

# Thalassemia

Hemoglobin synthesis → Fragile RBC

□ اختلال در سنتز هموگلوبین که با کاهش ساخت زنجیره  $\alpha$  یا  $\beta$

◀ شایع ترین بیماری ارثی می باشد.



◀ علائم بالینی در نتیجه کمبود هموگلوبین و تجمع زنجیره های گلوبین اضافی داخل اریتروسیت ظاهر می گردند.

نکته: بیمار دارای کم خونی میکروسیتیک هیپوکروم می باشد.

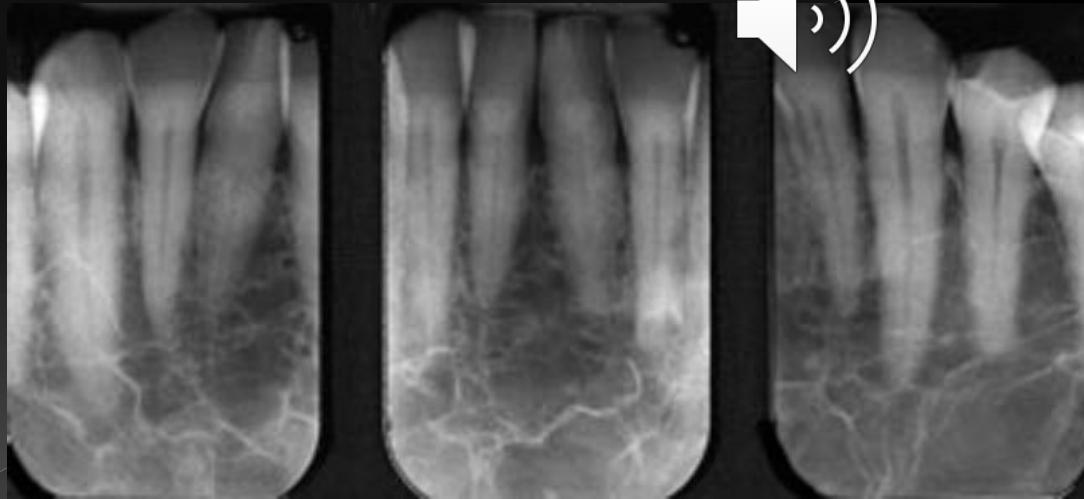
◀ مقاومت به مالاریا دیده شده است.

اگر فرد تنها یک ژن معیوب از مولکول  $\beta$  گلوبین داشته باشد، مبتلا به تالاسمی مینور است که علائم خاصی ندارد.

اگر فرد هر دو ژن معيوب **βگلوبين** را به ارث ببرد مبتلا به **تالاسمي ماژور**  
(**آنمي کولي يا تب مدیترانه‌اي**) **Cooley'S anemia or**  
**Mediterrean fever** است.

- ◀ در این افراد هماتوپوئزيس استخوانی و خارج استخوانی افزایش می‌یابد که به ترتیب منجر به هایپرپلازی استخوان (بزرگ شدگی استخوان مندیبل و ماگزیلا و ایجاد نمای صورت سنجابی) (**Chipmunk faces**) و لنفادنوپاتی می‌گردد.
- ◀ کوچکی سینوس پاراناژال و تأخیر تکامل دندان‌ی دیده می‌شود.
- ◀ این افراد دارای **هپاتواسپلنومگالی**، برجستگی پیشانی و نارسایی قلب هستند که به مرگ زود هنگام قبل از یک سالگی می‌انجامد. ایجاد نمای **Hair-on-end** در رادیوگرافی ملاحظه می‌شود.

*massive bone marrow hyperplasia.*



□ Skull radiograph shows a prominent **"hair-On-end"** appearance of the calvaria



تالاسمی  $\alpha$

درگیری یک ژن  $\alpha$  بیماری غیر قابل تشخیص،

درگیری دو ژن  $\alpha$  : کم خونی خفیف،

درگیری سه ژن  $\alpha$  : HbH ، کم خونی همولیتیک ، اسپلنومگالی

درگیری چهار ژن  $\alpha$  : هیدروپس فتالیس و مرگ بلافاصله پس از تولد.



درمان: انتقال خون هر دو تا سه هفته یک بار که باعث **هموکروماتوز** می‌گردد که با دفروکسامین درمان می‌شود

← پیوند مغز استخوان

# NEUTROPENIA

- کاهش تعداد نوتروفیل‌ها تا  $1500\text{mm}^3$  که فرد را مستعد عفونت باکتریال می‌کند.
  - امکان دارد درگیری مخاط دهان اولین علامت بیماری باشد.
  - در دوران کودکی در اثر نقص **ژنتیکی** (مانند سندرم شواش من دایموند، دیسکراتوز مادرزادی، سندرم مو-غضروف یا نوتروپنی شدید مادرزادی می‌باشد.)
  - انواع **اكتسابی** که بعد از دوران کودکی ایجاد می‌شود به علت **لوسمی، بیماری گوشه و استئوپتروز می‌باشد.**
  - مصرف **داروها**-کمبود  $B_{12}$  یا فولات، هپاتیت A, B-سرخجه-سرخک-واریسلا-ایدز-ویروس سنسیشیال تنفسی-تیفوئید-توبرکلوز-بروسلوز-Tularemia نیز مؤثرند.
- نکته: در لوپوس اریتماتوز نوتروپنی ( **Ab بر علیه نوتروفیل** ) ایجاد می‌شود

# CYCLIC NEUTROPENIA

(benign ethnic neutropenia) نوتروپنی نژادی خوش خیم در نژاد آفریقایی و خاورمیانه تعداد نوتروفیل‌ها به طور طبیعی کم است و افراد علامتی ندارند.

علائم بیشتر مربوط به عفونت باکتریال به خصوص StA و باکتری گرم منفی است.

مکان شایع عفونت گوش میانی-حفره دهان و Perirectal می باشد. عفونت ریه در انواع بسیار شدید رخ می دهد.

زخم لته به دلیل تجمع باکتری است و فاقد حاشیه اریتماتوز محیطی است.

نکته: آبسه و چرک به دلیل کاهش نوتروفیل مشاهده نمی شود.

درمان: بهداشت و آنتی بیوتیک و استفاده از G-CSF و پیوند مغز استخوان.

# CYCLIC NEUTROPENIA

بیماری خونی نادر همراه با کاهش دوره‌ای و منظم نوتروفیل‌ها به علت جهش در ژن  $ELA_2$  (neutrophil elastase) وقتی نوتروفیل‌ها کاهش می‌یابند، مشکلات عفونی آغاز می‌شوند. کاهش 3-6 روز طول میکشد و همراه با افزایش مونوسیت و ائوزینوفیل می‌باشد. دوره‌های عود کننده تب-بی‌اشتهایی-لنفادنوپاتی گردنی-بی‌قراری-فارنژیت-زخم دهان و زخم‌های کولون، رکتوم و مقعد را نشان می‌دهد. لته شایع‌ترین ناحیه درگیری شدید حفره دهان است. تحلیل شدید استخوان پریودنتال و لقی دندان دیده می‌شود.

# Diagnosis

تشخیص از طریق شمارش مکرر سلول‌های خونی 2 تا 3 بار در هفته به مدت 8 هفته.

درمان: بهداشت دهان-آنتی‌بیوتیک-اسپلنکتومی و کورتیکو استروئید-G-CSF.



## Aplastic anemia:

↳ ناتوانی سلول‌های اجدادی هماتوپوئیک در ساخت همه انواع سلول خونی.

↳ پان سیتوپنی توسط دو مورد از موارد زیر اثبات می‌شود:

۱- تعداد گرانولوسیت‌ها  $< 5000 \text{ ML}$

۲- تعداد پلاکت‌ها  $< 20000 \text{ ML}$

۳- تعداد رتیکولوسیت‌ها  $< 20000 \text{ ML}$

درمان: پیوند مغز استخوان در بیماران کمتر از ۴۰ سال و با

HLA سازگار