

КАКО СЕ ЛЕКУВА α -ТАЛАСЕМИЈАТА?

Третманот за α -таласемија се заснова на видот и сериозноста на нарушувањето.

Луѓето кои се **носители на α -таласемија** обично имаат благи или никакви симптоми и не им е потребно третман. Сепак, мора внимателно да им се објасни на носителите во врска со можноста за пренесување на особината на нивните деца, а во случај на родители кои и двајцата се носители на α -таласемија, ризикот за развој на HbH болест или α -таласемија мајор.

HbH болеста може да има широк спектар на сериозност. Многу лица со HbH болеста можеби нема да им биде потребно редовно следење или третман. Сепак, некои форми на HbH може да бидат тешки и да бараат трансфузија на крв, редовно следење и други медицински интервенции.



Долги години немаше ефективни третмани за **α -таласемија мајор**. Повеќето бремености завршиле со раѓање на мртов плод или со тешко болни новороденчиња кои починале набргу по раѓањето. Сепак, неодамнешните медицински пронаоѓања им овозможува на лекарите да го подберат третманот на нарушувањето. Таквиот третман вклучува примање на трансфузија на крв во матката (IUT) пред раѓањето на фетусот и веднаш по раѓањето. Во тој случај, на детето сепак, ќе му треба доживотна трансфузија на крв и посебна медицинска нега.

Некои фетуси со α -таласемија мајор, исто така, биле третирани со трансплантација на хематопоетски матични клетки (HSCT), користејќи специјални клетки кои се во коскената срцевина. Во моментов, повеќе третмани за оваа состојба се во научен развој. Широката примена на ваквиот напредок досега беше можна само во многу малку земји во светот.

За повеќе информации можете да ја 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>

Translation by: Наталија Галачева, фрленс преведувач

ФОКУС НА α -ТАЛАСЕМИЈА:

ШТО Е ТАЛАСЕМИЈА?

Таласемијата е наследно нарушување на крвта, што значи дека се пренесува на детето од едниот или двајцата родители преку гените. Телото на лицето со таласемија произведува помалку **хемоглобин** од нормалното, протеин во црвените крвни зрнца што им овозможува да носат кислород од белите дробови низ целото тело. Ова предизвикува недостиг на функционални црвени крвни зрнца и недостиг на кислород во ткивата, што води кон различни здравствени проблеми во зависност од видот и тежината на состојбата.

Постојат два главни типа на таласемија:

- **α -таласемија**, која се јавува кога ген или гени поврзани со протеинот α -глобин недостасуваат или се менуваат (мутираат), и
- **β -таласемија**, која се јавува кога слични генетски дефекти влијаат на производството на протеинот β -глобин.

Оваа брошура е за **α -таласемија**.



КОИ СЕ СИМПТОМИТЕ НА α -ТАЛАСЕМИЈА?

Алфа (α -) глобинските синџири се произведени од четири гени. Еден или повеќе од нив може да се сменат или целосно да недостигаат. Затоа, може да се опишат четири типа на α -таласемија:

1. Лице кое има само еден (од четирите) абнормални или гени кои целосно недостигаат на α -глобинот се нарекува **тивок носител на алфа таласемија**, исто така познат како **алфа плус (α^+) носител на таласемија** или дека ја има особината на α -таласемија. Тивките носители на алфа таласемија не покажуваат знаци или симптоми на болеста, но можат да ја пренесат таласемијата на своите деца. Само одредени специфични лабораториски тестови, базирани на ДНК анализа, можат точно да дијагностицираат тивок носител на α -таласемија.

2. Лице кое има два (од четирите) абнормални или гени кои недостасуваат на α -глобинот е носител **на алфа нула (α^0) таласемија**, исто така познат како лице со α -таласемија минор или дека ја има особината на α -таласемија. Луѓето со оваа состојба може да имаат црвени крвни зрнца кои се помали од нормалните (микроцитоза), а понекогаш и многу блага анемија. Освен тоа, тие обично немаат никакви симптоми, но можат да ја пренесат особината на своите деца.



3. Кога детето наследува само еден функционален α -глобин ген и три (3) абнормални или гени кои недостигаат од неговите родители се нарекува болест на **хемоглобин Н (HbH)**. Ова е средна форма на α -таласемија во однос на клиничката сериозност која се карактеризира со зголемена хемолiza, а со тоа и уништување на црвените крвни зрнца. Знаците и симптомите може да варираат, почнувајќи од умерена до тешка анемија, пожолтување на очите и кожата (жолтица) и зголемување на слезината.

Според тоа, на лицата со HbH болест може да им треба трансфузија на крв и годишен општ преглед. За овие лица е потребна грижа од лекари со знаење и искуство за следење и справување со компликации кои се поврзани со состојбата во рамките на стручни хематолошки центри или клиници.

4. Четири гени на α -глобин кои недостигаат или се абнормални, доведуваат до состојба позната како **Hydrops Fetalis, Hb-Бартов синдром** или како **α -таласемија мајор**.

Оваа состојба предизвикува тешка анемија која влијае на фетусот додека е уште во утробата, пред раѓањето, што често резултира со прерано умирање на фетусот пред породувањето или до смрт на новороденчето кратко време по раѓањето. Hb-Бартовиот синдром, исто така, може да предизвика сериозни компликации кај жените за време на бременоста, вклучувајќи опасно висок крвен притисок со оток (пreekлампсија), предвремено породување и абнормално крварење. Затоа, раното откривање и превенцијата се од суштинско значење во оваа ситуација.

КОЈ Е ВО НАЈГОЛЕМ РИЗИК ОД α -ТАЛАСЕМИЈА?

Алфа (α -)Таласемијата може да влијае на поединци од која било националност и етничка припадност. И покрај тоа што се наоѓа во повеќето популации ширум светот, најзастапен е на Блискиот Исток, Југоисточна Азија и одредени средоземноморски земји. Hb-Бартовиот синдром и HbH болеста се примарно препознаени во Југоисточна Азија.

Процентата преваленција на Hb-Бартовиот синдром во Југоисточна Азија е 1 на 200-2.000¹ раѓања, додека неговата преваленција во другите делови на светот е непозната до денес.

Зголемената имиграција на луѓе од области со повисока преваленца на α -таласемија доведе до постојано зголемување на нарушувањата на алфа-глобинот во Соединетите Држави и другите западни нации, како што се земјите од Северна Европа. Сепак, студиите покажаа дека α -таласемијата сè уште може да остане недоволно препознаена и недоволно дијагностицирана во овие земји.

¹ORPHAcode: 163596
Извор: www.orpha.net

