بررسی بروز صفت و بیماری بتا تالاسمی در داوطلبین ازدواج در استان ایلام: تاثیر دستورالعمل برنامه کشوری کنترل و پیشگیری تالاسمی

آمنه شریفی[۱]، منصور امین زاده بوکانی[۲]، زهرا پور مقدم[۱]، فریبا جوزیان[۱]، نجات مهدیه[۳*]

۱) دانشگاه علوم پزشکی ایلام، ایلام، ایران

۲) گروه زیست شناسی، دانشکده علوم، دانشگاه رازی کرمانشاه، کرمانشاه، ایران

۳) مرکز تحقیقات ژنتیک، دانشگاه علوم پزشکی ایران، تهران، ایران

تاریخ دریافت: ۹۳/۷/۱٤ تاریخ پذیرش: ۹۳/۱۱/۲٦

چکیده

مقدمه: بتا تالاسمی، شایع ترین بیماری ژنتیکی در جهان است. بیش از ۳ میلیون نفر ناقل تالاسمی در ایران زندگی می کنند. با توجه به فراوانی بالای ازدواج خویشاوندی در ایران و همین طور بروز بالای تالاسمی بخش قابل توجهی از بودجه سلامت به این بیماری اختصاص دارد. لذا برنامه کنترل و پیشگیری بیماری تالاسمی از سوی وزارت بهداشت در سطح کشور به اجرا در آمد. در مطالعه حاضر به تاثیر این برنامه در استان ایلام پرداخته می شود.

مواد و روش ها: در این مطالعه توصیفی گذشته نگر، اطلاعات خام مربوط به غربالگری و مراقبت زوجین ناقل و مشکوک نهایی تالاسمی از فرم های مورد استفاده در برنامه کشوری کنترل و پیشگیری از تالاسمی از سال شروع برنامه ۱۳۷۶ تا پایان سال ۱۳۹۲ استخراج و با استفاده از نرم افزار Excel و SPSS آنالیز گردید.

یافته های پژوهش: در مجموع، تعداد ۵۵۰۳۱ زوج داوطلب ازدواج در مرکز مشاوره قبل از ازدواج تحت پوشش دانشگاه علوم پزشکی ایلام غربالگری شدند. از این تعداد، ۲۶۴ زوج مشکوک نهایی با نسبت فراوانی ۰/۵ درصد بودند. تعداد ۲۳ بیمار جدید تالاسمی ماژور در شهرستان های تابعه دانشگاه علوم پزشکی ایلام و در محدوده زمانی ۱۳۹۲-۱۳۷۶ شناسایی گردیدند. از زوج های ناقل، ۵۸ مورد پس از انجام مشاوره ژنتیک از ازدواج با یکدیگر اعلام انصراف نمودند.

بحث و نتیجه گیری: درصد انصراف از ازدواج در اولین سال شروع این برنامه تا سال ۱۳۸۳ روند رو به افزایشی داشته است ولی از سال ۱۳۸۳ به بعد تا ۱۳۹۲ روند رو به کاهشی داشته است. گستردگی خدمات ژنتیک در کشور از جمله امکان تشخیص پیش از تولد و سقط درمانی می تواند دلیلی برای کاهش میزان انصراف از ازدواج باشد. اما هنوز این خدمات در ایلام ارائه نمی شود.

واژه های کلیدی: تالاسمی، پیشگیری، ایلام

*نویسنده مسئول: مرکز تحقیقات ژنتیک، دانشگاه علوم پزشکی ایران، تهران، ایران

Email: nmahdieh@yahoo.com

[Downloaded from sjimu.medilam.ac.ir on 2026-10-10]

مقدمه

بتا تالاسمی، شایع ترین بیماری ژنتیکی در جهان است. بر اساس تخمین در حدود ۲۷۰ میلیون فرد ناقل برای نقایص هموگلوبین در جهان زندگی می کنند که بیش از ۳ میلیون نفر آن ها در کشور ما هستند(۱). سالانه در حدود ۳۰۰ تا ۴۰۰ هزار نوزاد مبتلا به انواع هموگلوبینوپاتی در دنیا متولد می شوند(۲). البته، تالاسمی در مناطق و اقوام مختلف دارای شیوع متفاوتی است. این بیماری در ساکنین قاره آسیا به ویژه کشورهای ساحلی ناحیه جنوب و جنوب شرقی آسیا و نیز در مناطق پیرامون مدیترانه بالاترین فراوانی را داراست، دلایل متعددی برای این فراوانی مطرح است اما یکی از عوامل اصلی، فراوانی بالای بیماری مالاریا و مقاومت افراد ناقل تالاسمی نسبت به این بیماری در زمان های گذشته بوده است(۳،۴).

میانگین فراوانی ناقلین در کشور، ۴ زوج ناقل و مشکوک نهایی در هر ۱۰۰۰ زوج است(۳). یکی از دلایل افزایش شیوع تالاسمی در ایران، میزان بالای ازدواج های خویشاوندی و درون گروهی در اقوام مختلف کشور است. بیشترین شیوع ناقلین تالاسمی در برنامه غربالگری کشور، به ترتیب مربوط به استان های هرمزگان با ۲۷، سیستان و بلوچستان با ۱۴ و خوزستان با ۱۳ زوج ناقل و مشکوک نهایی به ازای هر ۱۰۰۰ زوج غربالگری شده می باشد(۳). بر اساس آخرین آمار سازمان انتقال خون ایران، بیش از هجده هزار نفر بیمار مبتلا به تالاسمی ماژور در کشور زندگی می کنند. درمان این بیماران، سهم بسیار بزرگی از بودجه سلامت کشور را به خود اختصاص می دهد(۴)؛ هزینه درمان مستقیم هر بیمار در طول سال، در حدود ۷۰ میلیون ریال برآورده شده است که بیش از ۹۰ درصد آن توسط دولت پرداخت می شود(۴). افزون بر هزینه های مالی و اقتصادی، مشکلات زیاد روانی، اجتماعی و فردی ناشی از تزریق مداوم خون و مراقبت پزشکی ویژه بر بیمار تالاسمی ماژور و خانواده وی وارد می شود. یک برنامه صحیح و مشاوره هدفمند نیاز است تا از بروز این بیماری جلوگیری و آن را کنترل کرد. از این رو، برنامه کنترل تالاسمی طی سال های ۱۳۷۵-۱۳۷۰ در برخی از شهرستان های ۵ استان کشور(مازندران، فارس، گیلان، خوزستان و اصفهان) به صورت آزمایشی به اجرا در آمد. اما از سال ۱۳۷۶ این برنامه برای تمامی زوجین متقاضی ازدواج که به آزمایشگاه های غربالگری پیش از ازدواج مراجعه می کنند عملی شد. در این برنامه، ابتدا بر اساس اندکس های خونی حالت ناقل بودن مرد و در صورت ناقل بودن، اندکس های خونی در زن هم بررسی می گردد. اگر هر دو نفر ناقل مشکوک باشند آزمایشات ژنتیک برای زوجین درخواست می شود. بنا بر این، اگر در نهایت، خانم و آقای ناقل تصمیم قطعی به ازدواج داشته باشند پیش از اقدام به بارداری جهش های آن ها مشخص و در حین بارداری، برای جنین آن ها تشخیص پیش از زایمان انجام و در صورت ابتلا، سقط درمانی انجام می گیرد(۱،۵). به طور کلی، در این برنامه سه استراتژی وجود دارد: ۱) غربالگری و بررسی شاخص های خونی در زوج های داوطلب ازدواج، ۲) مراقبت از والدین بیماران تالاسمی ماژور و ۳) غربالگری کلیه زوجین قبل از سال ۱۳۷۶ (یعنی سال شروع برنامه). با اجرای این برنامه، تعداد متولدین مبتلا در هر سال از ۱۳۰۰ نفر به ۳۰۰ نفر کاهش یافت؛ یعنی، در سال نزدیک به ۸۰ درصد از موارد بروز بیماری جلوگیری به عمل آمد(۱).

آن چه که در این مطالعه مورد ارزیابی قرار می گیرد، بررسی موارد بروز بیماری تالاسمی ماژور در متولدین پیش و پس از شروع برنامه پیشگیری و غربالگری داوطلبین ازدواج در استان ایلام، یعنی از ابتدای سال ۷۶ تا انتهای سال ۱۳۹۲ می باشد. مطمئناً ارزیابی بروز این موارد در راستای ارتقای کیفیت اجرای برنامه و بهبود مراقبت از ناقلین، در به حداقل رساندن موارد بروز بیماری و نشان دادن نقش این برنامه در استان بسیار کمک کننده خواهد بود.

مواد و روش ها

مطابق دستوالعمل کشوری برنامه کنترل و پیشگیری از تالاسمی، ابتدا از داوطلبین ازدواج مرد، نمونه خون جهت انجام CBC به عمل می آید. در صورت پایین بودن اندکس های خونی در مرد(MCV<80, MCH<27)، از خانم نمونه خون جهت انجام CBC گرفته و مورد بررسی قرار می گیرد.

[Downloaded from sjimu.medilam.ac.ir on 2026-10-10]

در صورت پایین بودن شاخص های MCV<80, MCH<27 در هر دو، آزمایش الکتروفورز و کروماتوگرافی ستونی جهت تعیین میزان HbA2 در هر دو نفر(خانم و آقا) درخواست می شود. تالاسمی مینور با HbA2 بین ۳/۵ تا ۷، تشخیص داده می شود و در صورتی که مقدار HbA2 کمتر از ۳/۵ باشد، به عنوان فقر آهن در نظر گرفته می شود و درمان با آهن به مدت ۱-۳ ماه انجام می گیرد. چنان چه اندکس ها اصلاح نگردد زوجین جهت تشخیص نهایی و قطعی به آزمایشگاه های ژنتیک ارجاع می شوند تا مراقبت های لازم برای تنظیم خانواده و نیز ارجاع به موقع آزمایش های ژنتیک را دریافت کنند(۱).

در این مطالعه گذشته نگر(retrospective)، داده های خام از قبیل تعداد ازدواج ها، ناقلین، انصراف دهندگان ازدواج بر اساس فرم های مورد استفاده در برنامه کشوری کنترل و پیشگیری از تالاسمی در داوطلبین ازدواج مراجعه کننده به مرکز مشاوره قبل از ازدواج دانشگاه علوم پزشکی ایلام جمع آوری شد. این اطلاعات مربوط به فاصله زمانی ابتدای سال ۱۳۷۶ یعنی از زمان آغاز این برنامه تا پایان سال ۱۳۹۲ بود. تحلیل نتایج با استفاده از نرم افزار Excel و سایر آزمون های آماری توصیفی SPSS انجام شد.

یافته های پژوهش

بررسی آماری اطلاعات موجود در ژرونده ها و فرم ها نشان می دهد که از ابتدای سال ۱۳۷۶ تا پایان سال ۱۳۹۲، تعداد ۵۵۰۳۱ زوج داوطلب ازدواج در مرکز مشاوره قبل از ازدواج تحت پوشش دانشگاه علوم پزشکی ایلام غربالگری شده اند. از این تعداد، ۳۹۳ زوج (۷۸۶ نفر معادل ۰/۷ درصد) قبل از آهن درمانی به عنوان ناقل قطعی بتا تالاسمی و در همین مدت، تعداد ۲۶۴ زوج مشکوک نهایی با نسبت فراوانی ۰/۵ درصد شناسایی گردیدند(جدول شماره ۱).

از مجموع زوج های ناقل قطعی و مشکوک نهایی (۶۵۷ زوج)، پس از انجام مشاوره ژنتیک، تعداد ۵۸ زوج (۸/۸۰ درصد) از ازدواج با هم منصرف شده اند میزان انصراف در اولین سال شروع این برنامه(۱۳۷۶)، یک زوج و تا سال ۱۳۸۳ روند رو به افزایشی داشته است تا حدی که در سال ۱۳۸۳ به اوج خود یعنی تعداد ۱۱ زوج رسیده است ولی از سال ۱۳۸۳ به بعد تا ۱۳۹۲ روند رو به کاهشی داشته است یعنی در سال ۱۳۹۲ به دو زوج رسیده است(نمودار شماره ۱). جدول شماره ۲ نتایج مربوط به شاخص های خونی زوجین ناقل بیماری تالاسمی از سال ۱۳۹۲-۱۳۷۶ را نشان می دهد.

نتایج مربوط به مراقبت ناقلین و بروز بیماری: در پایان سال ۱۳۹۲ در مجموع تعداد ۴۲۵ زوج ناقل قطعی تالاسمی، تحت مراقبت مراکز بهداشتی درمانی تابعه دانشگاه علوم پزشکی ایلام بودند که فراوانی نسبی ۷/۷۲ زوج به ازای هر هزار زوج برآورد گردید. هم چنین، تعداد ۵۸ زوج مشکوک نهایی تا پایان سال ۱۳۹۲ هم چنان تحت مراقبت بوده و تعیین تکلیف قطعی(از نظر ناقل یا سالم بودن) نشده بودند یعنی در حدود ۱/۰۵ زوج به ازای هر هزار زوج.

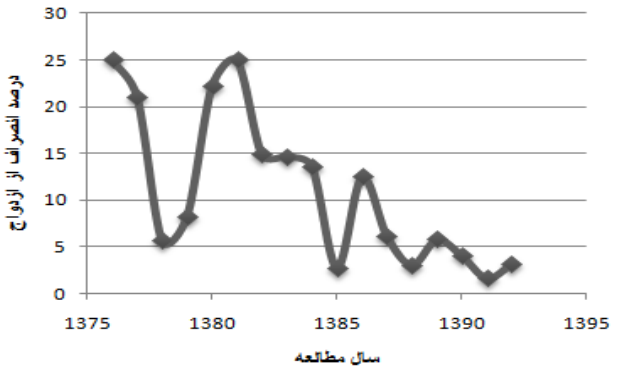
فراوانی زوج های ناقل قطعی مربوط به شهرستان های استان در جدول شماره ۱ آمده است. بیشترین فراوانی نسبی زوج های ناقل قطعی به ترتیب مربوط به شهرستان های ایلام با ۵۵/۱ و مهران با ۱۹ و کمترین مربوط به شهرستان های چوار با ۲/۵ و دره شهر با ۲/۶ زوج به ازای هر یکصد هزار نفر جمعیت تحت پوشش بود(جدول شماره ۳، شکل شماره ۱). ضمناً پوشش آزمایش های مرحله اول ژنتیک جهت زوج های ناقل تالاسمی تحت مراقبت در پایان سال ۱۳۸۳ از ۹۳ درصد به حدود ۶۳ درصد در پایان سال ۱۳۹۲ رسیده بود(نمودار شماره ۲)

در مجموع، تعداد ۲۳ بیمار جدید تالاسمی ماژور در شهرستان های تابعه دانشگاه علوم پزشکی ایلام و در محدوده زمانی ۱۳۹۲-۱۳۷۶ شناسایی شدند.

[Downloaded from sjimu.medilam.ac.ir on 2026-10-10]

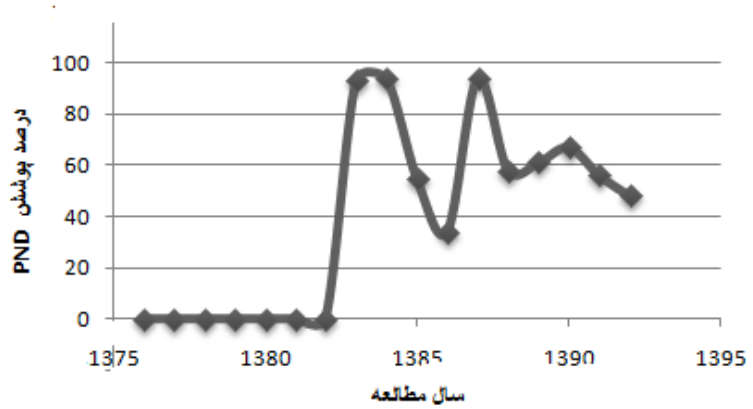
جدول شماره ۱. خلاصه نتایج برنامه غربالگری بتا تالاسمی داوطلبین ازدواج در شهرستان های استان ایلام از ابتدای سال ۱۳۷۶ لغایت پایان سال ۱۳۹۲، بر اساس فرم های مرکز مشاوره

سال	تعداد زوج های غربالگری شده	تعداد زوج های شناسایی شده	درصدزوج های شناسایی شده	تعداد زوج مشکوک نهایی	درصد زوج مشکوک نهایی	تعداد منصرفین	درصد انصراف از ازدواج	تعداد زوج ناقل تحت مراقبت	تعداد PND مرحله اول	درصد پوشش PND مرحله اول زوج های ناقل	میزان بروز تالاسمی ماژور به ازای هر یک صد هزار تولد
۱۳۷۶	۱۹۹۳	۴	۰/۲	۰	۰	۱	۲۵/۰	۳	۰	۰	۰
۱۳۷۷	۲۵۶۵	۱۷	۰/۶۶	۲	۰/۰۷	۴	۲۱/۰۵	۱۳	۰	۰	۱
۱۳۷۸	۲۷۸۸	۵۱	۱/۸۹	۱	۰/۰۳۵	۳	۵/۷	۴۸	۰	۰	۰
۱۳۷۹	۲۹۶۹	۲۳	۰/۷۷	۱	۰/۰۳۳	۲	۸/۳	۲۱	۰	۰	۰
۱۳۸۰	۳۲۶۰	۱۶	۰/۴۹	۲	۰/۰۶۵	۴	۲۲/۲	۱۲	۰	۰	۰
۱۳۸۱	۳۱۱۸	۸	۰/۲۵	۰	۰	۲	۲۵/۰	۶	۰	۰	۰
۱۳۸۲	۳۳۳۵	۲۸	۰/۸۳	۱۹	۰/۵۶	۷	۱۴/۹	۲۱	۰	۰	۴
۱۳۸۳	۳۵۱۲	۳۹	۱/۱۱	۳۵	۰/۹۹	۱۱	۱۴/۷	۲۸	۲۶	۹۳	۱
۱۳۸۴	۳۵۵۱	۲۲	۰/۶۱	۲۲	۰/۶۱	۶	۱۳/۶۳	۱۷	۱۶	۹۴	۱
۱۳۸۵	۳۲۷۷	۱۷	۰/۵۱	۱۸	۰/۵۴	۱	۲/۸	۲۷	۱۵	۵۵	۱
۱۳۸۶	۳۴۳۰	۱۳	۰/۳۷	۱۱	۰/۳۲	۳	۱۲/۵	۲۹	۱۰	۳۴	۴
۱۳۸۷	۳۶۶۷	۳۲	۰/۸۷	۳۲	۰/۸۷	۴	۶/۲	۲۸	۲۷	۹۴	۳
۱۳۸۸	۳۸۶۵	۱۶	۰/۴۱	۱۶	۰/۴۱	۱	۳/۱	۲۴	۱۴	۵۸	۱
۱۳۸۹	۳۵۲۴	۲۵	۰/۷	۲۶	۰/۷۷	۳	۵/۸	۲۸	۱۷	۶۱	۵
۱۳۹۰	۳۷۰۵	۳۶	۰/۹۷	۳۶	۰/۹۷	۳	۴/۱	۴۶	۳۱	۶۷	۲
۱۳۹۱	۳۳۰۸	۲۹	۰/۸۷	۲۹	۰/۸۷	۱	۱/۷	۴۶	۲۶	۵۶	۲
۱۳۹۲	۳۱۶۴	۱۷	۰/۵۳	۱۴	۰/۴۴	۲	۳/۲	۲۷	۱۳	۴۸	۰
جمع کل	۵۵۰۳۱	۳۹۳		۲۶۴		۵۸		۴۲۵	۱۹۵		۲۳



نمودار شماره ۱. درصد انصراف از ازدواج زوج های ناقل قطعی و مشکوک نهایی تالاسمی در مراکز غربالگری تالاسمی دانشگاه علوم پزشکی ایلام طی سال های ۱۳۹۲-۱۳۷۶

[Downloaded from sjimu.medilam.ac.ir on 2026-10-10]



نمودار شماره ۲. وضعیت پوشش آزمایش های تشخیص پیش از زایمان (PND) زوج های ناقل قطعی تالاسمی تحت مراقبت مراکز غربالگری تالاسمی دانشگاه علوم پزشکی ایلام طی سال های ۱۳۹۲-۱۳۷۶

جدول شماره ۲. میانگین شاخص های خونی زوجین ناقل تالاسمی مراجعه کننده به مراکز مشاوره ژنتیک در طی سال های ۱۳۹۲-۱۳۷۶

سال	میانگین شاخص های خونی			
	A2	MCH	MCV	Hg
۱۳۷۶	5 ±0.2	67.5 11.5	19.3±7.4	19.8±8.9
۱۳۷۸	6.1 ±1.8	68±7.3	22±1.6	13.8±3.1
۱۳۷۹	5.7± 1.1	64±4.9	23.6±3.7	14.9±3.7
۱۳۸۰	5.6±0.7	71 ± 5.3	20.6±7.1	12.2±4.9
۱۳۸۱	6.5±0.8	61.3±3.2	19.8±6.3	13.5±3.5
۱۳۸۲	5.6± 2.5	67±4.8	23±2.5	10.4±5.8
۱۳۸۳	9± 0.8.4	56±7.6	22 ± 3.7	14.7±2.2
۱۳۸۴	4.5± 1.5	66.5±11.5	21 ± 3.3	12.8±3.6
۱۳۸۵	5.9± 2.1	68.5±10.3	22 ± 1.8	10.3±2.8
۱۳۸۶	4.9± 0.9	67 ± 2.4	23 ± 1.4	12.4±1.6
۱۳۸۷	5.9 ± 2	72 ± 8.8	22± 4.4	13.1±1.8
۱۳۸۹	6.9 ± 3	74 ± 3.3	21 ± 2.3	13.6±3
۱۳۹۰	5.6± 1.7	75 ± 3.5	22 ± 1.4	12.8±2.8
۱۳۹۱	6.1± 2.4	69 ± 3.3	25.3±6	12.9±3.4
۱۳۹۲	6 ± 2	72 ± 5.1	24 ± 3.4	10.9±3.1

Hb A2: hemoglobinA2 A2 هموگلوبین از نوع

MCV: mean group cular volume حجم متوسط گویچه ای،

MCH: mean corpuscular hemoglobin همو گلوبین متوسط گویچه ای،

Hg: Hemoglobin هموگلوبین

[Downloaded from sjimu.medilam.ac.ir on 2026-10-10]

جدول شماره۳. میانگین میزان بروز بیماری بتا تالاسمی ماژور به ازای هر یک صد هزار تولد زنده در شهرستان های استان طی سالهای ۱۳۹۲-۱۳۷۶

شهرستان های مورد مطالعه	میزان بروز بیماری
ایلام	۴۹/۴
مهران	۱۶/۸
شیروان چرداول	۱۴/۲
ایوان	۴/۵
ملکشاهی	۴/۲
میش خاص	۴/۲
دهلران	۲/۸
چوار	۲/۲
دره شهر	۱/۷

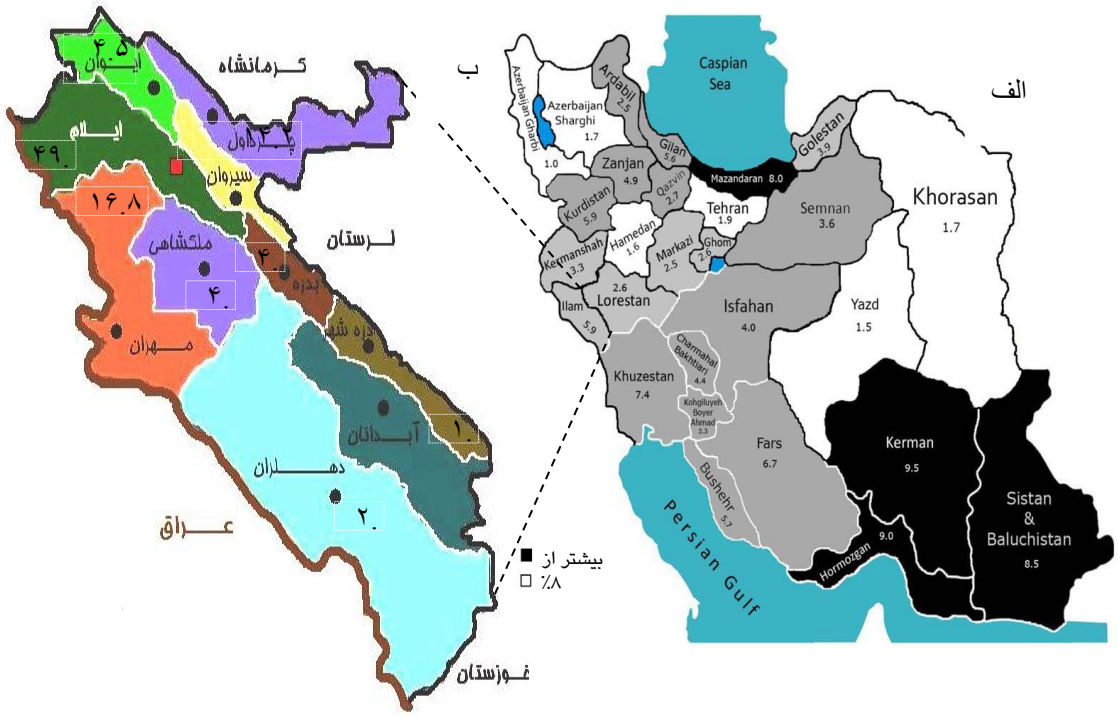
بحث و نتیجه گیری

در این بررسی، میانگین فراوانی زوج های ناقل تالاسمی بر اساس شاخص HbA2 بالاتر از ۳/۵ میلی گرم بر دسی لیتر در هر دو نفر، ۱/۲درصد برآورد شد. پیگیری کلیه زوج های غربالگری شده ایلام در سال ۱۳۸۸ مشخص نمود که حدود ۳/۶ درصد زوج های کم خون غربالگری شده اولیه، پس از طی مراحل درمان با آهن، بر اساس آزمایش های تکمیلی ژنتیک، ناقل قطعی بتا تالاسمی خواهند بود. بنا بر این، در محاسبه فراوانی ناقلی باید به این نکته توجه داشت. یکی از محدودیت های مطالعه این است که تعدادی از موارد از نظر ناقل بودن بررسی نمی گردند. چرا که بر اساس دستورالعمل برنامه کشوری کنترل و پیشگیری تالاسمی، CBC تنها در مردان چک می شود و در صورت پایین بودن شاخص های خونی در مرد(ناقل بودن)، این شاخص ها در زن بررسی می گردد. هر چند به نظر می رسد محاسبه مستقیم فراوانی جهش و ناقلین بتاتالاسمی در جمعیت ممکن نباشد(۱) به این ترتیب، برای تعیین فراوانی ناقلین تنها باید بر اساس آزمایشات مولکولی و نه بر اساس شاخص HbA2 عمل گردد.

بیشترین فراوانی نسبی زوج های ناقل تالاسمی مربوط به شهرستان های ایلام، مهران و سرابله بود؛ شهرستان ایلام بیشترین میزان افراد دارای صفت تالاسمی را دارا می باشد به دلیل این که ۸۰ درصد از جمعیت این شهرستان از مهاجرت ساکنین شهرستان های اطراف می باشد. فراوانی بالای این صفت در مهران شاید به دلیل مهاجرین کشور عراق باشد، عراق از کشورهای مالاریاخیز می باشد. مطالعات نشان می دهد ۴۸ درصد از بیماران مبتلا به مالاریا در جنوب و جنوب غربی ایران، از طریق راه های ارتباطی از کشورهایی مانند افغانستان و عراق به داخل کشور وارد شده اند(۷). در شهرستان سرابله نیز میزان ازدواج فامیلی(درون گروهی) به میزان ۳۲ درصد بالاتر از سایر شهرستان های ایلام است به همین دلیل می توان انتظار داشت که میزان فراوانی صفت تالاسمی بالا باشد. اخیراً در یک مطالعه، نرخ ازدواج های خویشاوندی در جمعیت شهری ایلام در حدود ۵۱ درصد برآورد شده که این میزان در جمعیت روستایی استان به مراتب بیشتر است(۸).

پیگیری و مراجعه زود هنگام زوج های مشکوک نهایی تالاسمی امری ضروری است چرا که پس از انجام آزمایش های ژنتیک، در درصد چشمگیری از آن ها جهش در ژن بتا گلوبین وجود ندارد و طبیعتاً این گروه از پوشش مراقبتی خارج شده و از هزینه های سیستم سلامت کاسته می شود. البته، پیگیری زوج های مشکوک نهایی تالاسمی به دلایلی در بعضی از مناطق دشوار است. به عنوان نمونه، مشکلات زیاد مراکز بهداشتی در مناطق روستایی نسبت به مناطق شهری، تحمیل به ازدواج خویشاوندی به دلایل مختلف، مسائل فرهنگی و سنت های منطقه ای، چالش های اقتصادی و غیره را می توان نام برد.

[Downloaded from sjimu.medilam.ac.ir on 2026-10-10]



شکل شماره ۱. الف) موقعیت استان ایلام در کشور، ب) میزان بروز بیماری در شهرستان های استان، آمار به صورت در یک صد هزار می باشد. نقشه ایران و آمار مربوط به فراوانی ناقلین تالاسمی از منبع شماره ۹ گرفته شده است.

از سال ۱۳۸۲ پوشش خدمات مربوط به آزمایش های PND مرحله اول در جدول شماره ۱ در استان ایلام مشخص شده است. در سال های ابتدایی برنامه(۱۳۸۱-۱۳۷۶) این نوع خدمات پوشش کاملی در کشور نداشت که این امر ممکن است شیب کند افزایش پوشش آزمایش های ژنتیک ناقلین تا پایان سال ۱۳۸۲ را توجیه نماید(نمودار شماره ۲). با توجه به این که بر اساس برنامه کنترل و پیشگیری از تالاسمی، کلیه زوج های ناقل و مشکوک نهایی، باید آزمایش ژنتیک مرحله اول PND را ترجیحاً پیش از اقدام به بارداری، انجام دهند ارائه گسترده خدمات مشاوره ژنتیک تالاسمی و در دسترس بودن این آزمایشات در اکثر مناطق کشور سهم به سزایی در بهبود و ارتقای مراقبت بهداشتی ناقلین داشته است(۱۰). همین طور، از ابتدای سال ۱۳۸۱ با آموزش منسجم تیم های مشاوره ژنتیک، توسعه کمی و کیفی مراکز مشاوره ژنتیک و تمرکز بیشتر بر مشاوره زوج های ناقل تحت پوشش، سرعت رشد درصد پوشش این آزمایش ها افزایش یافت.

مطالعه حاضر نشان می دهد میزان انصراف از ازدواج در زوج های ناقل برابر ۸/۸ درصد است؛ میانگین درصد انصراف از ازدواج در هفت سال اول(۱۳۸۱-۱۳۷۶) که هنوز آزمایشات ژنتیک در خصوص تشخیص پیش از زایمان در کشور راه اندازی نشده بود، در حدود ۱۷/۴۵ درصد و در یک سال پس از راه اندازی این شبکه در کشور ۶/۷۷ درصد برآورد شد(نمودار شماره ۱). یکی از دلایل این کاهش، گستردگی خدمات ژنتیک و امکان تشخیص پیش از تولد و سقط درمانی است. دو نظریه در مورد ازدواج داوطلبین ناقل وجود دارد؛ اول این که داوطلبین ناقل با هم ازدواج نکنند تا از بروز موارد جدید تالاسمی جلوگیری به عمل آید. نظریه دوم این است این داوطلبین را ترغیب به ازدواج نمایند تا از پراکندگی و گسترش جهش های بتا تالاسمی به صورت نهفته جلوگیری به عمل آید چرا که با ازدواج افراد ناقل به احتمال ۱ به ۳ جنین مبتلا(دارای دو جهش) می گردد که با انجام PND شناسایی و سقط می گردد. به این ترتیب، از سطح جامعه حذف می شود و گسترش پیدا نمی کند. در طولانی مدت می توان انتظار داشت که فراوانی جهش های ژنی به حداقل برسد(۱۱).

[Downloaded from sjimu.medilam.ac.ir on 2026-10-10]

در شهرستان های دهلران، چوار و دره شهر شیوع صفت تالاسمی کمتر به نظر می رسد. در این مناطق، کمترین میزان شیوع تالاسمی در زوج های مشکوک نهایی مشاهده می شود؛ شاید بتوان بخشی از این فراوانی پایین را به مشکلات مربوط به پیگیری زوج ها در این شهرستان ها نسبت داد(شکل شماره ۱).

کاهش قابل توجه موارد بروز بیماری در استان ایلام هم زمان با شروع برنامه پیشگیری امری قابل انتظار بوده است. بر اساس مطالعه حاضر، مشخص گردید که از ابتدای سال ۱۳۷۶ تا پایان سال ۱۳۹۲، تعداد ۲۳ مورد جدید جنین مبتلا به تالاسمی ماژور شناسایی شده است. بررسی نمودار بروز بیماری در این سال ها، نشان می دهد که نرخ بروز بیماری تالاسمی ماژور ۲۲ مورد به ازای یک صد هزار تولد زنده، به میزان ۲ مورد به ازای یک صد هزار تولد زنده تا پایان سال ۱۳۹۱ کاهش یافته است. این یافته با گزارش وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی سازگار می باشد(۳).

در مجموع ۲۳ مورد جدید تالاسمی ماژور در طول سال های اجرای این برنامه شناسایی شد. دلایل متعددی برای بروز موارد جدید(که انتظار می رود به صفر برسد) ذکر شده است از جمله می توان به ضعف در مشاوره ژنتیک، تاخیر در مراجعه به آزمایشگاه ژنتیک(مثلاً مراجعه خانم حامله در هفته های بالاتر از ۱۸ حاملگی) و خطای آزمایشگاه ژنتیک اشاره کرد. البته، کمبود نیروی انسانی کارآمد جهت مشاوره در سال های ابتدایی برنامه امری طبیعی است. به نظر می رسد مشکل با تقویت نظام تشخیص آزمایشگاهی در برنامه غربالگری می توان خطای آزمایشگاهی را به حداقل رساند.

مهاجرت از استان های هم جوار به استان ایلام که در سالیان گذشته انجام گرفته است گوناگونی و تنوع فرهنگی را سبب شده است. جالب این که مطالعات 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 موثر آموزش جامعه به ویژه گروه های در معرض خطر در ارتقای شاخص های این برنامه تاکید دارند.

برنامه پیشگیری تالاسمی در ایران یکی از موثرترین برنامه های غربالگری در کشور و جهان است به نظر می رسد پوشش کامل داوطلبین ازدواج در برنامه غربالگری تالاسمی و همین طور بالا رفتن سن مادران غربالگری نشده(مربوط به قبل از سال ۱۳۷۶) و خروج آن ها از سن باروری نیز در کاهش بروز موارد جدید موثر بوده است. مطالعات نشان می دهند شاید زمان آن فرا رسیده است که افزون بر تالاسمی، بیماری های ژنتیکی دیگری از جمله ناشنوایی ها، معلولیت های ذهنی، بیماری های متابولیک در برنامه های غربالگری گنجانده شوند(۱۵-۱۲). البته، برای صرفه جویی در هزینه ها می توان بر اساس نوع بیماری، ژن های درگیر و سهم جهش ها در هر منطقه از استان از روش های با گستردگی بالا برای غربالگری و تشخیص استفاده نمود(۱۶). امید است که خدمات ژنتیک در ایلام نیز راه اندازی گردد.

سپاسگزاری

بدین وسیله نویسندگان این مقاله از مساعدت و همکاری بیماران و خانواده های محترم آن ها و هم چنین همکاران محترم در بخش آزمایشگاه مرکز مشاوره پیش از ازدواج ایلام خانم ها: لیلا سلیمانی و کلی وند کمال تشکر و قدردانی را دارند.

[Downloaded from sjimu.medilam.ac.ir on 2026-10-10]

References

1.Chandel RS, Roy A, Abichandani LG. Serendipity a rare discovery of haemoglobin d- Iran in an indian female during routine antenatal screening for β-thalassemia. J Clin Diagn Res 2015;9:7-11.

2.Vichinsky EP. Changing patterns of thalassemia worldwide. Ann Acad Sci 2005;1054:18-24.

3.Rohe RA, Sharma V, Ranney HM. Haemoglobin d- Iran alpha A2 beta 22 2-glu leads to gln in association with thalassemia. Blood1973;42:455–62

4.Kianiamin M, Daneshi M, Ayazi P, Mohammadian S, Rezaei N. Serum immunoglobulin levels in splenectomized and non splenectomized patients with major beta-thalassemia. Iran J Pediatry2011;21: 95–8.

5.Samavat A, Modell B. Iranian national thalassaemia screening programme. BMJ 2004;329:1134–7.

6.Najmabadi H, Kariminejad R, Sahebjam S, Pourfarzad F, Teimourian S, Sahebjam F, et al. The β- thalassemia mutation spectrum in the iranian population. Hemoglobin 2005;25:285-296.4.

7.Azizi F, Khatami H, Janghorbani M, Motabar M. Epidemiology and management of common diseases in Iran. 2th ed. Eshtiagh Publisher.p.122-9.

8.Sharifi A, Aminzadeh M, Pourmoghaddam Z, Mahdieh N. [The frequency of common beta-thalassemia mutations among couples referred to health centers of Ilam during a five years period]. J Ilam Uni Med Sci 2014; 22:17-23.(Persian)

9.Miri M, Tabrizinamini M, Hadipourdehshal M, Sadeghianvarnosfaderani F, Ahmadvand A, Yousefidarestani S, et al . Thalassemia in Iran in last twenty years the carrier rates and the Births trend. IJBC2013;6:11-17

10.Najmabadi H, Ghamari A, Sahebjam F, Kariminejad R, Hadavi V, Khatibi T, et al. Fourteen year experience of prenatal diagnosis of thalassemia in Iran. Commun Genet 2006;9:93-7.

11.Zeinalian M, Moafi AR, Fadayinobari R. A study to evaluate the results of pre marital screening program for beta-thalassemia in Isfahan province, 1997-2010. Sci J Iran Blood Transfus Org2013; 10:20-30.

12.Ramazani HA, Kahrizi K, Razaghiazar M, Mahdieh N, Koppens P. The frequency of eight common point mutations in CYP21 gene in Iranian patients with congenital adrenal hyperplasia. Iranian Bio Med J 2008;12:49-53.

13.Mahdieh N, Rabbani B, Rabbani A. Hydroxylase deficiency newborn screening in Iran. Iranian J Pediatry2012;22:279-280.

14.Rabbani B, Tekin M, Mahdieh N. The promise of exome sequencing in medical genomics. J Hum Genet 2014;59:5-15.

15.Mahdieh N, Rabbani B, Shirkavand A, Bagherian H, Movahed ZS, Fouladi P, et al. Impact of consanguineous marriages in GJB2-related hearing loss in the Iranian population a report of a novel variant. Genet Test Molecul Biomark2011;15:489-93.

16.Mahdieh N, Rabbani B. An overview of mutation detection methods in genetic disorders. Iranian J Pediatry2013;23:375-88.

[Downloaded from sjimu.medilam.ac.ir on 2026-10-10]

A survey of Beta-Thalassemia Trait in Marriage Volunteers in Ilam: The Impact of National Guidelines for Prevention and Control of Thalassemia

Sharifi A[1], Aminzadehbokani M[2], Pourmoghadam Z[1], Jozian F[1], Mahdyeh N[3]*

(Received: October 7, 2014 Accepted: February 15, 2015)

Abstract

Introduction: Beta-thalassemia is the most common genetic disease in the world. More than 3 million people are carriers of thalassemia in Iran. High frequency of consanguineous marriage could lead to high incidence of the disease in Iran. A large proportion of the health budget is devoted to the treatment of thalassemia. Thalassemia control and prevention program began in 1376. This study wants to evaluate the program in Ilam.

Materials & methods: In this retrospective study, data of thalassemia carrier couples were extracted from the documents used in the national program for prevention and control of thalassemia in beginning year to 1392 and analyzed using Excel and SPSS software.

Findings: A total of 55,031 couples were screened in premarital counseling centers of Ilam University of Medical Sciences. 264 couples were determined to be final suspect with frequency of 0.5%. Twenty three new affected were identified in the cities of Ilam University of Medical Sciences in the period 1376-1392. After genetic counseling, 58 couples were discouraged from marriage.

Disscusion & Conclusion: Cancellation rate of the marriage has an increasing trend in the first year of the program to 1383. But, from 1383 and later the trend is decreased. Extent of genetic services in the country, including the possibility of prenatal diagnosis and therapeutic abortion could be a reason for the decreased rate of dissuading from the marriage. Genetic services have not been applied in Ilam yet.

Keywords: Thalassemia, Prevention, Ilam

1. Ilam University of Medical Science, Ilam, Iran
2. Dept of Biology, Faculty of Sciences, Kermanshah Razi University, Kermanshah, Iran
3. Genetic Research Center, Iran University of Medical Science, Tehran, Iran
** Correspondin author Email: nmahdieh@yahoo.com*

[Downloaded from sjimu.medilam.ac.ir on 2026-10-10]