



## УЧЕБНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО ТАЛАССЕМИИ

Талассемию не следует рассматривать как болезнь лишь "небольшой группы людей". Вы можете быть носителем и не знать об этом.

Талассемию - это серьезное заболевание, передаваемое детям от родителей, которые могут не знать, что они являются "здоровыми носителями".

Талассемию можно предупредить, если доступно надежное информационное, научно-исследовательское и медицинское обеспечение.



ВСЕМИРНАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
ПРОГРАММА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

1990 г.

## ЧТО НЕОБХОДИМО ЗНАТЬ О ГЕТЕРОЗИГОТНОМ НОСИТЕЛЬСТВЕ АЛЬФА-ТАЛАССЕМИИ

Уважаемый читатель,

Есть несколько видов талассемии. Эта брошюра адресована людям, анализ крови которых указывает на то, что у них обнаружены признаки гетерозиготного носительства альфа-талассемии (обычно обозначаемые "носительство  $\alpha$ -талассемии").

Носительство  $\alpha$ -талассемии не является болезнью и не отражается на здоровье.

Имеется два вида носительства  $\alpha$ -талассемии:

(а) Носительство альфа-плюс ( $\alpha^+$ ) талассемии встречается весьма часто и почти всегда безвредно.

(б) Носительство альфа-нуль талассемии ( $\alpha^0$ ) встречается нечасто и может представлять проблему для ваших детей. Поэтому если у вас отмечены признаки  $\alpha$ -талассемии, важно знать, какого она вида.

В настоящей брошюре приводятся сведения относительно обоих видов талассемии.

Не забывайте о том, что вы являетесь носителем гена  $\alpha$ -талассемии. Постоянно храните вместе с историей вашей болезни результаты анализа крови или карту талассемии..

Если по прочтении настоящей брошюры вам понадобится больший объем информации, попросите вашего врача организовать встречу с врачом-генетиком.

Возьмите эту брошюру с собой, если вы идете к врачу по поводу носительства талассемии.

### ЧТО ТАКОЕ "ТАЛАССЕМИЯ"?

Талассемия проявляется в особенности состава крови, присущей людям, проживающим на Средиземноморье, Ближнем Востоке или в Азии. Среди тех, кто проживает на севере Европы, она отмечается редко.

Наблюдаются две основные формы талассемии: альфа-талассемия и бета-талассемия ( $\alpha$ -талассемия и  $\beta$ -талассемия).

Когда говорят о талассемии, обычно имеют в виду  $\beta$ -талассемию, вследствие того, что она чаще встречается, чем  $\alpha$ -талассемия. Относительно  $\beta$ -талассемии можно получить отдельную брошюру - "Учебные материалы по талассемии" (WHO/HDP/EMT/90.1), которая имеется бесплатно на английском языке (переводы на арабский, китайский, французский, русский и испанский языки можно будет получить осенью 1990 г.) в Программе наследственных заболеваний, Отдел неинфекционных болезней и технологии здравоохранения, Всемирная организация здравоохранения, 1211 Женева 27, Швейцария.

Человек, у которого обнаружены признаки гетерозиготного носительства  $\alpha$ -талассемии, именуется носителем  $\alpha$ -талассемии.

Имеется два вида генов  $\alpha$ -талассемии:

(а) ген талассемии альфа-плюс ( $\alpha^+$ ) чрезвычайно распространен и почти всегда полностью безвреден.

Этот ген встречается примерно у:

- одной трети людей африканского происхождения;
- половины людей, происходящих из Индии и Пакистана;
- многих людей из средиземноморского района, в особенности с Кипра, Сардинии, из Греции или южной Италии;
- многих людей с Ближнего Востока.

(b) Ген талассемии альфа-нуль ( $\alpha^0$ ) встречается весьма редко.

Он безвреден для людей, являющихся его носителями, однако может повлиять на здоровье их детей.

Этот ген встречается примерно у:

- одной трети людей, происходящих из Юго-Восточной Азии (южные районы Китая, Гонконг, Сингапур и Таиланд);
- одного человека из ста выходцев из Кипра или некоторых районов Греции.

Одна из проблем  $\alpha$ -талассемии состоит в том, что весьма трудно провести различие между носительством гена талассемии  $\alpha^+$  и  $\alpha^0$ .

КАК МОЖЕТ ЧЕЛОВЕК ОПРЕДЕЛИТЬ, КАКОЙ ВИД ТАЛАССЕМИИ ОН ИМЕЕТ,  $\alpha^0$  или  $\alpha^+$ ?

Если вы или ваши предки произошли из Африки, Индии или Пакистана, то у вас может быть ген талассемии  $\alpha^+$ . Чрезвычайно мало вероятно, чтобы у вас был ген талассемии  $\alpha^0$ , поэтому оснований для беспокойства нет.

Однако если у вас отмечены признаки  $\alpha$ -талассемии и вы или ваши предки являетесь выходцами с Кипра, из Греции, Ближнего Востока, Юго-Восточной Азии (Таиланд, Вьетнам, Камбоджа, Лаос), южных районов Китая или Сингапура, у вас может обнаружиться ген талассемии  $\alpha^0$ . Это не причинит вам никакого вреда, однако может отразиться на детях. Поэтому прежде чем заводить детей, целесообразно чтобы ваш партнер прошел проверку у гематолога. Если у вашего партнера не обнаруживается какого-либо вида  $\alpha$ -талассемии, то вашим детям ничто не угрожает и оснований для беспокойства у вас нет. Однако если результаты анализа крови вашего партнера свидетельствуют о какой-либо особенности, вам следует проконсультироваться у специалиста по проблемам гемоглобина для проведения дальнейших анализов и консультаций.

Если есть какие-либо сомнения относительно вида  $\alpha$ -талассемии, носителем которой вы являетесь, и вам необходимо это выяснить, проконсультируйтесь со своим врачом и возьмите с собой данную брошюру.

#### КРОВЬ И АНЕМИЯ

Чтобы рассказать о талассемии, необходимо сказать несколько слов относительно нормального состава крови и относительно анемии.

#### Из чего состоит кровь?

Кровь состоит из большого количества красных кровяных телец, свободно плавающих в прозрачной, слегка желтоватой жидкости, именуемой плазмой. Кровь имеет красный цвет вследствие того, что красные кровяные тельца содержат вещество, называемое гемоглобин. Гемоглобин играет весьма важную роль, ибо переносит кислород от легких в те части тела, где это необходимо. В гемоглобине содержится большое количество железа. Поэтому чтобы создавать гемоглобин, людям необходимо в составе пищи иметь железо.

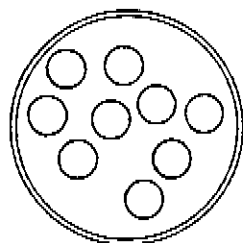
#### Что такое анемия?

Некоторые люди имеют слишком мало гемоглобина в крови. Они страдают анемией. Есть различные виды анемии. Наиболее распространенным видом является железодефицитная анемия. Это происходит в тех случаях, когда люди не потребляют достаточное количество продуктов, содержащих железо. Некоторые люди, являющиеся носителями талассемии, обладают весьма слабо выраженной формой анемии, однако она не имеет ничего общего с количеством железа, поступающим вместе с пищей. Это анемия наследственная.

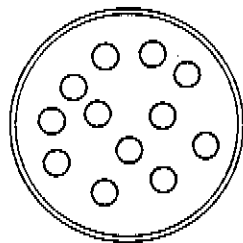
#### ЧТО ОЗНАЧАЕТ БЫТЬ НОСИТЕЛЕМ АЛЬФА-ТАЛАССЕМИИ?

Люди, имеющие один ген  $\alpha$ -талассемии, вполне здоровы: лишь у некоторых из них отмечается небольшая анемия. Вот почему большинство людей, имеющих ген  $\alpha$ -талассемии, не знают о том, что они являются носителями таковой. Обнаруживается это лишь после осуществления особого анализа крови.

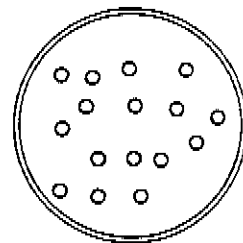
Красные кровяные тельца людей, имеющих ген  $\alpha$ -талассемии, меньше, чем обычные виды красных кровяных телец. При носительстве  $\alpha^+$ -талассемии размер красных кровяных телец составляет около трех четвертей обычного размера, при  $\alpha^0$ -талассемии их размер составляет около двух третей обычного размера.



Обычные красные кровяные тельца



Красные кровяные тельца при носительстве  $\alpha^+$ -талассемии



Красные кровяные тельца при носительстве  $\alpha^0$ -талассемии

Признаки  $\alpha$ -талассемии имеются у плода до рождения, они остаются неизменными в течение всей жизни и могут передаваться от родителей детям. Это означает, что  $\alpha$ -талассемия имеет наследственный характер.

ЧТО НЕОБХОДИМО ЗНАТЬ, ЕСЛИ У ВАС ОТМЕЧЕНО НОСИТЕЛЬСТВО  $\alpha$ -ТАЛАССЕМИИ?

Иногда люди, имеющие ген  $\alpha^0$ -талассемии, могут иметь детей, у которых от рождения наблюдается весьма ярко выраженная анемия. Если у вас наблюдаются признаки  $\alpha^0$ -талассемии, необходимо знать о подобном риске.

Весьма небольшое количество людей, имеющих ген  $\alpha^+$ -талассемии, могут иметь детей с более мягкой формой анемии, которая именуется болезнью "Hb H". Если у вас отмечаются признаки  $\alpha^+$ -талассемии, то вы подвержены весьма незначительному риску иметь детей с анемией.

ЯВЛЯЕТСЯ ЛИ НОСИТЕЛЬ ТАЛАССЕМИИ БОЛЬНЫМ ЧЕЛОВЕКОМ?

Нет, поэтому в каком-либо лечении необходимости нет.

ИМЕЮТСЯ ЛИ КАКИЕ-ЛИБО ДРУГИЕ ПРОБЛЕМЫ?

Нет. Для носителей талассемии нет повышенной вероятности заболеть какой-либо иной болезнью, у них также не проявляется какой-либо иной ослабленности или ограничения в выборе работы.

МОЖЕТ ЛИ КАКОЕ-ЛИБО ЛЕЧЕНИЕ УСТРАНИТЬ НОСИТЕЛЬСТВО  $\alpha$ -ТАЛАССЕМИИ?

Нет. Если вы родились с признаками талассемии, у вас они будут отмечаться всегда.

МОГУТ ЛИ ПРИЗНАКИ  $\alpha$ -ТАЛАССЕМИИ ПЕРЕЙТИ В ТЯЖЕЛУЮ ФОРМУ ТАЛАССЕМИИ?

Нет. Не могут.

НЕОБХОДИМО ЛИ ЖЕЛЕЗО ДЛЯ НОСИТЕЛЕЙ  $\alpha$ -ТАЛАССЕМИИ?

Да. Иногда необходимо, однако важно, чтобы препараты, содержащие железо, принимались лишь тогда, когда они действительно необходимы. Наилучшим способом удостовериться в том, что носитель талассемии нуждается в железе, является анализ крови с целью измерения количества железа в крови. Если вы не проведете этот анализ, то врач может подумать, что у вас отмечается недостаток железа лишь вследствие того, что у вас слишком маленькие кровяные тельца и незначительная анемия, и может посоветовать вам продолжать прием железосодержащих препаратов даже тогда, когда вы в этом не нуждаетесь. Это не принесет вам никакой пользы, а в длительной перспективе может оказаться вредным.

## ЧТО МОЖНО СКАЗАТЬ ПО ПОВОДУ БЕРЕМЕННОСТИ?

Беременные женщины, являющиеся носителями талассемии, нуждаются в дополнительном железе в той же мере, в какой и другие беременные женщины.

## ПОЧЕМУ НОСИТЕЛЬСТВО $\alpha$ -ТАЛАССЕМИИ ОБНАРУЖИВАЕТСЯ В ОТДЕЛЬНЫХ СТРАНАХ?

Люди, обладающие геном  $\alpha$ -талассемии, в меньшей степени подвержены вероятности умереть от малярии. В прошлом в тех странах, где часто встречалась малярия, носительство  $\alpha$ -талассемии представляло собой важное преимущество, поскольку такие люди выживали после малярии, в то время как другие умирали от нее. Такие люди передавали эти признаки своим детям, поэтому со временем они стали чаще встречаться в эндемичных по малярии частях света. Однако в настоящее время мы можем лечить или предупреждать малярию, и носительство талассемии перестало быть преимуществом. А поскольку оно имеет наследственный характер, то ген не исчезает у населения тех районов, где малярии больше нет.

Во всех странах, где малярия часто встречается или встречалась, имеется большое число людей с геном  $\alpha$ -талассемии.

## ДРУГИЕ ТИПЫ НОСИТЕЛЬСТВА ТАЛАССЕМИИ

Эта брошюра о признаках носительства  $\alpha$ -талассемии. Важно не путать их с другими типами талассемии.

Носительство бета-( $\beta$ )-талассемии часто отмечается в тех районах, где наблюдаются и  $\alpha$ -талассемии. Они оказывают аналогичное воздействие на носителей, однако содержат в себе больший риск для детей. Эти признаки описаны в отдельной брошюре "Все, что необходимо знать относительно признаков талассемии".<sup>1</sup>

Носительство талассемии дельта-бета-( $\delta\beta$ ), а также гемоглобин Лепоре являются признаками носительства  $\beta$ -талассемии.

Имеется четыре основных вида аномального гемоглобина. К ним относятся:

- HbS
- HbC
- HbD
- HbE

Если кто-либо имеет признаки  $\alpha$ -талассемии, а его партнер имеет признаки  $\beta$ -талассемии, признаки  $\delta\beta$ -талассемии, признаки гемоглобина Лепоре или гемоглобина S, C, D или E, то для их детей не возникает риска заболеть тяжелой формой анемии. Эта проблема может возникнуть лишь в том случае, если носитель  $\alpha$ -талассемии вступает в супружеские отношения с другим носителем  $\alpha$ -талассемии. Даже в таких случаях проблемы возникают не очень часто.

## ЧТО МОЖЕТ ОЗНАЧАТЬ ИМЕЮЩЕЕСЯ У РОДИТЕЛЕЙ НОСИТЕЛЬСТВО $\alpha$ -ТАЛАССЕМИИ ДЛЯ ИХ ДЕТЕЙ,

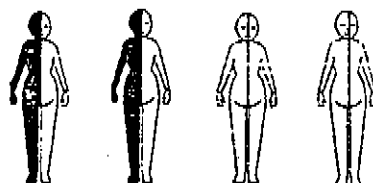
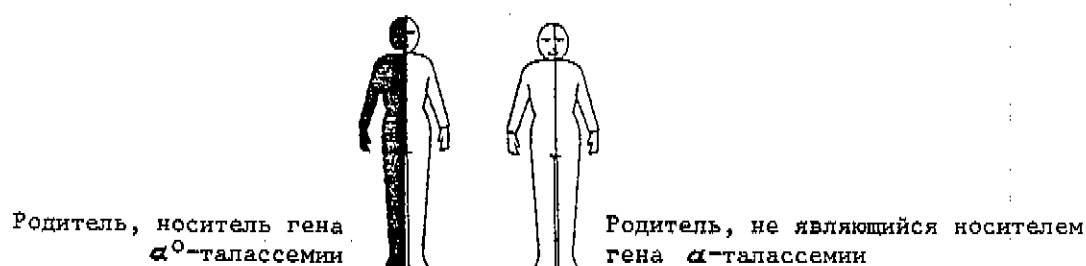
Степень риска различна для носителей признаков  $\alpha^+$  и  $\alpha^0$ -талассемии. Большинство проблем возникают для носителей признаков  $\alpha^0$ -талассемии, и поэтому их необходимо обсудить в первую очередь.

<sup>1</sup> См. информационную брошюру ВОЗ, содержащую учебные материалы по талассемии, неопубликованный документ ВОЗ WHO/NDR/EMT/90.1, сс. 2-9. Имеется бесплатно на английском языке (арабский, китайский, французский, русский и испанский перевод можно получить осенью 1990 г.) в Программе наследственных заболеваний, Отдел неинфекционных болезней и технологии здравоохранения, Всемирная организация здравоохранения, 1211 Женева 27, Швейцария).

КАКОВЫ ВОЗМОЖНЫЕ СТЕПЕНИ РИСКА ДЛЯ НОСИТЕЛЕЙ ПРИЗНАКОВ  $\alpha^0$ -ТАЛАССЕМИИ?

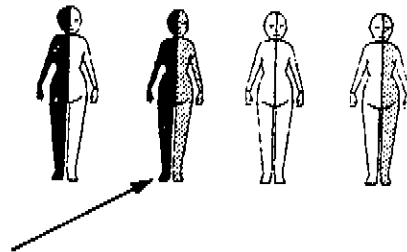
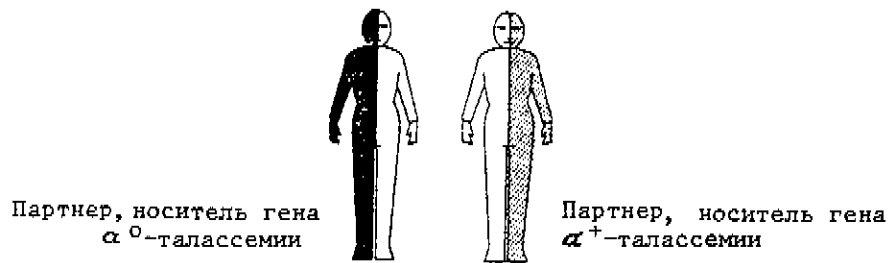
Чтобы ответить на этот вопрос, необходимо знать, каким образом ген  $\alpha$ -талассемии передается от родителей детям. Рассмотрим три вида супружеских пар.

1. Если носитель гена  $\alpha^0$ -талассемии выбирает партнера, у которого не наблюдается никаких признаков  $\alpha$ -талассемии, то в среднем половина детей будут носителями гена  $\alpha^0$ -талассемии, а половина будут обладать обычным типом крови. Никто из них не будет страдать тяжелой формой  $\alpha$ -талассемии. Для носителя  $\alpha^0$ -талассемии не возникает никакого риска, если его партнер не является носителем.



Половина детей будут носителями  $\alpha^0$ -талассемии, а вторая половина детей не будут ими. Все они будут здоровыми.

2. Иногда лица, имеющие ген  $\alpha^0$ -талассемии, выбирают партнера, имеющего ген  $\alpha^+$ -талассемии. Большая часть их детей будут совершенно здоровыми (у половины будет отмечаться  $\alpha^+$ -талассемия, а у четверти не будет наблюдаться никакого вида талассемии). Однако четверть (25%) унаследуют  $\alpha^0$ -талассемию от одного из родителей и  $\alpha^+$ -талассемию от другого. Это приводит к такому виду анемии, который именуется "гемоглобинопатия H".



Один из четырех детей (в среднем) может унаследовать ген  $\alpha^0$ -талассемии от одного родителя и ген  $\alpha^+$ -талассемии от другого. У этого ребенка будет развиваться болезнь гемоглобинопатия Н. Все остальные дети будут здоровыми.

### Что такое гемоглобинопатия (Н)?

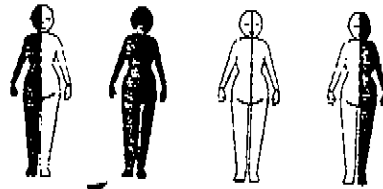
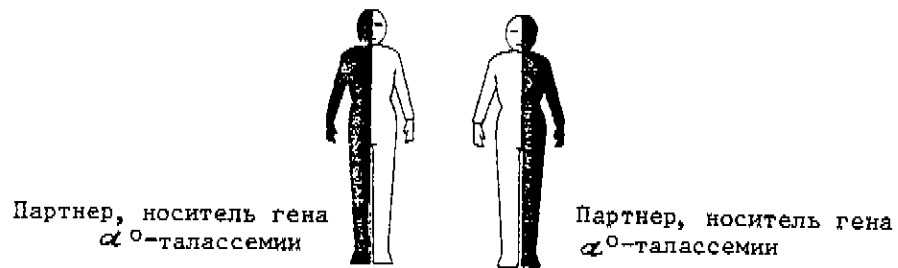
Дети, имеющие НбН, анемичны: в крови этих детей уровень гемоглобина составляет 8-9 граммов на децилитр (8-9 г/дцл). Нормальный уровень составляет 11-14 граммов на децилитр (11-14 г/дцл). Следовательно, уровень гемоглобина у них ниже нормального.

Однако люди с гемоглобинопатией Н обычно чувствуют себя вполне нормально и могут работать и иметь детей, как и другие люди.

С того момента, как люди, имеющие детей с болезнью НбН, понимают положение, они не проявляют особенного беспокойства, а обычно просят провести проверку крови у ребенка, вскоре после его рождения, чтобы выяснить положение.

Если у ребенка обнаруживается гемоглобинопатия Н, то родителям советуют посещать педиатрическую клинику несколько раз в год, чтобы проверить, как ребенок развивается и убедиться в том, что проблем нет.

3. Если случайно (в редких случаях) носитель гена  $\alpha^-$ -талассемии выбирает партнера, который также является носителем  $\alpha^0$ -талассемии, большинство их детей будут здоровыми. (Они могут являться носителями  $\alpha^0$ -талассемии или иметь совершенно нормальную кровь.) Однако четвертая часть (25%) потомков унаследуют от обоих родителей по гену  $\alpha^0$ -талассемии, и у них будет развиваться болезнь -  $\alpha^0$ -талассемия, или так называемая большая  $\alpha$ -талассемия.



Один из четырех детей (в среднем) может унаследовать большую  $\alpha^0$ -талассемию от обоих родителей. Этот плод будет иметь болезнь  $\alpha^0$ -талассемии, сопровождающейся водянкой плода. Все остальные дети будут здоровыми.

При всякой беременности имеется один шанс из четырех (25%), что ребенок будет иметь нормальную кровь и два шанса из четырех (50%), что ребенок будет иметь признаки носительства  $\alpha^0$ -талассемии. Лишь в одном случае из четырех (25%) плод будет иметь большую  $\alpha^0$ -талассемию.

#### ЧТО ТАКОЕ БОЛЬШАЯ $\alpha^0$ -ТАЛАССЕМИЯ?

Большую  $\alpha^0$ -талассемию еще называют  $\alpha$ -талассемией, сопровождающейся водянкой плода.

Это очень серьезный вид анемии, развивающийся у плода. Он может иметь место лишь в тех случаях, когда оба родителя являются носителями  $\alpha^0$ -талассемии.

Организм плода не производит достаточно гемоглобина, поскольку его костный мозг не может вырабатывать красные кровяные тельца в достаточном количестве. Производимые красные кровяные тельца почти пусты. В результате плод становится в значительной степени анемичным и слабым и его сердце не способно достаточным образом заставить циркулировать кровь.

Беременность проходит нормально примерно до пяти месяцев, иногда дольше, однако затем прекращается нормальный рост ребенка, а у матери может появиться повышенное кровяное давление. При ультразвуковом обследовании обычно выявляется "отечность" ребенка, означающая, что в его организме содержится слишком много воды.

Роды обычно начинаются раньше, с 28 по 36 неделю беременности, и ребенок рождается мертвым или умирает вскоре после родов.

Имеется один шанс из четырех (25%), что и при последующих беременностях у плода возникнет  $\alpha^0$ -талассемия, а именно этого семьи стараются избежать.

Вот почему людям так важно знать, имеется ли у них носительство  $\alpha^0$ -талассемии и является ли носителем и их партнер, прежде чем они примут решение создать семью.

### МОЖНО ЛИ ЛЕЧИТЬ БОЛЬШУЮ $\alpha^0$ -ТАЛАССЕМИЮ?

Большая  $\alpha^0$ -талассемия не поддается лечению.

### МОЖНО ЛИ ПРЕДУПРЕДИТЬ БОЛЬШУЮ $\alpha^0$ -ТАЛАССЕМИЮ?

Когда оба партнера являются носителями  $\alpha^0$ -талассемии, имеется несколько способов предупредить рождение мертвого ребенка. Можно предсказать достаточно заблаговременно в течение беременности, будет ли плод здоровым или больным большой  $\alpha^0$ -талассемией. Большинство супружеских пар, где каждый из супругов является носителем признаков  $\alpha^0$ -талассемии, обращаются с просьбой к врачам провести проверку каждой беременности для того, чтобы обнаружить, не болен ли ребенок большой  $\alpha^0$ -талассемией. Это обследование может быть проведено в любое время по прошествии восьми недель после последней менструации. Если плод болен, то у него нет надежды жить нормальной жизнью, поэтому родители обычно высказывают желание прекратить беременность. Затем они могут начать другую беременность в надежде получить здорового ребенка. Следует помнить, что при каждой беременности имеется три четверти (75%) вероятности рождения здорового ребенка!

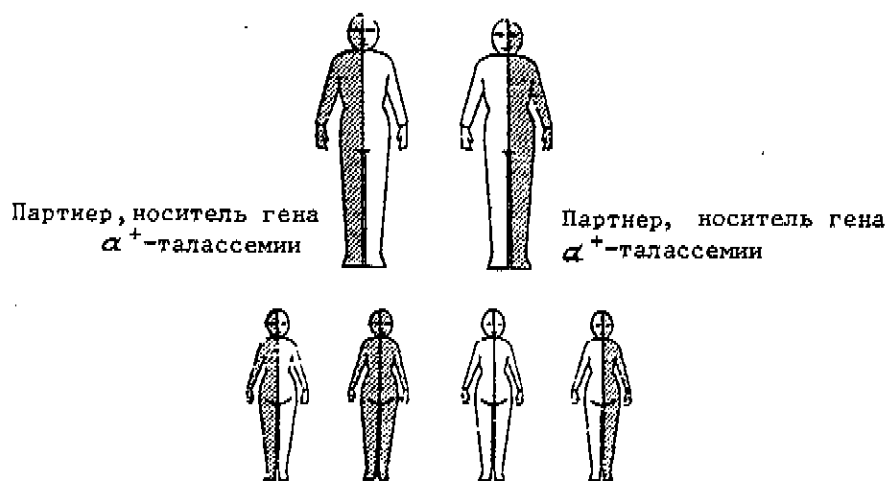
Чтобы получить более подробные сведения, обратитесь к своему врачу, чтобы он помог вам получить генетическую консультацию.

### ФАКТОРЫ РИСКА ДЛЯ НОСИТЕЛЕЙ $\alpha^+$ -ТАЛАССЕМИИ

Самым существенным фактором риска для носителей  $\alpha^+$ -талассемии является риск диагностической ошибки. Если людям скажут, что они являются носителями  $\alpha^+$ -талассемии, то они могут подумать, что у них тяжелая форма  $\alpha^0$ -талассемии.

На самом деле, риск того, что дети носителя  $\alpha^+$ -талассемии будут больны анемией, весьма незначителен. Рассмотрим несколько ситуаций.

1. Носитель  $\alpha^+$ -талассемии выбирает партнера, который не является носителем какой-либо формы талассемии. В среднем половина детей будет иметь носительство  $\alpha^+$ -талассемии, а у половины ее не будет. Ни один из них не будет страдать какой-либо тяжелой формой наследственной анемии.
2. Носитель  $\alpha^+$ -талассемии выбирает партнера, который также является носителем  $\alpha^+$ -талассемии. В этом случае четверть (25%) детей унаследуют  $\alpha^+$ -талассемию от обоих родителей. Однако  $\alpha^+$ -талассемия является столь мягкой формой заболевания, что она проявляется лишь в незначительном уменьшении красных кровяных телец, а обладающий этой формой талассемии человек вполне здоров.

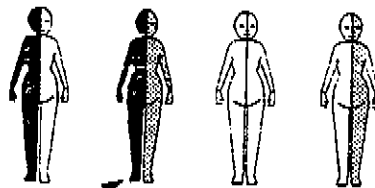
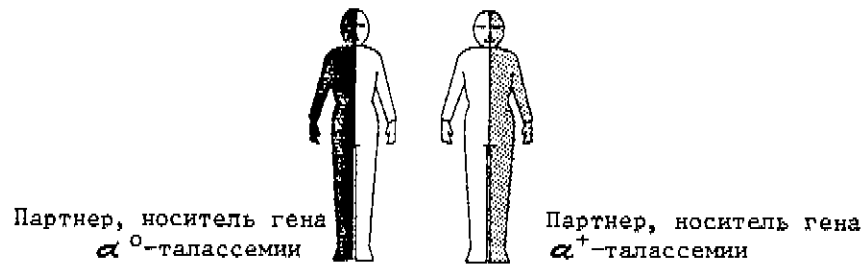


Один из четырех детей (в среднем) может унаследовать  $\alpha^+$ -талассемию от обоих родителей. Этот ребенок будет вполне здоров.

Все остальные дети будут также здоровыми.

3. В редких случаях человек, носитель  $\alpha^+$ -талассемии, выбирает партнера, носителя  $\alpha^0$ -талассемии. Большая часть их детей будут совершенно здоровыми. У четверти не будет даже носительства какого-либо вида талассемии. Однако четвертая часть (25%) детей может унаследовать ген  $\alpha^0$ -талассемии от одного из родителей и  $\alpha^+$ -талассемии от другого. В результате этого возникает вид анемии, именуемый "гемоглобинопатия Н" (см. с. 6).

Итак, в заключение можно сказать, что большинство людей, являющихся носителями  $\alpha^+$ -талассемии, не должны беспокоиться. Они должны себя считать нормальными людьми во всех отношениях.



Один из четырех детей (в среднем) может унаследовать ген  $\alpha^0$ -талассемии от одного из родителей и  $\alpha^+$ -талассемии от другого. Этот ребенок будет болен гемоглобинопатией Н. Все другие дети будут здоровыми.

\* \* \* \* \*