



درس هماتولوژی ۱ نظری

مدرس:

نگین شکرگذار

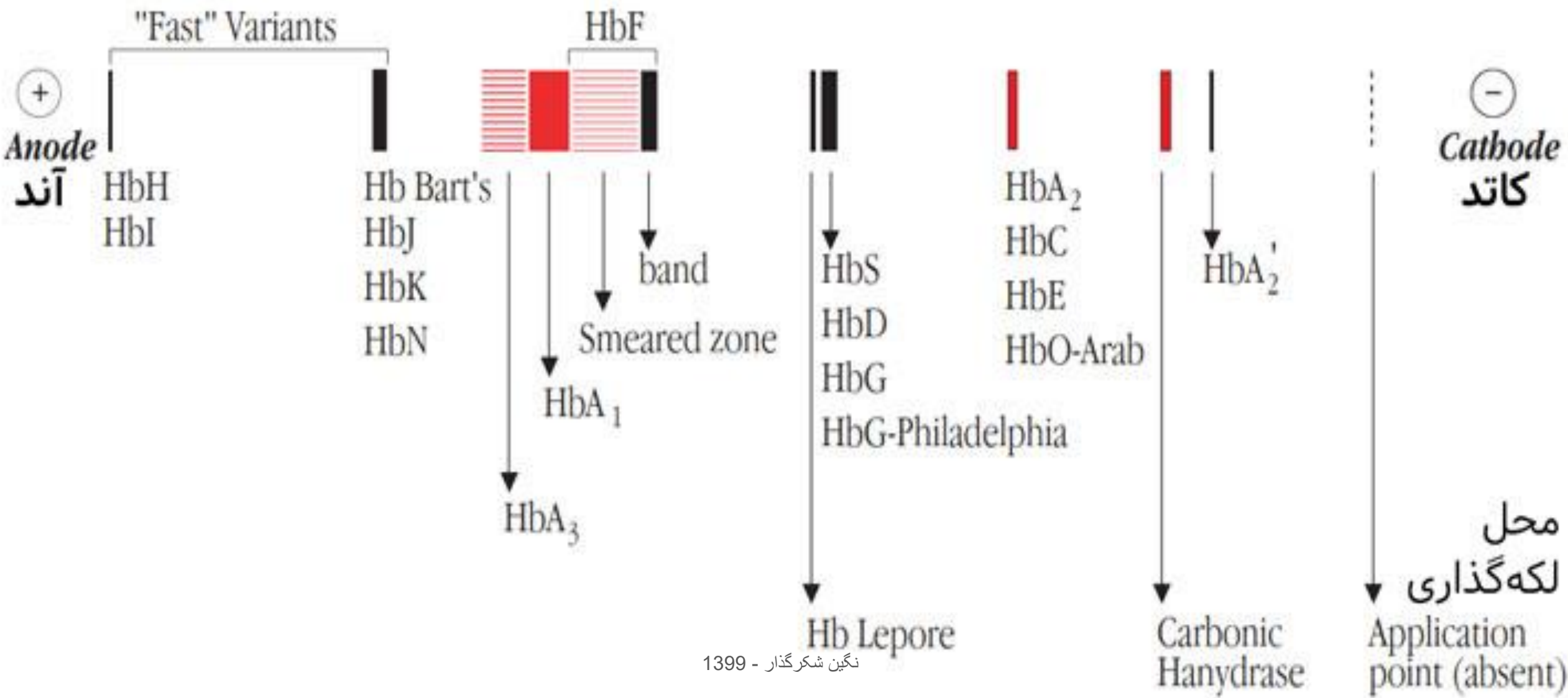
کارشناس ارشد هماتولوژی و بانک خون

۹۹ - ۱۳۹۸



هموگلوبینوپاتی ها

الکتروفورز هموگلوبین

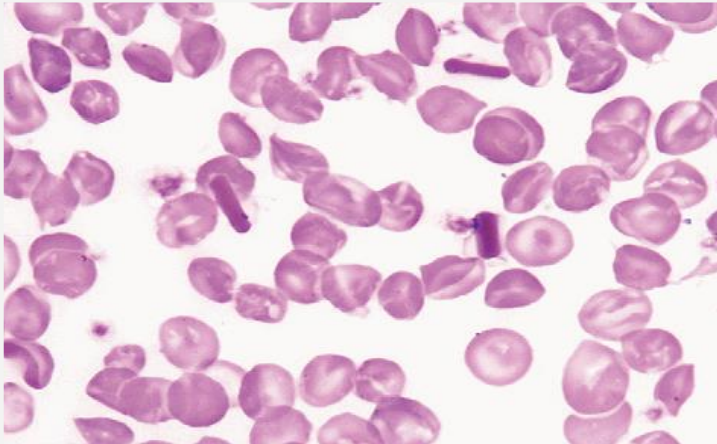


الکتروفورز هموگلوبین

- هموگلوبین هایی که سریع تر از A حرکت میکنند : Fast Hb
- هموگلوبین هایی که کندتر از A حرکت می کنند : Slow Hb
- HbH سریع ترین Hb است و بعد از آن به ترتیب هموگلوبین های I ، N ، bart ، J ، K و A1C
- بعد از همولیزات بانندی داریم به نام CA (کربنیک انهدراز)
- بعد از CA جایگاه هموگلوبین های A2 ، C ، E و O می باشد
- بین CA و HbA2 : HbCS
- هموگلوبین A² : واریانت زنجیره دلتا
- هموگلوبین های G ، S ، D ، لپور و Arya در یک جایگاه قرار میگیرند

هموگلوبین C

- HbC در اثر جابجایی لیزین به جای گلوتامیک اسید در موقعیت ۶ زنجیره بتا گلوبین ایجاد میشود ($\beta^{6\text{Glu}\rightarrow\text{lys}}$)
- حالت هتروزیگوت (HbA/C) :



- فاقد علامت بالینی و یا کم خونی است
- تصویر خون محیطی نرموسیتیک همراه با درصدی تارگت سل دیده میشود
- HbC در این حالت حدود ۴۰٪ هموگلوبین را تشکیل میدهد
- حالت هموزیگوت (Hb C/C) یا بیماری HbC :
 - کم خونی همولیتیک مزمن و خفیف ایجاد میکند
 - تصویر خون محیطی نرموسیتیک یا میکروسیتیک خفیف همراه با درصد بالای تارگت سل، میکرواسفروسیت و کریستالهای میله ای HbC دیده میشود
 - بیش از ۹۰٪ هموگلوبین در این حالت از نوع HbC، ۲-۴٪ از نوع HbF و HbA2 نرمال تا درصدی افزایش یافته است
- HbC در الکتروفورز سلولز استات همراه با HbE و HbO در باند HbA2 قرار میگیرد

هتروزیگوت ترکیبی هموگلوبین های C و S

• Hb S/C :

- کم خونی خفیف تا متوسط ایجاد میکند
- تصویر خون محیطی نرموسیتیک همراه با درصد بالای تارگت سل، سلول های داسی با اشکال متفاوت از شکل تیپیک آن (تاخورده و شبیه پرنده) ممکن است دیده شوند
- سطح HbC و HbS تقریبا برابر است و کمتر از ۲٪ HbF مشاهده میشود. تست تهیه سلول داسی مثبت است



هتروزیگوت ترکیبی هموگلوبین C و تالاسمی

• HbC/β^+ و HbC/β^0

✓ همراهی HbC با ژن بتا تالاسمی منجر به کم خونی میکروسیتیک هیپوکروم با نمای تالاسمی مینور تا اینترمدیا می شود

✓ انبوه تارگت سل و کریستال هموگلوبین C

هموگلوبین E

- HbE در اثر جایگزینی لیزین به جای گلوتامیک اسید در موقعیت ۲۶ زنجیره بتا ایجاد میشود ($\beta^{26\text{Glu}\rightarrow\text{lys}}$)
- حالت هتروزیگوت (Hb A/E) :
 - این حالت بدون علامت بالینی است
 - تصویر خون محیطی میکروسیتیک هیپوکروم است. HbE: 30%، HbA: 65-70% و HbF نرمال است
- حالت هموزیگوت (Hb E/E) :
 - این حالت فاقد علامت بالینی مشخص است
 - تصویر خون محیطی میکروسیتوز شبیه بتا تالاسمی مینور است. MCV حدود ۷۰ همراه با اریتروسیتوز و تارگت سل از یافته های این حالت است. سطح HbE در این حالت بیش از ۹۰٪ است

هموگلوبین E

- هتروزیگوت دوگانه HbE/β thalassemia :

✓ نمای خون محیطی در همراهی E/β^0 و E/β^+ شبیه تالاسمی ماژور بتاست

✓ در ترکیب E/β^+ ، علاوه بر هموگلوبین های E و F ممکن است هموگلوبین A تا حدود ۱۰ درصد وجود داشته باشد

✓ در ترکیب E/β^0 ، ۴۰ تا ۶۰ درصد هموگلوبین E و ۳۰ تا ۶۰ درصد هموگلوبین F وجود دارد

- هتروزیگوت ترکیبی داسی و هموگلوبین E :

✓ از نظر بالینی خفیف جلوه می کند و هموگلوبین S بیشتر از E می باشد

✓ در خون محیطی تعداد زیادی تارگت سل همراه با گلبول های داسی مشاهده می شود

هموگلوبین D

- HbD دارای گونه های مختلف است که شناخته شده ترین آن HbD Los Angeles (Punjab) است. این هموگلوبین در اثر جابجایی گلوتامین با گلوتامیک اسید در موقعیت ۱۲۱ زنجیره بتا گلوبین ایجاد میشود ($\beta^{121}\text{Glu}\rightarrow\text{Gln}$)
- HbD در حالت های هتروزیگوت و یا هموزیگوت فاقد کم خونی و علائم بالینی مشخص است و ایندکس های خون محیطی معمولاً نرمال است
- در حالت هموزیگوت بیش از ۹۰٪ و در حالت هتروزیگوت زیر ۵۰٪ هموگلوبین از نوع HbD است
- اهمیت HbD در هتروزیگوت دوگانه آن با HbS است (HbSD). در این حالت کم خونی داسی شکل با شدت خفیف تر وجود دارد. از آنجا که HbD و HbS در الکتروفورز سلولز استات در یک باند قرار میگیرند با این روش نمیتوان HbSS را از HbSD افتراق داد. الکتروفورز در PH اسیدی یا روشهایی مثل HPLC میتواند در افتراق آنها کمک کننده باشد
- هتروزیگوت دوگانه HbD و بتا تالاسمی نیز باعث خفیف تر شدن بیماری و ایجاد تالاسمی اینترمدیا میشود
- HbD Iran نیز گزارش شده است که در آن جابجایی گلوتامین با گلوتامیک اسید در موقعیت ۲۲ زنجیره بتا گلوبین دیده میشود ($\beta^{22}\text{Glu}\rightarrow\text{Gln}$)

هموگلوبین G فیلادلفیا

- $\text{HbG}^{\text{Philadelphia}}$ در اثر جایگزینی لیزین به جای آسپارژین در موقعیت ۶۸ زنجیره آلفا ایجاد میشود
($\alpha^{68\text{asn}\rightarrow\text{lys}}$)
- این هموگلوبین فاقد علامت بالینی خاصی است
- این هموگلوبین ممکن است در افراد با هر چهار زنجیره آلفا همراه باشد ($\alpha^G\alpha/\alpha\alpha$) که در این حالت حدود ۲۵٪ HbG وجود دارد
- گاهی اوقات ممکن است HbG در افراد ناقل آلفا تالاسمی همراه باشد که در این حالت درصد های متفاوتی از HbG دیده میشود

هموگلوبین O عرب

- HbO در اثر جایگزینی لیزین به جای گلوتامیک اسید در موقعیت ۱۲۱ زنجیره بتا ایجاد میشود
($\beta^{121}\text{Glu}\rightarrow\text{lys}$)
- این هموگلوبین در حالت هموزیگوت ممکن است با یک کم خونی همولیتیک خفیف و اسپلنومگالی خفیف همراه باشد. تصویر خون محیطی درصد زیادی تارگت سل را نشان میدهد
- هتروزیگوت دوگانه HbO و HbS گزارش شده است که با کم خونی همولیتیک شدید همراه است

هموگلوبین کنستانت اسپیرینگ

- جهش در رمز پایانی ژن زنجیره آلفا
- طول شدن زنجیره آلفا
- این نوع آلفا را به صورت α^{CS} نشان می دهند
- در هتروزیگوت کنستانت اسپیرینگ $(\alpha^{CS}\alpha/\alpha\alpha)$:
 - ✓ اندکی کم خونی با اندکس های نرمال
- در هموزیگوت کنستانت اسپیرینگ $(\alpha^{CS}\alpha/\alpha^{CS}\alpha)$:
 - ✓ کم خونی با هموگلوبین حدود ۱۰ گرم درصد، کاهش MCH حدود ۲۶ پیکوگرم و مقدار نرمال MCV
 - ✓ افزایش تعداد رتیکولوسیت ها بین ۶ تا ۱۰ درصد و طحال و کبد بزرگ
 - ✓ الکتروفورز هموگلوبین بین ۲ تا ۱۱ درصد HbCS ، بین ۱ تا ۳ درصد هموگلوبین بارت و بقیه از نوع هموگلوبین A

داشتن باور مثبت مثل آب دادن
به یک دانه است.

در ابتدا چیزی مشخص نمی شود
اما بعد از مدتی، میوه باور مثبت
تان را خواهید چشید.