

## SI TRAJTOHET TALASEMIA?

Trajtimi i  $\alpha$ -talasemisë bëhet në bazë të llojit të talasemisë dhe të ashpërsisë së çrregullimit.

Personat që janë mbartës të  $\alpha$ -talasemisë, zakonisht shfaqin simptoma të lehta dhe nuk kanë nevojë për trajtim. Gjithësesi, duhet të jepet një informacion i detajuar, personave mbartës, për të shmangur mundësinë e trashëgimit të tiparit të talasemisë tek fëmijët, si dhe në rastin kur të dy prindërit janë mbartës të  $\alpha$ -thalasemisë, të shmangin riskun për zhvillimin e sëmundjes së HbH ose të talasemisë madhore.

**Sëmundja HbH** mund të ketë një spektër të gjerë ashpërsie. Shumë individë me sëmundje HbH mund të mos kenë nevojë për monitorim ose trajtim të rregullt. Megjithatë, disa forma të HbH mund të jenë të rënda dhe kërkojnë transfuzion gjaku, ndjekje të rregullta dhe ndërhyrje të tjera mjekësore.



Për shumë vite nuk kishte mjekime efektive për trajtimin e  $\alpha$ -talasemisë. Shumica e shtatzënive rezultonin me vdekjen foshnjore ose në të porsalindur të sëmurë rëndë, të cilët vdisnin menjëherë pas lindjes. Megjithatë, përparimet e fundit mjekësore, kanë lejuar mjekët të përmirësojnë trajtimin e çrregullimit. Trajtimi përfshin administrimin në uterus (IUT) të transfuzionit të gjakut në fetus, përpara lindjes dhe menjëherë pas lindjes. Në këtë rast fëmija do të ketë nevojë për transfuzion gjaku gjatë gjithë jetës si dhe për kura mjekësore të specializuara.

Disa fetuse me  $\alpha$ -talasemi major janë trajtuar gjithashtu me transplantim të qelizave staminale hematopoietike (HSCT), duke përdorur qeliza të veçanta që gjenden në palcën kockore. Më shumë trajtime për këtë gjëndje janë aktualisht në zhvillim shkencor. Zbatimi i gjerë i këtyre përparimeve deri më tani ka qenë i mundur vetëm në shumë pak vende të botës.

Për më shumë informacion, vizitoni faqen e webit  
[www.thalassaemia.org.cy](http://www.thalassaemia.org.cy)



THALASSAEMIA  
INTERNATIONAL  
FEDERATION

© THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION 2022  
ALL RIGHTS RESERVED.

**Thalassaemia International Federation**  
31 Ifigenias Street, 3rd Floor, 2007 Strovolos, Nicosia Cyprus  
P.O. Box 28807, 2083 Strovolos, Nicosia Cyprus  
Tel: +357 22 319 129 • Fax: +357 22 314 552  
E-mail: [thalassaemia@cytanet.com.cy](mailto:thalassaemia@cytanet.com.cy)  
Website: <http://thalassaemia.org.cy>

Translated by: Albanian Thalassaemia &  
Onco-Hemoglobinopatie Association

# FOKUSI TEK $\alpha$ -TALASEMIA

## ÇFARË ËSHTË TALASEMIA?

Talasemia është një çrregullim i gjakut i trashëguar, që kalon tek fëmijët nga gjenet e njërit ose të dy prindërve. Trupi i një individi me talasemi prodhon më pak **hemoglobinë** se normalisht, një proteinë në qelizat e kuqe të gjakut që u mundëson atyre të transportojnë oksigjen nga mushkëritë në të gjithë trupin. Kjo shkakton një mungesë të qelizave të kuqe funksionale dhe nivele të ulëta të furnizimit me oksigjen në inde, të cilat çojnë në një sërë problemesh shëndetësore në varësi të llojit dhe ashpërsisë së gjendjes.

Ekzistojnë dy tipe të talasemisë:

- **$\alpha$ -talasemia**, ndodh kur një gjen ose gjene që lidhen me prodhimin e proteinës  $\alpha$ -globinës mungojnë ose ndryshojnë (pësojnë mutacion)
- **$\beta$ -talasemia**, ndodh kur defekte të ngjashme të gjeneve ndikojnë në prodhimin e proteinës  $\beta$ -globine.

Kjo fletëpalosje është rreth  **$\alpha$ -talasemisë**.



## CILAT JANE TIPET E $\alpha$ -TALASEMISE?

Zinxhirët e globinës alfa ( $\alpha$ -) prodhohen nga katër gjene. Një ose më shumë prej tyre mund të ndryshohen ose mungojnë fare. Prandaj, mund të përshkruhen katër lloje të  $\alpha$ -talasemisë:

1. Një individ që ka vetëm një (nga katër) gjenet anormale ose që mungojnë  $\alpha$ -globina quhet bartës i **alfa talasemisë i heshtur**, i njohur gjithashtu si bartës **alfa plus ( $\alpha^+$ ) i talasemisë** ose që ka tiparin  $\alpha$ -talasemisë. Bartësit e alfa talasemia së heshtur, nuk kanë shënja ose simptoma të sëmundjes, por ato trashëgojnë talaseminë tek fëmijët e tyre. Vetëm analizat laboratorike shumë specifike, të bazuara në analizën e ADN-së, mund të diagnostikojnë me saktësi një bartës të heshtur të  $\alpha$ -talasemisë.

2. Një individ që ka dy (nga katër) gjene anormale ose të munguar të  $\alpha$ -globinës është një **bartës i talasemisë alfa zero ( $\alpha^0$ )**, i njohur gjithashtu si që ka  **$\alpha$ -talasemi minore** ose **tipar  $\alpha$ -talasemi**. Njerëzit me këtë gjendje mund të kenë qeliza të kuqe të gjakut që janë më të vogla se normalja (mikrocitozë) dhe ndonjëherë anemi shumë të lehtë. Përveç këtyre, ata zakonisht nuk kanë fare simptoma, por mund t'ua kalojnë këtë tipar fëmijëve të tyre.



3. Gjendja ku një fëmijë trashëgon vetëm një gjen funksional  $\alpha$ -globinës dhe tre (3) të munguar ose jonormalë nga prindërit e tij quhet **sëmundja e hemoglobinës H (HbH)**. Kjo është një formë e ndërmjetme e  $\alpha$ -talasemisë për sa i përket ashpërsisë klinike, e karakterizuar nga rritja e hemolizës, pra shkatërrimi i rruazave të kuqe të gjakut. Shenjat dhe simptomat mund të ndryshojnë, duke filluar nga anemia e moderuar në të rëndë, zverdhja e syve dhe lëkurës (verdhëza) dhe zmadhimi i shpretkës.

Si rrjedhojë, individët me sëmundje HbH mund të kenë nevojë për transfuzion gjaku dhe një kontroll të përgjithshëm çdo vit. Këta individë duhet të ndiqen nga mjekë me njohuri dhe përvojë në monitorimin dhe trajtimin e komplikimeve që lidhen me gjëndjen në qendrat e specializuara ose klinikat e hematologjisë.

4. Katër gjenet e  $\alpha$ -globinës që mungojnë ose jonormale çojnë në një gjendje të njohur si **Hydrops Fetalis, sindroma e Hb Bart** ose si  **$\alpha$ -talasemia madhore**.

Kjo gjendje shkakton një anemi të rëndë që prek një fetus ndërsa është ende në mitër, para lindjes, shpesh duke rezultuar në vdekjen e parakohshme të fetusit para lindjes ose në vdekjen e foshnjës së porsalindur menjëherë pas lindjes. Sindroma e Hb Bart mund të shkaktojë gjithashtu komplikime serioze për gratë gjatë shtatzënisë, duke përfshirë presionin e lartë të rrezikshëm të gjakut me ënjtje (preeklampsi), lindje të parakohshme dhe gjakderdhje jonormale. Prandaj, zbulimi i hershëm dhe parandalimi janë thelbësore në këtë situatë.

## KUSH ESHTË ME SHUME NE REZIK PER $\alpha$ - TALASEMIN?

Alfa ( $\alpha$ -) talasemia mund të prekë individ të çdo kombësie dhe etnie. Pavarësisht se gjendet në shumicën e popullatave në mbarë botën, ajo është më e zakonshme në Lindjen e Mesme, Azinë Juglindore dhe disa vende të Mesdheut. Sindroma Hb Bart dhe sëmundja HbH hasen kryesisht në Azinë Juglindore.

Prevalenca e vlerësuar e rëndë e sindromës Hb Bart në Azinë Juglindore është 1 në 200-2000<sup>1</sup> lindje, ndërsa prevalenca e saj në pjesë të tjera të botës është e panjohur deri më sot.

Emigrimi i rritur i njerëzve nga zonat me një prevalencë më të lartë të  $\alpha$ -talasemisë ka çuar në një rritje të qëndrueshme të çrregullimeve të alfa-globinës në Shtetet e Bashkuara dhe vëndet e tjera perëndimore, si vëndet e Evropës Veriore. Megjithatë, studimet kanë treguar se  $\alpha$ -talasemia mund të mbetet ende e nënvlerësuar dhe jo e mirëdiagnostikuar në këto vende.

<sup>1</sup>ORPHAcode: 163596  
Source: [www.orpha.net/](http://www.orpha.net/)

