Талассемии — гетерогенная группа наследственных заболеваний, в их основе — нарушение синтеза одной из полипептидных цепей глобина, что приводит к увеличению синтеза других цепей и развитию дисбаланса между ними. Накопление и отложение избыточно синтезированных цепей происходит в эритрокариоцитах костного мозга и эритроцитах периферической крови. Это вызывает повреждение клеточной мембраны и ускоренную гибель клеток. Дисбаланс синтеза глобиновых цепей ведёт к неэффективности эритропоэза, гемолизу эритроцитов и развитию гипохромной анемии различной степени тяжести. Обычно эти анемии нормохромные, гиперрегенераторные или регенераторные.

 Талассемии относят к количественным гемоглобинопатиям, структура цепей гемоглобина не изменена. Различают α- и β

 Подтверждение диагноза — измерение соотношения α- и β-цепей (в норме оно равно 1:1). Гомозиготная β-талассемия (большая талассемия) — очень тяжёлое заболевание. Гетерозиготная β-талассемия (малая талассемия) клинически менее значима.

Пароксизмальная ночная гемоглобинурия. Характерно появление соматической мутации полипотентной стволовой клетки. У потомков аномальной стволовой клетки (эритроцитов, лейкоцитов и тромбоцитов) определяют дефицит одного из семейств протеинов, связанных с клеточной мембраной. Небольшое снижение pH плазмы во время ночного сна ведёт к активации гемолиза и ночной гемоглобинурии. В почках накапливаются гранулы гемосидерина, их можно обнаружить в моче. Из-за повышенного выведения с мочой железа у таких пациентов часто выявляют дефицит железа. Диагностика основана на наличии повышенной чувствительности эритроцитов к лизису, опосредованному комплементом.

Интересные статьи:

1) Патология пуповины

2) Этиология, исход болезни Педжета и фиброзная дисплазия

3) Обследование пациента с атрофией мышц