

# LABORATORNÍ LISTY

č. 16/2019

Duben 2019

Vážené kolegyně a kolegové,

v tomto čísle laboratorních listů Vám přinášíme podrobnější informace o talasémii. Příjemné čtení.

## TALASÉMIE

**Talasémie** je mikrocytární anemie způsobená poruchou syntézy hemoglobinu. Onemocnění má genetický základ, kterým je kvantitativní deficit jednoho či více genů pro alfa či beta podjednotku hemoglobinu. Pouze ve vzácných případech je porucha genu kvalitativní. V Čechách je onemocnění vzácné, nejčastěji se vyskytuje ve Středomoří, Africe a v Asii. Celosvětově se jedná o jedno z nejčastějších genetických onemocnění, převažuje typ  $\beta$ , typ  $\alpha$  je vzácný.

**Thalassemia  $\beta$  minor:** většinou asymptomatická, mírná mikrocytární anemie, splenomegalie, mírná chronická hemolýza.

Diagnostika	
MCV, MCH	↓↓
Erytrocyty	↑
Retikulocyty	↑
Hemoglobin	↓ / N
HbA2	↑ (3 - 7%)
HbF	Lehce zvýšen (1 - 3%)

**Thalassemia  $\beta$  major:** anemie se projevuje už v 1. roce života, kostní deformity, osteoporóza, chronická hemolýza a ikterus, hepatosplenomegalie, srdeční insuficience, infekční ataky, riziko přetížení železem (transfuze), thromboembolické komplikace.

Diagnostika	
Anemie	Mikrocytární, hypochromní, terčovité erytrocyty, polychromazie
KD	Hyperplazie erytropoezy
Retikulocyty	< 1%
HbF	↑↑ (10 - 100%)
HbA2	↑ (5 - 7%)
Další	DNA analýza, analýza syntézy globinových genů

**Thalassemia  $\alpha$ :** variabilní projevy onemocnění, pouze část pacientů bývá postižena těžce, povětšinou mikrocytární anemie, hepatosplenomegalie, ikterus.

- HbH nemoc: přítomen pouze jediný gen pro  $\alpha$  globin, Hgb 70 - 100 g/l, ↓↓ MCV, retikulocyty 5 - 10%, průkaz elektroforézou.
- Hb Bart nemoc: geny pro  $\alpha$  globin zcela chybí, Hydrops fetalis.

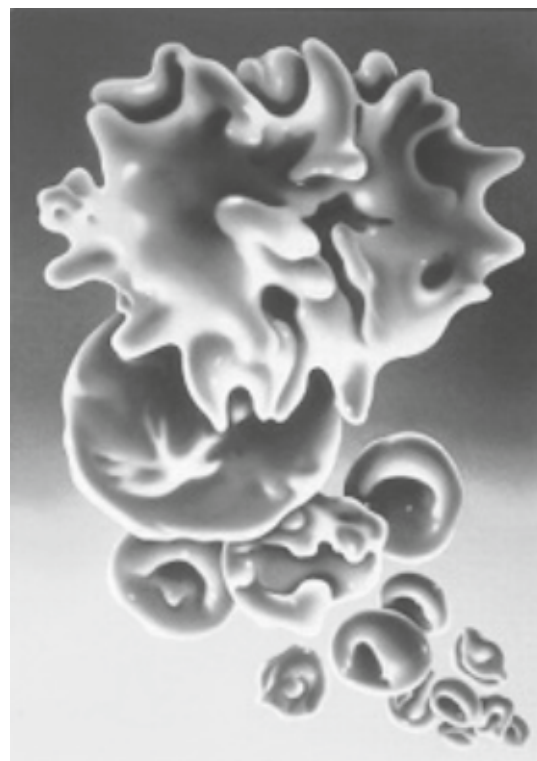
## Diferenciální diagnóza

- anemie z nedostatku železa, další hemoglobinopatie.

## Léčba

U mírných forem dochází ke zhoršení vlivem nutričních deficitů, v těhotenství – substituce folátu, deficitu Fe.

U těžkých forem je nutný chronický transfuzní program, chelatační léčba, splenektomie (ta snižuje potřebu transfuzí), možností je alogenní transplantace KD, reaktivace HbF pomocí Hydroxyurey, 5-azacytidinu.



Institut laboratorní  
medicíny

**Sang Lab - klinická laboratoř, s. r. o.**  
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary  
**Karlovarské imunologické centrum s. r. o.**  
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary  
**TECTUM spol. s r. o.**  
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary  
**Jiří Voženilek spol. s r. o.**  
Pražská 258, 276 01 Mělník

**Hematocentrum s. r. o.**  
nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary  
**VARAPALO s. r. o.**  
nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary  
**ALERGOAMB s. r. o.**  
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary

[www.labin.cz](http://www.labin.cz)