

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

الحمد لله

# درس هماتولوژی ۱ نظری

مدرس:

نگین شکرگذار

کارشناس ارشد هماتولوژی و بانک خون

۱۴۰۰ - ۱۴۰۱



## هما کروماتوز (Iron overload)

## هماکروماتوز (بیماری انباشتگی آهن)

- ▶ افزایش بار آهن بدن به صورتی که منجر به آسیب بافتی شود را هماکروماتوز و افزایش آهن بدن ناشی از تزریق مکرر خون را هموسیدروز می گویند.
- ▶ هماکروماتوز زمانی اطلاق میشود که سطح فریتین سرم در زنان قبل از قاعدگی بیش از  $200 \mu\text{g/l}$  یا در مردان و زنان بعد از قاعدگی به بیش از  $300 \mu\text{g/l}$  برسد
- ▶ آهن اضافی در این بیماران در اندام های حیاتی مانند قلب، کبد، غدد اندوکرین و بافت های پارانشیمی رسوب کرده و باعث آسیب و به تدریج از کار افتادن این اندام ها میشود
- ▶ هماکروماتوز به دو صورت ممکن است ایجاد شود :
  ۱. ارثی
  ۲. ثانویه به سایر بیماری ها

# هماکروماتوز ارثی

▶ بیماری هماکروماتوز ارثی انواع گوناگونی دارد :

۱. هماکروماتوز تایپ یک یا نوع کلاسیک :

✓ جهش در ژن HFE روی کروموزوم شماره ۶

✓ اتوزوم مغلوب

✓ جهش به صورت  $Cys\ 282 \rightarrow Tyr$  (جایگزینی تیروزین به جای سیستئین در موقعیت شماره ۲۸۲) به ارث میرسد که به صورت  $C282Y$  نیز نشان میدهند. موتاسیون شایع دیگر در بیماری  $His63 \rightarrow Asp$  (جایگزینی آسپارتیک اسید به جای هیستیدین در موقعیت شماره ۶۳) است که به صورت  $H63D$  نیز نشان میدهند

## هماکروماتوز ارثی

II. هماکروماتوز جوانی یا تایپ ۲ :

- ✓ جهش در ژن هموجوولین (HJV) روی کروموزوم شماره ۱ (تایپ 2a) یا جهش در ژن هپسیدین (HAMP) روی کروموزوم ۱۹ (تایپ 2b)
- ✓ هماکروماتوز بسیار شدید بوده و متوسط جذب روزانه آهن  $\frac{3}{2}$  تا  $\frac{3}{9}$  میلی گرم است
- ✓ انباشتگی کبد از آهن موجب بروز سیروز کبدی قبل از ۳۰ سالگی می شود

# هماکروماتوز ارثی

III. هماکروماتوز تایپ ۳ :

✓ جهش در ژن گیرنده ترانسفرین ۲ (TFR2) روی کروموزوم شماره ۷

IV. هماکروماتوز تایپ ۴ :

✓ جهش در ژن فروپورتین

# هماکروماتوز اکتسابی

علل : ►

- کم خونی همولیتیک (مثل تالاسمی)
- تزریق خون مکرر
- بیماری کبدی مزمن
- هیپاتیت ویروسی
- الکلیسم
- مصرف زیاد مکمل های آهن



## علائم بالینی هماکروماتوز

▶ هایپرپیگمانته شدن پوست

▶ اختلال در ترشح غدد درون ریز شامل تیروئید، گوناد، هیپوفیز، پاراتیروئید و پانکراس

▶ فیروز و سیروز کبدی

▶ درمان :

✓ فلبوتومی

✓ داروهای دفع کننده آهن



چیزهای خوب سراغ کسی می آیند که

**صبر می کند**

اما چیزهای بهتر سراغ کسی می آیند که

**تلاش می کند**