خون
فصلنامه پژوهشی
دوره ۱۰ شماره ۱ بهار ۹۲ (۳۰-۲۰)

مقاله پژوهشی

نتایج اجرای برنامه کنترل و پیشگیری تالاسمی در شهرستان‌های تابعه دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، ۱۳۸۹-۱۳۷۶

مهرداد زینلیان[۱]، علیرضا معافی[۲]، رضا فدایی نوبری[۳]

چکیده

سابقه و هدف

برنامه کنترل و پیشگیری از بتا تالاسمی ماژور، یکی از مهم‌ترین برنامه‌های پیشگیری در نظام سلامت کشور است. در این مقاله، نتایج به دست آمده از اجرای این برنامه در شهرستان‌های تحت پوشش دانشگاه علوم پزشکی اصفهان و در محدوده زمانی ۱۳۸۹-۱۳۷۶ بررسی شده است.

مواد و روش‌ها

در یک مطالعه توصیفی و مقطعی، اطلاعات برنامه غربالگری تالاسمی و مراقبت ناقلین ارسال شده بر اساس فرم‌های جاری برنامه به مرکز بهداشت استان، با استفاده از آزمون کای‌دو و نرم‌افزارهای SPSS ۱۹ و Excel تجزیه و تحلیل شد.

یافته‌ها

از مجموع ۶۱۶۴۵۷ زوج داوطلب ازدواج غربالگری شده، تعداد ۱۱۹۶ زوج(۰/۱۹٪) بر اساس HbA2> ۳/۵ در هر دو نفر، ناقل قطعی و ۳۹۰۰ زوج(۰/۶۳٪) به عنوان مشکوک نهایی شناسایی شدند. میزان بروز بیماری از ۴۳/۷ مورد به ازای هر یک صد هزار تولد زنده در سال ۱۳۷۶ به ۱/۵ مورد به ازای هر یک صد هزار تولد زنده در سال ۱۳۸۹ کاهش یافته بود. هم‌چنین ازدواج قبل از شروع برنامه غربالگری(۵۱٪)، زمینه‌های خاص فرهنگی خانواده(۱۵٪)، ضعف مشاوره ژنتیک (۹٪)، ضعف مراقبت محیطی(۶٪) و خطا در آزمایش‌های غربالگری(۵٪) مهم‌ترین علل بروز بیماری در محدوده زمانی مطالعه برآورد گردیدند.

نتیجه گیری

لزوم تقویت تیم‌های مشاوره ژنتیک شاغل در مراکز ویژه مشاوره و آموزش مستمر آن‌ها، پی‌گیری زوج‌های مشکوک و ناقل سال‌های گذشته که قطع مراجعه داشته‌اند، آموزش برنامه پیشگیری از تالاسمی به مردم در سنین قبل از ازدواج به ویژه دانش‌آموزان مدارس و عاقدین و سر دفتداران ازدواج، از مهم‌ترین نتایجی است که یافته‌های مطالعه بر لزوم انجام آن تاکید دارد.

کلمات کلیدی: **بتا تالاسمی، غربالگری، ایران**

تاریخ دریافت : ۹۱/۲/۱۱
تاریخ پذیرش : ۹۱/۵/۳۱

۱- مؤلف مسؤول: پزشک عمومی و دانشجوی دکترای تخصصی پزشکی مولکولی ـ مرکز تحقیقات سلولی و مولکولی دانشگاه علوم پزشکی شهرکرد ـ رحمتیه ـ شهرکرد ـ ایران ـ کد پستی: ۸۸۱۵۷۱۳۴۷۱

۲- فوق تخصص خون و انکولوژی کودکان ـ دانشیار دانشگاه علوم پزشکی اصفهان ـ اصفهان ـ ایران

۳- متخصص بیماری‌های عفونی و گرمسیری ـ دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی اصفهان ـ اصفهان ـ ایران

[Downloaded from bloodjournal.ir on 2026-10-31]

مقدمه

تالاسمی و هموگلوبین غیر طبیعی از شایع‌ترین بیماری‌های ارثی تک ژنی به شمار می‌رود که سبب ناتوانی مادام‌العمر بیمار شده و بار مالی هنگفتی را به جامعه تحمیل می‌نماید(۳-۱). شیوع این بیماری در نقاط مختلف دنیا یکسان نمی‌باشد. به عنوان مثال 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 می‌باشند(۵-۳).

در کشور ایران نیز بیشترین شیوع بیماری مربوط به استان‌های ساحلی شمال و جنوب کشور بوده و بر اساس آخرین گزارش منتشره از سوی وزارت بهداشت، بیشترین شیوع ناقلین تالاسمی غربالگری شده در برنامه 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 می‌باشد. 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(۶).

با توجه به این که تشخیص و غربالگری صفت تالاسمی مینور، آسان، ارزان و در دسترس می‌باشد، طرح غربالگری و پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور، هماهنگ با توصیه‌ها و دستورالعمل‌های سازمان جهانی بهداشت و سایر سازمان‌ها و نهادهای بین‌المللی مرتبط با سلامتی، از حدود سال ۱۳۷۰ در کشور برنامه‌ریزی و تدوین گردید و پس از حدود پنج سال اجرای آزمایشی در برخی از استان‌های کشور، از ابتدای سال ۱۳۷۶ در نظام سلامت کشور ادغام شد.

بر اساس گزارش انتشار یافته از مرکز مدیریت بیماری‌ها، با اجرای این برنامه همه ساله در حدود ۷۰۰ هزار زوج داوطلب ازدواج(۱/۴ میلیون نفر) در کل کشور از نظر صفت تالاسمی مورد غربالگری قرار می‌گیرند و متعاقب آن تعدادی در حدود ۲۵۰۰ زوج ناقل تالاسمی شناسایی می‌شوند. بر اساس این گزارش در زمان شروع اجرای این برنامه(ابتدای سال ۱۳۷۶) سالیانه در حدود ۱۳۰۰ بیمار تالاسمی در کشور متولد می‌شدند که این تعداد در پایان هشت سال اول اجرای آن(۱۳۸۴) به چیزی در حدود ۳۰۰ بیمار در سال(نزدیک به ۸۰٪ از موارد بروز بیماری) کاهش یافته است(۶).

برنامه کنترل و پیشگیری از بیماری تالاسمی در استان اصفهان، از سال ۱۳۷۱ به صورت آزمایشی و به مدت ۵ سال در شهرستان اصفهان به مورد اجرا گذاشته شد و سپس همگام با کل کشور از ابتدای سال ۱۳۷۶ در همه شهرستان‌ها اجرا گردید. بر این اساس سالیانه نزدیک به پنجاه هزار زوج داوطلب ازدواج در مراکز مشاوره پیش از ازدواج و غربالگری تالاسمی استان اصفهان که در همه شهرستان‌های استان فعالیت دارند غربالگری شده، زوجین ناقل شناسایی و تحت مشاوره و پی‌گیری و مراقبت قرار می‌گیرند(۷).

در این مقاله، نتایج برنامه کنترل و پیشگیری از تالاسمی در استان اصفهان از بدو اجرای کامل آن(۱۳۷۶) تا پایان سال ۱۳۸۹(به مدت ۱۴ سال) مورد بررسی و ارزیابی قرار گرفته است.

مواد و روش‌ها

این مطالعه، یک مطالعه مقطعی ـ توصیفی گذشته‌نگر بود که در آن اطلاعات خام مربوط به غربالگری تالاسمی و مراقبت زوج‌های ناقل و مشکوک نهایی تالاسمی بر اساس فرم‌های جاری مورد استفاده در برنامه کشوری کنترل و پیشگیری تالاسمی جمع‌آوری شده از ۲۱ شبکه بهداشت و درمان تابعه دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، مربوط به فاصله زمانی ابتدای سال ۱۳۷۶ لغایت پایان سال ۱۳۸۹ بررسی شد. تحلیل نتایج با استفاده از نرم‌افزارهای Excel ، ۱۹ SPSS و آزمون کای‌دو و سایر آزمون‌های آماری توصیفی انجام شد.

در برنامه کنترل و پیشگیری تالاسمی، ابتدا از کلیه داوطلبین ازدواج مرد، بر اساس دستورالعمل جامع برنامه کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور، نمونه‌گیری خون جهت انجام CBC به عمل می‌آید. در صورتی که مرد، کم خون و اندکس‌های خونی او در آزمایش اولیه پایین (MCV< ۸۰ یا MCH< ۲۷) باشد، از داوطلب زن نیز نمونه خون جهت انجام CBC اخذ گردیده و مورد بررسی

[Downloaded from bloodjournal.ir on 2026-10-31]

قرار می‌گیرد. در صورت طبیعی بودن آزمایش CBC در زن، گواهی ازدواج صادر شده و در صورت کم خونی زن، ادامه روند تشخیص، بر اساس آلگوریتم مذکور با آزمایش کروماتوگرافی ستونی جهت تعیین HbA2 در هر دو نفر(زوج و زوجه) صورت می‌گیرد. در این مرحله در صورتی که HbA2 در هر دو نفر بین ۳/۵ تا ۷ باشد، تشخیص تالاسمی مینور برای زوج تحت آزمایش، قطعی می‌گردد و در صورتی که HbA2 در یک نفر و یا در هر دو کمتر از ۳/۵ باشد، با شک به فقر آهن، درمان با آهن به مدت ۳-۱ ماه انجام می‌شود.

در مرحله بعد، چنانچه پس از طی دوره درمانی، اندکس‌ها اصلاح نشده و Hb افزایش نیابد، زوج تحت مشاوره به عنوان زوج«مشکوک نهایی» قلمداد شده و جهت تشخیص نهایی و قطعی و انجام آزمایش‌های تکمیلی به آزمایشگاه تشخیص ژنتیک ارجاع می‌گردند.

در هر صورت زوجی که به عنوان ناقل قطعی و یا مشکوک نهایی شناسایی می‌شوند، توسط تیم مشاوره ژنتیک شهرستان مربوطه تحت مشاوره ژنتیک قرار می‌گیرند. در صورتی که زوج‌های مذکور مصمم به ازدواج با یکدیگر باشند، به نزدیک‌ترین مرکز بهداشتی درمانی محل سکونت خود معرفی می‌شوند تا مراقبت‌های لازم از جهت پوشش مطمئن تنظیم خانواده و نیز ارجاع به موقع جهت انجام آزمایش‌های ژنتیک را دریافت دارند(۸).

یافته‌ها

نتایج مربوط به غربالگری:

در مجموع از ابتدای سال ۱۳۷۶ تا پایان سال ۱۳۸۹، تعداد ۶۱۶۴۵۷ زوج داوطلب ازدواج در کل مراکز غربالگری تالاسمی تحت پوشش دانشگاه علوم پزشکی اصفهان غربالگری شده‌اند. از این تعداد، در مجموع تعداد ۱۱۹۶ زوج(۲۳۹۲ نفر معادل ۰/۱۹٪) در همان مرحله اول (قبل از آهن درمانی) به عنوان ناقل قطعی تالاسمی یا بتا تالاسمی مینور شناسایی شدند. این در حالی بود که در همین مدت تعداد ۳۹۰۰ زوج مشکوک نهایی با نسبت فراوانی ۰/۶۳٪ شناسایی گردیدند(جدول ۱).

از مجموع ۵۰۹۶ زوج ناقل قطعی و مشکوک نهایی شناسایی شده، پس از انجام مشاوره ژنتیک، تعداد ۹۰۸ زوج(معادل ۱۷/۸٪) از ازدواج با یکدیگر اعلام انصراف نمودند. این در حالی است که نرخ انصراف زوج‌های مذکور در اولین سال شروع برنامه(۱۳۷۶) برابر با ۵۰/۴٪ و در سال آخر مطالعه(۱۳۸۹) برابر با ۹/۴٪ بوده است(نمودار ۱).

نتایج مربوط به مراقبت ناقلین:

در پایان سال ۱۳۸۹ در مجموع تعداد ۶۶۱ زوج ناقل قطعی تالاسمی، تحت مراقبت مراکز بهداشتی درمانی تابعه دانشگاه علوم پزشکی اصفهان بودند که فراوانی نسبی ۱۵/۶ زوج به ازای هر یکصد هزار نفر جمعیت استان برای آن برآورد گردید. هم‌چنین تعداد زوج‌های مشکوک نهایی که تا پایان سال ۱۳۸۹ هم‌چنان تحت مراقبت بوده و تعیین تکلیف قطعی(از نظر ناقل یا سالم بودن) نشده بودند، ۶۲۹ زوج بود که فراوانی نسبی در حدود ۱۴/۸ زوج به ازای هر یکصد هزار نفر جمعیت تحت پوشش را نشان می‌دهد.

بیشترین فراوانی نسبی زوج‌های ناقل قطعی تالاسمی به ترتیب مربوط به شهرستان‌های فلاورجان با ۴۵/۲ و لنجان با ۲۹/۲ و کمترین آن مربوط به شهرستان‌های نایین با ۱/۸و اردستان با ۲/۴ زوج به ازای هر یکصد هزار نفر جمعیت تحت پوشش محاسبه گردید. بیشترین فراوانی نسبی زوج‌های مشکوک نهایی تالاسمی نیز در مدت یاد شده به ترتیب مربوط به شهرستان‌های اصفهان با ۲۰/۴، مبارکه با ۱۹/۹، شاهین شهر و میمه با ۱۹/۸ و خمینی شهر با ۱۹/۷ و کمترین آن مربوط به شهرستان‌های غربی خوانسار، چادگان و فریدن با صفر زوج به ازای هر یکصد هزار نفر جمعیت تحت پوشش محاسبه شد. ضمناً پوشش آزمایش‌های مرحله اول ژنتیک جهت زوج‌های ناقل تالاسمی تحت مراقبت از ۰/۹٪ در پایان سال ۱۳۷۹ به حدود ۸۱٪ در پایان سال ۱۳۸۹ رسیده بود(نمودار ۲).

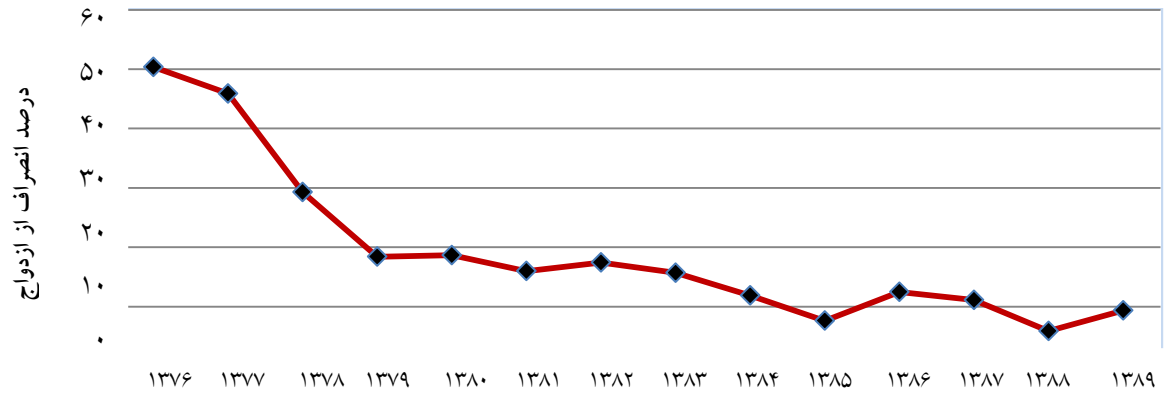
نتایج مربوط به بروز بیماری:

در مجموع تعداد ۱۰۹ بیمار جدید تالاسمی ماژور در شهرستان‌های تابعه دانشگاه علوم پزشکی اصفهان و در محدوده زمانی ۱۳۸۹-۱۳۷۶ متولد گردیدند. بر این اساس

[Downloaded from bloodjournal.ir on 2026-10-31]

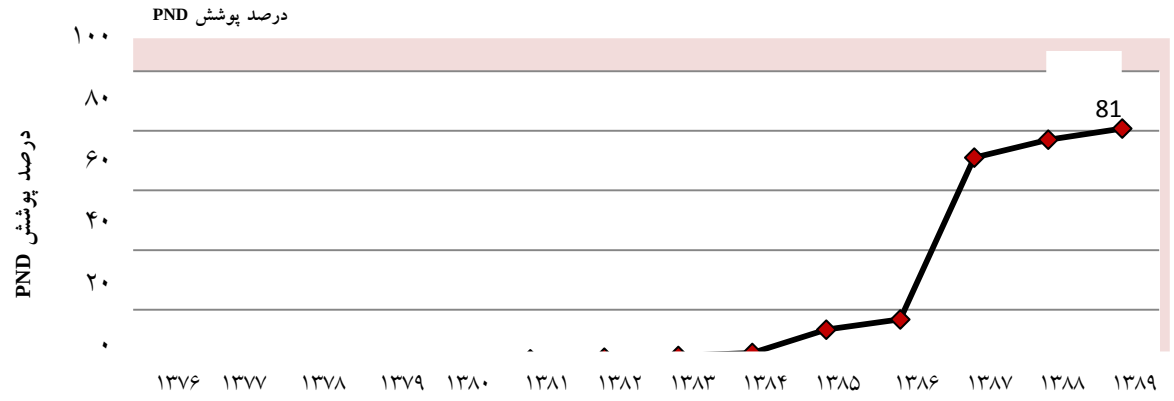
جدول ۱: خلاصه نتایج برنامه غربالگری بتا تالاسمی داوطلبین ازدواج در شهرستان‌های تابعه دانشگاه علوم پزشکی اصفهان از ابتدای سال ۱۳۷۶ لغایت پایان سال ۱۳۸۹

سال	تعداد زوج‌های غربالگری شده	تعداد زوج ناقل شناسایی شده	درصد زوج ناقل شناسایی شده	تعداد مشکوک نهایی شناسایی شده	درصد زوج مشکوک نهایی شناسایی شده	تعداد منصرفین	درصد انصراف از ازدواج	تعداد زوج ناقل تحت مراقبت	تعداد PND مرحله اول	درصد پوشش PND مرحله اول زوج‌های ناقل	میزان بروز بتا تالاسمی ماژور به ازای هر یک صد هزار تولد
۱۳۷۶	۳۴۰۱۵	۶۵	۰/۱۹	۲۱۷	۰/۶۴	۱۴۲	۵۰/۴	۱۹۶	۰	۰	۴۳/۷
۱۳۷۷	۳۶۹۶۷	۷۲	۰/۱۹	۲۳۱	۰/۶۲	۱۳۹	۴۵/۹	۲۰۱	۰	۰	۳۷/۸
۱۳۷۸	۳۸۴۲۲	۷۶	۰/۲۰	۲۴۵	۰/۶۴	۹۴	۲۹/۳	۲۰۷	۰	۰	۲۲/۵
۱۳۷۹	۳۹۶۲۷	۷۷	۰/۱۹	۲۳۸	۰/۶۰	۵۸	۱۸/۴	۲۱۵	۲	۱	۲۰/۸
۱۳۸۰	۴۰۵۷۲	۸۱	۰/۲۰	۲۴۶	۰/۶۱	۶۱	۱۸/۷	۲۲۱	۴	۲	۱۵/۲
۱۳۸۱	۴۱۱۵۶	۸۵	۰/۲۱	۲۵۹	۰/۶۳	۵۵	۱۶/۰	۲۳۴	۸	۳	۱۵/۲
۱۳۸۲	۴۲۳۵۶	۸۲	۰/۱۹	۲۶۸	۰/۶۳	۶۱	۱۷/۴	۲۵۲	۱۰	۴	۱۴/۴
۱۳۸۳	۴۳۶۵۹	۸۵	۰/۱۹	۲۷۲	۰/۶۲	۵۶	۱۵/۷	۲۸۶	۱۳	۵	۱۱/۰
۱۳۸۴	۴۵۱۲۲	۹۱	۰/۲۰	۲۸۸	۰/۶۴	۴۵	۱۱/۹	۳۰۶	۱۷	۶	۶/۶
۱۳۸۵	۴۶۷۹۲	۹۵	۰/۲۰	۲۸۵	۰/۶۱	۲۹	۷/۶	۳۳۷	۴۵	۱۳	۹/۷
۱۳۸۶	۵۲۰۸۰	۱۰۵	۰/۲۰	۲۹۶	۰/۵۷	۵۰	۱۲/۵	۴۱۷	۷۰	۱۷	۸/۱
۱۳۸۷	۵۱۱۵۸	۹۱	۰/۱۸	۳۱۴	۰/۶۱	۴۵	۱۱/۱	۴۴۲	۳۱۴	۷۱	۶/۳
۱۳۸۸	۵۳۱۸۲	۸۵	۰/۱۶	۳۲۳	۰/۶۱	۲۴	۵/۹	۵۸۴	۴۵۰	۷۷	۴/۷
۱۳۸۹	۵۱۳۴۹	۱۰۶	۰/۲۱	۴۱۸	۰/۸۱	۴۹	۹/۴	۶۶۱	۵۳۴	۸۱	۱/۵
میانگین کل	۶۱۶۴۵۷	۱۱۹۶	۰/۱۹	۳۹۰۰	۰/۶۳	۹۰۸	۱۷/۸				۱۵/۲



نمودار ۱: درصد انصراف از ازدواج زوج‌های ناقل قطعی و مشکوک نهایی تالاسمی غربالگری شده در مراکز غربالگری تالاسمی دانشگاه علوم پزشکی اصفهان طی سال‌های ۱۳۸۹-۱۳۷۶

[Downloaded from bloodjournal.ir on 2026-10-31]



نمودار ۲: وضعیت پوشش آزمایش‌های تشخیص ژنتیک(PND) زوج‌های ناقل فطعی تالاسمی تحت مراقبت مراکز غربالگری تالاسمی دانشگاه علوم پزشکی اصفهان طی سال‌های ۱۳۸۹-۱۳۷۶

جدول ۲: میانگین میزان بروز بیماری بتا تالاسمی ماژور به ازای هر یکصد هزار تولد زنده در شهرستان‌های تابعه دانشگاه علوم پزشکی اصفهان طی سال‌های ۸۹-۱۳۷۶

شهرستان محل تولد	میانگین بروز بیماری
اردستان	۰
اصفهان یک	۸/۱۶
اصفهان دو	۳/۱۱
برخوار و میمه	۲/۲۰
تیران و کرون	۹
چادگان	۰
خوانسار	۰
خمینی‌شهر	۴/۹
دهاقان	۰
سمیرم	۲/۲۲
شهرضا	۴/۲۱
فریدن	۱/۵
فریدونشهر	۶/۱۱
فلاورجان	۵/۲۵
گلپایگان	۰
لنجان	۷/۳۰
مبارکه	۱/۲۴
نایین	۰
نجف‌آباد	۱/۱۱
نطنز	۰
کل استان	۲/۱۵

میزان متوسط بروز بیماری در دوره ۱۴ ساله مطالعه برابر با ۱۵/۲ مورد به ازای هر یکصد هزار تولد زنده برآورد گردید. ضمناً میزان بروز بیماری در اولین سال مطالعه (۱۳۷۶) برابر با ۴۳/۷ و در آخرین سال مطالعه(۱۳۸۹) برابر با ۱/۵ مورد به ازای یک صد هزار تولد زنده بود(نمودار ۳).

میانگین بیشترین میزان بروز برحسب تعداد بیمار متولد شده به ازای هر یکصد هزار تولد زنده به ترتیب مربوط به شهرستان‌های لنجان(۳۰/۷)، فلاورجان(۲۵/۵) و مبارکه (۲۴/۱) بوده و ۶ شهرستان از ۲۱ شهرستان مورد مطالعه دارای کمترین میزان بروز، یعنی بروز صفر بوده‌اند و شامل شهرستان‌های نطنز، نایین، گلپایگان، خوانسار، چادگان و اردستان می‌باشند(جدول ۲).

از کل ۱۰۹ مورد بروز بیماری تالاسمی ماژور در فاصله سال‌های ۱۳۷۶ تا ۱۳۸۹، تعداد ۵۶ نفر آن‌ها(۵۱/۴٪) از والدینی متولد شده بودند که هرگز در برنامه کنترل و پیشگیری تالاسمی غربالگری نشده بودند؛ تعداد ۳۸ مورد آن‌ها(۳۴/۹٪) از والدینی متولد شده بودند که پیش از این در برنامه غربالگری شده بودند و ۱۵ نفر آن‌ها(۱۳/۸٪) دارای خواهر یا برادر مبتلا به تالاسمی ماژور قبل از خود بودند.

بررسی و تحلیل داده‌های فرم‌های بررسی اپیدمیولوژیک بیماران تالاسمی ماژور تولد یافته در فاصله سال‌های ۱۳۷۶

[Downloaded from bloodjournal.ir on 2026-10-31]

لغایت ۱۳۸۹، نشان داد که علل بروز ۱۰۹ بیمار مذکور به ترتیب شیوع عبارت بودند از: ازدواج قبل از شروع غربالگری در ۵۱/۴٪ موارد، علل فرهنگی در ۱۴/۷٪ موارد، ضعف مشاوره ژنتیک در ۹/۲٪ موارد، ضعف مراقبت محیطی در ۶/۴٪ موارد، خطا در آزمایش‌های غربالگری در ۴/۶٪ موارد و خطای آزمایشگاه ژنتیک در ۳/۷٪ موارد (جدول ۳).

جدول ۳: علل بروز موارد بیماری بتا تالاسمی ماژور تولد یافته در جمعیت تحت پوشش دانشگاه علوم پزشکی اصفهان طی سال‌های ۱۳۷۶-۱۳۸۹

علل بروز	تعداد موارد	درصد
ازدواج قبل از شروع غربالگری	۵۶	۴/۵۱
علل فرهنگی	۱۶	۷/۱۴
ضعف مشاوره ژنتیک	۱۰	۲/۹
ضعف مراقبت محیطی	۷	۴/۶
اشتباه در آزمایش‌های غربالگری	۵	۶/۴
خطای آزمایشگاه ژنتیک	۴	۷/۳
علل اقتصادی	۳	۸/۲
عدم ارجاع از سوی دفاتر ازدواج	۲	۸/۱
عدم دسترسی به زوجین ناقل	۲	۸/۱
تاخیر در مراجعه به آزمایشگاه ژنتیک	۲	۸/۱
نامشخص	۲	۸/۱
مجموع	۱۰۹	۱۰۰

بحث

مقدار شیوع بتا تالاسمی مینور:

بر اساس گزارش وزارت بهداشت جمهوری اسلامی ایران، شیوع ژن بتاتالاسمی مینور در جمعیت ایران، به طور میانگین در حدود ۳/۶٪ برآورد شده است(۶). با توجه به این که در برنامه کشوری کنترل و پیشگیری تالاسمی، در ابتدا تنها از مردان CBC چک می‌شود و انجام آزمایش غربالگری زوجه، منوط به مشاهده اندکس‌های خونی پایین(مطابق آلگوریتم کشوری برنامه) در مردان است، به نظر می‌رسد محاسبه مستقیم شیوع ژن ناقل بتا تالاسمی در جمعیت عمومی بر اساس داده‌های جاری برنامه ممکن نباشد(۸). اما در این مطالعه، متوسط میزان شیوع زوج‌های ناقل تالاسمی بر اساس HbA2 بالاتر از ۳/۵ میلی‌گرم بر دسی‌لیتر در هر دو نفر، ۰/۱۹٪ برآورد شده است.

از طرف دیگر پی‌گیری کلیه زوج‌های غربالگری شده اصفهان در سال ۱۳۸۸ مشخص نمود که در نهایت حدود ۴/۵٪ زوج‌های کم خون غربالگری شده اولیه، پس از طی مراحل درمان با آهن، بر اساس آزمایش‌های تکمیلی ژنتیک، ناقل قطعی بتا تالاسمی خواهند بود. بنابراین با توجه به فراوانی کم خونی زوج‌های غربالگری شده در این سال(۳/۸٪)، شیوع نهایی زوج‌های ناقل بتاتالاسمی عبارت است از: ۰/۱۹٪ + ۴/۵٪ × ۳/۸٪ که حدوداً برابر با ۰/۳۶٪ می‌گردد.

حال اگر فرض کنیم که احتمال ازدواج هر فرد ناقل با فرد ناقل دیگر در جمعیت عمومی کاملاً تصادفی باشد، در این صورت فراوانی صفت تالاسمی مینور در جمعیت عمومی حدوداً برابر ریشه دوم ۰/۳۶٪ است که تقریباً برابر با ۶٪ می‌شود. از طرف دیگر می‌دانیم که درصد قابل توجهی از ازدواج‌ها در کشور ما به صورت فامیلی انجام می‌شود و بر اساس برخی مطالعه‌های صورت گرفته، نرخ ازدواج فامیلی در کشور ما بین ۳۰٪ تا ۸۰٪ در مناطق مختلف متفاوت است(۹). در یک مطالعه در سال‌های اخیر، نرخ ازدواج‌های فامیلی در جمعیت شهری اصفهان در حدود ۳۰٪ تا ۴۰٪ برآورد شده که این میزان در جمعیت روستایی استان به مراتب بیشتر است(۱۰).

بر این اساس و طبق محاسبات صورت گرفته، به نظر می‌رسد درصد میانگین شیوع ژن تالاسمی مینور در جمعیت عمومی استان اصفهان به مراتب کمتر از عدد ۶٪ برآورد شده باشد و برآوردهای پیشین در خصوص شیوع ژن ناقل تالاسمی در اصفهان که در برخی موارد شیوع ژن ناقل را از این هم بالاتر فرض کرده‌اند، تطابق کمتری با واقعیت داشته باشد.

میانگین درصد انصراف از ازدواج در سه سال اول برنامه(۱۳۷۸-۱۳۷۶) که هنوز شبکه تشخیص قبل از تولد

[Downloaded from bloodjournal.ir on 2026-10-31]

ژنتیک در کشور راه‌اندازی نشده بود، در حدود ۴۱/۸٪ و در ۱۱ سال پس از راه‌اندازی این شبکه در کشور و اصفهان در حدود ۱۳/۱٪ برآورد گردید که با توجه به مطالعه‌های صورت گرفته در سایر مناطق کشور، به نظر می‌رسد کمتر از دیگر مناطق باشد(۱۲، ۱۱). به نظر می‌رسد نوع ارایه مشاوره و آزاد گذاشتن زوج ناقل یا مشکوک به انتخاب بهترین راه در میزان انصراف از ازدواج این زوج‌ها از ازدواج تعیین کننده باشد.

نسبت فراوانی زوج‌های ناقل قطعی و مشکوک نهایی تحت مراقبت:

از هفت شهرستانی که بیشترین فراوانی نسبی زوج‌های ناقل تالاسمی در میان شهرستان‌های تابعه دانشگاه علوم پزشکی اصفهان را دارا می‌باشند، سه شهرستان شامل فلاورجان، لنجان و مبارکه در حاشیه زاینده رود واقع شده و از شهرستان‌های مالاریاخیز استان در سالیان قدیم به شمار می‌رفته‌اند. با توجه به این که رابطه بین میزان شیوع ابتلا به بیماری مالاریا و شیوع صفت تالاسمی امروزه به اثبات رسیده است، به نظر می‌رسد شیوع بالای صفت تالاسمی در این شهرستان‌ها به همین مساله ارتباط داشته باشد. بخش قابل توجهی از ترکیب جمعیتی شهرستان‌های جنوبی استان به ویژه سمیرم، از قومیت ترک قشقایی تشکیل شده است. عمده جمعیت این طایفه اکنون ساکن شهرها و روستاها بوده و بخشی از آن‌ها نیز زندگی عشایری داشته و در فصول سرد سال به قشلاق خود در استان‌های جنوبی کشور، شامل فارس، کهگیلویه و بویراحمد و بوشهر که هر سه از استان‌هایی با شیوع نسبتاً بالای تالاسمی در کشور می‌باشند، کوچ می‌نمایند. به نظر می‌رسد شیوع بالاتر صفت تالاسمی در این شهرستان‌ها به همین ترکیب جمعیتی مشابه آن‌ها ارتباط داشته باشد.

شش شهرستان استان اصفهان شامل شهرستان‌های شرقی نایین و اردستان و شهرستان‌های غربی خوانسار، گلپایگان، چادگان و فریدن دارای کمترین شیوع صفت بتا تالاسمی در استان می‌باشند. شاید علت اصلی این مساله ترکیب جمعیتی نسبتاً یک دست و خالص این شهرستان‌ها و میزان بسیار کم مهاجرت به داخل از دیگر مناطق به ویژه مناطقی با شیوع بالاتر تالاسمی باشد.

با توجه به این که بخش عمده‌ای از زوج‌های مشکوک نهایی تالاسمی پس از انجام آزمایش‌های تکمیلی ژنتیک، سالم تشخیص داده شده و از پوشش مراقبت خارج می‌گردند، مراجعه زود هنگام این دسته از زوج‌ها به آزمایشگاه‌های ژنتیک به منظور تعیین تکلیف آن‌ها و کاهش بار مراقبتی سیستم سلامت، دارای اهمیت به سزایی است. متأسفانه پی‌گیری زوج‌های مذکور در مناطق شهری از طرف مراکز بهداشتی با مشکلات بسیار بیشتری در مقایسه با مناطق روستایی همراه است که علت آن محدودتر بودن جمعیت‌های روستایی، وجود خانه‌های بهداشت در روستاها با پوشش جمعیتی کامل و پوشش پایین جمعیت توسط بخش خصوصی است. در جمعیت شهری اما موضوع برعکس است و همین مساله سبب شده تا درصد زوج‌های مشکوک نهایی که هنوز بلاتکلیف مانده‌اند در شهرستان‌هایی از قبیل اصفهان، خمینی شهر، برخوار و میمه که بیش از ۸۰٪ جمعیت آن‌ها ساکن شهرها هستند، به طور نسبی بالاتر از دیگر شهرستان‌ها باشد. برعکس در شهرستان‌های غربی استان مثل خوانسار، چادگان و فریدن که هم شیوع صفت تالاسمی کمتر است و هم اغلب جمعیت ساکن روستاها هستند، کمترین شیوع زوج‌های مشکوک نهایی تالاسمی مشاهده می‌گردد.

پوشش آزمایش‌های ژنتیک:

این شاخص، یکی از بهترین شاخص‌های مراقبت زوج‌های ناقل و مشکوک نهایی تالاسمی بوده و چگونگی عملکرد تیم‌های مشاوره ژنتیک و واحدهای محیطی تحت پوشش شهرستان‌ها را در مراقبت از این زوج‌ها نشان می‌دهد. از آن جا که بر اساس دستورالعمل کشوری برنامه کنترل و پیشگیری از تالاسمی، کلیه زوج‌های ناقل و مشکوک نهایی، بایستی آزمایش‌های ژنتیک مرحله اول PND را ترجیحاً قبل از اقدام به بارداری، انجام دهند تا امکان انجام به موقع آزمایش‌های مرحله دوم PND بر روی جنین در هفته‌های دهم تا دوازدهم بارداری میسر گردد، ارتقای پوشش مراقبتی ناقلین از این نظر می‌تواند تا حدود زیادی به کنترل بروز موارد جدید بیماری تالاسمی در میان

[Downloaded from bloodjournal.ir on 2026-10-31]

زوجین غربالگری شده(استراتژی اول) منجر گردد. عدم وجود امکان انجام این آزمایش‌ها در کشور در سال‌های آغازین برنامه(۱۳۸۸-۱۳۷۶) و عدم توسعه مراکز تشخیص ژنتیک تا پیش از سال‌های دهه ۸۰، می‌تواند توجیه‌گر خوبی برای شیب کند و ملایم افزایش پوشش آزمایش‌های ژنتیک ناقلین تا پایان سال ۱۳۸۴ باشد(۱۳). از ابتدای سال ۱۳۸۵ با آموزش منسجم تیم‌های مشاوره ژنتیک شهرستان‌ها، توسعه کمی و کیفی مراکز مشاوره ژنتیک و تمرکز بیشتر بر مشاوره جامع زوج‌های ناقل تحت پوشش، سرعت رشد درصد پوشش این آزمایش‌ها افزایش یافت.

شاخص‌های بروز بیماری:

با اجرای برنامه کنترل و پیشگیری تالاسمی که از ابتدای سال ۱۳۷۶ در نظام سلامت کشور ادغام گردید، به طور قابل توجهی از بروز بیماری تالاسمی ماژور در کشور کاسته شد. بر اساس گزارش مرکز مدیریت بیماری‌های غیر واگیر وزارت بهداشت، با اجرای این برنامه سالیانه به طور متوسط از بروز حدود ۱۰۰۰ مورد جدید بیماری در کشور کاسته می‌گردد(۶). بر این اساس کاهش قابل توجه موارد بروز بیماری در استان اصفهان نیز هم زمان با شروع برنامه امری قابل انتظار بوده است.

بر اساس مطالعه حاضر، مشخص گردید که از ابتدای سال ۱۳۷۶ تا پایان سال ۱۳۸۹، تعداد ۱۰۹ مورد جدید بیماری تولد یافته است. بررسی ترند بروز بیماری در این سال‌ها، نشان می‌دهد که نرخ بروز بیماری تالاسمی ماژور از میزان ۴۳/۷ مورد به ازای یک صد هزار تولد زنده در سال ۱۳۷۶ به میزان ۱/۵ مورد به ازای یک صد هزار تولد زنده تا پایان سال ۱۳۸۹ کاهش یافته است که کاهشی بیش از ۲۹ برابر را نشان می‌دهد.

نکته‌ای که ذکر آن بسیار اهمیت دارد آن است که با توجه به این که برنامه غربالگری داوطلبین ازدواج از نظر تالاسمی از ابتدای سال ۷۶ شروع گردیده است، به نظر می‌رسد آن چه که بیشتر می‌تواند توفیق برنامه پیشگیری از تالاسمی را در کنترل بروز موارد جدید تالاسمی نشان دهد، نمودار ترند بروز بیماری بر اساس سال ازدواج والدین بیماران است و نه سال تولد آن‌ها. به عنوان مثال ممکن است بیمار تولد یافته در سال ۸۶، حاصل ازدواج زوجی در سال ۷۶ یعنی بدو شروع برنامه باشد. بنابراین نمی‌تواند عملکرد برنامه را در سال‌های اخیر زیر سؤال ببرد. بر این اساس به نظر می‌رسد نمودار ترند بروز موارد جدید بیماری بر اساس سال ازدواج والدین بیماران می‌تواند درک صحیح‌تری از تاثیر برنامه پیشگیری از تالاسمی بر کنترل موارد بروز بیماری را نمایش دهد. به نظر می‌رسد با توجه به پوشش کامل داوطلبین ازدواج در برنامه غربالگری تالاسمی از یک سو و بالا رفتن سن مادران غربالگری نشده 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.

چنانچه ذکر شد مهم‌ترین علت تولد فرزند بیمار در والدین غربالگری شده، ضعف مشاوره ژنتیک بوده است (۱۰ مورد از ۳۸ مورد) اما با بررسی بیشتر مشخص می‌شود که ۹ مورد از این ۱۰ مورد(۹۰٪) نیز مربوط به ازدواج‌های 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 ۱۰ مورد ، ۶ مورد از آن در خارج از استان اصفهان تحت غربالگری و مشاوره قرار گرفته‌اند(۶۰٪). این در حالی است که در مزدوجین ۷ سال آخر مطالعه (۱۳۸۹-۱۳۸۳)، 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 غیرحضوری این عزیزان، چنین نتیجه‌ای قابل پیش بینی بوده است.

بررسی حاضر نشان داد که ۵ مورد از ۷ مورد بروز، ناشی از ویژگی‌های فرهنگی خانواده در خانواده‌های متعلق به اقوام مهاجر که در سالیان گذشته از استان‌های هم‌جوار به اصفهان نقل مکان نموده‌اند، رخ داده بود 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

[Downloaded from bloodjournal.ir on 2026-10-31]

اصفهان مهاجرت نموده‌اند. بر اساس همین مطالعه از کل موارد بروز استراتژی اول تا پایان سال ۱۳۸۵(۳۴ مورد از ۹۶ مورد)، ۱۵ مورد آن در خانواده‌های مهاجر رخ داده بود (۴۵ درصد از کل بروزها در استراتژی اول)(۱۱). این در حالی است که بر اساس مطالعه حاضر، تا پایان سال ۱۳۸۹، زمینه‌های خاص فرهنگی خانواده‌های بیماران در وقوع بیش از ۳۰٪ از کل موارد بروز بیماری از والدین غربالگری شده(استراتژی اول) و یا استراتژی دوم نقش داشته است. جالب است که مطالعه‌های انجام شده حتی در کشورهای پیشرفته، عوامل فرهنگی و باورهای خاص قومی و مذهبی را از دلایل مهم شکست برنامه غربالگری تالاسمی دانسته و بر نقش بسیار مؤثر آموزش جامعه به ویژه گروه‌های در معرض خطر در ارتقای شاخص‌های این برنامه تاکید دارند(۱۴).

سومین علت بروز بیماری در میان زوج‌های غربالگری شده بر اساس این مطالعه، ضعف مراقبت محیطی در سیستم بهداشتی بوده است که هر چند موارد بروز به این علت در سال‌های اخیر تقریباً به صفر رسیده، اما لزوم توجه به آموزش کارکنان بهداشتی شاغل در مراکز بهداشتی که مسؤول مراقبت ناقلین برای پیشگیری از تکرار بروز بیماری به این علت هستند، امری روشن و غیر قابل انکار است.

وقوع خطا در آزمایش‌های غربالگری، یکی از علل مهم بروز بیماری از والدین غربالگری شده بوده است(۵ مورد از ۳۸ مورد برابر با ۱۳/۲٪). بررسی بیشتر این موارد نشان می‌دهد که از این ۵ مورد نیز، ۲ مورد(۴۰٪) قبل از ادغام برنامه در نظام جاری سلامت کشور و در زمان اجرای آزمایشی آن بوده است(در سال های ۷۴ و ۷۵). دو مورد دیگر نیز طی سال‌های ۱۳۷۶ تا ۱۳۷۸، یعنی سال‌های آغازین برنامه رخ داده است. با توجه به ضعف نظام آزمایشگاه‌های غربالگری در سال‌های آغازین برنامه، رخداد چنین مواردی چندان دور از انتظار نبوده و در مطالعه‌های انجام شده در سایر کشورها نیز به این مساله تاکید شده است(۱۶، ۱۵). به نظر می‌رسد با تقویت نظام تشخیص آزمایشگاهی در برنامه غربالگری، بروز موارد بیماری ناشی از خطای آزمایشگاه غربالگری نیز به صفر نزدیک گردد.

نتیجه‌گیری

تقویت تیم‌های مشاوره ژنتیک شاغل در مراکز ویژه مشاوره و آموزش مستمر آن‌ها، پی‌گیری زوج‌های مشکوک و ناقل سال‌های گذشته که قطع مراجعه داشته‌اند، آموزش برنامه پیشگیری از تالاسمی به مردم در سنین قبل از ازدواج به ویژه دانش‌آموزان مدارس و عاقدین و سر دفتر داران ازدواج، ثبت دقیق اطلاعات بیماران تالاسمی موجود تحت درمان و معرفی آن‌ها به مراکز بهداشتی جهت مراقبت والدین بیماران به صورت مستمر، دقت در اعلام به موقع مهاجرت ناقلین توسط استان‌های مبدأ به همراه ارسال مستندات لازم، از مهم‌ترین نتایجی است که یافته‌های این مطالعه بر لزوم انجام آن تاکید دارد.

تشکر و قدردانی

مؤلفین این مقاله مراتب سپاس و قدردانی خود را از مسؤولین اداره ژنتیک مرکز مدیریت بیماری‌های غیر واگیر وزارت بهداشت، به ویژه خانم دکتر اشرف سماوات، کلیه کارشناسان برنامه تالاسمی مراکز بهداشت شهرستان‌های استان اصفهان و نیز تیم‌های مشاوره ژنتیک شاغل در مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک تابعه حوزه معاونت بهداشتی دانشگاه علوم پزشکی اصفهان که در گردآوری اطلاعات کمک شایانی نمودند اعلام می‌نمایند.

[Downloaded from bloodjournal.ir on 2026-10-31]

References:

1- Samavat A, Modell B. Iranian national thalassaemia screening programme. BMJ 2004; 329(7475): 1134-7.
2- Weatherall DJ, Clegg JB. Inherited haemoglobin disorders: an increasing global health problem. Bull World Health Organ 2001; 79(8): 704-12.
3- Fucharoen S, Winichagoon P. Prevention and control of thalassemia in Asia. Asian Biomedicine 2007; 1(1): 1-6.
4- Moafi A, Valian S, Nikyar Z, Zeinalian M, Momenzadeh M, Rahgozar S. Prevalence of Minor β-thalassemia based on RBC indices among final suspected individuals in premarital screening program referred to genetic laboratories. International Journal of Hematology Oncology and Stem Cell Research 2010; 4(1): 23-7.
5- Ryan K, Bain BJ, Worthington D, James J, Plews D, Mason A, *et al*. Significant haemoglobinopathies: guidelines for screening and diagnosis. Br J Haematol 2010; 149(1): 35-49.
6- Ministry of Health and Medical Education of Islamic Republic of Iran. Apearance of management for major beta-thalassemia incidence in Iran. Health Deputy: Center for Diseases Control: Genetics Office; 2008.
7- Zeinalian M, Samavat A, Fadayee Nobari R, Azin SA. Incidence rate of major beta-thalassemia and study of its causes after prevention and control program of thalassemia in Isfahan province. Sci J Iran Blood Transfus Organ 2010; 6(4): 238-47. [Article in Farsi]
8- Ministry of Health and Medical Education of Islamic Republic of Iran. Comprehensive instruction and educational materials of prevention program on major beta-thalassemia. Health Deputy: Center for Diseases Control; 2004.
9- Mehrabi Kushki A, Zeyghami B. The effect of Consanguineous Marriages on Congenital Malformation. J Res Med Sci 2005; 10(5): 298-301.
10- Hashemipour M, Amini M, Talaie M, Kelishadi R, Hovespian S, Iranpour R, *et al*. Parental consanguinity among parents of neonates with congenital hypothyroidism in Isfahan. East Mediterr Health J 2007; 13(3): 567-74.
11- Karimi M, Jamalian N, Yarmohammadi H, Askarnejad A, Afrasiabi A, Hashemi A. Premarital screening for beta-thalassaemia in Southern Iran: options for improving the programme. J Med Screen 2007; 14(2): 62-6.
12- 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.
13- Najmabadi H, Ghamari A, Sahebjam F, Kariminejad R, Hadavi V, Khatibi T, *et al*. Fourteen-year experience of prenatal diagnosis of thalassemia in Iran. Community Genet 2006; 9(2): 93-7.
14- Wong LP, George E, Tan JA. Public perceptions and attitudes toward thalassaemia: Influencing factors in a multi-racial population. BMC Public Health 2011; 11: 193.
15- Alhamdan NA, Almazrou YY, Alswaidi FM, Choudhry AJ. Premarital screening for thalassemia and sickle cell disease in Saudi Arabia. Genet Med 2007; 9(6): 372-7.
16- Sarper N, Şenkal V, Güray F, Şahin Ö, Bayram J. Premarital hemoglobinopathy screening in Kocaeli, Turkey: a crowded industrial center on the north coast of Marmara Sea. Turk J Hematol 2009; 26: 62-6. [Article in Turkish]

[Downloaded from bloodjournal.ir on 2026-10-31]

Sci J Iran Blood Transfus Organ 2013; 10 (1): 20-30

Original Article

A study to evaluate the results of pre-marital screening program for beta-thalassemia in Isfahan province, 1997-2010

Zeinalian M.[1], Moafi A.R.[2], Fadayi-Nobari R.[3]

[1]Shahrekord University of Medical Sciences, Shahrekord, Iran
[2]Isfahan University of Medical Sciences, Isfahan, Iran
[3]Center for Disease Control and Prevention of Isfahan University of Medical Sciences, Isfahan, Iran

Abstract

Background and Objectives

Pre-marital screening program for beta-thalassemia is one of the most important preventive programs in Iranian health system. The results of this program in Isfahan province have been evaluated within 1376-89 (1997-2010) in the present article.

Materials and Methods

The method of this study is descriptive and cross-sectional using the current data, received from districts health centers of Isfahan province within 1376-89 (1997-2010). Then we analyzed the data by using SPSS-19 and Excel softwares.

Results

Out of 616,457 potential couples screened in pre-marital screening centers, 1194 (0.19%) were considered to be definite carriers of beta-thalassemia (HbA2>3.5 in both partners), and 3314 couples (0.63%) suspicious for. The incidence rate of the disease decreased from 43.7 cases/100,000 live births in 1376 to 1.5 cases/100,000 live births in 1389. The most prevalent causes of new cases were estimated to be marriage of parents before commencement of the program (51%), family values and cultural backgrounds (15%), genetic counseling defects (9%), health care defects (6%), and screening test errors (5%).

Conclusions

We conclude that some health-related interventions are required to be made. Promoting genetic counseling, following up suspicious or carrier couples with no screening record, community awareness raising about prevention program of thalassemia especially among students and marriage officers.

Key words: beta-Thalassemia, screening , Iran

Received: 30 Apr 2012
Accepted: 21 Aug 2012

Correspondence: Zeinalian M., MD, MPH. PhD Student of Molecular Medicine. Shahrekord University of Medical Sciences. Kashani Blv., Shahrekord.
Postal code: 8815713471, Shahrekord, Iran. Tel: (+98381) 3338047; Fax: (+98381) 3338047
E-mail: *zeinalian_mehrdad@yahoo.com*

[Downloaded from bloodjournal.ir on 2026-10-31]