Врожденные гемолитические анемии. Талассемии

ДОКЛАДЧИК

Дариенко Кристина

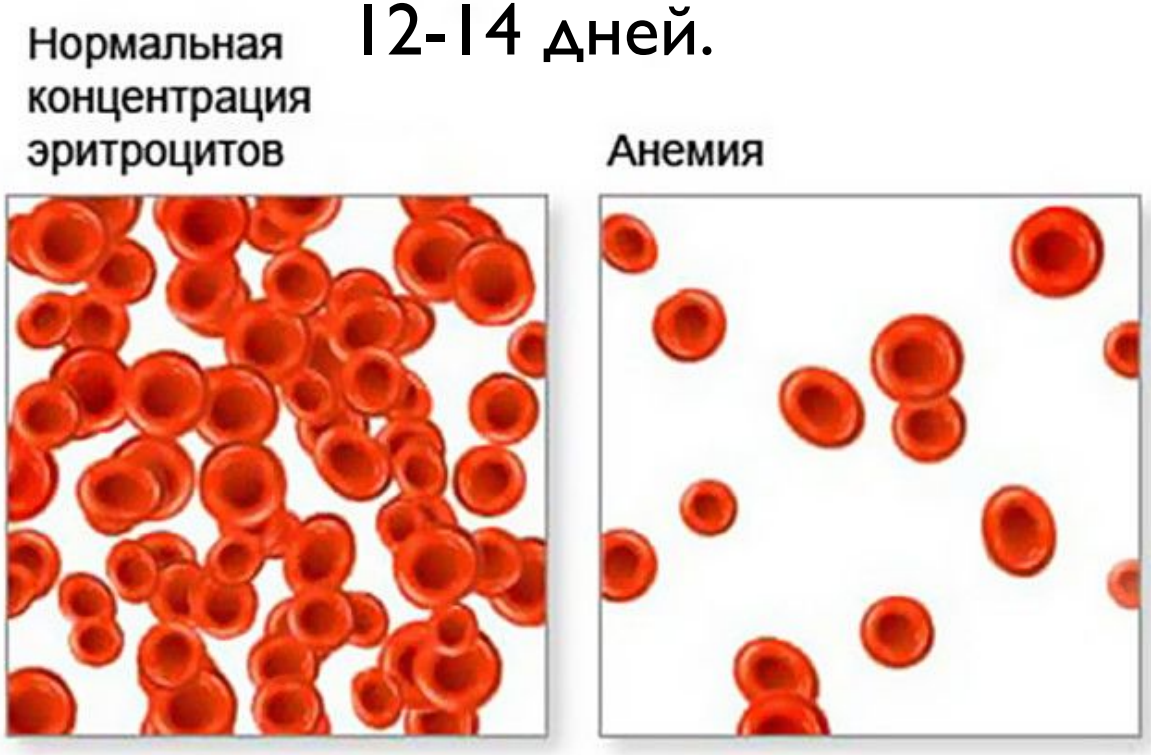
СТУДЕНТКА 5 КУРСА МБФ РНИМУ ИМ.Н.И.ПИРОГОВА

Врожденные гемолитические анемии (ВГА). Талассемии

- **Введение. Определение ГА. Классификация**.
- Гемоглобинопатии.
- Талассемии
- Диагностика
- Лечение

Гемолитические анемии (ГА)

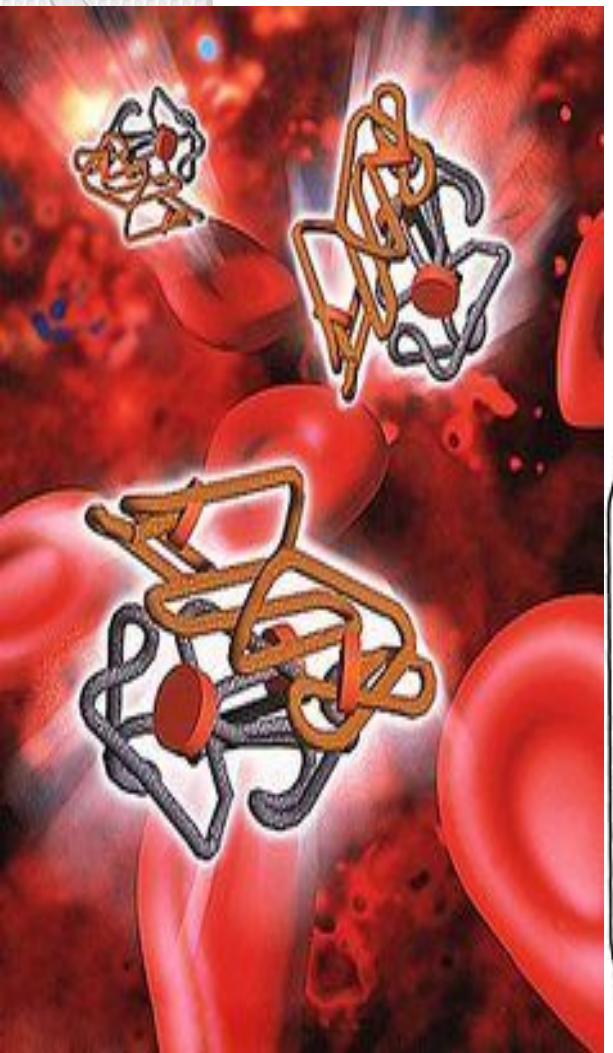
Это ряд наследственных и приобретенных заболеваний, основным признаком которых является повышенный распад Эр и укорочение продолжительности их жизни 90-120 дней до 12-14 дней.

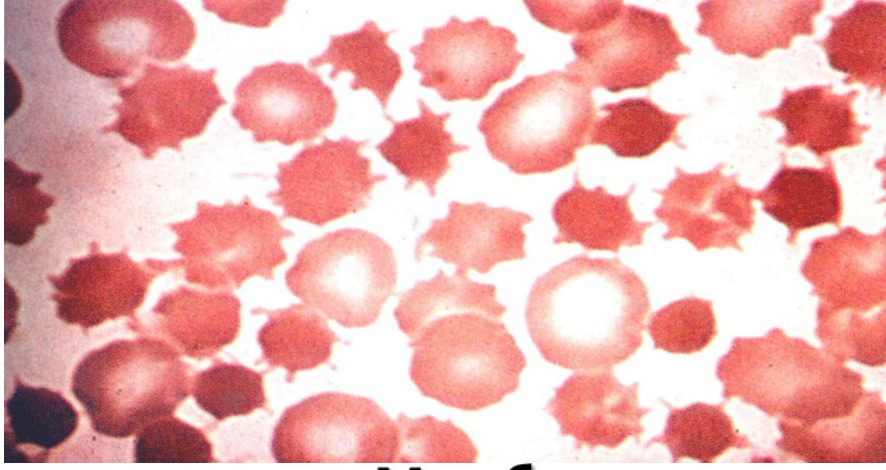


Классификация ГА

- Врожденные (дефект структуры Эр)
- Приобретенные (механическое воздействие, аутоиммунная агре
инфекционные аге

Гемоглобинопат

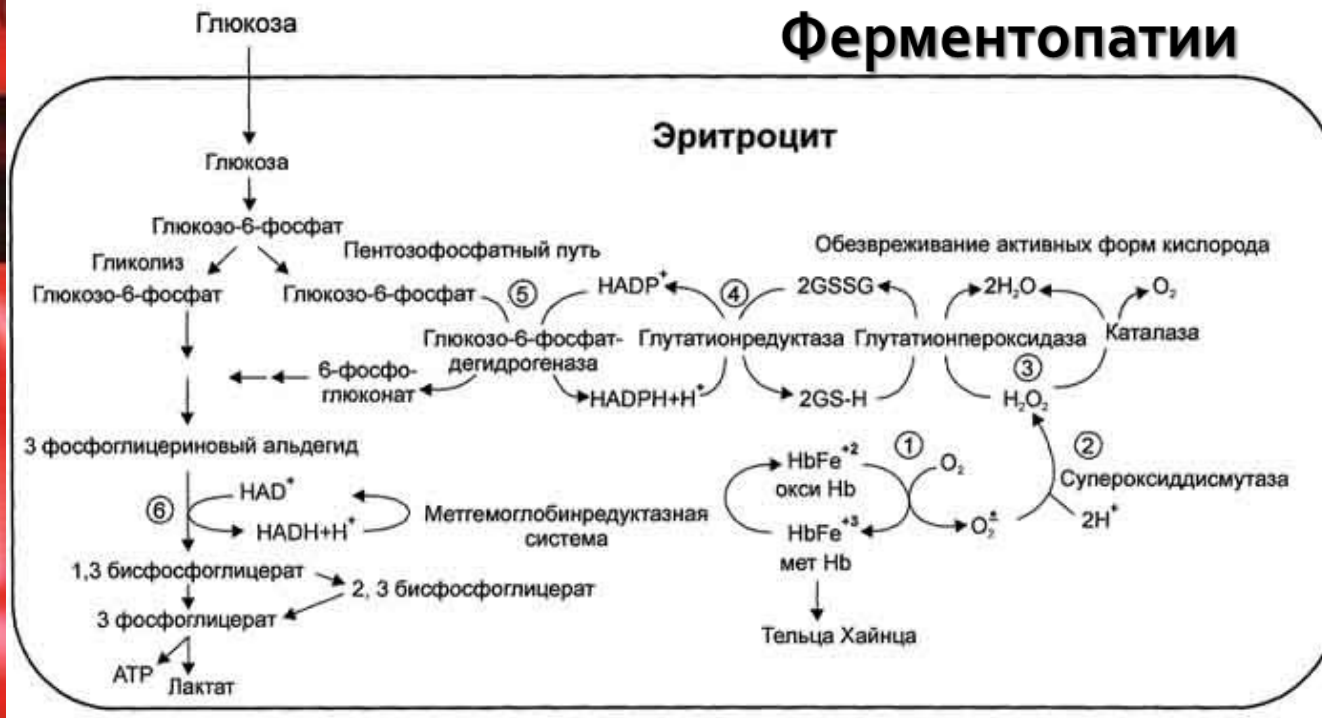




Мембранопатии

Врожденные ГА

Ферментопатии



Врожденные гемолитические анемии (ВГА). Талассемии

- Введение. Определение ГА. Классификация
- **Гемоглобинопатии**
- Талассемии
- Диагностика
- Лечение

Гемоглобинопатии

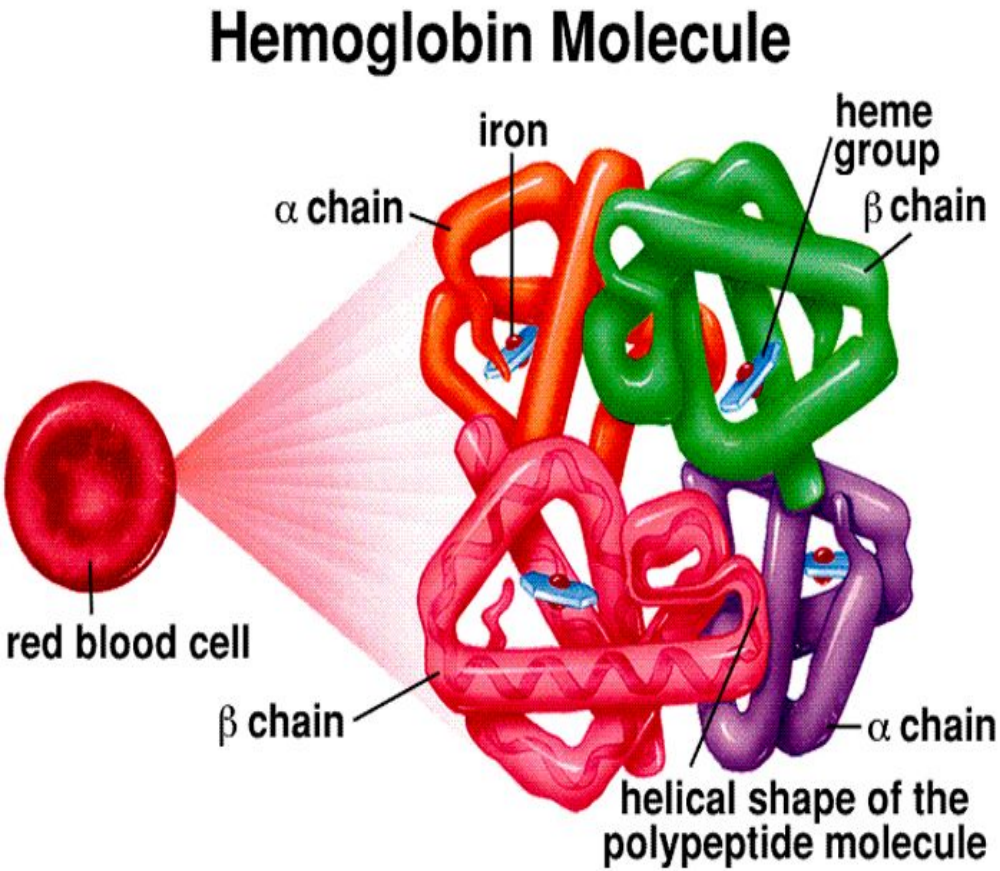
Качественные

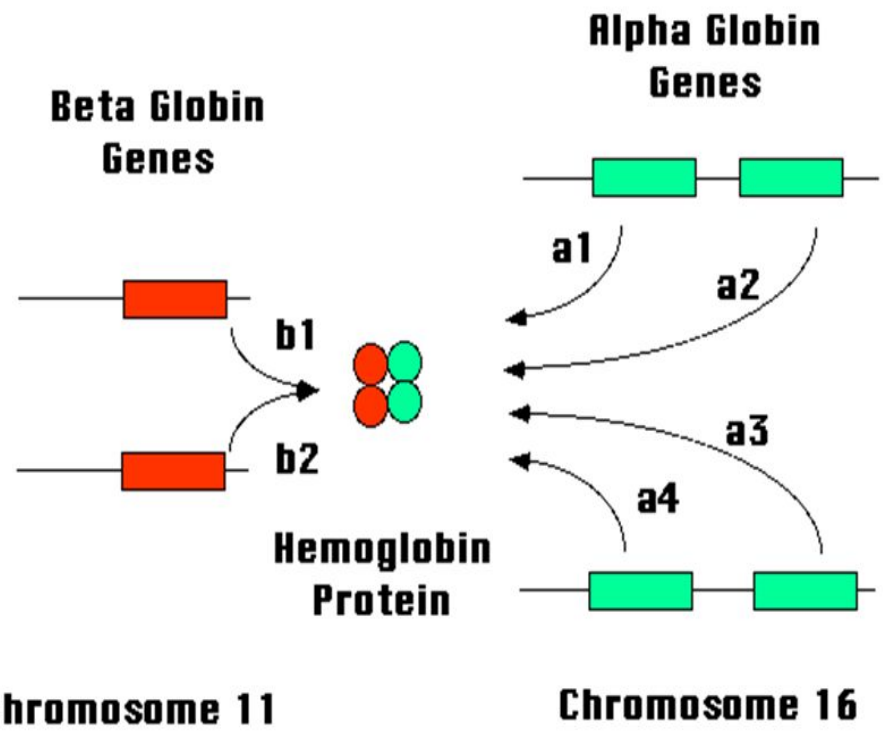
Замена АК в ППЦ

Количественные

Изменение скорости синтеза α- или β- цепей глобина

Гемоглобин (Hb)

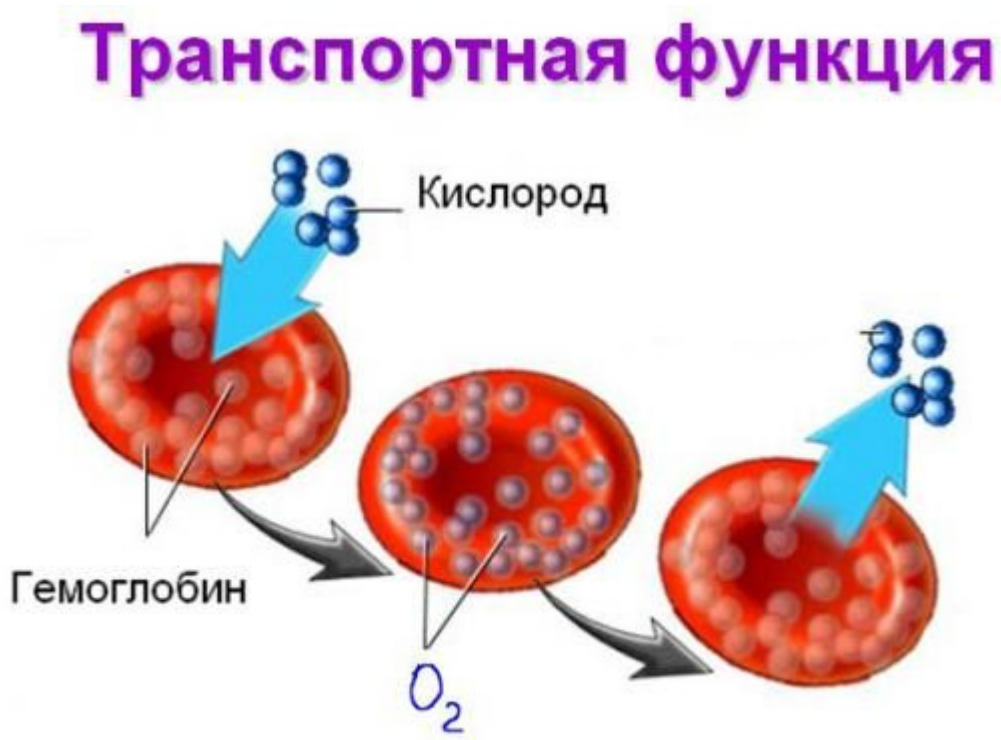




Функция Hb

- 1 Эр □ 340 тыс.молекул Hb
- 1 Hb □ 4 молекулы O_2
- 1 г Hb □ 1,34 л O_2

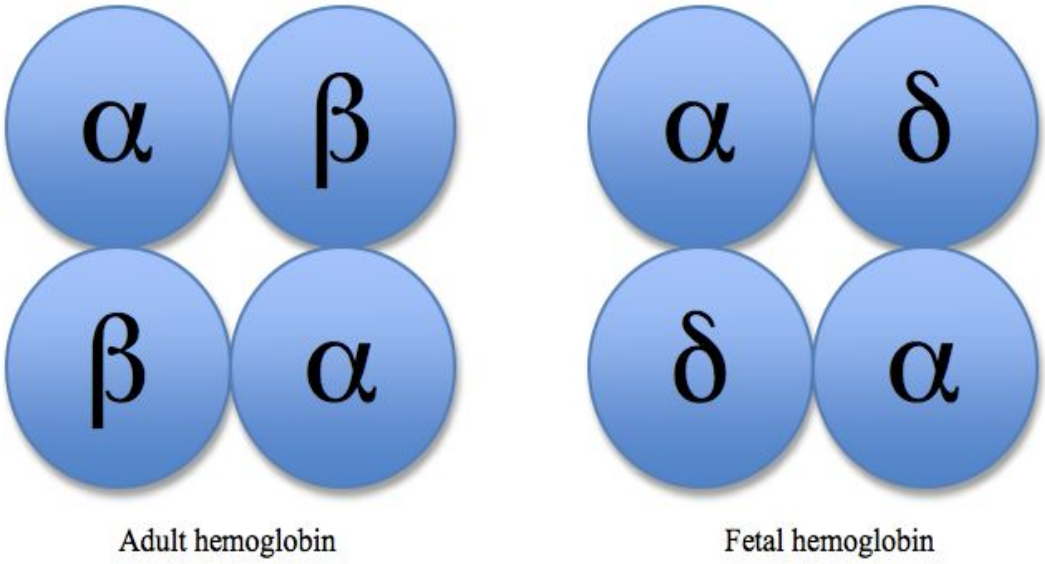
150 x 5 x 1,34 ~ 1л O_2 в крови



Белок эритроцитов крови – гемоглобин

Виды гемоглобина

Типы Hb	Состав пептидных цепей
A1	$\alpha_2\beta_2$
A2	$\alpha_2\delta_2$
F	$\alpha_2\gamma_2$
H	β_4

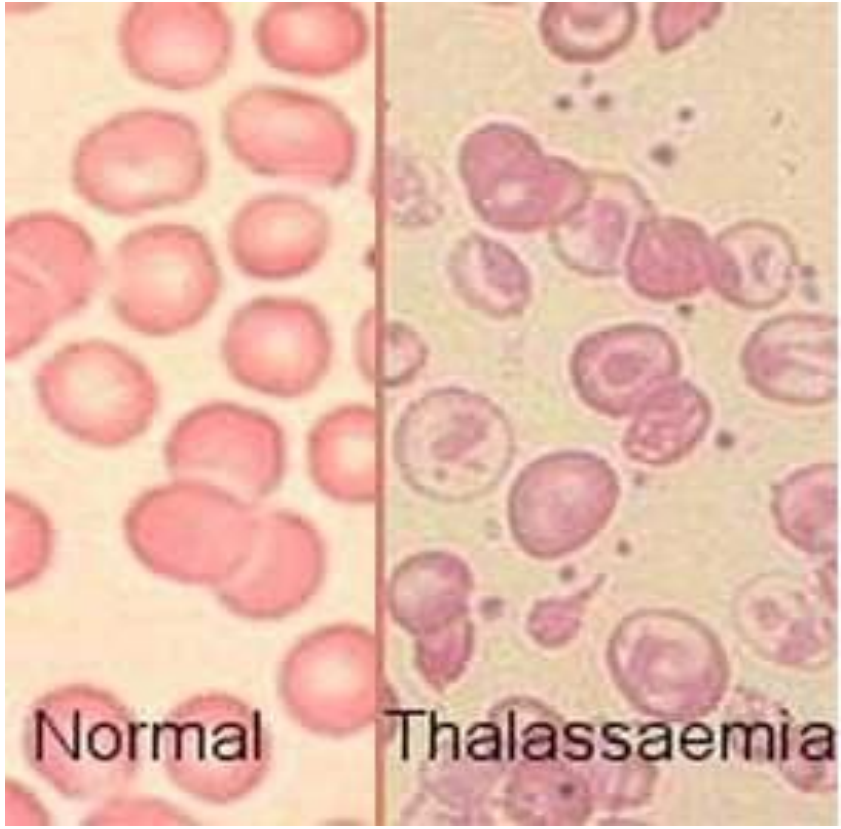


Врожденные гемолитические анемии (ВГА). Талассемии

- Введение. Определение ГА. Классификация.
- Гемоглобинопатии.
- **Талассемии**
- Диагностика
- Лечение

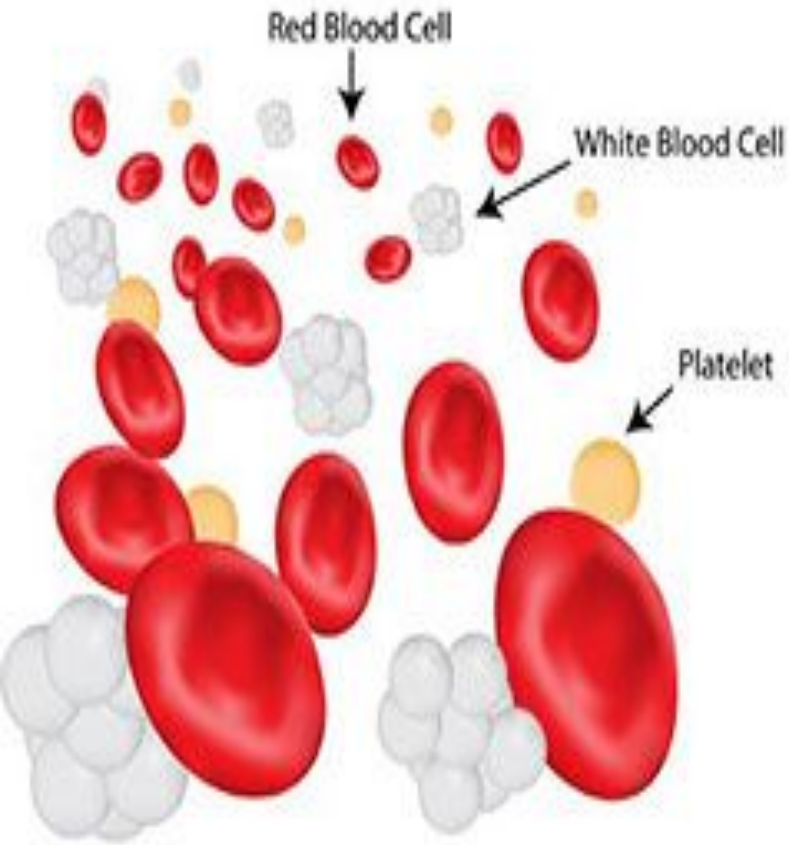
Талассемия

Это группа наследственных заболеваний крови с гомо- или гетерозиготным типом наследования, характеризующаяся нарушением выработки гемоглобина.

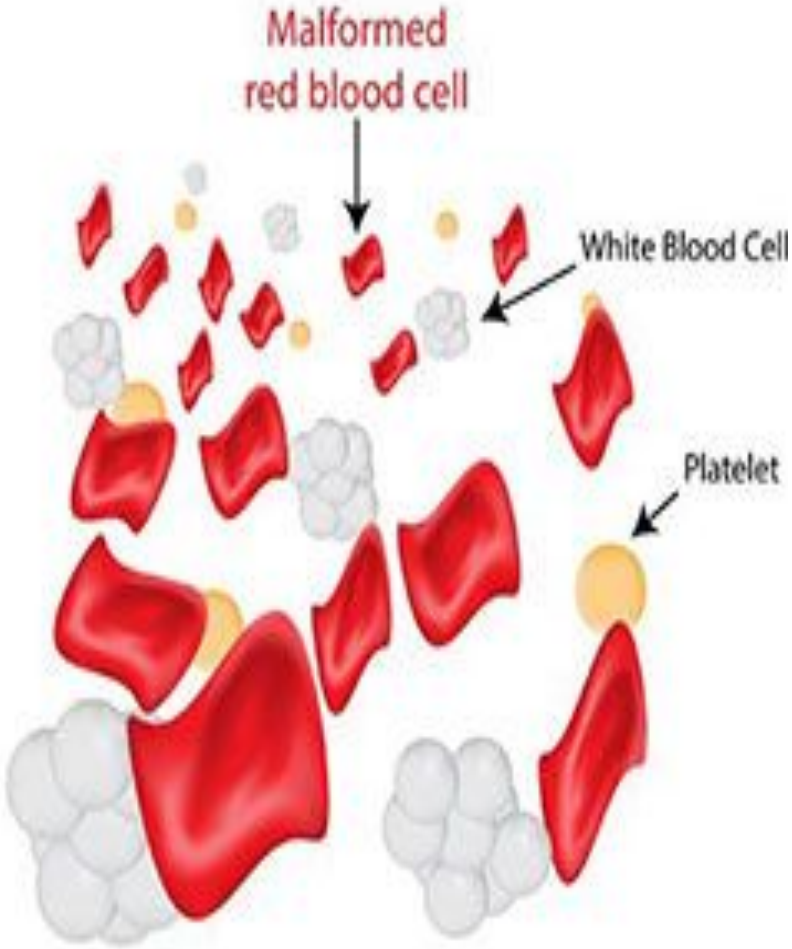


Thalassemia

Normal



Thalassemia

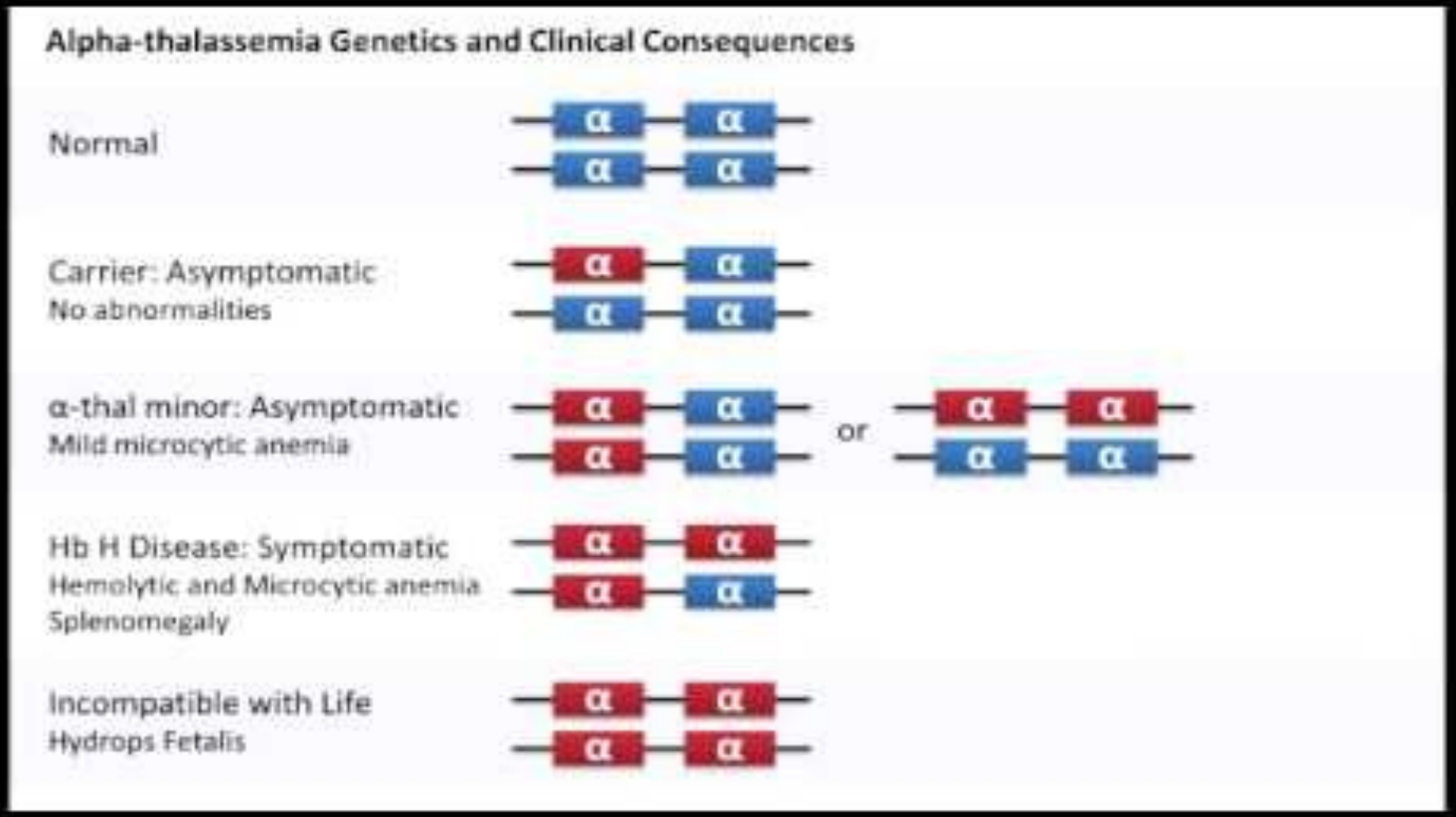


Виды талассемии

- α-талассемия (4 формы тяжести)
- β-талассемия (*thalassemia minima, minor* и *major)*

- *Thalassemia major (* болезнь Кули) – самая тяжелая, гомозиготная форма наследственной патологии.

α-талассемия

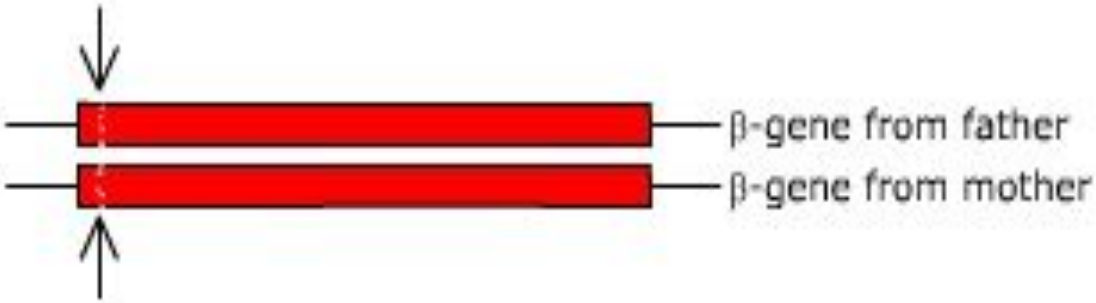


Гемоглобин Н

- В связи с нестабильностью этого гемоглобина и выпадением его в осадок имеются признаки не только неэффективного кроветворения, но и выраженного разрушения эритроцитов периферической крови.

β-талассемия

With a mutation on one of the two ß-globin genes, a carrier is formed with lower protein production, but enough hemoglobin



Without a mutation enough Hemoglobin

No thalassemia carrier

With one mutation less Hemoglobin

β-thalassemia carrier without illness, but less hemoglobin (slight aneamia)

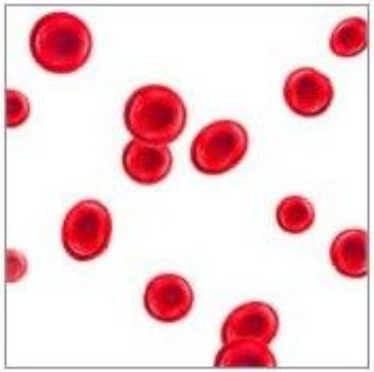
With two mutations no β-globin

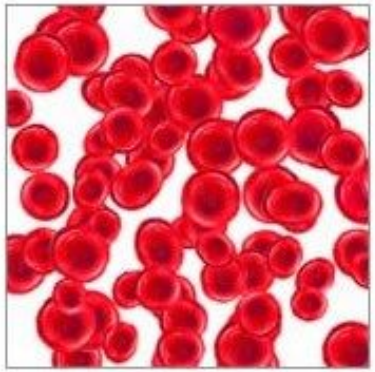
β-thalassemia major patient with severe aneamia

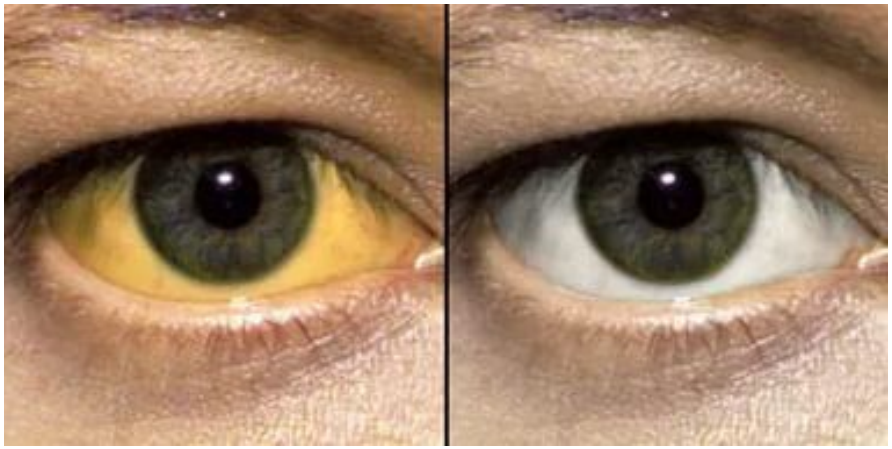
Жалобы

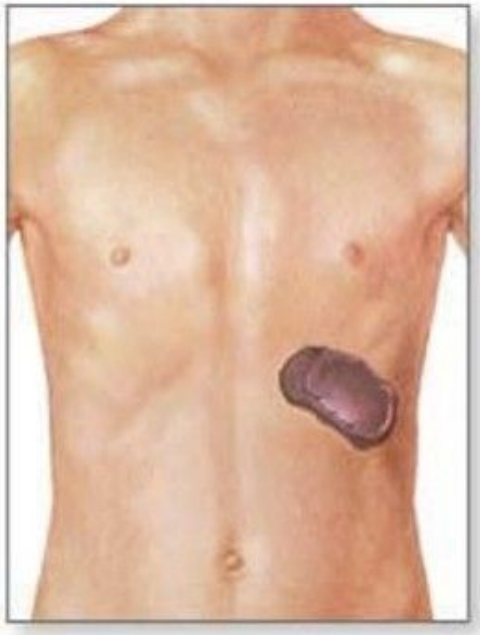
- Головные боли
- Головокружение
- Шум в ушах
- Слабость
- Утомляемость

Клиническая картина

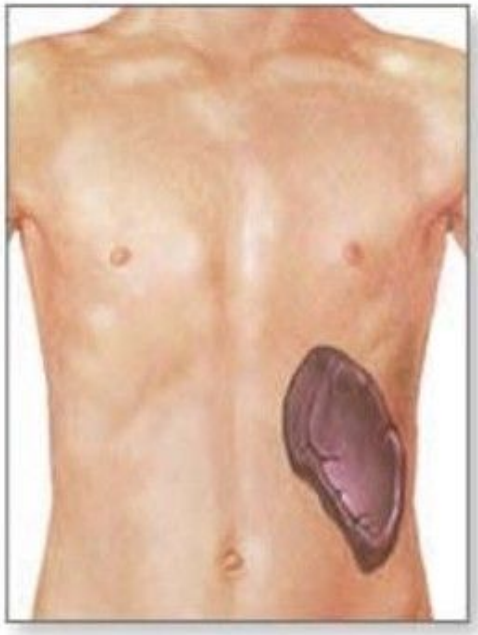






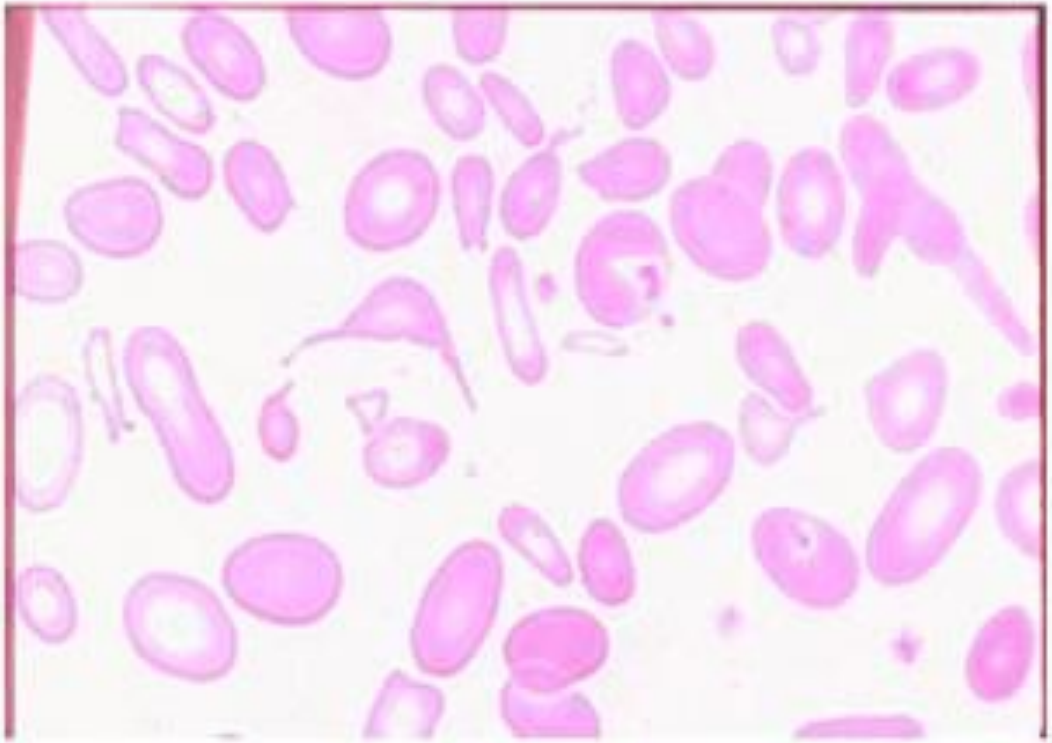


Нормальная селезенка



Увеличенная селезенка

Болезнь Кули



Врожденные гемолитические анемии (ВГА). Талассемии

- Введение. Определение ГА. Классификация.
- Гемоглобинопатии.
- Талассемии
- **Диагностика**
- Лечение

Диагностика

Электрофорез (выявить повышенное содержание типов Hb)

- H-фракция Hb - α-талассемия
- F- и A2-фракции - β-талассемия

Типы Hb	Состав пептидных цепей
A1	$\alpha_2\beta_2$
A2	$\alpha_2\delta_2$
F	$\alpha_2\gamma_2$
H	β_4

Диагностика

Анализ крови

- Показатель Hb
- ✔ 110-120 г/л (*thalassemia minima)*
- ✔ 90-100 г/л (*thalassemia minor)*
- ✔ 70–80 г/л (α-талассемия)
- Гипохромная анемия (ЦП = 0,5-0,7)
- Ретикулоцитоз
- Содержание железа повышено или норма
- Повышение уровня билирубина (непрямой фракции)

Диагностика

Анализ крови (*Thalassemia major)*

- Гипохромия эритроцитов (ЦП=0,5 и ниже)
- Микроцитарная анемия(d Эр=↓7,2-7,5мкм)
- Содержание гемоглобина снижается до 30-50 г/л

Врожденные гемолитические анемии (ВГА). Талассемии

- Введение. Определение ГА. Классификация.
- Гемоглобинопатии.
- Талассемии
- Диагностика
- **Лечение**

Лечение

- При тяжелой форме - регулярное переливание крови или эритроцитарной массы
- Ежедневное введение хелата железа
- Если УЗИ показывает слишком увеличенную селезенку, то производят ее удаление (не делают детям до пятилетнего возраста)
- Необходимо ввести в свой рацион продукты, снижающие всасывание железа (орехи, сою, чай, какао), принимать аскорбиновую кислоту
- Пересадка костного мозга, но донора для данной процедуры найти очень сложно

Прогноз

- К большому сожалению, талассемия в настоящее время относится к тем заболеваниям, с которыми наука еще не научилась справляться. Можно только в какой-то степени держать ее под контролем.

Вопросы:

При нарушении какого количества генов формируется гемоглобинопатия H?

a) 2
b) 3
c) 4

Какая фракция Hb не выявляется при β-талассемия?

a) A1
b) A2
c) F

При каком заболевании требуется пересадка костного мозга?

a) Thalassemia major
b) Thalassemia minor
c) Гомозиготная форма β-талассемии