

КАК СЕ ЛЕКУВА α -ТАЛАСЕМИЯ?

Лечението на α -таласемия се основава на вида и тежестта на заболяването.

Хората, **които са носители на α -таласемия**, обикновено имат леки или въобще нямат симптоми и не се нуждаят от лечение. Те се нуждаят от подробна информация относно възможността за предаване на чертата на техните деца, особено в случай, че и двамата бъдещи родители са носители на α -таласемия, за риска от развитие на HbH заболяване или α -таласемия майор.

HbH заболяването може да има широк спектър на тежест на протичане. Много хора с HbH болестта може да не се нуждаят от редовно наблюдение или лечение. Въпреки това, някои форми на HbH могат да имат тежко протичане и да изискват кръвопреливане, редовно проследяване и други медицински интервенции.



В продължение на много години не е имало ефективно лечение за **α -таласемия майор**. Повечето бременности са водели до мъртво раждане или до новородени в тежко общо състояние, които са почивали скоро след раждането. Последните медицински постижения позволиха на лекарите да се опитат да подобрят лечението на заболяването. Такова лечение включва прилагане на кръвопреливане още преди раждането на плода (вътреутробно) и веднага след това. В тези случаи обаче детето ще се нуждае от кръвопреливане през целия си живот и специални медицински грижи.

Някои фетуси с α -таласемия майор могат да бъдат лекувани чрез трансплантация на хемопоетични стволови клетки, като се използват специални клетки, открити в костния мозък. В момента се разработват повече опции за лечение на това състояние. Като до момента този тип лечение е възможно само в много малко страни по света.

За повече информация може да посетите
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
Website: <http://thalassaemia.org.cy>

Превод: д-р Кристина Петрова
УМБАЛ „Света Марина“ Варна, България

ФОКУС ВЪРХУ α -ТАЛАСЕМИЯ

КАКВО Е ТАЛАСЕМИЯ?

Таласемията е наследствено кръвно заболяване, което означава, че се предава от единия или от двамата родители на детето. В организма на пациентите с таласемия се произвежда по-малко **хемоглобин** от нормалното, протеин в червените кръвни клетки, който осигурява преноса на кислород от белите дробове из цялото тяло. Това причинява недостиг на функционални червени кръвни клетки и недостатъчно кислород към тъканите, което води до различни здравословни проблеми в зависимост от вида и тежестта на състоянието.

Има два основни типа таласемия:

- **α -таласемия**, възникваща, когато ген или гени, свързани с производството на α -глобинов протеин, липсват или са променени (мутирани), и
- **β -таласемия**, възникваща, когато подобни генни дефекти засягат производството на β -глобиновия протеин.

Тази брошура е относно **α -таласемия**.



КОИ СА ВИДОВЕТЕ α -ТАЛАСЕМИЯ?

Алфа (α -) глобиновите вериги се произвеждат от четири гена. Един или повече от тях могат да бъдат променени или да липсват напълно. Следователно могат да бъдат описани четири типа α -таласемия:

1. Индивид, който има само един (от четирите) анормален или липсващ α -глобинов ген, се нарича **тих носител на алфа таласемия**, известен също като носител на **алфа плюс (α^+)** таласемия. Носителите на алфа таласемия нямат признаци или симптоми на заболяването, но са в състояние да предадат увредения ген на децата си. Само много специфични лабораторни тестове, базирани на ДНК анализ, могат точно да диагностицират носител на α -таласемия.

2. Индивид, който има два (от четирите) анормални или липсващи α -глобинови гени, е носител на **алфа нула (α^0) таласемия**, известен също като **притежаващ минорна форма на α -таласемия**. Хората с това състояние може да имат червени кръвни клетки, които са по-малки от нормалното (микроцитоза) и понякога много лека степен на анемия. Обикновено те нямат други симптоми, но могат да предадат тази черта на децата си.



3. Състоянието, при което детето наследява само един функционален α -глобинов ген и три (3) липсващи или анормални такива от родителите си, се нарича **болест на хемоглобин Н (HbH)**. Това е междинна форма на α -таласемия по отношение на клиничната тежест и се характеризира с повишена хемолiza или разрушаване на червените кръвни клетки. Признаците и симптомите могат да варират от умерена до тежка анемия, пожълтяване на очите и кожата (жълтеница) и уголемяване на далака.

Следователно, лица с HbH болестта може да се нуждаят от кръвопреливане, проследяване и медицински преглед веднъж годишно. Тези лица трябва да бъдат обгрижвани в експертни хематологични центрове или клиники, от лекари с познания и опит в разпознаването и справянето с усложненията, свързани със заболяването.

4. Четири липсващи или анормални α -глобинови гена водят до състояние, известно като **хидропс феталис, синдром на Hb Bart или като α -thalassemia major**.

Това състояние причинява тежка анемия, която засяга плода, докато е все още в утробата и обикновено води до преждевременната му смърт още преди раждането или до смърт на новороденото скоро след раждането. Синдромът на Hb Bart може също да причини сериозни усложнения при жените по време на бременност, включително високо кръвно налягане (пreekлампися), преждевременно раждане и необичайно кървене. Следователно ранното откриване и превенция са от съществено значение в тази ситуация.

КОЙ Е ИЗЛОЖЕН НА РИСК ОТ α -ТАЛАСЕМИЯ?

Алфа (α -) таласемията може да засегне лица от всяка националност и етническа принадлежност. Въпреки че се среща в повечето популации по света, тя е най-широко разпространена в Близкия изток, Югоизточна Азия и някои средиземноморски страни. Синдромът на Hb Bart и болестта HbH са разпознати предимно в Югоизточна Азия.

Приблизителното разпространение на синдрома на Hb Bart в Югоизточна Азия е 1 на 200-2 000¹ раждания, докато разпространението му в други части на света до момента не е известно.

Увеличената миграция на хора от райони с по-високо разпространение на α -таласемия доведе до постоянно нарастване на нарушенията на алфа-глобина в Съединените щати и други западни страни, както и в страните от Северна Европа. Въпреки това, проучванията показват, че α -таласемията е все още недостатъчно добре разпознавана и недостатъчно диагностицирана в тези страни.

¹ORPHAcode: 163596
Източник: www.orpha.net

