناس مصاحبه‌گر، علت مشخصی یافت نمی‌شد، توسط مجری پژوهش با خانواده بیمار تماس حاصل شده و مصاحبه مجدد صورت می‌گرفت.

یافته ها

در مجموع پس از پی‌گیری و بررسی فراوان، از تعداد ۱۳۰ بیمار مبتلا به تالاسمی ماژور معرفی شده توسط مرکز رفرانس درمان بیماران تالاسمی در استان که واجد شرایط مذکور در این پژوهش بودند، به اطلاعات کاملی از ۱۱۳ بیمار دسترسی حاصل گردید(حدود ۸۷ درصد) و از سرنوشت ۱۷ نفر از بیماران، علی‌رغم پی‌گیری زیاد، اطلاع صحیحی به دست نیامد.

با توجه به این که از ۱۱۳ بیمار تالاسمی بررسی شده، تعداد ۷ نفر از اتباع خارجی(افاغنه) ساکن در استان اصفهان و تعداد ۱۰ نفر نیز متولد خارج استان و از مهاجرین به استان بودند که تحت پوشش برنامه غربالگری تالاسمی جاری در استان قرار نگرفته بودند و مشمول موارد بروز استان اصفهان قرار نمی‌گرفتند، بنابراین این عده نیز در مرحله تحلیل اطلاعات، از بررسی خارج شدند و در نهایت بررسی یافته‌ها به تعداد ۹۶ بیمار تالاسمی ماژور تولد یافته در استان اصفهان در فاصله زمانی ده ساله مذکور(ابتدای ۱۳۷۶ تا انتهای ۱۳۸۵) محدود گردید.

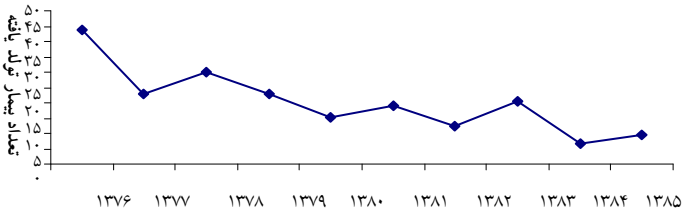
از تعداد ۹۶ مورد بروز در استان، تعداد ۴۷ نفر(۴۹ درصد) محصول ازدواج والدینی بودند که هرگز غربالگری نشده و از ناقل بودن خود نیز تا آن زمان هیچ اطلاعی نداشتند. از این تعداد هم ۴۳ مورد(۹۱/۵ درصد)، پیش از شروع اجرای برنامه، ازدواج کرده بودند (استراتژی سوم). والدین ۳۴ نفر از بیماران(۳۵/۴ درصد) تحت غربالگری بدو ازدواج از نظر تالاسمی قرار گرفته بودند(استراتژی اول) و ۱۵ بیمار(۱۵/۶ درصد) از پدر و مادری متولد شده بودند که پیش از آن تولد فرزند بیمار تالاسمی را تجربه کرده بودند و از این طریق(و نه غربالگری برنامه) ناقل بودنشان محرز شده بود(استراتژی دوم).

از نظر قومیتی نیز ترکیب بیماران از ۶۵/۶ درصد فارس، ۲۷/۱ درصد لر، ۵/۲ درصد ترک و بقیه از سایر نژادها تشکیل شده بود(جدول ۱).

جدول ۱: فراوانی بیماران تالاسمی ساکن محدوده تحت پوشش دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، تولد یافته در فاصله سال‌های ۱۳۸۵-۱۳۷۶ بر حسب قومیت

نژاد	تعداد	درصد
فارس	۶۶	۵۸/۴
لر	۳۱	۲۷/۴
ترک	۶	۵/۳
افغان	۷	۶/۲
مخلوط	۳	۲/۷
جمع کل	۱۱۳	۱۰۰

[Downloaded from bloodjournal.ir on 2026-11-08]



نمودار ۱: بروز سالیانه بیماری بتا تالاسمی ماژور در استان اصفهان به ازای هر یکصد هزار تولد زنده از سال ۱۳۷۶ تا ۱۳۸۵

بروز خام بیماری در سال ۱۳۷۶ (سال شروع برنامه) برابر با ۱۸ مورد(۱۸/۸ درصد کل موارد بروز بیماری) و در سال ۱۳۸۵ جمعاً برابر با ۶ مورد (۶/۳ درصد کل موارد بروز) بوده است که پس از استخراج جمعیت استان به تفکیک شهرستان در ابتدای هرسال و همچنین تعداد متولدین زنده هر سال، میزان بروز بیماری به ازای هر ۱۰۰۰۰۰ تولد زنده در سال ۷۶ ، ۴۳/۷ و در سال ۸۵ برابر با ۹/۷ مورد به دست آمد و روند رو به کاهشی را نشان می‌دهد(جدول ۲ و نمودار ۱).

از نظر رابطه خویشاوندی والدین، ۶۷/۷ درصد از بیماران محصول ازدواج فامیلی و ۳۲/۳ درصد از آن‌ها محصول ازدواج غیر فامیلی والدینشان بودند. ۷۱/۹ درصد از بیماران، ساکن مناطق شهری و ۲۸/۱ درصد از آن‌ها ساکن مناطق روستایی استان بودند.

نکته مهم آن که در بررسی علل بروز مؤثر درخصوص بیمارانی که والدین آن‌ها تحت غربالگری پیش از ازدواج از نظر تالاسمی قرار گرفته بودند(شامل ۳۴ بیمار برابر با ۳۵/۴ درصد از ۹۶ بیمار بررسی شده)، مهم‌ترین علت بروز بیماری در این دسته از بیماران به این قرار بوده است: ضعف مشاوره ژنتیک(۱۱ مورد برابر با ۳۲/۴ درصد موارد) و پس از آن عللی هم چون عدم همکاری والدین به دلیل ضعف فرهنگی(۷ مورد برابر با ۲۰/۶ درصد موارد)، خطای آزمایشگاه غربالگری(۴ مورد برابر با ۱۱/۸ درصد موارد)، خطای آزمایشگاه ژنتیک(۲ مورد برابر با ۵/۹ درصد موارد)، ضعف مراقبت محیطی زوج‌های ناقل(۲ مورد برابر با ۵/۹ درصد موارد)، تأخیر در مراجعه به آزمایشگاه ژنتیک(۲ مورد برابر با ۵/۹ درصد موارد) و عدم بضاعت مالی جهت پرداخت هزینه آزمایش‌های ژنتیک(۲ مورد برابر با ۵/۹ درصد موارد).

جدول ۲: علل بروز موارد جدید تالاسمی در متولدین فاصله سال‌های ۱۳۸۵-۱۳۷۶ در شهرستان‌های تابعه دانشگاه علوم پزشکی اصفهان به تفکیک استراتژی‌های برنامه پیشگیری از تالاسمی

علل بروز موارد جدید تالاسمی	*S1 درصد	**S2 درصد	***S3 درصد	مجموع
ازدواج پیش از شروع برنامه غربالگری	۰	۰	۹۰/۹	۴۴/۲
عدم ارجاع زوج از سوی دفتر ثبت ازدواج	۲/۵	۰	۰	۰/۹
ویژگی‌های فرهنگی	۲۵	۲۷/۸	۵/۵	۱۵/۹
مشکلات اقتصادی	۵	۵/۶	۰	۲/۷
اشتباه در آزمایش غربالگری	۱۲/۵	۰	۰	۴/۴
اشتباه در آزمایش ژنتیک	۵	۵/۶	۰	۲/۷
ارایه نامناسب خدمات مشاوره	۳۰	۰	۰	۱۰/۶
اشکال در نظام مراقبت بیماری	۵	۵۰	۰	۹/۷
عدم پیگیری وضعیت زوج	۵	۰	۰	۱/۸
تاخیر در انجام آزمایش‌های PND	۵	۵/۶	۰	۲/۷
اشتباه پزشک	۲/۵	۰	۰	۰/۹
داشتن تبعیت غیر ایرانی	۰	۰	۳/۶	۱/۸
علل ناشناخته	۲/۵	۵/۶	۰	۱/۸
مجموع	۱۰۰	۱۰۰	۱۰۰	۱۰۰

* S1 : بیماران تولد یافته از والدین غربالگری شده در برنامه پیشگیری و کنترل تالاسمی.

** S2 : بیماران تولد یافته از والدین دارای فرزند تالاسمی غربالگری نشده در برنامه پیشگیری و کنترل تالاسمی.

*** S3 : بیماران تولد یافته از والدین بدون فرزند تالاسمی غربالگری نشده در برنامه پیشگیری و کنترل تالاسمی

اما از بررسی علل بروز در ۱۵ بیمار(۱۵/۶ درصد موارد بیماران) که خواهر یا برادر بیمار مبتلا به تالاسمی بزرگتر از خود داشتند و والدینشان تحت غربالگری بدو ازدواج از نظر تالاسمی قرار نگرفته بودند(استراتژی دوم) نیز مشخص گردید که مهم‌ترین علت بروز در این دسته از بیماران، ضعف مراقبت محیطی(۹ مورد برابر با ۶۰ درصد موارد) و عدم همکاری والدین به دلیل ضعف فرهنگی(۳ مورد برابر با ۲۰ درصد موارد) بوده است.

[Downloaded from bloodjournal.ir on 2026-11-08]

از کل ۹۶ بیمار بررسی شده، خانواده ۵۱ بیمار(۵۳/۱ درصد) در زمان تولد فرزند بیمارشان، فاقد هرگونه پوشش بیمه درمانی بوده و تنها خانواده ۴۵ بیمار(۴۶/۹ درصد) در آن زمان واجد پوشش بیمه درمان بوده‌اند.

بحث

آن چه مسلم است هدف اصلی از اجرای برنامه کنترل و پیشگیری از تالاسمی، جلوگیری از بروز موارد جدید بیماری است. بنابراین مداخله اصلی که بر روی زوجین ناقل شناسایی شده در جریان غربالگری داوطلبین ازدواج، به صورت مراقبت‌های تنظیم خانواده و PND (Pre Natal Diagnosis) به موقع انجام می‌شود، نهایتاً باید به پیشگیری از بروز موارد جدید منجر شود(۸). پس به طور طبیعی زوجینی که غربالگری نشده و پیش از شروع برنامه(عمدتاً قبل از سال ۷۶) ازدواج کرده باشند، از شمول مداخلات این برنامه خارج هستند و با توجه به این که دستورالعمل اجرایی برنامه که از سوی مرکز مدیریت بیماری‌ها ابلاغ گردیده نیز، غربالگری مزدوجین پیش از سال ۷۶ را(در صورت باروری) صرفاً محدود به استان‌هایی با شیوع بالا نموده است، در استان اصفهان که به استناد شاخص‌های موجود، منطقه‌ای با شیوع کم بیماری به شمار می‌آید، غربالگری فعالی در مورد این دسته از ناقلین انجام نمی‌گیرد. در عین حال با توجه به نتایج بررسی‌ها در این مطالعه، ملاحظات زیر وجود دارد:

۱- چنانچه ذکر شد، روند بروز بیماری از سال ۱۳۷۶(سال شروع برنامه پیشگیری از تالاسمی) رو به کاهش بوده است. اما نکته قابل ملاحظه آن است که با توجه به این که مداخلات اصلی برنامه بر روی داوطلبین ازدواج غربالگری شده(استراتژی اول) صورت می‌گیرد، بیش از آن که روند بروز بیماری بر اساس سال تولد بیمار اهمیت داشته باشد، الگوی بروز بر اساس سال ازدواج والدین اهمیت دارد. قطعاً در چنین الگویی، انتظار کلی آن است که در مزدوجین پس از سال ۷۶ که سال شروع رسمی برنامه پیشگیری در کشور است، روند بروز بیماری کاهش قابل ملاحظه‌ای داشته باشد. ضمن آن که به دلیل غربالگری کلیه داوطلبین ازدواج و اجباری شدن آن از سال ۷۶ ، انتظار کلی آن است که از مزدوجین سال‌های اخیر، بروز بیماری به دلیل عدم غربالگری والدین(استراتژی سوم) مشاهده نشود.

بررسی بیشتر نتایج مطالعه و نمودار بروز بیماری بر اساس سال ازدواج والدین ضمن تأیید مطلب فوق، مبین آن است که تا پایان سال ۸۵ ، هیچ مورد بروز جدیدی از مزدوجین سال ۷۷ به بعد در استراتژی دوم(والدین بیماران تالاسمی) و استراتژی سوم(زوج‌های غربالگری نشده) رخ نداده است. به عبارت دیگر آن دسته از والدین بیماران تولد یافته در استان در فاصله سال‌های ۷۶ تا پایان ۸۵ که در سال ۷۷ و پس از آن ازدواج کرده‌اند، همگی تحت غربالگری تالاسمی در بدو ازدواج قرار گرفته و همگی قبل از تولد فرزند بیمارشان از وضعیت ناقل بودن خود اطلاع داشته‌اند که بر اساس یافته‌های مطالعه، ۲۰/۸ درصد از کل موارد بروز بیماری از این دسته از زوج‌های ناقل، تولد یافته‌اند.

بنابراین با توجه به پوشش کامل داوطلبین ازدواج در برنامه غربالگری تالاسمی از یک سو و بالا رفتن سن مادران مشمول استراتژی دوم و سوم و خارج شدن آن‌ها از سن باروری از سوی دیگر ، انتظار کلی آن است که با بهبود سیستم مشاوره و مراقبت از ناقلین، بتوان موارد بروز بیماری تالاسمی را به صفر نزدیک کرد.

۲ـ چنانچه ذکر شد مهم‌ترین علت تولد فرزند بیمار در والدین غربالگری شده، ضعف مشاوره ژنتیک بوده است(۱۱ مورد از ۳۴ مورد) اما با بررسی بیشتر مشخص می‌شود که ۹ مورد از این ۱۱ مورد(۸۱/۸ درصد) نیز مربوط به ازدواج های سال ۱۳۷۸ و قبل از آن بوده است، یعنی سال‌های آغازین برنامه که به طور طبیعی در آن سال‌ها به علت مشکلاتی از قبیل کمبود نیروی انسانی و عدم وجود نظام آموزشی منسجم جهت تیم‌های مشاوره، وجود چنین نقایصی دور از انتظار نبوده است. ضمن آن که در مجموع نیز از این ۱۱ مورد، ۶ مورد از آن در خارج از استان

[Downloaded from bloodjournal.ir on 2026-11-08]

اصفهان تحت غربالگری و مشاوره قرار گرفته‌اند (۵۴/۵ درصد). این در حالی است که در مزدوجین دو سال آخر مطالعه(۸۳ و ۸۴)، مورد بروزی به علت ضعف مشاوره نداشته‌ایم که با توجه به تقویت تیم‌های مشاوره در سال‌های اخیر و توجه ویژه به امر آموزش‌های حضوری و غیر حضوری این عزیزان، چنین نتیجه‌ای قابل پیش‌بینی بوده است.

۳ـ دومین علت مهم بروز بیماری ناشی از ازدواج‌های غربالگری شده(استراتژی اول) نیز چنانچه ذکر گردید، ضعف فرهنگی و عدم همکاری زوج‌های ناقل جهت مراقبت بر اساس برنامه بوده است(۷ مورد برابر با ۲۰/۶ درصد موارد). ۵ مورد از این ۷ مورد بروز نیز در خانواده‌های متعلق به اقوام مهاجر که در سالیان گذشته از استان‌های همجوار به اصفهان نقل مکان نموده‌اند، رخ داده و این در حالی است که موارد بروز به علت عدم همکاری والدین مزدوج در سال‌های ۸۳ و ۸۴ ، ۴ مورد بوده که همگی مهاجر بوده و از استان‌هایی چون خوزستان و چهار محال و بختیاری به اصفهان مهاجرت نموده‌اند. با کمی ملاحظه و دقت نیز مشخص می‌شود که از کل موارد بروز استراتژی اول(۳۴ مورد از ۹۶ مورد)، ۱۵ مورد آن در خانواده‌های مهاجر رخ داده است(۴۵ درصد از کل بروزها در استراتژی اول).

۴ـ سومین علت بروز بیماری در فرزندان والدین غربالگری شده بر اساس این مطالعه، وقوع خطا در آزمایش‌های غربالگری بوده است(۴ مورد از ۳۴ مورد برابر با ۱۱/۸ درصد). بررسی بیشتر این موارد نشان می‌دهد که از این ۴ مورد نیز ۲ مورد(۵۰ درصد) قبل از ادغام برنامه در نظام جاری سلامت کشور و در زمان اجرای آزمایشی آن بوده است(در سال‌های ۷۴ و ۷۵). ۲ مورد دیگر نیز طی سال‌های ۱۳۷۶ تا ۱۳۷۸، یعنی سال‌های آغازین برنامه رخ داده و پس از آن دیگر مورد بروزی ناشی از خطای آزمایشگاه غربالگری گزارش نشده است. با توجه به ضعف نظام آزمایشگاه‌های غربالگری در سال‌های آغازین برنامه و استفاده از OFT (Osmotic Fragility Test) به جای CBC جهت غربالگری تالاسمی، رخداد چنین مواردی چندان دور از انتظار نبوده است و به نظر می‌رسد با تقویت نظام تشخیص آزمایشگاهی در برنامه غربالگری، دیگر شاهد بروز موارد بیماری ناشی از خطای آزمایشگاه غربالگری نباشیم.

۵ـ در بررسی علل بروز بیماری در فرزندان والدینی که قبلاً تولد بیمار تالاسمی ماژور را تجربه کرده بودند(استراتژی دوم) و شامل ۱۵ مورد از ۹۶ بیمار بررسی شده بود، چنانچه ذکر شد مهم‌ترین علت، ضعف سیستم مراقبت از این زوج‌های ناقل ارزیابی شد(۹ مورد از ۱۵ مورد شامل ۶۰ درصد از والدین مشمول استراتژی دوم). با دقت بیشتر مشخص می‌گردد که ۶ مورد از این ۹ مورد در فاصله سال‌های ۷۶ تا ۷۹ یعنی پیش از شروع استراتژی مراقبت از والدین بیماران که بر اساس دستورالعمل برنامه از سال ۱۳۸۰ آغاز گردید، متولد شده و تنها ۳ مورد از آن در سال‌های پس از ۱۳۸۰ تولد یافته‌اند(۴). در عین حال با توجه به کم‌رنگ بودن ارتباط والدین بیماران دچار تالاسمی ماژور تولد یافته در سال‌های قبل که مشمول استراتژی دوم برنامه می‌گردند، در حال حاضر با سیستم مراقبت شبکه‌های بهداشت و درمان، به نظر می‌رسد در صورت عدم معرفی به موقع این دسته از ناقلین به مراکز مشاوره و مراقبت محیطی نظام سلامت، شاهد بروز موارد دیگری از این دسته از زوج‌های ناقل در سال‌های آتی خواهیم بود.

۶ـ دومین علت بروز موارد جدید بیماری در والدین بیماران(استراتژی دوم) بر اساس این مطالعه، عدم همکاری والدین به دلیل ضعف فرهنگی بوده است(۳ مورد از ۱۵ مورد برابر با ۲۰ درصد موارد) که همگی در سال‌های ۸۰ و پیش از آن رخ داده است. آن چه مهم است این که عدم همکاری زوجی که پیش از این تجربه تلخ تولد فرزند بیمار تالاسمی را داشته و با مشکلات فراوان این بیماری دست و پنجه نرم کرده است با برنامه مراقبت ناقلین، توجیهی جز عدم آگاهی کافی آن‌ها از برنامه‌ها و روش‌های تشخیص پیش از تولد نمی‌تواند داشته باشد و اگر در درصدی از موارد

[Downloaded from bloodjournal.ir on 2026-11-08]

هم آگاهی کافی بوده، تغییر نگرشی که منجر به تغییر رفتار گردد، به وجود نیامده است.

۷- در مجموع تنها ۳ مورد از کل ۹۶ مورد بروز بررسی شده که پس از سال ۱۳۷۶ در استان اصفهان تولد یافته بودند(۳/۱ درصد موارد)، به دلیل عدم بضاعت مالی والدین جهت انجام آزمایش‌های تشخیص ژنتیک بوده است که از این تعداد هم ۲ مورد در استراتژی اول و ۱ مورد در استراتژی دوم رخ داده است.

ضمن آن که ۲ مورد قبل از سال ۸۰ و ۱ مورد در سال ۱۳۸۳ متولد شده‌اند. با توجه به این که، از ابتدای سال ۱۳۸۶ تا کنون کلیه سازمان‌های بیمه‌گر نسبت به پرداخت ۱۰۰ درصد تعرفه دولتی آزمایش‌های ژنتیک زوج‌های ناقل تالاسمی بیمه شده متعهد گشته‌اند، به نظر می‌رسد مشکل هزینه بالای این آزمایش‌ها، دیگر به عنوان علت بروز در ناقلین بی‌بضاعت بیمه شده مطرح نباشد. البته مشکل پرداخت حق بیمه در مورد زوج‌های ناقل بی‌بضاعتی که تحت حمایت هیچ یک از سازمان‌های بیمه‌گر قرار ندارند و نیز مشکل پرداخت تعرفه CVS یا نمونه‌برداری از پرز جفتی که لازمه انجام مرحله دوم آزمایش‌های تشخیص قبل از تولد ژنتیک بوده و در استان اصفهان هم چنان با تعرفه نسبتاً بالا در بخش خصوصی انجام می‌گردد، باقی می‌ماند که لازم است از سوی دولت برای آن راه حل مناسبی اندیشیده شود.

۸ـ تعداد ۷ نفر از کل ۱۱۳بیمار تالاسمی ماژور تولد یافته در استان بعد از سال ۷۶(۶/۲ درصد موارد) اتباع افغانی پناهنده به کشور بودند که متأسفانه به دلیل شرایط و وضعیت خاص فرهنگی و اجتماعی حاکم بر آن‌ها، اولاً به ندرت حاضر به همکاری با برنامه‌های مراقبت پیشگیری از تالاسمی بوده و ثانیاً در صورت تمایل به همکاری، به جهت نداشتن بضاعت مالی و عدم برخورداری از حمایت بیمه‌ها، قادر به پرداخت تعرفه سنگین آزمایش‌های تشخیص ژنتیک نیستند.

با توجه به شیوع نسبتاً بالای صفت تالاسمی در افاغنه و نیز عدم اعتقاد آن‌ها به مقررات تنظیم خانواده و از طرفی عدم غربالگری و شناسایی زوج‌های ناقل در جمعیت افاغنه ساکن در کشور، احتمال بروز موارد جدید در این دسته از ناقلین به میزان بالایی وجود دارد و این در حالی است که در حال حاضر، اغلب بیماران افغان نیز همانند بیماران ایرانی، خدمات درمانی و مراقبتی خود را به صورت رایگان از مراکز درمانی بیماران خاص دریافت نموده و هزینه هنگفتی را به نظام سلامت کشور تحمیل می‌نمایند. بر این اساس لازم است سیاست‌گذاران نظام سلامت، برنامه‌ریزی مناسبی را برای حل این معضل اندیشه کنند.

از مجموع ۴۷ بیماری که حاصل ازدواج‌های غربالگری نشده پیش از شروع برنامه(استراتژی سوم) بودند(۴۹ درصد بیماران بررسی شده)، بیش از ۷۰ درصد در سال ۸۰ و قبل از آن تولد یافته و تنها ۳۰ درصد از آن‌ها در سال‌های بعد از ۸۰ به دنیا آمده‌اند که با توجه به افزایش سن مادران در این گروه و کاهش میزان باروری، چنین الگویی کاملاً طبیعی و مورد انتظار است. لیکن با توجه به بروز مواردی از بیماری در مشمولین استراتژی سوم در سال‌های اخیر و عدم اجرای برنامه غربالگری مزدوجین قبل از سال ۱۳۷۶ در استان اصفهان و سایر مناطق کم شیوع تالاسمی، توجه به موارد کم خونی در مادران بارداری که پیش از اجرای برنامه، ازدواج کرده‌اند و بررسی آن‌ها از نظر صفت تالاسمی، امری کاملاً لازم و ضروری است.

نتیجه‌گیری

این مطالعه نشان می‌دهد، با وجود این که روند بروز بیماری تالاسمی ماژور با شروع اجرای برنامه کنترل و پیشگیری تالاسمی در کشور کاهش چشمگیری داشته است، برنامه‌ریزی مناسب جهت ارتقای کیفیت ارایه خدمات مشاوره‌ای و مراقبت ناقلین و آموزش و اطلاع‌رسانی مؤثر گروه‌های هدف جامعه به منظور حذف کامل موارد بروز بیماری ضروری می‌باشد.

انجام مطالعه‌های کیفی بر روی خانواده‌های بیماران به منظور بررسی عمیق‌تر علل بروز بیماری می‌تواند به تکمیل نتایج این مطالعه و دیگر مطالعه‌های مشابه منجر گردد.

[Downloaded from bloodjournal.ir on 2026-11-08]

تشکر و قدردانی

محققین این مطالعه از زحمات ریاست اداره ژنتیک مرکز مدیریت بیماری‌های غیر واگیر وزارت بهداشت، معاونت بهداشتی دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، ریاست و مدیریت مرکز پزشکی سیدالشهدا(ع) و درمانگاه امام رضا(ع) اصفهان و کلیه کارشناسان تالاسمی شبکه‌های بهداشت و درمان تابعه دانشگاه علوم پزشکی اصفهان نهایت قدردانی و تشکر را می‌نمایند.

References :

1- Fucharoen S, Winichagoon P. Prevention and control of thalassemia in Asia. Asian Biomedicine J 2007; 1(1): 1-6.
2- Guidelines for the Clinical Management of Thalassemia: Thalassemia International Federation. The thalassemia overview 2000. p.1-2.
3- Lee GR, Foerster J, Lukens J, Paraskevas F, Greer JP, Rodgers GM, eds. Wintrobe's Clinical Hematology. 10th ed. Baltimore, MD: Williams and Wilkins; 1998.
4- World Health Organization. Educational material on hemoglobinopathies and thalassemia. prenatal diagnosis for beta thalassemia. In: Hereditary Disease Program. 1994. p.24.
5- Ministry of Health and Medical Education of Islamic Repaublic of Iran. Comprehensive instruction and educational materials of prevention program on major beta-thalassemia. Health Deputy: Center for Diseases Control; 2004.
6- Iranian Blood Transfusion Organization. Thalassemia in Iran. Available from: URL: http: // www. ibto. ir/ HomePage. aspx? TabID = 3937 & Site = Douran Portal&Lang = fa-IR&SearchKeyWord=18616.
7- Ministry of Health and Medical Education of Islamic Repaublic of Iran. Apearance of management for major beta-thalassemia incidence in Iran. Health Deputy: Center for Diseases Control: Genetics Office; 2008.
8- Khorasani G, Kosaryan M, Vahidshahi K, Shakeri S, Nasehi MM. Results of the national program for prevention of beta-thalassemia major in the Iranian Province of Mazandaran. Hemoglobin 2008; 32(3): 263-71.

[Downloaded from bloodjournal.ir on 2026-11-08]

Original Article

Incidence rate of major beta-thalassemia and study of its causes after prevention and control program of thalassemia in Isfahan Province

Zeinalian M.[1](MD), Samavat A.[2](PhD), Fadayee Nobari R.[2](MD), Azin S.A.[3](MD)

[1]*Health Adjutancy of Isfahan University of Medical Sciences, Isfahan, Iran*
[2]*Faculty of Medicine, Isfahan University of Medical Sciences, Isfahan, Iran*
[3]*Iranian Academic Center for Education,Culture and Research, Research Center of Health Sciences, Tehran,Iran*

Abstract

Background and Objectives

The prevention and control program of major beta-thalassemia disease is one of the most important preventive programs in the Iranian health system which has been implemented for more than one decade. This study aimed to assess the outcomes of this program in districts of Isfahan province and discuss new disease cases (1997-2007).

Materials and Methods

The method of this study is descriptive and cross-sectional. Patients born after the onset of the screening program (Mar-1997) in 20 districts of Isfahan province were included in data collection. Provincial reference clinic for thalassemia was responsible for data collection conducted through completion of questionnaires. The data were analyzed by SPSS 11.

Results

It was revealed that 47 cases (49%) out of 96 were born to the unscreened couples who were unaware of their carrier state. Out of the former, 43 couples had been married before the onset of screening program. The parents of 34 cases (35.4%) had been screened in the program and 15 cases (15.6%) were born to the unscreened couples with the previous experience of delivery of thalassemia-affected infants.

Conclusions

Support and revival of genetic counseling teams that regularly receive training, follow up of suspicious thalassemia cases or carrier couples, information dissemination about prevention program of thalassemia in the community, establishment of valid registry systems for present patients and continuous referral of their parents to health centers for surveillance and service delivery to foreign refugees are the most important points that the findings of this study consider significant.

Key words: beta-Thalassemia , screening , prevention & control, Iran
Sci J Iran Blood Transfus Org 2010; 6(4): 238-247

Received: 23 Dec 2008
Accepted: 14 Nov 2009

Correspondence: Zeinalian M., MD, MPH. The Head of Genetics Department of Isfahan Provincial Health Center. Ebne Sina St, Shohada Sq.
Postal code: 8148600000, Isfahan, Iran. Tel: (+98311) 4476060; Fax : (+98311) 4485658
E-mail: *zeinalian_mehrdad@yahoo.com*

[Downloaded from bloodjournal.ir on 2026-11-08]