

гемоглобинопатия Н. Гемоглобин Н (HbH) состоит из 4 β -цепей. Он очень нестоек, агрегирует, и при этом развивается выраженная гемолитическая анемия с гемолизом эритроцитов в макрофагической системе печени и селезенки.

Значительно более сложен патогенез β -талассемии. При β -талассемии в связи с нарушением синтеза β -цепи глобина оказывается много свободных α -цепей. Если эти избыточные цепи не входят в состав фетального гемоглобина (HbF) и гемоглобина A_2 (HbA₂), то они нестабильны в растворе, агрегируют и выпадают в осадок. Эритроциты, содержащие HbF и HbA₂, подвергаются гемолизу. Избыточный синтез α -цепи является главной причиной неэффективного эритропоэза, что обусловлено гибелью эритрокариоцитов в костном мозге. Гибель эритрокариоцитов костного мозга приводит при гомозиготной форме болезни к выраженному малокровию.

Клинические проявления. Гомозиготная β -талассемия сопровождается значительным увеличением селезенки, желтушностью и сероватым оттенком кожи и слизистых оболочек, выраженной бледностью. Резкая гиперплазия кроветворного костного мозга приводит к нарушениям скелета (почти квадратный череп, уплощенная переносица, выступающие скулы, сужение глазных щелей). Дети физически развиваются плохо, у них снижена сопротивляемость различным инфекциям, нарушается половое развитие. Гетерозиготная β -талассемия протекает иногда бессимптомно.

Клинические проявления α -талассемии с поражением 2 генов, вероятно, зависят от того, какие гены поражены, и почти полностью повторяют гетерозиготную β -талассемию. Нередко обнаруживается увеличение селезенки, реже - печени.

Картина крови. При гомозиготной β -талассемии содержание гемоглобина снижается до 30–50 г/л. Обнаруживается выраженная гипохромия эритроцитов; цветовой показатель 0,5 и ниже. Содержание ретикулоцитов повышено, однако, раздражение красного ростка намного выраженнее (неэффективный эритропоэз). В костном мозге содержание сидеробластов увеличено.

Морфологически эритроциты гипохромные, резко выражен анизоцитоз, часто выявляются значительная мишеневидность эритроцитов (кодоциты), базофильная пунктуация. Осмотическая резистентность эритроцитов обычно повышена. Для гомозиготной β -талассемии характерно повышение уровня билирубина за счет непрямого и увеличение запасов железа. Избыточное отложение железа приводит к циррозу печени, сахарному диабету, кардиосклерозу и обуславливает недоразвитие вторичных половых признаков. При гетерозиготной β -талассемии гематологические показатели