

## :: Beetatalassemia

Orpha number: ORPHA848

### YHTEENVETO

Taudinkuvaan kuuluu joko hemoglobiiniproteiinin beetaglobuliiniketjun synteessin vähentyminen (B+) tai puute (B0). Tauti löydettiin ensin Välimeren alueelta, mutta taudin vaikeita muotoja esiintyy Lähi-Idässä, Kaakkois-Aasiassa, Intiassa ja Kiinassa. Väestön muutot ovat johtaneet taudin maailmanlaajuisen esiintymiseen. Taudista on kolmea tyyppiä.

- Talassemia minor (BT-minor) on heterotsygoottinen ja tavallisesti oireeton.
- Talassemia major (Cooleyn anemia; BT-major) on homotsygoottinen, siihen liittyy mikrosyyttinen ja hypokrominen anemia, jotka johtuvat virheellisestä erytropoieesista ja hemolyysistä. Potilailla on myös suurentunut perna. Tauti alkaa 6-24 kk:n iässä. Vaikea anemia vaatii systemaattisia verensiirtoja Hb-tasojen säilymiseksi tasolla 90-100 g/l.
- Talassemia intermedia (BTI) muodostuu homo- ja heterotsygoottisista muodoista. Anemian taso on vaihteleva mutta lievempi ja diagnosoidaan myöhemmin kuin BT-major-muodossa. Potilaat voivat jopa selvitä ilman verensiirtoja. Löydöksinä voivat olla pernan suurentuminen, sappikivet, ekstramedullaarinen hematopoieesi, tromboottiset komplikaatiot ja etenevä raudan kertyminen.

Periytyminen tapahtuu autosomissa resessiivisesti; n. 200 mutaatiota on löydetty. Diagnoosiin päästään hemoglobiinin elektroforeesilla tai korkeapainenestekromatografialla. Hoidoissa on kaksi linjaa, verensiirtojen ja kelaattoreiden yhdistelmä ja viime vuosina markkinoille tullut deferasiroksi sekä kantasolusiirto, mikä on ainoa kuratiivinen hoito. Vaikean muodon esiintyvyydeksi on arvioitu 1/100 000 syntyvää lasta vuodessa.

Asiantuntija:

- Dr. Isabelle THURET

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: April 2011

Translated: May 2011



*This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd*



---

Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

---

