

С.Ж.Асфендияров атындағы Қазақ Ұлттық Медицина Университеті

Кафедра: №1 Ішкі аурулар

Тақырыбы: **Талассемия**

Орындаған: Чмаева Ч.Д.

Қабылдаған: Хайдарова Ю.М.

Курс: 4

Топ: 12-036-01

Факультет: Жалпы медицина

Жоспары:

I Кіріспе:

II Негізгі бөлім:

Этиологиясы

Патогенезі

Клиникасы

Дифференциалды диагностикасы

Емі

III Қорытынды

Талассемия

Талассемия – гемоглобин синтезін кодтайтын гендер делециясының нәтижесінде глобиннің полипептидтік тізбектері синтезінің бұзылуынан туындайтын, тұқым қуалайтын гемолитикалық анемия.

Гемоглобин молекулаларының құрамында бір-бірімен жұптасып қосылған глобиннің төрт полипептидтік тізбегі болады. НвА (гемоглобиннің 95% құрайды) құрамында екі альфа және екі бетта-тізбегі, НвА₂ құрамында – екі альфа және екі гамма-тізбектері, НвГ құрамында – екі альфа және екі – сигма тізбектер болады. Глобиннің әр тізбегінің синтезін белгілі бір ген бақылайды.

Патогенезі

Глобин тізбектерінің синтезін бақылайтын гендердің кемістігі (дефектісі)



Тізбектердің синтезі баяулайды, басқа тізбектердің синтезі күшейеді



Процестерге липидтердің асқына тотығуы қосылады



Көптеген мөлшерде оттегінің агрессивті бос радикалдары түзіледі



Эритроциттердің ыдырауы (негізінен талақта)



Гемолитикалық анемия дамиды.

I. Гомозиготты - талассемия (үлкен талассемия, Кули анемиясы) HbA₂көбеюі немесе азаюымен, HbF көбеюімен сипатталады. Клиникасында өсудің баяулауы, гепато-спленомегалия, болмашы сарғыштық, сүйек миының гиперплазиясы және сүйектердің деформациясы болады. Ауру адамдар 20 жасқа дейін өмір сүреді.

II. Гетерозиготті - талассемия (кіші талассемия) орташа дәрежелі анемиямен сипатталады. Онда HbA₂көбейген, HbF– қалыпты күйде немесе

Клиникасы. Талассемия жиі балаларда анықталады. Ересек адамдарда әдетте кіші талассемия кездеседі.

Жалпы симптомдары: анемиялық синдром, сарғыштық, гепато-және спленомегалия, екінші ретті гемохроматоз (гемотрансфузиялар мен темір препараттарын жөнсіз берудің нәтижесі), өт қабының тасы.

Үлкен талассемияға тән белгілер: сирақ – аяқбасы буынының артриті (жиі подагралық), бас сүйегінің деформациясы – маңдай және төбе төмпешіктерінің шығыңқы болуы, тістестік бұзылысы, ертәрізді мұрын, ақыл кемістігі, дене дамуының кемістігі.

Кіші талассемияға тән белгі – ұзаққа созылмайтын ірі буындар синовиті; дене қызуының көтерілуі мен деформация дамуы болмайды.

Қосымша тексерулер.

Қанның жалпы анализі: гипохромды анемия, төменгі дәрежедегі түс көрсеткіші, айқын анизоцитоз, микроцитоз, эритроциттердің нысана тәрізді түрлері, Жолли денешіктері, ретикулоцитоз, эритроциттердегі базофильді нүктелер.

Қанның биохимиялық анализі: тура емес билирубин өсуі есебінде туындайтын гипербилирубинемия, қан сарысуындағы темірдің көбеюі, ЛДГ активтілігінің артуы. Эритроциттердің осмотикалық төзімділігінің күшеюі.

Миелограмма мен трепанобиоптат: сүйек миында эритроидтық өркеннің күшеюі. Гомозиготті □-талассемияда қанда НвF және НвА2 анағұрлым көбеюі анықталады. Гетерозиготті □-талассемияда – НвА2 жалпы Нв мөлшерінің 4,2-8,9% дейін көбейген және науқас адамдардың шамамен алғанда жартысында НвF көбейген (2,5-7% дейін).

УДЗ: бауыр мен талақ өскен, өт қабында тас табылады.

Сүйектер рентгенограммасында: түтікті сүйектер остеопорозы, бастың кемікті сүйектерінде «түкті» құрылым болады.

Дифференциалды диагностика.

Теміржетіспеушілік анемияда шеткі қанда микроцитарлық гипохромды анемия, эритроциттер анизоцитазы, жоғары дәрежелі ретикулоцитоз болады. ТЖА-дан айырмашылығы – талассемияда тура емес билирубин көбейген, гепато-спленомегалия болады, сарысу темірі қалыпты күйде немесе көбейген, ЛДГ активтілігі артқан. ТЖА-да темірді қабылдау ретикулоциттер санын көбейтеді, ал талассемияда оны қабылдауға болмайды (қарсы көрсетпе).

Аутоиммундық гемолитикалық анемияда екінші ретті гемохроматоз болмайды, Кумбс сынамасы тура оң мәнді болады, айналымдық антиденелер табылады.

Тұқым қуалайтын сфероцитозталассемия сияқты гемолиз криздарымен сипатталады. Бірақ тұқым қуалайтын сфероцитозға нормохромды анемия тән, микроскопия жасағанда сфероциттер табылады. Талассемияда гипохромды анемия, қан сарысуындағы темірдің қалыпты мөлшері фонында нысана тәрізді эритроциттер анықталады.

Емі

Жалғыз ем жолы – орнын толтыру емі – эритроциттер массасын құю мен спленэктомия.

Эритроциттер массасын құю көрсетпелері:

Нв 65 г/л төмен үдемелі азаюы және науқас адамның ауыр күйі. Аурудың ауыр түрінде HLA – сиысымды донор болған жағдайда және ауыр гемосидероз жоқ жағдайда сүйек миын трансплантация жасау операциясы қолданылады.

Гемоглобинапатия Н. хирургиялық ем (спленэктомия) қолданылады.

Қан құюдан болатын гемосидероздың алдын алу мақсатында десферал қолданылады: 0,5-1 г/тәул. дозасында 15 мг/кг/сағ. жылдамдығымен венаға тамшылатып жібереді.

Болжамы

Үлкен талассемияда науқас адамның ішінде 20 жасқа дейін өмір сүретіндері өте сирек. Гетерозиготты-талассемияның симптомсыз түрінде ең жағымды болжам болады.