

Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

БЕТА ТАЛАСЕМИЈА

Beta-thalassemia - МКБ D 56.1



Епидемиологија

Точната преваленца е непозната, но годишната инциденца на симптоматска Бета таласемија се проценува на 1/100.000 низ целиот свет. Оваа болест првично била опишана во Медитеранот, но тешките форми на Бета таласемија често се случуваат низ Средниот Исток, Југоисточна Азија, Индија и Кина. Миграциите на населението доведоа до глобално пренесување на болеста.

Клинички опис

Постојат три типа на Бета таласемија (минорна, интермедиерна и мајорна). Бета таласемија-минор е хетерозиготна форма и обично е асимптоматска. Бета таласемија-мајор (Cooley анемија) е хомозиготна форма која е поврзана со спленомегалија, микроцитна и хипохромна анемија како резултат на дисеритропоеза и хемоллиза. Обично се појавува од 6-24 месечна возраст. Тешката анемија бара систематски трансфузии, одржување на нивото на хемоглобин (Hb) во опсег од 90-100 g/L со цел да се овозможи



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

нормална активност. Долготрајната трансфузија на концентрати на црвени крвни клетки резултира со создавање на високи резерви на железо кое ја попречува виталната прогноза (главно поради срцева инволвираност) и предизвикува значителен морбидитет (поради ендокрино и хепатално таложeње на железо).

Бета таласемија-интермедија е таласемија во која анемијата е помалку сериозна во споредба со бета таласемија мајор и се дијагностицира во подоцниот период од животот. Пациентите со бета таласемија интермедија може или не можат да бараат повремени трансфузии. Хиперспленизам, холелитијаза, екстрамедуларна хематопоеза, тромботични компликации и прогресивно создавање на резерви на железото се главните клинички карактеристики кои може да го комплицираат текот на бета таласемија интермедија. Другите форми на Бета таласемија се поврзани со аномалиите на хемоглобинот (HbE-бета таласемија е таласемија што резултира со бета таласемија интермедија или поретко со бета таласемија мајор, HbC - бета-таласемија, делта-бета-таласемија и херидитарна перзистенција на феталниот хемоглобин со Бета таласемија, што резултираат со нестабилни манифестации на бета таласемија интермедија)

Дијагностички методи

Дијагнозата на Бета таласемија се должи на анализа на хемоглобин (Hb) со електрофореза или HPLC. Во бета таласемија-мајор, HbA е отсутен или значително намален, додека HbF преовладува. Во Бета таласемија минор, нивоата на HbA2 се зголемуваат и нивоата на Hb вообичаено се нормални до ниски со микроцитоза и хипохромија.

Генетско советување

Наследувањето е автозомно рецесивно и околу 200 мутации (B0 или B+) се идентификувани. Се препорачува генетско советување кое ќе придонесе паровите кои се изложени на ризик да направат избор меѓу достапните алтернативи, вклучувајќи пренатална дијагноза.

Третман

Постојат две главни опции за третман на бета таласемија. Комбинацијата на редовни трансфузии и хелатна терапија со железо со рана и редовна администрација на парентерален deferoxamine довела до зголемено преживување во последните 40 години. Достапноста на нови орални железни хелатори и мониторингот резултираат во понатамошното клиничко подобрување и тековната евалуација е во тек за да се утврди нивното влијание врз морбидитетот и морталитетот. Во 2006 година, deferasirox, еднаш на ден орално администриран железо-хелатор, добил овластување од ЕУ маркетинг авторизацијата како лек-сирак (orphan drug) како прва линија за третман на Бета



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

таласемијата поврзана со високи резерви на железо. Одобрението за ставање во промет за defegiprone, друг орално активен железо-хелатор, особено ефикасен во отстранувањето на вишокот резерви на железо во срцето на железо, е ограничено на случаи во кои третманот со deferoxamine не е успешен или е контраиндициран. Трансплантацијата на хематопоетични матични клетки е куративен третман за Бета таласемија-мајор: резултатите се многу поволни за деца кои прикажуваат HLA идентичен фамилијарен донор. Неодамна, првиот пациент успешно се излекувал со генска терапија.

Прогноза

Прогнозата зависи од сериозноста на состојбата, но генерално е добра, особено ако е обезбеден соодветен третман.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN



MEDIS

