

**С.Ж.АСФЕНДИЯРОВ АТЫНДАҒЫ
ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ МЕДИЦИНА
УНИВЕРСИТЕТІ**



**КАЗАХСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ
С.Д.АСФЕНДИЯРОВА**

Талассемия

Талассемия- α -немесе β -глобин синтезінің бұзылысымен дамидын гипохромды микроцитарлы гемолитикалық тұқым қуалайтын анемиялар тобы

Талассемия



Этиология және патогенез

Гемоглобин молекуласында глобиннің 4 полипептидті тізбектері бар. Олар қосарланып байланысқан.

HbA-да екі α және екі β -тізбегі бар

HbA₂-екі σ және екі α тізбек

HbF-екі α және екі γ тізбектен тұрады

α талассемия

α -глобиннің бір немесе бірнеше гендердің бөлінуімен байланысты және β глобиннің артық синтезделуімен.

β талассемия

β тізбектер синтезінің азаюымен немесе болмауымен сипатталады. β талассемия кезінде тізбектердің артық синтезделуі байқалады.

$\delta\beta$ талассемия γ тізбегі синтезінің компенсаторлық ұлғаюымен бір уақытта δ және β тізбегі синтезінің бұзылуы болады.

$\gamma\delta\beta$ талассемия $\gamma\beta\delta$ тізбектерінің барлық гендік комплексінің бөлінуімен немесе енжар әсерінен туындайды.

Тұқым қуалайтын персистирленген F гемоглобин α және β тізбектерінің синтезінің төмендеуімен және γ тізбектер санының көбеюімен болады.

Клиникалық көрінісі

- ❖ Гомозиготты α талассемия өмір сүру жағдайына сәйкес емес. Нәрестелер айқын шемендікпен туылады, өлім ұрық ішілік немесе алғашқы сағаттарда болады.
- ❖ Гемоглобинопатия Н тұрақты әлсіз ағымды гемолизбен шамалы анемияның дамуымен сипатталады. Қан талдауында ретикулоциттер мөлшерінің жоғарылауы, гипохромия, нысана тәрізді және базофилді түйіршітер концентрациясы жоғарылайды.

-Кіші α талассемия жеңіл микроцитарлы анемиямен сипатталады.

-В талассемия сыртқы өзгерістер қаңқаның аномалиясымен байланысты. Төртбұрышты бас сүйегі, мұрын қырының қалыңдауы, төмен түскен бет сүйегі. Түтікше сүйектердің қабаттарының жұқаруы сынғыштыққа әкеледі. Бой өсуінің артта қалуы, жыныстық жетілудің тежелуі тән.





Емдеу

Талассемияның ауыр кезіндегі негізгі емдеу әдісі –қызыл жілік майының трансплантациясы.α талассемия кезінде гемотранфузия жасауға көрсеткіш жоқ.Спленэктомия кейде гиперспленизм және анемияны азайтады.β талассемия кезінде тұрақты гемотрансфузия жасау физикалық дамуды артта қалуды және сүйек патологиясын азайтады.Міндетті түрде дефероксамин тағайындалады.

Пайдаланылған әдебиеттер

