

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی، درمانی استان اردبیل

دانشکده پزشکی

پایان نامه جهت اخذ درجهٔ دکتری عمومی

عنوان

بررسی فراوانی بتا تالاسمی مینور در استان اردبیل طی

سال های ۹۷-۱۳۹۶

استاد راهنما:

دکتر افشین فتحی

استاد مشاور:

دکتر فیروز امانی

نگارش:

نهایه مظہری

شماره

۰۷۲۸

بنام آنکه جان را فکرت آموخت

تقدیم به:

پدر فداکار و زحمتکش

که تمامی طلبش از زندگی در یک کلمه خلاصه شد:

آینده من

تقدیم به:

مادر مهربان و دلسوزم

که دستان پر مهرش سبز بودن و سپید زیستن را به من آموخت

مشکر و قدردانی

حمد و سپاس مخصوص خدایی است که جهان را پر از نشانه آفرید برای پی بردن به عظمت خودش و توفیق مطالعه ی پدیده های علمی را با توجه به درک محدود ما بر ما عنایت

فرمود. اکنون که باید آغازی بر یک پایان بخارم بر خود لازم می دانم که از استاد محترم جناب آقای دکتر افشین فتحی بخاطر راهنمایی های ارزنده شان در راستای

انجام این پروژه نهایت تقدیر و تشکر را نمایم. همچنین از زحمات استاد گرامی جناب آقای دکتر فیروز امانی بخاطر کمک های ارزشمندشان قدردانی می نمایم.

فهرست مطالب..... صفحه

فصل اول: طرح تحقیق..... ۱

۱-۱- مقدمه ۲

۱-۲- بیان مساله ۳

۱-۳- تعریف واژه ها..... ۶

۱-۴-۱- هدف کلی مطالعه..... ۹

۱-۴-۲- اهداف اختصاصی..... ۹

فصل دوم: پیشینه تحقیق..... ۱۰

۲-۱- مبانی نظری..... ۱۱

۲-۱-۱- سندرم های تالاسمی..... ۱۱

۲-۱-۲- اپیدمیولوژی..... ۱۲

۲-۱-۳- پاتوفیزیولوژی..... ۱۲

۲-۱-۴- بتا تالاسمی هموزیگوت (تالاسمی ماژور، آنمی کولی)..... ۱۳

۲-۱-۵- یافته های آزمایشگاهی..... ۱۴

۲-۱-۶- مدیریت درمان تالاسمی..... ۱۶

۲-۱-۶-۱- درمان تزریق خون..... ۱۶

۲-۱-۶-۲- نظارت بر افزایش آهن..... ۱۶

۲-۱-۶-۳- درمان شلاتور (جاذب) آهن..... ۱۷

۱۹ ۲-۱-۶-۴-هیدروکسی اوریا.....

۱۹ ۲-۱-۶-۵-پیوند سلولهای بنیادی.....

۲۰ ۲-۱-۶-۶-اسپلنکتومی.....

۲۰ ۲-۲-بررسی متون.....

۲۴..... فصل سوم: شیوه اجرای تحقیق

۲۵ ۳-۱- نوع پژوهش.....

۲۵ ۳-۲- جامعه مورد مطالعه.....

۲۵ ۳-۳- معیارهای ورود به مطالعه.....

۲۵ ۳-۴- معیارهای خروج از مطالعه.....

۲۶ ۳-۵- نمونه برداری و روش نمونه گیری.....

۲۶ ۳-۶- ملاحظات اخلاقی.....

۲۶ ۳-۷- روش تجزیه و تحلیل داده ها.....

۲۷ ۳-۸- متغیرهای تحقیق.....

۲۸..... فصل چهارم: نتایج پژوهش

۲۹ ۴-۱- بخش آمار توصیفی.....

۲۹ ۴-۱-۱- محل سکونت مراجعین.....

۳۰ ۴-۱-۲- جنسیت بیماران.....

۳۱ ۴-۱-۳- فراوانی بیماران بر حسب محل زندگی.....

۳۲ ۴-۲- بخش آمار استنباطی.....

۳۲ ۴-۲-۱- شیوع بتانالاسمی.....

۳۳ ۴-۲-۲- ارتباط جنسیت و شیوع

۳۴ **فصل پنجم: بحث و نتیجه گیری**

۳۵ ۵-۱- بحث

۳۷ ۵-۲- نتیجه گیری

۳۷ ۵-۳- محدودیت های تحقیق

۳۹ ۵-۴- پیشنهادات

۴۱ منابع

فهرست جداول..... صفحه

جدول ۱-۴- فراوانی و درصد محل سکونت مراجعین (زوج)..... ۲۹

جدول ۲-۴- فراوانی جنسیت بیماران..... ۳۰

جدول ۳-۴- فراوانی و درصد بیماران برحسب محل زندگی..... ۳۱

جدول ۴-۴- بررسی میزان شیوع..... ۳۲

جدول ۴-۴- بررسی میزان شیوع..... ۳۳

فهرست نمودارها..... صفحه

نمودار ۴-۱- محل سکونت بیماران..... ۲۹

نمودار ۴-۲- جنسیت بیماران..... ۳۰

نمودار ۴-۳- بیماران بر حسب محل زندگی..... ۳۱

نمودار ۴-۴- شیوع بتاتالاسمی..... ۳۲

فهرست علائم اختصاری:

Hb	Hemoglobin
MCV	Mean Corpuscular Volume
MCH	Mean Corpuscular Hemoglobin
CBC	Complete blood count

بررسی فراوانی بتا تالاسمی مینور در استان اردبیل طی سال های ۹۷-۱۳۹۶ :

چکیده

سابقه و هدف. تالاسمی از بیماری‌های ژنتیکی است که در اثر آن در خون بیمار تعداد زیادی از گلوبولهای قرمز شکل اصلی خود را از دست می‌دهند و قادر به حمل اکسیژن نیستند. هموگلوبین شامل دو زنجیره ی مختلف به نام آلفا و بتا می‌باشد. زنجیره آلفا توسط ۴ ژن که در کروموزوم شماره ۱۶ قرار دارند کد میشود و اختلال در ژنهای زنجیره آلفا موجب ایجاد تالاسمی آلفا میشود اما چون ۴ ژن آلفا وجود دارد بنابراین احتمال معیوب شدن هر ۴ ژن بصورت همزمان کمی نادر است به همین دلیل تالاسمی آلفا از نوع خطرناک آن نسبتا نادر میباشد. زنجیره دیگر هموگلوبین زنجیره بتا میباشد و توسط دو ژن بتا که روی کروموزوم شماره ۱۱ قرار دارند کد میشود که در صورت معیوب بودن این ژنها باعث میشود که زنجیره بتا کم و یا اصلا ساخته نشود و تالاسمی بتا را ایجاد میکند. در حال حاضر موثرترین راه پیشگیری از بیماری تالاسمی غربالگری این بیماری در سطح جمعیتی و سپس بررسی ملکولی افرادی می باشد با توجه به اهمیت بتا تالاسمی مینور و شیوع بالای آن در جوامع و همچنین مطالعات کم در این زمینه در استان اردبیل و کشور ما بر آن شدیم تا شیوع بتا تالاسمی مینور و پیشگیری از آن را در استان اردبیل طی سال های ۹۷-۱۳۹۶ را مورد بررسی قرار دهیم.

مواد و روش ها : این مطالعه توصیفی - مقطعی طی سالهای ۱۳۹۶-۱۳۹۷ به مدت شش ماه بر روی افرادی است که از کل استان جهت آزمایش قبل از ازدواج مراجعه کردند و در صورت شک به بتا تالاسمی با $MCV < 80$ ، $MCH < 30$ و $HbA2 > 3.5$ در یک نفر یا هر دو نفر به فوق تخصص خون و انکولوژی ارجاع شدند پس از اینکه توسط پزشک محترم بتا تالاسمی مینور آنان مسجل شد، افراد مبتلا به بتا تالاسمی به صورت سرشماری وارد مطالعه شدند. پرسشنامه ای جهت جمع آوری اطلاعات مورد نیاز شامل اطلاعات CBC، HbA2 و محل زندگی تهیه خواهند شد و افراد مورد مطالعه پرسشنامه های مربوطه را تکمیل کرد بعد از شش ماه از بین تمام مراجعین به مراکز بهداشت استان، شیوع بتا تالاسمی تعیین شد.

یافته ها: در این مطالعه از مجموع ۳۹۶۲ نفر مراجعه کننده طی مدت زمان مطالعه، ۲۸۸۶ نفر (۷۲/۸ درصد) ساکن مرکز استان (اردبیل) و ۱۰۷۶ نفر (۲۷/۲ درصد) ساکن شهرستانهای استان اردبیل بوده‌اند و از مجموع

ش

۱۰۳ مورد تالاسمی، ۴۹ نفر (۴۷/۵ درصد) زن و ۵۴ نفر (۵۲/۴ درصد) مرد بوده‌اند. ۵۷ نفر (۵۵/۳ درصد) ساکن مرکز استان و ۴۶ نفر (۴۴/۶ درصد) ساکن شهرستان‌های استان اردبیل مورد تالاسمی شناسایی شدند.

نتیجه گیری: شیوع بتاتالاسمی مینور در طی این مدت در استان اردبیل، ۵/۳۵ درصد محاسبه شد که این میزان شیوع در مرکز استان، ۴/۰۶ درصد و ۸/۷۹ درصد در سایر شهرستان‌ها بوده است.. میانگین HbA2 در مردان مبتلا ۲/۸ و در زنان ۲/۵۴ بوده است ($p=0.47$) لذا میان شیوع بتاتالاسمی از نظر HbA2 و جنسیت بیماران ارتباط معناداری وجود نداشت.

کلمات کلیدی: بتا تالاسمی، مینور، اردبیل