



تالاسمی از A تا Z

ناشر: بنیاد امور بیماری‌های خاص
ترجمه: دکتر افشان شیرکوند
فیزیک پزشک - پژوهشگر
تحت نظارت: دکتر محمود هادیپور دهشال
نوبت و سال انتشار: اول / ۱۴۰۰
شمارگان: ۳۰۰۰ جلد

مقدمه

بنیاد امور بیماریهای خاص به عنوان یک نهاد عمومی غیردولتی فعالیت خود را از اردیبهشت ماه ۱۳۷۵ به منظور سامان‌دهی و ارتقای وضعیت بیماران خاص در زمینه‌های مختلف درمانی، داروئی، آموزشی و پیشگیری آغاز نمود.

این بنیاد در کنار وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی به عنوان یک سازمان غیردولتی در چهارچوب سیاستهای تدوین‌شده و با بهره‌گیری از کمک‌های مردمی، در جهت بهبود وضعیت بیماران عمل می‌نماید.

یکی از اقدامات مهم فعالیت‌های آموزشی و پژوهشی نظیر برگزاری همایش‌ها و کارگاههای آموزشی، کنگره‌های علمی بین‌المللی، برگزاری کلاس‌های آموزشی جهت کادر درمان، خانواده‌ها و بیماران و تألیف و ترجمه، چاپ و توزیع صدها هزار کتاب، کتابچه و پوستر آموزشی که نقش بسزائی در ارتقای سطح سواد سلامت مردم در مورد بیماریهایی همچون دیالیز، تالاسمی، هموفیلی، دیابت، MS، اتیسم، ای بی و انواع سرطانات داشته است. یقیناً هرچه به اطلاعات جامعه در مورد بیماریها و راههای پیشگیری از ابتلا افزوده شود از میزان موارد جدید بیماری و همچنین عوارض ناخواسته و ناتوان‌کننده بیماریهای خاص کاسته خواهد شد.

تالاسمی یکی از بیماریهایی است که از ابتدای شکل‌گیری بنیاد امور بیماریهای خاص مورد توجه قرار گرفت و با تلاش و پیگیری‌های این بنیاد و حمایت دولت سازندگی، تالاسمی بعنوان بیماری خاص منظور و کلیه هزینه‌های درمانی آن رایگان گردید. گسترش مراکز درمانی تالاسمی و برنامه‌هایی چون آزمایش اجباری خون قبل از ازدواج جهت پیشگیری از تولد نوزاد مبتلا به تالاسمی، برگزاری همایش‌ها، کلاس‌ها و کارگاه‌های آموزشی متعدد برای بیماران تالاسمی و کادر درمان از جمله اقدامات این بنیاد می‌باشد که مورد توجه سازمان‌های بین‌المللی همچون سازمان بهداشت جهانی (WHO) و فدراسیون بین‌المللی تالاسمی (TIF) قرار گرفته است و سالهای متمادی است که ریاست محترم بنیاد امور بیماریهای خاص بعنوان یکی از اعضای اصلی هیات مدیره فدراسیون بین‌المللی تالاسمی (TIF) و مقام مشورتی سازمان ملل می‌باشند و همکاری متقابلی با این نهادهای بین‌المللی دارند.

بنیاد امور بیماریهای خاص

سخن مترجم

کتاب «واژه‌نامه جامع الکترونیکی برای بیماران تالاسمی»، از مجموعه انتشارات فدراسیون بین‌المللی تالاسمی، یک واژه‌نامه علمی ارزشمند برای عزیزان تالاسمی است که با اصطلاحات علمی و انگلیسی مهم مرتبط با بیماری تالاسمی، آزمایشات دوره‌ای و درمانی به صورت لغت‌نامه آشنا شده و دانسته‌های خود در مورد این واژه‌ها را افزایش بدهند. این کتاب به منظور ارتقای سطح اطلاعات و دانش تالاسمی برای همه عزیزان و دوستان مبتلا به تالاسمی و خانواده‌های آنها، نگارش شده است.

ترجمه این واژه‌نامه به فارسی، بخشی از رسالت مترجم در انتقال دانش به افراد تالاسمی و خانواده‌های آنها در سرزمین ما، ایران، بوده است. به پیروی از فدراسیون بین‌المللی تالاسمی، مترجم این کتاب را به همه افراد تالاسمی در ایران تقدیم می‌نماید. غایت آرزوی ما پیشگیری کامل از تولد موارد جدید تالاسمی در ایران است. اما به دلایل مختلف تولد بیمار تالاسمی در کشور ما هنوز صفر نشده است. امید است با ارتقای دانش افراد تالاسمی ایران و افزایش تعهد به درمان در آنان؛ یک زندگی خوب و با کیفیت داشته باشند و آینده‌ای روشن همراه با موفقیت و سلامت را برای خود و عزیزان خود رقم بزنند.

افشان شیرکوند

پژوهشگر - فیزیک پزشک

A

α -thalassaemia: تالاسمی آلفا

ناهنجاری ذاتی است که کاهش تولید زنجیره آلفا با کیفیت بوجود می آید. مولکول هموگلوبین از (۴) زنجیره آلفا و (۲) زنجیره بتا تشکیل می شود. هنگامی که نقص ژنتیکی یک یا دو یا بیشتر زنجیره آلفا گلوبین را تحت تاثیر قرار دهد، بیمار ان به تالاسمی آلفا مبتلا خواهند شد که هر چه تعداد زنجیره های آلفا گلوبین معیوب یا ساخته نشده بیشتر باشد، شدت بیماری افزایش می یابد. علایم بالینی آن هنگامی که ۳ یا ۴ زنجیره آلفا ساخته نشود، مشهود است.

Abdominal ultrasound: اولتراسوند شکمی

یک روش تصویربرداری غیرتهاجمی است که اندام های داخل شکمی را بررسی می کند.

Adenine: آدنین

یکی از چهار بنیان (نوکلئوتید) است که در ساختن دی ان آ (DNA) به کار می رود و با علامت اختصاری A نامگذاری می شود.

(Adherence patient): تعهد (بیمار)

تعهد (قبول کردن) به رژیم درمانی معمولاً به عنوان پیروی کامل بیمار از برنامه دارو درمانی است که بوسیله پزشک تجویز یا توصیه می شود. این به معنی انتخاب و تعامل دوطرفه بین پزشک درمانگر و بیمار در تعیین هدف، انتخاب روش درمان و به کار بردن رژیم درمانی مورد نیاز است.

(Adult haemoglobin HbA): بالغ هموگلوبین

این معمول ترین ترکیب چهار زنجیره ای هموگلوبین است که شامل دو زیر واحد آلفا (α) و دو زیر واحد بتا (β) است و بیش از ۹۷٪ مجموع هموگلوبین سلول های قرمز خونی را تشکیل می دهد.

Agranulocytosis: آگرانولوسیتوز

آگرانولوز و یا آگرانولوپنی نیز نامیده می شود. شرایط حادی است که شامل کمبود خطرناک و شدید نوع خاصی از سلول های سفید خونی مسنول مبارزه با عفونت (گرانولوسیت ها) می باشد. افراد در این حالت، به دلیل سرکوب سیستم ایمنی در معرض خطر بالای ابتلا به عفونت قرار دارند.

Alloimmunization: آلوایمیونیزاسیون

یک عارضه ناشی از تزریق خون است که در ۱۰-۲۰٪ بیماران تالاسمی اتفاق می‌افتد. آلوایمیونیزاسیون، در کودکانی که درمان تزریق خون خود را از سن ۱ تا ۳ سال شروع می‌کنند، نسبت به آنها که از سنین کمتر تزریق خون می‌کنند، شایع‌تر است. شواهدی وجود دارد که توصیه می‌کند که آلوآنتی‌بادی‌های جدید بعد از طحال‌برداری بیشتر ایجاد می‌شوند (تامسون ۲۰۱۱). استفاده از آنتی‌ژن‌های توسعه‌یافته خون اهدایی با درجه سازگاری بالا، در کاهش نرخ آلوایمیونیزاسیون موثر است.

Alpha globin: گلوبین آلفا

یک پروتئین خونی یافت شده در سلول‌های قرمز خونی است. گلوبین‌های آلفا و بتا برای ساخت هموگلوبین که حامل اکسیژن در خون است، ترکیب می‌شوند.

Anemia: خونی کم

کم‌خونی یک شرایط بالینی است که سبب کاهش مقدار کلی سلول‌های قرمز خونی (RBCs) یا کاهش هموگلوبین در خون می‌شود و در حالت کاهش هموگلوبین، توانایی حمل اکسیژن در خون کاهش می‌یابد.

Arrhythmia: آریتمی

به ضربان قلبی نامنظم گفته می‌شود. افزایش رسوب بار آهن در قلب، می‌تواند سبب مشکلات قلبی شده و در وقع معمول‌ترین عامل بیماری قلبی در تالاسمی است. اگر رسوب آهن در قلب افزایش یابد و آهن در قلب ذخیره شود، می‌تواند توانایی قلب در هدایت سیگنال‌های الکتریکی را مختل نموده و سبب آریتمی شود.

B

β-globin: بتاگلوبین

یک پروتئین خونی موجود در سلول‌های قرمز خونی است، که به هنگام فقدان یا مقادیر غیر طبیعی آن سبب بروز شرایطی است که تالاسمی نامیده می‌شود. گلوبین‌های آلفا و بتا ترکیب شده و هموگلوبین را تشکیل می‌دهند که حامل اکسیژن است.

β-thalassaemia: تالاسمی بتا

این جدی‌ترین شکل تالاسمی ارثی است و زمانی بروز می‌کند که گلوبین بتا تولید نشده یا

بسیار کم تولید می‌شود. بتا تالاسمی، سه شکل اصلی: تالاسمی ماژور یا وابسته به تزریق خون (TDT) که به کم خونی کولی یا مدیترانه‌ای نیز معروف است، تالاسمی اینترمدیا یا غیر وابسته به تزریق خون (NTDT)، و نیز تالاسمی مینور که ناقل بتا تالاسمی یا ناقل مشخصه بتا یا بتا تالاسمی هتروزیگوس نامیده می‌شوند. این طبقه‌بندی، بر اساس شدت بیماری انجام شده است.

Bases: بنیان‌ها

بنیان‌ها (نوکلئوتیدها) مولکول‌های کوچک درون مولکول بزرگتر دی ان آ (DNA) هستند. این بنیان‌ها شامل، آدنین (A)، سیتوزین (C)، گوانین (G)، تیمین (T)، که به صورت جفت جفت در مولکول DNA ترکیب می‌شوند مانند (CGGTACAGG) و دستورات رمز شده برای ساخت پروتئین‌ها را دارند.

Biopsy: نمونه بافتی | بیوپسی

یک نمونه بافت برداشته شده از موجود زنده است که می‌توان با آزمایش آن وجود یا عدم وجود و میزان گسترش بیماری را مشخص کنند.

(Biosimilar medicine/drug): داروی شبه زیستی

یک داروی رونویسی شده از داروهای زیستی تایید شده‌ای است که مورد استفاده قرار می‌گرفته‌اند و اطلاعات مطالعات بالینی قبلاً انجام شده این فرآورده‌های زیستی به نمونه رونویسی شده تعمیم داده می‌شود. برای اطلاعات بیشتر می‌توانید به آدرس سایت زیر مراجعه بفرمایید.

Bisphosphonates: ها بیوفسفونات

گروهی از داروها هستند که می‌توانند مانع کاهش چگالی استخوان شوند. این داروها معمول‌ترین نوع داروی تجویز شده قابل استفاده برای درمان پوکی استخوان و بیماریهای مشابه آن هستند.

Blood: خون

مابعی حیاتی که مواد مغذی را به اندام‌ها و بافت‌های بدن رسانده و مواد زائد را از اندام‌ها خارج می‌کند. خون در بدن اکسیژن را حمل کرده و به بدن کمک می‌کند تا با عفونت مقابله کند. همچنین هورمون‌ها را حمل می‌کند، مواد مغذی را تحویل می‌دهد و مواد زائد را دفع می‌کند.

Blood Bank: بانک خون

مرکزی است که در آن خون‌های اهدایی خون جمع‌آوری شده و برای استفاده‌های درمانی ذخیره و نگهداری می‌شود. اصطلاح "بانک خون" معمولاً به بخشی از بیمارستان گفته می‌شود که ذخیره‌سازی فرآورده‌های خون در آن انجام شده و آزمایش‌های مناسب غربالگری بر روی این فرآورده‌ها (برای کاهش خطر عوارض جانبی مربوط به انتقال خون) انجام می‌شود.

Blood Transfusion: تزریق خون

فرآیند تزریق وریدی خون یا فرآورده‌های خونی به فرد نیازمند خون را تزریق خون می‌گویند. تزریق در شرایط مختلف پزشکی استفاده می‌شود تا جایگزین اجزای از دست رفته خون شود. تزریق خون منظم به کیفیت و طول عمر بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور کمک زیادی می‌کند و از دهه ۱۹۶۰ یکی از درمان‌های اصلی تالاسمی بوده است.

Bone Marrow: مغز استخوان

بافت نرم و ژلاتینی است که حفره‌های استخوان را پر می‌کند. مغز استخوان بسته به اینکه بافت خونساز است (قرمز) یا بافت چربی (زرد)، می‌باشد. این اصلی‌ترین محل تولید سلول‌های خونی جدید (خونساز) است که تقریباً ۵۰۰ میلیارد سلول خونی در روز را تولید می‌کند. در افراد بالغ، اصلی‌ترین مراکز مغز استخوان در دنده‌ها، مهره‌ها، جناغ و استخوان‌های لگن قرار دارند.

Bone Marrow expansion: بزرگ شدن مغز استخوان

یکی از مهمترین اثرات تالاسمی است که باعث پهن شدن استخوانها می‌شود. این امر می‌تواند سبب ساختار غیر طبیعی استخوان، به ویژه در صورت و جمجمه بیمار شود. فعال شدن مغز استخوان باعث نازک و شکننده شدن استخوانها می‌شود و احتمال شکستگی استخوان را افزایش می‌دهد. گاهی اوقات، اگر تزریق خون ناکافی باشد، سبب خونسازی مغز استخوان در خارج از حفره مغز استخوان (اکسترامدولاری) می‌شود.

Bradycardia: برادی کاردی (فعالیت غیر طبیعی آهسته قلب)

شرایبی که ضربان قلب کندتر از حد طبیعی است. قلب بزرگسالان در حالت استراحت معمولاً بین ۶۰ تا ۱۰۰ ضربان در دقیقه (BPM) دارد.

C

Cardiologist: متخصص قلب

متخصصی در علوم پزشکی است که بیماریهای قلبی و سیستم گردش خون را بررسی و مداوا می‌کند.

این رشته از تخصص پزشکی شامل تشخیص و درمان انواع نقصهای مادرزادی قلب، بیماریهای شریانی وریدی خونرسانی، نارسایی قلب بیمارهای دریچه‌ای قلب و الکتروفیزیولوژی قلب و علل آریتمی‌های قلبی، می‌شود.

Cardiomyopathy: کاردیومیوپاتی (آسیب عضله قلبی)

اصطلاحی است که به بیماری‌های عضله قلب گفته می‌شود و سبب بزرگ، ضخیم یا سفت شدن آن می‌شود. این شرایط موجب ضعیف عضله قلب نیز می‌گردد و عضله نمی‌تواند خون را به طور موثر به تمام قسمت‌های بدن پمپ کند.

Caregiver: درمانی دهنده خدمت ارائه

عضوی فعال در شبکه اجتماعی بدون حقوق یا دستمزد، که به افراد آن شبکه در انجام کارهای روزمره کمک می‌کند. این عضو فعال معمولاً برای مراقبت آسیب‌های افراد سالمند، ناتوان و معلول، یا کسانی که از بیماری مزمن یا اختلال روانی رنج می‌برند، استفاده می‌شود.

Carrier: ناقل

فردی که بدون بروز علائم، قادر به انتقال عفونت یا نقص ژنتیکی است و می‌تواند عامل ایجاد کننده یک بیماری عفونی یا ژنتیکی در فرد دیگری باشد. وضعیت چنین فردی "حالت ناقل" نامیده می‌شود.

Chelating agent: ماده آهن زدا یا چنگک کننده آهن

ماده شیمیایی که می‌تواند بطور قوی به یون‌های آهن متصل شود. در پزشکی، چنگک کننده آهن برای دفع آهن سمی اضافی بدن استفاده می‌شود.

Chromosome: کروموزوم

یک ساختار میله‌ای یا رشته‌ای حاوی دی ان آ، که در هسته سلول‌ها یافت می‌شود. کروموزوم‌ها حامل اطلاعات ارثی به شکل ژن‌هایی هستند که تمامی فعالیت و عملکرد سلول‌های بدن موجود زنده را مدیریت می‌کنند. انسان ۴۶ عدد کروموزوم دارد. در مورد تالاسمی بتا، ژن معیوب در کروموزوم ۱۱ قرار دارد.

Chronic: مزمن

اصطلاحی که در پزشکی به هر بیماری یا شرایطی که بطور مستمر و طولانی فرد را درگیر می‌کند و یا به طور مکرر تکرار می‌شود، اطلاق می‌شود.

Cirrhosis: سیروز

مرحله پایانی اسکار کبد (فیبروز) ناشی از انواع مختلف بیماری‌ها و بیماری‌های کبدی، مانند هپاتیت، اعتیاد به الکل مزمن یا اضافه بار آهن

Clinical studies/trials: مطالعات بالینی

کارآزمایی بالینی، مطالعات تحقیقی هستند که روش‌های تشخیصی یا درمانی پزشکی در بیماران را آزمایش یا بررسی می‌کند. برخی از کارآزمایی‌های بالینی درمان‌های جدیدی را، مانند دارویی که اخیراً ساخته شده است یا یک روش درمان پزشکی جدید یا یک وسیله درمانی جدید را مورد ارزیابی قرار می‌دهند.

علاوه بر این چنین مطالعاتی به محققان کمک می‌کند تا بدانند که آیا یک روش درمانی جدید موثر یا کم ضررتر از درمان‌های استاندارد موجود است یا خیر.

بوسیله کارآزمایی بالینی می‌توان عوارض جانبی ناخواسته بالقوه دارو، روش و دستگاه جدید را شناسایی کنند. برای اطلاعات بیشتر سایت زیر را مطالعه فرمایید:

[https://www.centerwatch.com/images/infographics/Und Undinging-Clinical-Trials-Infographic-low.png](https://www.centerwatch.com/images/infographics/UndUndinging-Clinical-Trials-Infographic-low.png)

Cooley's anaemia: کم خونی کولی

نام دیگر بیماری معروف به بتا تالاسمی یا تالاسمی ماژور است. این نام از دکتر توماس بتون کولی، یک پزشک آمریکایی متخصص در زمینه اطفال و خون شناسی و از اولین پزشکانی که این بیماری را توصیف کرده است، برگرفته شده است.

Communicable (disease): انتقال قابل (بیماری)

بیماری است که از راه‌های مختلفی از جمله تماس با خون و مایعات بدن، تنفس ذرات ویروس یا باکتری موجود در هوا یا گزش توسط حشره، از فردی به فرد دیگر منتقل می‌شود.

Counterfeit (medicine/drug): تقلبی (دارو / درمان)

یک دارو یا یک محصول دارویی که به طور عمدانه و با تقلب برای کاربرد درمانی یا تشخیصی مشخص شبیه سازی می‌شود. داروهای تقلبی به ندرت موثر بوده‌اند و اغلب برای سلامتی

جامعه خطرناک و مضر هستند. همچنین سایت زیر را ملاحظه فرمایید:

<https://thalassaemia.org.cy/education/learn-about-drugs-and-drug-safety> HYPERLINK

Cytosine: سیتوزین

یکی از چهار بنیان (باز نوکلئوتیدی) سازنده دی ان آ است که به اختصار C نوشته می شود.

D

DEXA Scan: تراکم استخوان سنجش □ جذب سنجی با اشعه ایکس انرژی دوگانه

جذب سنجی اشعه ایکس با انرژی دوگانه (DEXA Scan) نوعی تصویربرداری اشعه ایکس با دقت بسیار بالا است که با استفاده از دوز بسیار کم اشعه یونیزان برای تولید تصاویر داخل بدن (معمولاً ستون فقرات کمری و لگن) استفاده نموده، تا بتواند تراکم مواد معدنی استخوان و تحلیل استخوان را برای تشخیص یا ارزیابی خطر پوکی استخوان اندازه گیری نماید.

DNA: دی ان آ

DNA مخفف اسید دئوکسی ریبونوکلئیک، ماده شیمیایی آلی واجد ساختار مولکولی پیچیده است که در تمام سلول ها و بسیاری از ویروس ها یافت می شود. دی ان آ اطلاعات ژنتیکی را برای انتقال صفات ارثی کدگذاری می کند.

Deferasirox: دفرازیروکس

یک ماده خوراکی چنگک کننده آهن است. کاربرد اصلی آن، کاهش اضافه بار آهن در بیماران است که به هر دلیلی از جمله بتاتالاسمی و سایر کم خونی های مزمن، نیاز به تزریق خون طولانی مدت دارند.

Deferiprone: دفریپرون

دفریپرون یک چنگک کننده آهن خوراکی است که به عنوان داروی خوراکی در سندرم تالاسمی برای کاهش رسوب آهن اضافی ناشی از تزریق خون مکرر در بافتها، مورد استفاده قرار می گیرد.

Deferoxamine: دفروکسامین

دفروکسامین یا دزفروکسامین با نام تجاری (دسفرال)، یک چنگک‌کننده آهن است که برای درمان اضافه بار آهن ناشی از تزریق خون استفاده می‌شود. این ماده به طور خاص در شرایط آهن اضافی، هموکروماتوز، اضافه بار ناشی از تزریق خون مکرر یا یک بیماری ژنتیکی زمینه‌ای و سمیت آلومینیوم در افراد تحت دیالیز استفاده می‌شود. این اولین داروی شلات‌کننده آهن بود که هم در ایالات متحده و هم در اروپا مورد تأیید قرار گرفت و برای سالها تنها گزینه درمان آهن‌زدایی بیماران بوده است. برخلاف دفرآزیروکس و دفریپرون، دفروکسامین برای استفاده خوراکی در دسترس نیست و به صورت زیر جلدی تجویز می‌شود و با تزریق آهسته در زیر پوست وارد بدن می‌شود.

Delayed puberty: تاخیر بلوغ

این یکی از واضح‌ترین پیامدهای بالینی رسوب آهن است. تاخیر بلوغ به معنای عدم رسیدن به سن بلوغ در دختران تا ۱۳ سال و در پسران تا ۱۴ سال است.

Delta globin: دلتا گلوبین

یک پروتئین خونی موجود در گلبول‌های قرمز خون و جزء سازنده مولکول Hb است. آلفا و β -گلوبین‌ها برای تولید هموگلوبین A2، با هم ترکیب می‌شوند - A2 یک هموگلوبین بالغ ثانویه است که برای حمل اکسیژن استفاده می‌شود و به طور معمول کمتر از ۳٪ از هموگلوبین یک فرد بالغ است.

Dental caries: پوسیدگی دندان

از بین رفتن مینای سطح دندان بدلیل باکتری‌ها ایجاد می‌شود. علائم آن ممکن است شامل درد و مشکل در خوردن غذا باشد، در حالی که عوارض دیگر ممکن است شامل التهاب بافت اطراف دندان، از دست دادن دندان و عفونت یا تشکیل آبسه باشد. مشخص شده است که شیوع پوسیدگی در بیماران تالاسمی به طور قابل توجهی بالاتر از افراد سالم است (مطالعه هاتاب - سال ۲۰۰۱). در بیماران بتا تالاسمی ماژور، پوسیدگی بیشتر دندان حاصل، ممکن است به دلیل بهداشت ضعیف دهان، عادات غذایی نامناسب، عدم آگاهی از بهداشت درست دهان و دندان، کاهش جریان بزاقی و غفلت از مراقبت از دندان باشد.

Diabetes: دیابت

گروهی از اختلالات متابولیکی است که با افزایش مقدار قند خون در یک دوره طولانی همراه هستند. دیابت یا به دلیل عدم تولید انسولین کافی از طرف لوزالمعده یا عدم واکنش صحیح

سلولهای بدن به انسولین ایجاد می‌شود. شرایط دیابت مزمن شامل دیابت نوع ۱ و دیابت نوع ۲ است. طبق گزارش سازمان بهداشت جهانی (WHO)، در سال ۲۰۱۶ دیابت عامل مستقیم ۱/۶ میلیون مرگ در سراسر جهان بود. این بیماری می‌تواند یک عارضه جانبی ناشی از سندرم تالاسمی بویژه با افزایش سن بیماران باشد.

Disease registry: بیماری ثبت

یک پایگاه داده ویژه است که حاوی اطلاعاتی در مورد افرادی می‌باشد که نوع خاصی از بیماری برایشان تشخیص داده شده است. بیشتر ثبت‌های بیماری یا در بیمارستان انجام می‌شود و یا آمار جمعیتی است. ثبت مستقر در بیمارستان شامل اطلاعات مربوط به کلیه بیماران با نوع خاصی از بیماری است، که در آن بیمارستان تشخیص داده و درمان می‌شوند. ثبت مبتنی بر جمعیت شامل سوابق مربوط به افرادی است که در یک منطقه جغرافیایی مشخص زندگی می‌کنند و نوع خاصی از بیماری برایشان تشخیص داده شده است.

Dominant: غالب

اصطلاحی مربوط به اختلالات ژنتیکی است که در آن فرد برای بروز این اختلال فقط به یک نسخه از ژن جهش یافته احتیاج دارد. این بدان معناست که برای انتقال بیماری به کودک، که از نظر بالینی او را تحت تأثیر دهد، تنها ناقل بودن یکی از والدین کافی است.

E

Echocardiography: اکوکاردیوگرافی

روشی که از امواج صوتی برای تولید تصاویر زنده از قلب استفاده می‌کند. تصویر تولید شده اکوکاردیوگرام یا اکوی قلبی نام دارد. این آزمایش به پزشکان امکان می‌دهد تا چگونگی عملکرد قلب و دریچه‌های آن را کنترل کنند.

Electrocardiogram (ECG): الکتروکاردیوگرام- نوار قلب

ابزاری تشخیصی که به طور معمول برای ارزیابی عملکردهای الکتریکی و ماهیچه ای قلب استفاده می‌شود. در حالی که انجام یک تست نسبتاً ساده است، اما تفسیر ردیابی ECG به آموزش قابل توجهی نیاز دارد.

Electronic Health Record (EHR): پرونده سلامت الکترونیکی

به مجموعه سیستماتیک اطلاعات بیمار و جمعیت به صورت الکترونیکی و ذخیره شده در فضای

دیجیتال گفته می‌شود. این پرونده‌ها را می‌توان برای بهره‌برداری بخش‌ها و ساختارهای مختلف مراقبت‌های بهداشتی به اشتراک گذاشت. پرونده‌های الکترونیک سلامت ممکن است شامل محدوده وسیعی از داده‌ها، از جمله اطلاعات جمعیت‌شناسی، سابقه پزشکی، دارو و آگرژی، وضعیت ایمن‌سازی، نتایج آزمایشگاهی، تصاویر رادیولوژی، علائم حیاتی، آمار شخصی مانند سن و وزن و اطلاعات صورتحساب باشد.

Endemic: همه‌گیری بومی

در اپیدمیولوژی، عفونت یا بیماری در جمعیتی بومی گفته می‌شود که آن عفونت/بیماری دائماً در سطح پایه در یک منطقه جغرافیایی بدون ورودی از خارج جمعیت، حفظ شود. تالاسمی در میان جمعیت مدیترانه‌ای و آسیایی بومی است، در حالی که بیماری سلول داسی شکل (SCD) در افراد با منشا آفریقایی بومی است.

Endocrinology: غدد درون‌ریز شناسی

شاخه‌ای از زیست‌شناسی و پزشکی است که به بررسی سیستم غدد درون‌ریز، بیماری‌های آن و ترشحات خاص آن، معروف به هورمون، می‌پردازد. این شاخه از علم همچنین به بررسی رویدادهای تکاملی مانند رشد، شیردهی و تولید که توسط هورمون‌ها تنظیم می‌شوند، می‌پردازد.

Epidemiology: اپیدمیولوژی

شاخه‌ای از علوم پزشکی که با بروز، شیوع، توزیع و کنترل احتمالی بیماری‌ها و سایر عوامل مرتبط با سلامتی سروکار دارد.

Erythropoietin (EPO): اریتروپوئیتین

اریتروپوئیتین که به عنوان "هموپوئیتین" نیز شناخته می‌شود، یک سیتوکین گلیکوپروتئین است که توسط کلیه در پاسخ به کمبود اکسیژن سلولی ترشح می‌شود. این ماده باعث تحریک تولید سلولهای قرمز خون (گلبول قرمز) در مغز استخوان می‌شود. دلایل شایع کمبود اکسیژن سلولی که منجر به افزایش سطح EPO می‌شود (تا حدود ۱۰۰۰۰۰ واحد در میلی لیتر) شامل انواع کم‌خونی و هیپوکسمی به دلیل بیماری مزمن ریه، می‌باشد.

Extramedullary haematopoiesis (EMH): خونسازی خارج از مغز

استخوان

به نوعی از تشکیل و تکامل سلولهای خونی در خارج از فضاهای مغز استخوان گفته می‌شود.

F

Ferritin: فریتین

پروتئینی در بدن که به آهن متصل شده و توسط کبد تولید می‌شود. آزمایش خون ساده برای کنترل سطح فریتین بیمار راهی مناسب برای بررسی میزان آهن در خون است. این آزمایش برای سنجش وضعیت کلی از میزان موثر بودن شلات شدن آهن بر مبنای تغییر روز به روز در تالاسمی و سایر شرایط بالینی که موجب مشکل بار آهن است، استفاده می‌شود. به طور کلی، اکثر متخصصان خون، هدف درمانی فریتین ۱۰۰۰ یا پایین‌تر را برای بیماران تالاسمی تعیین می‌کنند. امروزه به لطف پیشرفت‌های علمی و تنوع گزینه‌های شلات کننده، امکان رسیدن به سطح فریتین پایین‌تر به طور قابل توجهی افزایش یافته است.

Fetal or foetal haemoglobin (HbF): (هموگلوبین جنینی HbF)

این نوع هموگلوبین، پروتئین اصلی انتقال اکسیژن در جنین انسان در طی هفت ماه آخر رشد در رحم است و در نوزاد تا حدود ۲ تا ۴ ماهگی باقی می‌ماند. از نظر عملکردی، هموگلوبین جنینی بیشترین تفاوت را با هموگلوبین بالغ دارد زیرا قادر است اکسیژن را با میل ترکیبی بیشتری نسبت به فرم بالغ حمل کند و دسترسی جنین در حال رشد به اکسیژن جریان خون مادر را بهبود بخشد. هموگلوبین جنین تقریباً ۶ ماه پس از زایمان به طور کامل با هموگلوبین بالغ جایگزین می‌شود، مگر در موارد تالاسمی که ممکن است تأخیر در تولید HbF وجود داشته باشد.

Fibrosis: فیبروز

شرایطی که با افزایش بافت فیبری مشخص شده و همچنین به عنوان "اسکار بافت" شناخته می‌شود. اضافه بار آهن، به دلیل تزریق مکرر خون و یا درمان آهن‌زدای نامناسب، می‌تواند منجر به تشکیل مقدار زیادی غیرطبیعی اسکار در کبد شود و منجر به فیبروز شود. اسکار شدید کبد می‌تواند باعث سیروز، یک بیماری جدی که می‌تواند منجر به نارسایی کبد گردد، شود.

Folic Acid: فولیک اسید

نوعی ویتامین ب محلول در آب است. اسید فولیک برای پیشگیری و درمان سطح پایین فولات در خون (کمبود فولات) و همچنین عوارض ناشی از آن، از جمله کم‌خونی و عدم توانایی جذب مواد مغذی درست در روده، استفاده می‌شود. این ماده یک جز در تشکیل مولکول DNA است. به همین دلیل، در شرایطی مانند تالاسمی درمان نشده، که تخریب گسترده سلول اتفاق می‌افتد، کمبود این ماده اتفاق می‌افتد.

G

Gamma globin: گلوبین گاما

نوعی پروتئین موجود در گلبول‌های قرمز خون است. آلفا و گاما گلوبین‌ها با هم ترکیب می‌شوند تا هموگلوبین F-- غالب‌ترین نوع هموگلوبین برای حمل اکسیژن در زندگی جنین، را تشکیل دهند. همچنین به قسمت هموگلوبین F یا HbF نگاه کنید.

(Generic drug): داروی ژنریک

دارویی تولید شده است که شبیه و رونویسی شده داروی اصلی تایید شده (داروی پیشرو) با نام تجاری مشخص شده است. داروی ژنریک باید فرم، دوز دارویی، ایمنی، قدرت، مسیر تجویز، کیفیت و ویژگی‌های اثربخشی مشابه داروی پیشرو داشته باشد.

Genes: ژن‌ها

واحدهای بیولوژیکی وراثت، نقشه‌های منحصر به فرد موجود زنده است که کلیه اطلاعات زیستی مورد نیاز برای کنترل رشد و نمو را در طول زندگی فراهم می‌کند. دی ان آ حاوی ژن‌ها هستند و در سلول‌های هر شخص وجود دارد. ژن‌ها ویژگی‌های فردی همچون رنگ چشم، ویژگی چهره و دیگر موارد را مشخص می‌کنند. هر ژن به مثابه یک کد برای پروتئینی خاص است.

Gene Therapy: ژن درمانی

روشی که هدف آن بهبود بیماریهای ژنتیکی، با جایگزینی یا اصلاح (ویرایش) ژن معیوب یا غیر عملکردی در دی ان آ بیمار است. در مورد تالاسمی بتا، نقص (جهش) در ژن بتاگلوبین منجر به کاهش یا عدم وجود هموگلوبین، پروتئین حیاتی حامل اکسیژن بدن، می‌شود. اگر این ژن با ژن عملکردی جایگزین شود، انتظار می‌رود که تولید هموگلوبین بازایی شود و در نتیجه، سلول‌های قرمز خون (RCB) بیمار عملکرد طبیعی داشته باشد. همچنین این سابت را ببینید: <https://thalassaemia.org.cy/publications/gene-therapy-in> **HYPERLINK**

Genotype: ژنوتایپ

ترکیب ژنتیکی یک فرد را ژنوتایپ گویند. معمولاً هنگام ملاحظه یک ژن یا کروموزوم استفاده می‌شود (به عنوان مثال، مردان ژنوتایپ XY دارند، زنان XX دارند).

Guanine: گوانین

یکی از چهار بنیان (نوکلئوتید) سازنده دی ان آ است و به اختصار با G نمایش داده می‌شود.

(Guideline medical): راهنمای (پزشکی)

که همچنین "دستور العمل بالینی" یا "دستور طبابت بالینی" نامیده می‌شود. دستور العمل پزشکی سندی با هدف راهنمایی در زمینه‌های تصمیم‌گیری و معیارهای مربوط به تشخیص، مدیریت و درمان در زمینه‌های خاص مراقبت‌های بهداشتی است. برخلاف رویکردهای قبلی که غالباً مبتنی بر سنت یا سلیقه پزشک بود، دستور العمل‌های پزشکی مدرن بر اساس بررسی برون‌ده‌های مختلف و تبیین الگوی پزشکی مبتنی بر شواهد است.

H

Haem: آهن هم

ماده‌ای قرمز تیره رنگ حاوی آهن که به اکسیژن متصل می‌شود. در هر گلوبین بتا یا آلفا یک آهن هم وجود دارد و بنابراین در هر مولکول هموگلوبین چهار هم وجود دارد.

Haematologist: متخصص خون

پزشک متخصصی است که در مورد بیماری‌های خونی تخصص دارد.

Haemochromatosis: هموکروماتوز

تجمع غیرطبیعی آهن در اندام‌های پارانشیمی را گویند. این وضعیت منجر به تخریب اندام‌ها می‌شود که این تخریب ناشی از تجمع بیش از حد آهن در بافت‌ها است. این وضعیت سبب اختلال عملکرد اندام‌ها می‌شود.

Haemoglobin: هموگلوبین

پروتئینی است که در گلبول‌های قرمز خون وجود دارد. دوگلوبین بتا و دوگلوبین آلفا و چهار آهن هم با یکدیگر ترکیب می‌شوند و یک مولکول هموگلوبین بالغ ایجاد می‌کنند. هموگلوبین اکسیژن را از ریه‌ها به بافت‌های بدن منتقل می‌کند و دی‌اکسید کربن را از بافت‌ها به ریه‌ها برمی‌گرداند.

Haemoglobin A (HbA): هموگلوبین A

همچنین به عنوان "هموگلوبین بالغ"، "هموگلوبین A1" یا "هموگلوبین $\alpha_2\beta_2$ " شناخته می‌شود، معمول‌ترین تترامر هموگلوبین انسانی است که بیش از ۹۷٪ کل هموگلوبین گلبول‌های قرمز خون را تشکیل می‌دهد.

هموگلوبین A2 (Haemoglobin HbA2):

پروتئینی است در گلبول‌های قرمز خون که در آن دو گاما گلوبین، دو آلفا گلوبین و چهار آهن هم وجود دارد. این اجزا با هم ترکیب می‌شوند و یک مولکول هموگلوبین A2 را می‌سازند. هموگلوبین A2 همان هموگلوبین ثانویه بالغ است که برای حمل و رساندن اکسیژن به سلول‌ها استفاده می‌شود. این ماده فقط کمتر از ۳٪ از کل هموگلوبین را تشکیل می‌دهد، اما در افراد ناقل تالاسمی این مقدار به بیش از ۳/۵٪ می‌رسد.

هموگلوبین E (Haemoglobin E (HbE)

یک هموگلوبین غیرطبیعی با جهش نقطه‌ای واحد در زنجیره بتا است. این یک گونه هموگلوبین است که در ترکیب با یک ژن بتا تالاسمی، باعث ایجاد سندرم تالاسمی با شدت‌های متفاوت می‌شود.

هموگلوبین F (Haemoglobin F (HbF)

نوعی پروتئین که در گلبول‌های قرمز خون یافت می‌شود. دو دلتا، دو آلفا و چهار آهن هم با یکدیگر ترکیب می‌شوند و یک مولکول هموگلوبین F را می‌سازند. هموگلوبین F هموگلوبین غالب جنینی است که برای حمل و رساندن اکسیژن به سلول‌ها استفاده می‌شود.

هموگلوبین H disease (Haemoglobin H (HbH)

شکل متوسط تا شدید تالاسمی آلفا است که با کم‌خونی همولیتیک هیپوکرومیک میکروسیتیک مشخص می‌شود. این حالت زمانی ایجاد می‌شود که ۳ از ۴ ژن آلفا گلوبین عملکرد طبیعی ندارند.

هموگلوبین S (Haemoglobin S (HbS)

این متداول‌ترین نوع هموگلوبین غیرطبیعی و اساس ویژگی سلول داسی شکل و کم‌خونی سلول داسی شکل است. هموگلوبین S به شکل هتروزیگوت (هنگامی که فقط از یکی از والدین به ارث می‌رسد) برخی از مصونیت‌ها را به کسانی که ناقل مالاریا هستند می‌دهد، اما در وضعیت هموزیگوت (که از هر دو والدین به ارث می‌رسد) بیماری کشنده کم‌خونی سلول داسی شکل را به همراه می‌آورد.

اختلالات خونی- هموگلوبینوپاتی

ناهنجاری خونی است که به دلیل تغییر مشخص ژنتیکی در ساختار مولکولی هموگلوبین ایجاد

می‌شود. تالاسمی و بیماری سلول داسی شکل دو نوع مشخص و گسترده از انواع هموگلوبینوپاتی‌ها هستند.

بنیادین خونساز: Haemopoietic Stem Cell Transplantation (HSCT)

این پیوند بیشتر به عنوان پیوند مغز استخوان (BMT) شناخته می‌شود. پیوند سلولهای بنیادی انتقال توانمندی خونسازی است که معمولاً از مغز استخوان، خون محیطی یا خون بندناف استخراج می‌شود. این پیوند ممکن است اتولوگ (از سلولهای بنیادی خود بیمار استفاده می‌شود)، یا آلوژنیک (سلولهای بنیادی از یک اهداکننده) ناشی می‌شود یا همزاد (از یک دوقلوی همسان) باشد.

همچنین می‌توانید برای اطلاعات بیشتر به سایت زیر نگاهی بیندازید:

[https://thalassaemia.org.cy/publications/bone-marrow-transplantation-inHYPERLINK](https://thalassaemia.org.cy/publications/bone-marrow-transplantation-in-HYPERLINK)

همولیز: Haemolysis

روند تجزیه گلبول‌های قرمز خون، باعث آراشدن هموگلوبین می‌شود. به طور طبیعی، گلبول‌های قرمز خون در دوره ۱۲۰ روزه از هم می‌پاشند. در شرایطی که واپاشی سلول خونی زودتر از ۱۲۰ روز اتفاق می‌افتد، کم‌خونی همولیتیک اتفاق می‌افتد.

هموویژولانس: Haemovigilance

مجموعه روش‌های نظارتی است که سراسر زنجیره انتقال خون، از اهدای خون پردازش خون و استخراج اجزای آن، تا توزیع و تزریق آن به بیماران و همچنین پیگیری درمانی آنها را شامل شده و پوشش می‌دهد.

نارسایی قلبی: Heart Failure (HF)

همچنین به عنوان "نارسایی احتقانی قلب (CHF) یا CCF" شناخته می‌شود. زمانی رخ می‌دهد که قلب قادر به پمپاژ کافی برای حفظ جریان خون به اندازه تأمین نیازهای بدن نیست. نارسایی قلبی می‌تواند در کم‌خونی‌های شدید، مانند تالاسمی درمان نشده یا در صورت آسیب دیدن عضله قلب به دلیل اضافه بار آهن، بروز کند.

Hepatitis A: هپاتیت آ

یک التهاب حاد و معمولاً خوش خیم کبدی ناشی از ویروس دارای RNA است که این نوع ویروس در سرم خون باقی نمی‌ماند و توسط غذا و آب آلوده در تماس با مدفوع آلوده، منتقل می‌شود. این نوع هپاتیت می‌تواند با واکسیناسیون پیشگیری شود.

Hepatitis B: هپاتیت بی

نوعی التهاب کبدی با احتمال کشندگی است که ناشی از ویروس دارای دی ان آ دو رشته‌ای که تمایل به تداوم انتشار در سرم خون دارد و از طریق تماس با خون آلوده یا تماس با مایعات آلوده بدن فرد دیگری (یعنی در حین رابطه جنسی) منتقل می‌شود. این نوع هپاتیت می‌تواند با واکسیناسیون پیشگیری شود.

Hepatitis C: هپاتیت سی

یک عفونت ویروسی که باعث التهاب کبد می‌شود، به دلیل ویروس حاوی RNA ایجاد می‌شود و معمولاً با استفاده از مواد مخدر، تزریق خون یا فرآورده‌های خونی آلوده منتقل می‌شود در اکثر موارد، هپاتیت سی منجر به عفونت‌های مزمن و آسیب کبدی می‌شود.

Hepatologist: متخصص کبد

نوعی متخصص در شاخه پزشکی به نام هپاتولوژی است که وضعیت کبد، درخت صفراوی، کیسه صفرا و لوزالمعده را مطالعه می‌کند. متخصص کبد اختلالات موجود در این نواحی آناتومی بدن را مدیریت می‌کند. کبدشناسی به طور سنتی فوق تخصص گوارش بود، اما پیشرفت‌های اخیر در درک این فوق تخصص، آن را به یک حوزه خاص تبدیل کرده است.

Hepcidin: هپسیدین

هورمون پپتیدی کوچکی است که توسط سلولهای کبدی ترشح می‌شود، در پلاسمای خون گردش می‌کند و از طریق ادرار دفع می‌شود. هپسیدین غلظت آهن در پلاسما و توزیع آهن را در بین بافت‌های مختلف تنظیم می‌کند. بی‌نظمی در تولید هپسیدین زمینه‌ساز بسیاری از اختلالات آهن است. هپسیدین با تنظیم غلظت سلولی گیرنده آن، فروپورتین، عمل می‌کند.

Hereditary Disease: بیماریهای وراثتی

بیماری یا اختلالی که از نظر ژنتیکی به ارث می‌رسد، بیماری‌های ارثی از طریق ژن‌های معیوب از نسلی به نسل دیگر منتقل می‌شوند. کروموزوم‌ها مسئول انتقال صفات از والدین به فرزندان هستند.

Hydrops Fetalis: هیدروپس جنینی

یک ورم شدید، گسترده و تهدیدکننده زندگی (تورم)، مربوط به نارسایی قلبی، که برخی از جنین‌ها و نوزادان را تحت تأثیر قرار می‌دهد و با تجمع مایعات در اجزای خارج عروقی و حفره‌های بدن مشخص می‌شود. دو نوع هیدروپس جنین وجود دارد: ایمنی و غیرایمنی. در آلفا تالاسمی، اگر هر چهار ژن غیرفعال باشند، هیدروپس جنینی Hb Bart's می‌تواند رخ دهد. در این صورت مادر باردار از فشار خون و ماندگاری مایع به همراه دفع پروتئین رنج خواهد برد که ممکن است در معرض خطر باشد. در چنین شرایطی احتمال مرگ جنین وجود دارد، اما می‌تواند با تزریق داخل رحمی نجات یابد و بصورت وابسته به تزریق خون متولد شود.

Hydroxyurea: هیدروکسی اوره

به عنوان یک عامل سرکوب کننده میلوس برای افزایش هموگلوبین و کاهش دفعات حملات حاد دردناک در بیماران سلول داسی شکل (SCD) استفاده می‌شود. هیدروکسی اوره همچنین می‌تواند برای جمعیت خاصی از بیماران مبتلا به تالاسمی غیر وابسته به تزریق خون (NTDT) مفید باشد.

Hypersplenism: بزرگ شدنطحال

وضعیتی که در آن طحال به طور قابل توجهی بزرگ و غیرفعال می‌شود. این وضعیت باعث تخریب سریع و زودرس سلول‌های خونی از جمله سلول‌های قرمز، سلول‌های سفید و پلاکت‌ها می‌شود.

Hypogonadic hypogonadism (HH): کم کاری غدد

درون ریز جنسی

هیپوگنادیسم، همراه با تأخیر در بلوغ، بارزترین پیامدهای بالینی افزایش بار و رسوب آهن است. این عارضه در پسران به صورت عدم بزرگ‌شدن بیضه (کمتر از ۴ میلی لیتر) و در دختران به صورت عدم رشد پستان در سن ۱۶ سالگی تعریف شده است. این مشکل یکی از رایج‌ترین عوارض غددی درون ریز در تالاسمی است.

Hypoparathyroidism (HPT): کم کاری پاراتیروئید

این عارضه ترکیبی از علائمی است که بدلیل تولید ناکافی هورمون پاراتیروئید HPT ایجاد می‌شود. به عنوان یک عارضه معمول در دهه دوم زندگی در بیماران تالاسمی ماژور وابسته به تزریق خون ملاحظه می‌شود. میزان ابتلا به کم کاری پاراتیروئید از یک مرکز به مرکز دیگر متفاوت است (از ۱۲٪ - ۱۹٪) و به نظر می‌رسد که بیشتر مردان را تحت تأثیر قرار می‌دهد.

Hypothyroidism: کم کاری تیروئید

که "تیروئید کم کار" یا "تیروئید کم مقدار" نامیده می‌شود، یک اختلال در سیستم غدد درون‌ریز است که در آن غده تیروئید به اندازه کافی هورمون تیروئید تولید نمی‌کند. کم‌کاری تیروئید ممکن است در مراحل اولیه علائم قابل توجهی ایجاد نکند. با گذشت زمان، کم‌کاری تیروئید درمان نشده می‌تواند باعث برخی مشکلات سلامتی مانند چاقی، درد مفاصل، ناباروری و بیماری‌های قلبی شود. در بیماران مبتلا به تالاسمی، این عارضه عمدتاً به تجمع بیش از حد آهن نسبت داده می‌شود و در افرادی که خوب درمان می‌شوند غیر معمول است.

Incidence: بروز

در اپیدمیولوژی، بروز معیاری اندازه‌گیری برای احتمال وقوع یک شرایط پزشکی معین در یک جامعه در یک بازه زمانی مشخص است.

Ineffective erythropoiesis: خونسازی غیر موثر

این وضعیت بصورت خونسازی فعال همراه با مرگ زودرس گلبول‌های قرمز، کاهش برون‌ده سلول‌های قرمز خون (RCB) از مغز استخوان و در نتیجه کم‌خونی بروز می‌نماید. خونسازی غیرموثر گلبول قرمز مشخصه بتا تالاسمی است که باعث ایجاد یک سازوکار جبرانی می‌شود و در نتیجه عوارض بالینی مانند کم‌خونی، بزرگ شدن مغز استخوان، خونسازی خارج از مغز استخوان، بزرگ شدن طحال و افزایش جذب آهن دستگاه گوارش ایجاد می‌شود.

Infection: عفونت

تهاجم عوامل ایجادکننده بیماری به بافتهای بدن موجود زنده، تکثیر آنها و واکنش بافت‌های میزبان به عوامل عفونی و سموم تولیدی آنها عفونت گفته می‌شود. بیماری‌های عفونی، همچنین به عنوان "بیماری‌های قابل انتقال" یا "بیماری‌های واگیر" شناخته می‌شوند که بیماری‌های ناشی از عفونت و عوامل عفونی هستند.

Innovative (medicine/drug): پزشکی نوآوری (دارو)

همچنین "داروهای اصلی" یا "داروهای مرجع" نامیده می‌شوند. اینها محصولات دارویی هستند که طی تقریباً دو دهه سه یا چند مرحله از آزمایشات بالینی دقیق را پشت سر گذاشته‌اند و توسط آژانس‌های نظارتی رسمی (EMA و FDA) برای عرضه به بازار دارویی و تجویز توسط متخصصان مراقبت‌های بهداشتی بر روی انسان مجاز و تایید شده‌اند.

رجوع به آدرس سایت :

<https://thalassaemia.org.cy/education/learn-about-drugs-and-drug-safety-HYPERLINK>

Iron Chelation: چنگک کردن آهن / شلات

روش درمانی با هدف متعادل کردن میزان تجمع آهن ناشی از انتقال خون با استفاده از داروهای ویژه شلات کننده آهن است. سه نوع مهم چنگک / شلات کننده آهن که در اکثر کشورهای جهان مورد استفاده قرار می گیرند، دفروکسامین (دسفرال)، دفراسیروکس، و دفرین پروون ی (L1) یا فری پروکس) وجود دارد.

Iron Overload: رسوب آهن

عبارتی که نشانگر تجمع آهن در بدن است. از مهمترین علل ایجاد بیش از حد آهن هموکروماتوز ارثی (HHC) است که یک اختلال ژنتیکی با افزایش بار آهن ناشی از تزریق خون مکرر می باشد. تجمع آهن برای بسیاری از بافت ها سمی است و باعث نارسایی قلبی، سیروز و سرطان کبد، تاخیر رشد و ناهنجاری های متعدد غدد درون ریز می شود.

L

Labile plasma iron (LPI): آهن پلاسمای ناپایدار

LPI نمایانگر مولفه ای از آهن غیر ترانسفرین (NTBI) است که هم ردوکس فعال (redox active) و هم قابل شلات شدن است و می تواند به انجام ها نفوذ کرده و ایجاد سمیت در بافت کند. اندازه گیری LPI نه تنها می تواند به عنوان شاخص بیش از حد آهن احتمالی باشد، بلکه همچنین به عنوان معیاری برای تأثیر چنگک کننده های آهن در از بین بردن یک عامل بالقوه سمی از پلاسما عمل می کند.

Liver iron concentration (LIC): غلظت آهن کبد

اندازه گیری غلظت آهن کبد (LIC) بهترین پارامتر برای ارزیابی رسوب آهن در بافت ها و اندام های بدن است. این یک پارامتر کلیدی برای مدیریت بالینی بیماران مبتلا به هموکروماتوز اولیه یا ثانویه است که داری اضافه بار آهن هستند. از جمله روش های مختلف برای تعیین کمی آهن کبد می توان استفاده از روش های تهاجمی (مانند بیوپسی کبد) و روش های غیر تهاجمی (مانند روش تصویربرداری تداخل کوانتومی ابررسانا SQUIDS و نیز MRI) را نام برد.

M

Malaria: مالاریا

یک بیماری عفونی حاد یا مزمن ناشی از پشه انگلی در گلبول‌های قرمز خون است که هم انسان و هم سایر حیوانات را تحت تأثیر قرار می‌دهد.

Malignancy: بدخیمی

اصطلاحی برای بیماری‌هایی است که در آنها سلول‌های بیمار بدون کنترل تقسیم شده و می‌توانند به بافت‌های اطراف حمله کنند. سلول‌های بدخیم می‌توانند از طریق خون و سیستم لنفاوی به سایر قسمت‌های بدن نیز پراکنده می‌شوند. چندین نوع بدخیمی اصلی وجود دارد که بیشتر آنها برای مشخص نمودن سرطان استفاده می‌شود.

Multidisciplinary care: خدمات درمانی چندرشته‌ای

نوعی مراقبت است که زمانی اتفاق می‌افتد که متخصصانی از رشته‌های مختلف با هم همکاری می‌کنند تا مراقبت‌های جامعی را ارائه دهند که تا آنجا که ممکن است سلامت بیماران و دیگر نیازهای آنها را برطرف کند.

Magnetic resonance imaging (MRI): تصویربرداری تشدید مغناطیسی

یک روش تصویربرداری پزشکی در زمینه رادیولوژی است که برای تشکیل تصاویر آناتومی و فرایندهای فیزیولوژیکی بدن استفاده می‌شود.

Morbidity rate: نرخ بیماری

درصدی از افرادی که از یک بیماری پزشکی رنج می‌برند یا دچار عارضه‌های پس از یک شرایط بالینی یا انجام یک روش یا درمان می‌شوند.

Mortality rate: نرخ مرگ و میر

معیار اندازه‌گیری تعداد مرگ و میرها (به طور کلی یا ناشی از یک علت خاص) در یک جمعیت خاص، است که با توجه به اندازه آن جمعیت، در واحد زمان مقیاس می‌شود.

Mutation: جهش

تغییری که در توالی دی‌ان‌آ، به دلیل اشتباهاتی به هنگام کپی شدن آن یا در نتیجه عوامل محیطی رخ می‌دهد.

N

Neurologist: متخصص مغز و اعصاب

یک متخصص پزشکی در شاخه‌ای از پزشکی است که مطالعه و درمان اختلالات سیستم عصبی را بررسی می‌کند. عوارض عصبی در بیماران مبتلا به تالاسمی به عوامل مختلفی مانند کم‌اکسیژنیک مزمن، بزرگ‌شدن مغز استخوان، اضافه بار آهن و مسمومیت عصبی دسفروکسامین نسبت داده شده است.

Neutropenia: نوتروپنی

این وضعیتی است که به عنوان غلظت غیر طبیعی کم نوتروفیل‌ها (نوعی گلبول سفید) در خون تعریف می‌شود.

افراد مبتلا به نوتروپنی بیشتر در معرض عفونت‌های باکتریایی هستند و بدون مراقبت‌های پزشکی سریع، وضعیت حاصل ممکن است تهدید کننده حیات آنها باشد (عفونت نوتروپنیک خون). در تالاسمی، این حالت بیشتر با درمان دفریپرون و بزرگی طحال همراه است.

Non-transferring bound iron (NTBI): آهن غیر پیوندی ترانسفرین

NTBI اصطلاحی است که برای آهن آزاد موجود در پلاسما، از جمله همه اشکال آهن موجود در سرم یا پلاسما مورد استفاده قرار می‌گیرد که به ترانسفرین سرم (Tf) و سایر پروتئین‌های متصل کننده آهن دیگر مانند هم، آپوفیریتین، هموسیدرین و غیره متصل نیستند. این آهن آزاد غیرپیوندی، عنصر خطرناکی است که باعث سمیت سلول‌ها خصوصاً در شکل ناپایدار آن می‌شود. (همچنین به LPI را ببینید)

O

Osteoporosis: پوکی استخوان

شرایطی است که با توده استخوان کم و بدتر شدن ریز معماری بافت استخوان مشخص می‌شود و منجر به افزایش شکنندگی استخوان و در نتیجه افزایش خطر شکستگی آن می‌شود. پوکی استخوان یکی از بیماریهای برجسته جانبی در بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور (TM)، به ویژه در آنها که سن ایشان بیشتر می‌شود، است. پوکی استخوان یک علت اصلی درد است.

P

Paediatrician: متخصص اطفال

یک پزشک متخصص در زمینه کودکان و بیماری‌های آنها می‌باشد.

Pathogen: زا بیماری

ماده‌ای (مانند ویروس، باکتری و یا دیگر میکروارگانیسم‌ها) که می‌تواند سبب بروز یک بیماری شوند.

Pathophysiology: فیزیولوژی بیماری

همگرایی آسیب‌شناسی با فیزیولوژی، مطالعه فرآیندهای فیزیولوژیکی ناهنجار است که به دلیل یا مرتبط با یک بیماری یا آسیب نتیجه می‌شوند. آسیب‌شناسی یک رشته پزشکی است که شرایطی را که معمولا در زمان یک حالت بیماری مشاهده می‌شوند را توصیف می‌کند، در حالی که فیزیولوژی یک رشته زیست‌شناسی است که فرآیندها یا مکانیسم‌های موجود در یک موجود زنده را توصیف می‌کند.

Pericarditis: پریکاردیت یا التهاب پریکاردیوم

التهاب پریکاردیوم که همان لایه نازک بافت غشایی است که قلب را احاطه کرده و آن را در جای خود نگه داشته و به کار آن کمک می‌کند، می‌باشد.

Phenotype: فنوتیپ

به خصوصیات قابل مشاهده یک فرد، مانند قد، رنگ چشم و گروه خون گفته می‌شود.

Pilot study: مطالعه مقدماتی

همچنین به عنوان "پروژه مقدماتی"، "آزمون مقدماتی" یا "آزمایش مقدماتی" شناخته می‌شود، یک مطالعه اولیه در مقیاس کوچک است که به منظور ارزیابی امکان‌سنجی، مدت‌زمان، هزینه، عوارض جانبی و بهبود با طراحی مطالعه پیش از اجرای یک پروژه تحقیقاتی در مقیاس کامل، انجام می‌شود.

Plasma: پلاسما

قسمت مایع شفاف و زرد رنگ خون است که پس از حذف گلبول‌های قرمز، گلبول‌های سفید خون، پلاکت‌ها و سایر اجزای سلولی باقی می‌ماند.

این مایع تنها بزرگترین جز سازنده خون انسان است که حدود ۵۵٪ آن را شامل می‌شود و حاوی آب، نمک، آنزیم، آنتی بادی و پروتئین‌های دیگر است.

Platelets: پلاکت‌ها

سلول‌های کوچک، بی‌رنگ و به شکل دیسک که از مغز استخوان تولید و به خون منتقل می‌شوند، را پلاکت گویند. عملکرد اصلی پلاکت‌ها جلوگیری از خونریزی است. خون معمولاً حاوی حدود ۱۴۰۰۰۰ تا ۴۴۰۰۰۰ پلاکت در هر واحد حجمی میکرولیتر است.

Prevalence: شیوع

در اپیدمیولوژی، شیوع عبارت است از نسبت جمعیت خاصی که تحت تأثیر یک بیماری پزشکی (معمولاً یک بیماری یا یک عامل خطر) قرار دارند. این با مقایسه تعداد افراد مبتلا به یک بیماری نسبت به تعداد کل افراد مورد مطالعه بدست می‌آید و معمولاً به صورت کسر، درصد یا تعداد موارد در هر ۱۰۰۰۰ یا ۱۰۰۰۰۰ نفر بیان می‌شود.

Protein: پروتئین

نوعی مولکول که توسط بدن تولید می‌شود. دستورالعمل‌های تولید پروتئین در ژن‌ها قرار دارد.

Pulmonary hypertension: فشار شریان ریوی

شرایطی است که در آن افزایش فشار رگهای خونی که خون را از قلب به ریه‌ها می‌رسانند، به بالاتر از حد طبیعی اتفاق می‌افتد. این مشکل می‌تواند افراد را در همه سنین تحت تأثیر قرار دهد، اما در افرادی که قبلاً از بیماری قلبی یا ریوی دیگری رنج می‌برند بیشتر دیده می‌شود. این بیماری عمدتاً در تالاسمی‌های غیر وابسته به تزریق خون یا بیماری سلول داسی شکل (SCD) مشاهده می‌شود.

R

Radiologist: رادیولوژیست

یک متخصص پزشکی که به طور عمده از تصویربرداری پزشکی برای تشخیص و همچنین برای درمان بیماریها در بدن انسانها و حیوانات استفاده می‌کند. انواع روش‌های تصویربرداری مانند رادیوگرافی اشعه ایکس، سونوگرافی، لایه‌نگاری کامپیوتری یا سی تی اسکن (CT)، پزشکی هسته‌ای از جمله توموگرافی انتشار پوزیترون (PET) و تصویربرداری تشدید مغناطیسی

(MRI) برای تشخیص یا درمان بیماریها استفاده می شود.

Recessive: مغلوب

اصطلاحی مربوط به اختلالات ژنتیکی است که در آن فرد برای توسعه این اختلال باید دو نسخه از ژن جهش یافته داشته باشد. تالاسمی یک بیماری مغلوب است، زیرا هر دو والدین باید ناقلین سالم برای به دنیا آمدن کودک مبتلا باشند.

Red Blood Cells (RBCs): سلول های خونی قرمز

همچنین به عنوان "گلبول های قرمز" یا "سلول های قرمز" شناخته می شود، اجزای سلولی سازنده خون هستند. وظیفه اصلی آنها حمل اکسیژن از ریه ها به همه بدن بصورت اتصال اکسیژن به هموگلوبین است. بعد از این اتصال، اکسیژن را به هر بافت و سلول می رسانند تا عملکرد سلامت آنها حفظ شود. تقریباً ۸۴٪ سلولهای بدن انسان سلول های قرمزخونی هستند.

Regulatory bodies/authorities: مقامات و سازمانهای نظارتی

یک سازمان عمومی یا آژانس دولتی است که برای انجام عملکرد نظارتی ایجاد شده است. تا آنجا که به محصولات دارویی مربوط می شود، سازمان غذا و داروی آمریکا (FDA) و آژانس دارویی اروپا (EMA و FDA) بزرگترین مقامات نظارتی جهان هستند. مسئول محافظت سلامت جامعه و اطمینان از ایمنی، اثربخشی و امنیت داروهای انسانی و دامپزشکی، محصولات زیستی و تجهیزات پزشکی است. بر این اساس، EMA با هدف پرورش تعالی علمی در ارزیابی و نظارت بر داروها، به نفع سلامت عمومی و حیوانات در (اتحادیه اروپا) است.

S

Sickle Cell Disease (SCD): بیماری سلول داسی شکل

گروهی از اختلالات ژنتیکی که روی هموگلوبین تأثیر می گذارد. افراد مبتلا به این ناهنجاری، دارای مولکول های هموگلوبین غیرمعمول به نام هموگلوبین S هستند که می تواند گلبولهای قرمز خون را به شکل داس یا هلال تغییر شکل دهد، به ویژه زمانی که اکسیژن کم تامین شود (هیپوکسی)

Sickle Cell trait: صفت سلول داسی شکل

وضعیتی که در آن فرد دارای ژن معیوب هموگلوبین بتا باشد، اما علائم شدید بیماری سلول

داسی شکل را همانند شخصی که دو نسخه از آن شکل غیرعادی ژن هموگلوبین بتا دارد نشان نمی دهد. چنین شخصی ناقل است و می تواند فرزند مبتلا داشته باشد اگر همسر او نیز ناقل HbS یا بتا تالاسمی باشد.

Spleen: طحال

اندامی واقع در قسمت فوقانی و سمت چپ شکم که بخشی از سیستم لنفاوی بدن را تشکیل می دهد. طحال نقش مهمی را برای همه سلولهای خونی ایفا می کند، در صورت غیر طبیعی بودن یا در معرض تجزیه شدن و به عنوان سیستم ایمنی بدن به عنوان فیلتر عمل می کند.

Splenectomy: طحال برداری

روش جراحی که طحال را به طور جزئی یا کامل برمی دارد. بسیاری از بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور به جراحی طحال برداری نیاز پیدا می کنند. با این حال، مدیریت بالینی بهینه از زمان تشخیص ممکن است نیاز به چنین جراحی را به تعویق بیاندازد و یا حتی از ابتلا به بزرگی طحال جلوگیری کند. افزایش کارآیی تزریق خون، نیاز به جراحی طحال را کاهش می دهد.

Splenomegaly: بزرگی طحال

بزرگ شدن غیرطبیعی طحال را گویند. بزرگی طحال یکی از چهار علامت اصلی افزایش فعالیت طحال است که شامل: کاهش تعداد سلولهای خونی جاری در بدن که گرانولوسیتها، اریتروسیتها یا پلاکتها را در هر ترکیبی تحت تاثیر می گذارد و یک پاسخ تکثیری جبرانی در مغز استخوان. اصلاح این ناهنجاری ها توسط عمل جراحی طحال برداری انجام می شود.

Substandard (medicine/drug): داروی غیر استاندارد

دارویی که مصرف آن در کشوری مجاز شده است، اما تولید آن از پروتکل های کیفیت و ایمنی و توصیه های مقامات رسمی تنظیم کننده دارو، منطقه ای یا بین المللی پیروی نکرده است. بنابراین، ایمنی و اثربخشی داروهای نامرغوب شدیداً زیر سوال می رود. همچنین سایت زیر را ببینید:

[/https://thalassaemia.org.cy/education/learn-about-drugs-and-drug-safety](https://thalassaemia.org.cy/education/learn-about-drugs-and-drug-safety)

Syphilis: سیفلیس

یک بیماری مسری مزمن، منتقل شده از طریق رابطه جنسی، که باعث ایجاد قارچ (زخم بدون

(رد) ، دانه های پوستی و ضایعات داخلی می شود.

T

T2 MRI or R2/FerriScan: ام آر آی تی تو / فرری اسکن

یک روش غیر تهاجمی که از تصویربرداری تشدید مغناطیسی (MRI) برای اندازه‌گیری غیر تهاجمی آهن در کبد استفاده می‌کند. T2 MRI ، R2 / FerriScan و روش نمونه‌برداری از کبد همه اطلاعات مربوط به غلظت آهن کبد بیمار (LIC) را فراهم می‌کنند. در تالاسمی ، نگر داشتن عدد مقداری LIC پایین تر از ۷ مطلوب است. مقادیر LIC بالاتر از ۱۵ نشانگر اضافه بار جدی آهن در کبد است.

Tachycardia: تپش قلب

نوعی آریتمی که با ضربان قلب نسبتاً سریع مشخص می‌شود (معمولاً در بزرگسالان با بیش از ۱۰۰ ضربان در دقیقه همراه است).

Thalassaemia: تالاسمی

اصطلاحی مربوط به گروهی از بیماریهای ژنتیکی ارثی خون است که باعث کاهش یک یا چند پروتئین سازنده مولکول هموگلوبین می‌شود. این بیماری عفونی نیست و از طریق تماس شخصی از فردی به فرد دیگر منتقل نمی‌شود. این مشکل نوعی ناهنجاری در مولکول‌های هموگلوبین موجود در گلبول‌های قرمز خون است که به صورت ارثی منتقل می‌شود. ترکیبی از یک ژن غیرطبیعی از مادر و دیگری از پدر منجر به ایجاد سه نوع مختلف تالاسمی می‌شود.

Thalassaemia intermedia: تالاسمی بینابینی

یک نسخه ارثی از تالاسمی هموزیگوت که در آن مقداری بتا گلوبین ساخته می‌شود. شدت علائم به میزان موجود بتا گلوبین بستگی دارد، اما بیشتر موارد تا اواخر زندگی به تزریق خون وابسته نیستند.

Thalassaemia major (TM): تالاسمی ماژور

جدی ترین تالاسمی ارثی ، هنگامی اتفاق می‌افتد که کودک دو ژن جهش یافته، از هر یک از والدین یک ژن را به ارث می‌برد. کودکان متولد شده با تالاسمی ماژور معمولاً در اولین سال زندگی علائم کم خونی شدید پیدا می‌کنند. بدون درمان منظم (تزریق خون و آهن‌زدا)، مرگ ممکن است رخ دهد.

Thalassaemia minor: تالاسمی مینور

همچنین با اصطلاح "صفت تالاسمی" یا "حالت ناقل" شناخته می‌شود، این شکل کمتر جدی ناهنجاری است که به افرادی دارای تغییرات ژنتیکی در یک نسخه از ژن بتاهموگلوبین هستند، اشاره می‌کند.

Thrombophilia: ترومبوفیلی

یک اختلال ارثی یا اکتسابی که خطر ابتلا به ترومبوز (لخته شدن خون غیرطبیعی) در رگها یا عروق را افزایش می‌دهد. چنین عدم تعادلی در سیستم انعقادی سبب خطر بیشتر ایجاد لخته، مانند ترومبوز وریدی عمقی (DVT)، آمبولی ریوی (PE) یا سکنه مغزی می‌شود.

Thrombocytopenia: ترومبوسایتوپنی

وضعیتی که در آن مقدار ترومبوسیت‌ها که به آن پلاکت‌ها نیز می‌گویند، پایین می‌افتد. بیماران ممکن است دچار بزرگی طحال و یا لکه‌های کبود (پتشییا petechiae) و همچنین مدت زمان طولانی خونریزی شوند.

Thymine: تیمین

یکی از چهار بنیان (نوکلئوتید) سازنده دی‌ان‌آ است که به اختصار با T نشان داده می‌شود.

Transfusion transmitted infections (TTIs): عفونت‌های ناشی از

تزریق خون

ویروس، انگل یا سایر عوامل بیماری‌زای بالقوه که خون اهدا شده موجود بوده و می‌تواند از طریق تزریق خون به گیرنده منتقل شود. ویروس هپاتیت سی (HCV)، ویروس هپاتیت بی (HBV)، ویروس نقص ایمنی انسانی (HIV) و سفلیس شایعترین عوامل عفونی هستند که ممکن است از طریق تزریق خون پکسل منتقل شوند.

U

Ultrasound imaging: تصویربرداری التراسوند - سونوگرافی

یک روش تشخیصی پزشکی که از امواج صوتی با فرکانس بالا برای تولید تصاویر پویای قابل دید از اندام‌ها، بافت‌ها یا جریان خون در داخل بدن استفاده می‌کند.

V

Vaccination: واکسیناسیون

تجویز واکسن برای کمک به سیستم ایمنی بدن در ایجاد محافظت در برابر بیماری انجام می‌شود. واکسن‌ها حاوی یک میکروارگانیسم یا ویروس ضعیف شده یا از بین رفته، یا پروتئین یا سموم از ارگانیسم هستند. در تحریک سیستم ایمنی سازگار بدن، واکسن‌ها به جلوگیری از ابتلا به بیماری‌های عفونی کمک می‌کنند.

Virus: ویروس

یک عامل عفونی کوچک که فقط در داخل سلولهای زنده موجود زنده تکثیر می‌شود. ویروس‌ها می‌توانند انواع مختلف جانداران از حیوانات و گیاهان گرفته تا میکروارگانیسم‌ها از جمله باکتری‌ها را آلوده کنند.

Vitamin: ویتامین

یک ریز مغذی الزم که موجود زنده به مقدار کم برای عملکرد مناسب متابولیسم خود به آن نیاز دارد. مواد مغذی ضروری نمی‌توانند به طور کامل یا به مقدار کافی در ارگانیسم تولید شوند، بنابراین باید از طریق رژیم غذایی به دست آید. برای بیماران مبتال به تالاسمی، یک رژیم روزانه متعادل که شامل ویتامین‌هایی مانند E، D، C و B12 به همراه سایر آنتی‌اکسیدان‌ها و مواد معدنی باشد، بسیار توصیه می‌شود.

W

Washed Red Cells: سلول‌های قرمز شسته شده

اینها گلبول‌های قرمز خون هستند که اکثر پلاسما، پلاکت‌ها و گلبول‌های سفید خونی آن از طریق شستشو با سرم نمکی ساده و انواع دیگری از محلول‌های نگهدارنده جایگزین حذف شده است. شایعترین دلیل استفاده از سلولهای قرمز شسته شده در طب انتقال خون جلوگیری از عود واکنش‌های شدید حساسیتی تزریق خون است که توسط پروتئینهای پلاسما ایجاد می‌شود. علت معمول این واکنش‌های حساسیتی، پروتئینهای موجود در پلاسما اهداکننده است. این پروتئین‌ها با فرایند شستشوی گلبول‌های قرمز از بین می‌روند.

White Blood Cells (WBCs): گلبولهای سفید خونی

این سلولها که «لکوسیت» نیز نامیده می‌شوند، سلولهای سیستم ایمنی بدن هستند که در

محافظت از بدن در برابر بیماریهای عفونی و مهاجمان خارجی مانند باکتری‌ها، ویروس‌ها، قارچ‌ها و انگلی‌ها نقش دارند. گلبول‌های سفید خون تقریباً ۱٪ از کل حجم خون یک بزرگسال سالم را تشکیل می‌دهند.