

# **Врожденные гемолитические анемии. Талассемии**

ДОКЛАДЧИК

Дариенко Кристина

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

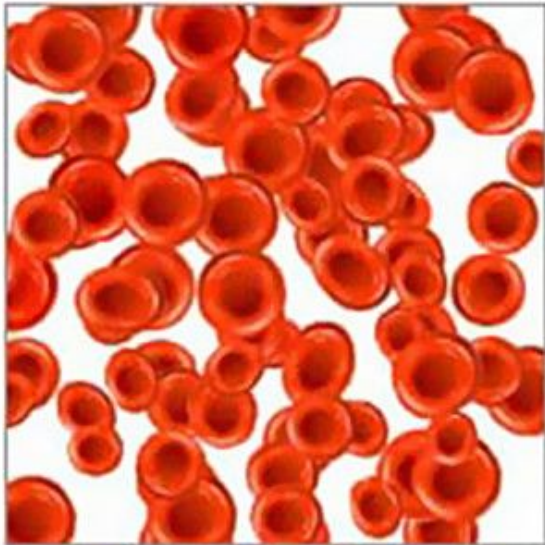
# Врожденные гемолитические анемии (ВГА). Талассемии

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

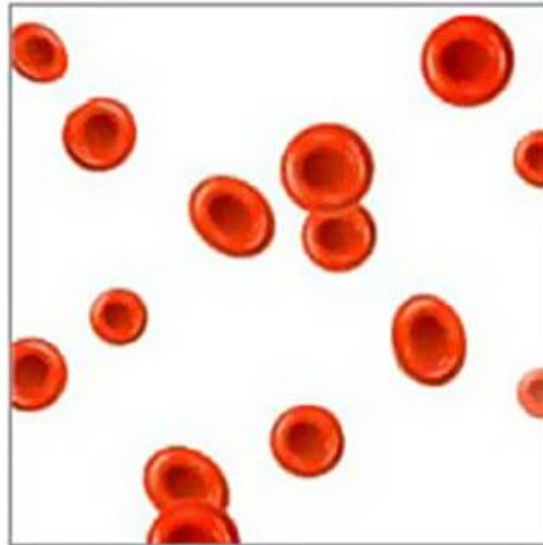
# Гемолитические анемии (ГА)

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.

Нормальная  
концентрация  
эритроцитов



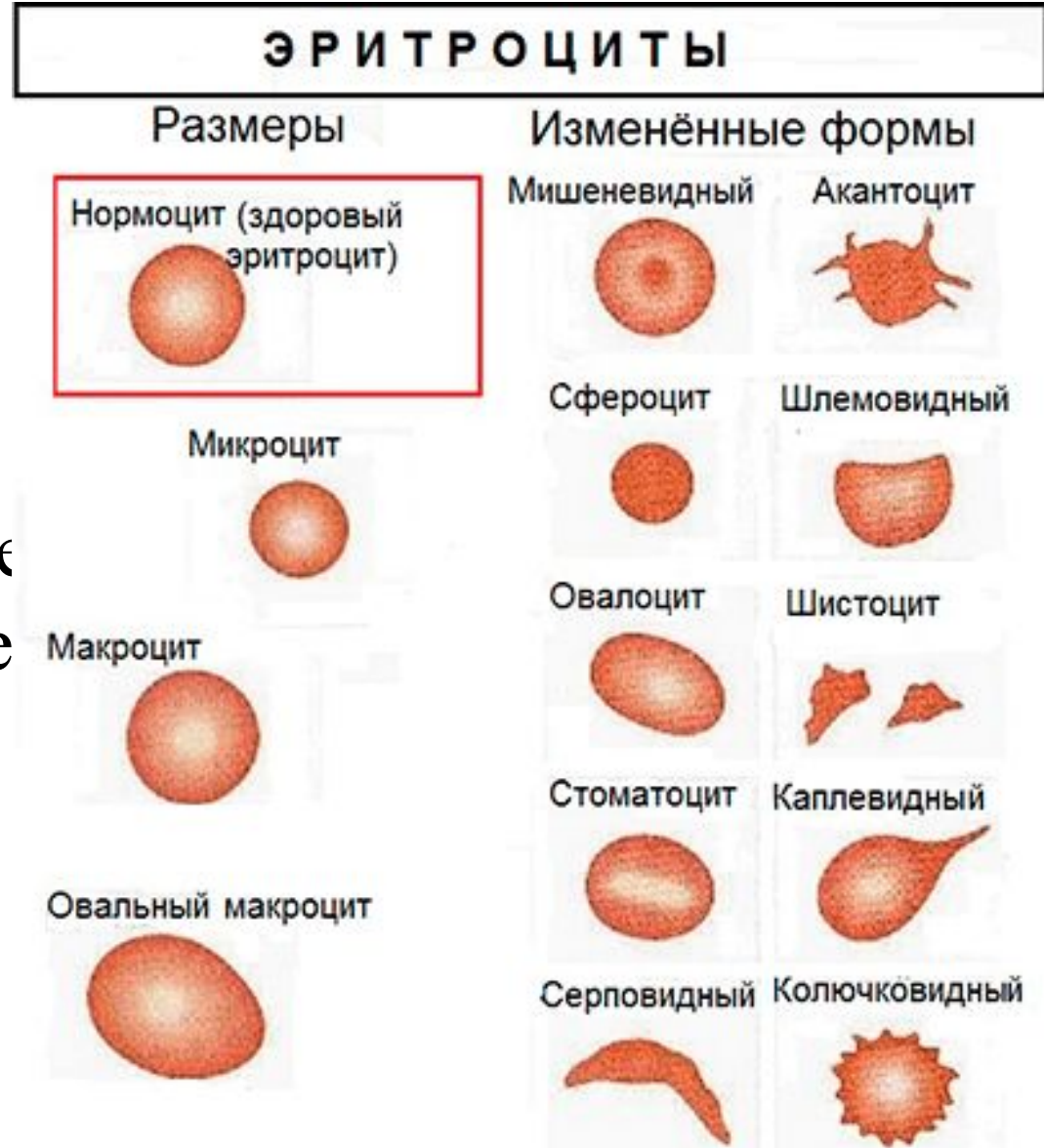
Анемия



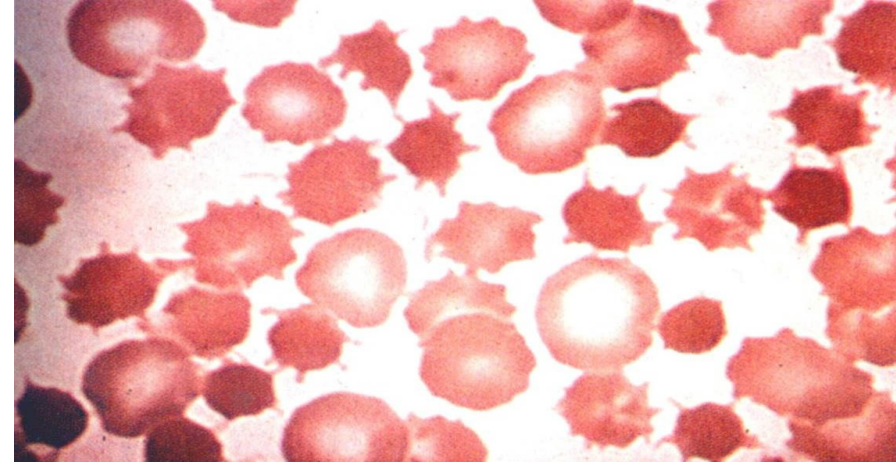
# Классификация ГА

- Врожденные (дефект структуры Эр)

- Приобретенные (механическое воздействие, аутоиммунная агрессия, инфекционные агенты)



# Гемоглобинопат



# Мембранопатии

# Врожденные ГА

# Ферментопатии



# Врожденные гемолитические анемии (ВГА). Талассемии

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

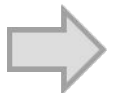
# Гемоглинопатии

Качественные

Замена АК в  
ППЦ

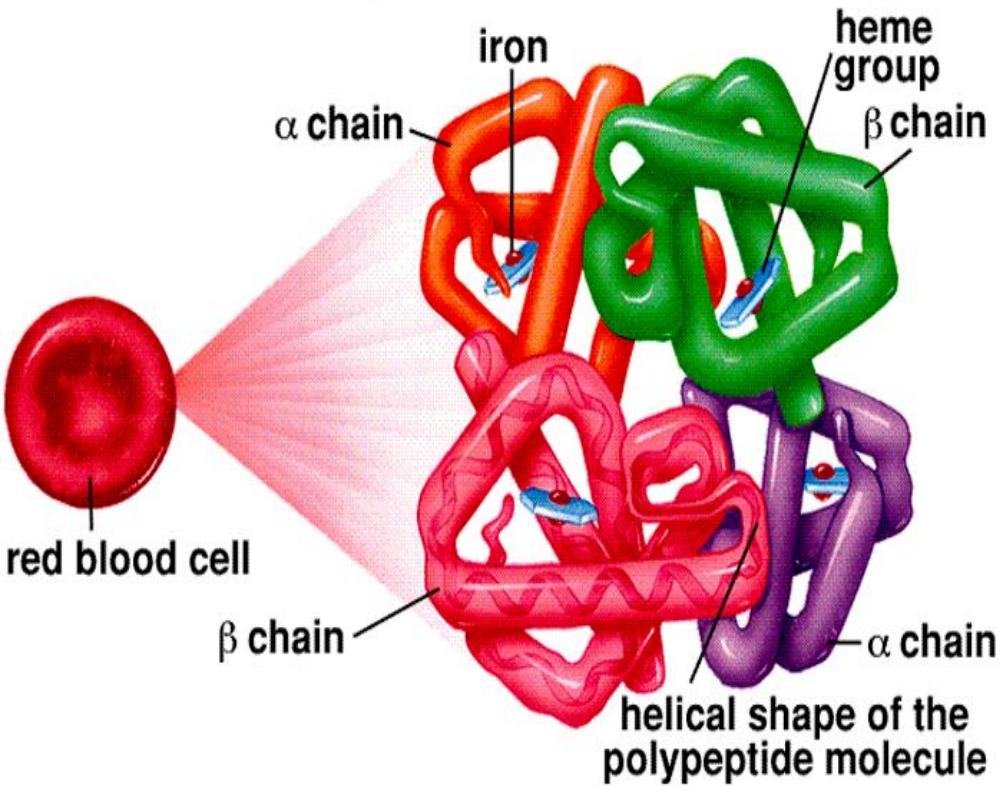
Количественные

Изменение  
скорости синтеза  
 $\alpha$ - или  $\beta$ - цепей  
глобина

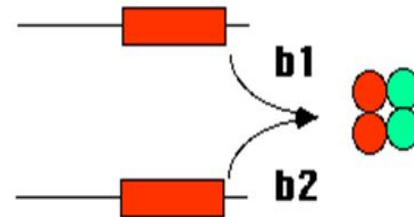


# Гемоглобин (Hb)

## Hemoglobin Molecule

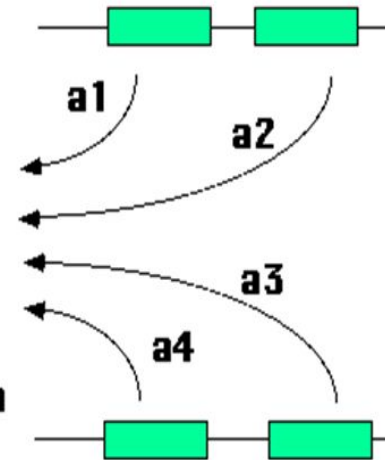


### Beta Globin Genes



Chromosome 11

### Alpha Globin Genes



Chromosome 16



# Функция Hb

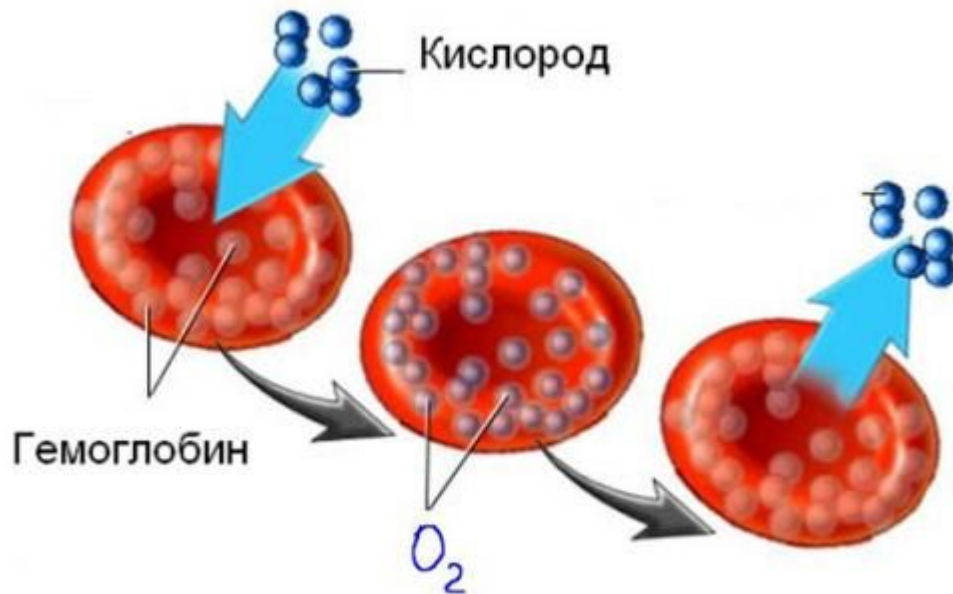
1 Эр  $\square$  340 тыс.молекул Hb

1 Hb  $\square$  4 молекулы O<sub>2</sub>

1 г Hb  $\square$  1,34 л O<sub>2</sub>

**150 × 5 × 1,34 ~ 1л  
O<sub>2</sub> в крови**

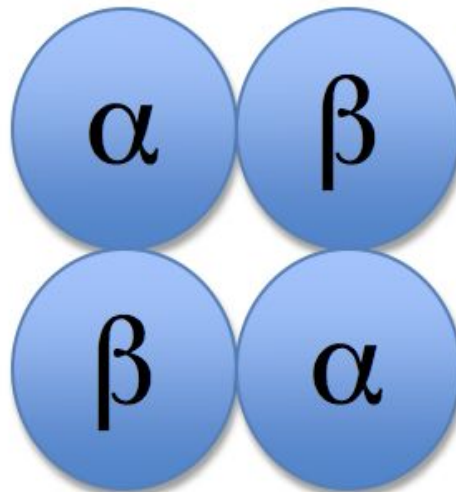
## Транспортная функция



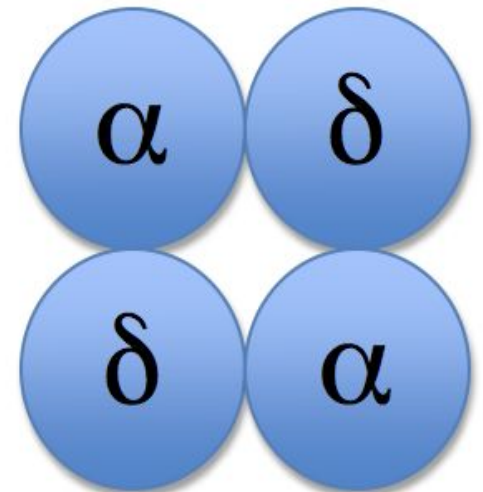
Белок эритроцитов крови – гемоглобин

# Виды гемоглобина

Типы Hb	Состав пептидных цепей
A <sub>1</sub>	$\alpha_2\beta_2$
A <sub>2</sub>	$\alpha_2\delta_2$
F	$\alpha_2\gamma_2$
H	$\beta_4$



Adult hemoglobin



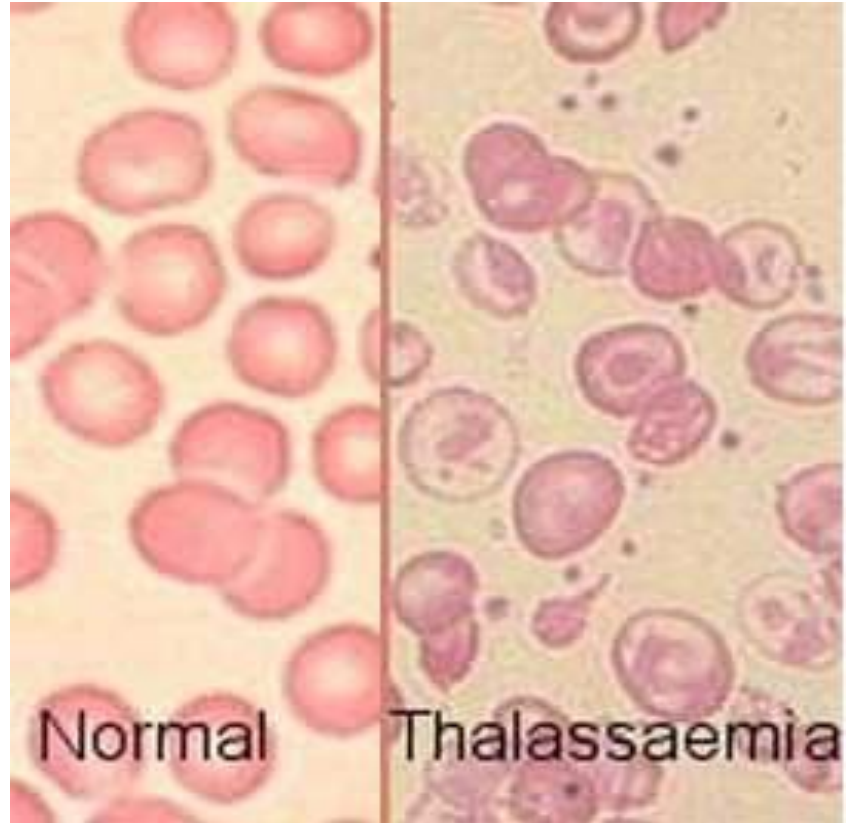
Fetal hemoglobin

# Врожденные гемолитические анемии (ВГА). Талассемии

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

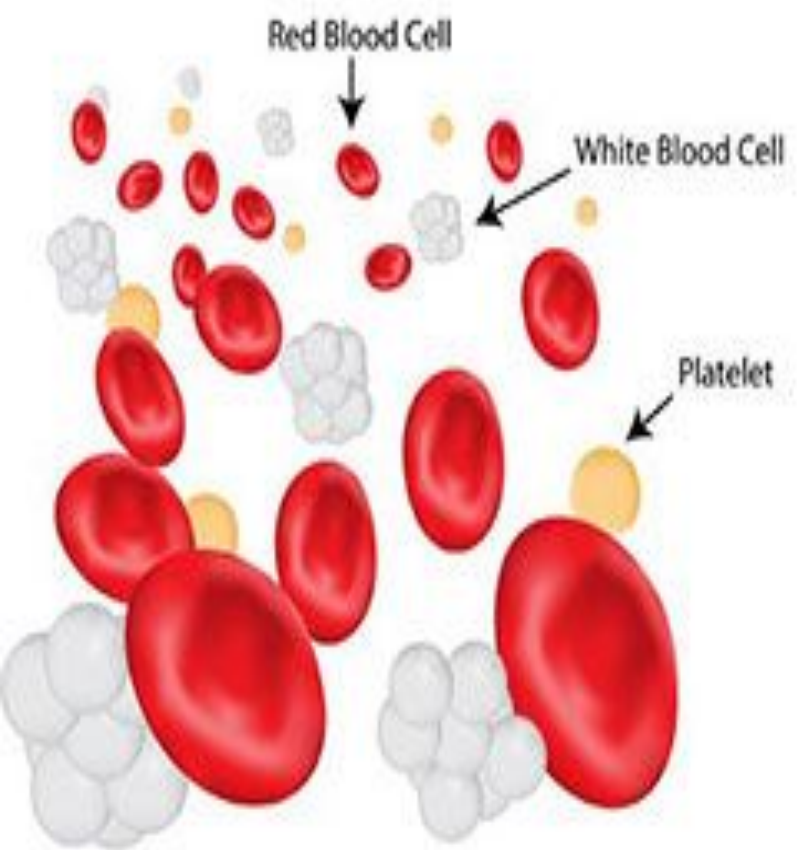
# Талассемия

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

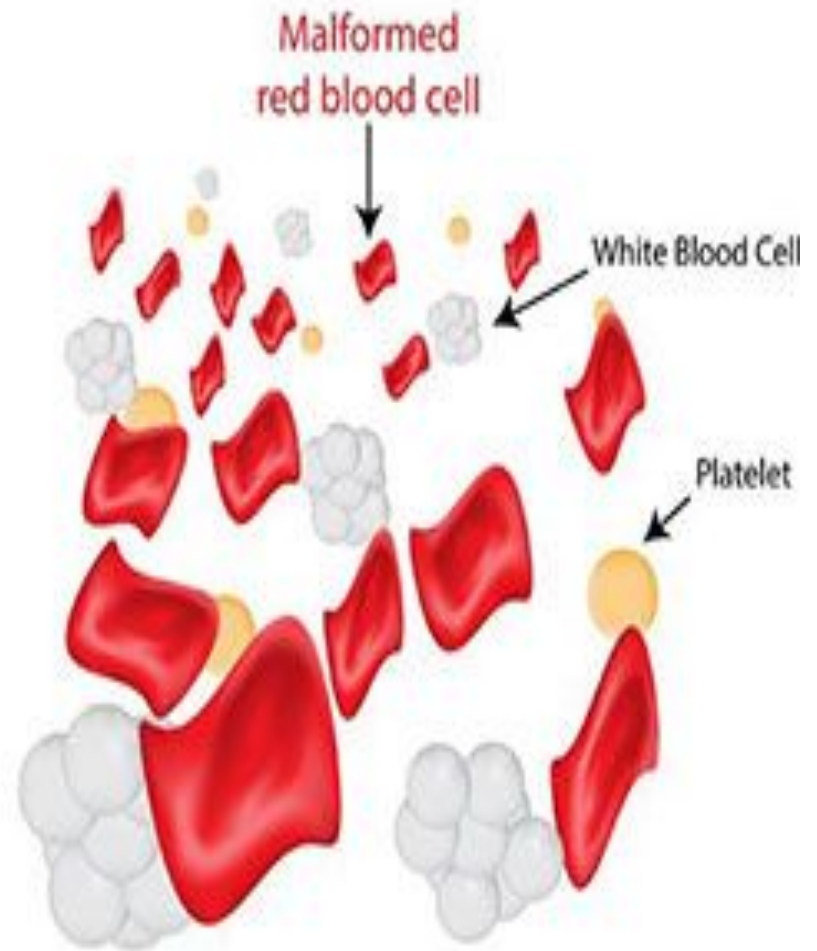


# Thalassemia

## Normal



## Thalassemia



# Виды талассемии

- $\alpha$ -талассемия (4 формы тяжести)
- $\beta$ -талассемия (*thalassemia minima, minor* и *major*)
- *Thalassemia major* (болезнь Кули) – самая тяжелая, гомозиготная форма наследственной патологии.

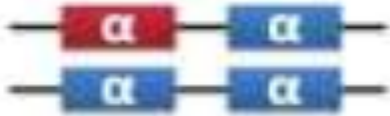
# α-талассемия

## Alpha-thalassemia Genetics and Clinical Consequences

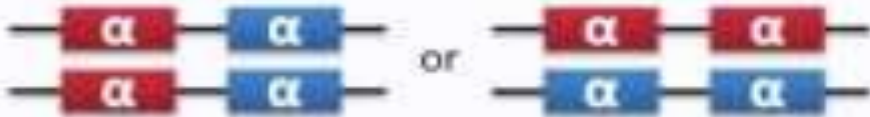
Normal



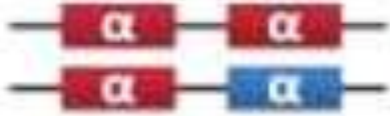
Carrier: Asymptomatic  
No abnormalities



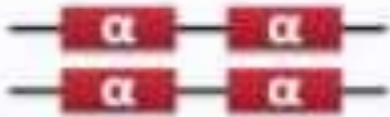
α-thal minor: Asymptomatic  
Mild microcytic anemia



Hb H Disease: Symptomatic  
Hemolytic and Microcytic anemia  
Splenomegaly



Incompatible with Life  
Hydrops Fetalis



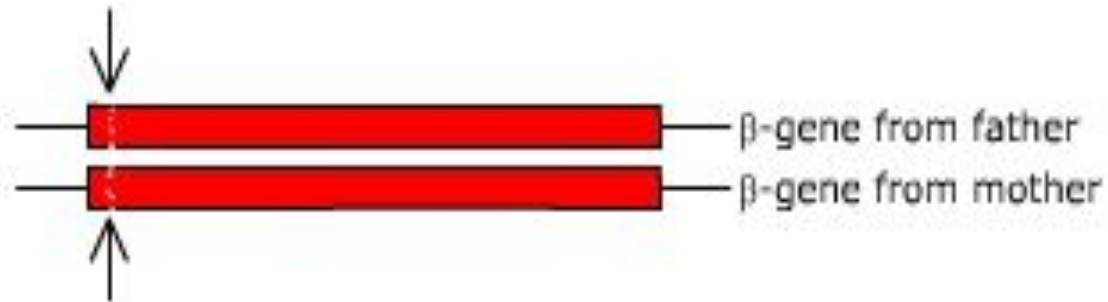
# Гемоглобин Н

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



# $\beta$ -талассемия

With a mutation on one of the two  $\beta$ -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**



$\beta$ -thalassemia carrier without illness, but less hemoglobin (slight aneamia)

**With two mutations  
no  $\beta$ -globin**

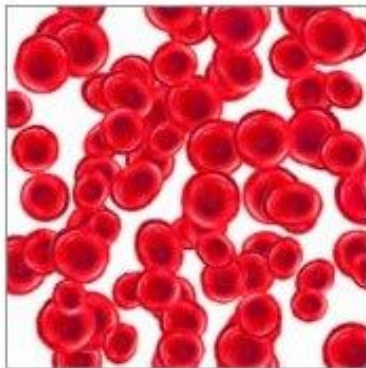
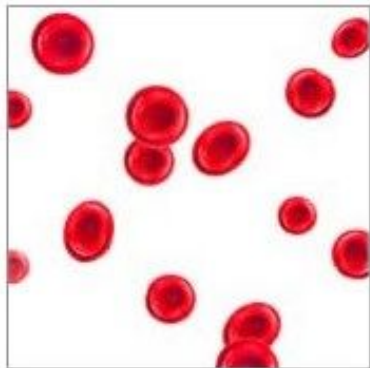
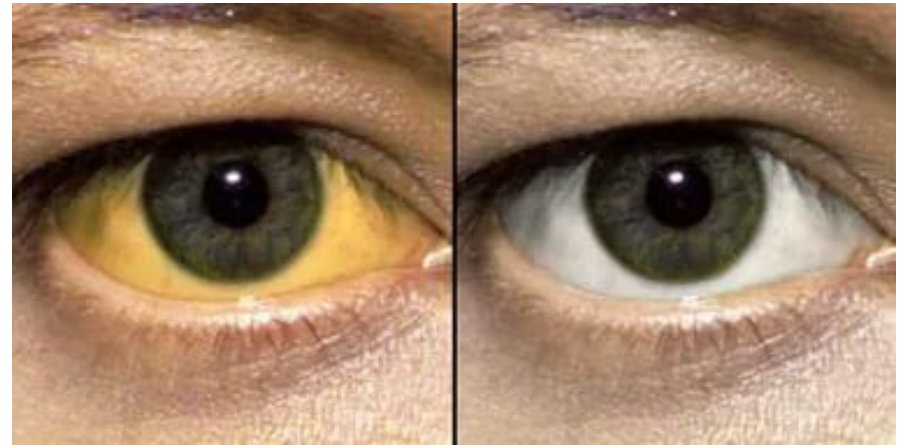


$\beta$ -thalassemia major patient with severe aneamia

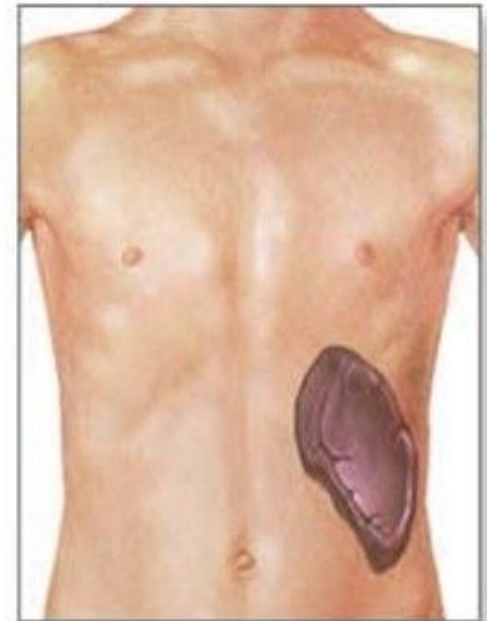
# Жалобы

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

# Клиническая картина

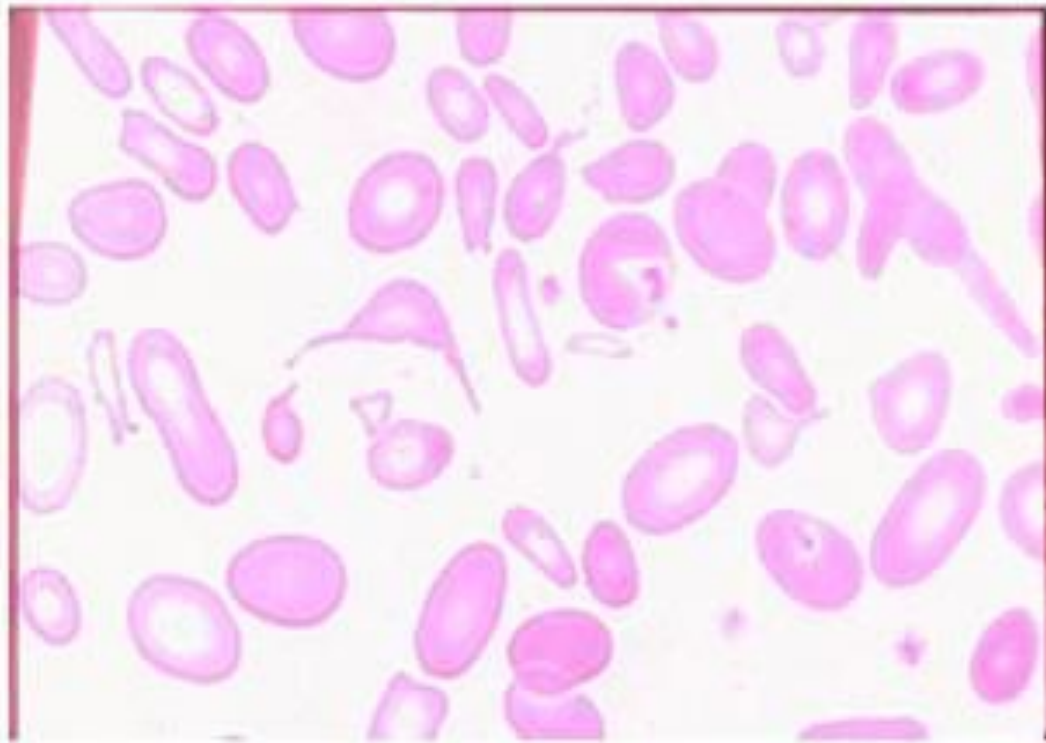


Нормальная селезенка



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 -  $\alpha$ -талассемия
- F- и A<sub>2</sub>-фракции -  $\beta$ -талассемия

Типы Hb	Состав пептидных цепей
A <sub>1</sub>	$\alpha_2\beta_2$
A <sub>2</sub>	$\alpha_2\delta_2$
F	$\alpha_2\gamma_2$
H	$\beta_4$

# Диагностика

## Анализ крови

- Показатель Hb
- ✓ 110-120 г/л (*thalassemia minima*)
- ✓ 90-100 г/л (*thalassemia minor*)
- ✓ 70–80 г/л ( $\alpha$ -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  $\beta$ -талассемия?**

- a) A1
- b) A2
- c) F

**При каком заболевании требуется пересадка костного мозга?**

- a) Thalassemia major
- b) Thalassemia minor
- c) Гомозиготная форма  $\beta$ -талассемии