

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](#)