# راهنمای پرستاری
# اختلالات هموگلوبین

فدراسیون
بین المللی
تالاسمی

بسم الله الرحمن الرحیم

این کتاب ترجمه ای است از

# A Guide for the Haemoglobinopathy Nurse


## نویسندگان:

ادیت آیمیوو (هماهنگ کننده نویسندگان)[۱]- پرستار بالینی متخصص در اختلالات هموگلوبین- درمانگاه کودکان- بیمارستان ویتینگتون
آلدین توماس[۲] - پرستار بالینی متخصص در اختلالات هموگلوبین بزرگسالان- بیمارستان سلطنتی لندن
نصیر روحیمان[۳] - پرستار متخصص در اختلالات هموگلوبین- مرکز جورج مارش بریتانیا
تریس خیرالله[۴] - کارشناس پرستاری - بخش تالاسمی مرکز مراقبتهای مزمن لبنان
نجات عجمی ناکوزی[۵] - کارشناس پرستاری مرکز مراقبتهای مزمن لبنان
آنتونیا جورجیا[۶] - پرستار- مرکز تالاسمی نیکوزیا- قبرس
کریستینا پاپادوپولو[۷]- پرستار- مرکز تالاسمی نیکوزیا- قبرس

**بازبینی :**

دکتر آندرولا الفتریو[۸]، مدیر اجرایی فدراسیون بین المللی تالاسمی- مدیر مرکز همکاری سازمان بهداشت جهانی در زمینه تالاسمی - قبرس



با سپاس از :

دکتر مایکل آنگوستینیوتیس[۹]- متخصص اطفال و مشاور مدیر اجرایی بخش اطفال بیمارستان ماکاریوس وزارت بهداشت قبرس- مشاور پزشکی فدراسیون جهانی تالاسمی
تئوپیستی لیوزو - پرستار ارشد مرکز تالاسمی نیکوزیا- قبرس


---

1. Edith Aimiuwu - Whittington Hospital - NHS Trust UK
2. Aldine Thomas 3. Naseer Roheemun 4. Therese Khairallah
5. Najat Ajami Nacouzi 6. Antonia Georgiou 7. Christina Papadopoulou
8. Androulla Eleftheriou 9. Michael Angastiniotis - Archbishop Makarios III - Theopisti Loizou

# راهنمای پرستاری
# اختلالات هموگلوبین

ترجمه : زهره زاهدی

با همکاری : ساره محمدی باغملایی

با نظارت پرفسور مهران کریمی

فرهنگ پارس

# عنوان: راهنمای پرستاری اختلالات هموگلوبین


ترجمه: زهره زاهدی

با همکاری ساره محمدی باغملایی

با نظارت پروفسور مهران کریمی

ناشر: انتشارات فرهنگ پارس

مرکز تحقیقات خون شناسی دانشگاه علوم پزشکی شیراز

با همکاری شرکت روناک دارو

طراحی: فرهنگ پارس، رقیه راه‌پیما سروستانی

ویراستار: نیلوفر امینی

نوبت چاپ اول : ۱۳۹۵

شمارگان : ۱۵۰۰ نسخه

شابک: ۹-۱۲-۵۸۰۳-۶۰۰-۹۷۸

چاپ : فخر ایران

**انتشارات فرهنگ پارس**

شیراز / خیابان زند / نبش خیام / طبقه سوم کفش ستارگان / واحد ۶

تلفن: ۰۹۱۷۷۱۱۰۵۸۴ ۳۲۳۴۷۸۳۶ - ۰۷۱

# فهرست مطالب

پیشگفتار / ۹
سخن مترجم / ۱۰
آشنایی با فدراسیون جهانی تالاسمی / ۱۲
مقدمه ای از رییس و مدیر اجرایی فدراسیون جهانی تالاسمی / ۱۴
از طرف ادیت آیمیوو / ۱۵
از طرف آلدین توماس / ۱۶
از طرف پانایوتا پانایوتو- پرستار / ۱۷
پیام اصلی: نقش پرستار در فرآیند سیستم های مراقبتی / ۱۸
نظرات بیماران / ۱۹
تعریف پرستاری / ۲۲
مدیریت وضعیت بیماری و سلامت / ۲۳
نظارت و بررسی و کسب اطمینان از کیفیت اقدامات بهداشتی درمانی / ۲۳
تواناییها و شایستگیهای سازمانی و صلاحیت حرفه ای / ۲۴
نقش و عملکرد کمک کننده / ۲۴
نقش و عملکرد مربیگری- آموزش / ۲۵
مدیریت موثر موقعیت ها و شرایط به سرعت در حال تغییر / ۲۵
نقش پرستار در مدیریت اختلالات هموگلوبین / ۲۸
فصل یک: معرفی نقش پرستار / ۳۰
ارتباط / ۳۰
حمایت / ۳۱
رفتار پرستار / ۳۱
پیوستگی / ۳۲
اعتماد / ۳۴
اطلاعات / ۳۴
کیفیت زندگی / ۳۴
حمایت از خانواده بیمار / ۳۶
مراقبت و خدمات درمانی جامع / ۳۷
فصل دو: خون و گلبولهای قرمز خون / ۳۸
خون- رودخانه زندگی / ۳۸

نقش خون / ۳۸
خون کامل / ۳۹
هموگلوبین و آهن / ۴۱
گروهها/ انواع خون / ۴۱
فرآیندهای ژنتیکی اولیه و اساسی برای تشکیل خون / ۴۵
ملکولهای هموگلوبین در اختلالات هموگلوبین / ۴۹
فصل سوم: مروری بر تالاسمی/ ۵۰
تالاسمی بتا- اینترمدیت(متوسط) / ۵۳
دوره بالینی بتا تالاسمی اینترمدیت / ۵۳
علائم بیماری بتا تالاسمی اینترمدیت / ۵۳
درمان / ۵۴
عوارض تالاسمی(ماژور و اینترمدیت) / ۵۶
فصل چهار: تزریق خون / ۵۸
تزریق برای چه کسی؟ / ۵۸
گروههای خونی / ۵۹
فیلتر کردن، طول عمر و مدت نگهداری خون / ۵۹
نقش پرستار در مراقبتهای پیش از تزریق خون / ۶۰
شناسایی بیمار / ۶۰
مستندات / ۶۱
ارتباطات / ۶۲
رژیم تزریق خون / ۶۲
نقش پرستار در اجرای تزریق خون / ۶۴
عوارض تزریق خون / ۶۵
درمان واکنش تزریق خون / ۶۷
نقش پرستاران در جلوگیری از واکنشهای تزریق خون / ۶۸
وظیفه پرستار در صورت بروز واکنشهای خونی / ۷۲
فصل پنج: عفونت در تالاسمی / ۷۳
کم خونی / ۷۳
طحال برداری / ۷۳
بار آهن / ۷۳

تزریق خون / ۷۵
فصل شش: اضافه بار آهن و آهن زدایی / ۷۶
چگونه آهن اضافی به بدن آسیب می رساند؟ / ۷۷
دسفروکسامین/۷۵
چگونه از دسفروکسامین استفاده کنیم / ۷۸
اطلاعات عمومی و بهداشتی / ۸۱
دوز دارو / ۸۲
سایر روشهای تزریق دسفروکسامین / ۸۲
عوارض مرتبط با دسفروکسامین / ۸۳
دفریپرون / ۸۵
استفاده از دفریپرون / ۸۵
عوارض جانبی دفریپرون / ۸۶
دفرازیروکس/ اکسجید / ۸۷
عوارض جانبی دفرازیروکس / ۸۸
نتیجه گیری / ۸۸
فصل هفت: ارزیابی آزمایشگاهی و بالینی و پایش بیمار تالاسمی / ۸۹
پیشگیری ایمنی / ۹۲
پیشگیری شیمیایی / ۹۳
تستهای غدد درون ریز / ۹۳
تستهای قلب / ۹۴
تست بینایی سنجی - شنوایی سنجی / ۹۴
بررسی رشد / ۹۴
بررسی تکامل جنسی / ۹۶
فصل هشت: مروری بر بیماری کم خونی داسی شکل (SCD) / ۹۸
الگوهای وراثت / ۹۸
تشخیص / ۱۰۰
پاتوفیزیولوژی کم خونی داسی شکل (SCD) / ۱۰۱
انواع اختلالات کم خونی داسی شکل (SCD) / ۱۰۲
عوارض بیماری / ۱۰۵
فصل نه: مدیریت اختلالات کم خونی داسی شکل (SCD) / ۱۲۲

سازماندهی درمان و مراقبت / ۱۲۸ نظارت و مراقبتهای پرستاری / ۱۳۰
درمان عوارض بیماری کم خونی داسی شکل (SCD) / ۱۳۱
تزریق خون / ۱۳۵
درمان زخمهای پا / ۱۳۹
نقشهای مکمل پرستار / ۱۴۰
فصل ده: مسائل تغذیه ای و شیوه زندگی در اختلالات هموگلوبین / ۱۴۳
آهن / ۱۴۳
ویتامینها / ۱۴۴
دیابت در تالاسمی / ۱۴۶
ورزش در اختلالات هموگلوبین / ۱۴۷
استعمال دخانیات / ۱۴۸
مصرف الکل / ۱۴۸
سایر مواد / ۱۴۹
فصل یازده: اطلاعات عمومی برای تالاسمی و سیکل سل (SCD) / ۱۵۰
فصل دوازده: سایر رویکردهای درمان و معالجه / ۱۵۴
فصل سیزده: پیشگیری و مشاوره ژنتیک در اختلالات هموگلوبین / ۱۵۶
مشاوره / ۱۵۷
زوجهایی که در معرض خطر نیستند / ۱۵۸
زوجهای در معرض خطر از نظر ناهنجاریهای هموگلوبین / ۱۵۸
تشخیص پیش از تولد / ۱۵۸
دقت و ایمنی تشخیص پیش از تولد / ۱۶۰
نتایج تست / ۱۶۰
تشخیص قبل از لانه گزینی PGD / ۱۶۱
پشتیبانی از کودک مبتلا / ۱۶۱
مطالب پیشنهادی بیشتر / ۱۶۳

# پیشگفتار

**دکتر مهران کریمی**

فوق تخصص خون و سرطان کودکان

بنی آدم اعضای یکدیگرند که در آفرینش ز یک گوهرند

چو عضوی به درد آورد روزگار دگر عضوها را نماند قرار

تالاسمی نوعی کم خونی ارثی شایع در ایران است که حدود ۲۰،۰۰۰ نفر درایران به نوع شدید آن مبتلا هستند. امروزه با برنامه کشوری پیشگیری از تالاسمی، بروز موارد جدید تقریبا به صفر نزدیک شده است.

این بیماران در صورت درمان صحیح و به موقع، تزریق خون و آهن زدایی مستمر، می‌توانند عمر طبیعی داشته و مانند سایر افراد جامعه زندگی کرده و در فعالیتهای اجتماعی، اقتصادی، فرهنگی، هنری و ورزشی شرکت نمایند.

افزایش آگاهی پزشکان، پرستاران و پرسنل درمانی می تواند این بیماران را به طرف درمان صحیح سوق داده و ضامن سلامتی و عمر طولانی برای بیماران تالاسمی باشد.

برگزاری منظم سمینارها و کارگاههای آموزشی، چاپ کتاب و پمفلت و مقاله از جمله راههای متنوع در جهت افزایش اگاهی و درمان مناسب و به موقع بیماران تالاسمی به شمار می رود.

کتاب حاضر که برگردان کتاب (A Guide for the Haemoglobinopathy Nurse) از انتشارات فدراسیون بین المللی تالاسمی(TIF) می باشد، از جمله کتابهای آموزشی مفید در جهت ارتقای دانش پرستاران و پرسنل درمانی می باشد.امیدواریم که ترجمه حاضر کمکی کوچک به جامعه درمان باشد و ما نیز سهم کوچکی در خدمت به آموزش پزشکی کشور ایفا نموده باشیم.

با آرزوی سلامتی و موفقیت هرچه بیشتر پرستاران، پزشکان و پرسنل زحمتکش کادر درمانی.

# سخن مترجم

**زهره زاهدی**
کارشناس ارشد مرکز تحقیقات خون شناسی دانشگاه علوم پزشکی شیراز

فدراسیون بین المللی تالاسمی در سال ۲۰۱۲ اقدام به انتشار اولین کتاب با محوریت پرستاری اختلالات هموگلوبین نمود. اهمیت این اقدام از آن جهت است که برای اولین بار گروه پرستاری به عنوان مخاطبی اختصاصی در تیم درمان تالاسمی مورد توجه قرار گرفته است.

تعریف و جا انداختن مداخلات پرستاری به عنوان فعالیتی علمی و خلاق و ارتقای جایگاه پرستاران در تیم درمان منوط به فعالیتهای علمی و پژوهشی این گروه تاثیرگذار و پراهمیت است. حضور پررنگ در رویدادهای علمی، ارایه مقالات اختصاصی پرستاری و نوشتن کتاب از جمله اقدامات مفید در این زمینه است.

چاپ این کتاب به منزله گشودن راهی نو برای تالیف کتابهای اختصاصی پرستاری اختلالات هموگلوبین، با توجه ویژه به مشکلات و پتانسیلهای بومی هر کشور می باشد. در کشور ما جای خالی چنین تالیفاتی حس می شود و به ویژه در زمینه بیماری سیکل سل نیاز به توجه جدیتر در تبیین و اجرای مراقبت جامع از این بیماران وجود دارد.

ترجمه این کتاب با حمایت طبیب و استاد ارجمندم، پروفسور دکتر مهران کریمی، استاد و عضو برجسته دانشگاه علوم پزشکی شیراز در گروه خون و سرطان کودکان، ممکن شد. فرصت شاگردی و همکاری با ایشان، فرصتی ارزشمند در زندگی من بوده و ایشان الگویی والا در تلاش، علم آموزی، بلندنظری، حسن خلق و حمایت از بیمار برای من بوده اند.

همچنین حمایتهای شرکت محترم داروسازی روناک در پشتیبانی مالی از فعالیت های علمی و آموزشی و چاپ این اثر را ارج می نهم. از پدر و مادر بزرگوارم به سبب عشق و فداکاری و کمکهای همیشگی و از دوستان عزیزم خانمها نیلوفر امینی، ساره محمدی باغملایی و آزاده قاسمی برای کمکهای بی دریغ و

بدون چشم داشتشان سپاسگزارم. امیدوارم مطالعه این کتاب جامع برای همکاران ارجمند و پرتلاش پرستارم سودمند باشد و کاستی های این اثر را بر من ببخشند و مرا از نظرات مفید خود بهره مند سازند؛ چرا که میل و انگیزه درونی و دغدغه همیشگی من، بهبود وضعیت بیماران تالاسمی ایران بوده و خواهد بود.

**ترجمه این اثر را به خانواده عزیزم و روح پاک زنده یاد حمیدرضا هنرور تقدیم می‌کنم.**

# آشنایی با فدراسیون جهانی تالاسمی(تیف)

فدراسیون جهانی تالاسمی سازمانی غیر انتفاعی و غیر دولتی است که در سال ۱۹۸۷ توسط گروه کوچکی از بیماران تالاسمی و والدین تشکیل شد که اغلب ایشان، انجمنهای ملی تالاسمی کشورهای ایتالیا، قبرس، یونان، انگلستان و ایتالیا را نمایندگی می کردند.کشورهایی که تالاسمی در آنها به عنوان یک مساله مهم بهداشت و سلامت جامعه شناخته شده و نخستین برنامه ها در مورد ارتقای پیشگیری و کنترل این بیماری و مدیریت درمان آن آغاز گردیده بود.

فدراسیون جهانی تالاسمی از سال ۱۹۹۶ در ارتباط رسمی با سازمان بهداشت جهانی است و با بسیاری از سازمانهای بهداشتی و آموزشی بیماران تالاسمی در ارتباط و همکاری می باشد.

**رسالت:** پیشرفت برنامه های ملی کنترل که شامل جنبه های پیشگیری و مدیریت بالینی و ارتقای آن در بین کشورهای درگیر تالاسمی می باشد.

**چشم انداز:** بنا نهادن دسترسی برابر به خدمات درمانی باکیفیت برای هر بیمار تالاسمی فارغ از اینکه در کجا زندگی می کند.

**اهداف:** تبیین موثر نیازهای خانواده تالاسمیهای جهان که از زمان تاسیس تیف تا کنون پابرجاست، شامل : تاسیس انجمنهای جدید و ارتقای انجمنهای ملی موجود بیماران و والدین تالاسمی

تشویق و ترغیب و حمایت از مطالعات و تحقیقات در جهت پیشرفت برنامه های پیشگیری و مراقبتهای بالینی در آینده و دستیابی به آرزوی دیرینه درمان قطعی تالاسمی

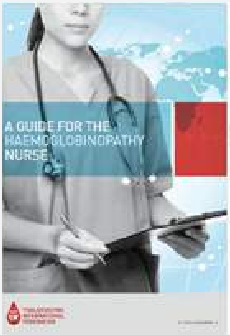
بسط آگاهی و تجربیات به دست آمده از کشورهای موفق در امر کنترل تالاسمی به کشورهایی که به این تجربیات نیازمندند.

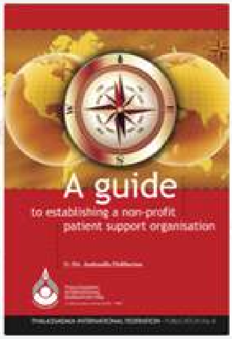
**امروزه:** تیف نهادی فراگیر با عضویت ۱۰۲ انجمن از ۶۰ کشور در سراسر دنیا و مدافع کیفیت درمان بیماران تالاسمی می باشد.

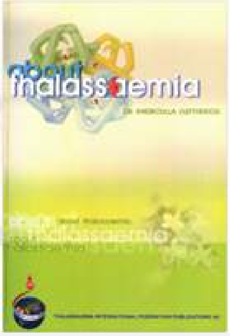
در حیطه آموزشی و در بعد کلان، تیف بر نیازهای آموزشی بیماران و والدین و کادر پزشکی و جمعیتها ، به عنوان مهمترین ابزار دستیابی به اهداف خود متمرکز بوده و می باشد. از سال ۱۹۹۰ تا کنون، تیف ۶ کارگاه آموزشی منطقه ای و ۶۰ سمینار ملی و محلی و ۱۴ کنفرانس بین المللی را سازماندهی نموده و بیش از ۱۵ عنوان کتاب در بیش از ۵۰ کشور جهان را تالیف، منتشر، ترجمه و توزیع نموده است.

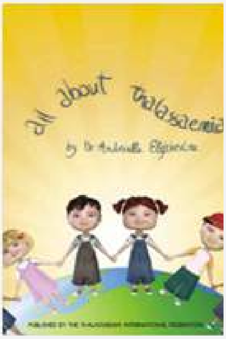
به ما بپیوندید ، عضوی از خانواده جهانی تالاسمی باشید.

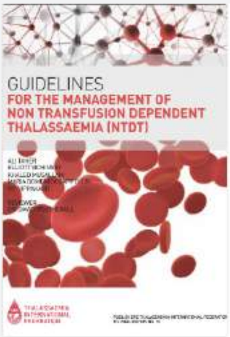
**آگاهی ما قدرت ماست.** **توان ما از با هم بودن ماست.**

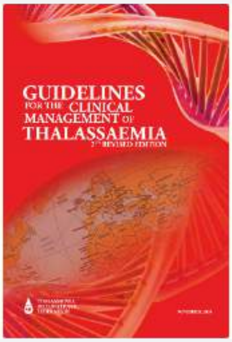

A GUIDE FOR THE
HAEMOGLOBINOPATHY
NURSE

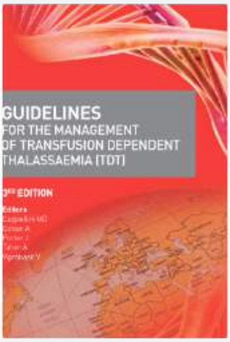

A guide
to establishing a non-profit
patient support organisation

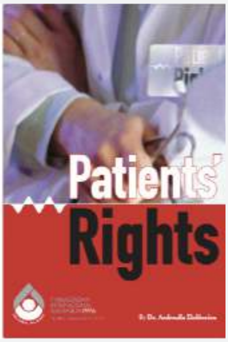

about
thalassaemia


all about thalassaemia


GUIDELINES
FOR THE MANAGEMENT OF
NON TRANSFUSION DEPENDENT
THALASSAEMIA (NTDT)

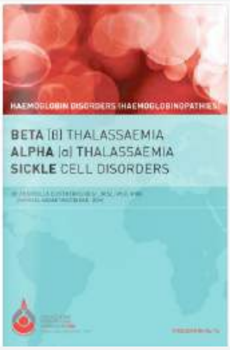

GUIDELINES
FOR THE CLINICAL
MANAGEMENT OF
THALASSAEMIA


GUIDELINES
FOR THE MANAGEMENT
OF TRANSFUSION DEPENDENT
THALASSAEMIA (TDT)
3RD EDITION


Patients'
Rights

ANOMALIES DE
L'HEMOGLOBINE
HEMOGLOBINOPATHIES
LIVRET
DEUX (2)
La [α]
thalassémie
alpha

HAEMOGLOBIN
DISORDERS
HAEMOGLOBINOPATHIES
BOOKLET
ONE (1)
Beta [β]
thalassaemia


HAEMOGLOBIN DISORDERS (HAEMOGLOBINOPATHIES)
BETA (β) THALASSAEMIA
ALPHA (α) THALASSAEMIA
SICKLE CELL DISORDERS

OF THALASSAEMIA
Emergency

# مقدمه ای از رییس و مدیر اجرایی فدراسیون جهانی تالاسمی

فدراسیون جهانی همت خود را به امر دسترسی همه بیماران در سراسر دنیا به مراقبتهای درمانی مطلوب معطوف نموده است. امید است این راهنما نقشی کلیدی در رسیدن به این هدف داشته باشد.

این کتاب نخستین کتاب در زمینه پرستاری است که توسط تیف به چاپ می رسد و ما عمیقا مدیون گروه نویسندگان و پرستاران با تجربه در نگارش آن هستیم. ایشان در به انجام وظیفه چالش برانگیز و وقت گیر در به اشتراک گذاردن تجربیات و دانش خود، تعهدی استثنایی و همتی سخاوتمندانه نشان دادند. اطمینان داریم که این کتاب می تواند در کمک به پرستاران درگیر در امر درمان اختلالات هموگلوبین مفید باشد. به خصوص در کشورهای در حال توسعه که اختلالات هموگلوبین در آنها از شیوع بالایی برخوردار است و زیرساختهای سلامت و از جمله خدمات پرستاری در آنها نیاز جدی به تقویت و اصلاح دارد. با این حال بر این امر آگاهیم که با پیشرفتهای علمی و پزشکی، مطالب مندرج در این کتاب نیازمند به روز رسانی خواهد بود. تیف بر انجام منظم این امر مهم، متعهد است و حمایتهای آتی پرستاران با تجربه و از جمله کمیته نویسندگان این کتاب در این مورد مغتنم خواهد بود.

پرستار نقشی حیاتی در تیم مراقبتی درگیر در امر درمان بیماریهای مزمن به خصوص اختلالات هموگلوبین نظیر تالاسمی و کمخونی داسی شکل دارد. این بیماریها در صورت عدم درمان بسیار چالش برانگیز و تهدیدکننده حیات می باشند. با این وجود ، با به اشتراک گذاردن دانش و تجربه افراد متخصص در امر پیشگیری و درمان، این چالش قابل کنترل خواهد بود.

فدراسیون جهانی تالاسمی نقش پرستار در مراقبت از بیماران را بسیار مهم و فراتر از یک جز از تیم درمان می داند. امیدواریم این راهنما بتواند در کمک و تشویق پرستاران در سراسر دنیا در همکاری بیشتر در امر مراقبت از بیماران موثر باشد. تیم نویسندگان از هر گونه نظر، پیشنهاد و دیدگاه با هدف پیشرفتهای آتی در امر مراقبت از بیماران اختلالات هموگلوبین استقبال می نماید.

پانوس انگلزوس[۱]
رییس فدراسیون جهانی تالاسمی

دکتر آندرولا الفتریو
مدیر اجرایی فدراسیون جهانی تالاسمی

1-Panos Englezos

## از طرف ادیت آیمیوو

پرستار نقشی حیاتی در مراقبت از بیمار تالاسمی و کم خونی داسی شکل دارد. به سختی می‌توان مداخله یا مراقبت یا درمانی را یافت که پرستار در آن نقش مهمی نداشته باشد. اطلاعات ذکر شده در این کتاب توسط پرستاران با تجربه در زمینه مراقبت از بیماران تالاسمی و اختلالات هموگلوبین به دقت تالیف گشته و شامل مواردی نظیر تزریق خون، اضافه بار آهن، غربالگری، مدیریت درمان، مشاوره و ... می باشد. هدف این کتاب کمک به پرستاران در فراهم کردن مراقبتهای مطلوب برای همه بیماران تالاسمی و کم خونی داسی شکل در هر کجای جهان می باشد.

این کتاب با حمایت فدراسیون جهانی تالاسمی تهیه شده است که در جهت بالا بردن دانش در زمینه اختلالات هموگلوبین مخصوصا تالاسمی و بهبود دیدگاه بیماران و والدین فعالیت می نماید. هدف تیف تضمین دسترسی برابر همه بیماران در سراسر جهان به خدمات درمانی مطلوب می باشد که از طریق انتقال و نشر اطلاعات و تجربیات و تخصص به دست آمده در کشورهای موفق به کشورهای نیازمند برنامه های کنترل و مراقبت انجام می شود.

اختلالات هموگلوبین نظیر تالاسمی زندگی بیمار و خانواده وی را از جهات بسیاری تحت تاثیر قرار می دهد.آنها باید علاوه بر علامتهای فیزیکی، با احساساتی نظیر ترس و احساس گناه و ترس از ناشناخته ها کنار بیایند. پرستاران نقش مهمی در یاری بیمار و خانواده برای مدیریت جنبه های مختلف بیماری دارند.

همچنین پرستاران در کمک به بیمار در کسب مهارت برای مدیریت بیماری نقش اساسی دارند. پرستار به بیمار کمک می کند تا خود بتواند بیماری را مدیریت کند، از بروز عوارض بیماری پیشگیری کند، از مشاوره ژنتیک بهره بگیرد. پرستار، بیمار [نوجوان] تحت نظر تیم مراقبهای پزشکی کودکان را به تیم تخصصی بیماران بزرگسال منتقل می کند.

اطمینان دارم که این راهنما پرستاران در سراسر جهان را یاری خوهد کرد تا خدمات ایمن و موثری برای مددجویان تالاسمی و سیکل سل خود فراهم آورند و مهارت و تواناییهای بینظیر خود را در مراقبت از بیمار  به کار گیرند.

## ● از طرف آلدین توماس

بیماری تالاسمی و کم خونی داسی شکل، از اختلالات ژنتیکی غیروابسته به جنسیت و مغلوب هستند که بسیاری از مردم سراسر جهان را تحت تاثیر قرار داده اند. با این حال کیفیت درمان بیماران تا حدودی زیادی متاثر از سطح توسعه اقتصادی کشورها، است. این دستورالعمل با به اشتراک گذاشتن تجربه در مدیریت و پیشگیری از بیماری کم خونی داسی شکل و تالاسمی به پرستاران، این اطمینان را می دهد که بیمار ، هرجا که باشد می توانند بهترین درمان را دریافت کند.

این دستورالعمل ابتکار فدراسیون بین المللی تالاسمی(تیف) بوده و این پروژه حاصل ملاقاتهای هفت پرستار و متخصص از کشورهای لبنان، قبرس و انگلستان است که در فوریه ۲۰۱۱ آغاز شد. این جلسه‌ی بارش افکار برای مرتب نمودن رئوس اطلاعاتی بود که به پرستاران تازه کار در درمان بیماران اختلالات هموگلوبینی کمک می‌کند.

مباحث و موضاعات این دستورالعمل با کمک دکتر الفتریو و دکتر آنگوستینیوتیس تعیین شد.

"ترزا خیر"، که در مرکز مراقبت از بیماران خاص در لبنان مشغول فعالیت است، دیدگاه کلی خود را در خصوص تالاسمی مشتمل بر تعاریف، علائم، انواع تالاسمی، مدیریت عمومی و عوارض ناشی از آن را به رشته تحریر درآورد .

"نجات عجمی" نیز که در مرکز مراقبتهای بیماران خاص فعالیت می‌کند، در مورد مراقبت از بیمارانی که در شرایط بسیار سخت نوجوانی قرار دارند، بحث نمود او بیان داشت: نوجوانان درگیر اینگونه بیماریها، باید از یک رژیم درمانی منظم، تزریق خون و دارو برخوردار باشند که همین مساله آنها را از سایر همسن و سالان خود متفاوت می‌کند، در حالی که نوجوانان از متفاوت بودن با سایرین در هراسند.نوجوانی زمانی است که بیمار از زیر نظرگروه مراقبتهای درمانی کودکان به گروه خدمات درمانی بزرگسال منتقل می شود .

" ترزا و نجات" هر دو با هم بر روی آزمایشات روتین و معمول تالاسمی شامل آزمایشات خون و آزمایشات تخصصی *T۲ کار کردند.

آنتونیو جورجیا که در مرکز تالاسمی قبرس فعالیت می‌کند، مسئول مستندسازی نقش پرستار در مدیریت بیماران تالاسمی شامل حمایتهای مهم اجتماعی و روانشناسی بود؛ بدین معنا که با صحبت با

بیمار، در مورد مسایل به وی اطمینان داده می شود تا به افزایش اعتماد به نفس و بهبود افسردگی بیمار کمک گردد."کریستین پاپادوپولو" که در مرکز تالاسمی قبرس فعالیت می کند نیز بخشی دیگر در خصوص آهن زدایی نوشت و سه نوع درمان آهن زدایی موجود، نحوه استفاده از آنها، عوارض جانبی و نتایج آن را مستند سازی نمود.

"کریستینا و آنتونیا " نیز فصل دیگری در زمینه کنترل عفونت از جمله HIV و هپاتیت C به رشته تحریر درآوردند.

"ناصر رحیمان " به عنوان یک پرستار متخصص در مرکز جورج مارش در شمال لندن فعالیت می کند. وی نیز در خصوص مشاوره ژنتیک از جمله تشخیص قبل از لاله گزینی و حمایت از خانواده های مبتلایان به این بیماری، همچنین در خصوص توصیف هیدروکسی کاربامید و چگونگی ایجاد آن ، به علاوه مشاوره و نظارت بر درمان مطالبی نوشت .

" الیزابت ایمیوو" پرستار متخصص کودکان در بخش اختلالات هموگلوبینی بیمارستان وایتینگتون لندن است. او نیز مسئول نگارش جزییات تزریق خون در بیماران داسی شکل و تالاسمی بوده است که شامل تزریق خون، اطلاعات گروههای خونی، حساسیت و واکنشها است.

" الدین تگزاس توماس"، متخصص پرستاری بالینی در بخش اختلالات هموگلوبینی در بیمارستان سلطنتی لندن، درخصوص بیماری کم خونی داسی شکل ازجمله بررسی اجمالی این بیماری، جزئیات غربالگری ، آزمایشات ، عوارض جانبی در اندام ها و سیستم های بدن مطالبی ارائه نمود.

این کتاب برای استفاده از پرستارانی که در زمینه ی بیماری های کم خونی داسی شکل و تالاسمی فعالیت می‌کنند، تهیه شده است که در آن نقش مهم پرستاران در حمایت از گروههای مراجعه کننده و خانواده های آنها در نظر گرفته شده است. امید است مفید واقع گردد.

## • از طرف پانایوتا پنایوتو

ارائه درمان باکیفیت به افراد مبتلا به تالاسمی و کم خونی داسی شکل، از ارزش و اهمیت زیادی برای بیماران و خانواده های آنها برخوردار است. این کتاب کلیه اطلاعات لازم درخصوص بیماری، درمان و دستورالعملهای درمان را ارائه می دهد که می تواند باعث افزایش توانایی پرستاران در ارائه درمان و مراقبت های باکیفیت تر در تمام کشورها شود.

## • پیام کلیدی، نقش پرستار در پیامد[1] نظام سلامت

مدل فعال، نوعی مدل مراقبتی پرستار-محور است که هدف آن تمرکز بر اقدامات پیشگیرانه با مدیریت خود بیمار است. این مدل نسبت به مدل مراقبتهای عادی، اثربخشتر و از نظر هزینه برابر یا ارزانتر می‌باشد و یا با هزینه کمتر، اثربخشی برابر با مدل عادی مراقبت دارد.

اجزای کلیدی دیگر برای ارایه مدلهای مراقبتی موثر و کارا، پرستاران جامعه-محور (پرستاران بهداشت جامعه) هستند.این مدلها به تشکیل تیمهای چند-تخصصی شامل پزشکان خانواده منتهی می شوند. چنین مداخلات پیچیده ای نیازمند پرستاران آموزش دیده و پیشرفته ای است که تکمیل کننده خدمات پزشکان و سایر شاغلین حرفه های پزشکی هستند.

مدل فعال، جامع و هماهنگ کننده بیماران، خانوده و محل زندگی آنها در شرایط پیچیده یا خاص آنها است. در مدلهای مراقبتهای پرستاری می توان از طریق دریافت هزینه های تبلیغات درمانی بیمارستانها و بخشهای اورژانس، نسبت به درمانهای اجتماعی و درمان در منزل، سرمایه گذاری نمود. برای مثال با مدیریت تعداد بیماران در حال انتظار و تعداد تختهای خالی، می توان در جهت آزادکردن منابع مالی و تخصیص مجدد بودجه اقدام کرد.

بر اساس یک گزارش مستقل تخمین زده می شود تنها در" آنتاریو" به نمایندگی از ۳۷ درصد جمعیت کانادا، میلیونها دلار در سال می توان از طریق موارد زیر به طور مستقیم در حوزه درمان و سلامت صرفه جویی کرد:

**وجود پرستاران پیشرو در ارائه مراقبت های پرستاری در منزل:**

- ادغام مدلهای پرستاری جهت کاهش چشمگیر مراجعات مجدد ۱۰ درصدی بیماران خاص به بیمارستان ها [ با آموزش و بی نیاز کردن بیماران از مراجعات مکرر ].
- ارائه جامعه مراقبتی فعال و خود- مدیریتی در بیماران نارسایی قلبی و سایر بیماران خاص

**یافتن منابع مالی و کشف دلایل مخارج فزاینده و مفرط بهداشت و درمان شامل :**

- ارائه مدل فعال پرستاری ومراقبت جامع و پیشگیرانه برای بیماران خاص
- تامین منابع مالی ازطریق کاهش منابع مالی مراقبتهای حاد بیمارستانی

---

1- Out-come

- ادامه فعالیت پزشکان و پرستاران شاغل در مراقبتهای حاد و اپیزودیک

**به قول پروفسور الیزابت آنیون وو :**

"ما راهی طولانی را از سال ۱۹۷۹ شروع کرده ایم ؛ درست از زمانی که من به عنوان اولین پرستار متخصص تالاسمی و کم خونی داسی شکل در انگلستان منصوب شدم. برنامه های غربالگری ملی برای بیماری داسی شکل و تالاسمی، خدمات بالینی برای این بیماری ناتوان کننده و تدوین استانداردهای ملی جهت آموزش و درمان انجام گرفت.

پرستاران متخصص، نقشهای محوری و اساسی در موفقیت این جریان داشته اند اما آنها هنوز کارهای بسیاری برای انجام دارند. هر بیماری سزاوار بالاترین کیفیت درمان و مراقبت است؛ بنابراین پرستاران متخصص، بهترین موقعیت را جهت ارائه درمان با کیفیت دارند".*

- **نظرات بیماران:**

" من از لحظه ای که مجبور باشم رگهایم را به دست یک پرستار ناوارد و غیر متخصص در بخش اورژانس یا در یک بخش جراحی دیگر بسپارم می ترسم. پرستارانی که با داستان وضعیت رگهای من، سابقه ام و ارزش سالم حفظ کردن این رگ ها آشنایی ندارند و نمی دانند که سالم نگه داشتن و حفظ این رگ ها چقدر مهم و حیاتی است." (بیمار) .

" آنچه که با پرستار متخصص و ماهر خود به اشتراک گذاشته ام، هرگز با فرد دیگری سهیم نشده ام" (بیمار) .

"بخاطر خدمات بهداشتی درمانی مناسب و خوبی که دولت و پزشکانم برای من فراهم کرده اند از آنها بسیار بسیار ممنون و سپاسگزارم و به همین اندازه نیز از پرستاران متخصص و ماهرم ممنونم که در طول سال های بسیار سخت و دشوار زندگی من تلاش کردند تا درمان خوب و کامل و مناسبی داشته باشم " (بیمار)

" پرستار اختلالات هموگلوبین، در موقعیت و جایگاه یک پرستار ماهر ارشد و پیشرفته، یک هماهنگ‌کننده خدمات پرستاری و گاه یک کارمند عادی واحد پرستاری ، منبع ضروری و پشتوانه ای قوی برای تیم بهداشت

* Understanding the contribution of sickle cell and thalassaemia specialist nurses: a summary report, May 2012, Professor Elizabeth Anionwu & Dr Alison Leary

و درمان است. اکثر مسئولیتهای کلینیک و هماهنگی خدمات چندگانه به عهده پرستار متخصص اختلالات هموگلوبین است .

این سمت و جایگاه دارای تاثیری قطعی و مستقیم بر فرآیند درمان و مراقبت از بیمار است. از دیدگاه بیمار، کارشناس پرستاری اختلالات هموگلوبین یک کارشناس پزشکی مورد اعتماد و اطمینان است که سختیها و پیچیدگیهای مسائل و مشکلات مربوط به بیماران تالاسمی و والدین آنها را درک می کند و می‌فهمد. پرستار یک دوست صادق و بی ریا و یک فرد حرفه ای است که مشاوره و خدمات عملی و کاربردی فراهم و ارائه می کند و به فرآیند تصمیم گیری و حل مشکلات در موقعیت های بحرانی سلامت کمک می کند. از این رو، یک همراه حیاتی و مهم برای بیمار در طراحی و برنامه ریزی مدیریت خدمات درمانی به شمار می رود". ( ریاد البارد، عضو هیات مدیره تیف، بیمار)[1]

" اصل و جوهر پرستاری، درمان و مراقبت است. " ( لوییس پریکلیوس، دبیر هیات مدیره تیف، بیمار) [2]

"تخصص پرستاری یک بخش ضروری در مدیریت موفق تالاسمی است . علاوه بر خدمات و مراقبت پزشکی تخصصی، متخصصان پرستاری با مهارت و تجربه، از بیمار حمایت می کنند و در همه مراحل درمان و معالجه ی غالباً سخت و دشوار، بیمار را تشویق و دلگرم می کنند. یک پرستار متخصص که بیمار، خانواده و موقعیت اجتماعی آنها را می شناسد، در جایگاهی است که یک ارتباط ضروری را بین متخصص خون ، بیمار و دیگر کارشناسان بهداشت و درمان و خدمات ضروری فراهم و ایجاد کند .

از نظر انجمن تالاسمی انگلستان، متخصص خون، پرستار متخصص و بیمار به صورت مشترک و در تعامل و به بهترین شکل در کنار یکدیگر فعالیت می کنند تا سطح عالی و با کیفیتی از خدمات درمانی و مراقبتی فراهم کنند؛ در غیر این صورت هر نوع مرکزی که حمایت و پشتیبانی یک پرستار متخصص و ماهر را نداشته باشد، نمی تواند به عنوان یک مرکز تخصصی برای درمان و معالجه اختلالات هموگلوبین تایید شود." (گابریل تیفانوس، رییس انجمن تالاسمی بریتانیا ) [3]

# ۱۸ اردیبهشت
# روز جهانی تالاسمی

## تعریف پرستاری:

" پرستاری علمی است که فرایندهایی را مورد مشاهده و طبقه بندی و در ارتباط قرار می دهد که به واسطه آنها افراد می توانند به طور مثبت تر و موثرتری بر وضعیت سلامتی و بهداشت و درمان شان تاثیر بگذارند و از این دانش تخصصی و اقدامات عملی آن در ایجاد و ارائه خدمات بهتر به مردم استفاده می‌شود".

( Roy، ۱۹۸۴)

" هدف از پرستاری این است که افراد از طریق حفظ و نگهداری و ارتقاء وضعیت بهداشت و سلامت پیشگیری از بروز بیماری ها، تشخیص، انجام اقدامات مداخله‌ای و بازتوانی یا توانبخشی به حداکثر سلامت و بهداشت بالقوه خود دست پیدا کنند". ( Rogers , ۱۹۷۰ )

" پرستاری یک اقدام خواسته و ارادی برای به وجود آوردن شرایط و وضعیت مطلوب انسانی در افراد و محیط زندگی پیرامون آنها است. ( Orem , ۱۹۸۵ )

در کتاب پرستاری در عرصه عمل ( Salvage , ۱۹۹۳ )، پرستاری به صورت کاربردی این طور تعریف شده است : کمک به افراد، خانواده ها و گروهها برای تعیین و شناسایی و دستیابی به اهداف بالقوه فیزیکی و جسمی، ذهنی، فکری و اجتماعی در فضا و محیطهای چالش برانگیزی است که این افراد در آنجا کار و زندگی می کنند. این مساله مستلزم این است که پرستاران اقداماتی را طراحی و ایجاد کنند که باعث حفظ و نگهداری، بهبود و ارتقای بهداشت و سلامت و همچنین پیشگیری از بروز بیماریها می شود. پرستاری همچنین در برگیرنده فرایند طراحی و برنامه ریزی و ارائه خدمات درمانی و مراقبتی در طول دوران بیماری و بازتوانی است که جنبه های جسمی، ذهنی، فکری و اجتماعی زندگی را در بر می گیرند و بر فرایندهای بهداشت و سلامت، بیماری، ناتوانی و مرگ تاثیر می‌گذارند.

" پرستاران می‌توانند از مشارکت فعال افراد بیمار، خانواده های آنها، دوستان، گروههای اجتماعی و جامعه به طور مناسب و شایسته در تمامی زمینه های بهداشت و مراقبت پزشکی اطمینان حاصل کنند بنابراین مشوق اعتماد به نفس و استقلال فردی انسانهاست."

" پرستاری هنر و علمی است که مستلزم درک و فهم و به کارگیری دانش و مهارتهای خاص برای انجام وظایف است. این حوزه بر پایه دانش و آگاهی و تکنیکهایی استوار است که از علوم پزشکی و زیستی، اجتماعی، فیزیکی و انسانی تشکیل شده اند . "پرستار مسئولیتهای خود را می پذیرد و با اختیار و قدرت

لازم و اجتناب ناپذیر خود و در قالب فعالیتهای مستقیم پرستاری عمل می کند. پرستار یک فرد حرفه‌ای مستقل و پاسخگو برای خدمات درمانی و مراقبتی است."

بنر[1] مشخص و ثابت کرد که بیشتر دانش و آگاهی اساسی و پایه مورد نیاز برای پرستاری در عرصه عمل گنجانده شده است و نه تنها به تئوریهای آموخته شده به افراد نیاز است، بلکه آنها باید در عمل یاد بگیرند فردی موثر و مفید در این حوزه باشند. به عبارت دیگر ، یک راه ایجاد و آموزش تئوری پرستاری مشاهده کردن آن چیزی است که پرستاران انجام می دهند و اینکه از آنها خواسته شود تا فعالیت خود را در عمل نشان داده منعکس کنند و سپس بر اساس اطلاعات عملی خود ماهیت پرستاری را تعریف کنند.

بر اساس تحقیقات و فعالیت های بنر، بریکسینسکی[2] از طریق انجام تحقیقات مشاهده‌ای، نشان داد که ماهیت پرستاری در محیطها و اماکن بهداشتی درمانی اولیه در ایالات متحده آمریکا مورد آموزش و تمرین قرار گرفته است. او شش حوزه از اقدامات پرستاری صورت گرفته در این محیط و مکانها را شناسایی کرد و آنها را با اطلاعات و داده‌های بدست آمده از تحقیقات محلی و منطقه‌ای مقایسه و ترکیب کرد تا بتواند قالب و چهارچوبی دقیق در مورد ماهیت پرستاری ارائه و عرضه کند .

- **مدیریت و کنترل وضعیت بیماری و سلامتی :**

این حوزه در برگیرنده فرایندهای ارزیابی، نظارت، هماهنگی، مدیریت و کنترل وضعیت بهداشت و سلامتی فرد در طول زمان است .

پرستار بیماری حاد و مزمن را تفکیک می‌کند، تحقیقات و بررسیهایی را انجام داده و آنها را تفسیر می‌کند و فرایندها و مداخلات درمانی و معالجه ای مناسب را انتخاب کرده و مورد ارزیابی قرار می‌دهد او این کار را در یک فرایند ارتباطی حمایتی و مراقبتی انجام می دهد، چرا که می تواند تجربه خودش را در مورد بیماری با مددجو به اشتراک گذاشته و در مورد آن با مددجو ارتباط برقرار کند .

- **نظارت و بررسی و کسب اطمینان از کیفیت اقدامات بهداشتی درمانی**

این حوزه، مسئولیتهای مربوط به اقدامات حرفه ای را در بر دارد، از قبیل نظارت برخود[3] و انجام مشاوره

---

1- Benner
2- Brykczynski ( 1989)
3- self-monitoring

با دیگران در صورت لزوم و به تناسب شرایط و موقعیت .

پرستار، به عنوان یک فرد مستقل حرفه‌ای در این عرصه، نه تنها از این مساله اطمینان دارد که یک فرد موثر و مفید و مطمئن برای انجام اقدامات مورد نیاز است، بلکه همکارانش از جمله پزشکان نیز چنین هستند. بسیاری از مهارت های حل مشکل نیز در این حوزه قرار می گیرند؛ برای مثال پرستاران قادرند از دستورات پزشکی آنچه را که می توانند اضافه و یا حذف کنند[1] و این موارد را مورد ارزیابی قرار دهند. پرستاران احساس می کنند که قادرند در مورد کیفیت اقدامات خود بازخورد مفید و سازنده‌ای به دیگران بدهند .

## • توانایی ها و شایستگی های سازمانی و صلاحیت حرفه‌ای :

شایستگی‌ها و توانایی‌های این حوزه به مقوله‌های مدیریت فردی و مدیریت سیستم و نظام خدمات بهداشتی درمانی مربوط می شوند . در این میان تعیین اولویت ها و تمایلات افراد، خانواده ها و جامعه نیز مهم است؛ چرا که نیازهای گوناگون باید در یک فرایند و شیوه زمان بندی شده و مشخص برطرف شوند؛ با کمبود پرسنل و کارکنان مقابله شود؛ به مسائل اداری و بروکراسی پرداخته شود؛ یک تیم خوب و قوی درمانی ایجاد شده و حفظ شود و در زمان لزوم برای بیماران از خدمات درمانی و مراقبتی تخصصی استفاده شود.

پرستار در یک طیف از موقعیتها به صورت بین-بخشی کار و فعالیت می کند، از جمله کلینیکهای بهداشت جامعه، بیمارستانها، مدارس و محیطهای کاری. پرستاران می‌توانند از طریق تعیین اولویتها در جامعه در یک سطح استراتژیک به صورت محلی، منطقه‌ای یا ملی، بر سیاستهای بهداشت و سلامت تاثیر بگذارند و در طرحها و برنامه‌ریزیهای بهداشت و درمان و تخصیص منابع به طور فعالانه دخالت و مشارکت کنند و در تمام سطوح گزارش تهیه و ارائه کنند.

## • نقش و عملکرد کمک کننده :

در این حوزه مهم، ویژگیها و خصوصیات مراقبت و درمان در پرستاری مطرح می شود. این مقوله شامل توانایی برای ایجاد شرایط و جو مناسب برای بهبودی و شفا و فراهم کردن آسایش و راحتی بیمار، همراه شدن با بیمار مضطرب و نگران چه به صورت فردی، خانوادگی یا اجتماعی و ایجاد یک ارتباط و

۱- در ایران چنین دارویی وجود ندارد و پرستار می تواند تنها پیشنهاد کننده تغییرات دستورات پزشکی باشد.

و بهبود بخش در قالب خدمات پرستاری است. پرستار باید از این مساله اطمینان حاصل کند که فرد، خانواده و جامعه دارای بالاترین میزان مشارکت در طراحی و برنامه ریزی خدمات بهداشتی درمانی، معالجه و ارائه خدمات هستند .

در سطح فردی، مدیریت و کنترل درد یک بخش مهم از این حوزه است. پرستاران به تفسیر حالات و شرایط درد کمک می‌کنند و به همراه بیمار، استراتژیها و راهکارهای مناسب را برای مدیریت و کنترل درد انتخاب می کند .

در کار کردن با خانواده ها و گروه ها ، پرستار می‌تواند از طریق:

- تعیین اهداف مناسب و شایسته
- آموزش
- ارائه حمایتهای احساسی و فراهم کردن اطلاعات درست و مناسب ، مخصوصاً در حوزه کمک‌رسانی به بیماران و مراقبین ایشان.
- به منظور ایجاد درک و فهم دقیقتر و صحیحتر علائم و پروسه های مربوط به بیماری
- فرایند توسعه و تکامل یک خانواده یا جامعه سالم را تسهیل کند .

## نقش و عملکرد مربی گری - آموزش :

در این حوزه تواناییها و شایستگیهای مربوط به آموزش بهداشت و سلامت گنجانده شده است. به منظور تشویق افراد برای ایجاد تغییر و تحول، پرستار بایستی زمان آمادگی یادگیری در افراد را شناسایی کند و اطلاعات را به یک راه و روش مناسب ارایه کند. به علاوه، پرستار باید خود-مراقبتی را نیز آموزش دهد. برای انجام این کار، پرستار باید برداشت فرد یا گروه در مورد بهداشت و سلامت و بیماری را درک کند و واقعیتهای محیط از نظر اقتصادی و اجتماعی و ماهیت محیط پیرامون آنها را در نظر بگیرد.

## مدیریت موثر موقعیتها و شرایط به سرعت در حال تغییر :

نه تنها پرستاران باید برای موقعیتهای عادی مهارت داشته باشند، بلکه باید بدانند که در موارد اورژانسی چگونه اقدام کنند. برای انجام این کار آنها باید قادر باشند مسائل و مشکلات را درک کنند و گاهی اوقات در مورد یک فرایند درمان و معالجه فورا اقدام کنند و نیز قادر باشند موقعیتهای بحرانی

را مدیریت و کنترل کنند و منابع را به برطرف کردن نیازها و تقاضاهای به سرعت در حال تغییر اختصاص دهند. در برخی از کشورها برای پرستاران این مساله ممکن است جنگ یا بلاهای طبیعی باشد که باعث تغییر و تحول در شرایط و موقعیتها می شود و ممکن است لازم باشد در مقیاس بزرگ و وسیع به مسائل رخ داده پاسخ و واکنش نشان داده شود. نمونه‌ای از این موارد، سازماندهی خدمات درمانی و مراقبتی بهداشتی و پزشکی برای برآورده کردن نیازهای مربوط به مهاجرت ناگهانی پناهندگان است.

دیگر تغییرات سریع نیز ممکن است مستقیماً با بهداشت و سلامت و بیماری در ارتباط باشند. برای مثال، در شرایط بروز بیماریهای واگیردار ممکن است به یک برنامه ریزی فوری و اورژانسی و اختصاص نیروی زیاد و کافی پرستاری نیاز باشد. پرستاران به عنوان منبع کمک رسانی بایستی به افراد و خانواده‌ها به ایشان در کنار آمدن با تغییرات سلامتی، بیماری و موقعیتهای دردناک کمک کنند .

در مجموع این شش حوزه شرح و توصیف مفیدی در مورد اقدامات پرستاری ارائه می کنند، چرا که این فعالیتها به شکل مناسبی در انواع موقعیتها به کار گرفته می شوند.

حوزه عملی پرستاری با مشاهده فعالیتها و اقدامات پرستاری شکل گرفته است و نقش پرستار را در ارائه خدمات درمانی و مراقبتی مستقیم، انجام فعالیتهای تشویقی و ترویجی، فعالیتهای آموزشی و پیشگیری از بیماری توصیف می‌کند. ارائه این مهارتها در قالب برقراری ارتباط و مشارکت فرد یا گروه گیرنده خدمات در فرایند درمان و مراقبت و مشارکت با، صورت می گیرد. به علاوه، عرصه پرستاری می‌تواند به سطوحی از توانایی و شایستگی ارتباط پیدا کند.

برای مثال، یک پزشک یا پیراپزشک مبتدی و تازه‌کار یا یک مشاور و دستیار خدمات بهداشتی-درمانی با پایه دانش و آگاهی محدود، برای انجام فعالیتهای خود به حمایت و هدایت و راهنمایی نیاز خواهد داشت، این مساله ممکن است از نظارت و بررسی بالینی گرفته تا پروتکلهایی برای هدایت و مدیریت فعالیت، متغیر و متفاوت باشد .

به عبارت دیگر، یک کارشناس با پایه علم و آگاهی عمیق و گسترده در حوزه پرستاری که تئوری پرستاری را با عمل ترکیب و ادغام کرده است، می تواند فردی خلاق و نوآور باشد و قادر خواهد بود در موقعیتهای اجتماعی و بالینی به خوبی و با اطمینان به مسائل رسیدگی کند، در مورد اقدامات پرستاری پژوهش نموده و در قالب همکاری و فعالیت با دیگران آنها را رشد و ارتقاء دهد.

ممکن است وجود تفاوتها در سطوح اقدامات و فعالیتها افراد به تفاوت آنها در مدارک آموزشیو تحصیلی

وابسته باشد .

نقطه تمایز و منحصر به فرد بودن اقدامات پرستاری در توانایی پرستار در یکپارچه کردن تمامی حوزه های اقدامات و فعالیت های پرستاری است، به طوری که پاسخگوی نیازهای افراد، خانواده ها و گروه ها باشد. بنابراین برای هر موقعیت و شرایطی اقدامات متفاوت لازم است. یک پرستار ماهر و کارشناس قادر است از طیف وسیعی از تواناییها و شایستگیها در هر حوزه از فعالیت استفاده کند. اقدامات تخصصی پرستاری بر مبنای تجربیات آگاهانه و نتایج تحقیقات و فعالیتها بنا نهاده می شود.

امروزه در کشورهای مختلف اقدامات و فعالیتهای پرستاری در مراحل مختلفی از رشد و توسعه است. راه حلهای موجود برای مشکلات باید بر اساس نیازهای هر کشور تعیین و ایجاد شوند و بایستی از طریق همکاری و مشارکت بین پرستاران، مربیان پرستاری، مدیران پرستاری، دیگر همکاران حوزه‌های خدمات بهداشتی درمانی و نمایندگان انجمنها و جوامعی که پرستاران با آنها کار می کنند، شکل بگیرند. در همه کشورها، راهکارها و استراتژی‌هایی برای انجام توصیه ها و سفارشات کمیته تخصصی و کارشناسی وجود دارند فراتر از برطرف کردن عوامل محدود کننده فعالیتهای پرستاری در سراسر جهان پرستاران را قادر می سازد تا از وجود بهداشت و سلامت برای همه اطمینان حاصل کنند و به توانمندی های بالقوه خود در این حوزه دست پیدا کنند[۱] .

۱- برگرفته از Nursing practice around the world ,97.5/WHO/HDP/HUR-MID.

## نقش پرستار در مدیریت بیماریهای هموگلوبین:

- پرستاران همواره در فرایند درمان و مراقبت بیمار دارای نقشی اساسی و مهم هستند .

**این نقش ها عبارتند از :**

- همدلی و درک بیماران و خانواده های آنها و تعامل با ایشان.
- پاسخگو بودن به نیازهای بیماران یا خانواده ها و فرد مراقبت کننده از بیمار
- مهربان و دلسوز و بیمار محور بودن ( patient-centered )

بطور کلی:

- آنها گوش می دهند، درک می‌کنند، استقبال می‌کنند، قضاوت نمی‌کنند، با روی باز و به راحتی بازخوردها را دریافت می‌کنند، رازدارند، مسئول و پاسخگو هستند.
- با همکاران خود ارتباط خوبی دارند و تبادل نظر می نمایند، مشارکت و دخالت افراد مرتبط را در فرایندها تسهیل می‌کنند، در همه مراحل به طور مناسب و شایسته اطلاع رسانی می کنند.
- شیوه‌های جدید زندگی بیماران، امیدها و انتظارات کنونی بیماران را مورد بررسی و تحقیق قرار می‌دهند .
- تفاوت ها و اختلاف باورهای زبانی، مذهبی، قومی و نژادی و فرهنگی بیماران را در نظر می گیرند .
- تعهد بیمار به انجام درمان را ارزیابی می‌کنند تا برای حل مشکلات و مسائل به تصمیمات مشترک با بیمار برسند.
- در مورد همه جنبه های درمان و معالجه و خدمات درمانی و مراقبتی در قالب دستورالعملهای ملی (یا بیمارستانی) آگاهی و اطلاع کامل و به روز دارند .
- می دانند که چگونه باید متناسب با سطح صلاحیت خانواده ها و بیماران با ایشان کار کنند.
- پرستاران برای بالفعل کردن نیروهای بالقوه افراد طرح و برنامه خود مدیریتی تهیه و دنبال می‌کنند و هم زمان بر روی حفظ انگیزه و اعتماد به نفس افراد متمرکز هستند.[۱]

---

1- RCN Competencies, Royal College of Nursing, Caring for people with sickle cell disease and thalassaemia syndromes

همراهی پرستاران با بیماران در عرصه های مختلف
شیراز- سعدیه- در حاشیه همایش استانی تالاسمی فارس - ۱۳۸۹

# فصل اول

## معرفی - نقش پرستار

نقش پرستار در مدیریت بیماریهای مزمن مانند تالاسمی یا کم خونی داسی شکل حیاتی است. یکی از مهمترین جنبه‌های این نقش، حمایت و تشویق بیمار در ایفای نقش فعال در روند درمانی خویش است.

در مراقبتهای مزمن، پرستار، به عنوان یک عضو تیم درمان باید به صورت مستمر دانش خود را در زمینه موارد تحت مدیریت و مسئولیت خود تکمیل و به‌روز سازد و در انجام فرایندهای پرستاری باتجربه و ماهر باشد.

پرستاری تلاشی عاطفی و عقلانی است که تعهدی قلبی و صادقانه برای رسیدن به نیازهای هر بیمار را می طلبد؛ نه تنها در انجام مراقبتهای درمانی بلکه در حوزه سلامت روانی.

### • ارتباط

پرستار بایستی مهارتهای ارتباط اجتماعی را که در برقراری ارتباط روزانه با بیمار لازم است، بیاموزد.

پرستار نخستین عضو تیم درمانی در مرکز درمان است که بیمار با او ملاقات و صحبت می کند و به او سپرده می شود. همه بیماران در مورد وضعیت خود نگرانی دارند و درمان در آنها احساس استرس، ترس، عدم اطمینان، نا امیدی و افسردگی ایجاد می‌کند. در عین حال معمولا از در میان گذاشتن این موارد با پزشک بی‌میل هستند؛ با این تصور و ذهنیت که پزشک گرفتار است و نباید وقتش را گرفت. بیماران در این موارد به پرستار اتکای بیشتری دارند. شایسته است که پرستار توجه خود را به بیمار دهد و نسبت به نشانه های پنهان [غیر کراهی]، هوشیار و حساس باشد. بیمار همان طور که با کلمات مشخص و یا پرس وجو می تواند احساسات خود را مطرح کند، ممکن است احساسات خود را با پیامهای غیرکلامی بروز دهد.

ازدحام در بخش و بیمارستان و به تبع آن گرفتاری پرستار، ممکن است باعث شود که بیمار از مطرح کردن سوالات و مشکلات خود پرهیز کند یا موفق به انجام آن نشود. پرستار بایستی تا آنجا که ممکن است برای بیمار وقت بگذارد.

اجتناب از ارتباط با بیمار در میان تیم درمانی مانند پزشکان شایع است؛ چرا که از همراه شدن با فراز و نشیبهای احساسی بیمار احساس ناراحتی می‌کنند. همدلی و حساسیت پرستار یک عنصر اساسی در مراقبت از بیمار مزمن است.

بیمار ساعات متمادی را در مرکز درمانی یا مرکز نگهداری سپری می‌کند. زمانهایی که منتظر رسیدن خون از بانک خون می باشد، زمانی که تحت تزریق خون قرار دارد و زمان رگ گیری، از جمله مواقعی

هستند که آنها می توانند صحبت، درد دل یا مشورت کنند.

### • حمایت

نقش پرستار این است که به بیمار فرصت دهد تا احساسات و ترس خود را ابراز کند و در کنار بیمار حضور داشته باشد؛ هم برای حمایت و تشویق و هم اطمینان بخشیدن و آرام کردن.
بیماران با اختلالات هموگلوبین تجربیات دردناکی در تمام عمر دارند. چه از نظر فیزیکی و چه از نظر عاطفی. درد و عدم اطمینان از اینکه فردا چه خواهد شد، می‌تواند ناراحتی و اضطراب درازمدت را افزایش دهد که الزاما همیشه به طور مستقیم ابراز نمی شود. نتیجه اساسی مراقبت و فعالیتهای پرستار، قادر ساختن بیمار به بیان مشکلات و پاسهایی است که بیماری به وجود می‌آورد.
**بخش اجتماعی- روانی پرستاری صرفا یک وظیفه ساده نیست؛ هوش و بینش درک رفتارهای بیمار را در کنار انجام مراقبتها می طلبد. مرحله رشد بیمار از جهات مختلفی اهمیت دارد. چون در مسیر رشد فردی و به ویژه دوران بلوغ، مسایل مختلفی بروز می کنند.**

### • رفتار پرستار

پرستار بایستی در عین نشان دادن همدلی و درک بیمار، مرزهای خود را در رابطه با وی مشخص سازد. حمایتگر باقی ماندن در جایی که باید همدلی در تعادل با بیطرفی و بینظری قرار گیرد، قدرت شخصیتی بالایی را می طلبد.
رفتار پرستار به بیمار پیام می فرستد.هر چه شادتر به نظر رسیدن، پرستار را دستیافتی تر می‌کند و این مزیتی برای کار بالینی است. به یاد داشته باشید که هر رفتار و عمل می تواند در بیمار مضطرب باعث سوء تعبیر شود. همان گونه که بیماران دارای دیدگاههای مختلفی هستند، پرستاران نیز چنین هستند. همان گونه که بیماران رفتار پرستار را تفسیر می‌کنند، پرستاران نیز رفتار بیماران را تفسیر می‌کنند. دامی که ممکن است پرستار در آن بیفتد، تبعیض میان بیمارانی است که همکاری خوبی دارند با بیمارانی که چنین نیستند.
پرستار بایستی همچنین در خصوص شکایت یا ابراز سرزنش بیمار هوشیار باشد و آن را جز مکانیزمهای سازگاری بیمار به حساب بیاورد و از آن برداشت شخصی و احساس گناه نکند.

رویدادهای ناراحت کننده نشانه هایی برای شروع گفتگو هستند، ممکن است در این مواقع به دخالت سایر همکاران تیم درمانی مانند روانشناس یا مددکار اجتماعی برای یاری بیمار نیاز باشد. خلق بیمار مزمن به آسانی می تواند تغییر کند؛ به خصوص در مواقعی که مشکل جدیدی بروز می‌کند که بایستی بیمار خود را با آن سازگار کند یا درمان جدیدی را دنبال نماید. در این مواقع تماس تلفنی پرستار برای گفتگو با بیمار و یا گفتگو میان دوستانی که حامی یکدیگر هستند مناسب است. در چنین موقعیتهایی، گفتگو ارتباط مناسبی بین گروه و افراد حامی به وجود می آورد.

سمینار استانی تازه های تالاسمی- شیراز ۱۳۹۰

## پیوستگی

پیوستگی و تبعیت از درمان از موضوعات مهم در بیماریهای مزمن به خصوص اختلالات هموگلوبین می باشد که مدیریت آن با دردهای مزمن و فرایندهای دردناک همراه است. از عواملی که می تواند موجب غفلت و حتی توقف درمان از سوی بیمار شود؛ خستگی، فرسودگی شغلی، ترس از عوارض جانبی داروها و همچنین رویدادهای ناامیدکننده در زندگی است.

درمان مهمی که معمولا از سوی بیماران تالاسمی مورد غفلت قرار می گیرد، آهن زدایی به عنوان بخشی از درمان بیماری است. آهن زدایی، آهن مازاد بدن را که نتیجه پاتوفیزیولوژی بیماری است، هدف می‌گیرد.

این موضوع به خصوص در گذشته شایع بود که تنها راه در دسترس جهت آهن زدایی، تزریق روزانه و زیرجلدی دسفروکسامین در طول چند ساعت و طی فرایندی دردناک و ناراحت کننده، سایر جنبه‌های زندگی را نیز تحت تاثیر قرار می داد. در دسترس قرار گرفتن داروهای آهن زدای خوراکی، تعهد و تبعیت از روند درمان در بیماران را ارتقا بخشیده است؛ با این وجود انجام هر روزه منظم این نوع آهن زدایی نیز می تواند مشکل باشد.

بسیاری از مطالعات نشان داده اند بیمارانی که کمک روان شناختی و اجتماعی را به عنوان بخشی از مراقبت خود دریافت نموده اند، راحتتر رژیم درمانی را پذیرفته و از آن تبعیت می‌کنند. هنگامی که بیمار در دنبال کردن رژیم درمانی خود دچار مشکل می شود، معمولا پرستار اولین کسی است که متوجه موضوع می گردد. همچنین پرستار بهترین فرد برای پیشنهاد حمایتهای اولیه و تشویق بیمار است.

در هر حال، عدم تبعیت از روند درمان موضوعی بسیار جدی است که می تواند منجر به عوارض شدید یا کشنده گردد. ضروری است علایم عدم تبعیت [بیمار از فرایند درمان] از طرف کل تیم درمانی به پزشک، گزارش گردد تا نظارت بیشتری بر بیمار اعمال شود.

## • اعتماد

اعتماد نقشی محوری در دو امر مدیریت بالینی و مراقبتهای پرستاری از بیمار دارد و و باید به دقت پرورش داده شود (به وجود آید).

بیمار با اختلال شدید هموگلوبین، باید در رابطه رو در رو در محیط درمانی یا تماس تلفنی از منزل با پرستار، احساس امنیت داشته باشد. در دوره نوجوانی، این اعتماد به سبب تکامل سلامت رفتار اجتماعی و روانی نقش برجسته‌تری دارد. حس اعتماد بر اینکه پرستار صادقانه در صدد کمک به بیمار است، به بیمار انگیزه می بخشد تا به بهترین شکل برای حفظ سلامتی از روند درمان تبعیت کند و هم مهارتهای مدیریت بر خویشتن را تکامل دهد.

## • اطلاعات

تبادل اطلاعات میان تیم پزشکی و بیمار بخشی مهم از فرایند اطمینان سازی است. بسیار مهم است تا اطمینان حاصل شود که تیم پزشک-پرستار پروتکل توافق شده را دنبال کنند نه در تضاد با یکدیگر یا در تناقض با روندهای درمانی مصوب. نقش مهم پرستار، تکمیل و تقسیم اطلاعات با بیمار است. بسیاری از بیماران دفتر پزشک را با سوالاتی ترک می کنند که باید توسط پرستار روشن و تبیین گردد.

## • کیفیت زندگی

هدف، تنها زنده ماندن نیست؛ بلکه زندگی و زنده ماندن با کیفیت خوب است. پیشرفتهای صورت گرفته در مدیریت و کنترل بیماریهای مزمن از قبیل تالاسمی به این معنا است که انتظار می‌رود بیمارانی که خدمات بهداشتی درمانی با کیفیت بهتری دریافت می‌کنند، زندگی کاملتر و طول عمر بیشتری دارند. امروزه بیماران می‌توانند ادامه تحصیل دهند، شغل پیدا کنند، وارد رابطه احساسی شوند، ازدواج کنند و تشکیل خانواده دهند. علاوه بر بهبود وضعیت درمان و معالجه، کسب دانش و آگاهی بیشتر در مورد روشهای پیشگیری به این معنا است که امروزه تعداد بیشتری از بیماران مبتلا به اختلالات هموگلوبین به سن بزرگسالی می‌رسند. بنابراین باید هدف هر پروتکل درمانی و معالجه این باشد که بیماران قادر باشند شرایط خود را بپذیرند و بر روی هدف دستیابی به ایده آلهای زندگی خود تمرکز کنند. پرستار نقش مهمی در آماده کردن بیماران برای سازش و پذیرش

موفقیت آمیز چالشهای زندگی ایفا می‌کند .

یکی از جنبه های این نقش، تشویق کردن بیماران برای دنبال کردن رژیم و برنامه درمانی خود به طرز صحیح، دائمی و مستمر و بدون فاصله و توقف است. این روند باعث اطمینان از عدم بروز عوارض قابل اجتناب بیماری و مشکلات اضافه و تضمین کیفیت زندگی بیمار در درازمدت است . جنبه دوم آماده سازی بیمار برای چالشهای زندگی این است که بیمار بتواند برنامه درمانی را راحت و تا حد امکان در دسترس داشته باشد و آن را دنبال کند . این به معنای فراهم کردن درمان و معالجه در زمانهای مناسب و به حداقل رساندن تداخل درمان با موارد دیگری مثل کار و مدرسه است.

بیمارانی که حس می کنند از نظر اجتماعی یا شغلی و حرفه ای منزوی و تنها هستند و خود را به عنوان عضوی از جامعه با ارزش نمی دانند، خسته و نا امید و دلسرد می شوند و انگیزه خود را برای مواجه شدن با نیازها و مدیریت و کنترل بیماری شان از دست می دهند. چنین احساساتی مخصوصاً در بزرگسالی و در سن پیری پدیدار می شوند  و بیشتر در مورد مسائلی مثل ارتباطات جنسی، پیشرفت و توسعه کاری و شغلی و استقلال یا وابستگی مالی بروز می کنند.

کارگاه آموزشی تیف در تهران - ۱۳۷۹

پرستار به عنوان حامی بیمار نقش مهمی در این حوزه دارد و می تواند معلمان و کارفرمایان را از اهمیت پیگیری درمان و معالجه در بهبود شرایط و کیفیت زندگی بیماران، آگاه کند. همچنین ممکن است پرستار بطورکلی از تمایلات و منافع بیماران در برابر مقامات بهداشتی و درمانی و جامعه حمایت کند و با نادیده گرفته شدن بیماران و شرایط تبعیض آمیز، مبارزه کند .

## • حمایت از خانواده بیمار

حمایتهای پرستار برای خانواده یک فرد بیمار ، مخصوصاً زمانی که بیمار کودک و کم سن و سال باشد، بسیار با ارزش و گرانبها است.

**این حمایت با :**

تاکید بر نیاز بیمار به حفظ و ادامه فرایند درمان، معالجه مرتب و منظم یا انجام خدمات پیشگیرانه بدون بروز اختلال یا تاخیر، همراه با راهنمایی و مشاوره و کسب اطمینان دوباره در مورد جنبه های علمی و عملی درمان بیمار شروع می شود .

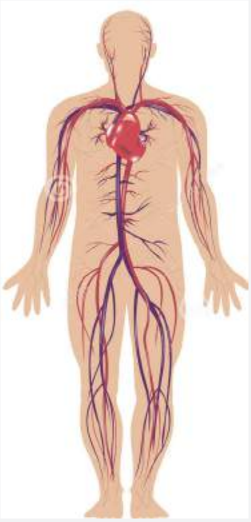
برای مثال، ممکن است والدین از نظر احساسی سوزن زدن به کودک خود را بسیار سخت و ناراحت کننده بدانند. پرستار در مورد اهمیت و ضرورت انجام اقدامات درمانی و معالجه مرتب و منظم به آنها هشدار و آگاهی می دهد و با استفاده از کرمهای موضعی بیحس کننده و ضد درد یا اسپریهای خنک کننده و بیحس کننده قبل از سوزن زدن، کم دردترین روش سوزن زدن را به آنها آموزش و پیشنهاد می دهد. همچنین پرستار در مورد ضرورت حفظ پاکیزگی و چگونگی تشخیص و گزارش دادن علائم جدی و خطرناک بیماری مثل تب یا درد، به بیماران و والدین آموزش می دهد. درمان بیماران مبتلا به اختلالات هموگلوبین شامل جنبه های مختلفی است که بیماران و خانواده ها باید انجام آنها را یاد بگیرند. پرستار نقش قطعی و مهمی در کمک رسانی به خانواده ها برای رسیدن به استقلال و کاهش وابستگی به مراکز درمانی و بیمارستانی ایفا می کند، به بیماران و والدین آنها آموزش می دهد و در صورت لزوم با دیگر شاغلین حوزه بهداشت و درمان مثل روانشناسان ارتباط برقرار می کند .

## • مراقبت و خدمات درمانی جامع

پرستار به عنوان بخشی از تیم متخصصان اختلالات هموگلوبین، نقش مهم و اصلی را در حمایت از بیماران و والدین آنها ایفا می‌کند. این تیم شامل یک متخصص خون، یک متخصص غدد، یک متخصص قلب، یک جراح ارتوپد و یک روانشناس است که همگی خبره و متخصص هستند. خدمات حرفه‌ای روانشناسان علاوه بر بیماران، برای پزشکان و پرستاران موجود و در دسترس است، چرا که این گروه نیز ممکن است بخاطر شغل سخت و احساسی و پرتنش خود به خدمات روان شناختی نیاز داشته باشند. تیم معمولاً توسط یک پزشک هماهنگ می شود. این گروه ممکن است بطور مرتب یکدیگر را ملاقات کنند تا در مورد شخص و یا گروهی از بیماران بحث و مذاکره کنند و در مورد سیاستها و پروتکلهای مورد نیاز برای فعالیتهای خود توافق کنند .

# فصل دوم

## خون و سلول های قرمز خون[۱]



قرمز: خون اکسیژن دار

آبی: خون بدون اکسیژن

اختلالات هموگلوبین به خانواده‌ای از بیماریهای خونی ژنتیکی غیر بدخیم تعلق دارند که بر مولکول هموگلوبین سلول های قرمز خون تاثیر می‌گذارند. فصلهای بعدی این کتاب، مرور و بررسی کلی این اختلالات، از جمله وراثت آنها، پیشگیری، پاتوفیزیولوژی، پیامدهای بالینی و مدیریت و همچنین مروری بر مفاهیم مهم و کلیدی را ارائه می کنند.

### • خون "رودخانه زندگی "

خون مایعی حیاتی است که مواد غذایی را به اندامها و بافتهای بدن می‌برد و مواد زائد و اضافی را به خارج از بدن حمل می کند. یک فرد بالغ و سالم حدوداً دارای ۵ تا ۶ لیتر خون است؛ تقریباً ۷-۸ درصد کل وزن بدن.

خون از طریق قلب به اطراف بدن حرکت می کند یعنی قلب خون را در داخل شبکه ای از لوله ها بنام رگها و شریانهای خونی پمپاژ می کند. این رگها عبارتند از شریانها (سرخرگ)، وریدها (سیاهرگ) و مویرگها که هر کدام دارای اندازه و عملکرد متفاوتی هستند و در کنار هم سیستم گردش خون بدن را تشکیل می دهند .

### • نقش خون

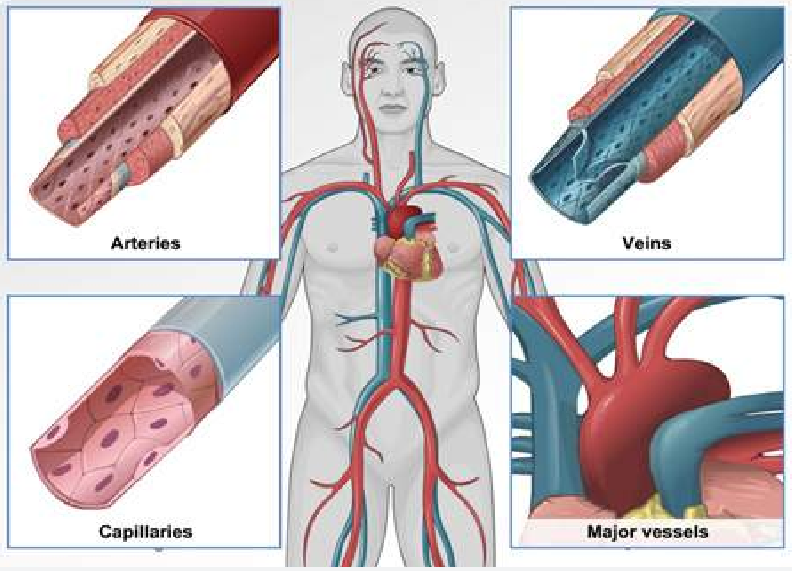
خون چندین کار مهم را انجام می دهد :

**انتقال اکسیژن**: خون اکسیژن را از ریه ها جمع آوری می‌کند و این ماده حیاتی را در سراسر بدن پخش می‌کند .

**حذف مواد زائد و اضافی**: خون دی اکسید کربن ( گاز ایجاد شده توسط سلولها ) را به ریه ها می‌برد تا از بدن خارج شوند. مواد زائد و اضافی مثل اوره و اسید اوریک به کلیه ها و کبد برده می‌شوند تا از طریق ادرار و مدفوع از بدن خارج شوند .

**انتقال هورمونها**: خون موادی را که عملکرد سیستمهای مهم بدن مثل غدد درون‌ریز، ارگانهای جنسی و تولید مثل را تنظیم می‌کنند، حمل می‌کند .

1- Red Blood Cells(RBCs)




**انتقال و جابجایی مواد مغذی**: خون مواد غذایی حاوی پروتئین، چربی و کربوهیدراتهای حاصل از تجزیه مواد غذایی توسط سیستم گوارشی را به بدن انتقال می دهد .

**مبارزه با عفونتها**: خون به بدن کمک می‌کند تا در مقابل عفونتها و بیماری مبارزه کند، آن هم از طریق سلولهایی که بخشی از سیستم دفاعی بدن یعنی سیستم ایمنی را تشکیل می دهند.

## • خون کامل :

خون کامل از دو بخش تشکیل شده است:

**بخش غیر سلولی** – یعنی بخشی که هیچ سلولی ندارد .

**بخش سلولی** – بخشی که دارای سلول است.

بخش غیر سلولی خون یک مایع زرد رنگ بنام پلاسما است که ۵۵ درصد کل خون را تشکیل می دهد و از آب و نمک و همچنین پروتئینهای مهم به وجود آمده است.

**بخش سلولی خون تشکیل شده است از :**

- گلبولهای قرمز خونی[1]. خون حدوداً دارای ۴/۵ تا ۵ میلیون گلبول قرمز در هر میلیمتر مکعب است، یعنی تقریباً ۴۵ درصد از کل حجم خون . گلبولهای قرمز دارای طولانی ترین میانگین طول عمر در میان اجزا و عناصر سلولی خون است ، یعنی بین ۱۰۰ تا ۱۲۰ روز.

نقش و وظیفه اصلی و اولیه گلبولهای قرمز انتقال و ارسال اکسیژن به تمامی سلولهای بدن است . گلبولهای قرمز خونی اکسیژن را به واسطه پیوند با ترکیبی به نام هموگلوبین حمل می کنند . گلبولهای قرمز خون دارای بیش از ۳۰۰ میلیون مولکول هموگلوبین هستند. آهن این مولکولها باعث می شود که رنگ خون قرمز باشد. در واقع گلبولهای قرمز خون با هموگلوبین پر شده اند و این گلبولهای دارای بخشهای دیگر سلولهای معمولی مثل هسته نیستند .

غشاء یا لایه خارجی یک گلبول قرمز خونی همانند یک حباب صابون بسیار انعطاف پذیر است. این حالت به سلول اجازه می دهد تا در زمان عبور کردن از داخل رگها و مجراهای خونی بسیار نازک و باریک (مویرگها) و برای انتقال اکسیژن به هر نقطه ای که مورد نیاز است بدون شکسته شدن فشرده و یا خم شوند و انحنا پیدا کنند .

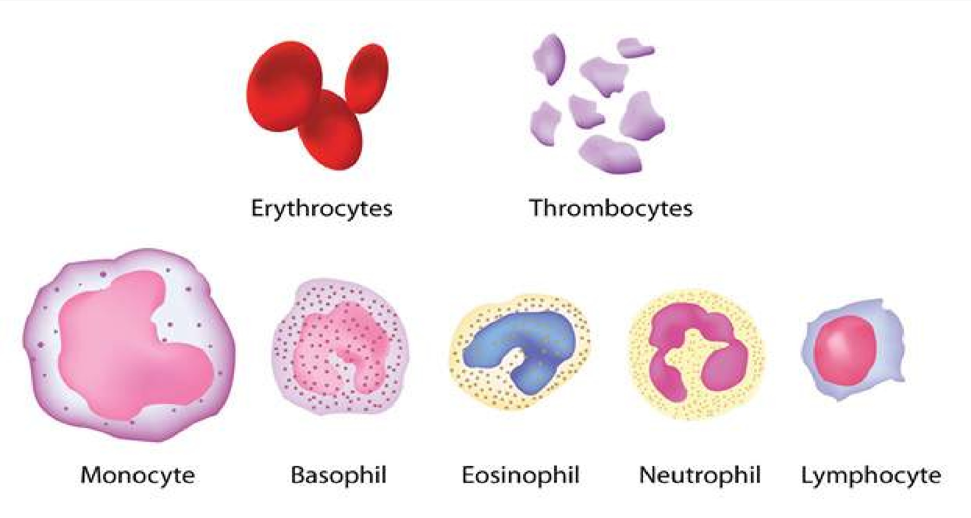
گلبولهای قرمز خونی همچنین دارای مقادیر اساسی از یک آنزیم بنام کربونیک آنهیدراز[2]هستند که نقش مهمی در انتقال دی اکسید کربن از بافتها به ریه ها  بازی می‌کند .

- گلبولهای سفید خون [3] یا لکوسیت، فقط ۱ درصد از خون را تشکیل می‌دهند. آنها به عنوان خط مقدم دفاع بدن در مقابل عوامل عفونتزای مهاجم نقش حیاتی ایفا می‌کنند. گلبولهای سفید خون بزرگتر از گلبولهای قرمز خون هستند اما از نظر تعداد بسیار کمتر و در حدود ۷۰۰۰ در هر میلیمتر مکعب از خون هستند و طول عمرشان بسیار کوتاهتر و فقط حدود ۱۸ تا ۳۶ ساعت است .

- پلاکتها یک نقش جداگانه اما مهم و ضروری در خون به عهده دارند. زمانی که خون بدن در اثر وارد آمدن آسیب و صدمه به رگها در حال از بین رفتن باشد، آنها اقدام به لخته کردن خون می‌کنند. پلاک‌ها کوچکترین سلولهای خونی بدن هستند.حدود ۲۰۰ هزار پلاکت در هر میلیمتر مکعب خون وجود دارد که طول عمرشان بین ۹۷ تا ۱۰۰ روز است .

---

1- Erythrocytes
2- Carbonic anhydrase
3- White blood cellc




## • گروه ها / انواع خون :

چهار گروه خونی اصلی وجود دارد که عبارتند از O , AB , B , A ، که توسط نوع پروتئین (نشانگر یا آنتی ژن ) حمل شده بر روی سطح گلبولهای قرمز خونی شناخته می شوند. هر فردی در قالب یکی از این چهار گروه خونی اصلی قرار می گیرد، یعنی دارای گلبولهای قرمز با یکی از این گروه های خونی است .

- گروه خونی A – گلبولهای قرمز نشانه A را روی سطح خود حمل می‌کنند .
- گروه خونی B – گلبولهای قرمز نشانه B را بر روی سطح خود حمل می‌کنند .
- گروه خونی AB – گلبولهای قرمز هر دو نشانه A و B را روی سطح خود حمل می‌کنند .
- گروه خونی O – گلبولهای قرمز نه نشانه A و نه نشانه B را روی سطح خود حمل نمی‌کنند .

همچنین گلبولهای قرمز خون ممکن است دارای آنتی ژن Rh [1] باشند که بی ارتباط با گروه خونی فرد است. خون دارای نشانگر Rh، بعنوان خون Rh مثبت توصیف شده است و خون بدون نشانگر Rh به عنوان Rh منفی شناخته می‌شود .

---

1- Rhesus

بیش از ۲۰ نوع سلول خونی قرمز دیگر کشف شده است ، اما موارد بالا مهمترین و رایجترین هستند.
دلایل متعددی وجود دارد که چرا لازم است یک فرد در مورد نوع خون خودش اطلاع داشته باشد. مهمترین دلیل این است که ممکن است لازم باشد(به هر دلیلی) فرد، خون فرد دیگری را دریافت کند؛ یعنی، زمان تزریق خون.

در یک فرایند تزریق خون، خون فرد دهنده و خون فرد گیرنده باید به دقت با هم سازگار[1] و هماهنگ شوند تا بدن فرد گیرنده، خون فرد دهنده را رد نکند . معمولاً فرایند هماهنگ کردن گروه خونی یک فرد دهنده و آنتی ژن Rh آن  با خون فرد گیرنده در آزمایشگاه یک بانک خون انجام می شود و در اصطلاح به آن کراس-مچ[2] یا تست مطابقت دهی می گویند .

اگر گروه خونی و فاکتور Rh یکسان نباشند، بدن فرد گیرنده، خون اهدا شده را به عنوان یک عامل مزاحم تلقی و شناسایی می کند و سعی می کند آن را از بین ببرد. اگر فرایند تلاش بدن برای مبارزه کردن با این خون بیگانه و غیر هماهنگ به سرعت تشخیص داده و درمان نشود، می تواند باعث بروز مشکلات شدید و یا حتی مرگ گردد.

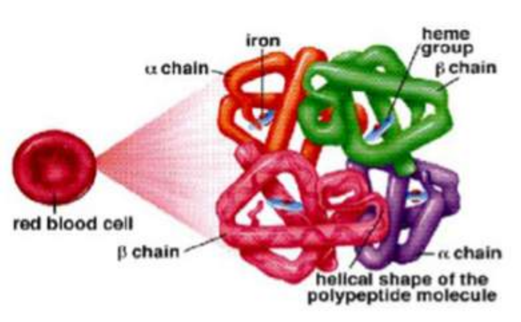
جدول زیر  اطلاعات مربوط به مطابقت گروه های خونی بین دهنده و گیرنده را به تفصیل شرح می‌دهد .

| گروه خونی | می تواند اهدا کند به : | می تواند بگیرد از : |
|---|---|---|
| A | A - AB | A - O |
| B | B - AB | B - O |
| AB | AB | همه گروه‌ها |
| O | همه گروه‌ها | O |

لازم است در مورد بیمارانی که تزریق خونهای مکرر دارند، مراقبت و دقت خاصی در کراس-مچ خون فرد دهنده و فرد گیرنده صورت پذیرد.
در این کتاب یک فصل کامل به فرایند انتقال خون اختصاص داده شده است .

1- matched 2- Cross-matching

## • هموگلوبین و آهن




هموگلوبین نوع خاصی از یک ترکیب مولکول- پروتئین است که در سلولهای قرمز خون یافت می‌شود. این ترکیب دارای دو بخش است:

- پروتئین گلوبین ، که از ۴ زنجیره پروتئینی نظم و ترتیب یافته در جفتهای هماهنگ، ساخته شده است. چندین نوع زنجیره وجود دارد: زنجیره‌های α ، 2 α ، و زنجیره های غیر α ، 2 γ2 ، β , δ2 , ζ2 ε2 , هماهنگ در جفتهایی به صورت α2γ2 ، α 2β2 , α2δ2 , α2ζ2 , α2ε2 .

- Haem یا آهن، یک ساختار حلقه ای که در ناحیه سیتوسول و میتوکندری سلول ساخته شده است.

آهن موجود در خون[1] انتقال اکسیژن را به سراسر بدن امکان پذیر می‌کند.

آهن به راحتی به اکسیژن متصل و از آن جدا می شود و ابزار مناسبی برای انتقال اکسیژن به بافتها و سلولها است . افراد بالغ طبیعی دارای ۴ گرم آهن در بدن خود هستند، که ۷۵ درصد از آن، یعنی حدود ۳ گرم برای فرایند ساخت و سنتز هموگلوبین مصرف می شود .

تولید و سنتز هموگلوبین ( Hb ) تحت کنترل یک تعداد از ژنها است : ژنهای گلوبین آلفا α بر روی کروموزوم ۱۶ و ژنهای گلوبین بتا β ، گاما γ و دلتا δ بر روی کروموزوم ۱۱ قرار دارند .

۴ ژن وجود دارد که برای زنجیره‌های آلفا کدگذاری شده‌اند و دو ژن نیز وجود دارد که برای زنجیره‌های بتا کدگذاری شده‌اند .

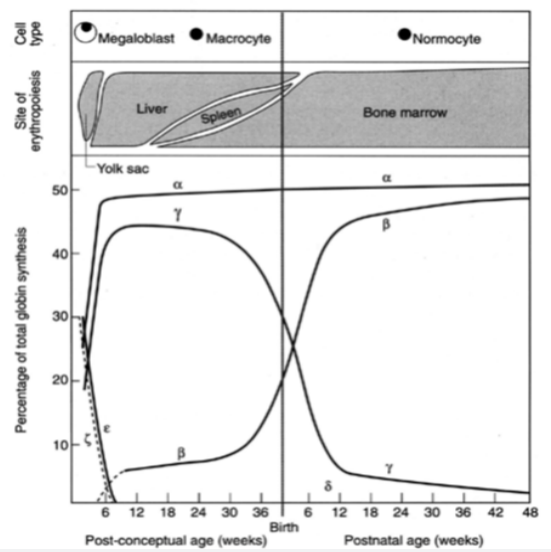
بدون توجه به تعداد ژنهای مسئول کنترل فرایند ساخت و سنتز زنجیره‌های آلفا و بتا ، این دو زنجیره از نظر تعداد و مقدار کاملاً مشابه و یکسان هستند .

1- Haem-iron

همان طورکه در قسمت زیر نشان داده شده است ، انواع مختلفی از هموگلوبین در اثر ترکیب زنجیره‌های مختلف به وجود می‌آیند و انواع مختلفی از هموگلوبین در هر مرحله از زندگی تولید می‌شود .

| زنجیره آلفا | زنجیره غیر آلفا | هموگلوبین | نوع هموگلوبین | مرحله تولید در زندگی |
|---|---|---|---|---|
| زتا ζ | اپسیلون ε | ζ2 ε2 | Gower 1 | 8 هفته اول حاملگی |
| آلفا | اپسیلون ε | α2ε2 | Gower 2 | 8 هفته اول حاملگی |
| زتا ζ | گاما γ | ζ2 γ2 | Hb Portland | هفته های نخست حاملگی و در هیدروپس فتالیس نا شی از تالاسمی آلفای هموزیگوت |
| آلفا δ | گاما γ | α2γ2 | HbF | هموگلوبین غالب از هفته ۶ تا پایان حاملگی.کمتر از یک درصد در خون بالغین سالم |
| آلفا δ | بتا β | α 2β2 | Hb A | تا ده درصد خون جنین در ۸ هفته اول حاملگی.هموگلوبین غالب در خون بالغین سالم |
| آلفا δ | سیگما δ | α2δ2 | Hb A2 | هموگلوبین به میزان یک سی ام هموگلوبین A . در بالغین سالم کمتر از سه درصد |

جدول ۱ - برگرفته از کتاب راهنمای بالینی تالاسمی انتشارات تیف ۲۰۰۸



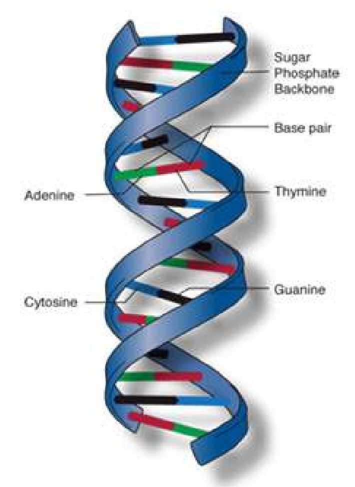
## • فرایندهای ژنتیکی اولیه و اساسی برای تشکیل خون

همانطور که در بالا شرح داده شد، ترکیبات و اجزای پروتئینی خون ارثی هستند و از طریق ژنها از والدین به کودکان منتقل می شوند .

ژنها واحدهای بیولوژیکی از وراثت و طرح و الگوی منحصر به فردی برای ارگانیسم یک موجود زنده هستند که همه اطلاعات بیولوژیکی مورد نیاز برای کنترل رشد و تکامل فرد را فراهم می‌کنند. بخش مهم هر ژن یک ماده شیمیایی بنام اسید دئوکسی ریبونوکلئیک[1] یا DNA است .

DNA یک جسم شبیه پلکان، با ۲ ساختار موازی است که از یک سری پله حفاظت می کند. هر پله از ۲ ماده شیمیایی به نام "باز" تشکیل شده است که به صورت زوج و جفت هستند. هر باز با یک حرف الفبای متفاوت نشان داده می شود : T ، A ، G ، C.

C برای "سیتوزین"، G برای "گوانین"، A برای "آدنین"، T برای "تیامین". این ۴ "باز" همیشه به صورت زوج و جفت هستند: A با T و C با G (2a). نظم و ترتیبی که "باز"ها بر اساس آن در طول این نردبان قرار می‌گیرند باعث ایجاد کد ژنتیکی موجود زنده یا ارگانیسم می شود.در مجموع ، DNA یک موجود زنده بصورت "ژنوم" (2b) مورد اشاره قرار می گیرد. "ژنوم" انسان دارای هزاران ژن است .




1- Deoxyribonucleic acid

برای انجام بسیاری از فعالیتها و عملکردهای بیولوژیکی و زیستی پیچیده انسان ها، به وجود تعداد زیادی از ژنها نیاز است. این ژنها به صورت متصل به هم در داخل سلول و بر روی قطعات بینهایت بلند و طولانی از DNA ، بنام کروموزومها نگه داشته می شوند.

هر سلول انسان ( به استثنای سلول های اسپرم و تخمک ) دارای دو کپی یا نسخه از هر کروموزوم است که یکی از مادر و دیگری از پدر است .

انواع مختلف ارگانیسمها یا موجودات زنده دارای تعداد متفاوتی از کروموزومها هستند. انسان دارای ۲۳ جفت کروموزوم و یا بطورکلی ۴۶ عدد است (2c).

۲۲جفت یا در کل تعداد ۴۴ عدد ازکروموزوم ها، در زنان و مردان مشابه هستند، که در اصطلاح غیر جنسی یا اتوزوم[۱] نامیده می شوند. جفتهای باقیمانده، دو کروموزوم جنسی هستند که جنسیت را تعیین می‌کنند. بعد از سالها تحقیق، مشخص شده است که تعداد متعددی از ژنها که زمانی تغییر یافته اند، امروزه مسئول بروز بیماریهای گوناگون هستند. این بیماریها را اصطلاحاً اختلالات ژنتیکی می گویند .

- **اختلالات ژنتیکی را می توان به ۴ دسته طبقه بندی کرد :**
- **اختلالات کروموزومی** - این حالت زمانی اتفاق می افتد که تمامی کروموزومها یا بخش زیادی از آنها وجود نداشته، دو برابر شده و یا تغییر کرده باشند .
- **اختلالات تک ژنی** - این حالت زمانی رخ می دهد که یک تغییر یا جهش در سطح ژن اتفاق بیافتد و باعث بروز تغییرات یا جلوگیری از ساخت محصول یک ژن تکی و جداگانه گردد .
- **اختلالات چند عاملی** - که به علت بروز تغییرات (جهشها) در ژنهای گوناگون اتفاق می افتد، که این وضعیت اغلب با دلایل محیطی همراه می شود (قبل از ایجاد یک وضعیت پاتولوژیک، باید چندین عامل در کنار هم قرار گیرند).
- **اختلالات میتوکندریایی** - به علت بروز تغییرات(جهشها) درDNA غیرکروموزومی اتفاق می افتند. DNA غیر کروموزومی در داخل ساختارهای کوچکی در سیتوپلاسم سلول قرارگرفته که به نام ایستگاه انرژی سلول یا میتوکندری (2d) شناخته شده اند.

---

1- Autosomes

بیماریهای تالاسمی و اختلال داسی شکل (SCD)[1] به عنوان اختلالات تک ژنی شناخته شده‌اند. اختلالات تک ژنی از طریق یکی از چهار الگوی ساده و اولیه از والدین به کودکان منتقل می شود، الگوهایی که برای اولین بار توسط فردی بنام گرگور مندل[2] که یک راهب بود، در سال ۱۸۶۵ شرح و توضیح داده شد. این ۴ الگو عبارتند از :

- غالب غیر وابسته به جنس[3]
- مغلوب غیر وابسته به جنس[4]
- غالب وابسته به جنس
- مغلوب وابسته به جنس

این اصطلاحات در علم ژنتیک برای توصیف کردن این نکته به کار می روند که آیا نتیجه و بازده بالینی (فنوتایپ) حاصل از اختلال ژن (ژنوتایپ) می تواند فقط از طریق یکی از والدین به ارث رسیده باشد (غالب غیر وابسته به جنس) یا از طریق ترکیب هردو والدین (مغلوب غیر وابسته به جنس) یا فقط از طریق بروز یک اختلال در کروموزوم تعیین کننده جنسیت از یکی از والدین (غالب وابسته به جنس) و یا در نتیجه کروموزوم های تعیین کننده جنسیت هر دو والدین (مغلوب وابسته به جنس).

تالاسمی و SCD نمونه‌هایی از اختلالات تک ژنی هستند که از طریق الگوی وراثت دوم یعنی مغلوب غیر وابسته به جنس از والدین به کودک منتقل می شوند. یک بیماری غیر وابسته به جنس می‌تواند بر زنان و مردان به یک شکل تاثیر بگذارد، چرا که اختلال در یکی از کروموزومهای غیر جنسی رخ می دهد نه بر روی کروموزوم های مسئول تعیین جنس کودک.

عبارت ارتجاعی یا مایل به بازگشت یا همان مغلوب به این معنا است که لازم است کودک ژن معیوب را از هر دوی پدر و مادر به ارث ببرد تا وضعیت و شرایط بالینی شدید بیماری تالاسمی (ماژور) به وجود بیاید .

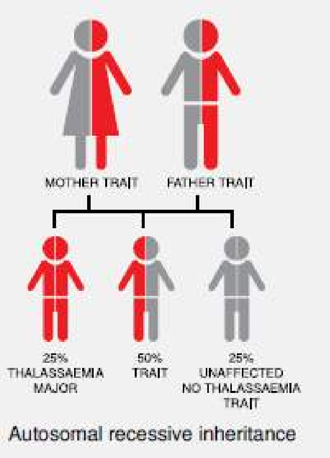
افرادی که ژن معیوب را از هر دو پدر و مادر به ارث می برند ، به عنوان هموزیگوت توصیف می شوند، در خصوص عارضه تالاسمی بتا، آنها به عنوان بیمارانی با تالاسمی بتا یا β هموزیگوت شناخته و توصیف می شوند . همچنین به آنها به عنوان افراد مبتلا به تالاسمی ماژور ، کمخونی مدیترانه ای یا کمخونی

---

1- Sickle cell disease(SCD)
2- Gregor Mendel
3- Autosomal dominant
4- Autosomal recessive

کولی اشاره می شود. این بیماران همه علائم مربوط به بیماری را در خود خواهند داشت .

## • وراثت غیر وابسته به جنس




آن دسته از افرادی که یک ژن طبیعی را از یکی از والدین و ژن معیوب را از دیگری به ارث می برند به عنوان هتروزیگوت توصیف می شوند. برای مثال در بیماری تالاسمی این قبیل افراد ناقل صفت یا ویژگی تالاسمی و یا یک فرد مبتلا به تالاسمی مینور می باشند. اگر چه، این قبیل افراد دارای علائم بیماری نیستند، با این حال، ژن معیوب را به کودکان خود منتقل می‌کنند. بنابراین اگر هردو والدین ناقل باشند، در هر نوبت بارداری احتمال ۲۵ درصد وجود دارد که کودک یک هموزیگوت باشد؛ یعنی همانطور که در تصویر نشان داده شده است ۱ مورد از ۴ مورد احتمال وجود دارد که کودک ژن معیوب را از هر دو والدین به ارث ببرد.

این احتمال نیز وجود دارد که کودک جهشهای متفاوتی را از هر یک از والدین به ارث ببرد؛ مثل تالاسمی و سیکل سل(سیکل-تال).

می توان با توجه به تحت تاثیر قرار گرفتن زنجیره های گلوبین آلفا و بتا، اختلالات هموگلوبین مهم را طبقه بندی کرد.

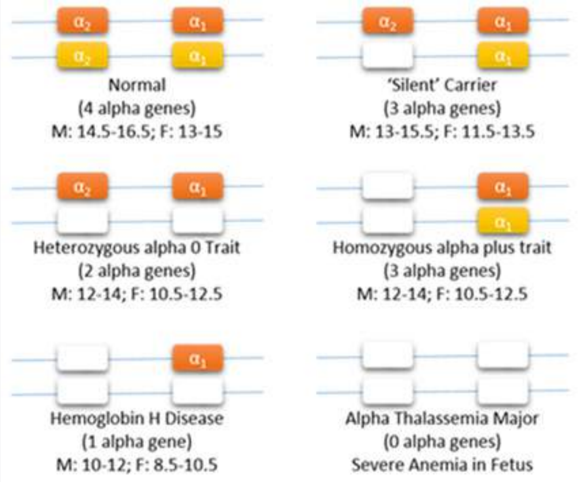
| اختلالات مربوط به زنجیره آلفای هموگلوبین | اختلالات مربوط به زنجیره بتای هموگلوبین |
|---|---|
| تالاسمی آلفا<br>اختلالات هموگلوبین H<br>آلفا تالاسمی هیدروپس فتالیس<br>(هیدروپس فتالیس هموگلوبین بارت ) | اختلالات داسی شکل:<br>کم خونی داسی شکل<br>تالاسمی HbS/ بتا<br>اختلالات HbSC<br>اختلالات HbSD<br>سایر اختلالات نادر داسی |
| | بتا تالاسمی:<br>بتا تالاسمی ماژور<br>بتا تالاسمی اینترمدیت<br>بتا تالاسمی HbE<br>سایر انواع نادر تالاسمی |

## • مولکولهای هموگلوبین در انواع هموگلوبینوپاتی[1] :

تالاسمی یک بیماری خونی ارثی است که از طریق ژنها از والدین به کودک منتقل می شود . این اختلال ارثی نتیجه جهشهای تاثیرگذار بر فرایند ساخت و سنتز مولکول هموگلوبین، که در گلبولهای قرمز خون یافت می شود، می باشد. در هموگلوبین بالغ یا طبیعی[2]، پروتئینی متشکل از دو زنجیره بتا و دو زنجیره آلفا به وجود می آید. در بیماری تالاسمی، نقصان در تولید زنجیره های آلفا و یا بتا در مولکول هموگلوبین وجود دارد.

- در تالاسمی آلفا ، کاهش یا فقدان زنجیره‌های آلفا وجود دارد. ژنهای مسئول تولید زنجیره آلفا، ژنهای آلفاگلوبین هستند که بر روی کروموزوم ۱۶ قرار گرفته اند.
- در تالاسمی بتا، کاهش یا فقدان زنجیره‌های بتا وجود دارد. ژنهای مسئول تولید زنجیره‌های بتا، ژنهای بتاگلوبین هستند که بر روی کروموزوم ۱۱ قرار دارند.

دیگر اختلالات هموگلوبین مربوط به تغییرات غیر طبیعی یا ساختاری شامل اختلالات داسی شکل SCD، هموگلوبین E، هموگلوبین C، هموگلوبین D و ترکیبی از این بیماریها با تالاسمی بتا مثل بتا تالاسمی سیکل سل و بتا تالاسمی هموگلوبین E هستند. این بیماریها در فصلهای بعدی کتاب شرح داده خواهند شد .




---

1- Haemoglobinopathies
2- HbA

# فصل ۳
## بررسی اجمالی تالاسمی

دامنه گسترده ای از شدت علایم بالینی درتالاسمی بتا هموزیگوت وجود دارد و به دو دسته تقسیم می‌شود :

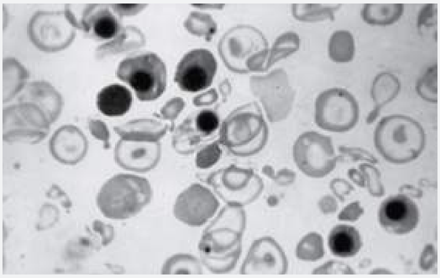
دسته اول بیماران تالاسمی ماژور هستند که نمی توانند برای مدت طولانی بدون تزریق خون به حیات خود ادامه دهند. دسته دوم بیماران تالاسمی اینترمدیت هستند که ممکن است بدون تزریق خون و یا با دفعات کمتری از تزریق خون به حیات خود ادامه دهند و یا در سنین بالاتر تزریق خون را آغاز کنند.

تفاوتهای موجود در شدت تالاسمی، معمولا به علت عوامل ژنتیکی نظیر جهشهای منجر به تولید بیشتر زنجیره بتاگلوبین و یا حاصل به ارث رسیدن همزمان تالاسمی آلفا و دیگر عوامل ژنتیکی است که هر کدام مکانیزمهای مختلف در کاهش آسیب شناسی و نتایج بالینی این بیماری داشته اند. برای مثال، یک عامل وراثتی موجب تولید هموگلوبین جنینی و منجر به اصلاح بخشی از عدم تعادل بین زنجیره آلفا و بتا به عنوان مهمترین علت پاتوفیزیولوژی تالاسمی، شود.

عمده ترین عواقب بالینی پاتوفیزیولوژی تالاسمی، کمخونی شدید تهدید کننده حیات و بیش فعالی شدید مغز استخوان است که منجر به :

- خستگی
- رنگ پریدگی شدید
- اختلال رشد
- تغییرات استخوانی، به ویژه جمجمه

می شود و در صورت عدم درمان، افت سطح هموگلوبین منجر به نارسایی قلبی و عوارض شدید مربوط به اندامهای حیاتی و مرگ در دهه اول زندگی می شود.



مورفولوژی خون در تالاسمی بتای ماژور

مشکلات استخوانی

یک مثال از مراحل شناسایی تا تشخیص  بیمار بتا تالاسمی ماژور در زیر نمایش داده شده است :

علایم رنگ پریدگی، کم خونی شدید، زردی و بزرگی طحال در بیمار ظاهرمی شود .

در این مرحله پیشنهاد می شود سنجش و ارزیابی های زیر انجام شود:

- معاینه فیزیکی و بررسی تاریخچه
- شمارش کامل خون و پلاکت
- بررسی اسمیر خون محیطی

تشخیص تالاسمی ماژور براساس ارزیابی هموگلوبین

- هموگلوبین سرم کمتر از هفت گرم بر دسی لیتر < 7gr/dl
- هموگلوبین الکتروفورز

درمان مطلوب تالاسمی باید بر اساس دستورالعملهای ایجاد شده، صورت گیرد، مانند دستورالعملهای منتشر شده توسط فدراسیون بین المللی تالاسمی (TIF)، که در سایت www.thalassaemia.org.c قابل دسترس می باشد.

**جنبه های کلیدی مراقبت از بیمار عبارتند از:**

- تزریق خون جهت حفظ هموگلوبین  بین۹/۵ تا ۱۰ گرم بر دسی لیتر (g/dl).

بیماران به طور منظم (هر دو تا چهار هفته) به تزریق گلبولهای قرمزخون نیاز دارند. این گلبولهای قرمز خون از قبل فیلترشده اند تا گلبولهای سفید خون فرد اهدا کننده که می تواند باعث ایجاد واکنشهای جانبی شوند، حذف شوند.

- به منظور جلوگیری و یا کاهش ذخیره آهن اضافی در بدن، درمان آهن زدایی صورت می گیرد که این آهن اضافی به طور عمده در بیماران بتا-تالاسمی ماژور از شکستن گلبولهای قرمز خون و در

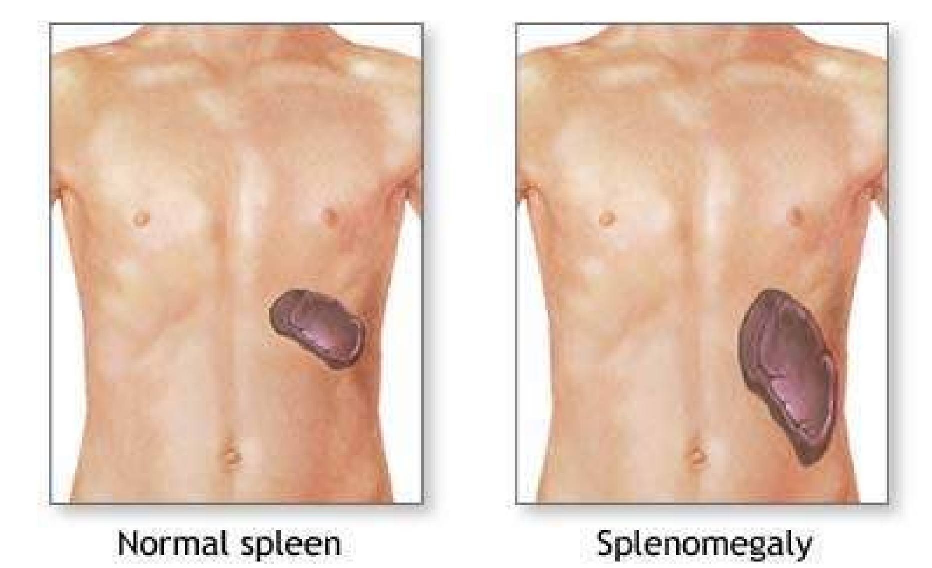
بیماران بتا- تالاسمی اینترمدیت از طریق جذب دستگاه گوارش صورت می گیرد.

- طحالبرداری. اگر چه این روش با بهبود سایر روشهای درمان مناسب، کمتر به کار گرفته می شود.

**برخی از علائم  مهم که منجر به طحالبرداری می شود، عبارتند از :**

- اندازه طحال بیش از ۶ سانتی متر در زیر دنده های کناری باشد و ایجاد ناراحتی کند.
- به بیش از ۲۰۰ تا ۲۲۰ میلی لیتر بر حسب کیلوگرم وزن بدن در سال، خون نیاز باشد.
- سایر نشانه های یک طحال بیش فعال، کم بودن تعداد گلبولهای سفید خون و یا پایین بودن  تعداد پلاکت است.

عوارض پس از طحالبرداری، شامل مستعد بودن بدن بیمار به عفونت و افزایش تعداد پلاکت است که پیشگیری از این عوارض در فصل هفت مورد بحث قرار گرفته است.




**بیماران طحالبرداری شده و خانواده‌های آنها باید به خوبی آموزش داده شوند تا علائم اولیه تب را به خوبی تشخیص دهند و با پزشک خود مشورت کنند.**

## • تالاسمی اینترمدیت (بتا تالاسمی)

بتا تالاسمی اینترمدیت ، نتیجه بالینی خفیفتر  تالاسمی β- هموزیگوت است . در نتیجه معمولا تشخیص  آن در سنین بالاتر از  بتا- تالاسمی  ماژور مورد تایید قرار می گیرد. سطح هموگلوبین  بسیاری از بیماران بدون تزریق خون منظم، بین ۶ تا ۹ گرم بر دسی لیتر نگه داشته می شود. اگر چه ممکن است در هنگام ایجاد عفونت و یا عوارض دیگر،  بیمار به تزریق خون نیاز داشته باشد.

از انجا که در سال های اخیر مدیریت درمان بتا- تالاسمی ماژور بهبود یافته است، اکنون  بیشتر توجه ها بر شکل گیری مدیریت تالاسمی اینترمدیت معطوف شده است، که شامل تزریق خون و آهن زدایی است .

## • دوره بالینی بتا- تالاسمی اینترمدیت

ممکن است بیمار علایم بالینی بسیار خفیفی داشته باشد و نکات قابل توجهی نشان داده نشود، بنابراین برای مدت طولانی بیماری تشخیص داده نمی شود. در بعضی از بیماران، علائم جدیتر هستند، سطح هموگلوبین بیمار پس از سن ۲ تا ۳ سالگی در حد قابل قبول حفظ شده است، اما بعدها  ممکن است با توجه به بروز عوارضی نظیر ضعف استخوانها همراه با ناهنجاری و شکستگی، ترومبوز و پرفشاری خون ریوی، تزریق منظم خون ضروری باشد.

## • علائم بتا- تالاسمی اینترمدیت

در بیماران متوسط این علائم مشاهده می شود:

- رنگ پریدگی مختصر
- تغییر رنگ و زرد شدن سفیدی چشم

- بزرگ شدن شکم و طحال

بیمار ممکن است در موارد شدید تر، حالتهای زیر را تجربه کند:

- ضعف
- رنگ پریدگی
- خستگی
- بدشکلی استخوانی
- شکستگی

## درمان

- **طحالبرداری :** ممکن است به دلیل بزرگ شدن بیش از حد طحال، کاهش تعداد گلبولهای سفید، کاهش پلاکتها، افزایش نیاز به تزریق خون و یا احساس بزرگی طحال و شکم باشد.
- **تزریق خون** : با وجود علائمی همچون افت سریع سطح هموگلوبین، نارسایی در رشد و تغییرات شدید استخوانی و عوارض دیگر، درمان تزریق خون ضروری است. همچنین در طول حیات بیمار، با وجود عوارضی چون بروز لخته در عروق، افزایش فشار خون ریوی، زخم پا و نعوظ دائم، تزریق خون منظم ضروری می باشد. بارداری در زنان تالاسمی اینترمدیت مستلزم تزریق خون منظم است.
- **آهن زدایی :** درنتیجه اضافه بار آهن حاصل از تزریق خون دوره ای یا منظم و یا به دلیل افزایش جذب آهن از روده به دنبال کمخونی مزمن، ممکن است بیمار به درمان آهن زدایی نیاز داشته باشد. علت بار آهن در تالاسمی اینترمدیت هرچه باشد، این بیماران نسبت به بیماران وابسته به تزریق خون، تجمع آهن کمتری در بدن دارند. با این وجود، سطح آهن باید از سنین پایین کنترل شود.

در این شکل از تالاسمی، اندازه سرم فریتین، قابل اعتماد نمی باشد. ارزیابی آهن کبد باید از طریق فنآوری های مبتنی بر MRI یا بیوپسی کبد هر یک تا دو سال انجام گیرد و چنانچه تجمع آهن وجود داشته باشد، داروی آهن زدا تجویز شود.

آخرین تحقیقات نشان می دهد چنانچه بیمار تالاسمی اینتر مدیت میزان آهن خشک کبد بیشتر از ۵ میلی گرم / گرم وزن خشک، داشته باشد باید درمان آهن زدایی بگیرد.

با این حال، امروزه رژیمهای آهن زدایی در تالاسمی اینترمدیت، موضوع قابل بحث کارشناسان می‌باشد.

تا زمانی که داده ها و شواهد بیشتری بر اساس اطلاعات گرداوری گردد. ازجمله این که به منظور کاهش و یا جلوگیری از عوارض مرتبط با آهن کبد و سیستم غدد درون ریز، آهن کبد باید در چه سطحی حفظ شود.

- **تحریک تولید هموگلوبینهای جنینی** : در تعداد قابل توجهی از بیماران تالاسمی اینترمدیت، القای تولید هموگلوبین جنینی برای اصلاح بخشی از عدم بالانس میزان زنجیره‌های آلفا و بتای هموگلوبین انجام می شود که باعث حفظ بهتر سطح اکسیژن رسانی و جلوگیری از بروز سایر عوارض در بیمار می‌گردد.

داروی هیدروکسی اوره شایعترین دارویی است که در این زمینه مورد استفاده قرار می گیرد. با این حال، مشاهده شده است که فواید آن در تالاسمی اینترمدیت محدود بوده و کمتر از آنچه که در SCD مشاهده شده، می باشد.

سایر داروها مانند اسیدهای چرب زنجیره کوتاه و اریتروپویتین، مورد آزمایش قرارگرفته اند و فواید متفاوتی در بیماران تالاسمی اینترمدیت نشان داده اند و بعضی دیگر از این مواد همچنان تحت آزمایش می باشند.

**بتا تالاسمی هموگلوبین** E : بیماری است که در آن فرد، هموگلوبین E که نوعی هموگلوبین غیر طبیعی است را از یکی از والدین و بتا تالاسمی را از دیگر والد خود به ارث می برد. این اختلال شبیه بتا- تالاسمی اینترمدیت است و ممکن است در شدت متفاوت و از فرم خفیف تالاسمی اینترمدیت تا شکل شدید وابسته به تزریق خون متغیر باشد. این نوع اختلال در جنوب شرقی آسیا، غرب اقیانوس آرام و کشورهای با جمعیت مهاجر شایعتر است.

- **بتا تالاسمی هموگلوبین E به سه نوع تقسیم می شود :**
- **بتا تالاسمی هموگلوبین E خفیف :** در آن سطح هموگلوبین درسطح ۹ تا ۱۲ گرم بر دسی لیتر می ماند.
  - به درمان نیازی نمی باشد.
  - به ندرت مشکلات بالینی ایجاد می شود.
- **بتا تالاسمی هموگلوبین E متوسط** : علایم بالینی شبیه به تالاسمی اینترمدیت که در آن سطح هموگلوبین در حدود۶ تا ۷ گرم بر دسی لیتر است.
  - اضافه بار آهن ممکن است رخ دهد.
  - تزریق خون منظم مورد نیاز نمی باشد؛ مگر اینکه عوارضی همچون عفونت وجود داشته باشد.
  - بزرگی کبد و طحال و تغییر استخوان ها با درجات مختلف رخ می دهد.
- **بتا تالاسمی هموگلوبین E شدید :** علایم بالینی شدید که مشابه تالاسمی ماژور است و در آن هموگلوبین ممکن است پایین و درحدود ۴ تا ۵ گرم بر دسی لیتر باشد و بیمار به عنوان یک فرد مبتلا به تالاسمی ماژور مدیریت شود.

- **عوارض تالاسمی (ماژور و اینترمدیت)**

هر چند بعضی عوارض مشخص در بتا-تالاسمی ماژور شایعتر از بتا-تالاسمی اینترمدیت و برخی عوارض بالعکس می باشد؛ اما تعدادی از عوارض مشترک که عمدتا به دلیل اضافه بار آهن است در هر دو فرم تالاسمی رخ می دهد. هرچند ممکن است در فرد تالاسمی اینترمدیت دیرتر بروز کنند. این عوارض مشترک به قرار زیر می باشند :

مشکلات **غدد درون ریز** شامل :

- بلوغ جنسی دیررس، اختلال رشد
- دیابت
- کم کاری غده تیروئید
- کم کاری غده پاراتیروئید

- عدم رشد و کم کاری غدد جنسی
- پوکی استخوان

**اختلالات قلبی** شامل:

- التهاب و عفونت پرده اطراف قلب
- بی نظمی ضربان قلب
- نارسایی دو طرفه بطنی
- نارسایی احتقانی قلب
- فشار خون بالای ریوی (در تالاسمی اینترمدیت شایعتراست)

**اختلالات کبدی** شامل:

- سیروز (به خصوص اگر وجود همزمان هپاتیت B و هپاتیت C با افزایش بار آهن توام باشد).
- نارسایی کبد

**بزرگ شدن طحال با احتمال پر کاری طحال**[1]

| عوارض | تالاسمی ماژور (جامعه آماری ۶۰ نفر) | تالاسمی اینترمدیا (جامعه آماری ۶۳ نفر) |
|---|---|---|
| سن | ۲۶ | ۳۲ |
| طحال برداری | ۸۳ | ۶۷ |
| جراحی کیسه صفرا | ۷ | ۶۸ |
| سنگ کیسه صفرا | ۲۳ | ۶۳ |
| آسیبهای قلبی | ۲۵ | ۵ |
| هپاتیت سی | ۹۸ | ۳۳ |
| بیماریهای کبدی | ۶۸ | ۲۲ |
| دیابت | ۱۰ | ۲ |
| کم کاری تیرویید | ۱۱ | ۲ |
| هیپو گنادیسم | ۹۳ | ۳ |
| خون سازی خارج از مغز استخوان | ۰ | ۲۴ |
| بروز لخته | ۰ | ۲۲ |
| زخم پا | ۰ | ۳۳ |

جدول مقایسه فراوانی عوارض در تالاسمی ماژور و اینترمدیا[2]

1 - Hypersplenism
2- Capellini M et al. Haematological, 2509 ,2002

# فصل ۴
## تزریق خون

تزریق خون منظم، مؤثرترین روش رفع کم خونی در بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور است؛ ممکن است در درمان تالاسمی اینترمدیت و کم خونی داسی شکل نیز تزریق خون ضروری باشد که در ادامه توضیح داده خواهد شد.

چنانچه کم خونی به درستی درمان نشود، می تواند منجر به اختلال رشد، کمبود اکسیژن بافت، نارسایی احتقانی قلب و مرگ زودرس شود. تزریق خون صحیح باعث سرکوب تولید گلبولهای قرمز خون معیوب در مغز استخوان (اریتروپوئزیس بی اثر)، اجتناب از بزرگ شدن کبد و طحال و جلوگیری از عوارض دیگر مربوط به کم خونی شدید، مانند عفونت و بدشکلی استخوان می شود.

● **تزریق برای چه کسی؟** تصمیم به آغاز تزریق خون توسط پزشک متخصص و با پایش دقیق هموگلوبین نوزاد صورت می گیرد و شروع آن زمانی است که سطح هموگلوبین نوزاد کمتر از ۷ گرم بر دسی لیتر باشد. هرگاه بیمار نشانه های احساس خستگی، سو تغذیه، تاخیر در رشد، عدم رشد و یا نشانه ای از نارسایی قلبی را تجربه کند، تزریق خون می تواند با وجود هموگلوبین بالاتر از ۷ نیز صورت گیرد. علائم دیگر مانند افزایش سایز طحال یا شواهدی از پهن شدن استخوان و یا تغییر در ظاهر صورت نیز می تواند باعث تصمیم گیری آغاز درمان تزریق خون شود .

● **برای تزریق خون در تالاسمی ماژور**

- تایید تشخیص آزمایشگاهی
- هموگلوبین کمتر از ۷ گرم بر دسی لیتر در دو نوبت در دو هفته جدا
- با هموگلوبین بیشتر از ۷ گرم بر دسی لیتر و همراه با
  - تغییرات صورت
  - رشد ضعیف
  - شکستگی
  - خونسازی خارج از مغز استخوان

قبل از اولین تزریق خون باید چندین آزمایش صورت گیرد از جمله :

- اندازه‌گیری منظم هموگلوبین
- فنوتیپ کامل سلول‌های قرمز (در پایین  مشاهده شود)

- آزمون های عملکرد کبد و سطح فریتین پایه
- آنتی ژن سطحی هپاتیت B یا سایر نشانگرهای سرولوژیکی، چنانچه واکسناسیون انجام شده باشد (ضد
- هپاتیت B)
- آنتی بادی هپاتیت( RNA در صورت مثبت بودن )
- آنتی بادی HIV( و آنتی ژنHIV یا HIV RNA درصورت مثبت بودن)

وجود همزمان با عارضه کمبود G6PD (تست شده با استفاده از آزمونهای کمی و کیفی)

## گروههای خونی

بیش از ۲۰ سیستم گروه خونی، از جمله ۶۰۰ آنتی ژن مختلف وجود دارد. بهتر است بیماری که تزریق خون آغاز کرده است سازگاری با ABO و RHD و در صورت امکان، سازگاری با انوع کاملRh و Kell و Kidd و Duffy نیز داشته باشد.

در صورت امکان گروههای خونی هر چه بیشتری قبل از شروع اولین تزریق خون در بدن بیمار شناسایی شوند، زیرا این پروتئینها می تواند محرک تولید آنتی بادی شوند .

به طور ایده آل بعد از شروع درمان تزریق خون، باید جهت آگاهی از وجود آنتی بادی جدید علیه گلبولهای قرمز، پیش از هر تزریق خون، آزمایش انجام شود و نتایج آن با دقت گزارش شود. علاوه بر آن مهم است که از انتقال خون بستگان درجه یک ( اهداکنندگان هاپلوییدی ) جلوگیری شود، زیرا می تواند باعث افزایش خطر ابتلا به عارضه کشنده جدی بنام پس زدن پیوند شود.[1]

این خطر در کشورهایی که اهدا خون ملی، داوطلبانه و بدون پاداش ندارند یا بیماران اغلب خون را از اعضای خانواده دریافت می کنند، افزایش می یابد. در این شرایط برای از بین بردن خطر ابتلا به عرضه پس زدن پیوند، بایستی خون تحت اشعه قرار گیرد.

## فیلتر کردن، طول عمر و مدت نگهداری خون

برای جلوگیری از فعل و انفعالات گلبولهای سفید خون در بیمارانی که نیاز به تزریق خون مدام دارند، خون باید قبل از نگهداری فیلتر شود و در حد امکان تازه باشد (ترجیحا بیش از ۱۰ روز از اهدا نگذشته

باشد) و در دمای ۴ درجه سانتیگراد نگهداری شود و هرلحظه دمای خون تزریقی باید به دقت بررسی و تحت نظارت قرارگیرد.

## نقش پرستار در مراقبتهای پیش از تزریق خون

به بیمار و خانواده آنها که درحال تصمیم گیری جهت شروع تزریق خون هستند، توضیح و اطلاعات کافی داده شود . توضیح ساده و روشنی از مضررات و فواید تزریق خون و انتظار از درمان، به بیمار ارائه شود . این اطلاعات باید در قالب بروشور و جزوه کتبی ارایه شود.

تزریق خون باید در یک مکان آشنا، مانند بخشهای مراقبت روزانه و یا مرکز تالاسمی صورت گیرد و یا در محلهای خاصی که توسط بیمارستان تعیین شده است. کادر پرستاری در مدیریت و نظارت بر فرایندها و روندها مجرب باشد.

هنگامی که اولین تزریق خون آغاز می شود، باید پروتکلهای مربوطه جهت اطمینان خاطر از بیخطر و موثر بودن روند درمان، اجرا شوند. هرجا که چنین پروتکلی ایجاد نشده است، واحد هماتولوژی باید هرچه سریعتر نسبت به تدوین آن اقدام کند. در صورت نیاز، اطلاعات، تجربه و دانش فراوانی در وب سایت های مرتبط موجود می باشد.

**نقش پرستار در تضمین ایمنی و اثر بخشی تزریق خون، شامل شناسایی صحیح بیمار، مستند سازی و ارتباط با بیمار است. جنبه های دیگر مربوط به غربالگری و آماده سازی خون و تنظیم رژیم تزریق خون از وظایف متخصص هماتولوژی می باشد.**

## شناسایی بیمار

برای تزریق خون باید به دقت اطلاعات بیمار مشخص و به وضوح یادداشت شود. این وظیفه پرستار است که موارد زیر را مشخص کند:

- نام
- نام خانوادگی
- تاریخ تولد
- بیمارستان / شماره واحد

شناسایی بیمار در فرایند نمونه گیری، جمع آوری خون از محل نگهداری و ذخیره و دریافت خون در محل تزریق و امور اداری اهمیت زیادی دارد. پرسنل درمانی باید در طول روند نمونه گیری و اجرای تزریق خون از بیماران بخواهند که نام، نام خانوادگی و تاریخ تولد خود را بیان کنند که باید با شماره پرونده بیمار مطابقت داشته باشد. چنانچه بیمار به دلیل کم سن بودن و یا عدم هوشیاری، نتواند اطلاعات شناسایی خود را ارائه دهد، باید شناسایی وی از طریق والدین و یا همراهان او صورت گیرد.

هنگامی که نمونه خون جهت آزمایش کراس مچ جمع آوری می شود، پرستار باید:

- جهت اجتناب از بروز اشتباه در یک زمان واحد تنها با یک بیمار سر و کار داشته باشد.
- بیمار را شناسایی کند و از اینکه نام و نام خانوادگی، تاریخ تولد و شماره پرونده بیمار مطابق با فرم درخواستی است، اطمینان خاطر داشته باشد .
- حداقل ۶ تا ۷ میلی لیتر خون در لوله های مخصوص کراس-مچ بردارد.
- جزییات مربوط به بیمار با دقت روی برچسبهای شیشه ها ثبت شود.
- فرم و شیشه نمونه‌ی خون را قبل از ارسال به آزمایشگاه انتقال خون ثبت و امضا نماید.
- نمونه خون جهت کراس مچ را حداکثر دو تا سه روز قبل از تاریخ تزریق خون جمع آوری کند و چنانچه اورژانسی و فوری باشد در اسرع وقت اقدام نماید.

## مستندات

مستندات تزریق خون باید شامل اطلاعات قبل از تزریق، داده های اداری و مشاهدات باشد .

در طول تزریق خون پرونده پزشکی بیمار باید در دسترس و شامل موارد زیر باشد:

- برنامه اجرایی (مدیریتی)
- نتایج آزمایش خون (شمارش کامل خون، بیوشیمی، فریتین و غیره)
- تاریخ تزریق

نسخه باید شامل موارد زیر باشد:

- جزئیات اطلاعات بیمار
- نوع فرورده خونی که باید تجویز شود.
- هر نوع نیاز خاص

- تاریخ
- حجم و یا تعداد واحدهای مورد نیاز (در اطفال باید حجم دقیقا به میلی لیتر نوشته شود)
- سرعت تزریق خون و یا مدت زمان تزریق خون (با توجه به دستورالعمل پزشک متخصص یا معالج)

## ارتباطا ت

در فرایند تزریق خون به بیمار تالاسمی، به ارتباط موثر بین همه پرسنل از جمله پرسنل پزشکی و پرستاری، کارکنان آزمایشگاه و پشتیبانی نیاز است.

تا آنجا که ممکن است، زمان تزریق خون بیمار باید برنامه ریزی شده و با توجه به خواسته بیمار و خانواده آنها باشد تا در کار، زندگی و مدرسه آنها خللی وارد نشود .

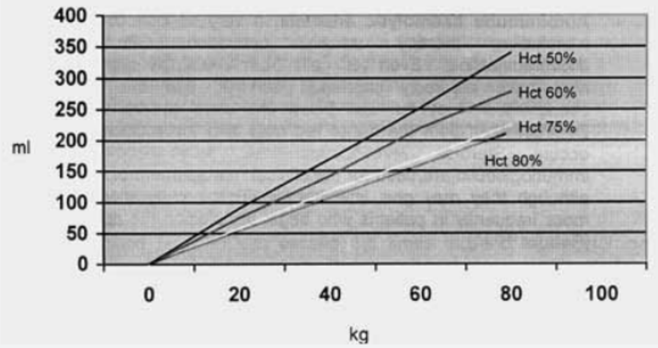
اجرای سیاستها و دستورالعملها (پروتکل) بسیار مهم است؛ زیرا باعث کاهش بسیاری از اشتباهات ناشی از ارتباط مختل میان پرسنل، بیمار و خانواده می شود.

## رژیم تزریق خون

میزان خون تزریقی به چندین عامل از جمله وزن بیمار و افزایش سطح هموگلوبین هدف بستگی دارد. با توجه به دستورالعملهای بین المللی (دستورالعملهای TIF برای مدیریت بالینی تالاسمی ۲۰۰۸ مشاهده شود)، هموگلوبین قبل از تزریق خون نباید کمتر از ۹/۵ تا ۱۰ گرم بر دسی لیتر باشد و بعد از تزریق خون هموگلوبین باید ۱۴-۱۳ گرم بر دسی لیتر باشد.

حجم خون تزریقی را می توان همانند دو جدول زیر محاسبه نمود:

**میزان خون اهدا شده بسته به هماتوکریت، باید هموگلوبین بیمار را یک گرم بر دسی لیتر (بسته به وزن برحسب کیلوگرم) افزایش دهد.**




برگرفته از کتاب راهنمای بالینی تالاسمی انتشارات تیف

Haematocrit of Donor Red Cells

| Target Increase in Haemoglobin Level | | 50% | 60% | 75% | 80% |
|---|---|---|---|---|---|
| | 1 g/dl | 4.2 ml/kg | 3.5 ml/kg | 2.8 ml/kg | 2.6 ml/kg |
| | 2 g/dl | 8.4 ml/kg | 7.0 ml/kg | 5.6 ml/kg | 5.2 ml/kg |
| | 3 g/dl | 12.6 ml/kg | 10.5 ml/kg | 8.4 ml/kg | 7.8 ml/kg |
| | 4 g/dl | 16.8 ml/kg | 14.0 ml/kg | 11.2 ml/kg | 10.4 ml/kg |

راهنمای انتخاب میزان خون تزریقی

**برای مثال :**

به منظور بالا بردن سطح هموگلوبین به میزان ۴ گرم بر دسی لیتر در بیمار با وزن ۴۰ کیلوگرم

میلی لیتر ۵۶۰ = ۴۰ × ۱۴/۰

دریافت خون به میزان۵۶۰ میلی لیتر با هماتوکریت ۶۰ درصد نیاز خواهد بود. در این محاسبه فرض می‌شود که حجم خون ۷۰ میلی لیتر بر کیلوگرم وزن است.

روش تزریق خون که در بالا شرح داده شد، معمولا هر ۲ تا ۵ هفته یک بار است. تزریق خون به جلوگیری از عوارضی چون اختلال رشد، تغییرات استخوانی و آسیب ارگانهای بدن کمک می کند. همچنین باعث بهبود کیفیت زندگی بیمار و شرکت او در تمام فعالیت طبیعی زندگی می شود.

**کلیه تزریقات خون باید ثبت شوند. برای اطمینان از ارزیابی درمان، باید ثبت تزریق خون در قالب یک نمودار باشد. این ارزیابی شامل سطح هموگلوبین قبل و بعد از تزریق، فاصله زمانی بین تزریق خون و کل تزریقات خون به ازای کیلوگرم وزن در سال است که باعث خواهد شد میزان آهن ذخیره شده نیز مشخص شود.**

هرگاه برای حفظ سطح هموگلوبین مورد نظر، تزریق خون به میزان بیشتر از ۲۰۰ تا ۲۲۰ میلی لیتر بر کیلوگرم (وزن بدن بیمار) در سال نیاز باشد، ممکن است با توجه به سایر علایم، برداشتن طحال ضروری باشد. با این حال، همانطور که در بالا اشاره شد، برداشتن طحال تا قبل از سن ۵ سالگی توصیه نمی شود، زیرا استعداد ابتلا به عفونت را افزایش می دهد.

## • نقش پرستار در اجرای تزریق خون

تزریق خون باید زمانی صورت گیرد که پرسنل کافی در دسترس باشد تا به راحتی بتوان بیماران را مشاهده و در هنگام هر گونه واکنش خونی بر آنها نظارت داشت. همان گونه که در بخش قبلی توضیح داده شد با توجه به سیاستهای بیمارستان، یک یا دو پرستار متخصص با صلاحیت باید چک نهایی را در اجرای تزریق خون انجام دهند. علاوه بر این، پرستار باید تک تک واحدهای خون را از نظر تاریخ انقضاء بررسی کند، حجم خون را ثبت نموده و از نبود نشتی، لخته خون و غیره در واحدهای خونی اطمینان حاصل کند. در شرایطی که قبل از ذخیره سازی اجزای خون کاهش یا حذف لکوسیت صورت نگرفته باشد، ممکن است یک فیلتر حذف لکوسیت[۱] کنار تخت بیمار مورد استفاده قرار گیرد. در این مورد، نیاز است که پرستار برای اقدام موثر در راه اندازی و نظارت بر این روش اضافی از دانش کافی برخوردار باشد. تزریق گلبولهای قرمز خون حداکثر تا ۳۰ دقیقه از زمان برداشتن خون از محل نگهداری و ذخیره در دمای ویژه، آغاز شود و در طی ۴ ساعت تزریق خون کامل گردد. جهت اطمینان می توان تزریق خون را در مدت بیش از ۹۰ تا ۱۲۰ دقیقه با میانگین ۳ تا ۵ میلی لیتر بر حسب کیلوگرم وزن بیمار، انجام داد **که این مدت زمان می‌تواند در بیماران قلبی بیشتر باشد** (دستورالعمل TIF در سایت http:// www.thalassaemia.org.cy مشاهده شود)

شلاته کننده آهن دسفروکسامین (که در این کتاب شرح داده شده) را می توان از طریق یک اتصال سه راهه با خون تجویز نمود. اما نباید به خون اضافه شود. **با این حال، نسبت به اثر بخشی تجویز دسفروکسامین وریدی با تزریق خون تردیدهایی وجود دارد.**

---

1-Leucodepletion filter

## • عوارض تزریق خون

با وجود مزایای زیاد تزریق خون، تیم درمان باید به خوبی با خطرات بالقوه درمان با تزریق خون آشنایی داشته باشند. به ویژه آنهایی که با بیماران تالاسمی برخورد دارند، زیرا بیماران تالاسمی بزرگترین گروه بیمارانی هستند که به طور منظم خون دریافت می کنند.

**واکنش به تزریق خون به دو دسته تقسیم می شود:**

**A. واکنش تزریق خون خود ایمنی، که در آن سیستم ایمنی بدن خود بیمار به خون واکنش نشان می دهد.**

**B. واکنش تزریق خون غیر خود ایمنی، که در آن واکنشها ناشی از سیستم ایمنی بدن بیمار نمی باشد.**

هردو نوع واکنش می تواند درطی و یا درست پس از تزریق خون صورت گیرد (واکنش حاد). این واکنشها، بلافاصله بعد از دریافت چند میلی لیتر خون، در طول تزریق و یا بعد از پایان تزریق نمایان می‌شوند .

نوع دیگر واکنش، ممکن است با تاخیر چند روزه یا چند هفته پس از تزریق خون و یا حتی در دراز مدت رخ دهد.

جداول ۱ و ۲ نشان دهنده انواع واکنش های احتمالی مربوط به گروه خون و جدول ۳ عوامل آسیب رسان[1] مربوط به تزریق خون و عفونت را نشان می دهد.

جدول ۱- واکنشهای ایمنی [2] به دنبال تزریق خون

| حاد | تاخیری |
|---|---|
| همولیتیک درون عروقی | آلو ایمنی |
| آنافیلاکتیک | همولیتیک خارج عروقی |
| تب غیر همولیتیک | مقاومت پلاکتی |
| آلرژی (کهیر) | اختلال واکنش میزبان علیه پیوند [3] |
| صدمه حاد ریوی مرتبط با تزریق خون | |

1-Pathogens 2- Immune mediated

جدول ۲- واکنشهای غیر ایمنی به دنبال تزریق خون[۱]

| حاد | تناوب | تاخیری |
| --- | --- | --- |
| همولیتیک( در شرایط آزمایشگاهی)[۲] | | افزایش متابولیک بار آهن |
| متابولیک | | ۱.عفونت: |
| آسیب انعقادی | | باکتریایی |
| کاهش دمای بدن | نادر | گرام منفی |
| مسمومیت با سیترات | نادر | گرام منفی |
| کاهش کلسیم خون | نادر | ۲. ویروسی |
| افزایش پتاسیم خون | نادر | HBV |
| | | HCV |
| | | HIV 18<2 |
| | | HTLV 18<2 |
| | | CMV |
| | | E-B |
| | | B19 |
| | | 3. Prions: Creutzfeld Jakob |
| | | ۴. انگلی مثل مالاریا |
| آمبولی | نادر | |
| افزایش بار سیستم گردش خون[۳] | ۱ در ۱۰۰۰۰ | |

جدول ۳- بیماریها و عفونتهای قابل انتقال از راه خون

| ویروسی | انگلی | سایر عوامل |
| --- | --- | --- |
| HAV | مالاریا | HGV |
| HBV-HDV | میکروفیلاریاسیس | TTV |
| HCV | تری پانوزوما کروزی | SEN-V |
| CMV [۴] | توکسوپلاسموز | CGD |
| EBV | بابِیوسیس[۵] | ترپونما : |
| HPV B 19 | لیشمانوز احشایی | سفیلیس |
| HIV 1+2 | بیماری شاگاس | باکتریایی : |
| HTLV 1+2 | | التهاب روده ای یرسینیا |
| کوکساکی B | | چند ارگانیسمی |

1- Non-Immune mediated
2- haemolytic (in vitro)
3- Circulatory overlaod
4-ویروس سیتومگال
5- Babeosis

فراوانی آلودگیهای ویروسی یا باکتریایی عمدتا بسته به کیفیت بهداشت عمومی، خدمات انتقال خون و محل شیوع عوامل بیماریزا در میان کشورهای مختلف متفاوت است. خطر انتقال انگل، بسته به محل شیوع و اقدامات پیشگیرانه در سطح ملی، در کشورهای در حال توسعه بیشتر است.

امروزه در اغلب کشورهای اروپایی، شمال امریکا و برخی کشورهای دیگر خارج از این مناطق، به دلیل تلاشهای گسترده در تقویت کل زنجیره انتقال خون، از آموزش اهداکنندگان خون تا انتخاب و مدیریت غربالگری اهداکنندگان، تضمین کیفیت فرایند تهیه خون، تزریق خون به بیمار و نظارت بر عوارض جانبی و یا اتفاقات ناخواسته (کوتاه و بلند مدت )، احتمال ابتلا به HBV، HCV و HIV بسیار ناچیز است. در این کشورها افراد تالاسمی مبتلا به HCV ، بیماران مسن تری هستند که قبل از سال ۱۹۹۰ تزریق خون داشته اند. در مقابل، در کشورهای دیگر که در آن چنین اقداماتی کمتر از حد مطلوب صورت گرفته شده است، انتقال عوامل بیماری زا از جمله ویروسهای هپاتیت، هنوز هم رخ می دهد (جدول ۴).

جدول ۴- شیوع بیماریهای عفونی مزمن ویروسی در تالاسمی ماژور[۱]

| ویروس | درصد |
|---|---|
| HCV | 10-75 |
| HBV | 1-35 |
| HIV | <2 |
| HBV & HCV | 5-10 |
| HCV & HIV | 0.5-1.5 |
| HBV & HIV | 1-1.8 |
| HBV + HCV + HIV | 0.6-0.8 |

## • درمان واکنش تزریق خون

پیش آگهی واکنشهای مربوط به تزریق خون به شدت آن بستگی دارد. مهمترین نکات درمان بعضی از این واکنشها به قرار زیر است:

**عوارض جدی**

- در **واکنش تزریق خون همولیتیک حاد[2] (AHTR)**، آنافیلاکتیک، سپسیس (آلودگی باکتریایی) و

۱- بررسی ۲۵ کشور در سال ۲۰۰۸ از طرف تیف

2- Acute Haemolytic Transfusion Reaction

آمبولی هوا باید تزریق خون قطع شود. ممکن است برای درمان یا جلوگیری از عوارض جانبی، مانند اختلال انعقادی داخل عروقی (DIC)، نارسایی کلیوی و شوک، مایعات به صورت وریدی تجویز و داروهای مختلف استفاده شود.

- **اضافه بار سیستم گردش خون** می تواند با تجویز اکسیژن تحت درمان قرار گیرد و برای افزایش از دست دادن مایعات ، داروی مُدر تجویز شود. همچنین تزریق خون باید آهسته و یا متوقف شود.
- **آسیب حاد ریوی مرتبط با تزریق خون (TRALI)** می تواند با حمایت تنفسی مناسب برطرف شود. اثرات واکنشهای همولیتیک تاخیری و آلوایمنی می تواند با کورتیکواستروئیدها کاهش یابد.
- مشکل **پس زدن پیوند (GVHD)** نیاز به درمان حمایتی مناسب دارد.
- **آلودگی های ویروسی** باید با توجه به نوع ویروس مربوطه درمان شود.

**عوارض خوش خیم:**

- واکنش غیر همولیتیک تزریق خون می تواند با تب همراه باشد.
- راش و خارش (کهیر) می تواند با آنتی هیستامین کاهش یابد.

## نقش پرستاران در جلوگیری از واکنش های تزریق خون

اشتباه در شناسایی بیمار و به تبع آن گروه خون اشتباه با اختلاف فاحشی بالاترین خطای گزارش شده منجر به مرگ مرتبط با تزریق خون می باشد. بنابراین خدمات انتقال خون و سایر بخشهای مرتبط با آن باید سیاستهای دقیقی را پیاده کنند تا از فرایند انتقال خون بهینه، اطمینان خاطرحاصل شود. پرسنل درمانی نیز باید به دقت استانداردهای انتقال خون را تدوین نمایند و پروتکلهایی جهت حفاظت از سلامت و ایمنی بیماران ارائه دهند .

پرستار نقش کلیدی در پیشگیری و شناسایی علائم اولیه واکنش تزریق خون ایفا می کند.

**جنبه های مهم نقش پرستار شامل موارد زیر است:**

- مشخص کردن دقیق نمونه های خون برای تعیین نوع خون و انجام تست سازگاری (کراسمچ).
- بازرس پزشکی تایید نماید که کلیه تجهیزات مورد استفاده در تزریق خون طبق توصیه کارخانه سازنده به کار گرفته شده اند.

- بازرس پزشکی واحد های خون را بررسی و تایید کرده باشد که به عنوان مثال خون به رنگ ارغوانی تیره، لخته یا همولیز نباشد. همچنین تمام واحدهای خون از نظر تاریخ انقضا بررسی شده باشد.
- با چک کردن گروه خونی بیمار در مقابل گروه خونی که با برچسب به روی واحدهای خونی ثبت شده است، سازگاری بین بیمار و واحد خون دریافتی چک شود.
- جزئیات واحدهای خونی تزریق شده در پرونده بیمار ثبت شود، زیرا ممکن است درصورت لزوم در آینده اهداکنندگان مورد پیگیری قرار گیرند .
- در طول تزریق خون باید بیمار به دقت تحت نظر باشد، به خصوص در مراحل اولیه تزریق خون که احتمال ایجاد واکنش حاصل از تزریق خون زیاد است.
- برای جلوگیری از کاهش اثربخشی بالینی و جهت ایمنی و سهولت اجرای تزریق خون لازم است فراورده های خونی در مدت زمان توصیه شده تزریق شود.
- **توجه داشته باشید که تزریق خون سرد ممکن است خطرناک باشد، پس باید با واحد خون منجمد شده با دقت زیادی رفتار کرد، زیرا ممکن است شکننده باشد و به راحتی در درجه حرارت پایین بشکند .**
- پارامترهای مناسب قبل و بعد از تزریق خون جهت تعیین اثر بخشی تزریق خون ثبت شود.
- واکنش های مشاهده شده را یادداشت و گزارش داده و همه عوارض بررسی شوند.

(ارائه نمونه خون قبل از تزریق و ارسال آن با واحد خون استفاده نشده به بانک خون برای بررسی ناسازگاری سرولوژیکی و آزمایش کشت).

- در صورت تکرار واکنش به خون، بررسی وجود آنتی بادیهای نامنظم خارج از سیستم ABO و Rh توصیه شود. هنگامی که واکنش غیرهمولیتیک تزریق خون همراه با واکنش تب غیر همولیتیک مکررا رخ می دهد، باید از خون کم لکوسیت استفاده نمود.
- مهم است که به یاد داشته باشید که برخی از عوارض مانند بروز بیماریهای منتقل شده از طریق انتقال خون، ممکن است با تاخیر همراه باشد. هرگاه یک اهداکننده با تشخیص آلودگی خونی پیدا شد و بیمار خون وی را دریافت کرد، دریافت کننده باید برنامه دارویی دنبال کند.

در بسیاری از بیمارستانهای اروپا و ایالات متحده، کمیته‌های انتقال خون وجود دارد که شامل نمایندگان سازمان انتقال خون و واحدهای بالینی اصلی هستند که فعالیت قابل توجهی در زمینه انتقال خون دارند.
چنین کمیته هایی می توانند از طریق :

- تعریف سیاستهای انتقال خون مطابق با فعالیتهای بالینی محلی
- انجام ارزیابی های منظم از شیوه های انتقال خون
- تجزیه و تحلیل رویدادهای نامطلوب مرتبط با انتقال خون
- در نظر گرفتن هر گونه اقدامات اصلاحی لازم، باعث افزایش اثر بخشی فرایند انتقال خون شوند.

پرستار باید همه شرایط و حالتهای بیمار را از نظر علائم و نشانه های احتمالی در زمان تزریق خون به دقت نظارت و بررسی کند از جمله :

- **تب یا افزایش درجه حرارت بدن به میزان ۱/۵ درجه سانتی گراد بالاتر از استاندارد**
- **حالت لرز و سفتی بدن**
- **تپش قلب**
- **افزایش فشار خون**
- **غش**
- **ملتهب شدن و سرخ شدن**
- **استخوان درد ، درد عضلانی ، شکم درد یا درد قفسه سینه**
- **تنگی نفس**
- **تهوع**
- **احساس ناراحتی و ناخوشی**
- **زجر تنفسی**
- **سوزش ، کهیر و خارش**

جدول زیر به انواع واکنش ها و دلایل بروز آنها با معمولترین و شایعترین علائم و زمان وقوع آنها مربوط می‌شود[1].

| نوع واکنش | زمان بندی | علت | علائم |
|---|---|---|---|
| همولتیک حاد | بعد از ورود چند سی سی خون به بدن | ناسازگاری و عدم انطباق ABO | تنفس سخت، انقباض قفسه سینه، تب، لرز، کمر درد، شوک ناشی از افت فشار خون، نارسایی کلیه |
| آنافیلاکتیک | - | نقص مادرزادی در IgA | سرخ شدن پوست، کهیر، خارش، تنفس سخت، استفراغ، اسهال، درد قفسه سینه، افزایش فشار خون،از دست رفتن هوشیاری، شوک |
| آمبولی هوا | - | ورود هوا به سیستم | سرفه، تنفس سخت، درد قفسه سینه و شوک |
| آلودگی باکتریایی[2] | نزدیک به پایان فرایند تزریق خون یا پس از آن | انتقال باکتری از طریق خون تزریق شده | تب ، لرز ،استفراغ، اسهال، افت فشار خون، شوک، نارسایی کلیه، انعقاد درون عروقی منتشر [3] |
| افزایش بار سیستم گردش خون | - | انجام تزریق خون با سرعت زیاد | تنفس سخت، سیانوز، فزایش فشار خون سیستولیک |
| صدمه ریوی حاد وابسته به تزریق خون[4] | - | واکنش بین آنتی بادی های ضد لکوسیت تزریق شده و گرانولوسیتهای بیمار | تنفس سخت، سیانوز، سرفه، افت فشار خون |
| واکنش تب زای غیر همولتیک [5] | - | واکنش بین آنتی ژن های لکوسیت در خون تزریق شده و آنتی بادی های ضد لکوسیت موجود در خون بیمار – اعتقاد بر این است که برخی از واکنش ها بخاطر تزریق پروتئین هایی بنام سیتوکین[6] ها است که در طول ذخیره سازی خون توسط لکوسیت ها تولید شده است. | افزایش درجه حرارت بدن تا ۱ درجه سانتی گراد یا بیشتر بدون هیچ توضیح پزشکی |
| آالرژی ( کهیر ) | - | در نتیجه وجودعوامل خارجی حساسیتزا در خون فرد اهدا کننده که با انتی بادی های بیمار واکنش نشان می دهد و یا آنتی بادی های موجود در خون فرد اهدا کننده که با عوامل حساسیت زای موجود در بدن بیمار واکنش نشان می دهد . | کهیر، راش، ورم موضعی |

1- About Thalassaemia, Eleftheriou A (TIF Publication 2007)
2- sepsis 3- DIC 4- TRALI
5- FNHTR 6- cytokine

## • وظیفه پرستار در صورت بروز واکنشهای خونی

پرستار در همکاری با سرپرستار و یا پزشک متخصص اقدامات زیر را انجام می دهد :

- متوقف کردن فرایند تزریق خون
- نگهداشتن رگ و دسترسی به رگ
- کنترل علائم حیاتی (درجه حرارت، ضربان قلب و میزان اشباع اکسیژن)
- در صورت لزوم، احیا کردن و نجات بیمار با تجویز مایع کریستالوئید یا نرمال سالین به میزان کم و آهسته. اگر افت فشارخون ادامه پیدا کرد، ممکن است بیمار به داروهای اینوتروپیک نیاز پیدا کند .
- اطلاع رسانی به پزشکان بیمار
- کنترل مجدد هویت بیمار در مقابل بخش
- کنترل و نظارت بر نتایج آزمایش ادرار. اولین نمونه ادرار باید برای بررسی وجود هموگلوبین آزاد به آزمایشگاه فرستاده شود .
- فرستادن نمونه خون بیمار به آزمایشگاه برای تکرار تست کراس مچ ، شمارش خون کامل، اوره، الکترولیت و تست های عملکرد کبد.
- بخشی از خون باید به آزمایشگاه برگردانده شود تا بررسی بیشتری روی آن انجام شود .

**با متخصص خون صحبت کنید و در مورد مدیریت و کنترل بیمار راهنمایی بگیرید .**

# فصل ۵
# عفونت در تالاسمی

بیماران تالاسمی ماژور به دلایل زیر در معرض خطر عفونت بیشتر می باشند:

- کم خونی
- طحال برداری
- اضافه بار آهن
- تزریق خون
- استفاده از دسفرال

## کم خونی

هنگامی که بیمار تزریق خون کافی نداشته باشد یا به کل تزریق خون نداشته باشد، کم خونی مهمترین علت بروز عفونتهای شدید مانند ذات الریه است. چنین مشکلی به ندرت در غرب بروز می کند، زیرا در آنجا خون کافی به راحتی در دسترس بیماران قرار می گیرد؛ اما در برخی از کشورهای در حال توسعه، هنوز تزریق خون ناکافی یک مشکل شایع است که می تواند منجر به ایجاد چنین عفونتهایی شود.

## طحال برداری

طحال برداری به خصوص در سن پایین، با خطر عفونتهای جدی مانند استرپتوکوک پنومونی، آنفولانزا هموفیلوس و نایسریا مننژیتیدیس، همراه خواهد بود که توسط باکتریهای کپسولدار ایجاد می شوند. سایر باکتریها، ویروسها و انگلها نیز می توانند باعث ایجاد عفونتهای جدی در این بیماران شوند؛ زیرا طحال، مسئول حفاظت بدن در برابر عفونت است. (اطلاعات بیشتر درخصوص برداشتن طحال در فصل ۵ ارائه شده است)

## بار آهن

بیمارانی که تزریق خون مناسبی داشته اند، اما به دلیل مشکل در تهیه داروهای آهن زدا و یا به دلیل تعهد کم نسبت به انجام درمان، آهن زدایی مناسب نداشته اند، در معرض افزایش خطر ابتلا به عفونت های شدید می باشند. چون عوامل عفونت زا روی آهن سوار می شوند و هر چه میزان آهن بدن بیشتر باشد، رشد و تکثیر عامل عفونت سریعتر می شود. بهترین مثال مستند، عفونت ناشی از باکتری

یرسینیا انتروکلیتیکا[1] است که یک عامل عفونی عجیب و غریب است که بر خلاف باکتریهای دیگر، به خودی خود مکانیسمی برای جمع آوری و استفاده از آهن محیط ندارد. در افراد سالم، این باکتریها بی‌ضرر هستند و از نظر بالینی چندان حائز اهمیت نمی باشند. اما در بیماران تالاسمی ماژور که در بدن خود دچار افزایش بار آهن آزاد یا آهن باند شده با ملکولهای دسفروکسامین می باشند، یرسینیا به سرعت رشد و تکثیر می‌یابد و باعث ایجاد عفونت های جدی می شود که تهدید کننده حیات بیمار می باشد .

بررسیهای زیادی درخصوص نقش آهن در ایجاد عفونتهای باکتریایی انجام شده است. با این حال تحقیقات قابل توجهی نیز درخصوص نقش آهن در عفونتهای ویروسی صورت گرفته است (مانند هپاتیت و ایدز). اینکه چگونه آهن می تواند باعث ایجاد این عفونتها شود و در پاسخ بیمار به درمان با داروهای توصیه شده اثر بگذارد، نیز مورد بررسی قرار گرفته شده است. نتایج این تحقیقات نشان می دهد که ممکن است در تالاسمی، بار آهن با پیش آگهی بد هپاتیت ویروسی مزمن B و C و پاسخ ضعیف به درمان مرتبط باشد. در نتیجه به نظر می رسد اثربخشی درمان آهن زدایی نقش مهمی در پیش آگهی هپاتیت ویروسی مزمن در این بیماران ایفا می کند. همچنین ثابت شده که هرگاه رژیم آهن زدایی بیمار با داروی دسفروکسامین کمتر از ۴۰ میلی گرم به ازای هر کیلوگرم وزن بدن باشد، یا هنگامی که سطح فریتین سرم بالاتر از ۱۹۳۵ نانوگرم در لیتر باشد، عفونت HIV (ایدز) در بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور شدیدتر می شود.

به طور خلاصه، آهن می تواند نقش مهمی در افزایش شدت عفونتها در تالاسمی ماژور ایفا کند. به این دلیل که آهن ممکن است :

- به عنوان یک ماده مغذی برای رشد پاتوژن به کار گرفته شود.
- به عنوان یک ماده مغذی برای ساخت آنزیم به کار گرفته شود که به تکثیر ارگانیسمهای عفونی کمک می کند.
- باعث حذف ماده شیمیایی مهمی به نام آنتی اکسیدان می شود که از سلولهای بدن در برابر التهاب محافظت می کند.
- باعث آسیب به سلولهایی می شود که در دفاع از بدن درمقابل عفونتها نقشی مهم ایفا می کنند.

1- Yersinia enterocolitica-a

## • تزریق خون

طیف گسترده ای از باکتری و انگلها می توانند از طریق تزریق خون انتقال یابند. برخی ازآنها علائم بالینی مهمتری نسبت به سایر انواع مشابه دارند و با توجه به شیوع محلی، در برخی از نقاط جهان نسبت به سایر نقاط شیوع بیشتری دارند. هنوز کیفیت و ایمنی نامناسب و یا کمتر از حد مطلوب خون در بسیاری از کشورها یک واقعیت است و جمعیت بزرگی از بیماران هنوز در معرض خطر قرار دارند. (نگاه کنید به جدول زیر و همچنین جدول ۳، صفحه ۶۴)

**شیوع HBsAg مثبت و ANTI-HCV مثبت در بیماران تالاسمی**[۱]

| مناطق جغرافیایی | تعداد افراد غربالگری شده | درصد HBsAg مثبت | درصد ANTI-HCV مثبت |
|---|---|---|---|
| ایران | ۷۳۲ | ۱,۵ | ۱۰,۳ |
| ترکیه | ۳۰۰ | ۰,۸ | ۴,۴ |
| تایلند | ۱۰۴ | ۲ | ۲۱,۲ |
| لبنان | ۳۰۵ | ۰,۳ | ۱۴ |
| هند | ۱۰۴ | ۳,۸ | ۲۱ |
| مالزی | ۸۵ | ۲,۴ | ۲۲,۴ |
| مالزی | ۷۲ | ۱ | ۱۳ |
| هند | ۷۰ | ۵,۷ | اطلاعاتی در دست نیست |
| عراق | ۵۵۰ | اطلاعاتی در دست نیست | ۶۷,۳ |
| پاکستان | ۳۵ | اطلاعاتی در دست نیست | ۶۰ |
| ایتالیا | ۱۴۸۱ | اطلاعاتی در دست نیست | ۸۵,۲ |
| بحرین | ۲۴۲ | اطلاعاتی در دست نیست | ۲۰,۵ |
| برزیل | ۳۲ | اطلاعاتی در دست نیست | ۴۸,۸ |
| هنگ کنگ | ۰ | اطلاعاتی در دست نیست | ۳۴ |
| انگلستان | ۷۳ | اطلاعاتی در دست نیست | ۲۳,۳ |

1- Blood, 21 October 2010, Volume 116, Number 16

# فصل ۶

## بار آهن اضافی و آهن زدایی[1]

روند تخریب گلبولهای قرمز و افزایش جذب آهن از روده ، باعث تجمع ذخیره آهن در بدن فرد تالاسمی می شود. با این وجود، تزریق خون به عنوان درمان اصلی بیماری تالاسمی، مهمترین عامل افزایش بار آهن در بدن است.

هر میلی لیتر گلبول قرمز خون حاوی ۱/۱۶ میلی گرم آهن است. هر واحد متوسط خون تقریبا حاوی ۲۵۰ میلی لیتر گلبول قرمز و ۲۰۰ تا ۲۹۰ میلی گرم آهن است. بدین ترتیب : ۲۵۰× ۱/۱۶

منبع اصلی ذخیره آهن در بیمارانی که برای مدت طولانی خون تزریق می کنند، آهن آزاد شده از شکستن گلبولهای قرمز خون است. برای مثال بیماری که ۳۰ واحد خون در هر سال دریافت می کند، در حدود ۶ گرم آهن در سال، یا حدود ۱۵ تا ۱۶ میلی گرم در روز، آهن مازاد خواهد داشت.

بدن قادر به دفع چنین مقدار آهن اضافی نمی باشد؛ بنابراین آهن اضافه در بافتها و ارگانهای بدن ذخیره می شود و چنانچه از طریق مداخلات دارویی دفع نشود، می تواند باعث بروز آسیب جبران ناپذیر عوارض مختلف در تالاسمی ماژور شود.

علایم بالینی اضافه بار آهن، معمولا از سن ۱۰ سالگی ظاهر می شود؛ با این وجود شواهدی از تاثیر سمی آهن بر کبد در اکثر کودکان بیمار مشاهده و آسیب به کبد به شکل فیبروز اولیه در طول ۲ سال اول شروع تزریق خون مشاهده شده است. چنانچه درمانی جهت دفع آهن اضافی مخصوصا در بیمارانی که مبتلا به هپاتیت B و هپاتیت C هم هستند، صورت نگیرد، آسیب جدی کبد یا سیروز[2] قبل از سن ۱۰ سالگی اتفاق می افتد.

بیماری قلبی، یکی دیگر از علل مرگ و میر در تالاسمی ماژور است  که در طی ۱۰ سال اول تزریق خون گزارش شده است؛ با این وجود معمولا نارسایی های قلبی  بعد از ۱۵ سالگی ظاهر می شود.

همچنین بار آهن عامل مهم تاخیر بلوغ جنسی در مردان و زنان تالاسمی است. بار اضافی آهن می تواند باعث بروز مشکلاتی در زنان شود (حدود یک چهارم موارد) و باعث پیشرفت تدریجی دیابت شیرین و در طولانی مدت، مشکلات استخوانی و آسیب به سایر ارگانهای مهم بدن چون تیرویید و پاراتیرویید می‌شود. بنابراین بیماران باید درمان مناسبی جهت دفع بارآهن اضافی دریافت کنند، در غیر این صورت افزایش آهن در بدن تاثیر جدی بر کیفیت و طول عمر بیمار می گذارد.

1- Iron Chelation 2- Cirrhosis

## • چگونه آهن اضافی به بدن آسیب می رساند :

هنگامی که آهن  در بدن تالاسمی انباشته می شود، خواه این انباشتگی درنتیجه  تالاسمی یا در نتیجه تزریق خون  یا بر اثر هر دو عامل باشد، مهمترین پروتئین حامل آهن خون که ترانسفرین نام دارد، با آهن پر می شوند. در نبود ترانسفرین آزاد، سایر ملکولهای آهن آزاد که بسیار آسیبرسان هستند، در جریان خون گردش می کنند و در بافتها تجمع یافته و با پروتئین های ذخیره شده در بافت ترکیب شده و تشکیل فریتین و هموسیدرین می دهند. آهن ذخیره شده در این پروتئینها کمتر از آهن آزاد  به بدن آسیب می رساند؛ با این وجود این ذخایر پروتئینی اشباع می شوند و بدن به طور مداوم آنها را می شکند و آهن آزاد رها می کند. همچنین هنگامی که فرد تالاسمی درگیر بیماری و مخصوصا عفونت باشد، آهن از ذخایر پروتئینی آزاد می شود. آهن آزاد در بدن که به دلیل نبود پروتئین هموسیدرین نتوانسته‌اند با آنها پیوند بگیرند، بی ثبات هستند و می‌توانند به آسانی بار الکتریکی منفی، الکترون، بگیرند. فرایند جذب الکترون توسط آهنی که ۳ بار مثبت دارد و ۳+ یا فریک آیرون نامیده می شود و تبدیل آن به ۲+ یا فروز آیرون، موجب تولید رادیکالهای آزاد و صدمه شدید به بافتهای بدن می شود.

بهترین فرایند شناخته شده ای که توسط رادیکالهای آزاد صورت می گیرد، واکنش فنتون نامیده می‌شود که یک واکنش شیمیایی است که به صورت ساده به ترتیب زیر است :

**Hydroxyl radical (HO) generation**

$$O_2 + Fe^{3+} \rightarrow O_2 + Fe^{2+}$$

$$H2O_2 + Fe^{2+} \rightarrow OH^- + HO^- + Fe^{3+}$$

تنها راه دفع آهن اضافی استفاده از داروهای چنگک کننده ( شلاتور) ا ست که با آهن ترکیبی می سازند  که می تواند از طریق ادرار و مدفوع از بدن دفع شوند. این داروها برای کنترل سطح آهن بدن و جلوگیری از آسیب رسیدن به ارگانهای حیاتی بدن هستند. اخیرا ۳ نوع داروی شلاته آهن مورد استفاده قرار می‌گیرد : دسفروکسامین، دفریپرون و دفراسیروکس.

## دسفروکسامین(DFO)

دسفروکسامین اولین داروی شلاته آهن است که در دهه۱۹۶۰ تولید شد و در اوایل دهه ۱۹۷۰ برای

مصرف بیماران تالاسمی وارد بازار شد. دسفروکسامین به دو روش عمل می کند. اولین روش، فرایند آرامی است که در آن دسفروکسامین به آهن متصل می شود تا ماده ای که فریوکسامین[1] نامیده می‌شود، تشکیل شود که سپس از بدن خارج می شود.

دومین نقش دسفروکسامین کاهش آهن سمی( توکسیک) از بدن از طریق جذب رادیکالهای آزاد است. بیماران تالاسمی زمانی از این دارو استفاده می کنند که درمان تزریق خون را شروع کرده باشند .معمولا بعد از ۱۰ تا ۲۰ تزریق خون یا هنگامی که سطح فرتین آنها به ۱۰۰۰ ماکروگرم بر لیتر* رسیده باشد.

## • چگونه ازدسفروکسامین استفاده کنیم؟

دسفروکسامین به شکل زیر جلدی یا داخل وریدی تجویز می شود که از طریق پمپ مخصوصی، دارو را در یک دوره زمانی ۸ تا ۱۲ ساعته تزریق می کند. دسفروکسامین باید به آرامی دریافت شود، زیرا مدت ماندگاری بسیار کوتاهی دارد. بدین شکل که به سرعت در طی ۲۰ تا ۳۰ دقیقه از خون حذف می شود. تزریق طولانی مدت این اجازه را می دهد تا غلظت دسفروکسامین در خون ثابت نگه داشته شود. دادن دارو در حداکثر زمان باعث جذب آهن اضافی می شود.

اکثر کودکان نیاز دارند که در سن ۲ تا ۳ سالگی دسفروکسامین استفاده نمایند. هنگامی که تزریق دسفروکسامین روزانه و یا طولانی مدت باشد، تجویز آن در بیمارستان و مراکز درمانی غیرعملی است. بنابراین لازم است ابتدا به خانواده ها و سپس بیماران آموزش داد که چگونه این فرایند را در خانه انجام دهند. در این جاست که پرستار نقش اصلی دارد. ممکن است نیاز به توضیح روش تزریق توسط پزشک نیاز باشد، اما پرستار باید وظیفه آموزش و استفاده از دسفروکسامین را به طور عملی نشان دهد. این کار ساده نیست، زیرا به احتمال زیاد نه بیمار و نه خانواده ها قبلا با این روشها روبرو نشده اند.

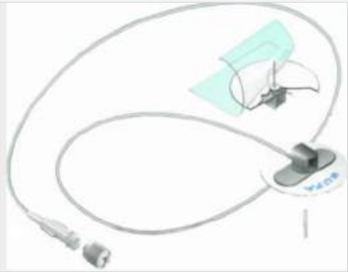
به علاوه خانواده‌ها معمولا نسبت به انجام چنین درمانی برای فرزندانشان احساس ترس و گناه دارند. وارد کردن سوزن در بدن کودک دردناک است و این خود منبع پریشانی و اضطراب والدین می باشد. بنابراین نقش پرستار که پشتیبانی و اطمینان دادن است، آغاز می شود. فرمول جادویی یا روش روانشناختی خاصی برای نیل به هدف وجود ندارد، اما برای یک پرستار مهم است که در آغاز کار

1- FERRIOXAMIN * 1000µg/l

احساسات واقعی مراقب و حامی بودن از خود نشان دهد و از شتابزدگی و یا مشغول بودن با مسائل دیگر دوری کند.

باید بدون قضاوت کردن، بیمار و خانواده را تشویق کرد. اکثر خانواده ها در امر کمک به کودکان خود مسئولیت پذیر و تاثیرگذار هستند. برای برخی دیگر این کار چالش برانگیز است و نیاز است پرستار کمک و مراقبت بیشتری در مورد این افراد اعمال کند. پرستار باید گزارش برخوردهای خود با چنین خانواده‌هایی را به اطلاع تیم تحت سرپرستی پزشک معالج برساند. خانواده‌هایی که علی رغم حمایت پزشکان و پرستاران در کنار آمدن با این مشکلات موفق نیستند، بایستی به روان شناسی که او هم می‌تواند عضو تیم درمان باشد، ارجاع داده شوند. ممکن است روانشناس با خانواده بیمار ملاقات داشته باشد و یا به پرستاران در جهت چگونگی ادامه کار مشاوره دهد. همچنین مراجعه والدین به انجمنهای محلی و سازمانهایی نظیر انجمنهای حمایتی بیماران، بسیار مفید است. هنگامی که بیماران بزرگتر می‌شوند، روابط پرستاران با والدین کمتر و با نوجوانان و جوانان بیمار بیشتر خواهد شد .

هنگامی که اعتماد لازم در رابطه پرستار و بیمار و خانواده به وجود آمد، والدین باید یاد بگیرند که چگونه به طرز صحیح و ایمن از دسفروکسامین استفاده کنند، چگونه دارو را حل و آماده و تزریق کنند و چگونه از دارو در منزل نگهداری کنند. داروی حل نشده باید در دمای اتاق نگهداری شود و چنانچه حل شود، باید در یخچال در دمای ۴ درجه سانتیگراد نگهداری شود (تا حداکثر۲۴ ساعت). برای به دست آوردن غلظت مناسب تزریق که محلول ۱۰ درصد می باشد، یک ویال ۵۰۰ میلی گرم دارو با ۵ میلی لیتر آب مقطر حل شود . سوزن { سرنگ} را وارد سرپوش پلاستیکی ویال که قبلا بوسیله الکل استریل شده، وارد کنید، آب مقطر را تزریق نموده ، با تکان دادن ویال حل کنید. ممکن است در بعضی کشورها که در مراقبتهای تالاسمی پیشرفته تر هستند، این محلول تحت شرایط استریل در بیمارستان تهیه شود.



اسکالپ پونزی

انواع سوزن های زیرپوستی جهت تزریق دارو به بیمار مورد استفاده قرار می گیرد. انجام تزریق باید به روش درست صورت گیرد.

ممکن است بیمار انواع مختلف سوزن را مورد آزمایش قرار دهد تا بهترین نوع آن را که مناسب با شیوه زندگیش است، انتخاب کند. بعضی از افراد سوزنهای پروانه ای را ترجیح می دهند که با زاویه ۴۵ درجه وارد سطح پوست می شود و بعضی دیگر از بیماران سوزنهای پونزی[1] را ترجیح می دهند که به صورت عمودی وارد پوست می شود و با چسب خاصی ثابت می شود.

اسکالپ پروانه ای

محل سوزن- محل تزریق

## ● اطلاعات عمومی و بهداشتی

برای داشتن یک تزریق درست، مسئله نظافت و بهداشت بسیار مهم و حیاتی است. باید اهمیت ضدعفونی و نظافت پوست را به خانواده ها آموزش داد. به علاوه کارکنان پزشکی باید از شرایط بهداشت محل زندگی بیماران آگاه باشند. ممکن است در خانه بیماران نظافت و بهداشت فردی نادیده گرفته شود یا کمتر از سطح ایده آل باشد که این ریسک عفونت را افزایش می دهد. چنانچه لازم بود باید محل زندگی بیماران در مرحله اول توسط بازرس بهداشتی و مددکار اجتماعی مورد بازدید قرار گیرد .

پرستار باید محل های تزریق زیر جلدی را برای بیمار مشخص کند و بر ضرورت تغییر چرخشی محلهای تزریق تاکید کند.

پرستار می تواند جهت کاهش درد تزریق دسفروکسامین، از بیحس کننده های موضعی مثل کرم املا[1] در محل تزریق استفاده کند.

### پمپ تزریق:

**دو نمونه پمپ تزریقی موجود است:** پمپ بالونی و پمپ مکانیکی[2]

پمپ بالونی معمولا کوچک، سبک و سریعتر است و برای بیماران بسیار مناسب است. انواع متفاوت پمپهای تزریقی باید به بیماران نشان داده شود و بیمار (اگر بیمار کودک بود، والدین) باید مناسب ترین نوع آن را البته بسته به موجودی و قابل دسترس بودن، انتخاب کند. استفاده از پمپ را باید به وضوح و با تاکید ویژه بر اهمیت کنترل زمان به بیمار نشان داد. اگر دارو خیلی سریع تزریق شود، احتمالا واکنشهای موضعی و یا سایر واکنشهای حساسیتی ایجاد می شود.

بالون تزریق

پمپ مکانیکی

1- Emla    2- About Thalassaemia (2007), Eleftheriou A. (TIF Publication 2007)

● **دوز دارو:**

میانگین دوز مصرفی برای بزرگسالان ۳۰-۶۰ میلی گرم بر حسب کیلوگرم وزن و برای کودکان ۲۰-۴۰ میلی گرم بر حسب کیلوگرم وزن بدن بیمار است.

دوز دقیق برای هر بیمار براساس سن ، میزان بار آهن بدن و وضعیت بالینی محاسبه می گردد. در هر تزریق، تجویز ویتامین C {خوراکی} باعث افزایش تاثیر شلاته دارو و دفع بیشتر آهن می شود. مصرف ویتامین C {به تنهایی} می تواند بر روی قلب تاثیر منفی بگذارد و بیماران باید تنها در هنگام تزریق {نیم تا یک ساعت پس از شروع تزریق} آن را مصرف کنند و مصرف آن به ۲-۳ میلی گرم برحسب کیلوگرم در روز محدود شود.

## سایر روشهای تزریق دسفروکسامین:

### تزریق۲۴ ساعته مداوم وریدی

این روش شامل تزریق دسفروکسامین وریدی از طریق کاتتر ثابت است. این روش ممکن است جان بیمارانی را که از بار آهن شدید و عوارض قلبی رنج می برند، نجات دهد. با این حال هرگاه بیمار به امکانات جراحی در بیمارستان در موقعیتهای اورژانس دسترسی داشته باشد، این روش پذیرفته می شود؛ زیرا این روش با خطر قابل ملاحظه عفونت و یا لخته خون همراه است. امروزه این راهکار به ندرت مورد استفاده قرار می گیرد و تنها در موارد خاصی چون بیماران قلبی، خانمهایی که دارای افزایش بار آهن هستند و قصد بارداری دارند و یا کسانی که به رژیم درمانی فشرده شلاته (برای مثال درمان ترکیبی دفروکسامین و دفریپرون) دسترسی ندارند، مورد استفاده قرار می گیرد. بیمارانی که از کاتترهای ثابت استفاده میکنند جهت جلوگیری از لخته شدن خون نیازمند مصرف داروی ضد انعقاد خون هستند، آنها همچنین باید پوست اطراف کاتتر را جهت جلوگیری از بروز عفونت، تمیز نگه دارند و چنانچه درد، قرمزی پوست و یا تب مشاهده نمودند، فورا به پزشک مراجعه کنند.

این وظیفه پرستاران است که به بیماران آموزش دهند چگونه پوست خود را تمیز نگه دارند و در صورت بروز عفونت چگونه عمل کنند؛ چراکه این عفونت می تواند به سرعت به یک عفونت منتشر در خون[1] شدید تبدیل شود. به علاوه پرستار باید در تعویض کاتتر و چک کردن محل ورود کاتتر به پزشک کمک کند.

### تزریق وریدی ۸-۱۲ ساعته

این روش در بیمارانی که مشکلات تزریق زیر پوستی دارند مورد استفاده قرار می گیرد.با این وجود این روش در موارد شدید افزایش بار آهن ، مانند روش تزریق مدا م وریدی ۲۴ساعته چندان موثر نمی باشد و نباید به عنوان تزریق جایگزینی درمان شلاته به روش ۲۴ ساعته  به کار گرفته شود در این روش بایستی تزریق با احتیاط انجام شود تا به رگهایی که برای تزریق خون ضروری هستند، آسیب نرسد.

- ### عوارض مرتبط با دسفروکسامین

عفونت با یرسینیا[1] یک عفونت شدید است که به طور عمده در بیمارانی که دسفروکسامین می‌گیرند، رخ می دهد. باید نسبت به بیمارانی که دچار تب شده اند، مخصوصا اگر با دردهای شکمی، حالت تهوع و استفراغ همراه باشد، مشکوک شد. ممکن است درد مفاصل و خارش پوست رخ دهد و همچنین منجر به عفونت منتشر در خون شود. ممکن است شرایط بیمار مشابه آپاندیس باشد و با آن اشتباه گرفته شود. چنانچه یک بیمار با تزریق دسفروکسامین چنین علائمی داشته باشد، باید فورا تزریق دارو قطع شود و درمان ویژه با آنتی بیوتیک آغاز شود، حتی قبل از اینکه وجود یرسینیا تایید شود. می توان ارگانیسم را با کشت مدفوع و یا خون و آنتی بادی خاص میکروب را در نمونه خون تشخیص داد.

- ### واکنش های محل تزریق دسفروکسامین:

شامل قرمزی، خارش، تورم، ایجاد توده و درد و احساس ناآرامی است که برای کاهش این واکنشها بیمار باید :

1- Yersinia enterocolitica

- از وارد کردن سوزن در نزدیکی عصب و رگهای خونی مهم اجتناب کند تا باعث به حداقل رساندن آسیب و خونریزی شود.
- به طور مداوم محل تزریق را عوض کند و از قسمتهای مختلف بدن برای تزریق استفاده کند.
- دردهای موضعی را با استفاده از کرم های بیحسی چون املا کاهش دهد.
- بعد از تزریق دسفروکسامین، با استفاده از کمپرس آب گرم بر روی نواحی آسیب دیده ورم موضع را کاهش دهد.
- برای کاهش خارش، درد و تورم از کرم هپارین یا آنتی بیوتیکی استفاده شود. پماد کورتیزون نیز توصیه می شود.
- هرگاه تزریق دسفروکسامین به سرعت انجام گیرد، ورم پوستی ایجاد می شود که باید سرعت تزریق دسفروکسامین کنترل شود.

### واکنش های جانبی دیگر مرتبط با دوز بالای دسفروکسامین:

**مشکلات شنوایی :** ناشنوایی فرکانس بالا با دوز بالای دارو به ویژه درکودکانی که میزان بار آهن زیادی ندارند. سالانه شنوایی بیماران بایستی بررسی شود.

**مشکلات بینایی :** با مصرف بالای دسفروکسامین و وجود دیابت مرتبط است که شامل کاهش دقت دید، اختلال در دیدن رنگ ها و نابینایی در شب می شود.

**رشد کند و تغییرات اسکلتی بدن :** با دوز بالای دسفروکسامین مخصوصا در کودکان مرتبط است. به این دلیل توصیه می شود درکودکان دوز دارو با دوز پایین ۲۰میلی گرم بر کیلوگرم در روز شروع شود و تا زمان تکمیل رشد، از میزان ۴۰ میلی گرم بر کیلوگرم در روز بیشتر نشود.

مشخصه بالاتنه کوتاه و کوتاهی قسمت فوقانی بازوان و انحنای پاها به سمت داخل در[1] بعضی از تالاسمیها به دلیل اثر دسفروکسامین بر روی صفحه رشد استخوان[2] است.

1- Knock-knees 2- metaphysis

**به طور خلاصه :**

**جهت بیماران تالاسمی که دسفروکسامین مصرف می‌کنند، به علاوه آزمایشات خون و بیوشمیایی روتین بایستی آزمایشات کلینیکی و بالینی ویژه نیز انجام شود. چک سطح فرتین هر ۳ تا ۶ ماه یک بار و بینایی سنجی و شنوایی سنجی حداقل یک بار درسال و کنترل روند رشد و تغییرات استخوان بندی انجام شود.**

## ● دفریپرون

دفریپرون یکی از دیگر داروهای آهن زداست که عموما بنام L1 شناخته می شود و دارویی است که به عنوان دفع کننده آهن اضافی بدن مورد استفاده قرار می گیرد. مهمترین ویژگی این دارو برای بیماران، خوراکی بودن داروست؛ که بیماران تعهد به مصرف آن را در طولانی مدت آسانتر می بینند. با این حال مراقبت و اگاهی پرستار و تیم درمان ضروری است.

## ● استفاده از دفریپرون

تجویز آن برای بیماران روزانه ۷۵ میلی گرم به ازای کیلو گرم وزن است و همانند دسفروکسامین این دارو نیز نیمه‌عمر کوتاهی دارد. (۳-۴ ساعت) بنابراین سه دوز در طول روز مصرف می شود. این دارو توسط بسیاری از بیماران سراسر جهان به عنوان یک درمان تک دارویی استفاده می شود، اما در درمانهای آهن زدایی فشرده نیز به صورت ترکیبی با دسفروکسامین به کار برده می شود.

در اواخر سال ۱۹۹۰ پزشکان استفاده از دسفروکسامین به همراه L1 را به عنوان درمان آهن زدایی فشرده، جهت افزایش میزان دفع آهن از بدن مورد استفاده قرار دادند. تحقیقات نشان می دهد که هر دارو ممکن است آهن را از قسمتهای مختلف بدن دفع کند. این درمان ترکیبی شناخته شده در بیماران تالاسمی که ذخیره آهن بالا مخصوصا در قلب دارند، بسیار مفید است.

تاثیر درمان ترکیبی در کاهش ذخیره آهن بیماران را می توان از طریق تصویربرداری رزونانس مغناطیسی ( روشMRI-T2 ) مشاهده نمود که میزان آهن موجود در قلب را تعیین می کند. این تکنولوژی امکان ازمایش دقیق و منظم مقدار آهن موجود درقلب را فراهم می سازد، مدتها پیش از اینکه عملکرد قلب به خطر بیفتد.

این درمان ترکیبی می تواند عملکرد از دست رفته قلب را دوباره برگرداند.

با وجود مشکلات عملی این روش ترکیبی، کاهش میزان فرتین و آهن زدایی از بدن به خصوص قلب باعث مقبولیت دارو بین بیماران تالاسمی است.

برای گرفتن نتیجه بهتر از درمان، در ابتدا مصرف هر دو دارو در یک روز معین تجویز می شود. با کاهش ذخیره آهن، تزریق دسفروکسامین ممکن است با توجه به توصیه های پزشکی، وضعیت بالینی بیمار، سابقه بیمار و مقدار مورد نیاز، به دفعات کمتر تنظیم شود. در حال حاضر هیچ دستورالعملی در خصوص استفاده ترکیب L1 و دسفروکسامین وجود ندارد که بیان کند آیا استفاده دارو با هم و به طور مستمر، باعث ایجاد عوارض جانبی می شود یا نه.

## • عوارض جانبی دفریپرون

از جمله عوارض جانبی L1 کاهش سطح نوتروفیلها (نوعی از گلبولهای سفید است) که به عنوان نوتروپنی شناخته شده است. در موارد شدیدتر ممکن است نوتروفیلها کاملا از بین بروند و شرایطی تحت عنوان آگرانولوسیتوز ایجاد کنند.

با از دست رفتن این گلبولهای سفید که مسئول دفاع از بیماران در مقابل عفونت هستند، بیمار در معرض خطر جدی عفونتهای تهدید کننده زندگی قرار می گیرد.

این عوارض جانبی به ندرت اتفاق می افتد. (نوتروپنی بین ۱ تا ۴ درصد و آگرانولوسیتوزی ۰/۵تا ۱/۵ درصد). با این حال بسیار ضروری است که بیمارانی که دفریپرون مصرف می کنند، در ابتدای شروع دارو، هر هفته و سپس به تدریج هر دو هفته یک بار تست شمارش گلبولهای خون انجام دهند تا افت گلبولهای سفید خون تشخیص و از آن جلوگیری شود.

پرستاران باید کاملا در جریان این مسئله باشند و بیماران را آگاه سازند که چنانچه در طی مصرف دارو، علائم عفونتی چون تب و یا حتی آبریزش بینی و سرفه مشاهده نمودند به آنها گزارش دهند تا شمارش گلبولهای خون و معاینات پزشکی صورت گیرد. بیمارانی که از L1 استفاده می کنند، ممکن است درد و تورم مفاصل مخصوصا در مفاصل زانو، ارنج، مچ پا، باسن و کمر را تجربه کنند. گاهی درد زانو انقدر زیاد است که باید مصرف دارو قطع شود. عوارض دیگر شامل مشکلات گوارشی چون تهوع، سرگیجه، استفراغ و دردهای شکمی است.

همچنین، در این دوره زمانی کمبود روی از طریق آزمایشهای بیوشیمی روتین اندازه گیری شود و

چنانچه میزان روی بدن کم باشد، مکمل روی تجویز شود.

**به طور خلاصه آزمایش های ویژه برای بیمارانی که دفریپرون مصرف می کنند، ضروری است.**

**آزمایشات هماتولوژی و بیوشیمی روتین طبق دستورالعمل TIF دنبال شود که شامل:**

- **آزمایش فرتین (هر سه تا شش ماه یکبار)**
- **شمارش گلبولهای خون (هرهفته یا حداقل هر دو هفته یکبار)**
- **آنالیز بیوشیمیایی عملکرد کبد (هر سه ماه یکبار)**
- **میزان روی (سه ماه یکبار)**

- **دفراسیروکس / اکسجید**

دفراسیروکس یکی از جدیدترین داروهای آهن زداست و به صورت خوراکی مصرف می شود. این دارو توسط نهادهای نظارتی آمریکا و اروپا[1] مورد تایید قرار گرفته است. برطبق مقررات اروپا این دارو برای استفاده کودکان بالای ۲ سال و برطبق مقررات آمریکا این دارو برای استفاده کودکان بیش از ۶ سال مجاز می باشد.* مهمترین مزیت این دارو این است که با بیشترین سطح و در مدت زمان طولانی حدود ۱۲-۱۸ ساعت درخون باقی می ماند و مصرف آن فقط یک بار در روز است.

هنگامی که دفراسیروکس اولین بار توسط پزشک تجویز می شود، پرستار بایستی همان گونه که در مورد سایر داروها رفتار می‌کند، توضیحات دقیقی برای بیمار داشته باشد.

دفراسیروکس هر روز سر ساعت معین و با معده خالی مصرف شود.

بیمار حداقل تا نیم ساعت بعد از مصرف دارو از خوردن غذا اجتناب کند.

قرصها در لیوان شیشه ای پراز آب /آب سیب/ آب پرتقال حل شود. (از حل کردن در نوشابه گازدار خودداری شود)

دوز دارو کمتر از ۱۰۰ میلی گرم در روز در نصف فنجان آب حل شود.

از خرد کردن، جویدن و یا بلعیدن دارو خودداری شود.

بعد از نوشیدن کامل محلول دارو ، مقدارکمی آب یا آب میوه درون لیوان ریخته و نوشیده شود تا تمام داروهای باقیمانده در لیوان نیز مصرف شوند.

---

1- EMA, FDA

*درحال حاضر برای استفاده کودکان بالای دوسال مجاز می باشد.

htm.http://www.fda.gov/Safety/MedWatch/SafetyInformation/SafetyAlertsforHumanMedicalProducts/ucm200850

دارو در دمای اتاق و به دور از دمای زیاد نگهداری شود. استفاده از دفراسیروکس می تواند برحسب نیاز بیمار و متناسب با میزان ذخیره آهن بدن بیمار باشد.

**شروع دوز مصرفی با میزان ۲۰ میلی گرم به ازای کیلوگرم در روز است که پزشک با توجه به میزان آهن و وضعیت بالینی ممکن است مقدار آن را به ۳۰ تا ۴۰ میلی گرم به ازای کیلوگرم در روز برحسب نیاز افزایش دهد.**

- **عوارض جانبی دفراسیروکس**

- مشکلات گوارشی مانند تهوع، استفراغ، دردهای شکمی، یبوست و سوء هاضمه (نسبتا شایع است)
- واکنشهای پوستی چون خارش (شایع است اما معمولا شدید نمی باشد)
- افزایش کراتین خون (معمولا شایع). در اغلب موارد میزان افزایش به سطح غیرطبیعی قابل توجه از نظر بالینی نمی رسد. ممکن است بیمارانی که مشکل کاهش یا نقص عملکرد کلیه دارند، نتوانند از این دارو استفاده کنند.
- مشکلات بینایی و شنوایی (به ندرت) که بایستی سالانه بررسی شود.

- **نتیجه گیری :** در دسترس بودن سه نوع ماده آهن زدا بدین معناست که درمان تالاسمی می‌تواند مناسب با نیاز بیمارو منحصربه فرد باشد. این پیشرفت پزشکی اصلیترین عامل افزایش بقای بیماران تالاسمی است، چنانچه امکانات دارویی و درمانی موجود و دردسترس باشد. در طی گذر سالیان، بقای بیماران به سبب پیشرفتهای پزشکی و سایر مراقبتها افزایش چشمگیری داشته است. اخیرا دانش و تجارب بیشتری از نقش آهن زدایی در تالاسمی ماژور بتا وجود دارد. همچنین تحقیقات نشان داده است که بیماران تالاسمی بینابینی (اینترمدیت) و بیماران کم خونی داسی شکل حتی اگر تزریق خون نداشته باشند یا به ندرت داشته باشند، ممکن است در طی حیاتشان به آهن زدایی نیاز پیداکنند؛ حتی اگر نسبت به بیماران ماژور در سنین بالاتر آهن زدایی را آغاز کنند. دلیل این امر، افزایش جذب آهن از روده و تجمع آهن اضافی در بدن این بیماران است. درک بهتر از پاتوفیزیولوژی و عوارض پزشکی در تالاسمی اینترمدیت نیز باعث شده است در سالهای اخیر معیارهایی برای شروع درمان تزریق خون دراز مدت در این سندرم ، شناسایی شود. بنابراین به نظارت دقیق و مکرر ذخیره آهن و در نتیجه شروع درمان آهن زدایی نیاز است.

# فصل ۷

# ارزیابی و پایش بالینی و آزمایشگاهی در بیماران تالاسمی

هر مرکز و تیم چند-تخصصی پروتکل ویژه خود را برای انجام و تکرار دوره‌ای آزمایشات و پایش و ارزیابی بیمار تالاسمی دارد. با این حال، برخی نکات مشترک که به عنوان استاندارد در راهنمای فدراسیون جهانی تالاسمی ذکرشده‌اند، یادآوری می‌شود:

## ۱- آزمایشهای روتین و معمول

- شمارش کامل خون (CBC) : به طورمعمول هر یک تا سه ماه و در بیمارانی که دفریپرون مصرف می‌کنند هرهفته یا حداقل هر دو هفته یک بار.
- آزمایشهای بیوشیمیایی، شامل تست عملکرد کبدی (ALT،AST،γ-GT)
- تست عملکرد کلیه (به عنوان مثال اوره، کراتینین، کلیرنس کراتینین) به ویژه برای بیمارانی که دفراسیروکس مصرف می کنند. ممکن است بررسی سطح کراتینین ماهانه نیز لازم باشد.
- آزمایشات سرولوژی ویروسی (HBV،HIV،HCV) هر ۶ تا ۱۲ ماه و با توجه به یافته های سرولوژیکی و درمان ضد ویروسی در بیماران مبتلا به هپاتیت B، هپاتیت C و ایدز، تست DNA ویروس مورد استفاده قرار می گیرد.

## ۲- ارزیابی و بررسی اضافه بارآهن قلب وکبد

پروتکل زیر از مرکز مرجع اختلالات هموگلوبینی بهداشت ملی انگلستان، برگرفته شده است. هر مرکز بر اساس منابع، امکانات و نیازها، پروتکلهای خاص خود را ارائه می دهد .

| وضعیت | سرم فریتین | * MRI T2 عضله قلب | فری اسکن[1] جهت سنجش آهن کبد[2] | کبد |
|---|---|---|---|---|
| بتا تالاسمی ماژور یا سایر کم خونیهای وابسته به تزریق | هر سه ماه | از سن ۸ سالگی:<br>اگر T2>20ms هر دو سال<br>اگر T2: ۱۰-۲۰ ms هر سال<br>اگر T2<10ms یا کاهش EF، هر شش ماه | از هشت سالگی به صورت سالانه | فقط در صورت داشتن اندیکاسیون هیستولوژی یا لاپاراتومی |
| تالاسمی اینترمدیت، تالاسمی های غیر وابسته به تزریق خون[3] یا کم خونی های همراه با بارآهن | هر شش ماه<br>میزان برابر یا بیشتر از ۸۰۰ میلی گرم بازتابی از LIC[4] به میزان 5 mg F/g dw | بعد از ده سالگی هر ۵ سال و در صورت مشاهده بارآهن اضافه، با فاصله کمتر | بعد از ده سالگی هر سال مرتبط با LIC و علایم بالینی | فقط در صورت داشتن اندیکاسیون هیستولوژی یا لاپاراتومی |

1- FERRISCAN 2- LIC آهن خشک کبد
3- NTDT: Non Transfusion Dependent Thalassaemias 4-

## فریتین

میزان سطح فریتین زیر ۲۵۰۰ ماکروگرم بر لیتر به طورمداوم، نشان دهنده کاهش خطر ابتلا به عوارض قلبی است، اما میزان پیشنهاد شده و مطلوب، کمتر یا حدود۱۰۰۰ماکروگرم بر لیتراست. از آنجایی که عواملی مانند التهاب، وضعیت ویتامین ث و هپاتیت می‌تواند سطح فریتین سرم را تحت تاثیر قرار دهد، نتایج باید با احتیاط تفسیر شوند. تغییرات سطح فرتینی که روزانه صورت می گیرد به ویژه آن تغییراتی که نشان دهنده بار آهن بالا هستند و تفسیرهای متفاوتی دارند، باید تا حد زیادی با توجه به تغییرات التهابی در بدن درنظر گرفته شوند.

در بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور، شروع درمان آهن زدایی پس از ۱۰ تا ۲۰ دفعه تزریق خون و یا هنگامی است که سطح فریتین بالاتر از ۱۰۰۰ماکروگرم بر لیتر باشد. به طور ایده آل، فریتین باید حداقل **هر ۳ ماه** چک شود. (در بتاتالاسمی ماژور)

تحقیقات برای شناسایی نشانگرهای مکمل همچون آهن ناپایدار پلاسما، درحال انجام است که می تواند برای پیش بینی بار آهن بدن، در کنار سطح فریتین سرم مورد استفاده قرارگیرد. درجدول زیر مزایا و معایب این آزمایشها به نمایش گذاشته شده است.

اندازه گیری و تفسیر میزان سرم فرتین خون

| مزایا | معایب |
|---|---|
| دسترسی آسان | اندازه گیری غیرمستقیم بار آهن بدن |
| گران نبودن | نوسان درپاسخ به التهاب بدن، عملکرد غیر طبیعی کبد و مشکلات متابولیک |
| تکرارمنظم تست برای پایش آهن زدایی مفید است | نیاز به تکرار منظم |
| دارای همبستگی آماری با عوارض و مرگ و میر | |

## محتوای آهن کبد (LIC)

این کار اغلب با بیوپسی کبد و تصویربرداری مغناطیسی رزونانس (MRI) مورد بررسی قرار می گیرد، اهمیت بالینی و مزایا و معایب استفاده از روشهای سنجش آهن بر مبنای روش MRI طی سالیان متمادی و تحقیقات متعدد به دست آمده که در جدول زیر مشاهده می شود:

جدول ۱- حد آستانه میزان بارآهن تجمع یافته در کبد در اثر تزریق خون[۱]

| دامنه LIC | ارتباط با وضعیت بالینی |
|---|---|
| 0.17-1.8 mg Fe/g dw | طبیعی در جمعیت سالم |
| 3.2-7.0 mg Fe/g dw | بهترین میزان در افراد تحت رژیم درمانی تزریق خون و آهنزدا |
| 7.0-15.0 mg Fe/g dw | افزایش خطر عوارض |
| >15.0 mg Fe/g dw | خطر بالای عوارض قلبی و مرگ زود هنگام بر اثر بارآهن ناشی از تزریق |

جدول ۲- ارزیابی LIC به وسیله MRI

| مزایا | معایب |
|---|---|
| • سنجش میزان آهن کبد<br>• معمولا در دسترس<br>• سنجش وضعیت پاتولوژیک کبد و قلب به موازات آن | • اندازه گیری غیر مستقیم LIC<br>• نیاز به دستگاه MRI و روشهای اختصاصی تصویربرداری |

امروزه استفاده از بیوپسی به منظور ارزیابی میزان آهن کبد، بسیار محدود شده است. همانگونه که در جدول زیر نمایش داده شده است، به طورکلی مزایای بیوپسی که بر ارزیابی بهتر از نظر بافت شناسی تمرکزدارد، از معایب آن کمتر است.

سنجش سطح آهن با بیوپسی کبد

| مزایا | معایب |
|---|---|
| • استانداردهای مرجع معتبر<br>• سنجش مستقیم و فراهم کردن داده های قابل اعتماد<br>• امکان ارزیابی بافت شناسی و آسیب شناسی به طور همزمان<br>• امکان سنجش آهن ذخیره غیرهم[۲] | • تهاجمی بودن و وجود خطر خونریزی و عفونت و درد<br>• نیاز به پزشک ماهر و استانداردهای تکنیکی آزمایشگاهی<br>• اندازه کوچک نمونه ممکن است با توجه به اندازه کبد، نمایانگر دقیق کل بافت از نظر توزیع آهن نباشد.<br>• جواب کاذب در اثر سنجش اشتباه |

## آهن قلب

آهن قلب را می‌توان با استفاده از تکنیک اکوی متحرک ام آر آی معروف به ام آرای تی تو استار[۳]، به طور مؤثر با سرعت میلی ثانیه، مورد ارزیابی قرار داد که اکنون به یک روش استاندارد تبدیل شده است.

---

1- Extract from Olivieri et al, Blood 61-739 ,89 ;1997

2- Non-heme 3- MRI T2*

| | |
|---|---|
| نرمال | 20+ ms |
| بارآهن متوسط | 10-20 ms |
| بار آهن شدید | کمتر از 10 ms |

ذخایر آهن بدن پارامتر مهم دیگری برای تصمیم و نتیجه گیری متخصصان در تعیین روند درمان بیماران است و فرمول محاسبه آن به شکل زیر می باشد:

ذخیره آهن بدن را می توان با استفاده از LIC و به شکل زیر نشان داد:

۱۰/۶ × LIC (Mg/g dry weight)[۱]

## پیشگیری ایمنی[۲]:

- واکسن پنوموکوک باید حداقل دو هفته قبل از برداشتن طحال و مجددا ۳ تا ۵ سال پس از طحالبرداری تجویز شود، کودکان واکسینه شده در سن زیر ۲ سال، مجددا درسن ۲ سالگی واکسینه شوند (پاسخ ایمنی در سن زیر دو سال ضعیف است). دوز یادآور، ۵ سال بعد از دوز اول داده شود.
- واکسن هموفیلوس آنفولانزا باید قبل و بعد از عمل طحالبرداری تجویز شود.
- واکسن پلی ساکاریدی مننگوکوکی[۳] به :

– بیماران تحت عمل طحالبرداری

– بیماران واکسینه نشده قبل از عمل طحالبرداری از سن ۲ سالگی ازجمله برای نوجوانان وبزرگسالان تجویز شود. دوز یادآور ۵ سال بعد از اولین تجویز داده شود.

- برای ایمن سازی بدن در برابر هپاتیت B، واکسن هپاتیت B داده می شود. برای تمام بیماران اختلالات هموگلوبین(طحالبرداری شده و طحالبرداری نشده) این واکسن داده شود. اولین دوز ۱ ماه پس از تولد ، دومین دوز، ۲ ماه پس از اولین دوز و دوز سوم، ۶ ماه بعد از دوز اول تجویز و دوز یادآور۵ سال بعد، داده می شود.
- واکسیناسیون ویروس آنفلوانزای سالانه برای جلوگیری و یا کاهش خطر بیمارهای تبدار، توصیه می‌شود.

1- Angelucci E., Giovagnoni, A., et at: Limitations of magnetic resonance imaging in measurement of hepatic iron. Blood, 4742-4736 ,90 ,1997)

2- Immunoprophylaxis

3- Meningococcal polysaccharide vaccine

- **پیشگیری شیمیایی[1] :**
- در بیماران طحالبرداری شده باید جهت جلوگیری از هرگونه خطر ابتلا به عفونت، پنیسیلین خوراکی مصرف شود .
- برای کودکان کمتر از ۲ سال ۱۲۵ میلی گرم ۲ بار در روز
- برای کودکان بیشتر از ۲ سال ۲۵۰ میلی گرم ۲ بار در روز
- چنانچه بیمار نمی تواند پنیسیلین مصرف کند، آنتی بیوتیکهای جایگزین به عنوان مثال (کوتریموکسازول، اریترومایسین) تجویز می‌شود.

- **تست های غدد درون ریز:**
- عملکرد تیروئید (TSH 4 ،FT4) از ۱۲ سالگی به صورت سالانه سنجیده شود.
- کارکرد غدد جنسی، به طورعمده از طریق تست FSH، LH و تستوسترون ارزیابی شود.
- انجام سالانه تست تحمل گلوکز (برای بیماران بیش از ۱۰ سال) توصیه می شود.
- چنانچه قند خون ناشتا[2] بیشتر از ۱۲۶ میلی گرم بر دسی لیتر باشد، تست تحمل گلوکز خوراکی[3] انجام شود.
- تست کمبود هورمون رشد (درصورت توصیه شده توسط متخصص غدد).
- سنجش تراکم استخوان[4] ستون فقرات و لگن انجام شود.

برطبق تعریف سازمان بهداشت جهانی (WHO)، استئوپنی (نرمی استخوان) زمانی اتفاق می افتد که تراکم استخوان در مقیاس T-score ، ۱- تا ۲/۵ واحد کمتر از میزان طبیعی باشد. پوکی استخوان زمانی است که توده استخوانی کمتر از ۲/۵- باشد؛ در حالی که میزان نرمال توده استخوانی بیش از ۱- است. اگرچه این تعریف ممکن است برای بیمارا ن تالاسمی کاربرد نداشته باشد، اما باید تا ارائه تشخیص مناسبتر، از این معیار استفاده نمود. سنجش تراکم مواد معدنی استخوان در صورت بروز درد استخوان یا شکستگی استخوان انجام می گیرد و در بیماران در حال رشد بایستی حداقل سالانه صورت گیرد.

1- Chemoprophylaxis
2- FBS
3- OGTT
4-DEXA

- سن استخوان، توصیف کننده میزان رشد استخوان کودک است (اشعه ایکس از انگشتان دست، مچ دست و دست).
- تست هیدروکسی25 ویتامینD3، PTH، کلسیم، فسفات (با مشاوره متخصص غدد)

- **تست های قلب:**
- به طور متوسط ارزیابی کامل قلب سالانه انجام شود و اغلب اگرمشکلاتی رخ دهد، این ارزیابی بیشتر از سالی یک بار صورت می گیرد .
- جهت بررسی اندازه قلب و ریه ها، رادیوگرافی سالانه قفسه سینه صورت می‌گیرد و یا با توجه به نشانه های بالینی ، می توان آن را بیش از سالی یک بار انجام داد.
- برای نشان دادن هرگونه احتمال بی نظمی و عملکرد ضعیف حفره های قلب (بطنها)، نوارقلب(ECG) انجام می شود.
- نوارقلب ۲۴ ساعته یا هولتر مانیتورینگ برای ثبت ریتم قلب که ممکن است در تست نوار قلب معمولی، مشخص نشده باشد.
- اکوکاردیوگرام، که نشان دهنده اندازه حفره های قلب وعملکرد قلب است.
- انجام *MRI T2 برای ارزیابی اساسی بافت قلب

- **تست بینایی سنجی – شنوایی سنجی :**

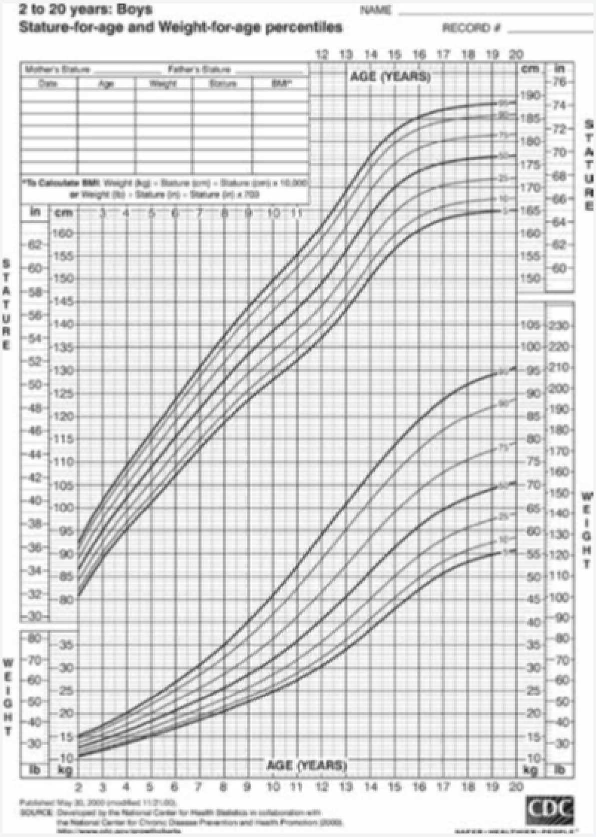
همه بیماران تالاسمی باید از سن ۴ سالگی، یک بار درسال معاینه چشم داشته باشند، به ویژه در کسانی که دسفروکسامین مصرف می کنند، عوارض مصرف دارو و ذخیره آهن در بیماران به دقت بررسی شود، زیرا ممکن است نیاز به تغییر دوز داروی آهن زدا باشد .

- **بررسی رشد:**

در بیشتر بیماران مبتلا به تالاسمی رشد تحت تاثیر قرارمی گیرد. در بیمارانی که تزریق خون نامناسبی دارند، ممکن است اختلال رشد در دوران کودکی رخ دهد. اما در بیمارانی که تزریق خون مناسبی دارند، معمولا تا سن بلوغ رشد طبیعی است؛ یعنی تا زمانی که عقب افتادن سیر رشد منجر به اختلال در رسیدن به جهش رشد در این سنین می شود. این بیماران کوتاهی قد، اغلب به صورت نامتناسب به

صورت کوتاهی تنه خواهند داشت.

معمولا پرستار، مسئول اندازه گیری قد بیمار است، بنابراین باید قد نشسته و قد ایستاده بیمار را اندازه گیری کند. قدسنج در شکل نمایش داده شده است. همه اندازه گیریها باید به دقت بر روی نمودار رشد ثبت شوند و در سوابق بیمار نگهداری شود. نمودار ویژه‌ای نیز برای سرعت سیر رشد دردسترس می باشد که مقایسه قد بیمار در حال حاضر با ۶-۱۲ ماه قبل را نشان می دهد. (شکل ۱، ۲ و ۳)



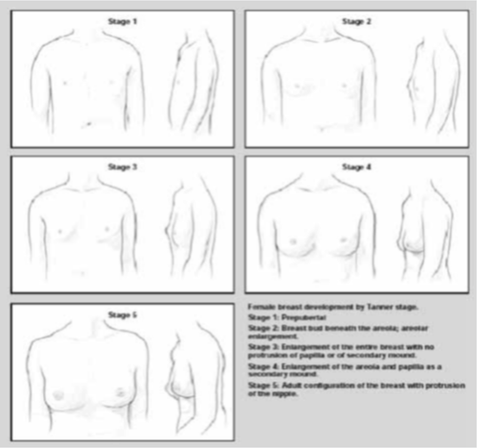

شکل ۳ - یک نمونه جدول رشد

شکل ۱ - قد سنج تنه و قامت

شکل ۲ - قدسنج دیواری

## ● بررسی تکامل جنسی

حتی بیماران تالاسمی که درمان مناسبی داشته اند، اغلب مشکلات غدد درون ریز، اختلالات رشد و تاخیر شروع بلوغ دارند، بدین معنا که عدم رشد پستان در دختران از ۱۳ سالگی و عدم بزرگ شدن بیضه در پسران درسن ۱۴سالگی وجود دارد. همچنین ممکن است بلوغ متوقف شود که با کاهش جهش رشد فرد، بلوغ جنسی او نیز برای بیش از ۱۲ ماه به تاخیر می افتد. مراحل رشد و بلوغ طبیعی در نمودار تنر[1] توضیح داده شده است که حاوی نکات مفیدی برای ارزیابی و مقایسه بیماران است.(شکل ۴ و۵)




مرحله یک- پیش بلوغی

مرحله دو- جوانه پستان در زیر هاله پستانی- رشد هاله پستان

مرحله سه- بزرگ شدن کل پستان بدون جلو آمدن نوک پستان و اطراف آن[2]

مرحله چهار- بزرگ شدن جوانه پستانی و نوک پستان به شکل برآمده

مرحله پنج- فرم بزرگسالی پستان و برآمدگی نوک پستان

## ● مراحل تکامل موی عانه در دختران طبق مقیاس تنر:

مرحله یک- عدم وجود مو در ناحیه عانه

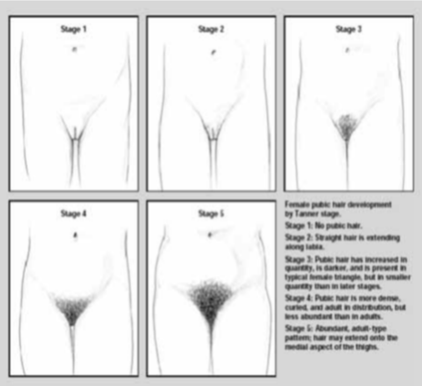
مرحله دو- موهای صاف در راستای لبهای ناحیه

مرحله سه- افزایش تعداد و پررنگ تر شدن موها در ناحیه به شکل مثلث

مرحله چهار- افزایش تراکم و فر شدن موهای ناحیه به فرم افراد بزرگسال ولی با فراوانی کمتر از افراد بزرگسال

مرحله پنج- الگوی بزرگسالی و افزایش فراوانی موها و افزایش وسعت محل رویش موها به سمت کشاله ران

1- Tanner 2- Secondary mound




شکل ۴- مراحل بلوغ در دختران طبق مقیاس تنر

مرحله یک-پیش بلوغی و بدون مو در عانه

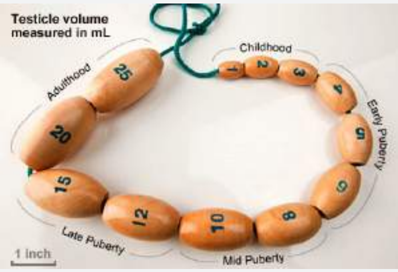
مرحله دو- بزرگ شدن بیضه ها و کیسه بیضه و تغییر پوست ناحیه کیسه بیضه ، رشد آهسته موهای پررنگ پرزدار و پراکنده

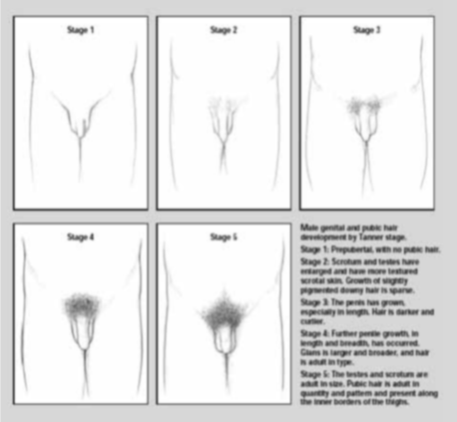
مرحله سه- رشد آلت به خصوص از نظر طول، پررنگتر و مجعدتر شدن موهای ناحیه

مرحله چهار- آلت از نظر طول و قطر رشد بیشتر یافته و سر آلت بزرگتر و پهنتر شده است و فرم رویش موها مطابق بزرگسالی است.

مرحله پنج- بیضه و کیسه بیضه به اندازه بالغ رسیده است. الگوی رشد موها از نظر وسعت و تراکم به شکل بالغ است و به کشاله رانها کشیده شده است.

شکل ۶- وسیله ارکیدومتر[۱] برای سنجش اندازه بیضه



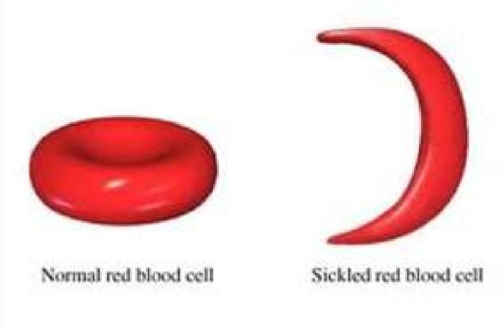

شکل ۵- مراحل رویش مو در ناحیه تناسلی و عانه در پسران حین بلوغ طبق مقیاس تنر

# فصل ۸
## بررسی اجمالی اختلالات داسی شکل (SCD)

بیماری سلول داسی شکل(SCD) نیز همانند تالاسمی بتا، یک اختلال وراثتی با الگوی اتوزومی مغلوب است که در آن ژنهای هر دو والدین به ارث برده می شود و تاثیر آن در مرد و زن یکسان است. SCD با جهش در ژنی که تنظیم کننده تولید مولکولهای هموگلوبین است رخ می دهد که این باعث تغییر ساختاری مولکول می شود و بر عملکرد آن تاثیر می گذارد. تغییر در ساختار مولکول هموگلوبین در SCD بر شکل گلبولهای قرمز خون تاثیر می گذارد.

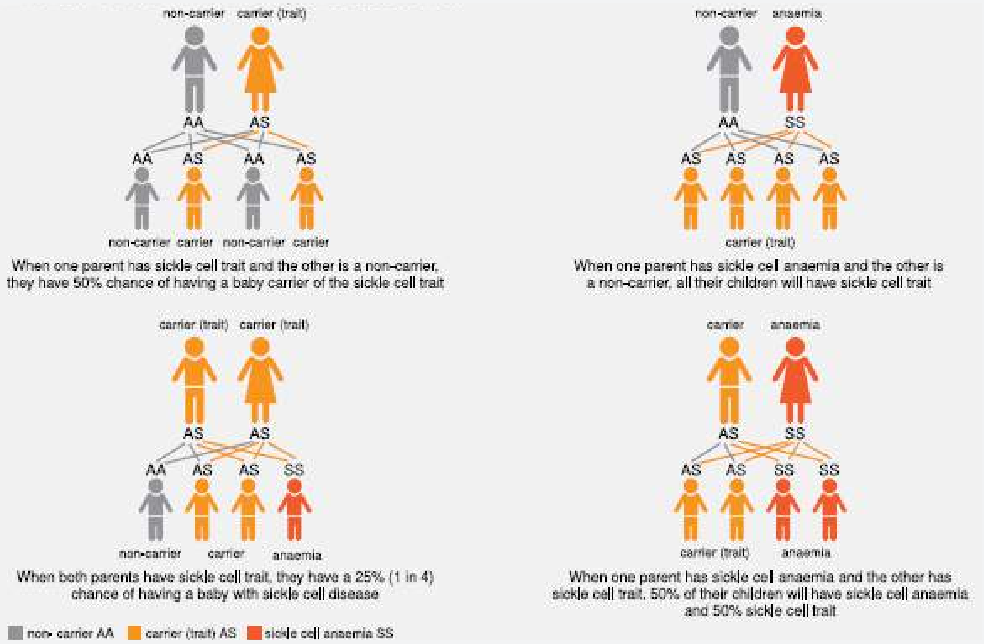
گلبولهای قرمزخون طبیعی، صاف و انعطاف پذیرند و قادر هستند به سهولت از میان کوچکترین رگهای خونی حرکت کنند، اما در SCD، این سلولها انعطاف ناپذیر و چسبناک هستند. هموگلوبین غیرطبیعی تولیدشده در SCD، داسی شکل می باشد که باعث می‌شود سلولهای قرمز خون سفت و به شکل منحنی شبیه به هلال ماه و یا داس شوند. این سلولها مرگ زودرس خواهند داشت و درنتیجه کم خونی ایجاد می شود.

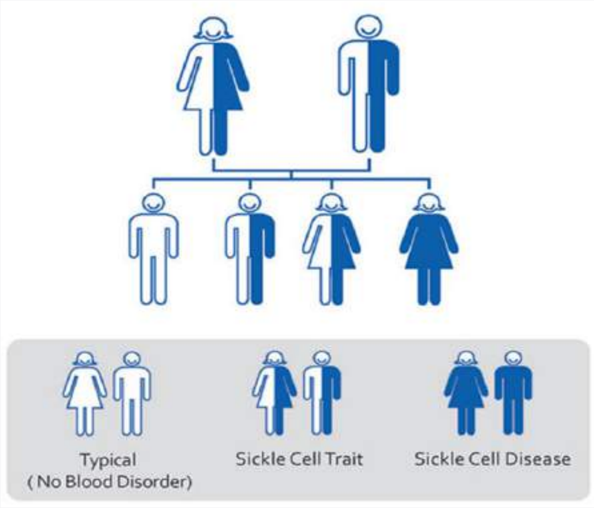
همچنین تجمع و به هم چسبیدن این سلولهای غیرطبیعی درون رگهای خونی و ایجاد مانع در رگها، باعث توقف و یا آهسته شدن جریان خون و انتقال اکسیژن به بافتها و اندامهای مختلف بدن می شود و این خود موجب ایجاد درد و آسیب بافتها می شود و می تواند به عارضه جدی منجر شود که از ویژگیهای مهم SCD است .




- **الگوهای وراثت**

ژن سلول داسی شکل، همانند الگوی وراثتی توصیف شده برای تالاسمی بتا، از نسلی به نسل دیگر منتقل می شود.


non-carrier carrier (trait)
AA AS
AA AS AA AS
non-carrier carrier non-carrier carrier
When one parent has sickle cell trait and the other is a non-carrier, they have 50% chance of having a baby carrier of the sickle cell trait
non-carrier anaemia
AA SS
AS AS AS AS
carrier (trait)
When one parent has sickle cell anaemia and the other is a non-carrier, all their children will have sickle cell trait
carrier (trait) carrier (trait)
AS AS
AA AS AS SS
non-carrier carrier anaemia
When both parents have sickle cell trait, they have a 25% (1 in 4) chance of having a baby with sickle cell disease
carrier anaemia
AS SS
AS AS SS SS
carrier (trait) anaemia
When one parent has sickle cell anaemia and the other has sickle cell trait, 50% of their children will have sickle cell anaemia and 50% sickle cell trait
non- carrier AA
carrier (trait) AS
sickle cell anaemia SS


Typical
( No Blood Disorder)
Sickle Cell Trait
Sickle Cell Disease

## • تشخیص

گلبولهای قرمز داسی شکل

تستهای مختلفی برای تشخیص سلول داسی شکل وجود دارد، شایعترین و قابل اطمینان ترین آزمایش هموگلوبین الکتروفورز[۱]،تمرکز ایزوالکتریک[۲]، الکتروفورز، کروماتوگرافی مایع با کارایی بالا[۳] و الکتروفورز مویرگی[۴] است.

در این روشها نوع و میزان هموگلوبینهای متفاوت تعیین می شوند. علاوه بر آن، آزمایش بسیار ساده چون آزمایش حلالیت یا اسمیر خون در زیر میکروسکوپ می‌تواند وجود سلولهای قرمز داسی شکل را آشکار سازد .

جدول زیر ترکیبات ممکن از ژن (ژنوتیپ) درارتباط با نتایج بالینی (فنوتیپ S) است:

### ژنوتیپ و فنوتیپ مرتبط با جهش HbS

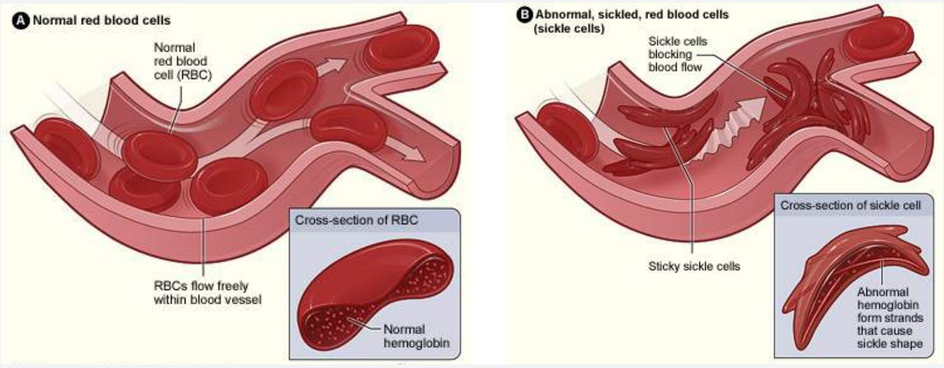
**Genotypes and phenotypes associated with the HbS mutation**

| | β genotype | Hb electrophoresis | | Phenotype |
|---|---|---|---|---|
| Sickle cell trait (HbAS) | $\beta^A/\beta^S$ | HbS<br>$HbA_2$<br>Rest HbA | Approx. 40%<br>Normal | Clinically asymptomatic |
| Sickle cell disease (HbSS) | $\beta^S/\beta^S$ | HbS<br>HbF<br>HbA<br>$HbA_2$ | Approx. 80–98%<br>0–20%<br>None<br>Normal | Most severe of the genotypes |
| Sickle cell disease (HbSC) | $\beta^S/\beta^C$ | HbS<br>HbC<br>Minimal $HbA_2$ | 50%<br>50% | Less severe than HbSS but retinopathy more common |
| Sickle cell disease (S/β° thalassemia) | $\beta^S/\beta^\circ$ thalassemia | HbA<br>$HbA_2$<br>HbF<br>Rest HbS | None<br>4–6%<br>0–25% | As severe as HbSS |
| Sickle cell disease (S/β⁺ thalassemia) | $\beta^S/\beta^+$ thalassemia | HbA<br>$HbA_2$<br>HbF<br>Rest HbS | Up to 35%<br>4–6%<br>0–20%<br>(>50%) | Mild to moderate phenotype |

1- Haemoglobin electrophoresis 2- Isoelectric focusing
3- High performance liquid chromatography (HPLC) 4- Capillary electrophoresis

## ●پاتوفیزیولوژی اختلال داسی شکل (SCD)

مولکولهای هموگلوبین، اکسیژن را از ریه برمی دارند و زمانی که به بافتهای محیطی می رسند، اکسیژن آزاد می کنند. مولکول هموگلوبین موجود در گلبولهای قرمز به صورت واحدهای تکی وجود دارند که در زمان آزاد شدن اکسیژن در بافتهای محیطی، این واحدهای تکی با چسبیدن به هم تشکیل پلیمر می‌دهند. هنگامی که گلبولهای قرمز به ریه ها برمی‌گردند تا اکسیژن بگیرند، مولکول هموگلوبین بار دیگر به واحد تکی تبدیل می شود. گلبولهای قرمز، ۴ بار در هر دقیقه، سیستم گردش خون بدن را سیر می کنند و در طی آن هموگلوبین داسی شکل مرتبا تحت فرایند ساخت زنجیره[1] و تخریب زنجیره[2] قرار می گیرد.



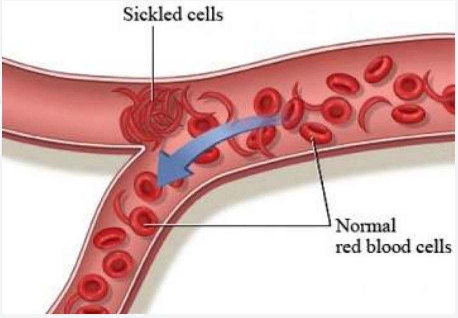

مولکولهای هموگلوبین داسی شکل پلیمر شده، در یک دسته طولانی از ۱۴ رشته به یکدیگر می‌پیوندند که شبه بافته ای تشکیل میدهند که باعث خارج شدن سلول از شکل طبیعی خود می شود.

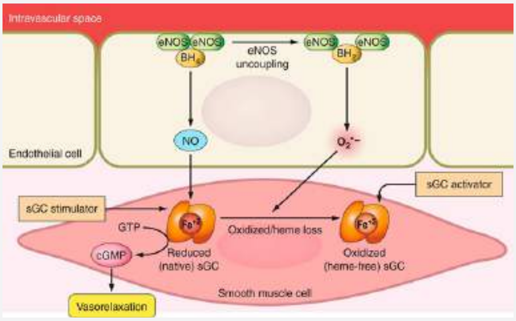
ساخت زنجیره و تخریب زنجیره باعث تغییر در غشای گلبول قرمز در نتیجه آسیب به اجزای چربی و پروتئینی غشای گلبولهای قرمز و در نتیجه سختی غشا می شوند. علاوه بر این، پروتئینهای آسیب دیده غشا تمایل دارند به یکدیگر بچسبند تا در غشای گلبولهای قرمز، اشکال خوشه ای غیرطبیعی ایجاد کنند. ایجاد آنتی بادی علیه این اشکال خوشه ای، روند تخریب گلبولهای قرمز را افزایش می دهد (همولیز).

طول عمر متوسط یک گلبول قرمزخون طبیعی۱۲۰ روز است. اما در بیماری SCD، عمر سلولهای قرمز خون درحدود۲۰ روز است. مغز استخوان تلاش می‌کند با افزایش چشمگیر تولید

---
1- polymerisation 2- depolymerisation

گلبولهای قرمز، کم خونی ایجاد شده را جبران کند. اما چندان قادر به انجام این کار نخواهد بود. شدت درجات کم خونی در اشکال مختلف بیماری SCD متفاوت است. فرآیندهای مهم پاتولوژیک SCD در نمودار زیر به شکل ساده آمده است:




## ●انواع بیماری اختلال داسی شکل (SCD)

سه نوع شایعتر بیماری کم خونی داسی شکل عبارتند از :

- هموگلوبینSS (SS HB)
- هموگلوبینSC (SC  HB)
- هموگلوبین بتا تالاسمی داسی شکل (HBS / βthal).

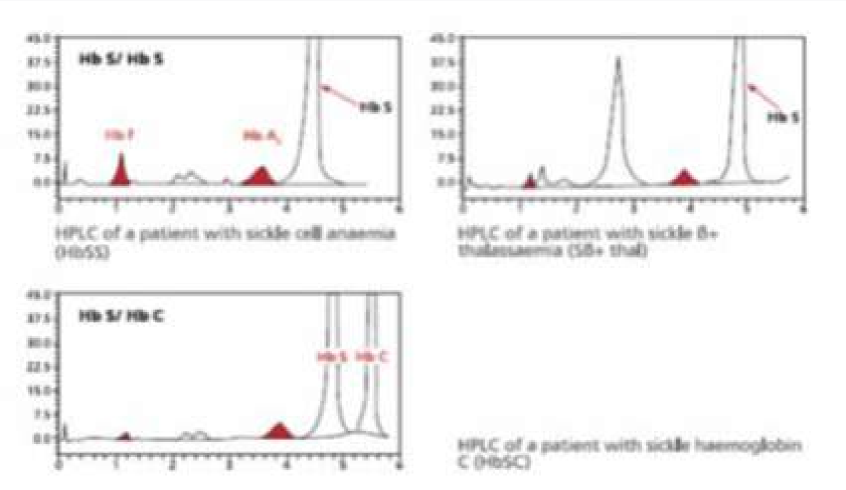
هرکدام از این انواع SCD می‌توانند باعث ایجاد درد و عارضه در بیماران SCD شود، اما شدت این بیماری طیف گسترده ای دارد. معمولا نام کم خونی داسی شکل (SS) مترادف با "SCD" به کار می رود، اما این دو یکسان نیستند. کم خونی داسی شکل (SS)، شایعترین و شدیدترین نوع بیماری SCD است که در آن ژن هموگلوبین داسی شکل از پدر و مادر هر دو به ارث برده می شود. در نتیجه هموگلوبین داسی شکل غیرطبیعی تولید می شود.

در بیماری هموگلوبین SC یکی از والدین انتقال دهنده ژن داسی شکل S و دیگری انتقال دهنده ژن هموگلوبین C می باشد. این شکل بیماری، شدت کمتری نسبت به کم خونی داسی شکل دارد.

کودک مبتلا به بتا تالاسمی داسی شکل (HBS / βthal) به همین طریق یک ژن بتاتالاسمی و یک ژن سیکل سل به ارث می برد که باعث می شود تولید زنجیره بتا کاهش یابد و یا اصلا تولید نشود. اگر هیچ زنجیره ای از بتا تولید نشود، بیماری به نام تالاسمیSβ0، ایجاد می شود که تظاهرات بالینی شبیه

به کم خونی داسی شکل دارد.

اگر تولید زنجیر بتا β کاهش یابد، اما تولیدش کاملا متوقف نشده باشد، تالاسمیSβ رخ می دهد که معمولا خفیفتر از کم خونی داسی شکل (SS) می باشد. بتا تالاسمی داسی شکل Sβ شیوع بالایی در منطقه مدیترانه دارد. تظاهرات بالینی آن شبیه به کم خونی داسی شکل (SS) ولی متفاوت از بتا تالاسمی است.

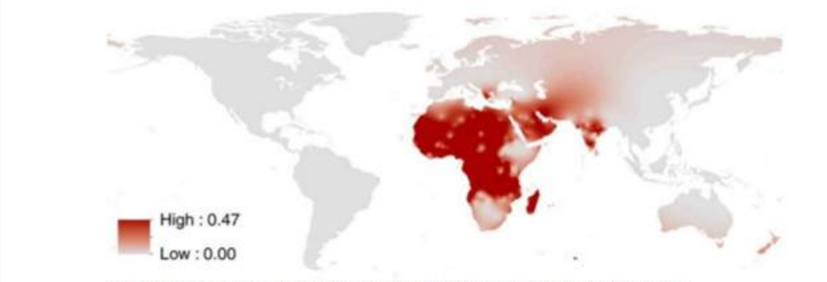



**معمولا بیمار HbSS ، پایداری سطح هموگلوبین بین ۵ تا ۱۰ گرم بر دسی لیتر دارد .**
**بیمار HbS/β0 سطح هموگلوبین بین ۶ تا ۱۱ گرم بر دسی لیتر**
**بیمار HbSC سطح همو گلوبینی بین ۱۰ تا ۱۵ گرم بر دسی لیتر**
**بیمار HbS/β سطح همو گلوبینی بین ۹ تا ۱۴ گرم بر دسی لیتر**

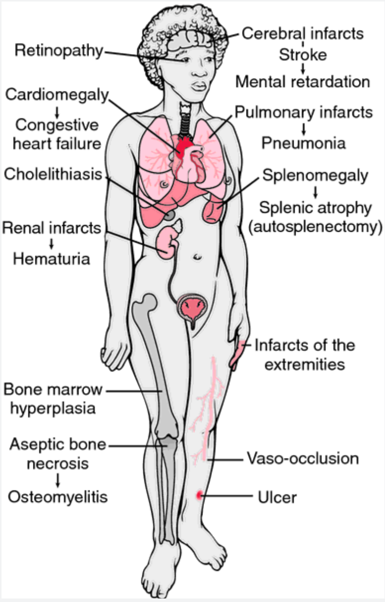
هماتوکریت بیمار کم خون داسی شکل (SC) برابر با نصف ارزش هماتوکریت اشخاص سالم یعنی ۲۵ درصد در برابر۴۰-۴۵ درصد است. هماتوکریت شخص SC بیشتر از فرد SS می باشد.

اگر چه اختلالات داسی SCD عمدتا در افراد آفریقایی تبار رخ می دهد، اما این بیماری در سراسر مدیترانه، خاورمیانه و قسمتی از هند، کارائیب و آمریکای مرکزی و جنوبی که در آن مالاریای فالسیپاروم یک بیماری بومی به حساب می آید، شایعتر می باشد.

در این مناطق شیوع ژن HbS ۱۰- ۳۰ % می باشد. اما به دلیل مهاجرت و جابجایی افراد طی سالیان، SCS بخش مهمی در طبابت بالینی همه کشورها به حساب می آید. تقریبا سالانه حدود ۲۵۰ هزار کودک با SCD هموزیگوت در سراسر جهان متولد می شود. در ایالات متحده آمریکا، SCD حدود ۷۲ هزار آمریکایی-آفریقایی تبار و ۱ در ۳۷۵ نوزاد آمریکایی-آفریقایی تبار را مبتلا می کند. ۱۲۵۰۰ فرد مبتلا به SCD در بریتانیا زندگی می کنند و میزان بروز آن ۱ در ۲۴۰۰ تولد در همه نژادها است.




در بسیاری از کشورها، ازجمله انگلستان، سیکل سل شایعترین اختلال ژنتیکی و دارای افزایش سریع است.



## • عوارض بیماری

شایعترین عوارض عبارتند از:

**۱- درد**

"درد یک تجربه حسی و عاطفی ناخوشایند مرتبط با آسیبهای واقعی یا بالقوه بافت است."[۱]

"درد بیان آن چیزی است که فرد تجربه می کند و در هر زمان که باشد، آن را بیان می کند."[۲]

درد شایعترین اثر SCD در۹۶ درصد از افرادی است که در بیمارستانها پذیرش می شوند (همچنین به عنوان بحران انسداد عروقی ارجاع داده می شود). بستری شدن مکرر بیمار در بیمارستان توام با درد، با میزان مرگ و میر مرتبط است.

درد در بیماران SCD بسیار متغیر و غیرقابل پیش بینی است و شدت آن از بیماری به بیمار دیگر متفاوت است. در واقع می توان را به ژنتیک و یا ویژگیهای فیزیولوژیکی نسبت داد.

اگر چه درد به طور مستقیم تهدیدکننده حیات نمی باشد، اما درمان نامناسب می تواند منجر به درد و رنج مضاعف و عوارض بالقوه شود.

درد معمولا اولین علامتی است که تجربه می شود، درد درکودکان ۶ ماه تا ۲ سال، انگشتان دست وپا را درگیر می کند. داکتیلیت (سندرم پا ودست )، تورم بافت نرم دست و پا است که به علت انسداد مویرگها رخ می دهد.

وقوع درد در بیماران SCD، علاوه بر ماهیت غیرقابل پیش بینی، ناتوان‌کننده است. شدت بحران درد از بیماری به بیمار دیگر متفاوت است. برخی از بیماران آن را دردی عمیق وخسته‌کننده توصیف می‌کنند. درد ممکن است هر قسمتی از بدن را تحت تاثیر قرار دهد، با این حال، بیماران به طور معمول خود می‌توانند مناطق درگیر چون کمر، اندامها، شکم را شناسایی کنند.

عوامل روانی و اجتماعی نقش عمده ای در درک و رفتار در برابر درد دارد. جنبه های فرهنگی و اجتماعی می توانند نوع تجربه درد را تحت تاثیر قرار داده و با درد در هم تنیده شوند .

عوامل موثر در میزان درد ناشی از SCD

**فیزیولوژی**

در فاز بحران داسی شکل، دو فرآیند پاتولوژیک مهم روی می دهد:

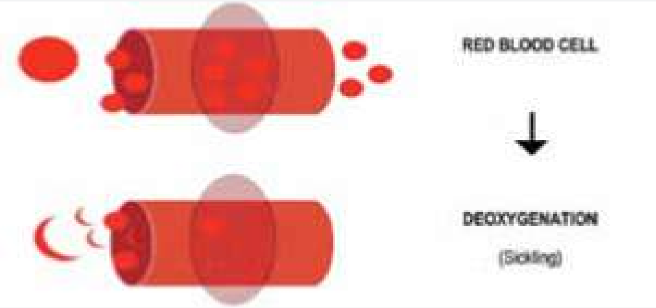
همولیز حاصل از کم خونی وآسیب اندوتلیال عروقی.

انسداد عروقی[1] منجر به ایسکمی حاد و مزمن، انفارکتوس استخوان و به دنبال آن آزاد شدن واسطه‌های التهابی و فعال شدن فیبرهای عصبی آوران[2] و ایجاد درد می شوند.

درد درSCD زمانی رخ می دهد که گلبولهای قرمز داسی، به شکل خوشه در آمده و باعث انسداد رگها می شوند. همان طور که در طرح زیر مشاهده می شود، گلبولهای قرمز سفت و سخت، به دیواره رگهای خونی آسیب رساننده و موجب آزاد شدن سیتوکین و کموکین می شود که این امر موجب انتشار مواد شیمیایی التهابی مثل برادیکینین، ATP و پروستاگلاندینها می شود که نتیجه آن تحریک گیرنده های عصبی درد است.

انسداد عروق ← آسیب بافت ← درد ← انتشار ← آزاد شدن مواد شیمیایی ( همولیز شدید، افزایش گلبولهای سفید و کاهش پلاکت )

1- Vaso-occlusion 2- Afferent nerve fibers




## علل درد در SCD

علل عمده درد در جدول زیر آمده است :

| درد حاد | درد مزمن |
|---|---|
| اپیزودهای حاد انسداد عروقی | مرگ بافت استخوان بر اثر بی خونی[۲] |
| حمله های حاد شکمی | زخم پا |
| پریاپیسم حاد[۱] | اختلال تخریب مفصل |
| التهاب حاد کیسه صفرا | التهاب مزمن استخوان و مغز استخوان |
| التهاب حاد استخوان و مغز استخوان | اختلالات عروق مغزی |

## ارزیابی درد

ارزیابی مناسب درد با استفاده از یک ابزار ارزیابی کننده قابل اعتماد و معتبر، امری ضروری است و

---

۱- بیماری غیر شایعی است که آلت تناسلی جنس مذکر به مدت طولانی در حالت نعوظ باقی می‌ماند و معمولاً دردناک و بدون میل جنسی یا تحریک جنسی است. ۶۰ درصد موارد بی دلیل و ۴۰ درصد همراه با بیماریهای زمینه‌ای (مثل لوسمی ,بیماری سلول داسی، سرطانهای لگنی، و عفونتهای لگنی) ,صدمات آلت، صدمه به طناب نخاعی یا مصرف دارو است. امروزه، شایعترین علت آن تزریقات داخل جسم غاری جهت درمان ناتوانی جنسی است.

۲- Avascular necrosis: بافت مردگی در اثر بی خونی یا آواسکولار نکروز نوعی بیماری است که در آن سلول‌های استخوان به علت اختلال در خون‌رسانی درست به این سلول‌ها می‌میرند.

می‌تواند به مدیریت ارزیابی میزان درد کمک کند و به عنوان یک مبنای قابل اعتماد برای پروتکلهای درمانی به کار گرفته شود. همچنین برای پیش بینی طول مدت بستری، ضروری است.

مطالعات نشان داده اند که اغلب به علت ضعیف بودن ارزیابیها، درد بیماران SCD به طور موثر مدیریت نشده است. سازمان بهداشت جهانی (WHO،1988) توصیه می کند که درد بیمار باید با توجه به سن و پیشرفت بیماری ارزیابی شود.

علاوه بر این، ارزیابی منظم درد، باعث بهبود کیفیت ارتباط بین بیماران SCD و خانواده ها با پرستاران و کارکنان پزشکی می گردد. میزان درد می تواند به شکل خفیف، متوسط یا شدید توصیف شود. نمره درد حداقل هر ۴ ساعت یا در صورت لزوم در فواصل کمتر، ثبت و مستند سازی شود.

- رفتارهای خاص (نشانه درد) که ممکن است درکودکان مشاهده شود، عبارتند از:
- کشیدن گوشها
- چرخاندن سر از یک سمت به سمت دیگر
- ناتوانی در پرت کردن حواس کودک
- گریه، ناله، فریاد و غیره
- تحریک پذیری، بیقراری
- سکوت غیرطبیعی
- دفاع از ناحیه دردناک و گارد گرفتن
- خوابیدن به پهلو و خم کردن پاها داخل شکم
- امتناع از حرکت دادن بخشی از بدن

## ابزارهای ارزیابی درد

ابزارهای ارزیابی درد که می تواند مورد استفاده قرار گیرند، عبارتند از:

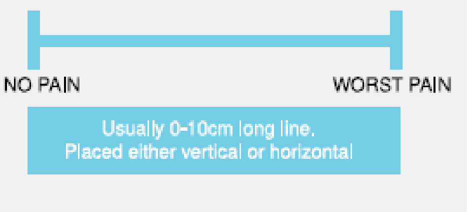
- **گزارش از بیمار**

گزارش خود بیماران از میزان دردی که دارند، قابل اطمینانترین شاخص درد و روشی مناسب برای ارزیابی درد است. با این حال، ممکن است گرفتن گزارش از خود بیمار، در بسیاری از بیماران کم سن

و یا در بیماران با اختلال شناختی، مانند کسانی که اختلال گفتاری در نتیجه سکته مغزی و غیره دارند، غیرممکن باشد. در این مواقع، ابزارهای رفتاری/ فیزیولوژیکی به کار گرفته می شود.

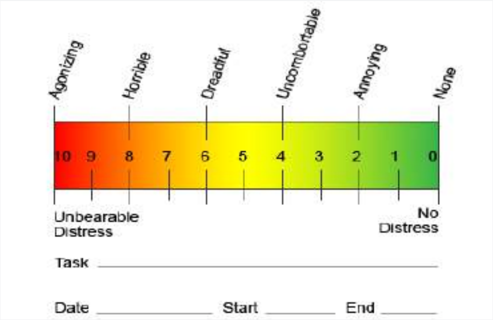
- **مقیاس آنالوگ – دیداری**

معمولا یک خط صفر تا ۱۰ سانتیمتر است که عمودی یا افقی کشیده شده و در آن صفر به معنای بدون درد و ۱۰ شدیدترین درد است.



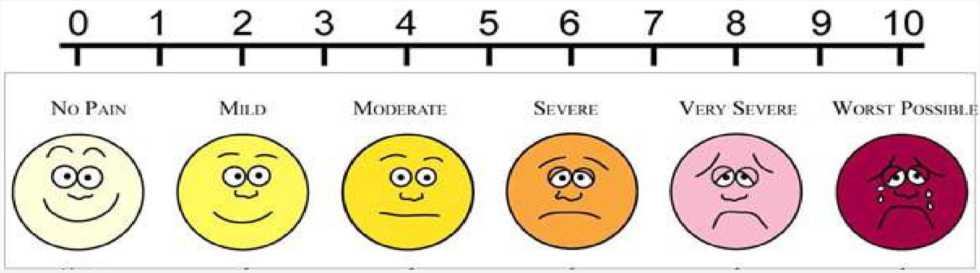

- **مقیاس عددی**

نمره صفر نشان دهده نبود درد و نمره ۱۰، نشان دهنده حداکثر شدت درد است.




- **مقیاس اوشر[1] (بیر[2])**

نشانه هایی که در چهره فرد بیمار ظاهر می شود، بهترین توصیف از چگونگی احساس او است ( از گریه تا چهره شاد ) و این مقیاس برای نوجوانان بسیار مناسب است.




1- Oucher 2- Beyer

## • دفترچه یادداشت درد

بیمار این دفترچه را با خود نگهداری کرده و همراه دارد. ارائه این دفترچه به تیم درمان، باعث آگاهی تیم پزشکی از روند تکرار درد، شدت و مدت درد، به خصوص در موارد دردهای مزمن، می‌شود.

| Pain | intensity | Pain location | Medication taken | When did it start? [morning, afternoon etc] | How long did it last | What were you doing when the pain started? |
|---|---|---|---|---|---|---|
| 10 | | | | | | |
| 9 | | | | | | |
| 8 | | | | | | |
| 7 | | | | | | |
| 6 | | | | | | |
| 5 | | | | | | |
| 4 | | | | | | |
| 3 | | | | | | |
| 2 | | | | | | |
| 1 | | | | | | |
| No pain | | | | | | |
| | | | | | | |
| | | | | | | |
| | | | | | | |
| | | | | | | |

## • نمودار سنجش درد

در برخی از مراکز مرجع اختلالات هموگلوبین در لندن[1] مورد استفاده قرار می گیرد، در زیر نشان داده شده است.

### ۲- کم خونی

گلبولهای قرمز خون سالم دارای طول عمر متوسط ۱۲۰ روز هستند و پس از این ۱۲۰ روز می میرند

1- Whittington UK  Hospital

و نیاز به جایگزینی دارند، اما گلبولهای قرمز داسی شکل، شکننده می باشند و تنها پس از ۱۰ تا ۲۰ روز دچار مرگ زود هنگام می شوند، در نتیجه کم خونی پیش می آید. در بیماران SCD کم خونی با به دام افتادن گلبولهای قرمز خون در طحالی که بزرگ شده (تجمع حاد خون در طحال) می تواند تشدید شود. از طرفی این بیماران گاهی به دلیل عفونت یا شکستن بیش از حد گلبولهای قرمز دچار یک حمله آپلاستیک می شوند که در نتیجه آن تولید گلبولهای قرمز جدید متوقف می شود. علائم کم خونی شامل رنگ پریدگی، زردی پوست، خستگی زودرس، تحریک پذیری، از دست دادن اشتها و رشد ضعیف است.

### ۳- تجمع حاد خون در طحال

سلولهای داسی شکل می توانند رگهای طحال را همانند هر ارگان دیگری مسدود سازند، با تکرار انسداد، طحال دچار احتقان و آسیب به دنبال آن می‌گردد و عملکرد طحال به صورت خود به خود پیش از رسیدن به سن ۵ سالگی متوقف می شود؛ به جز برخی از بیماران منطقه مدیترانه که طحال بیماران آن منطقه برای چندین سال بزرگ باقی می ماند .

در اغلب بیماران SCD، بزرگی طحال برای چند سال ادامه پیدا می‌کند و گاهی طحال بزرگ به سرعت، گلبولهای قرمز خون را به دام می اندازد و منجر به بروز ناگهانی کم خونی شدید و حالتی مشابه با خونریزی داخلی می شود. این عارضه تجمع حاد خون در طحال نامیده می شود.

روی دادن عارضه تجمع حاد خون در طحال پیش از سن ۶ سالگی کمتر می شود، زیرا طحال کودکان مبتلا به کم خونی داسی شکل (SS) معمولا به علت زخم مکرر ناشی از سلولهای داسی شکل، کوچک می‌شوند.

اگرچه در منطقه مدیترانه مشخصه بیماران کم خونی داسی شکل و سیکل-تال، داشتن طحال بزرگ تا بعد از ۶ سالگی است و عارضه تجمع حاد خون در طحال در سنین بالاتر و گاهی اوقات در بزرگسالی متداول است.

عارضه تجمع حاد خون در طحال موجب مرگ و میرکودکان کم خونی داسی شکل (SS) است. این پدیده حالتی اورژانسی است و می تواند در عرض چند ساعت منجر به مرگ کودک شود. در این حالت، کودک بسیار رنگ پریده و بیحال می شود و تنفس سریع، ضربان قلب بالا و قابل لمس و بزرگی (اتساع) شکم به دلیل بزرگی طحال دارد. با مشاهده هریک از این علائم، باید کودک را هرچه سریعتر به

اورژانس بیمارستان منتقل کرد. این مهم است که پدر و مادر در خصوص علائم و نشانه های کم خونی شدید و همچنین چگونگی لمس طحال کودک آموزش داده شوند .

### ۴- عفونتهای مکرر

نوزادان و کودکان خردسال مبتلا به SCD نسبت به بسیاری از عفونتها مثل عفونتهای ریوی نومونیا، خون (سپسیس)، پرده‌های مغز (مننژیت) و استخوان (استئومیلیت) آسیب پذیر می باشند که می تواند موجب تهدید زندگی شود. کودکان زیر ۵ سال در معرض خطر بیشتری قرار می گیرند. عفونتهای جدیتر توسط یک یا چند نوع باکتری از جمله استرپتوکوک نومونیا (پنوموکوک)، هموفیلوس آنفلوانزا نوع ب (HIB)، نایسریا مننژیتیدیس (مننگوکوک) و سالمونلا ایجاد می شود.

کودکان مبتلا به SCD نسبت به ویروس آنفولانزا در مقایسه با سایر عفونتها، آسیب پذیرتر می باشند. از آنجا که سیستم ایمنی به خصوص طحال در این کودکان عملکرد طبیعی ندارد، دچار عفونتهای ناشی از همان میکروبهایی می شوند که بر سایر کودکان نیز تاثیر می گذارد، اما کودکان مبتلا به SCD SCD به کرات دچار عفونت می شوند و بسیار سریعتر بیمار می شوند و به احتمال زیاد با عوارض شدید و یا حتی مرگ روبرو خواهند شد. از آنجا که نوجوانان و بزرگسالان سیستم ایمنی قویتری دارند، می توانند در مقابل عفونت بسیار بهتر از کودکان خردسال مقاومت کنند.

طحال، که درقسمت بالای سمت چپ شکم واقع شده است، با فیلترکردن باکتریها از جریان خون به عنوان بخشی از سیستم دفاعی بدن در برابر عفونتها می باشد. طحال آسیب دیده، همانند حالت عدم وجود طحال و یا غدد لنفاوی باعث می شود کودک بیشتر در معرض آسیبهای عفونی جدی و گاه کشنده قرار گیرد. عفونتها تنها در صورتی قابل درمان و بهبود هستند که سریع تشخیص داده شوند و به موقع تحت درمان قرارگیرند. مرگ ناشی از عفونت در اوایل دوران نوزادی به طور چشمگیر کاهش یافته است؛ زیرا کودکان مبتلا سریعا شناسایی می شوند و برای پیشگیری از عوارض، مراقبتهای پزشکی به موقع دریافت می کنند؛ از جمله درمان با آنتی بیوتیکها و پنیسیلین و واکسیناسیون در برابر عفونتهای جدی.

(جدول صفحه بعد)

## عفونتها و عوامل ایجاد آن

| نوع عفونت | ارگانیزم های متداول |
|---|---|
| مننژیت | استرپتوکوک نومونیا<br>هموفیلوس آنفولانزا<br>نایسریا مننژیت |
| سندرم حاد قفسه سینه | استرپتوکوک نومونیا<br>مایکوپلاسما نومونیا<br>کلامیدیا نومونیا<br>لژیونلا<br>ویروس سنسی شیال تنفسی |
| التهاب استخوان و مغز استخوان/ارتریت سپتیک | سالمونلا<br>استافیلوکوک اوریوس<br>استرپتوکوک نومونیا |
| عفونت مجاری ادراری | ای کولای و سایر باکتریهای گرام منفی |
| عفونت با منشا ناشناخته | استرپتوکوک نومونیا<br>هموفیلوس آنفولانزا<br>سالمونلا<br>باکتریهای گرام منفی |
| عفونت آنفولانزا | ویروس آنفولانزا |
| آپلاستیک گذرای گلبول قرمز | پاروو ویروس B17 |

- علائم عفونت در بیماران مبتلا به بیماری SCD می‌تواند :
- تب
- ظاهر بیمار: کودکی که بیحال، یا رنگ پریده و ضعیف به نظر می رسد، در معرض خطر جدی عفونت است؛ حتی درصورت عدم وجود تب باید فورا درمان شود.
- کم شدن آب بدن، جذب ضعیف مایعات، پرفیوژن ضعیف
- هموگلوبین پایین (کمتر از ۵ گرم بر دسی لیتر)
- مشکل در قفسه سینه مانند سرفه و تنگی نفس به علت عفونت قفسه سینه یا ترشحات ریوی
- آزمایش خون می تواند نشان دهنده افزایش تعداد گلبولهای سفید خون، افزایش پروتئین فعال سی[۱] و بالا رفتن نوتروفیلها باشد.
- دردهای حاد.

1- C-reactive protein

بیماران مبتلا به SCD با تب بالا ۳۸/۵ درجه سانتیگراد همراه با سایر علائم عفونت، باید به سرعت مورد بررسی قرار گیرند و بررسی آزمایشگاهی شامل عکسبرداری از قفسه سینه، کشت خون، ادرار و گلو و درجه اشباع اکسیژن خون، قبل از شروع آنتی بیوتیک صورت گیرد. با این حال، بیماران با تب بالاتر از ۴۰ درجه سانتیگراد و یا کودکانی که ظاهری مانند کودک مسموم دارند، باید بیدرنگ قبل از دسترسی به نتایج آزمایشگاهی، با آنتی بیوتیک درمان شوند. برای کودکان SCD که به نظر بیمار و تبدار هستند، باید فورا درمانهای ویژه و فوری پزشکی از جمله تجویز آنتی بیوتیک به صورت تجربی صورت گیرد. با این حال در مورد تب بالای ۱۰۱ درجه فارن هایت(۳۸/۳ درجه سانتی گراد)[2] پس از تماس با مسئول درمان می توان استامینوفن[3] تجویز نمود. همچنین می توان برای تبهای بسیار شدید و مقاوم، ایبوپروفن[4] تجویز نمود، اما در کودکانی که خونریزی و یا مشکلات معده و یا کلیه دارند، منع مصرف دارد. آسپرین نباید به کودکان داده شود، زیرا استفاده از آن با سندرم خطرناکی به نام سندرم رییز[5] که بر کبد و مغز تاثیر می گذارد، مرتبط هست. در این گروه از بیماران می توان با مصرف پنی سیلین به سادگی از بروز عوارض جلوگیری نمود. شواهدی وجود دارد که پنی سیلین فرد را در برابر باکتریهای کپسولدار مولد عفونت خون و مننژیت، محافظت می کند؛ به شرط آنکه به صورت منظم مصرف شود. ضروری است که برای همه کودکان به ویژه سنین زیر ۵ سال، از سن ۳ ماهگی، مصرف پنی سیلین (در صورت حساسیت به پنی سیلین،کلاریترومایسین یا اریترومایسین، بسته به پروتکلهای منطقه تجویز شود)۲ بار در روز به طور مداوم تجویز کنند.

کودکان SCD باید بر طبق برنامه واکسیناسیون ملی واکسینه شوند، چراکه باعث محافظت در برابر چندین نوع عفونت شدید حاصل از باکتریهای کپسولدار نظیر مننگوکوک نوع C، هموفیلوس آنفلوآنزا نوع B و واکسن ترکیبی پنوموکوک می باشد. این بخشی از برنامه ایمن سازی معمول برای تمام نوزادان است. تزریق نوموواکس[6] درکودکان SCD در ۲ سالگی و هر ۵ سال یک بار پس از اولین دوره صورت می گیرد. در هنگام سفر به کشورهایی که گونه های دیگر مننژیت و هپاتیت B شایع است، باید ایمن سازی فوق العاده سفر که شامل مننژیت ACWY است، صورت گیرد، به خصوص برای کسانی که درمان تزریق خون دارند .

---

1- C-reactive protein
2- C = (F-32) 5/9
3- ( Panadol®, Tylenol®, Tempra®)
4- Motrin،Advil®،Profinal®،Pediafen®
5- Reye’s syndrome
6- Pneumovax 11

### ۵- سکته مغزی

یکی از فاجعه بارترین و رایج ترین مشکلات بیماران SCD، سکته مغزی است که بیشتر در کم خونی سیکل سل (SS) و بیماران جوان دیده می شود. اگر گلبولهای داسی شکل، جریان خون را در منطقه ای از مغز مسدود کنند، ممکن است منجر به کاهش اکسیژن رسانی و آسیب به مغز شود و سکته مغزی رخ دهد. دلیل کمتر شایعی که بیشتر در بزرگسالان دیده می شود، سکته بر اثر بروز خونریزی در مغز است. بروز سکته مغزی می تواند با علائم واضح و آشکار و یا علائم خاموشی همراه باشد که تنها با استفاده از روشهای تشخیصی تصویربرداری ویژه مانند MRI شخیص داده شود.

انجام روش تشخیصی ویژه داپلر درون-مغزی ترانسکرانیال (TCD) بهترین راه برای دانستن این است که کودک در معرض خطر سکته مغزی است. در این آزمایش سرعت جریان خون مغز اندازه گیری می‌شود. محققان به تازگی نشان داده اند که زمانی که نتیجه این آزمون غیرطبیعی باشد، کودک در معرض خطر سکته مغزی قرار دارد و فورا بایستی درمان پیشگیرانه انجام شود. متاسفانه، این آزمون تنها در چند مرکز درمانی در سراسر جهان در دسترس می باشد. هریک از موارد زیر، به تنهایی یا با هم، از علائم و نشانه‌های سکته مغزی هستند :

سردرد، غش، تشنج، ضعف ناگهانی یا بیحسی شدید دست یا پا و یا تمام بدن، حرکت غیرطبیعی چشم، عدم حرکت متقارن صورت، تغییر در سطح هوشیاری و گفتار غیرطبیعی.

اگر هر یک از این علائم در کودک مشاهده شود، باید در اسرع وقت به بیمارستان برده شود. سکته مغزی می تواند کشنده باشد و یا عوارض نامطلوبی ایجاد کند.

### ۶- سندرم حاد قفسه سینه

پس از عفونت، دومین عارضه شایع تهدیدکننده حیات در بیماران SCD است. سندرم حاد قفسه سینه در بزرگسالان و در بیماران کم خون سیکل سل (SS) در مقایسه با دیگر بیماریهای SCD نسبتا بیشتر است و با درد قفسه سینه، تب، سرفه و مشکل در تنفس مشخص می شود و در تصویربرداری با اشعه ایکس از قفسه سینه، شبیه به نومونیا به نظر می رسد. علائم و نشانه های این بیماری شبیه به کسانی است که عفونت ریوی نومونیا دارند.

سندرم قفسه سینه حاد ناشی از به دام افتادن سلولهای داسی شکل در رگهای خونی ریه و یا به دلیل

عفونت ایجاد می شود. این حملات می تواند به ریه ها آسیب برساند. این وضعیت نیاز به بستری فوری در بیمارستان و درمان پزشکی دارد.

### ۷- فشارخون ریوی

حالتی که در آن فشار خون در شریان ریوی به طور غیرطبیعی بالا می رود. دلیل این حالت این است که سمت راست قلب برای رساندن خون ازطریق سرخرگ به ریه ها به سختی عمل می کند و باعث تنگی نفس و کاهش تحمل فعالیت فیزیکی در بیمار می شود. با گذشت زمان، به دلیل نارسایی قلبی، بطن راست ضخیم و قلب بزگتر می شود.

### ۸- مرگ بافت استخوانی بر اثر بی خونی[1]

در نتیجه خونرسانی ناکافی به استخوان رخ می دهد. سلولهای داسی شکل باعث آهسته شدن جریان خون یا انسداد رگ و قطع خونرسانی به بافت می شوند. با کاهش ذخیره خون، بافت استخوان دچار مرگ (نکروز) و جمع شدن بافت استخوان می شود. این موضوع منجر به تخریب استخوان، درد و از دست رفتن کارکرد مفاصل می شود. این اتفاق در مفصل سر ران شایع است؛ ولی در سایر مفاصل از جمله شانه نیز روی می دهد.

مرگ بافت استخوان بر اثر کاهش خونرسانی، معمولا بین سنین ۳۰ تا ۵۰ سالگی رخ می دهد و اغلب در کودکان دیده نمی شود. با درگیر شدن استخوان سر ران، معمولا عضو دردناک می شود. راه رفتن، باعث افزایش فشار و آسیب و مزمن شدن مشکل می شود. روشهای جلوگیری و یا به حداقل رساندن خطر ابتلا به نکروز بر اثر بیخونی، شامل ورزشهای ملایم و کنترل شده شانه ها و لگن، دراز کردن پاها در هنگام نشستن و وزنه برداری سبک است. از پیاده روی تند (ورجه کردن) نیز اجتناب شود. درمان این بیماری بستگی به سن بیمار و شدت آسیب دارد. استفاده از عصا برای یک دوره چند ماهه جهت کم کردن وزن بر روی مفاصل، توصیه می شود. به نظر می رسد کودکان زیر سن ۱۲ سال با مصرف مسکنها و داروهای ضدالتهابی غیراستروییدی و محدودیت و دقت در کنترل وزن بدن به خوبی به درمان جواب می دهند .

در اواخر نوجوانانی و بزرگسالی، اغلب درمانهای نگهدارنده با شکست و یا نتیجه ناقص روبرو می شوند. اغلب در این گروه های سنی به منظور متوقف کردن بدشکلی مفاصل، انجام عمل جراحی حفظ مفاصل

و تزریق خون گزارش شده است. اگر کودک مبتلا با رسیدن به رشد کامل نتواند بدون دردهای شدید راه رود، عمل تعویض مفصل ران نیاز خواهد بود.

### ۹- مشکلات کلیه و مثانه

مشکلات کلیوی در SCD رایج است و در ابتدای دوران کودکی با مشکل در غلیظ شدن ادرار شروع می شود؛ در نتیجه بیمار مستعد ابتلا مشکلات دفع شبانه (شب ادراری) می شود. عفونت مکرر کلیه و مثانه نیز در این بیماران شایع است. وجود خون در ادرار ممکن است در نتیجه پارگی عروق کلیه در اثر خراشیده شدن یا ورم رگهای کلیه اتفاق بیفتد. گلبولهای داسی شکل در دراز مدت موجب تخریب مدولای کلیه می شوند، که باعث القای تولید مواد گشادکننده رگهای کلیه می شود که بازخورد آن در گلومرولها، افزایش فیلتراسیون[۱] است. در نتیجه سرعت فیلتراسیون گلومرولی (GFR)[۲] کاهش می یابد.

**تخریب مدولا در اثر سلولهای داسی شکل**

▼

**تولید مواد گشاد کننده عروق کلیه**

▼

**افزایش فیلتراسیون گلومرولی**

▼

**کاهش GFR**

البته نفروپاتی داسی شکل غیر قابل پیش بینی است، با این حال وجود پروتئین در ادرار نشان دهنده پیشرفت مشکل کلیوی است و بیمار باید به طور مدام برای غربالگیری و چکاپ به کلینیک مراجعه کند. در مراحل اولیه، دارو درمانی می تواند کمک کننده باشد، اما در مراحل بعد ممکن است درمان بیمار بر

---

۱- نکروز بر اثر بی خونی

۲- حجم پلاسما فیلتر شده به ازای واحد زمان را سرعت فیلتراسیون گلومرولی(GFR) گویند. فیلتراسیون گلومرولی به عنوان شاخص عملکرد کلیوی بیماران در نظر گرفته می شود و پزشک با محاسبه سرعت فیلتراسیون گلومرولی یا GFR ، وضعیت کار کلیه ها را تخمین می زند. محاسبه GFR از روی اندازه گیری کراتینین با در نظر گرفتن شاخصهای دیگری نظیر جنس سن، وزن، در یک فرمول صورت می گیرد.

دیالیز صفاقی یا همودیالیز استوار باشد و یا به پیوند کلیه نیاز باشد.

جهت کمک به کودک برای جلوگیری از شب ادراری راههای مختلفی وجود دارد، نوشیدن مایعات در شب باید محدود شود و چنانچه کودک در طول روز مقدار زیادی مایعات نوشیده است، ۲ بار در طول شب جهت وادارکردن وی به تخلیه ادرار، او را از خواب بیدار کنید. زنگ ساعت را برای رفتن کودک به توالت در اواسط شب، تنظیم کنید.

در صورت خونریزی کلیه ها، رساندن مایعات به بدن به مقدار فراوان و گاه از طریق وریدی در بیمارستان و استراحت در بستر، بسیار مهم است.

پس از ارسال نمونه ادرار برای تجزیه و کشت و در صورت وجود عفونت، باید تجویز آنتی بیوتیک وریدی حداقل برای ۱۰ روز انجام شود. عفونت مثانه نیز با آنتی بیوتیکهای خوراکی به مدت ۱۰ روز درمان شود.

## ۱۰ - سیکل رتینوپاتی / مشکلات چشم

SCD می تواند باعث آسیب چشمها و در موارد نادر باعث کوری شود. سلولهای داسی شکل باعث انسداد رگهای کوچک پشت چشم و منجر به کاهش خونرسانی و اکسیژن رسانی، مرگ بافت و خونریزی می‌شود. سپس رشد رگهای جدید ممکن است منجر به انسداد رگها یا جدا شدن شبکیه شود.

**رتینوپاتی در بیماران ۵ مرحله دارد:**

- انسداد سرخرگهای محیطی
- تلاقی سیاهرگ و سرخرگهای محیطی
- نورگ زایی[1]
- خونریزی زجاجیه
- جدا شدگی شبکیه

معاینات منظم چشم پزشکی توسط چشم پزشک به تشخیص زودهنگام و رفع به موقع مشکل کمک خواهد کرد. در مراحل اولیه مشکل، هیچ علامتی از طرف بیمار حس نمی شود و تنها چشم پزشک می تواند با تجهیزات ویژه، خونریزی یا زخم را مشاهده کند. در این مرحله، صدمه قابل درمان است. با این حال، در صورت عدم درمان، این تغییرات اولیه می تواند منجر به از دست رفتن بینایی شود. زمانی که

1- Neovascularisation

نوجوان از ضعف بینایی شکایت می کند، ممکن است برای درمان بسیار دیر شده باشد. بنابراین کودک باید سالی یک بار توسط چشم پزشک معاینه شود.

### ۱۱- نعوظ دائم و ناتوانی جنسی

پریاپیسم، نعوظ طولانی مدت و دردناک آلت تناسلی در مردان است که به تحریک جنسی مربوط نمی‌باشد. به سبب فرایند داسی شدن و انسداد رگها، خون در بافت اسفنجی پنیس انباشته می شود و فشار در بافت مانع جریان خون در سرخرگها می شود. کمبود طولانی مدت اکسیژن در بافت منجر به نکروز عضلات صاف و اختلال دایمی در نعوظ می شود.

نعوظ دائمی ممکن است خود به خود و یا با کمک اقداماتی مانند گرفتن حمام آب گرم یا دارو درمانی بهبود یابد؛ در غیر این صورت باید به سراغ کمکهای پزشکی رفت. پریاپیسم یا نعوظ دایم، باید به نحو مناسب درمان شود، وگرنه در طول زمان می تواند منجر به ناتوانی جنسی شود.

اگر عارضه چند دقیقه به طول می انجامد، درمان ضروری نیست به جز اینکه برای اطمینان و پیگیری موضوع باشد. چنانچه نعوظ چند ساعت طول کشید، فورا تزریق خون انجام و یا در بعضی موارد، به جراحی نیاز می شود.

### ۱۲- بحران آپلاستیک

در بحران آپلاستیک، عملکرد مغز استخوان برای یک دوره زمانی متوقف می شود و هموگلوبین به سرعت به کمتر از ۲-۴ گرم بر دسی لیتر می رسد. شمارش رتیکولوسیت صفر می شود، اما با بهبود بیماری تعداد آن شروع به افزایش می کند. بحران آپلاستیک معمولا به دلیل عفونتهای قبلی (19-HPV B)[1] است. این شرایط، تهدید کننده حیات است و به تزریق خون و مراقبتهای بیمارستانی جهت مقابله موثر، نیاز است.

### ۱۳- وقفه رشد

سلول های قرمز خون در بدن اکسیژن و مواد مغذی مورد نیاز برای رشد را فراهم می کند. کمبود سلولهای قرمز خون سالم می تواند ، باعث کندی رشد نوزادان و کودکان و تاخیر بلوغ در نوجوانان شود. بیشتر کودکان بیمار هنگامی که به سن بزرگسالی می رسند، به اندازه کامل رشد کرده اند. اگر کودک

کوچکتر از هم گروهیهای خود است و یا تاخیر در بلوغ داشته است، به او اطمینان دهید که به احتمال زیاد در چند سال آینده، رشد خود را به دست خواهد آورد.

### ۱۴- سنگ صفرا / التهاب و عفونت کیسه صفرا / لجن صفراوی

شکستن سریع گلبولهای قرمز خون، منجر به افزایش انتشار رنگدانه بیلی روبین می شود، که منشا زردی پوست و چشم (یرقان) می باشد. سپس ممکن است منجر به التهاب حاد یا مزمن و به وجود آمدن سنگ صفرا شود. عفونت کیسه صفرا تهدید کننده حیات است.

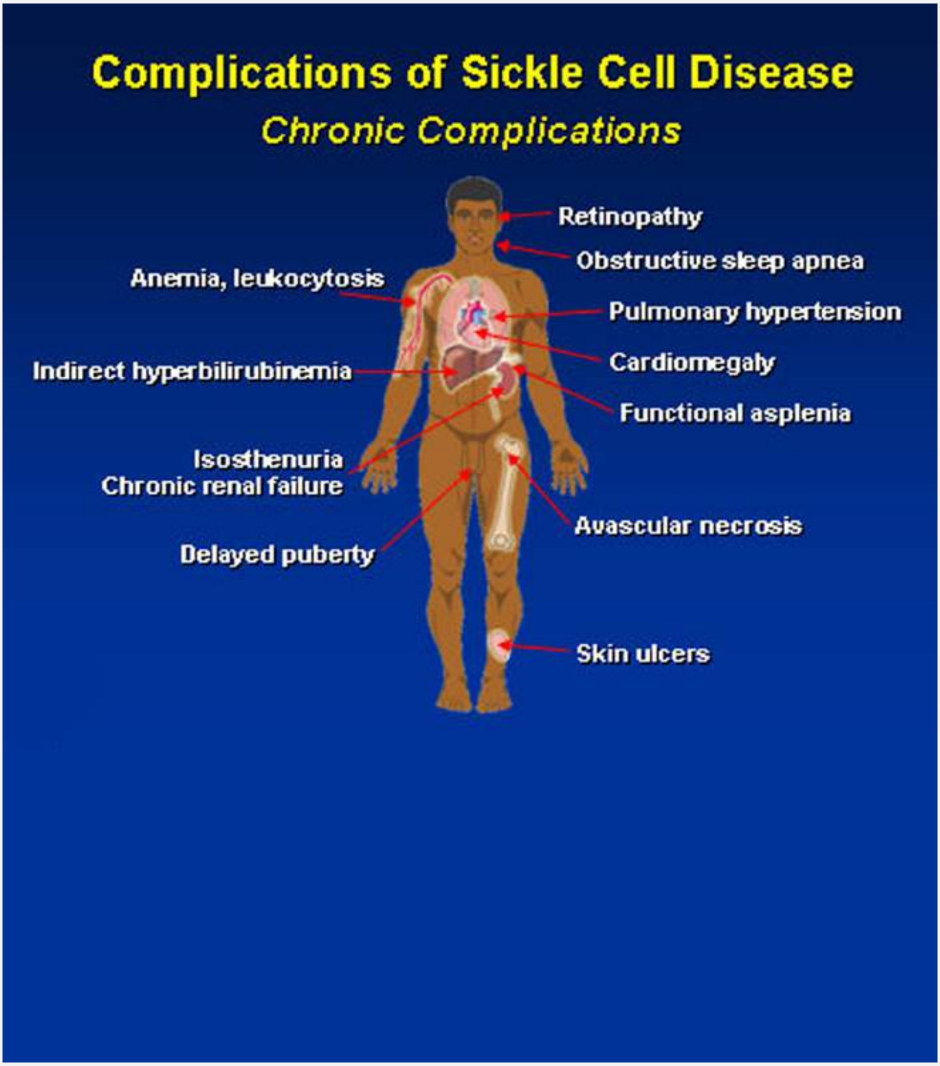
سنگ کیسه صفرا اغلب می تواند منجر به عفونت در کیسه صفرا و گاهی اوقات در خون (سپسیس) شود. چنانچه کودک علائم و نشانه های عفونت کیسه صفرا شامل تب با افزایش زردی، درد منتشر در قسمت فوقانی سمت راست شکم که به سمت شانه کشیده می شود، داشته باشد، باید فورا بستری و درمان وریدی آنتی بیوتیک و مایعات شروع شود و معمولا با برداشتن کیسه صفرا همراه می باشد. هدف از برداشتن کیسه صفرا، جلوگیری از عوارض جدی و گاه کشنده است. خارج کردن کیسه صفرا باعث مشکلات جدی نمی شود. با این حال ممکن است افراد بدون کیسه صفرا، پس از خوردن غذاهای چرب با ناراحتی مواجه شوند.

### ۱۵- زخم پا

این ضایعات دردناک در ۱۰ تا ۲۰ درصد از بیماران SCD دیده می شود و معمولا درسنین ۱۰ تا ۵۰ سال ظاهر می شود و در مردان شایعتر از زنان می باشد.

آب و هوای گرم، ضربه، عفونت و کم خونی شدید، باعث تشدید آن می‌شود. به طور معمول، این زخمها باز و برآمده، قرمزرنگ همراه با نازک شدن پوست هستند و نسبت به پوستهای سالم اطراف، تیره تر می شوند. این زخمها عمدتا در مچ پا و به صورت تکی یا چندتایی دیده می شوند[1].

برخی از زخمها به سرعت التیام می یابند، در حالی که ممکن است بعضی از آنها عود کنند و به زخمهای مزمن تبدیل شوند که در این حالت باید به دنبال مراقبتهای پزشکی فوری بود.



# فصل ۹

## مدیریت درد در اختلال داسی شکل SCD

درد در SCD نیاز به کنترل شدید دارد. تسکین درد باید بر اساس ارزیابی و درمان پله پله با ضددرد باشد. طرح درمان برای هر بیمار منحصر به فرد است، نظارت و درجه بندی آن با استفاده از ابزارهای ارزیابی که قبلا توضیح داده شده صورت می گیرد. (فصل هفت)

مدیریت درد SCD باید شامل استراحت، هیدراته کردن(آبرسانی) و روشهای دارویی و غیردارویی تسکین درد باشد.

- **آبرسانی**[1]

کنترل مایعات بدن، جنبه بسیار مهمی از مدیریت درد در SCD است، چرا که از دست رفتن آب بدن بحران را تسریع می کند. علاوه براین بیماران SCD در تغلیظ ادرار مشکل دارند که باعث افزایش دفعات دفع ادرار و در نتیجه باعث کاهش مایع در عروق و آب میان بافتی می شود که به نوبه خود باعث افزایش مشکلات کمبود آب درون سلولی و افزایش غلظت پلاسما می شود.

بیمارانی که دچار بحران گرفتگی عروق شده اند، باید به خوبی از طریق خوراکی یا وریدی مایع درمانی شوند. دسترسی به رگ در این بیماران اغلب مشکل است و نیاز به رگ گیری و مراقبتهای دقیق بعدی دارد. باید بیمار را به مصرف در حد امکان مایعات از راه دهان تشویق نمود. هنگامی که بیمار علائم شکمی دارد و یا قادر به تحمل مایعات خوراکی نمی باشد، باید از مسیر وریدی استفاده شود و هنگامی که وضعیت بیمار تثبیت و درد کترل شده باشد، درمان وریدی را قطع نمود.

بیماران SCD اغلب به ۱/۵ برابر  بیماران عادی به مایعات نیاز دارند.( معادل ۲ تا ۳ لیتر در ۲۴ ساعت در بیماران بالغ)، به جز زمانی که منع مصرف وجود داشته باشد؛ با این حال باید از مصرف بیش از حد مایعات خودداری نمود، چرا که می تواند باعث بدتر شدت بحران سندرم قفسه سینه حاد (در صورت بروز) شود.

پرستار باید اطمینان حاصل کند که بیمار در کنار تخت خود به مایعات دسترسی دارد و نشانه های از دست رفتن آب بدن مانند خشکی پوست، ترک خوردگی لب، گود رفتن چشمها، افزایش زردی (به خصوص چشمها) و افزایش یا کاهش میزان برون‌ده ادراری را مستندسازی کند و نمودار میزان ورود و خروج مایعات بدن نگهداری شود تا راهنمای تیم پزشکی در مدیریت بیمار باشد.

---

1- Hydration

- **مدیریت دارویی**

تسکین درد باید با توجه به نیازهای فردی بیمار باشد. کنترل موفقیت آمیز درد به شکل زیر دنبال می‌شود که باید شامل داروهای مخدر، داروهای غیر مخدر و داروهای کمکی باشد که می تواند به تنهایی یا در ترکیب با هم برای تسکین درد کافی باشند. دستورالعمل تسکین درد سازمان بهداشت جهانی، راهنمای درمان دارویی تخفیف درد است که اجرای برنامه پلکانی کاهش درد، زمان و مسیرهای مناسب را پیشنهاد می کند. (در زیر نمایش داده شده است)

**تسکین درد**

**اِنتونوکس**[1] (گاز اکسید نیتروژن) می تواند برای یک دوره کوتاه مدت در آمبولانس و ۳۰-۶۰ دقیقه ابتدایی بستری در بیمارستان (با اندازه گیری زمان) استفاده شود.

**پاراستامول**[2] که می‌تواند خوراکی یا از طریق وریدی یا مقعدی استفاده شود (شروع با دوز ۲۰ میلی گرم بر کیلوگرم و سپس دوز ۱۵-۲۰ میلی گرم در کیلوگرم هر ۴-۶ ساعت در کودکان (به دستورالعمل شرکت سازنده توجه شود)

**ضد التهابهای غیر استروییدی**[3] - ایبوپروفن یا دیکلوفناک. (احتیاط در نارسایی کلیوی و یا کبدی)

1- Entonox 2- Paracetamol 3- NSAIDs

**مدیریت درد: روش پلکانی تسکین درد سازمان بهداشت جهانی**

**مرحله ۱: درد خفیف (نمره درد ۱ تا ۴ از ۱۰)**

| | |
|---|---|
| مسکن های غیر مخدر | Acetaminophen, non-steroidal anti-inflammatory drugs |

**مرحله ۲: درد متوسط (نمره درد ۵ تا ۷ از ۱۰)**

| | |
|---|---|
| مخدرهای ضعیف | Codeine, hydrocodone, tramadol |

**مرحله ۳: درد شدید (نمره درد ۸ تا ۱۰ از ۱۰)**

| | |
|---|---|
| مخدرهای قوی | Morphine, oxycodone, hydromorphone, fentanyl, methadone |

## مخدرها

- دیامرفین[1] داخل بینی ۱/۵ میلی گرم در کیلوگرم (حداکثر ۶ میلی گرم) در عرض ۵ دقیقه اول (تنها ۱ دوز، در کودکان بیش از ۱۰کیلوگرم) داده می شود.
- کدئین فسفات[2] خوراکی به شکل شربت در کودکان زیر ۱۲سال و قرص ۶۰-۳۰ میلی گرم بالاتر از ۱۲سال موجود است. درصورت مصرف در افرادی که دارای کم کاری عملکرد کلیه و کبد هستند، باید با احتیاط تجویز شود.
- قرص دهیدروکدئین[3] ۳۰ میلی گرم هر۴ ساعت یک بار و برای کودکان زیر ۱۲ سال توصیه نمی‌شود.
- سولفات مورفین[4] (خوراکی، مقعدی، زیر جلدی، داخل عضلانی یا وریدی) - نمونه های آماده و قابل دسترس ارومورف[5] مایع ، قرص سوردول[6] (MST) می باشند.

1- Diamorphine
2- Codeine phosphate
3- Dihydrocodeine
4- Morphine sulphate
5-Oramorph
6- Sevredol

دوز خوراکی برای بزرگسالان ۱۰-۲۰ میلی گرم هر ۴ ساعت (برای دردهای شدیدتر دوز بالاتر از ۵۰ میلی گرم). در کودکان، با توجه به سن و شدت درد ۵-۱۰ میلی گرم تجویز می شود. MST سوسپانسیون و یا قرص به طور مداوم هر ۱۲ ساعت تجویز می شود. اشکال تزریقی زیر جلدی، عضلانی و وریدی است که برای دردهای شدید در بزرگسالان معمولا از ۲/۵ تا ۱۰ میلی گرم و حداکثر ۲۰ میلی گرم داده می‌شود و در کودکان ۱-۱۲ سال، ۲۰۰ میکروگرم برکیلوگرم و حداکثر تا ۲/۵ میلی گرم تجویز می شود.

- سایر مخدرهای دارویی شامل ترامادول [۱] ، اوکسیکودون [۲] و فنتانیل [۳] می باشد.
- کنترل درد داخل وریدی توسط بیمار (PCA)[۴] و کنترل درد توسط پرستار (NCA)[۵] ، از طریق یک پمپ تزریق الکترونیکی صورت می‌گیرد.

مزایای استفاده از PCA :

- تسکین سریع درد
- تحت کنترل بیمار
- مقدار کوچکی از کل مورفین استفاده می شود
- عوارض جانبی بالقوه کمتری دارد
- ایمنی بیشتر

معایب PCA شامل:

- عوارض جانبی
- برای همه مناسب نیست
- دسترسی به ورید نیاز است
- متصل به یک دستگاه است
- احتمال اختلال در عملکرد دستگاه

هنگام انفوزیون مداوم امکان افزایش عوارض با یکی از علل زیر وجود دارد:

- استفاده سرخود

1- tramadol 2- oxycodone 3- fentanyl
4- Intravenous patient-controlled analgesia (PCA) 5- Nurse-controlled analgesia(NCA)

- ریسک فاکتورهای مربوط به بیمار
- عدم آموزش
- هرجا که سندرم قفسه سینه از عوارض جانبی استفاده از داروی مخدر یا ناتوانی از تنفس عمیق به دلیل درد بیش از حد باشد.
- استفاده بیش از اندازه

چه زمانی باید PCA متوقف شود؟
- هنگامی که شرایط بیمار بهبود یافته است .
- وقتی که دیگر روشهای کمتر تهاجمی در دسترس باشند .
- هنگامی که عوارض جانبی بیشتر از تسکین درد باشد.

## • روش غیر دارویی

روش غیر دارویی کنترل درد در کاهش استرس و همچنین افزایش توانایی برای مقابله با درد های حاد و مزمن مفید می باشند و حس راحتی را افزایش می دهند. این روشها عبارتند از :
- ماساژ که می تواند تنش در بافت عضله اطراف مفاصل را کم و دردهای عضلانی را کاهش دهد.
- حمام گرم
- استفاده از پد حرارتی / موم و روغن[۱]
- حالت دادن مناسب به عضو
- روشهای درمانی انحراف ذهن به عنوان مثال بازی کردن، تماشای فیلم، تلویزیون و غیره
- به کار گرفتن روانشناسان برای بهبود افکار مثبت (قابل مشاهده در پایین )
- انجام بازی درمانی با متخصص
- استفاده از دستگاه TENS[۲] (تحریک الکتریکی عصب از راه پوست)که می تواند با گشاد کردن و کاهش انسداد عروق، گردش خون را بهبود بخشد و همچنین باعث توقف انتقال محرکهای عصبی درد از طریق فیبرهای عصبی A و C شود.

1- Tiger balm 2-Transcutaneous electrical nerve stimulation)

**مداخله روانشناسی**

- کلید کمک به بیمار در جهت مدیریت بیماری و علائم آن
- معمولا در طول حمله های حاد انجام نمیگیرد.

مفید در:

- مدیریت استرس
- تکنیک های انحراف درد
- درمان افسردگی بالینی
- بهبود اعتماد به نفس و ...

در زیر جداول A، B و C راهنمای استفاده از برخی طرحهای کنترل درد ارائه شده است.(طبق کتاب بیماری سلول داسی شکل، Adlette Inati-Khoriaty MD 2008)

## جدول A

ACETAMINOPHEN DOSAGE ACCORDING TO AGE AND APPROXIMATE WEIGHT

| AGE | APPROXIMATE WEIGHT RANGE | DOSAGE<br>ORAL DROPS | SYRUP | CHEWABLES 80 mg | CHEWABLES 100 mg |
|---|---|---|---|---|---|
| under 3 months | Under 4.55 kg | 1/2 dropper | 1/4 tsp. | - | - |
| 3 to 9 months | 8.18 - 10.45 kg | 1 1/2 droppers | 3/4 tsp. | - | - |
| 2 to 3 years | 10.9 - 15.9 kg | 2 droppers | 1 tsp. | 2 tablets | - |
| 4 to 5 years | 16.36 - 21.36 kg | 3 droppers | 1 1/2 tsp. | 3 tablets | 1 1/2 tablets |
| 6 to 8 years | 21.8 - 26.8 kg | - | 2 tsp. | 4 - 5 tablets | 2 - 2 1/2 tablets |
| 9 to 10 years | 27.27 - 32.27 kg | - | 2 1/2 tsp. | 6 tablets | 3 tablets |
| 11 years | 32.7 - 43.18 kg | - | 3 tsp. | 6 tablets | 3 tablets |
| 12 years & over | 43.64 kg & over | - | 3 - 4 tsp. | 6 - 8 tablets | 3 - 4 tablets |

محتوا:

قطره ها: هر ۰/۸ میلی لیتر (قطره چکان) حاوی ۸۰ میلی گرم استامینوفن

شربت: هر ۵ میلی لیتر (قاشق چای خوری) حاوی ۱۶۰ میلی گرم استامینوفن

جویدنیها: هر قرص معمولی حاوی ۸۰ میلی گرم استامینوفن. قرصهای دوبل حاوی ۱۶۰ میلی گرم استامینوفن

دوزهای ممکن است به صورت هر ۴ ساعت یک بار در صورت نیاز داده شود ولی از ۵ بار در روز بیشتر نشود.

جدول B

| IBUPROFEN DOSAGE ACCORDING TO AGE AND APPROXIMATE BODY WEIGHT | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| | | DOSAGE | | | |
| AGE | APPROXIMATE WEIGHT RANGE | ORAL DROPS | SYRUP | CHEWABLES 80 mg | CHEWABLES 100 mg |
| 5 - 11 months | 4.55 - 7.73 kg | 1 dropper | 1/2 tsp. | - | - |
| 12 - 23 months | 8.18 - 10.45 kg | 1 1/2 droppers | 3/4 tsp. | 1 1/2 tablets | 1/2 tablet |
| 2 to 3 years | 10.9 - 15.9 kg | 2 droppers | 1 tsp. | 2 tablets | 1 tablet |
| 4 to 5 years | 16.36 - 21.36 kg | - | 1 1/2 tsp. | 3 tablets | 1 1/2 tablets |
| 6 to 8 years | 21.8 - 26.8 kg | - | 2 tsp. | 4 tablets | 2 tablets |
| 9 to 10 years | 27.27 - 32.27 kg | - | 2 1/2 tsp. | 5 tablets | 2 1/2 tablets |
| 11 years | 32.7 - 40.45 kg | - | 3 tsp. | 6 tablets | 3 tablets |
| 12 years & over | 40.9 kg & over | - | 3 - 4 tsp. | 8 tablets | 4 tablets |

جدول C

| QUANTITY OF FLUIDS NEEDED FOR A PERSON WITH SICKLE CELL DISEASE* | | | |
|---|---|---|---|
| BODY WEIGHT (kg) | LITRES (recommended range per day) | BODY WEIGHT (kg) | LITRES (recommended range per day) |
| 5 | 0.5 to 0.7 | 35 | 1.8 to 2.7 |
| 10 | 1.0 to 1.4 | 45 | 2.0 to 3.0 |
| 15 | 1.2 to 1.8 | 55 | 2.3 to 3.4 |
| 20 | 1.4 to 2.2 | 65 | 2.5 to 3.8 |
| 25 | 1.5 to 2.3 | 75 | 2.8 to 4.1 |
| 30 | 1.7 to 2.5 | | |

زمانی که یک کلینیک و یا واحد پروتکلها و الگوریتمهای خود را تعمیم می دهد، مسلما بایستی داده‌های علمی جدید، اطلاعات و نحوه استفاده از داروها و نحوه ترکیب آن را مدنظر بگیرد. کلیه جداول بالا تنها مثالهایی از این دست هستند.

## • سازماندهی درمان ومراقبت

جداول زیر (A & B) مثالهایی است از آنچه می تواند توسط پزشک عمومی یا متخصص در یک مرکز مرجع سیکل سل ارائه شود. ( برگرفته از کتاب بیماری سلول داسی شکل، توسط Adlette Inati- Khoriaty MD (200

جدول A - برنامه معمول مراقبتی توسط متخصص اطفال یا پزشک خانواده

| سن | تناوب ویزیتها | ارزیابی |
|---|---|---|
| بدو تولد تا ۶ ماهگی | هر ماه | معاینه فیزیکی و ارزیابی رشد<br>واکسیناسیون<br>آزمایش CBC ماهیانه و در مواقع نیاز |
| ۶-۱۲ ماهگی | هر دو ماه | معاینه فیزیکی و ارزیابی رشد<br>واکسیناسیون<br>آزمایش PPD و تجزیه ادرار در یک سالگی<br>آزمایش CBC هر دو ماه و در مواقع نیاز |
| ۱-۵ سالگی | هر ۴-۶ ماه | معاینه فیزیکی و ارزیابی رشد<br>واکسیناسیون<br>آزمایش PPD سالانه<br>آزمایش CBC هر شش ماه و در مواقع نیاز<br>چکاپ سالانه چشم بالای سه سالگی |
| ۶-۱۸ سالگی | هر ۶-۱۲ ماه | معاینه فیزیکی<br>واکسیناسیون<br>آزمایش PPD سالانه<br>آزمایش CBC هر ۶-۱۲ ماه و در مواقع نیاز<br>چکاپ سالانه چشم |
| بالای ۱۸ سالگی | هر سال | معاینه فیزیکی<br>آزمایش CBC سالانه و در مواقع نیاز<br>سایر تستها با تشخیص پزشک |

جدول B - برنامه مراقبتی در یک مرکز درمان جامع SCD

| ارزیابی | فاصله زمانی |
| --- | --- |
| معاینه فیزیکی | |
| بدو تولد تا ۶ سالگی | هر ۲-۴ ماه |
| ۶-۱۸ سالگی | هر ۴-۶ ماه |
| بالای ۱۸ سال | هر ۶-۱۲ ماه |
| | |
| ژنتیک خانواده | هنگام تشخیص بیماری |
| مشاوره ژنتیک و آموزش | هنگام تشخیص بیماری و ۱-۲ بار در سال |
| ویزیت مددکار در مدرسه خانه یا محل کار | هنگام تشخیص بیماری و پس از آن ۱بار در سال |
| تستهای آزمایشگاهی(شمارش سلولهای خونی، عملکرد کلیه و کبد، آهن و تست تجزیه ادرار) | هر ۶-۱۲ ماه |
| سایر تستهای آزمایشگاهی و رادیولوژی | در صورت نیاز |
| اکوی شکم(جهت بررسی وجود سنگ صفرا و اندازه کبد و طحال) | بعد از ۶ سالگی هر ۲ سال یک بار و در مواقع نیاز |
| TCD برای بررسی ریسک سکته مغزی | بالای سن دو سال به صورت سالانه و در مواقع نیاز |
| اکوی قلب جهت بررسی کارکرد قلب | بالای ده سالگی به صورت سالانه |
| ارزیابی چشم، ریه، سیستم اعصاب | سالانه و در مواقع نیاز |
| مشاوره درمانی، روان شناسی و خانواده | سالانه و در مواقع نیاز |
| ارزیابی فیزوتراپی جهت بررسی مشکلات مفصل و بعد از جراحی | در مواقع نیاز |
| غربالگری رشد و تکامل | سالانه و در مواقع نیاز |
| تغذیه | سالانه و در مواقع نیاز |
| ارزیابی نوجوانان | حداقل سالانه و در مواقع نیاز |

## نظارت و مراقبت های پرستاری

پرستاران نقش مهمی در مدیریت درد بیماران SCD دارند. ارزیابی مداوم و نظارت دقیق ضروری است. اقدامات ویژه عبارتند از:

- پایش مشاهدات از نزدیک مثل درجه حرارت، نبض، تنفس، فشار خون و میزان اشباع اکسیژن.

- چنانچه اکسیژن موجود در هوا کمتر از ۹۵ درصد باشد، اکسیژن تجویز می شود.
- مستند سازی میزان درد و تجویز مسکن و درجه حالت تهوع هر ۱ تا ۲ ساعت، چنانچه از داروی مخدر استفاده می شود.
- نظارت بر عوارض جانبی داروها مانند یبوست، خارش، تسکین بیش ازحد، سرکوب شدن تنفس (در صورت مصرف مسکن های مخدر)، تهوع و استفراغ و اطمینان یافتن از این که درمان کافی انجام شده است.
- استفاده از اسپیرومتری تحریکی در بیماران بالاتر از ۶ سال در صورت وجود درد در قفسه سینه یا شکم یا پشت بالای دیافراگم .
- آموزش کافی به بیمار در مورد مدیریت بیماری در خانه و مکانیسمهای تطبیق با شرایط.
- جستجوی راه حلهای چند بعدی برای بیماران با شرایط پیچیده.
- استفاده از هیدروکسی اوره و تزریق خون در مواقعی که اپیزودهای مکرر درد و بیماری، کیفیت زندگی بیمار را تحت تاثیر قرار داده است.

## درمان عوارض بیماری SCD

SCD یک بیماری مزمن و طولانی مدت است . با این حال، با تشخیص زود هنگام و درمان، همراه با آموزش و مشارکت دادن والدین، می توان به بقای فرد تا میانسالی و پیری امیدوار بود. معمولا هدف از درمان SCD، جلوگیری از وقوع بحران، تسکین علائم و جلوگیری از عوارض بیماری است. بخش عمده ای از مراقبت از بیماران SCD را می توان در خانه توسط والدین انجام داد. والدین با وقف خود، داشتن حس مسئولیت و آگاهی داشتن، تفاوت فاحشی در بقا و کیفیت زندگی کودک ایجاد می کنند. پرستار نیز در حمایت و توانمندسازی والدین جهت اجرای نقششان نقش مهمی دارد.

هنگامی که SCDدر کودک تشخیص داده می شود، باید به والدین توصیه شود در صورت امکان، بیمار را جهت ثبت نام به مرکز جامع تخصصی SCD ببرند تا تیمی حرفه‌ای و ماهر بر سلامت و مراقبت کودک نظارت داشته باشد. این تیم شامل پرسنل درمانی با تخصصهای مختلف شامل پرستاران، مشاوران ژنتیک، مددکاران اجتماعی، کاردرمانگران، روانشناسان و کارشناسان تغذیه می‌باشد.

نوجوانان و بزرگسالان مبتلا به SCD نیز می توانند با ثبت نام در این مراکز جامع ، تا حد بسیاری از فواید آن بهره‌مند شوند. در این مراکز، غربالگری عوارض احتمالی به طور منظم انجام و درمانها و تحقیقات جدید مورد بررسی قرار می گیرد.

### سکته مغزی

کودکانی که سکته مغزی کرده اند و یا آزمایش TCDs نشان می دهد که در معرض خطر سکته مغزی قراردارند، باید به مدت ۵ سال تحت درمان تزریق خون ماهیانه قرار بگیرند. (اگرنه به طور نامحدود، طبق تحقیقات)

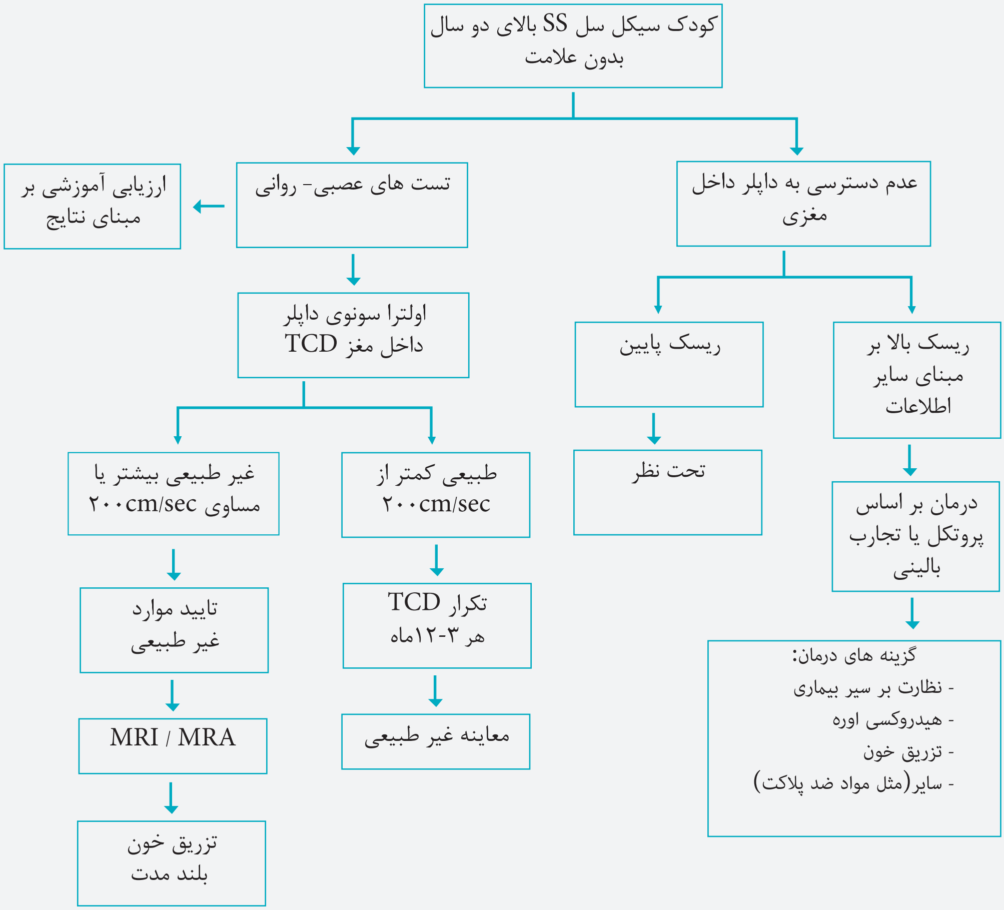
این رژیم تزریق خون از بروز سکته های مغزی بیشتر جلوگیری می کند. درمان سکته مغزی خفیف اغلب مشابه درمان سایر سکته های مغزی است. در پایان دوره درمان، بیمار باید آزمایشات ویژه ای انجام دهد تا مشخص شود که آیا ریسک بروز سکته مغزی همچنان وجود دارد یا نه. اگر این خطر در حال حاضر هنوز وجود دارد، نیاز است که تزریق خون ادامه یابد و چنانچه خطری وجود نداشته باشد، تزریق خون متوقف خواهد شد و کودک به دقت تحت نظارت قرار می گیرد. پزشک می تواند مزایای درمان تزریق خون در سکته مغزی را تشریح کند و درمان اضافه بار آهن حاصل از تزریق خون را با پشتیبانی پرستار توضیح دهد.

برای کودکی که سکته مغزی داشته است، مکان مناسب درمان، مرکز جامع بیماران SCD است که تحت نظارت یک تیم با تخصصهای چندگانه است و می تواند تستهای عصبی-روانی و توانبخشی را در کنار توضیه های درمانی جهت اضافه بار آهن و آهن زدایی را ارائه دهد.

پیامد جدی سکته و سایر مشکلات مغزی در برخی از کودکان مبتلا به SCD، مشکلات یادگیری است. برای شناسایی زودهنگام مشکل یادگیری، تمام کودکان SCD بایستی در سن ۶ سالگی با تستهای معمول، غربالگری شوند و (همان گونه که در الگوریتم نشان داده شده[1]) چنانچه مشکل یادگیری وجود دارد، نیاز است از همان ابتدا مدیریت شود.

---

1- Identification and management of stroke risk in children with sickle cell disease. http://www.nhlbi.nih.gov/health/prof/bloods/sickle/sc-mngt.pdf 2004.




* **بهترین دوره تکرار برای معاینه مجدد مشخص نشده است. کودکان کم سن تر با نتیجه تست نزدیک به ۲۰۰ cm/sec باید با فواصل زمانی کمتری مورد معاینه مجدد قرار گیرند.**
* **سابقه حمله ایسکمی گذرا، ثبات کم در وضعیت هموگلوبین، سرعت و تاخر سندرم حاد قفسه سینه، فشار خون سیستولی را بالا می برد.**

### سندرم حاد قفسه سینه

درمان این عارضه بسیارشایع، به بستری در بیمارستان و درمان فوری نیاز دارد. هر گونه تاخیر در درمان کودک عواقب نامطلوبی خواهد داشت. درمان سندرم حاد قفسه سینه شامل آنتی بیوتیک وسیع طیف وریدی و خوراکی به علاوه داروهای گشاد کننده نای[1] برای باز کردن راههای هوایی است.

تزریق خون در مراحل اولیه بهبود سریعتر و کوتاه شدن مدت اقامت در بیمارستان کمک می کند. اکسیژن رسانی، تجویز داروهای ضدتب و مسکن و انجام اسپیرومتری تحریکی جهت جلوگیری از کلاپس ریه‌ها[2]، بخش مهمی از درمان است. آبرسانی بیش از حد خطرناک است و باید از آن اجتناب شود.

### تجمع حاد سلولهای خونی در طحال

یک اورژانس پزشکی که عدم تشخیص علائم و نشانه های این وضعیت خطرناک می تواند طی چند ساعت منجر به مرگ بیمار شود. درمان تجمع حاد سلولهای خونی در طحال، تزریق خون فوری می‌باشد. این وضعیت در درصد بالایی از بیماران رخ می دهد و گزینه های درمان مختلفی جمله رژیم تزریق خون درازمدت و برداشتن کل و یا بخشی از طحال وجود دارد. پزشک می تواند دیدگاهی از انتخابهای پیش رو و جوانب مثبت و منفی هر انتخاب را با همراهی و کمک پرستار، برای پدر و مادر بیان کند.

### سندرم دست و پا

این علامت اولیه از بیماری SCD در کودکان، یک حالت خود محدود شونده و بدون عوارض است. درمان شامل آبرسانی، تجویز مسکنهایی چون استامینوفن یا ایبوبروفن و تحت نظر گرفتن بیمار است. اگر درد شدید باشد و تجویز مسکن معمولی پاسخگو نباشد و یا بیمار تب داشته باشد، پزشک درمانگر بایستی هشیار باشد. در چنین مواردی ممکن است بیمار جهت تجویز مسکنهای قوی تر و آبرسانی وریدی، به بستری شدن در بیمارستان نیازمند باشد.

### عمل جراحی

SCD ممکن است به انواع متفاوتی از جراحی نیاز داشته باشند. ۳ نوع از متداولترین اعمال جراحی شامل طحالبرداری، برداشتن کیسه صفرا و جراحیهای ارتوپدی برای مشکلاتی مانند عفونت استخوان و

نکروز استخوان است.

طحال برداری  زمانی انجام می شود که طحال شروع به انباشت و به دام انداختن سلولهای خونی کرده وکم خونی تهدید کننده حیات در اثر تجمع حاد سلولهای خون در طحال به وجود می آید.

شایع ترین دلیل برای برداشتن کیسه صفرا، وجود سنگ صفرا است. توصیه می شود قبل از عمل جراحی، برای کاهش درصد سلولهای داسی شکل، تزریق خون انجام شود. تزریق خون قبل از عمل، اکسیژن رسانی را بهبود می بخشد و می تواند عوارض عمل جراحی را به حداقل برساند. در حین عمل جراحی بیمار گرم نگه داشته شود و مایعات کافی دریافت کند. بعد از عمل جراحی، دمیدن در دهانه کوچک (اسپیرومتری) به کاهش خطر کلاپس ریه و عفونت ریه که شایعترین عوارض پس از جراحی در SCD می باشند، کمک می کند. تحرک زود هنگام نیز برای بهبود بیمار ضروری و مفید است.

**تزریق خون**

تزریق خون در SCD همانند بتا تالاسمی ماژور، یک جزء مادام العمر از درمان نیست، با این حال، تزریق خون در برخی شرایط در درمان SCD کاربرد دارد، از جمله در :

- کم خونی شدید
- پیشگیری و درمان سکته مغزی
- نعوظ دردناک و طولانی مدت (پریاپیسم)
- تجمع خون در ریه یا نومونیا (سندرم قفسه سینه حاد)
- جراحی
- بحرانهای درد مکرر و شدید

در جدول جزئیات بیشتری در مورد اندیکاسیونهای درمان تزریق خون در سیکل سل آمده است.[1]

1- Stuart MJ, Nagel RL. Sickle-cell disease. Lancet 1360-364:1343;2004
24:Vichinsky E. Consensus document for transfusion-related iron overload.
Semin Hematol 4-38:2;2001

## اندیکاسیونهای تزریق خون در بیماران SCD

**حاد / مقطعی:**

- کم خونی
- تجمع سلولهای خونی در طحال
- بحران شدید یا طولانی آپلاستیک
- سکته مغزی
- سندرم حاد قفسه سینه
- سندرم نارسایی در چند ارگان
- قبل از جراحی در بعضی بیماران
- کم خونی همولیتیک شدید مرتبط با مالاریا و نارسایی قلبی قریب الوقوع

**مزمن:**

- نارسایی قلبی
- پیشگیری از بروز مجدد سکته مغزی
- پیشگیری از سکته مغزی در صورت غیر طبیعی بودن TDV [۱]
- افزایش مزمن فشار خون ریوی که به سایر روشهای درمان پاسخ ندهد
- نارسایی مقاوم احتقانی قلب
- بحرانهای شدید و مکرر انسداد عروق
- سابقه تجمع سلولهای خونی در طحال در سنین ۲-۳ سالگی با پیش بینی احتمال برداشتن طحال درآینده
- درد مزمن

در SCD، تزریق خون باعث افزایش تعداد سلول های قرمز خون طبیعی در گردش خون و کاهش تعداد سلول های داسی شکل انعطاف ناپذیر می شود، بنابراین به کاهش کم خونی و بهبود جریان خون در بافت کمک می کند. درکودکان مبتلا به کم خونی داسی شکل SS در معرض خطر سکته مغزی، تزریق خون منظم می تواند خطر سکته مغزی را کاهش دهد. استفاده مناسب از روش تزریق خون، می‌تواند از آسیب ارگانها در بسیاری از افراد مبتلا به SCD جلوگیری کند یا آن را به حداقل برساند.

---

1- Transcranial doppler velocities ( شتاب داپلر داخل مغزی ( نوعی تست رادیولوژی

**بیمار ممکن است به ۲ روش، خون دریافت کند: روش ساده و روش تعویض.**

رویکردهای درمانی تزریق خون

| روش | موارد کاربرد | مزایا | معایب |
|---|---|---|---|
| تزریق خون ساده<br>دادن مقدار اضافه خون به بیمار بدون حذف سلولهای داسی شکل | • کم خونی شدید<br>• هموگوبین کمتر از ۵-۶ گرم بر دسی لیتر | • ساده و موثر<br>• دسترسی گسترده | • بارآهن |
| تعویض خون خودکار[1]<br>سلولهای داسی شکل حذف و با سلولهای سالم جایگزین می شوند. | • در مواقع نیاز به تغییر سریع هموگلوبین، اولویت دارد | • سریع<br>• دریافت اندک آهن خالص<br>• کاهش هموگلوبین اس بدون کاهش هماتوکریت و بدون تغییر ویسکوزیته خون | • افزایش مصرف گلبول قرمز<br>• افزایش خطر مواجهه با دهنده خون و به دنبال آن افزایش ریسک عفونت و آلو ایمنی |
| تعویض خون سریع<br>خارج کردن خون فرد از یک بازو و تزریق گلبول قرمز دهنده از بازوی دیگر | • در موارد گسترده | • محدودیت دریافت آهن خالص | • کندی اندک<br>• لزوم کنترل دقیق خون خروجی در برابر خون دریافتی |

**تزریق خون ساده شامل تزریق مقداری خون به بیمار است.**

تعویض خون شامل دادن مقدار مشخصی از خون است، در حالی که همان مقدار خون دفع می شود. عمدتا از این نوع تزریق خون در SCD به منظور جایگزین نمودن سلولهای داسی شکل با سلولهای طبیعی استفاده می شود تا سطح هموگلوبین بدون افزایش غلظت خون افزایش یابد و نسبت به تزریق خون ساده می تواند باعث تجمع میزان کمتری از آهن در بدن شود. قبل از هر گونه تزریق، خون اهداکننده باید در هر مورد کاملا با خون دریافت کننده، همسان و مطابق باشد؛ همه اقدامات احتیاطی برای از بین بردن آلودگیها صورت گیرد و مانند تزریق خون در بیماران بتا تالاسمی ماژور، خون فیلتر شده و کم لوکوسیت و از پیش گرم شده مناسب درجه حرارت بدن باشد. در تعویض خون، ۵ تا ۲۰ سی سی از خون بیمار(بر اساس وزن بیمار) در یک مرحله خارج و دور ریخته می شود و خون اهداکننده جایگزین آن می شود. در کم خونی داسی شکل SS، جایگزینی به معنی آن است که گلبولهای قرمز سالم با سطح هموگلوبین نرمال، جایگزین گلبولهای داسی شکل می شوند، در نتیجه کم خونی اصلاح می شود. به علاوه، افزایش هموگلوبین باعث سرکوب تولید گلبولهای داسی شکل در مغز استخوان می شود. تعویض خون ممکن است از طریق یک ورید تنها با استفاده از یک سه راهه و از طریق حذف و جایگزینی

1- Erythrocyteapheresis

با کنترل دستی انجام شود. روش دیگر، دفع خون بدن از یک بازوی دست بیمار و تزریق خون اهداکننده در همان زمان و با همان سرعت، از طریق بازوی دیگر است. سیستمهای خودکار نیز برای تعویض خون در دسترس هستند. حجم کل خون رد و بدل شده به وزن و هماتوکریت بیمار بستگی دارد. در کودکان، حجم ۵۰-۶۰ میلی لیتر برکیلوگرم است و در بزرگسالان معمولا ۶ تا ۸ واحد خون مورد نیازاست.

در انجام تزریق خون، همواره خطر انتقال عوامل باکتریایی یا ویروسی وجود دارد و این بیماران بیش از بیماران بتاتالاسمی ماژور در معرض خطر آلوایمنی هستند. در مورد تعویض خون خطرات دیگری نیز وجود دارد که باید در نظر گرفته شود:

- افزایش بیش از حد حجم خون: اگر مقدار خون دریافتی بیشتر از میزان خون گرفته شده از بیمار باشد. این افزایش حجم باعث خطرات جدی و تسریع بروز نارسایی قلبی در بیمارانی می شود که پیش از این دچار ناراحتی قلبی بوده اند.

- به عکس جایگزینی کمتر از میزان لازم خون ممکن است به کاهش فشار خون و شوک منجر شود.

افزایش سطح هموگلوبین به بالاتر از ۱۲ گرم بر دسی لیتر: ممکن است به افزایش غلظت خون[1] منجر شود و می تواند بحران انسداد عروقی و سکته مغزی را تسریع کند.

- لخته شدن خون: ممکن است تعادل پایه اسید را به هم بزند. افت قند خون و سایر اختلالات متابولیک بدن نیز به ویژه در کودکان خطرناک است.

## عوارض درمان تزریق خون

در حالی که درمان تزریق خون مزایای بالینی قابل توجهی دارد، بروز چالشها یی را نیز موجب می شود که برخی از آنها در بیماران SCD نسبت به سایر افراد بیشتر دیده می شود .

- افزایش حجم : می تواند باعث نارسایی احتقانی قلب و ادم ریوی در بیماران با اختلال عملکرد قلبی شود.
- اضافه بارآهن: بار آهن و تجمع آن در بدن، بالقوه مسمومیتزا و ناتوان کننده است، مگر اینکه درمان موثر آهنزدایی اعمال شود.
- آلوایمنی[2] و واکنش تاخیری همولیتیک بعد از تزریق خون: ۲۰ تا ۳۰ صد از بیماران SCD

1- Hyperviscosity 2- Alloimmunisation

دریافت کننده خون دچار آلوایمنی خواهند شد.واکنش تاخیری پس از تزریق خون معمولا ۵-۲۰ روز پس از انتقال خون رخ می دهد و می تواند باعث کم خونی شدید، بحران درد و یا مرگ شود.

- عفونتهای ویروسی: هپاتیت و سایر عفونتهای ویروسی به ویژه در بیماران SCD که از پیش در ارگانها مشکلاتی دارند، باعث بروز مشکل هستند. بروز عفونتهای باکتریایی نادر است.

جدول زیر حاوی توصیه هایی بر مبنای پروتکل بهداشت ملی انگلستان[1] درمورد ارزیابی و پایش اضافه بار آهن است.

**پروتکل ارزیابی و پایش اضافه بارآهن**

| وضعیت | سرم فریتین | ام آرآی تیتواستار قلب | فری اسکن کبد | نمونه برداری کبد |
|---|---|---|---|---|
| بیمار سیکل سل که روی درمان تعویض خون مکرر است | قبل از شروع تزریقات و هر سه ماه | هر ۵ سال بعد از شروع تزریقات | یک سال بعد از شروع تزریقات و سپس هر سال (اگر ۲۰ mg/g dw آهن داشته باشد هر ۶ ماه) | فقط در موارد اندیکاسیون لاپاراتومی یا بافت شناسی |

## درمان زخم های پا

مهم است که درمان زخم در همان ابتدا، زمانی که زخم کوچک و غیرعفونی است، صورت گیرد. این درمان دشوار است و مستلزم توجه و مراقبت دقیق بیمار و خانواده است و شامل موارد زیر می شود:

بالا نگه داشتن پاها، تمیز کردن و پوشاندن زخم، پوشیدن کفشهای راحت و تخت و جوراب تمیز پنبه‌ای سفید تا زمان بهبود زخم. چنانچه اطراف زخم با قرمزی و پوست دردناک احاطه شده باشد و ترشحات چرکی از آن یا اطراف آن تراوش کند، نشان می دهد که زخم عفونی شده است و باید جهت مصرف آنتی بیوتیک ها با دکتر مشورت شود. اگر طی ۲ یا ۳ هفته پس از درمان، زخم بزرگتر شود یا نشانه ای از بهبود دیده نشود، بستری در بیمارستان جهت مراقبت ویژه از زخم ، استراحت مطلق و تزریق خون لازم است. تزریق خون، اکسیژن بیشتری به بافتها می رساند و به بهبودی زخم کمک می کند.

چنانچه با وجود درمان، زخم بهبود نیابد، جهت پوشش زخم باید از پیوند پوست استفاده شود.

1- UK NHS

گاهی اوقات، بیش از یک پیوند پوست مورد نیاز است. مراقبت از زخم مچ پا در بیماران اختلال هموگلوبین به دو وسیله صورت می گیرد: روش موضعی که در آن، پرستار نقش فعال دارد و روش سیستمیک که به تصمیم گیریهای پزشکی بستگی دارد و در صورت موثر نبودن روش موضعی در ترمیم زخم علی رغم گذشت زمان، اعمال می شود.

- معمولا برای حفظ تمیزی زخمها و التیام آنها پانسمان انجام می شود. موضع زخم با آب گرم و یا نرمال سالین تمیز و بافتهای مرده جدا می شود (دبریدمان) و سپس پانسمان می شود. انواع مختلفی از پانسمان وجود دارد که به نظر نمی رسد نوع خاصی نسبت به بقیه مزیت داشته باشد. پانسمان ساده غیرچسبنده برای اغلب موارد کافی است و به صورت هفتگی تعویض می شود.
- بانداژ فشرده انعطاف پذیر در حالتی که ورم و احتقان وریدی وجود دارد، می تواند مفید باشد. چنانچه نشانه هایی از عفونت مانند چرک وجود داشته باشد، پماد آنتی بیوتیک به بهبودی آن کمک خواهد کرد. گاهی نیز مصرف آنتی بیوتیکهای سیستمیک ضروری است.
- در مواردی هم ممکن است مداخلات جراحی مانند دبریدمان و پیوند پوست از خود فرد (اتولوگ) لازم باشد.

## نقشهای مکمل پرستار

دیگر جنبه های مراقبت از بیماران SCD که پرستار ممکن است نقش مهمی در آن بازی کند و کاملا شبیه به مراقبت از بیماران مبتلا به تالاسمی است، عبارتند از:

- پیوستگی با جامعه
- مسائل مربوط به مدرسه / دانشگاه
- بارداری

### پیوستگی با جامعه

نوجوانان و بزرگسالان SCD ممکن است در پیوستن به جامعه گسترده تر یا همسالان خود تجربه سختی نظیر احساس طرد و به حاشیه رانده شدن داشته باشند. القای حس اعتماد به نفس و استقلال در بیماران بسیار مهم است. گروه حمایتی ابزاری بسیار موثر برای افزایش مهارتهای زندگی بیماران است.

برنامه هایی با هدف آموزش جامعه در مورد SCD و حقوق بیماران جهت برخورداری از یک زندگی شاد و سالم نیز اهمیت دارد. اغلب بیماران SCD از مرگ در هراسند، در همین حال والدین آنها نیز با ترس دایم از دست دادن فرزندشان زندگی می کنند. پرستار باید بیماران و والدین را تشویق کند تا این ترسها را با ارائه دهندگان مراقبتهای سلامت، مددکاران اجتماعی و یا دوست صمیمی مطرح کنند. باید همیشه پیام این باشد که صحبت کردن می تواند به غلبه بر ترس و کنار آمدن با آن کمک کند تا سایه مرگ بر زندگی کودک و والدین چیره نباشد.

### مسائل مربوط به مدرسه/ دانشگاه

کودکان و نوجوانان مبتلا به SCD اغلب به دلیل مشکلات جسمی مکرر، از مدرسه یا دانشگاه غیبت می کنند که این موضوع در کنار کمی اعتماد به نفس و مشکلات کنار آمدن با بیماری، منجر به کاهش دستاوردهای تحصیلی می شود و احساس افسردگی و ناامیدی در بیمار مخصوصا نوجوانان ایجاد می کند.

پرستار می تواند با حمایت از بیمار و یا والدین، اطمینان حاصل کند که معلمان در مورد SCD و نیازهای بیمار کاملا آگاه هستند و این امر مهم است که بیمار و والدین به راحتی در خصوص مسائل و مشکلات موجود در مدرسه و دانشگاه بحث و گفتگو کنند. بایستی از والدین حمایت شود تا بر ادامه تحصیل فرزندانشان مصر باشند و در مورد اهداف و برنامه های شغلی آینده برنامه ریزی کنند. همزمان نیز لازم است برای رفع اختلالات یادگیری احتمالی، با یک متخصص مشورت شود.

### بارداری

زنان مبتلا به SCD می توانند باردار شده و نوزاد سالم به دنیا آورند. با این حال، باید بیمار سیکل‌سل با مشاور ژنتیک مشورت کند و مشاور شانس ابتلا فرزند به SCD و نیز گزینه های مختلف برای داشتن کودکی سالم را مشخص کند.

زن باردار مبتلا به SCD ، قبل و در دوران بارداری و زایمان، به نظارت دقیق پزشکی نیاز دارد تا از مشکلات مادر و جنین پیشگیری شده و یا عوارض به حداقل برسد.

مراقبتهای معمول بارداری شامل رژیم غذایی سالم، مصرف مکملهای ویتامین و فولیک اسید، افزایش مصرف مایعات، توقف الکل و سیگار و داروهایی است که می تواند برای نوزاد مضر باشند. علاوه بر آن

کاهش اشباع اکسیژن در زنان باردار شایع است. در مادر SCD این موضوع می تواند بحران انسداد عروق، ترومبوآمبولی و سندرم حاد قفسه سینه را تشدید کند. به جز پایش دقیق میزان اشباع اکسیژن، باید آمادگی برای احیا و ارائه مراقبتهای ویژه نیز وجود داشته باشد.

در طول زایمان، مایعات داخل وریدی، اکسیژن و نظارت دقیق بر جنین لازم است. پایش دقیق توسط یک تیم متخصص پزشکی، از جمله متخصص زنان که در خصوص بیماران باردار SCD و درمعرض خطر آموزش دیده اند، به تشخیص زود هنگام و درمان عوارض کمک می کند و در نتیجه بارداری پیامد بهتری خواهند داشت.

عوارض بارداری شامل فشار خون بالا، عفونتهای ادراری و ریه، مشکلات کیسه صفرا و نارسایی قلب است. خطرات دیگر شامل رشد ناکافی نوزاد، زایمان زودرس، سقط جنین و مرگ نوزاد است. تزریق خون که میزان اکسیژن خون را افزایش می دهد، در مواقع فشار خون بالا، کم خونی شدید، افزایش دفعات بروز بحران درد و وجود سابقه از دست رفتن جنین، کاربرد دارد.

## فصل ده

# مسائل تغذیه ای و شیوه زندگی در اختلالات هموگلوبین

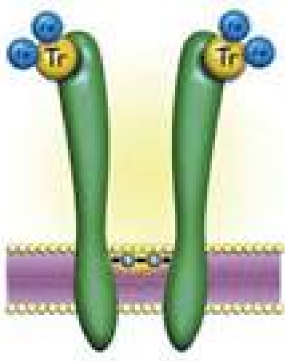
اختلالات هموگلوبین ارثی، کم خونی ناشی از تغذیه نیستد. با این حال، تحت تاثیر عوامل تغذیه ای و محیطی قرار می‌گیرند که نباید نادیده گرفته شوند. تولید گلبولهای قرمز، وابسته به وجود موادی است که بدن از محیط به دست می آورد؛ از جمله مواد معدنی مانند آهن و کبالت، ویتامینها مانند B۱۲، B۶، C ،E، ریبوفلاوین و اسید فولیک.

## ● آهن

آهن برای تشکیل خون ضروری است و به طور معمول از مواد غذایی جذب می شود. با این حال، در بدن بیماران دارای اختلالات هموگلوبین، آهن اضافی تجمع می یابد که برای بافتهای مختلف بدن، سمی است. از این رو مهم است که نحوه عملکرد آهن در بدن را بدانیم .

بیشترین آهن موجود در بدن انسان (۶۰ تا ۷۰ درصد)، در مولکولهای هموگلوبین گلبولهای قرمز خون وجود دارد و مقدار کمتری در بافت ماهیچه و در آنزیمها موجود است. حدود ۲۰ تا ۳۰ درصد آهن، در پروتئینهای ذخیره سازی در بدن مانند فریتین و هموسیدرین و پروتئینهای حامل مثل ترانسفرین موجود است که حمل آهن از طریق جریان خون را به عهده دارند. آهن مواد غذایی ، در روده کوچک با کمک اسیدهایی مانند اسید هیدروکلریک موجود در معده و اسید اسکوربیک (ویتامین C) جذب می شود.

جذب آهن در روده به سطح هموگلوبین(پروتئینی که بالاترین غلظت آهن را دارد) بستگی دارد. هنگامی که سطح آهن هموگلوبین پایین است، جذب آهن از روده تا ۲۰ الی ۳۰ درصد افزایش می یابد. جذب آهن در بیمار کم خونی که به دلیل تزریق خون مکرر، دچار افزایش بار آهن است، بیشتر از نیاز بدن است. به همین دلیل، در رژیم غذایی ایده آل برای بیمارانی که تحت درمان تزریق خون مکرر هستند، میزان دقیق آهن مواد غذایی در نظر گرفته می شود. گوشت و جگر منابع غنی از آهن آلی (آهن فریک) هستند که به سهولت جذب می شوند.



ترانسفرین

آهن فریوز غیر آلی که عمدتا از منابع  سبزیجات و تخم مرغ است، کمتر جذب می شود همچنین مهم است توجه داشته باشید که آهن بیشتر در طول دوره سرعت گرفتن رشد در دوره نوزادی و کودکی جذب می شود.

وجود ویتامین C  به نفع جذب و متابولیسم آهن است و این ویتامین در آزاد شدن آهن از پروتیینهای ذخیره ساز آهن، نقش مهمی ایفا می کند.از سوی دیگر، اسیدهای فنلیک موجود در شراب قرمز و فلاونوئیدها مانند تانن موجود در چای سیاه باعث کاهش جذب آهن می شوند. نوشیدن چای با وعده غذایی می تواند جذب آهن را تا نصف کاهش دهد. قهوه جذب آهن غیرآلی را کاهش می دهد. کلسیم نیز باعث کاهش جذب آهن می شود. رژیم غذایی بیماری که تزریق خون دایم دارد، باید  شامل غذاهایی با جذب آهن پایین باشد که شامل سبزیجات، چای و قهوه بیشتر و گوشت قرمز کمتراست.

## ویتامین ها

**ویتامین B۱۲ (کوبالامین) :**

عنصری مهم در خونسازی[1] است و بنابراین باید در رژیم غذایی بیماران تالاسمی و SCD  گنجانده شود. غذاهای غنی از ویتامین B۱۲ شامل تخم مرغ، برخی انواع ماهیها و غذاهای دریایی، شیر، پنیر و سویا است. (جگر و قلوه نیز غنی از B۱۲  هستند، اما از خوردن آن اجتناب شود)

**ویتامین B۶ (پیریدوکسین) :**

نیز برای خونسازی مورد نیاز است. که در ماهی و مرغ و نان قهوه ای، تخم مرغ، سبزیجات، بادام زمینی و شیر موجود است. (همچنین گوشت قرمز، که باید اجتناب شود)

**ویتامین E :**

برای خونسازی مورد نیاز و همچنین آنتی اکسیدانی است که به واکنشهای ایمنی بدن کمک می کند و برای بیماران دچار اضافه بار آهن مفید است. روغنهای گیاهی مانند روغن زیتون، روغن آفتابگردان و روغن سویا، تخم مرغ، آجیل و گوشت نیز همگی منبع این ویتامین هستند.

**ویتامین C :**

جذب آهن را افزایش می دهد و باید در تالاسمی با احتیاط مصرف شود، چون احتمالا باعث افزایش

1- Haemopoiesis

سمیت آهن می شود؛ با این حال، در بیماران دارای اضافه بار آهن، میزان اکسید شدن ویتامین C بالا می‌رود و کمبود ویتامین موجب بروز عوارض ناخواسته می شود. به علاوه با افزایش میزان آهن ناپایدار در خون، ویتامین C باعث می شود این اتمهای آهن به راحتی در دسترس دسفرال قرار گیرد. بنابراین مکملهای ویتامین C کارکرد این آهن زدا را بهبود می بخشد. (این موضوع در مورد آهنزداهای خوراکی صدق نمی کند)

معایب و مزایای مصرف ویتامین C به این صورت در تعادل قرار می گیرد:

- مصرف محدود مکمل ویتامین C به میزان (۲-۳ میلی گرم / کیلوگرم / روز) در بیمارانی که آهنزدای دسفروکسامین مصرف می کنند، حین تزریق زیر جلدی*.
- رژیم غذایی غنی از میوه ها و سبزیجات در سایر بیماران.

**ریبوفلاوین :**

نقش مهمی درخونسازی ایفا می کند و همراه با دیگر انواع ویتامین B مانند تیامین، در سبزیجات سبز، ماهی، مرغ، تخم مرغ، آجیل، حبوبات و نان تهیه شده از آرد کامل یافت می شود.

**اسید فولیک:**

یکی از اجزای تولید مولکول DNA است. کمبود اسید فولیک هنگامی روی می دهد که طی فرایندی در بدن سلول و هسته های سلولی بسیاری از بین بروند. نظیر آنچه در فرایند خونسازی غیر موثر در تالاسمیهای درمان نشده اتفاق می افتد. کمبود این ویتامین باعث ایجاد مشکلاتی در تولید گلبولهای قرمز سالم و بروز کم خونی مگالوبلاستیک[1] خواهد شد. این عوارض در بیماران تالاسمی که تزریق خون ناکافی دارند و یا تزریق خون منظم غیرضروری است، مانند تالاسمی اینترمدیت و برخی از موارد بیماری هموگلوبین H، دیده می‌شود. در چنین مواردی، مکمل اسید فولیک ۱ میلی گرم در روز تجویز می‌شود. در تالاسمی ماژور به دلیل تزریق خون منظم، تولید گلبولهای قرمز در مغز استخوان سرکوب و فعالیت مغزاستخوان کاهش می یابد. بنابراین تجویز مکمل در چنین مواردی لازم نیست. در صورت عدم نیاز به تجویز مکمل اسید فولیک در اختلالات هموگلوبینی، بهتر است رژیم غذایی سرشار از فولات باشد. چنین رژیم غذایی شامل گوشت، مرغ، سبزیجات سبز، نان تهیه شده از آرد کامل و سبوس است.

---

*۳۰-۶۰ دقیقه پس از شروع تزریق زیر جلدی (مترجم)

۱- کم خونی همراه با افزایش غیرطبیعی اندازه گلبولهای قرمز

**کلسیم و ویتامین D:**

از مواد مغذی است که باید در بیماران اختلال هموگلوبین تنظیم شود. عوامل متعددی متابولیسم کلسیم را مختل می کنند، از جمله آسیب به غدد درون‌ریز، به ویژه غدد پاراتیروئید. کاهش ذخیره کلسیم یک عامل پوکی استخوان است که در تالاسمی بسیار شایع می باشد. در چنین مواردی مکمل کلسیم و ویتامین D داده می شود. این مکملها همزمان با گروه داروهای بیسفوسفونیت[1] که آن هم برای درمان پوکی استخوان داده می شود، تجویز نمی شود. در درمان پوکی استخوان باید مکملهای کلسیم و ویتامین D شب هنگام مصرف شود، در حالی که بیسفوسفونیت هنگام صبح مصرف می شود.

مکمل های کلسیم و ویتامین D به صورت معمول در تالاسمی داده نمی‌شود و باید از طریق رژیم غذایی تامین شود. مصرف مکمل باعث تولید سنگ کلیه می شود. با این حال، در کسانی که دچار کمبود ویتامین D هستند، رژیم غذایی غنی از روغن ماهی (مانند روغن کبد ماهی)، تخم مرغ، غلات و حبوبات و همچنین قرار گرفتن در معرض نور خورشید، به افزایش سطح ویتامین D بدون مصرف مکمل کمک خواهد کرد. غذاهای غنی از کلسیم عبارتند از شیر و فراورده های لبنی (پنیر و ماست)، آجیل و ماهی.

**روی:**

از عناصری است که در بیماران دارای اضافه بار آهن کاهش می یابد و ممکن است با مصرف داروهای آهن زدا از بدن تخلیه شود. پزشک تصمیم خواهد گرفت که سطح روی بیمار را به طور منظم بررسی نماید و در صورت کمبود، مکمل تجویز شود، زیرا رشد فرد را تحت تاثیر قرار می دهد.

## • دیابت در تالاسمی

بسیاری از بیماران تالاسمی در دوران رشد و پس از بلوغ، به دیابت مبتلا می شوند.در این بیماران، رژیم غذایی اهمیت دوچندان پیدا می کند. معمولا یک متخصص تغذیه بالینی جهت کمک به بیمار فراخوانده

1-Bisphosphonate

می شود. با این حال، پرستار نیز باید از نکات کلیدی پیرامون رژیم غذایی آگاه و آماده توصیه به بیمار و خانواده باشد.

در دیابت، نیازهای کالری بیمار با توجه به سن، جنس، اندازه بدن برمبنای شاخص توده بدنی(BMI)[1] و سطح فعالیت برآورد می شود. اگر بیمار اضافه وزن دارد، توصیه می شود که وزن اضافی خود را کاهش دهد. رژیم غذایی فرد طوری تنظیم می شود که کمتر از ۵۰ درصد کالری مورد نیاز از کربوهیدراتها و ۳۰ درصد انرژی از اسیدهای چرب تک زنجیره غیراشباع تامین و از اسیدهای چرب اشباع پرهیز شود.

از آنجا که کربوهیدراتهای پیچیده روند جذب کندتری دارند و نوسان کمتری در سطح گلوکز خون ایجاد می‌کنند، به قند ترجیح دارند. ۱۰-۲۰ درصد کالری مورد نیاز باید از پروتئین تامین شود. در بیمارانی که کلیه ها به علت دیابت درگیر شده اند، این میزان کمتر می شود. غذاهای فیبردار مخصوصا فیبرهای محلول موجود در میوه و سبزیجات، سطح قند خون بعد از خوردن غذا و در نتیجه نیاز به انسولین را کاهش می دهد. یک رژیم غذایی دیابتی باید شامل ۲۰-۳۰ گرم فیبر روزانه باشد. کالری مصرفی بیمار دیابتی باید به ۴ تا ۵ وعده غذایی در روز تقسیم شود تا نوسانهای قند خون به حداقل رسانده شود. ۳ وعده غذای اصلی و ۲ میان وعده توصیه می شود. پایش منظم قند خون لازم است و ورزش مداوم نیز نباید نادیده گرفته شود.

## • ورزش در اختلالات هموگلوبین

بیماران مبتلا به اختلالات هموگلوبین همانند افراد غیر مبتلا می توانند ورزش کنند. میزان تحمل فعالیت، به وضعیت سلامتی فرد بستگی دارد و همچنین عوارضی مثل مشکلات قلبی یا کبدی که ممکن است بر اثر بیماری در بدن به وجود آمده باشد. بنابراین بیماران باید با توجه به توصیه های پزشک به دنبال ورزش مورد علاقه خود باشند و درصورت احساس خستگی بیش از حد، ورزش را متوقف سازند.

---

1- BMI=kg/height²

## ● استعمال دخانیات

بیماران هموگلوبینوپاتی باید مطلقا از دخانیات منع شوند. یکی از دلایل این منع، تولید رادیکالهای آزاد ناشی از مصرف توتون و تنباکو است که باعث اکسیداسیون و آسیب می شود. در بدن بیماران روند اکسیداسیون به دلیل وجود رادیکالهای آزاد آهن، از پیش وجود داشته است که مصرف دخانیات باعث مضاعف شدن آسیب می شود. دخانیات خطری جدی برای سیستم تنفسی است و به پیشرفت برونشیت مزمن کمک می کند. افزایش مقاومت بدن نسبت به انسولین، نتیجه مصرف سیگار است که در بیماران مبتلا به دیابت خطرناک است. خطر کشیدن سیگار در کم خونی سیکل سل SS به مراتب بیشتر است، آسیب اندوتلیال عروق خونی، سکته مغزی و سایر عوارض با منشا عروقی با مصرف دخانیات بیشتر می شود. به علاوه، مصرف سیگار می تواند سوخت و ساز و بازسازی استخوان را تحت تاثیر قرار دهد. از دیگر عوارض، هر چند جزیی، تغییر رنگ و لکه دار شدن دندان بر اثر مصرف سیگار در بیمارانی است که به خاطر متابولیسم ضعیف کلسیم، وضعیت دندانی خوبی ندارند.

## ● مصرف الکل

مصرف زیاد الکل، احتمال ابتلا به پوکی استخوان را افزایش می دهد. علاوه بر این، الکل محرک روده و لوزالمعده است که ممکن است در اثر بار آهن آسیب دیده باشند. الکل باعث تغییر در متابولیسم چربی در کبد، افزایش آسیب اکسیداسیون و تشدید آثار منفی بار آهن و هپاتیت B و C که در تالاسمی شایع هستند، می شود و به پیشرفت سیروز کبدی و سرطان کبد (کارسینوم هپاتوسلولار) سرعت می بخشد. همچنین الکل ممکن است با داروهای دیگر تداخل ایجاد کند. با این حال، مصرف متوسط شراب قرمز[۱] همراه با وعده های غذایی، می تواند جذب آهن در تالاسمی اینترمدیت را کاهش دهد.

SCD حتی بعد از یک بار خوردن شراب، دچار عارضه کوتاه مدت می شوند، همانگونه که در بلند مدت نیز عارضه پیدا خواهند کرد. این امر تا حدودی به دلیل اثر مُدر الکل و کاهش قدرت تغلیظ ادرار است، زیرا الکل هورمون آنتی دیورتیک[۲] را مهار می کند. افزایش دفع ادرار رقیق باعث کم آبی بدن و منجر به افزایش غلظت (ویسکوزیته) خون می شود و خطر بروز بحران انسداد عروق با همه عواقب

احتمالی آن از جمله سکته مغزی، ترومبوز ریوی و مرگ ناگهانی افزایش می یابد.

### سایر مواد

● سوء مصرف مواد ( مخدر) در همه مردم خطرناک است. فشار گروه همسالان باعث می شود نوجوانان، به خصوص در جوامعی که سوء مصرف مواد رایج است، در معرض خطر بالاتری قرار گیرند. خطر اضافه شدن سو ءمصرف مواد به سایر مشکلات ناشی از بیماری مزمن، که از قبل باعث آسیب به ارگانهای حیاتی بدن شده، بسیار قابل توجه و مهم است. این امکان وجود دارد که برخی از بیماران مبتلا به بیماری مزمن، پیوستن به گروه های همسن و سال را به عنوان یک مکانیسم جبران کننده دیده و آن را طبیعی جلوه دهند. مطالعات نشان داده است که بیماران مبتلا به بیماری مزمن در معرض چنین خطری هستند، اما نه بیشتر از همسالان سالم خود.

خطر دیگر در خلال این تجربیات، پایبندی ضعیف یا غفلت بیمار نسبت به درمانهای تجویزی است، به خصوص غفلت از درمان آهن زدایی که عواقب زیادی برای سلامت فرد ایجاد می کند. تیم درمان باید نسبت به علائم و نشانه های سوءمصرف مواد و سیگنال و پیامهای احتمالی درخواست کمک که بیمار ارسال می کند، آگاه باشند. ارتباط خوب و اعتماد بین بیماران و مراقبین در مطرح کردن مشکل و به دنبال آن، مدیریت قضایا ضروری است.

# فصل ۱۱
# اطلاعات عمومی برای تالاسمی و سیکل سل

پرستار بیش از سایر پرسنل درمانی باید بتواند پاسخهای قابل اعتماد و دقیق پیرامون سوالات زیر داشته باشد:

- **آیا ناقلین سالم هستند ؟**

بله. در مورد SCD، معمولا ناقلین علائمی تجربه نمی کنند، مگر اینکه با قرار گرفتن در مناطق کم اکسیژن مانند ارتفاعات ممکن است با اپیزودهای درد و یا مشکلات طحال مواجه شوند. آنها بیش از افراد سالم در معرض خطر عفونت مجاری ادراری قرار می گیرند و ممکن است به صورت متناوب، خون در ادرار دیده شود که البته این مشکلات نادر هستند و مشکل عمده ای در خصوص سلامتی ندارند.

- **آیا ممکن است افراد ناقل SCD در طول زندگی مبتلا به بیماری SCD شوند؟**

نه! هرگز چنین اتفاقی رخ نمی دهد زیرا کسانی که دارای صفت و خصیصه SCD (ناقل) می‌باشند، تنها یک ژن بیماری داسی شکل به ارث می برند، در حالی که در SCD در زمان لقاح، ۲ ژن از پدر و مادر به ارث برده شده است و هرگز این خصیصه قابل اکتساب در طول عمر نیست. بنابراین یک فرد ناقل، نمی تواند به بیمار SCD یا تالاسمی تبدیل شود.

- **آیا افراد با داشتن این خصیصه می توانند اهداکننده خون باشند؟**

بله، اگر هموگلوبین آنها در محدوده طبیعی باشد، وضعیت آنها مانند افراد معمولی است .

- **چه آزمایشی برای اطلاع از وجود ژن تالاسمی و سیکل سل در خود و همسر انجام می‌شود؟**

شما می توانید آزمایشهای شمارش کامل سلولهای خون (CBC) و یا الکتروفورز هموگلوبین (HBE) یا کروماتوگرافی مایع با عملکرد بالا (HPLC)[1] انجام دهید. این آزمایشات می تواند با دستور پزشک انجام گیرد و ساده و ارزان است .

- **معمولا به دو فرد ناقل که می خواهند باهم ازدواج کنند، چه گزینه‌هایی پیشنهاد داده می‌شود؟**

باید به دو نفر اطلاع داد که در هر بارداری، ۲۵ درصد شانس تولد کودک مبتلا به بیماری وجود دارد.

1- High performance liquid chromatography

سپس متناسب با موقعیت زن و شوهر و شرایط فرهنگی و اجتماعی، به آنها انتخابهای مختلف داده خواهد شد.

**برخی از   این گزینه های عبارتند از:**

۱) تجدید نظر و احتمالا پایان رابطه

۲) تصمیم به بچه دار نشدن و پذیرفتن  فرزندخوانده

۳) تشخیص پیش از تولد در هر بارداری که چنانچه جنین بیمار باشد، گزینه سقط جنین (ختم بارداری) برگزیده شود و یا انجام تشخیص پیش از لانه‌گزینی[۱] (PGD) که از طریق آن می توان منتظر نوزاد سالم بود. این گزینه ها و سایر روشهایی که ممکن است در آینده به وجود آیند، هر یک دارای مزایا، معایب و هزینه و سطح دسترسی در کشورهای مختلف می باشد که قابل تامل است. (به عنوان مثال PGD) .

- **چنانچه ما هر دو ناقل خصیصه SCD و تالاسمی مینور باشیم، آیا امکان انجام آزمایش قبل از تولد وجود دارد؟**

بله. آزمایشات قبل از تولد را می توان با استفاده از یکی از دو روش نمونه گیری از پرزهای کوریون[۲] (CVS) و آمنیوسنتز[۳] انجام داد.

- **چرا چشم کودک من زرد است؟ (به طور عمده در سیکل سل)**

زرد بودن چشم فرزند شما به دلیل رنگدانه ای به نام بیلی‌روبین است، که از گلبولهای قرمز شکسته شده آزاد می شود. در شرایط عادی، کبد می تواند این بیلی‌روبین را از خون پاکسازی کند و چشمها زرد نمی شوند. اما در بیماری سیکل سل که گلبولهای قرمز بسیار سریعتر از حد معمول شکسته می شوند و کبد نمی تواند همه بیلی‌روبینهای اضافی را پاکسازی کند، رنگ چشم به زردی می زند که به این حالت زردی صلبیه می گویند.

نوشیدن آب زیاد می تواند به بدن در دفع بیلی‌روبین از طریق ادرار کمک کند که تا حدودی باعث کاهش زردی می شود؛ اما هرگز نمی تواند به طور کامل آن را برطرف کند.

مصرف روزانه فولیک اسید می تواند روند شکستن گلبولهای قرمز خون را کمی کاهش دهد، اما زردی به طور کامل برطرف نمی شود.

---

1- Preimplantation diagnosis    2- Chorionic villus    3- Amniocentesis

- **در چه سنی افراد مبتلا به بیماریSCD یا تالاسمی می میرند؟**

این یک تصور غلط رایج در میان بسیاری از مردم و حتی برخی از ارائه دهندگان خدمات بهداشتی و درمانی است که این بیماران زندگی بسیار کوتاه دارند، اما حقیقت این است که افراد با اختلالات هموگلوبینی می‌توانند زندگی طولانی و پرباری داشته باشند و برخی می توانند در کشورهایی که مدیریت و مراقبتهای پزشکی مناسبی دارند، ۷۰ تا ۸۰ سال عمر کنند. شما می توانید پاسخ تفصیلی این سوال را در مقاله پیشگیری و کنترل در مراکز بیماران SCD[1] در تارنماهای زیر مشاهده کنید.

http://www.cdc.gov/ncbddd/sicklecell/

www.thalassaemia.org.cy

- **آیا تأخیر رشد در کودکان مبتلا به بیماری SCD وجود دارد؟**

تاخیر در رشد از مشخصات این بیماری نیست؛ مگر در موارد بروز سکته مغزی و یا کم خونی شدید مزمن در SCD. با این حال، کودکان SCD یا تالاسمی ممکن است مانند سایر کودکان، مشکلاتی مانند تومور مغزی، نقایص ژنتیکی، هیپوکسی (کاهش اکسیژن) قبل یا حین تولد و غیره داشته باشند که منجر به تاخیر در رشد شود. از سوی دیگر، بسیاری از بیماران بزرگسال SCD یا تالاسمی صاحب اندیشه درخشان و در زمینه های مختلف حرفه ای بسیار موفق هستند.

- **آیا بیمار SCD می تواند سفر هوایی داشته باشد ؟**

بیماران SCD به طور کلی تحمل مسافرت هوایی دارند، اما براساس موقعیت با برخی مشکلات بالقوه مانند درد، خستگی و کم آبی روبرو می شوند. ارتفاع بالاتر و سفر طولانیتر احتمال بروز مشکلات مرتبط با SCD را افزایش می دهد. به منظور جلوگیری از این مشکلات، کابین مسافر باید تحت فشار باشد و امکانات اکسیژن رسانی در هر لحظه موجود باشد. علاوه بر این، در طی مسافرت هوایی مایعات فراوان مصرف شود.

1- Center for disease control and prevention

**پیشنهاداتی برای سلامتی بیماران SCD در تمام گروههای سنی:**

- مصرف روزانه مکمل فولیک اسید و رژیم غذایی متعادل
- نوشیدن آب فراوان
- اجتناب از دمای بالا و ارتفاع زیاد
- پرهیز از استرس
- انجام منظم ورزش و پرهیز از افراط
- پرواز با هواپیماهای تجاری (درجه یک) با کابین مسافر تحت فشار

# فصل ۱۲
## سایر رویکردهای درمان و معالجه

در دو دهه گذشته، تحقیقات گسترده در زمینه بیماری SCD، منجر به درمان های جدید و موثر شده و چشم انداز زندگی این بیماران به طور قابل ملاحظه‌ای بهبود یافته است.

### عوامل افزاینده هموگلوبین جنینی (HB)

- **هیدروکسی اوره[۱] :**

نویدبخش ترین دارویی که به طور گسترده مورد استفاده قرار گرفته است.به نظر می رسد این دارو باعث تحریک تولید هموگلوبین جنینی، نوعی از هموگلوبین که در دوره نوزادی در بدن یافت می‌شود، گشته و از تشکیل سلولهای داسی شکل جلوگیری می‌کند. این دارو معمولا برای درمان سرطان استفاده می شود و ثابت شده است که برای بزرگسالان وکودکان مبتلا به SCD شدید نیز بسیار مفید است و مصرف روزانه آن باعث افزایش هموگلوبین و بهبود حال بیماران و کاهش بروز بحرانهای درد و احتمالا کاهش نیاز به تزریق خون می گردد. با این حال، برخی نگرانیها در خصوص امکان بروز تومور یا سرطان خون با مصرف یک دوره دارو در برخی افراد وجود دارد.

- **اسید بوتیریک و دیگر اسیدهای چرب**

برخی مطالعات نشان دهنده این است که این افزودنی غذایی معمول، می تواند مقدار هموگلوبین جنینی در خون را افزایش دهد.

### پیوند مغز استخوان

تا به امروز، پیوند مغز استخوان تنها علاج قطعی بالقوه برای بیماری SCD و تالاسمی بوده است. هر چه سن کودک در زمان انجام پیوند کمتر باشد، میزان بهبودی بالاتر و خطر عوارض کمتر است. این روش شامل انتقال وریدی مغز استخوان فرد سالم اهدا کننده به فرد بیمار است که کاملا از نظر ایمونولوژی با بیمار سازگار است. این مغز استخوان سالم جایگزین مغزاستخوان و گلبولهای داسی شکل بیمار می شود و بعد از مدتی، شروع به تولید گلبولهای طبیعی خون می کند.

قبل از عمل، مغز استخوان بیمار با استفاده از شیمی‌درمانی یا پرتودرمانی از بین برده می شود و پس از پیوند به بیمار دارو داده می شود تا از پس زدن مغز استخوان اهدایی، پیشگیری شود. در بعضی موارد،

1- Droxia®، Hydrea®، Cytodrox®

پیوند جواب نمی دهد و یا بدن بیمار، مغز استخوان جدید را رد می کند.

پیوند مغز استخوان همراه با خطراتی برای فرد گیرنده است و نیاز به بستری طولانی مدت بیمار در بیمارستان دارد و بسیار پرهزینه است. همچنین پیداکردن اهدا کننده همسان و سازگار، کاری مشکل است. درحال حاضر این روش تنها برای افرادی توصیه می شود که علائم و مشکلات عمده ای بر اثر کم خونی داسی شکل SS داشته باشند؛ مانند سکته مغزی یا درد شدید و یا کسانی که به سایر انواع درمان پاسخ نداده اند.

**درمانهای تجربی / رویکردهای تحقیقاتی در جدول زیر خلاصه شده است:**

| نیتریک اکسید | دارای توان مهار فعالیت سلولهای اندوتلیال و مهار چسبندگی و جلوگیری از ترکیب(پلیمرشدن) و افزایش پیوستگی هموگلوبین اس با اکسیژن |
|---|---|
| دسیتابین* | در دوز پایین می تواند با میزان سمیت قابل تحمل، میزان هموگلوبین جنینی را افزایش دهد. |
| ترکیبات بوتیریک اسید | تولید هموگلوبین جنینی در سلولهای اریترویید را افزایش می دهد و تکثیر سایر انواع سلولها از جمله اریتروییدها را مهار می کند. |
| کلوتریمازول | کانال انتقال یون مثبت در غشای ارترویید را مهار و در نتیجه از دست رفتن آب سلول را کاهش می دهد.می تواند به عنوان کمکی در درمان با هیدروکسی اوره باشد. |
| درمانهای ضدچسبندگی | قدرت تنظیم برهمکنشهای سلولی در بیماران سلول داسی شکل را دارد. تاکنون شواهد بالینی کمی در این مورد وجود دارد. |
| ژن درمانی | ازمایشات بر روی موشهای آزمایشگاهی ترانسژنیک امیدبخش بوده ولی شواهد بالینی بر روی انسان هنوز وجود ندارد.[۱] |

## ژن درمانی

از آنجا که کم خونی داسی شکل SS توسط یک ژن معیوب ایجاد می شود، محققان در حال مطالعه بر روی اصلاح ژن معیوب و جایگزینی دوباره آن در مغز استخوان افراد مبتلا به کم خونی سیکل سل SS هستند که منجر به تولید هموگلوبین به شکل نرمال می شود. دانشمندان در حال بررسی امکان "خاموش نمودن" ژن معیوب و از طرفی "فعال نمودن" ژن مسئول تولید هموگلوبین جنینی هستند. هموگلوبین جنینی (F) نوعی هموگلوبین است که مانع شکل گیری سلولهای داسی شکل می شود. بر مبنای مشاهدات، بیماران SCD با سطح هموگلوبین جنینی بالا، دوره های بیماری خفیفتر و عوارض کمتری نسبت به بیماران SCD با سطح هموگلوبین جنینی پایین دارند.

* 5-deoxyazacytidine(decitabine)

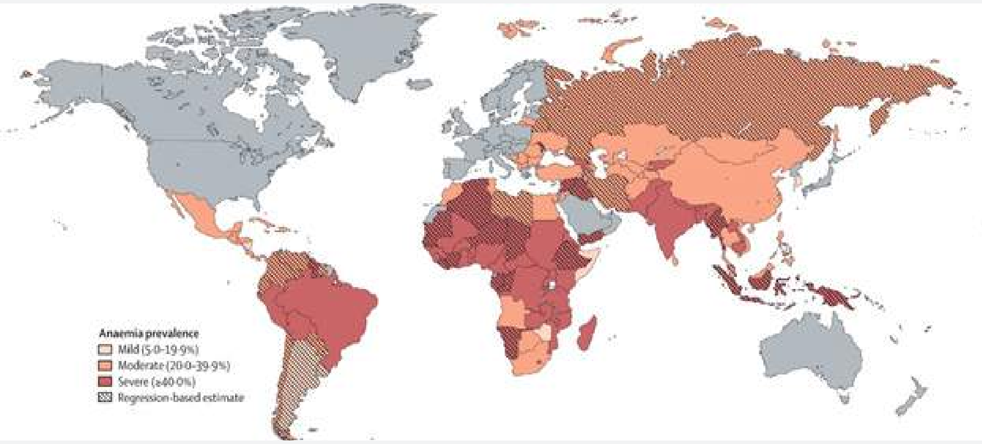
۱- در زمان ترجمه کتاب گزارشهایی از انجام موفقیت آمیز ژن درمانی بر روی چند بیمار تالاسمی در کشورهای آمریکا و فرانسه به صورت محدود و کارآزمایی بالینی منتشر شده است (مترجم)

# فصل ۱۳
## پیشگیری و مشاوره ژنتیک در اختلالات هموگلوبین

اختلالات هموگلوبینی یک مشکل عمده سلامت عمومی سراسر جهان، با تولد سالانه صدها هزار کودک مبتلا است. متاسفانه آمار و اطلاعات اپیدمیولوژیک به‌روز از بسیاری از مناطق جهان، هنوز هم وجود ندارد و آمار و ارقام موجود که در زیر شرح داده شده است، احتمالا تخمینی دست پایین از آمار واقعی خواهد بود.

بر طبق اطلاعات موجود :

- تخمین زده می شود که ۷ درصد از جمعیت جهان حامل یک ژن پاتولوژیک هموگلوبین است.
- بین ۳۰۰،۰۰۰ تا ۵۰۰،۰۰۰ کودک در سال با اختلالات شدید هموگلوبین به دنیا می آیند.
- حدود ۸۰ درصد از کودکان مبتلا، در کشورهای با درآمد متوسط و پایین به دنیا می آیند.
- حدود ۷۰ درصد با SCD و بقیه با اختلالات تالاسمی متولد می شوند.
- ۵۰ تا ۸۰ درصد از کودکان مبتلا به کم خونی داسی شکل SS و ۵۰،۰۰۰ تا ۱۰۰،۰۰۰ کودک بتاتالاسمی ماژور در کشورهای با درآمد کم و متوسط در سال می میرند. (گزارش بانک جهانی، نشست ماه مارس سال ۲۰۰۶، DIMES ).




علاوه بر مدیریت درمان بیمار، پیشگیری جزئی اصلی در کنترل اختلالات هموگلوبینی است.

یک استراتژی پیشگیرانه موفق باید شامل موارد زیر باشد:

- آگاه سازی جامعه

- مشاوره ژنتیک
- غربالگری
- خدمات زنان و زایمان
- تشخیص پیش از تولد

یکی دیگر از تکنیکهای کمک به پیشگیری و غلبه بر مشکل، گزینه‌های پایان دادن به حاملگی به دنبال انجام روشهای تشخیص پیش از تولد (PND) و تشخیص ژنتیکی پیش از لانه‌گزینی (PGD) است که در ادامه توضیح داده خواهد شد. ممکن است این رویکرد از لحاظ فرهنگی مناسب همه گروه‌های جمعیتی نباشد و روشهای دیگری جهت تولد نوزاد سالم و بدون اختلالات هموگلوبینی شدید برگزیده شود. با این حال تکنیکی بسیار پرهزینه و نیازمند فن آوری است که به طور قابل توجهی استفاده گسترده از آن را محدود می کند.

روش دیگری که در حال حاضر رو به پیشرفت است، بر تشخیص جنین در معرض خطر، از طریق آزمایش خون محیطی زنان باردار متمرکز است. این مهم است که تا حد امکان، اطلاعات قابل اعتماد و به‌روز به همه بیماران و همچنین زنان باردار و همسرانشان ارائه نمود تا به انتخاب درست کمک شود. از جمله اطلاعات لازم، تشریح الگوهای وراثتی بیماری و مدیریت بیماری جهت حمایت از زوج برای تصمیم‌گیری آگاهانه است. در برنامه‌های پیشگیری، برای تشخیص ژن ناقل هموگلوبینوپاتی در پدر و مادر غربالگری ژنتیک صورت می گیرد. زوجهای ناقل در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا به بیماری خواهند بود. غربالگری، قبل یا در اوایل حاملگی و یا حتی قبل از ازدواج صورت می گیرد. از زوجهای در معرض خطر انتظار می رود آزمایش تشخیص پیش از تولد انجام دهند تا چنانچه کودک بیمار باشد، شناسایی شود. پس از آن زن و شوهر می توانند اقدام بعدی را انتخاب کنند.

فدراسیون بین المللی تالاسمی (TIF) در ارتباط رسمی با سازمان بهداشت جهانی کار می کند و از تصمیم این سازمان در توصیه و تشویق کشورهای عضو در جهت توسعه و پیاده سازی استراتژی ملی و یکپارچه برای کنترل اختلالات هموگلوبینی، حمایت می نماید.

## مشاوره

معمولا مسئولیت مشاوره بر عهده متخصص ژنتیک، پزشک متخصص یا پرستار متخصص در اختلالات

هموگلوبین است که در ارائه مشاوره جامع و محرمانه و بدون سوگیری، آگاه و دوره دیده باشد. مشاوره باید شامل توضیح الگوی توارث بیماری و اهمیت بچه دار شدن با برنامه ریزی باشد و زن و شوهر اجازه انتخابی آزادانه وآگاهانه داشته باشند. غربالگری همسران باید با رضایت ایشان انجام شود، مگراینکه غربالگری اجباری، بخشی از برنامه ملی پیشگیری آن کشور باشد.

- **زوجهایی که در معرض خطرنیستند :**

زوجهایی که در معرض خطر نیستند، باید در اسرع وقت از این موضوع آگاه شوند تا ترس و اضطرابشان کاهش یابد.

- **زوجهای در معرض خطر از نظر ناهنجاریهای هموگلوبین:**

مشاوره جهت شناسایی ناقلین SCD به همان روش مشاوره بتاتالاسمی ماژور، ارائه می شود. در غیر این صورت (جهت تعیین) متغییرهای[1] ساختاری ارجاع شوند.

هنگامی که هر دو طرف زن و شوهر ناقل یک ژن غیر طبیعی هموگلوبین باشند، ۲۵ درصد شانس تولد نوزاد با مشکل شدید هموگلوبین در هر بارداری وجود دارد. باید در اسرع وقت با زوج تماس گرفته شود و قرار ملاقات با مشاور ژنتیک که ممکن است پرستار یا پزشک باشد، گذاشته شود. علاوه بر این در صورت لزوم به والدین مشاوره داده شود که ترکیب هموگلوبینهای غیرطبیعی منجر به اختلالات جدی بالینی می شود و اطمینان حاصل شود که زوج از پیامد تولد نوزاد مبتلا آگاه هستند. (به عنوان مثال ترکیب بتا تالاسمی و هموگلوبین E، ترکیب بتا تالاسمی و SCD و غیره).

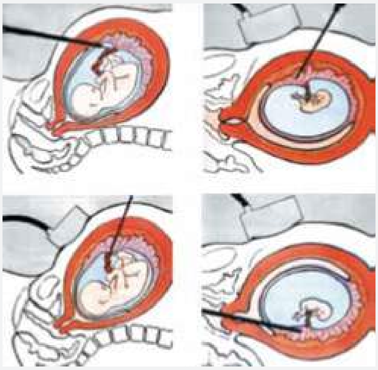
بحث در مورد نحوه مدیریت درمان بیماری و گزینه های تشخیص پیش از تولد (PND) در کشور خود و در سایر کشورها باید در این مشاوره ها گنجانده شود و باز هم تاکید می شود که این اطلاعات باید بیطرفانه و بدون جهت‌گیری خاص، در اختیار زوج قرار گیرد.

- **تشخیص پیش از تولد (PND)**

تشخیص پیش از تولد آزمایشی است که در طول دوره بارداری برای تشخیص بیماریهای ژنتیکی

1- variant

هموگلوبین در جنین انجام می شود. چنانچه هم پدر و هم مادر ناقل بتا تالاسمی، SCD و یا یک ژن هموگلوبین غیرطبیعی باشند (همانطور که در بالا شرح داده شده است)، بایستی تشخیص پیش از تولد مدنظر قرار گیرد. در این موارد ۲۵ درصد شانس تولد کودک با کم خونی شدید در هر بارداری وجود دارد.



چنانچه زن باردار می خواهد تشخیص پیش از تولد داشته باشد و همسرش هنگام انجام تست در دسترس نمی باشد، باید ابتدا توصیه متخصص هماتولوژی را اخذ کند .

تشخیص جنین مبتلا از هفته ۱۰ الی ۱۱ بارداری امکان دارد. باید به زوج های در معرض خطر مشاوره جهت تشخیص پیش از تولد ارائه شود و زن و شوهر تصمیم خواهند گرفت که آیا تشخیص پیش از تولد انجام شود یا خیر. در هر صورت باید به تصمیم زوج احترام گذاشته و از آن حمایت شود. علاوه برآن، قبل از انجام تست، مشاوره مجدد صورت گیرد.

ممکن است جهت به حداقل رساندن اشتباهات و تایید تشخیص جنین، از سایر اعضای خانواده نیز نمونه خون گرفته شود. به منظور کاهش ترس و استرس، نتایج در اسرع وقت آماده شوند و به شیوه ای مناسب توسط مشاور، پزشک یا پرستار، ارائه گردد.

۳ روش انجام تست قبل از تولد :

- **نمونه خون جنینی**

این تست می تواند بین هفته ۱۰ تا ۲۰ بارداری انجام شود. نمونه خون از طریق وارد کردن سوزن به دیواره شکم مادر و از خون بند ناف گرفته می شود. قبل از انجام پروسیجر، بیهوشی موضعی داده می شود و از اُلتراسونوگرافی استفاده می شود تا پزشک بتواند مسیر دقیق سوزن را مشاهده کند.

- **نمونه پرزهای کوریون**[۱]

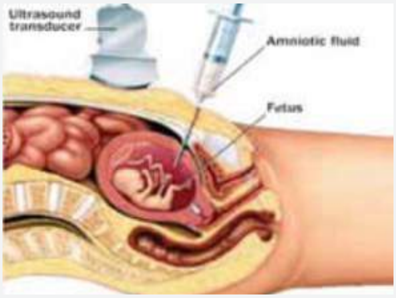
این تست رایجترین تست مورد استفاده است و از هفته ۱۱ بارداری انجام می شود و شامل نمونه‌گیری

1- Chorionic villus sampling(CVS)

از پرزهای کوریونی است که حاوی نسخه کپی از ژنهایی است که جنین به ارث برده است. این تست می تواند از طریق واژن و دهانه رحم و یا با واردکردن سوزن از طریق دیواره شکم، پس از تزریق بیحسی موضعی، انجام شود. با استفاده از اُلتراسونوگرافی، پزشک مکان دقیق سوزن را مشاهده می کند.

- **آمینوسنتز**

این آزمایش تا هفته ۲۰ بارداری می تواند انجام شود و به صورت موردی، در مواقعی که به هر دلیل نمی توان نمونه خون جنین یا پرز کوریونی گرفت، از آن استفاده می شود . در این روش با وارد کردن سوزن به رحم، از مایعی که جنین را در برگرفته است، نمونه گیری و سپس برای یافتن ژنهایی که جنین به ارث برده است، مورد آزمایش قرار می گیرد. معمولا از اسکن اُلتراسوند استفاده می شود تا پزشک متبحر در این تکنیک، بتواند مسیر سوزن را دقیق مشاهده کند.




- **دقت و ایمنی تشخیص پیش از تولد**

تشخیص پیش از تولد عملا هیچ خطری برای مادر ندارد اما می تواند با تداخل در روند بارداری در برخی موارد با خطر سقط جنین همراه باشد. علاوه بر این هر تست پزشکی، حد اندکی برای بروز خطا وجود دارد. با این حال، در اغلب موارد، احتمال خطا بسیار اندک است.

- **نتایج تست**

نتایج تشخیص پیش از تولد

باید در اسرع وقت ارائه و به زوجین به روش مناسب اطلاع رسانی شود؛ چنانچه همسر زن باردار حضور نداشته باشد، به خود زن باردار اطلاع داده شود. اگر فرزند مبتلا تشخیص داده شود، باید به زوجین مشاوره مجدد داده شود و به آنها اجازه داد تا بسته به قوانین ملی، محلی، باورهای فرهنگی و مذهبیشان تصمیم گیری کنند. باید به والدین اجازه داد تا تصمیم خود رابگیرند و آنها را مطمئن ساخت که بهداشت

پرسنل درمانی به آنچه که آنها تصمیم می گیرند، احترام می گذارند و بیشترین حمایت را از آنان خواهد داشت.

## تشخیص قبل از لانه گزینی (PGD)

این یک روش لقاح آزمایشگاهی است که باعث افزایش شانس پدر و مادر ناقل هموگلوبینوپاتی در داشتن فرزند سالم می شود.

تخمک مادر با اسپرم پدر در آزمایشگاه بارور می شود. سپس تخمک بارور شده برای بررسی وجود ژن سیکل سل و تالاسمی آزمایش می‌شود و تخمک بارور شده عاری از ژن هموگلوبینوپاتی برای رشد طبیعی به مادر انتقال داده می شود. این فن آوری نیز معایب و مزایایی دارد:

### مزایا

PGD برای زن و شوهرهایی که مکررا از تستهای تشخیص قبل از تولد نتیجه ای نگرفته اند و همچنین برای کسانی سودمند می باشد که به شدت از نظر اخلاقی و مذهبی مخالف سقط جنین هستند و نیاز به پیدا کردن HLA اهدا کننده سازگار با کودک مبتلا دارند. همچنین PGD برای زوجهای نابارور نیز توصیه می شود.

### معایب

معایب عبارتند از نیاز به تخصص فنی، نیاز به تلاش های مکرر قبل از تولد نوزاد سالم و هزینه‌های بالای آن.

## پشتیبانی از کودک مبتلا

اگر چه زنان و همسران آنها باید قبل از تولد نوزاد، غربالگری و مشاوره شوند و به طور کامل آنها را از هرگونه خطر تولد فرزند مبتلا آگاه نمود، اما این امر همیشه صدق نمی کند. والدین ممکن است با انتخاب گزینه ادامه حاملگی پیش روند، اما هنوز در شوک تشخیص مثبت آن باشند؛ از این رو برای والدین کودک مبتلا مهم است که به یک مشاور متخصص بهداشت و درمان مراجعه کند. در همان زمان اولیه و زودهنگام پس از تولد کودک مبتلا (در ۲-۳ ماهگی) مراجعه به پزشک متخصص خون و یا به پرستار هموگلوبینوپاتی به منظور

حصول اطمینان از دسترسی به موقع مراقبتها، از جمله درمان و پیشگیری (در SCD) و طرح مدیریت بیماری (در تالاسمی ماژور) بسیار مهم است. آموزش مداوم بیمار و والدین، از جمله شناخت و مدیریت علائم و نشانه های بیماری، ضروری است.

از این لحظه به بعد، پرستار در حمایت ، کمک و نظارت بر بیماران و والدین در طول زندگی نقش مهمی ایفا می کند.

# مطالب پیشنهادی بیشتر

**انتشاراتTIF تیف در سایت www.thalassaemia.org.cy**

- All About Thalassaemia (2010), Eleftheriou A. (Cartoon Booklet)
- Sickle Cell Disease (2008), Inati-Khoriaty A
- Guidelines for the Clinical Management of Thalassaemia 2nd Edition Revised (2008), Cappellini
- M-D, Cohen A, Eleftheriou A, Piga A, Porter J, Taher A
- About Thalassaemia (2007), Eleftheriou A.
- Beta-Thalassaemia educational booklet (2007), Eleftheriou A., Angastiniotis M.
- Alpha-Thalassaemia educational booklet (2007), Eleftheriou A., Angastiniotis M.
- Sickle Cell Disorders educational booklet (2007), Eleftheriou A., Angastiniotis M.
- Patients' Rights (2007), Eleftheriou A.
- A Guide to Establishing a Non-Profit Patient Support Organisation (2007), Eleftheriou A.
- Prevention of Thalassaemias and Other Haemoglobin Disorders Vol.2 (2004), Old J, Traeger-
- Synodinos J, Petrou M, Galanello R, Angastiniotis M (eds.)
- Prevention of Thalassaemias and Other Haemoglobin Disorders Vol.1 (2003), Galanello R,
- Eleftheriou A, Trager-Synodinos J, Old J, Petrou M, Angastiniotis M (eds.)
- Compliance to Iron Chelation Therapy with Desferrioxamine,
- DVD with all publications
- Conferences Proceedings (www.thalassaemia.org.cy)

**لطفا از این سایت بازدید کنید:**

**http://www.ukts.org/nurse.html?i5s3**

- شایستگی پرستاران کالج سلطنتی
- مراقبت از افراد مبتلا به SCD و سندرم تالاسمی
- درک همکاری پرستاران متخصص SCD و تالاسمی[1]

1- Royal College of Nursing Competences
- Caring for people with sickle cell disease and thalassaemia syndromes
- Understanding the contribution of sickle cell and thalassaemia specialist nurses

روناک دارو

Hematology Research Center

Shiraz University Of Medical Sciences

فرهنگ پارس