

Врожденные гемолитические анемии. Талассемии

ДОКЛАДЧИК

Дариенко Кристина

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

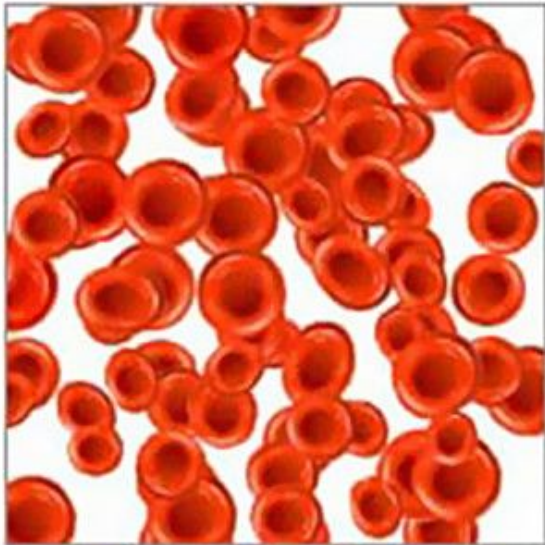
Врожденные гемолитические анемии (ВГА). Талассемии

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

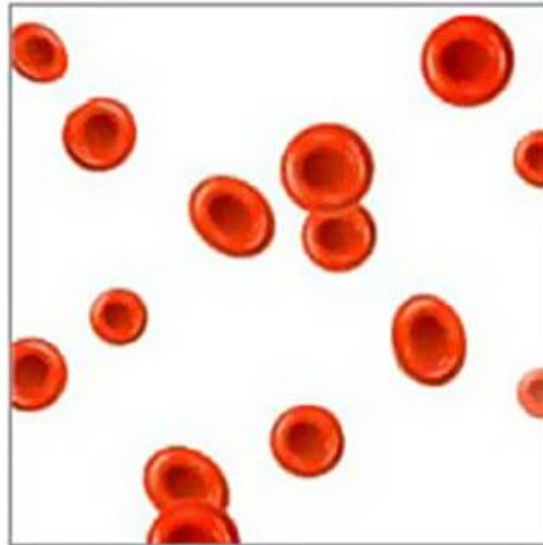
Гемолитические анемии (ГА)

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



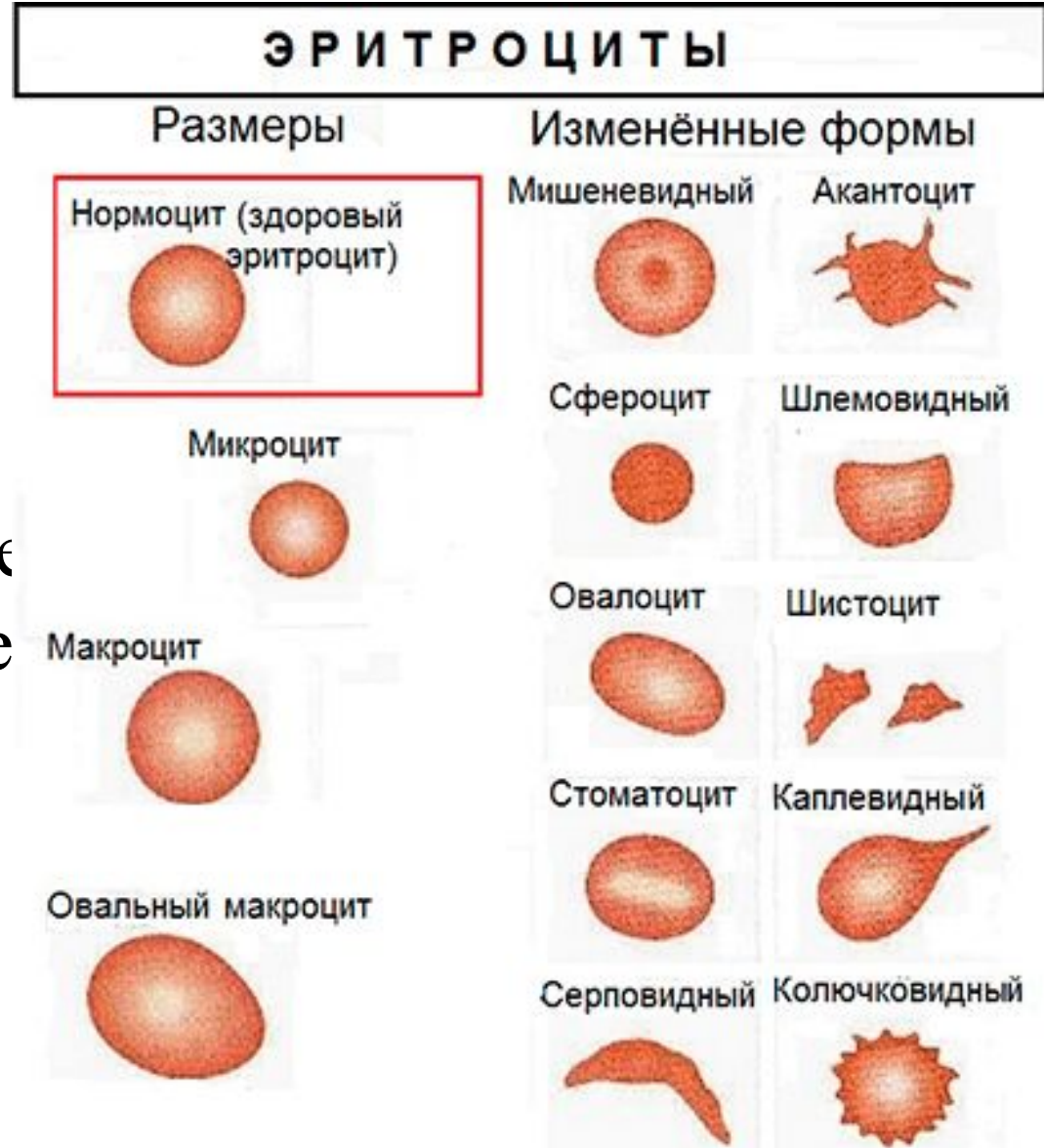
Анемия



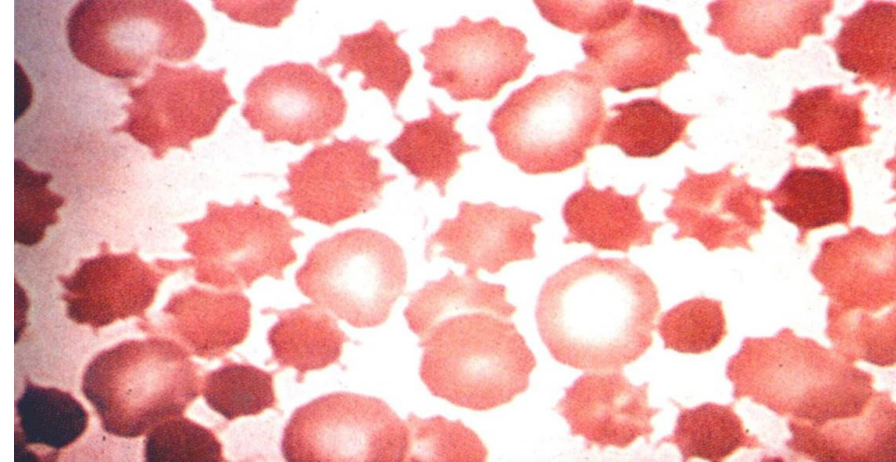
Классификация ГА

- 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

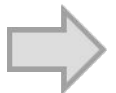
Гемоглинопатии

Качественные

Замена АК в
ППЦ

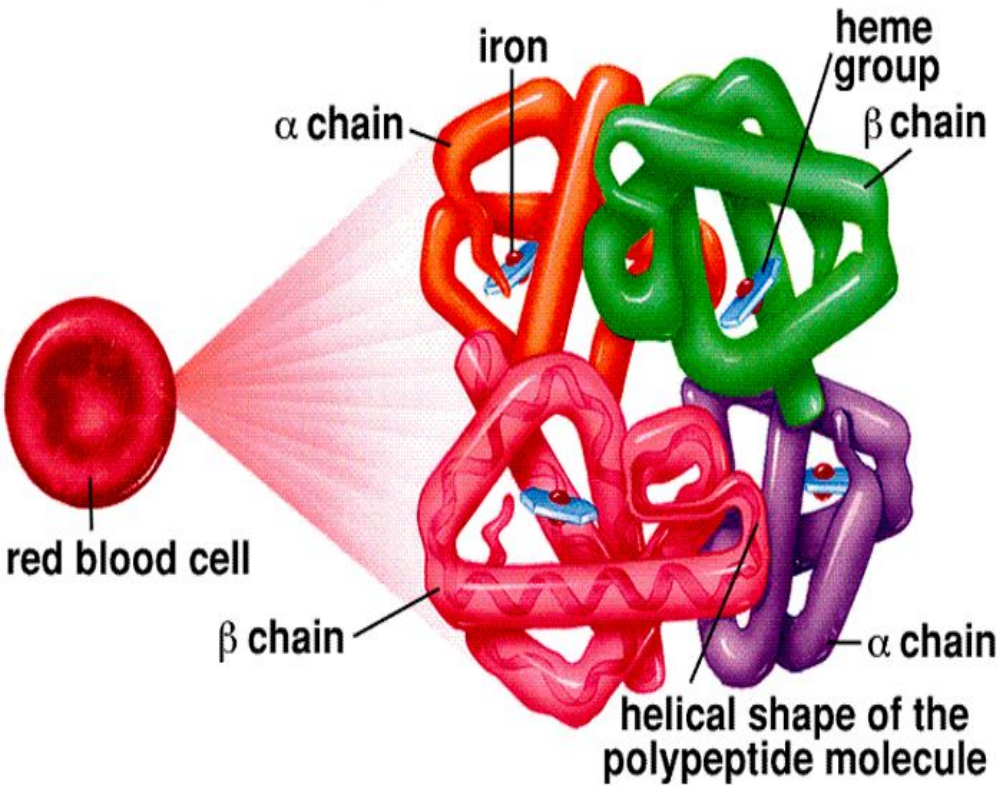
Количественные

Изменение
скорости синтеза
 α - или β - цепей
глобина

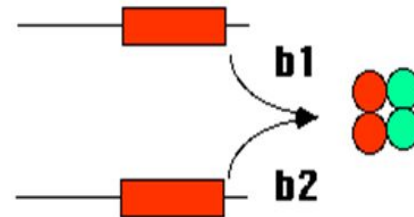


Гемоглобин (Hb)

Hemoglobin Molecule



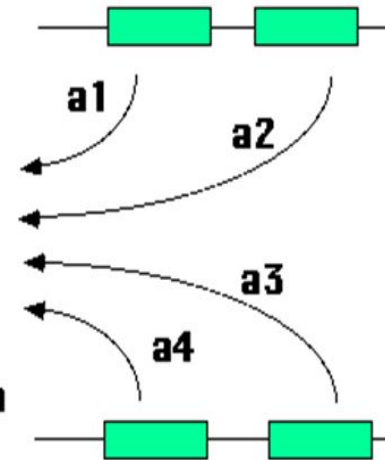
Beta Globin Genes



Hemoglobin Protein

Chromosome 11

Alpha Globin Genes



Chromosome 16

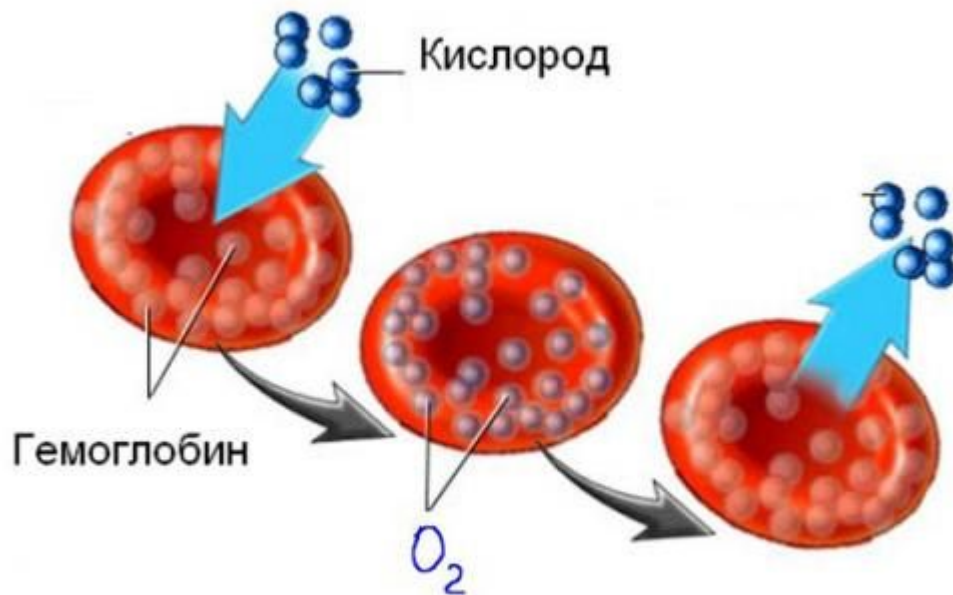
Функция Hb

1 Эр \square 340 тыс.молекул Hb

1 Hb \square 4 молекулы O₂

1 г Hb \square 1,34 л O₂

Транспортная функция

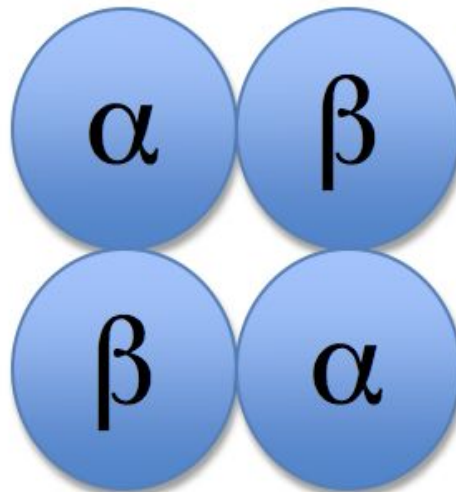


**150 × 5 × 1,34 ~ 1л
O₂ в крови**

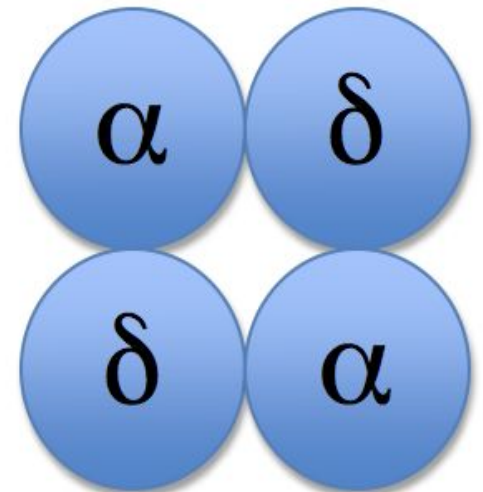
Белок эритроцитов крови – гемоглобин

Виды гемоглобина

Типы Hb	Состав пептидных цепей
A ₁	$\alpha_2\beta_2$
A ₂	$\alpha_2\delta_2$
F	$\alpha_2\gamma_2$
H	β_4



Adult hemoglobin



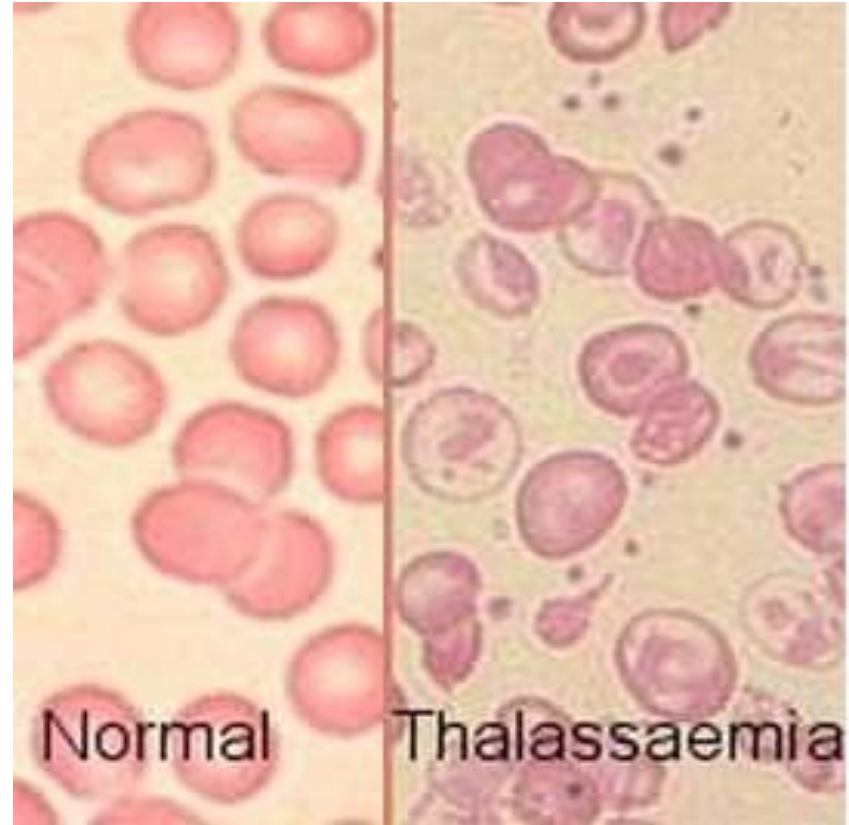
Fetal hemoglobin

Врожденные гемолитические анемии (ВГА). Талассемии

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

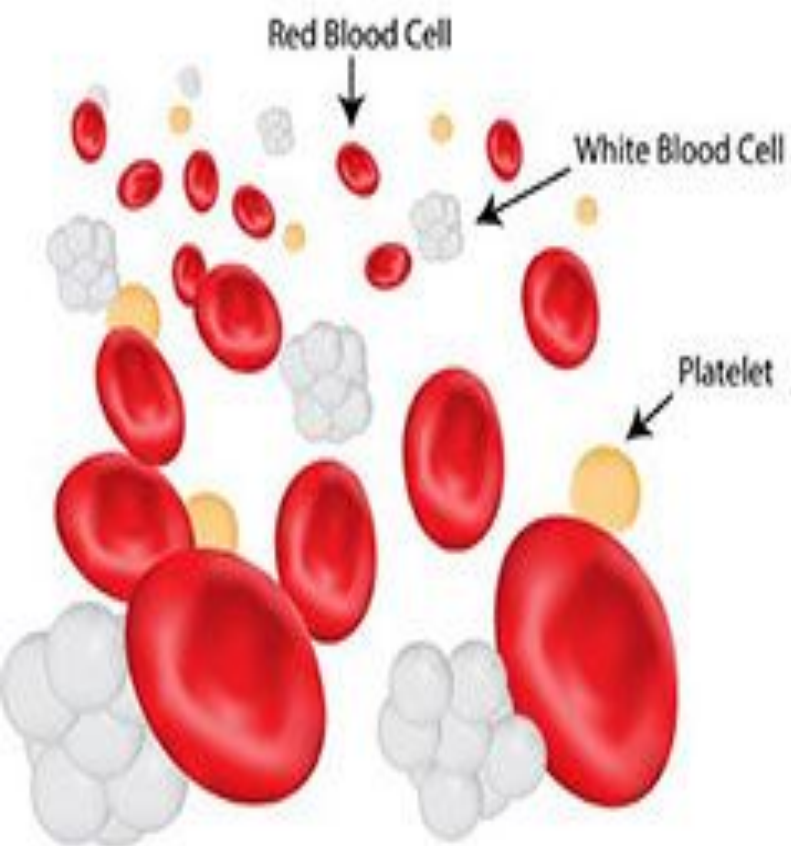
Талассемия

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

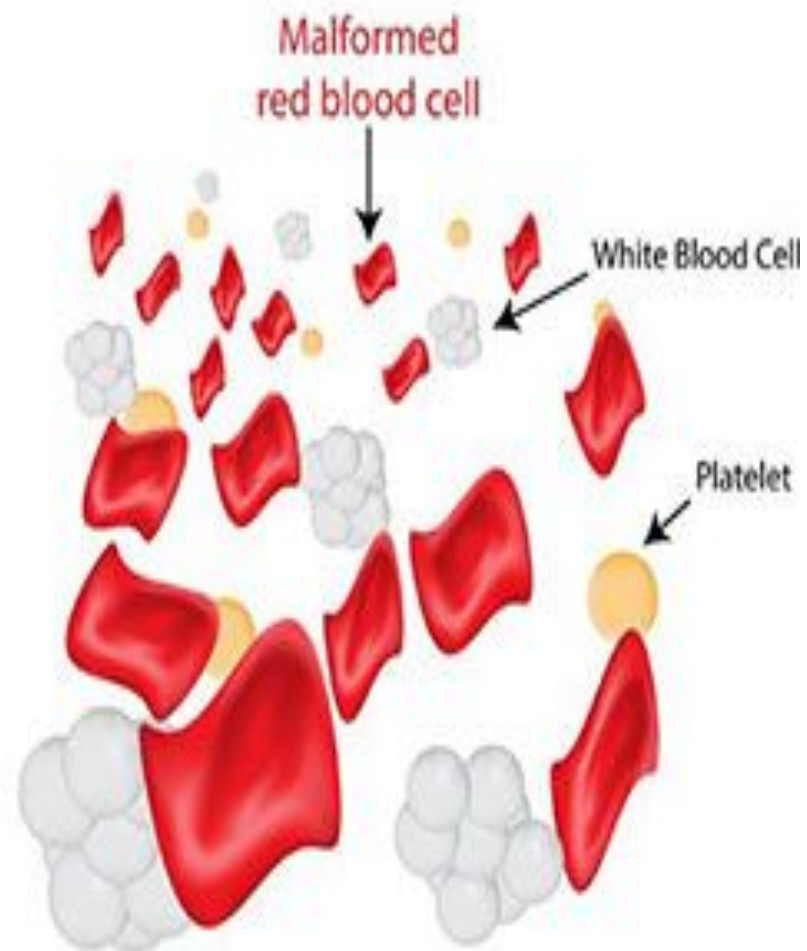


Thalassemia

Normal



Thalassemia



Виды талассемии

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

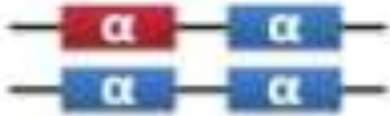
α-талассемия

Alpha-thalassemia Genetics and Clinical Consequences

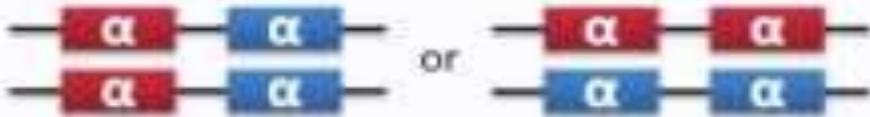
Normal



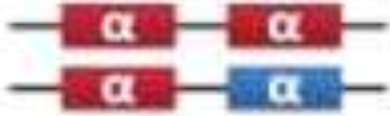
Carrier: Asymptomatic
No abnormalities



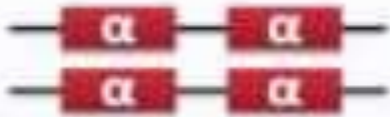
α-thal minor: Asymptomatic
Mild microcytic anemia



Hb H Disease: Symptomatic
Hemolytic and Microcytic anemia
Splenomegaly



Incompatible with Life
Hydrops Fetalis

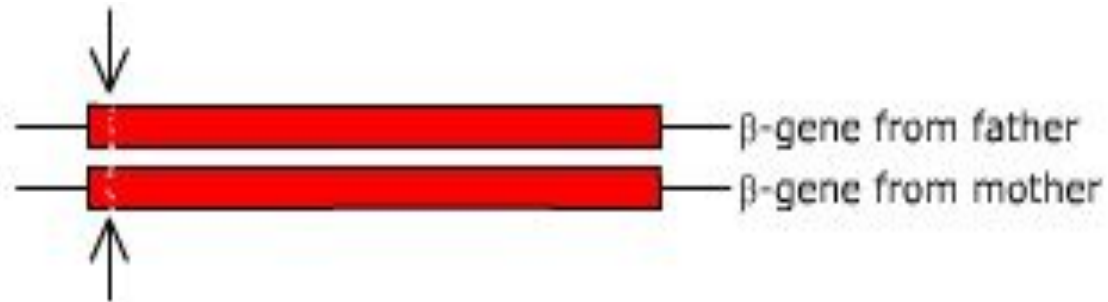


Гемоглобин Н

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

β -талассемия

With a mutation on one of the two β -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 anemia)

**With two mutations
no β -globin**

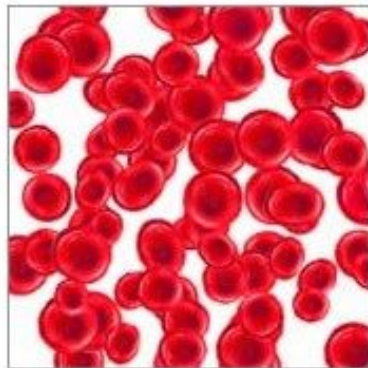
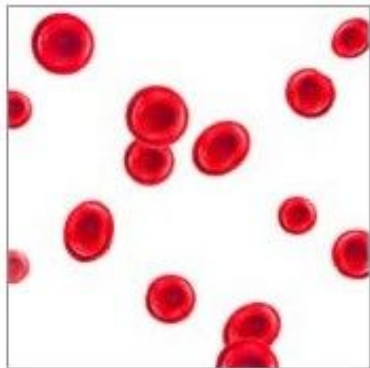
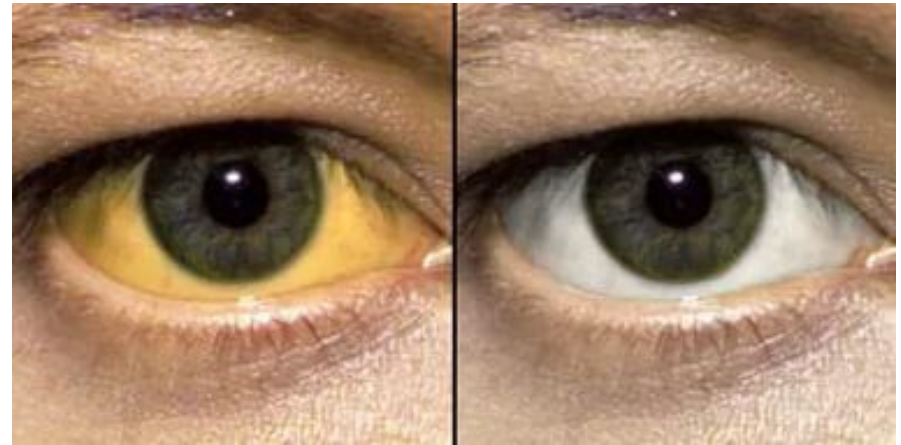


β -thalassemia major patient with severe anemia

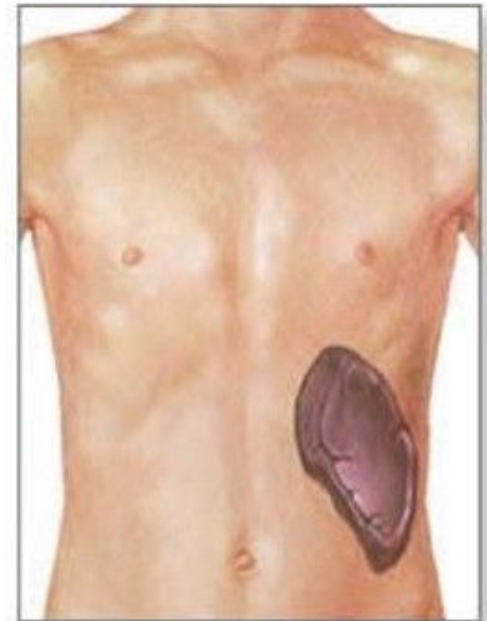
Жалобы

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

Клиническая картина

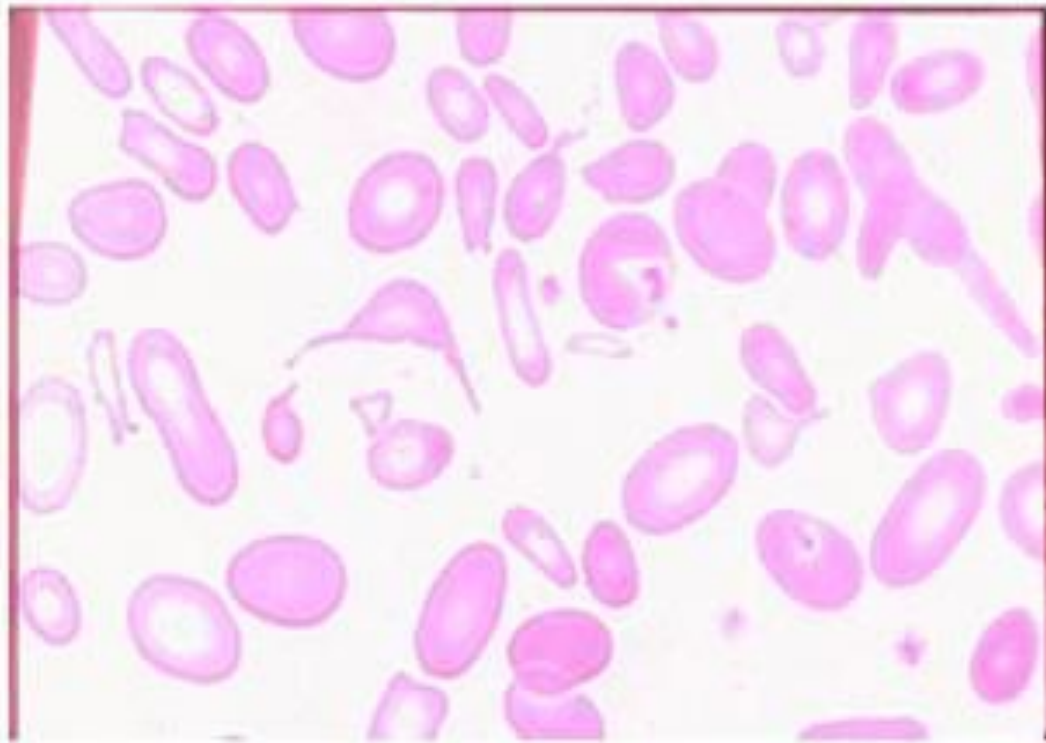


Нормальная селезенка



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
A ₁	$\alpha_2\beta_2$
A ₂	$\alpha_2\delta_2$
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