

**Fiziopatologia  
sângeului roșu  
(anemiile)**

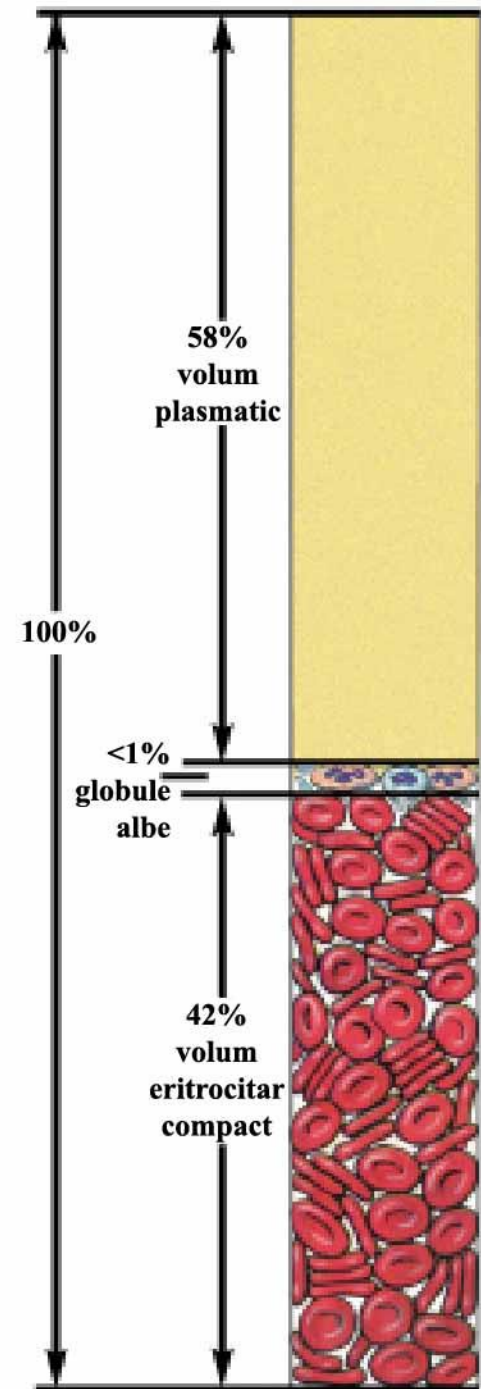
# SÂNGELE

## ■ Plasmă

- apă (90%)
- *substanțe dizolvate* (10%)
  - substanțe organice
  - elemente minerale

## ■ Elemente figurate

- eritrocite
- leucocite
- trombocite



# SÂNGELE

## Rolul sângelui:

- **transport**
  - gazelor respiratorii
  - compușilor metabolici
  - electroliți
  - hormoni
  - vitamine
  - medicamente
- **homeostazia termică**

# SÂNGELE

## Rolul sângelui:

- apărarea organismului – leucocite, anticorpii
- menținerea echilibrului acido-bazic și a pH-ului
- menținerea echilibrului fluido-coagulant

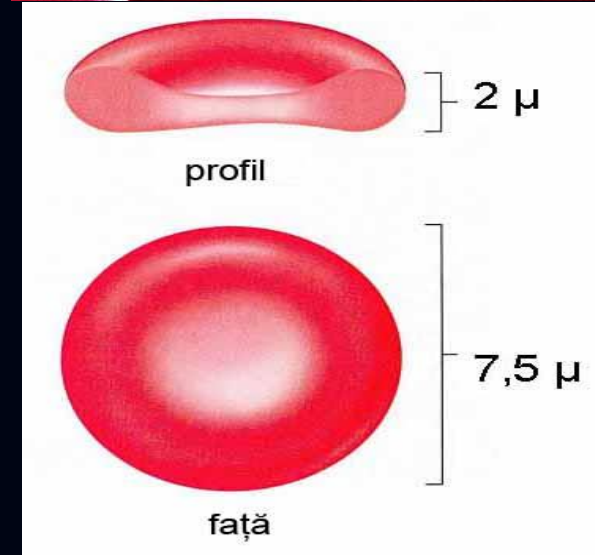
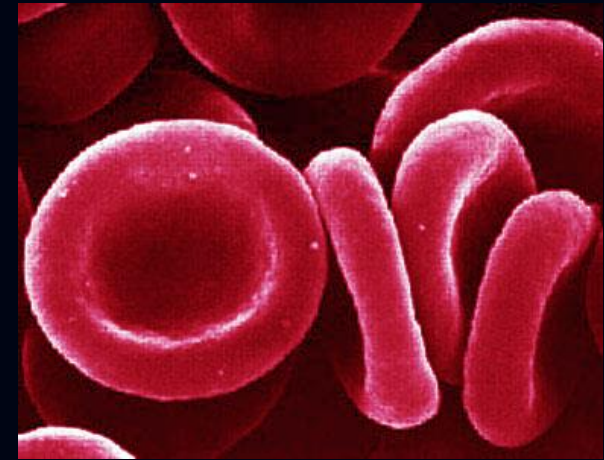


# FIZIOLOGIA ERITROCITELOR

Eritrocitele (hematii,  
globule roșii):

formă de **disc biconcav**

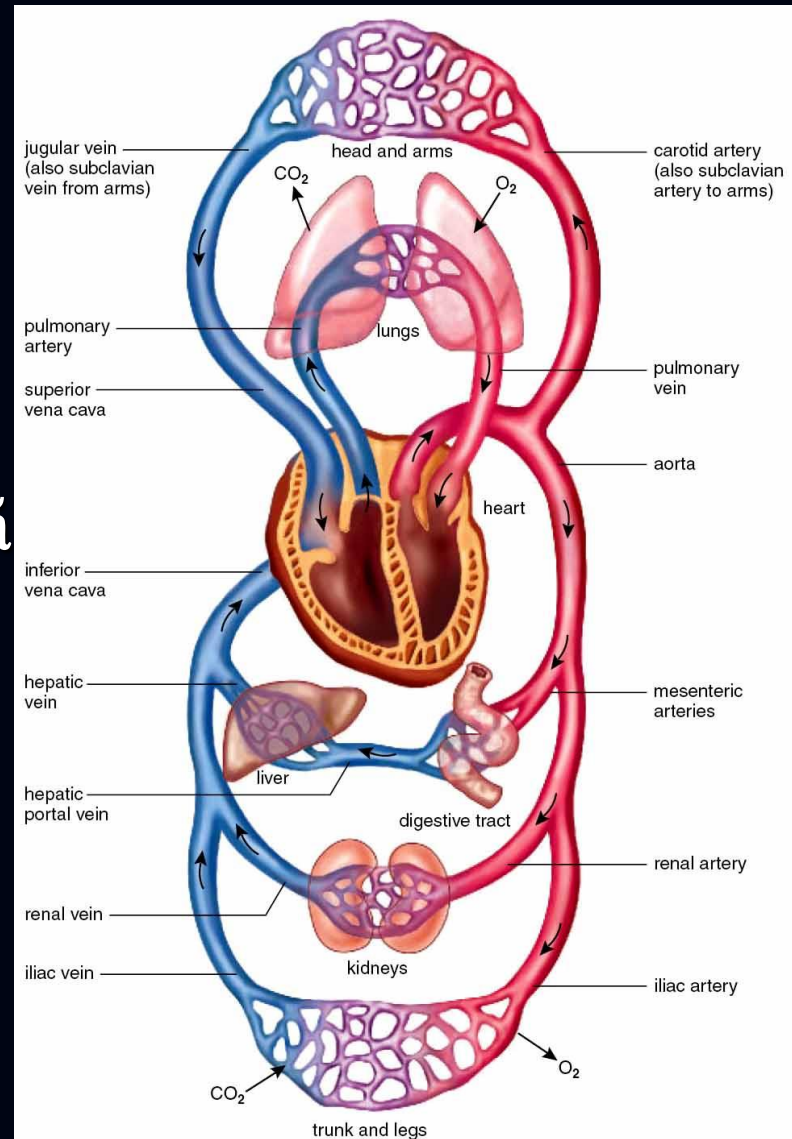
- dimensiunea  $7,5 \times 2 \mu\text{m}$
- celule **anucleate**
- $4,5 - 5$  milioane/ $\text{mm}^3$  la bărbați
- $4 - 4,5$  milioane/ $\text{mm}^3$  la femei



# FIZIOLOGIA ERITROCITELOR

## Hemoglobina

- pigment de culoare roșie
- se încarcă cu  $O_2$  la nivel pulmonar → îl transportă la nivel tisular → îl cedează
- la nivel tisular preia  $CO_2$  → îl transportă la nivel pulmonar → îl elimină



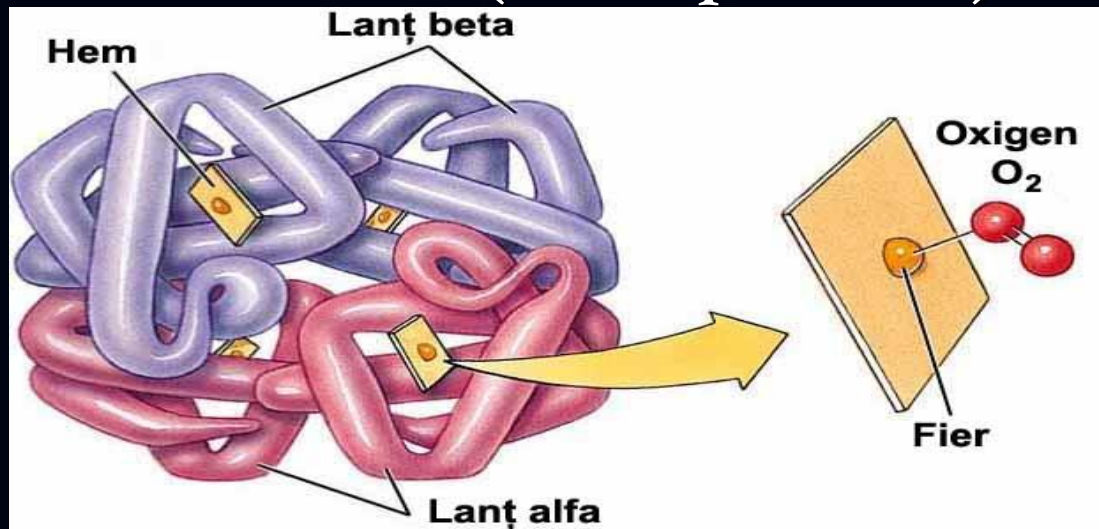
# FIZIOLOGIA ERITROCITELOR

## ■ cantitatea de Hb

- 13–16 g% la bărbați
- 12–14 g% la femei

## ■ formată din

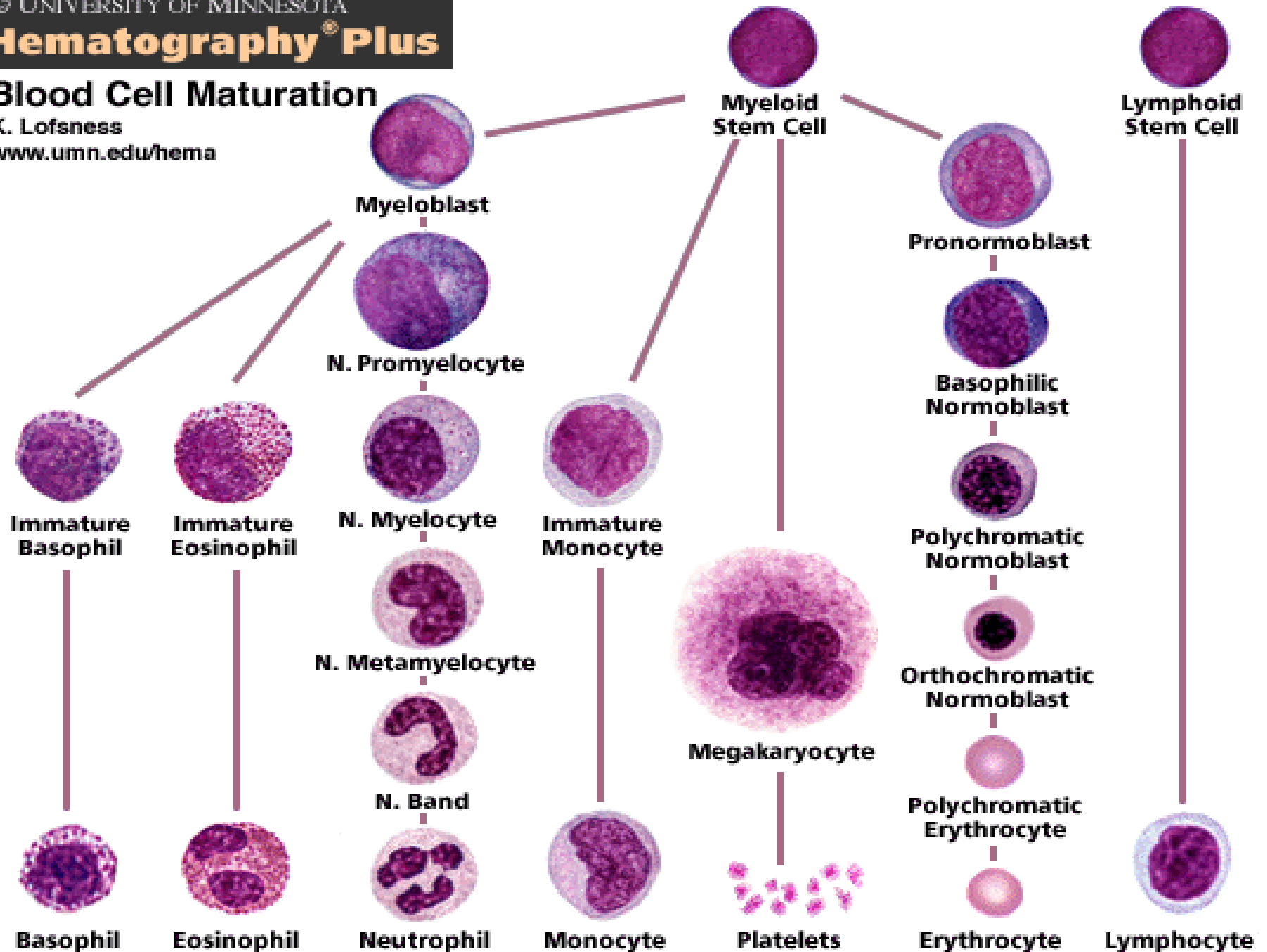
- 4 lanțuri de **globină** (2 $\alpha$  și 2 $\beta$ )
- 4 molecule de **hem** (Fe cu porfirină)



## Blood Cell Maturation

K. Lofsness

[www.umn.edu/hema](http://www.umn.edu/hema)



# Studiul frotiului de sânge periferic

1. Modificări de mărime – anizocitoză
2. Modificări de formă – poikilocitoză
3. Modificări de culoare

# Modificări de mărime (anizocitoză)

## Microcitoză

- eritrocite mature cu dimensiuni **sub valorile normale**
- anemia **feriprivă, sideroblastică**

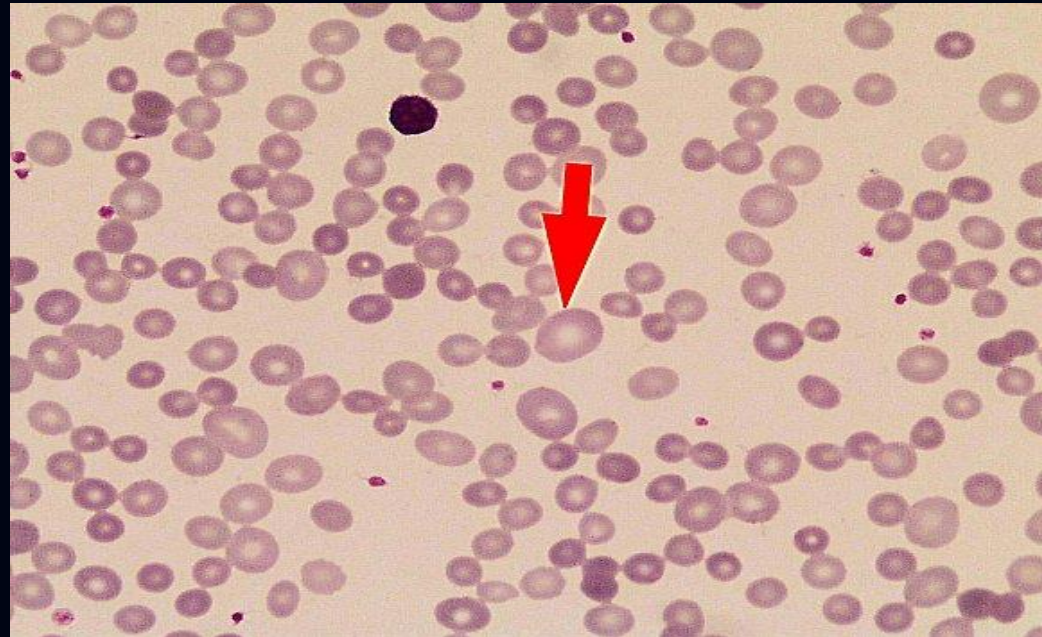




# Modificări de mărime

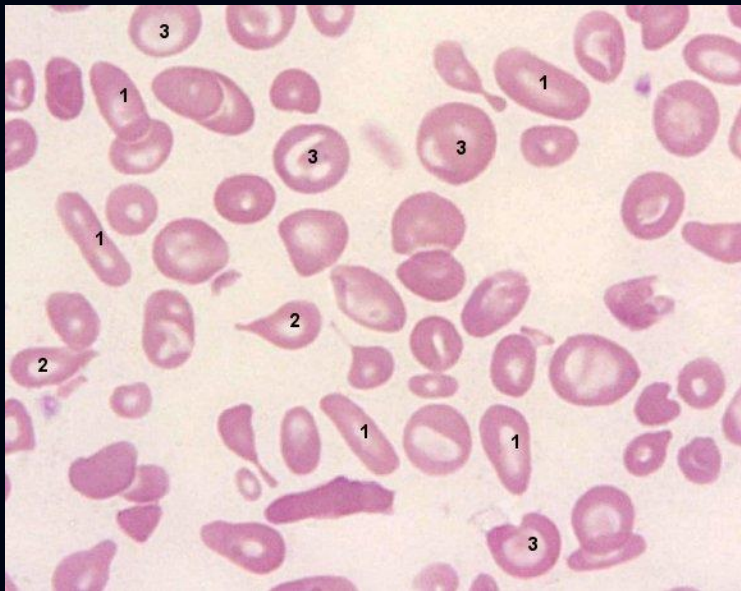
## Macrocitoză (anizocitoză)

- eritrocite mature cu dimensiuni peste valorile normale
- anemiile megaloblastice

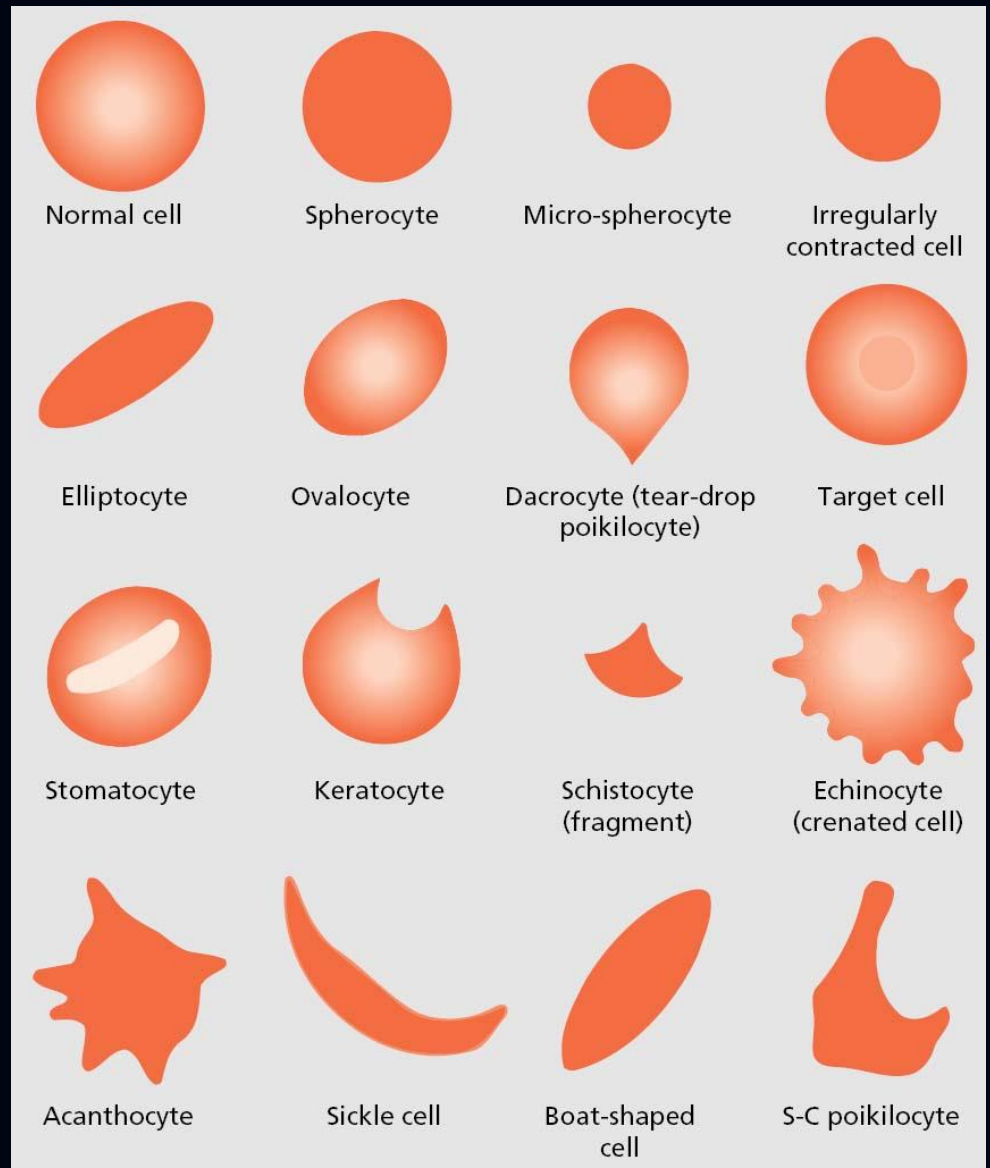


# Modificări de formă (poichilocitoză)

## Poikilocitoza



- 1 – ovalocite
- 2 – stomatocite
- 3 – celulă “tras la țintă”

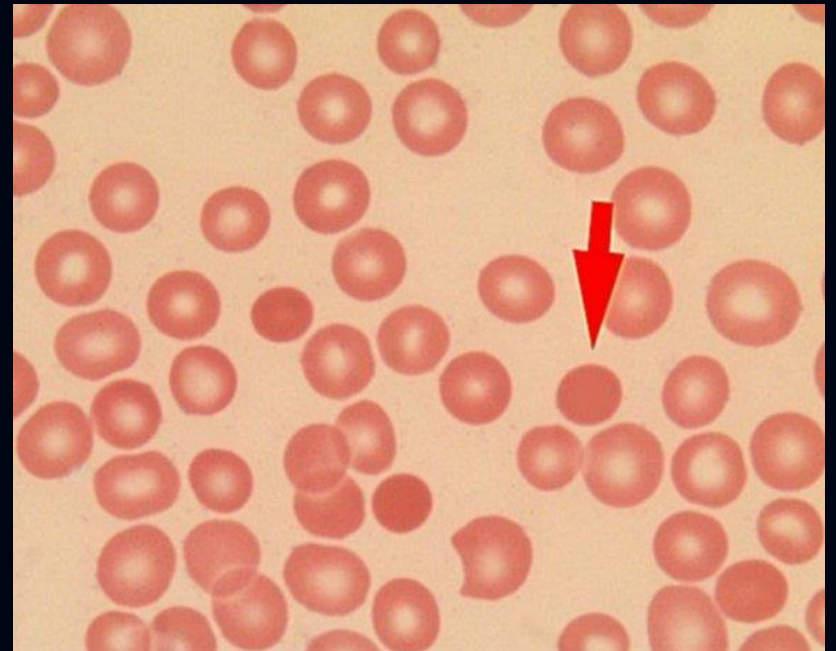
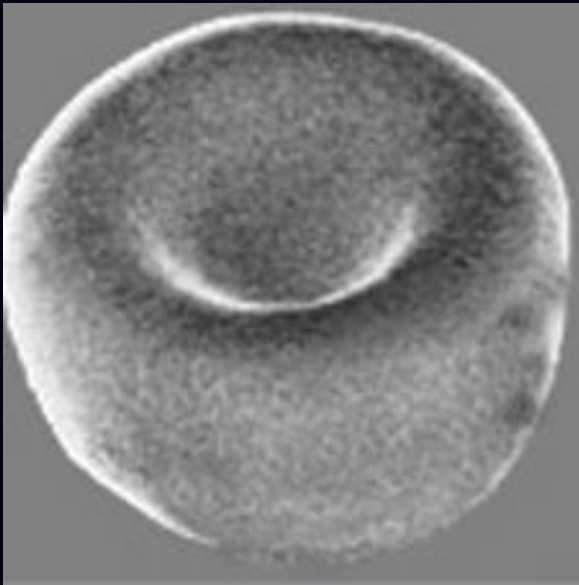




# Modificări de formă

## Sferocite

- eritrocite sferice
- microsferocitoza ereditară



# Modificări de formă

## Drepanocite (hematii falciforme)

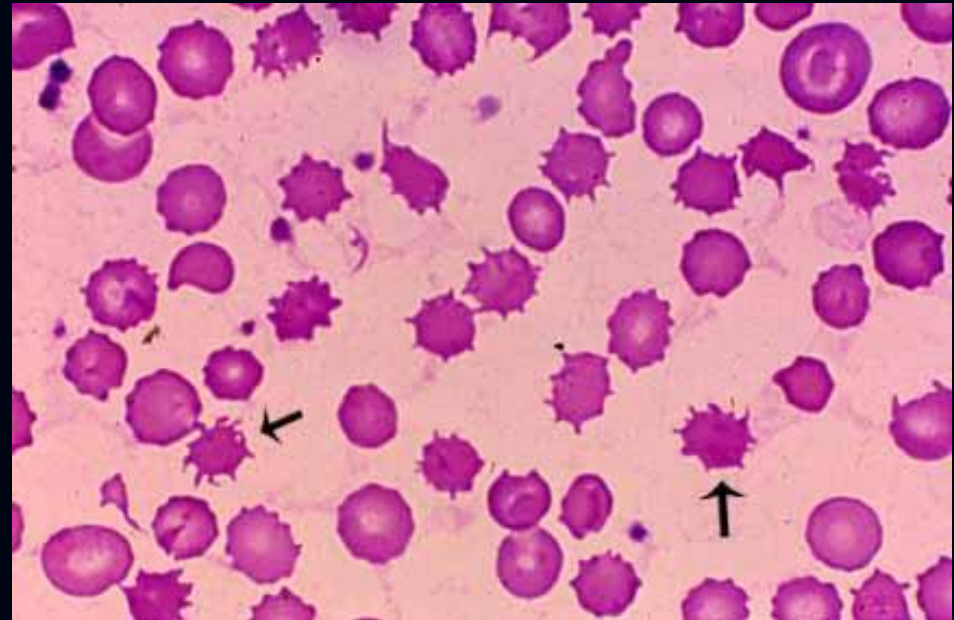
- eritrocite în **formă de seceră**
- **drepanocitoză** (siclemie, hemoglobinoza S)



# Modificări de formă

## Acantocite

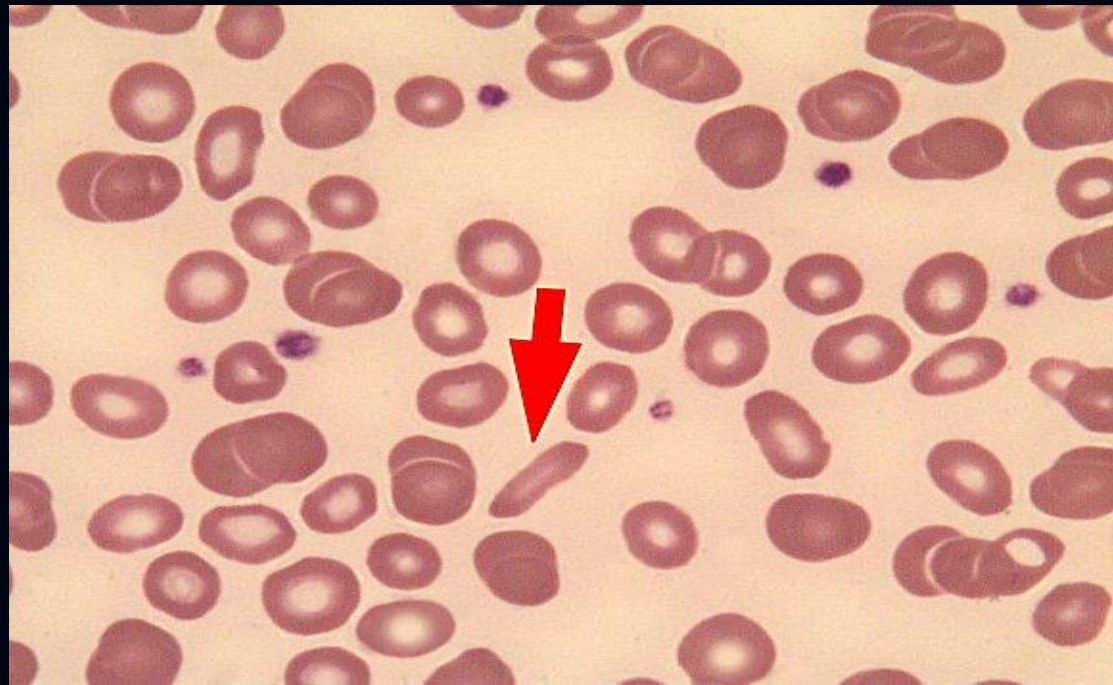
- eritrocite cu **marginea neregulată**, care au pe suprafața lor numeroase **excrescențe (spiculi)**
- **acantocitoză**



# Modificări de formă

## Ovalocit

- eritrocite de **formă ovală**
- **eliptocitoza ereditară**

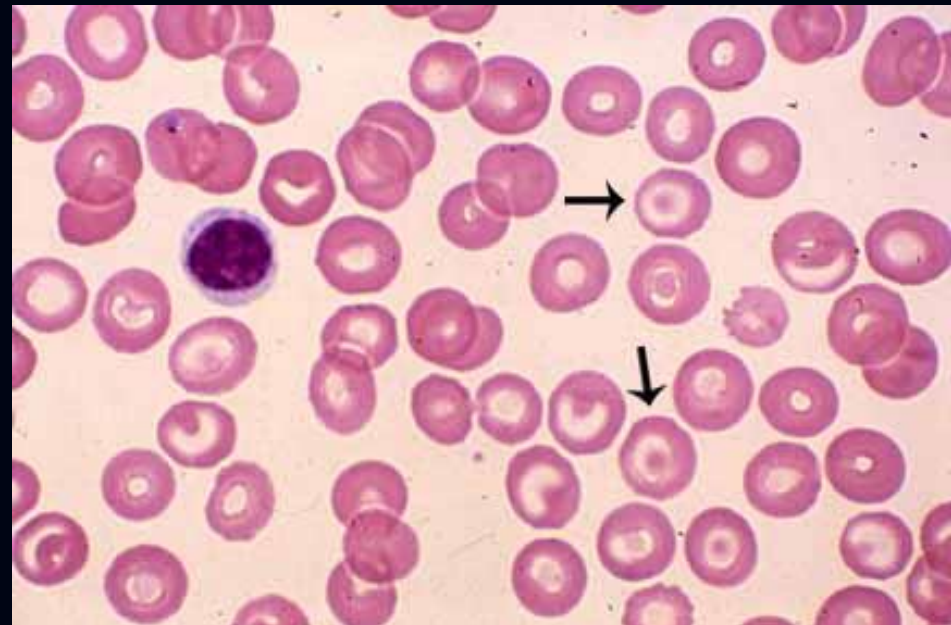




# Modificări de formă

Eritrocite “în semn de tras la țintă”

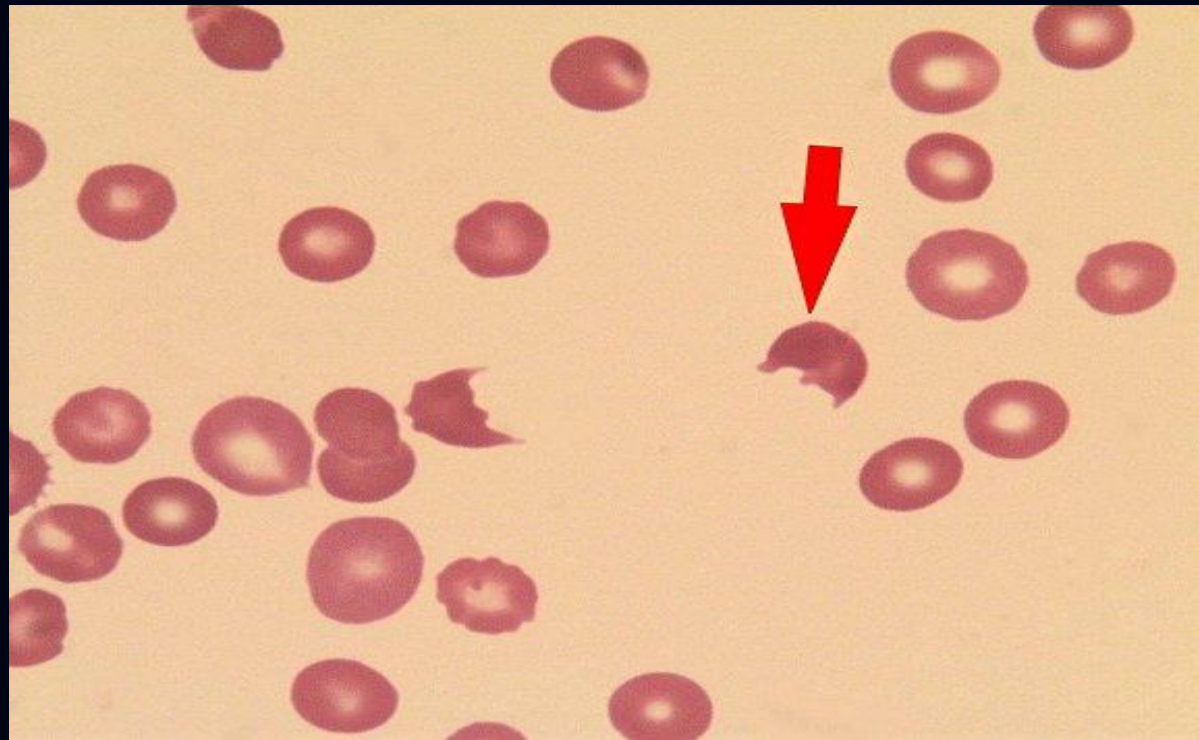
- prezintă o **repartiție particulară a Hb în centru și la periferie** între care se află o zonă clară
- **talasemii**



# Modificări de formă

## Schizocite

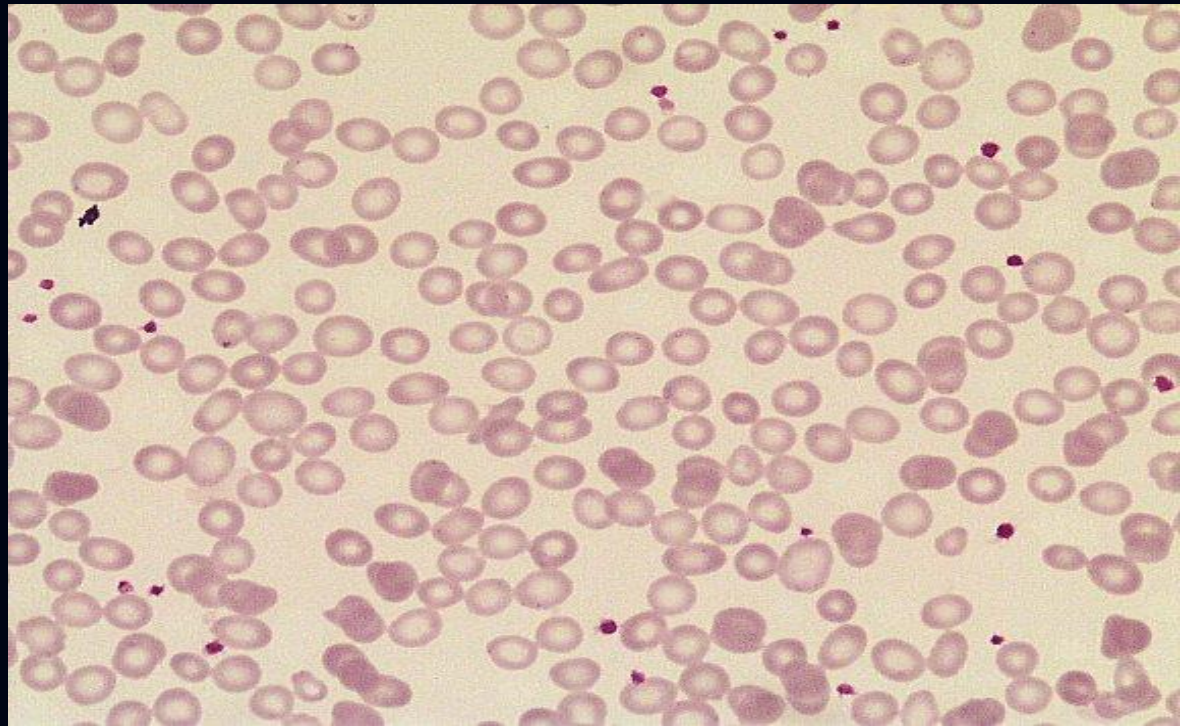
- fragmente de eritrocite
- anemii hemolitice



# Modificări de culoare

## Hipocromia

- eritrocite **palide**, slab încărcate cu Hb
- anemie **feriprivă**,
- anemie **sideroblastică**

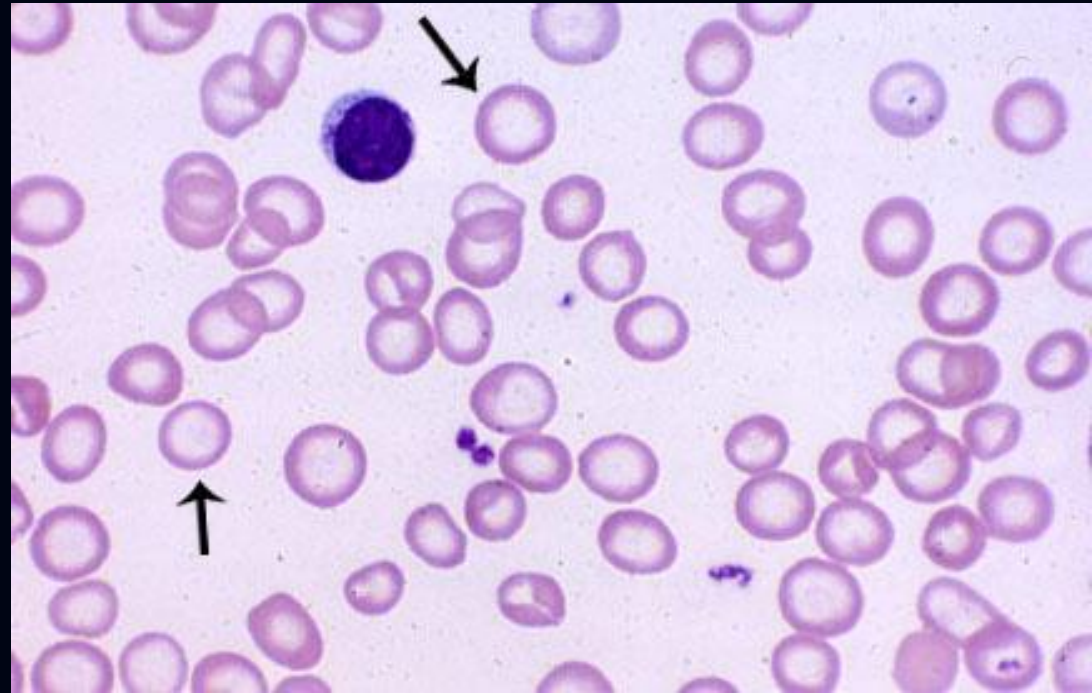




# Modificări de culoare

## Anizocromia

- eritrocite hipocrome și normocrome pe același frotiu
- anemie feriprivă, anemie sideroblastică





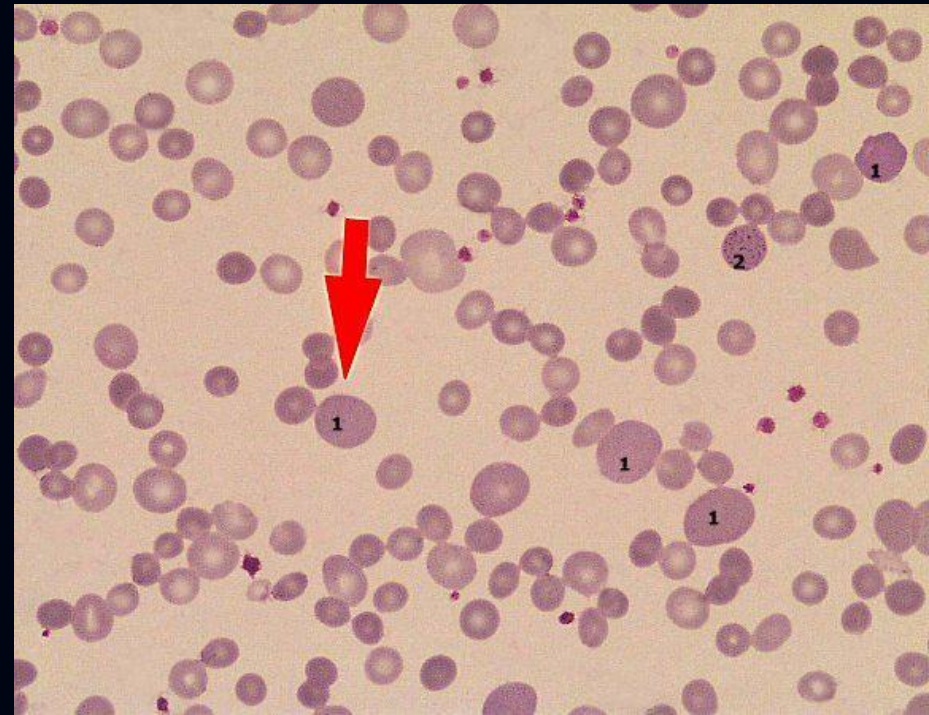
# Modificări de culoare

## Policromatofilia și bazofilia

- prezența pe frotiu a celulelor tinere, incomplet maturate, intens colorate

## Hipercromia

- anemii megaloblastice



# ANEMIILE

## DEFINIȚIE:

- Anemiile sunt sindroame, boli, stări patologice caracterizate prin diminuarea semnificativă a concentrației Hb și/sau a numărului de hematii într-o unitate volumetrică de sânge (1 mkl).

# CLASIFICAREA PATOGENICĂ

## I. Anemii diseritropoetice

### A. Hipo si aplazice

#### 1. Primare:

- a. Constituționale (ex. A. Fanconi, sindr. Zinsser-Engman-Cole ș.a.)

#### 2. Secundare:

- a. Acțiunii agenților chimici și medicamentelor
- b. Acțiunii radiațiilor ionizante
- c. Infecțiilor
- d. Mecanismelor autoimune
- e. Perturbării micromediului medular
- f. Rejetului grefei de celule stern incompatibile

## **II. Anemii deficitare**

### **1. Anemii prin tulburarea sintezei de ADN (anemii megaloblastice)**

Deficit de folat $\dot{a}$  și/sau vit. B12

### **2. Anemii prin blocarea sintezei de Hb (fieriprive)**

- a. Carența de aport a Fe
- b. Pierderi cronice de sânge
- c. Perturbarea absorbției și transportului fierului
- d. Sechestrarea fierului în celulele reticuloendoteliale (anemiile din infecții/inflamații cronice, neoplazii)
- e. Perturbarea utilizării fierului

### III. Anemii prin pierderi de eritrocite

A. Anemia acută posthemoragică

B. Anemia cronică posthemoragică

### IV. Anemii prin distrugeri crescute de eritrocite („anemii hemolitice”)

#### A. Ereditare

1. Prin anomalii de sinteză a hemoglobinei ( hemoglobinopatii)

- a. Cantitative (talasemia )
- b. Calitative (drepanocitoza)

2. Prin anomalii ale membranei eritrocitare ( membranopatii)

- a. Microsferocitoza ereditară
- b. Eliptocitoza ereditară
- c. Stomatocitoza

3. Prin anomalii enzimatice ereditare ( enzimopatii)

- a. Deficitul enzimelor glicolitice (ex. deficitul de piruvat kinază)
- b. Deficitul enzimelor șuntului pentozelor (ex. deficitul de G6PD)
- c. Deficitele enzimelor ce intervin în metabolismul glutationului

## B. Anemii hemolitice dobândite

### 1. Prin mecanisme nonimunologice

- a. Prin acțiunea unor substanțe chimice sau medicamentoase
- b. Infecțioase (bacterii, paraziți, virusuri)
- c. Traumatisme mecanice (ex. proteze valvulare, hemodializă)
- d. Traume fizice (ex. arsuri)

### 2. Prin mecanisme imunologice

- a. Prin anticorpi naturali (transfuzii de sânge incompatibil)
- b. Prin izoanticorpi (boala hemolitică a nou-născutului, accidente hemolitice în caz de transfuzii cu sânge O(1) la copii cu grupul sanguin A(IT))
- c. Prin autoanticorpi (anemii hemolitice autoimune).

# Caracterul regenerativ sau aregenerativ al anemiei

număr de reticulocite (0,5 – 1,5% sau 30000 – 60000/mm<sup>3</sup>)

- normoregenerativă: valori normale
- hiperregenerativă: valori crescute (anemii hemolitice)
- hiporegenerativă: valori scăzute (anemii hipo-, aplastice)

## După indicele de culoare

- Normocrome ( 0,85-1)
- Hipocrome ( <0,8 )
- Hipercorome ( > 1, 0 )

# **ANEMIA APLASTICĂ CONGENITALĂ** **FANCONI**

## **DEFINIȚIE**

boală genetică cu transmitere RA caracterizată prin insuficiența funcțională sau reducerea globală a țesutului hematopoetic, având ca rezultat pancitopenia periferică.



# MANIFESTĂRI CLINICE

## 1. Sindrom hematologic:

- **sindrom anemic**: paloare, manifestări cardio-vasculare, tulburări de creștere, etc.
- **leucocitopenie**: infecții severe
- **trombocitopenie**: manifestări hemoragice

## 2. Sindrom malformativ:

- **extremitatea cefalică**: microcefalie, facies mic, triunghiular, microftalmie, malformații ale urechilor, strabism, nistagmus, epicantus;
- **osoase**: malformații ale radiusului (aplazie, hipoplazie), vertebrelor, șoldului (luxație congenitală)
- **viscerale**: urogenitale (renale, vezicale, ureterale), cardiace (DSA, PCA), neurologice (surditate, retard psihomotor)

## 3. Alte simptome:

- **retard staturo-ponderal**
- **tulburări de pigmentare**: pete pigmentare, melanodermie difuză

## 2. ANEMII APLASTICE

### PRIN AGENȚI FIZICI SAU CHIMICI

- BENZENUL ȘI COMPUȘII SĂI
- CLORAMFENICOL
- SULFAMIDE
- ANTICONVULSIVANTE
- COMPUȘI DE AUR
- RADIAȚII IONIZANTE

### 3. ANEMII APLASTICE DE CAUZĂ INFECȚIOASĂ

- HEPATITE
- TBC MILIARĂ
- MONONUCLEOZA INFECȚIOASĂ
- INSUFICIENȚA RENALĂ
- BOLI ENDOCRINE

#### CAPACITATE HEMATOFORMATOARE INEFICIENTĂ

Pancitopenie, normoblastică, a- hiporegeneratoare, normocromă.

# ANEMIA FERIPRIVĂ

anemie hipocromă, microcitară,  
determinată de reducerea capitalului  
global de fier al organismului

# EPIDEMIOLOGIE:

- cea mai frecventă cauză de anemie
- întâlnită în toate regiunile globului,
- la toate vârstele
- mai frecventă la sugar și copilul mic, urmat de vârsta pubertară,
- mai frecvent la femei

# CONȚINUTUL DE FIER AL ALIMENTELOR

- 1 litru de lapte de mamă conține 1,5 mg Fe, în timp 1 litru de lapte de vacă conține 1 mg Fe, de unde rezultă importanța alimentației naturale;
- conținut crescut în: carnea de pește și vițel, ficat, ouă, brânză, legume, fructe de culoare roșie
- conținut scăzut în vegetale (inclusiv spanacul)

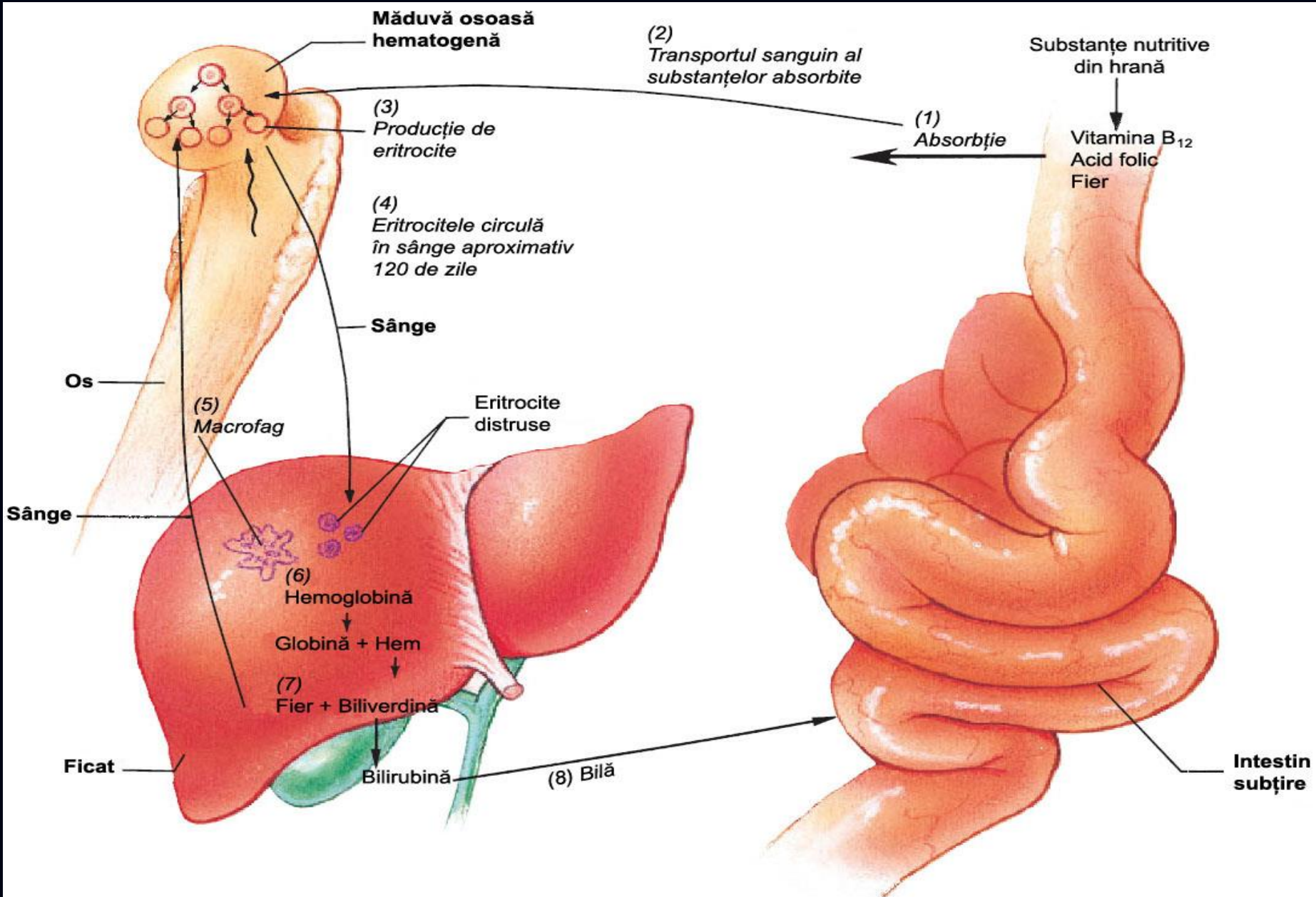
# METABOLISMUL FIERULUI

## Distribuția fierului în organism:

- 67%: hemoglobină
  - 27%: depozite: feritină, hemosiderină
  - 3,5%: mioglobină
  - 0,2% - fier tisular (enzime heminice)
  - 0,08% - fier circulant – fixat de transferină
- 
- **absorbția fierului :**
    - are loc în proporție de 10 – 20% la nivelul intestinului subțire;
    - este favorizată de sucul gastric, bilă, sucul pancreatic;
  - alimentele ce conțin acid ascorbic, lactoză, fructoză, cresc absorbția fierului, în timp ce alimentele care conțin fosfați, oxalați scad absorbția sa
  - de la nivel intestinal, fierul este transportat cu ajutorul transferinei fie spre eritroblaști, fie spre depozite
  - o cantitate minimă de fier se pierde zilnic, prin urină, scaun, descuamarea tegumentelor, iar la fete - prin ciclul menstrual



# Metabolismul fierului





# ETIOLOGIE

## 1. Insuficiența rezervelor la naștere:

- prematuritate, gemelaritate,
- carența marțială a mamei,

## 2. Aport deficitar:

- alimentație artificială
- diversificare tardivă și/sau incorectă, predominant sau exclusiv cu făinoase
- regim vegetarian

## 3. Tulburări de absorbție

- **globale:** aclorhidrie, gastrită atrofică, celiakie, fibroză chistică, intoleranța la dizaharide, parazitoze, ileita terminală, etc.
- **selectivă:** malabsorbție selectivă de fier

# ETIOLOGIE (2)

## 4. Pierderi crescute de fier

### ■ hemoragii

- digestive (varice esofagiene, diverticul Meckel, parazitoze),
- pulmonare (hemosideroza pulmonară, sindrom Good Pasture),
- renale (hematurie),
- uterine (metroragii),
- epistaxis recidivant,
- recoltări repetate și abundente

### ■ exudație proteică:

- gastroenteropatie exudativă,
- colită ulceroasă,
- sindrom nefrotic

### ■ alte cauze:

- hemodializă,

# ETIOLOGIE (3)

## 5. Necesari crescut de fier:

- prematuritate
- gemelariitate
- pubertate
- lactatie,
- graviditate

# MANIFESTĂRI CLINICE

## Semne de anemie:

- paloare,
- fatigabilitate,
- apetit capricios,
- palpitații,
- dispnee
- splenomegalie ușoară (sub 10% din cazuri)

# Semne de deficit tisular de fier:

- tulburări de creștere
- tulburări trofice ale tegumentelor și mucoaselor (tegumente uscate, ragade comisurale, fanere friabile, glosita)
- tulburări digestive: apetit capricios, diaree recurentă, uneori microhemoragică
- tulburări cardiovasculare: palpitații, tahicardie, sufluri cardiace
- tulburări neuropsihice (astenie, agitație, tulburări de atenție, scăderea randamentului școlar)
- tulburări musculare: pseudomiopatie
- incidența crescută a infecțiilor virale sau microbiene prin interferarea metabolismului fierului cu funcțiile imunitare

# EXAMENE DE LABORATOR

- **anemie hipocromă** HEM sub 27 pg, microcitară
- **frotiu sanguin:** anulocite, poikilocite
- **sideremia** sub 50  $\mu\text{g}/\text{dl}$  (normal: 80 – 120  $\mu\text{g}/\text{dl}$ )
- **reticulocite:** normale sau scăzute
- leucocite, trombocite – valori normale
- capacitatea totală de fixare a fierului crescută, peste 400  $\mu\text{g}/\text{dl}$  (normal: 250 – 400  $\mu\text{g}/\text{dl}$ )



# **ANEMIILE MEGALOBLASTICE**

- **Stări patologice determinate de tulburarea diviziunii și maturării celulare ca urmare a scăderii sintezei acizilor nucleici (predominant ADN)**
- **Sunt anemii macrocitare, megaloblastice, cu hematopoieză ineficace**
- **Sunt determinate de carența de acid folic și vitamina B12 (peste 95% din cazuri), mai rar în deficit de acid ascorbic, tocoferol, tiamină**

# ETIOLOGIE

Deficitul de acid folic	Deficitul de vit. B12
Scăderea aportului alimentar	Scăderea aportului alimentar
Creșterea necesităților fiziologice (ritm de creștere rapid) patologice (infecții, tumori, anemii hemolitice, posthemoragice, sindroame mieloproliferative)	Deficit de absorbție - deficit de factor intrinsec - boli ale intestinului subțire (stricturi, diverticuli, ansa oarbă) - competiție pt vit B12: botriocefaloză
Creșterea pierderilor (dializă peritoneală)	- Tulburări de transport (boala Horrigan)
Inactivarea acidului folic (citostatice, anticonvulsivante, antimalarice de sinteză)	

Vitamina B12 (cobalamină)

Factor  
intrinsec (FI)

Complexul  
transcobalamină-B12  
Complexul  
B12-FI

Stomac

Transcobalamina II

Vene  
mezenterice

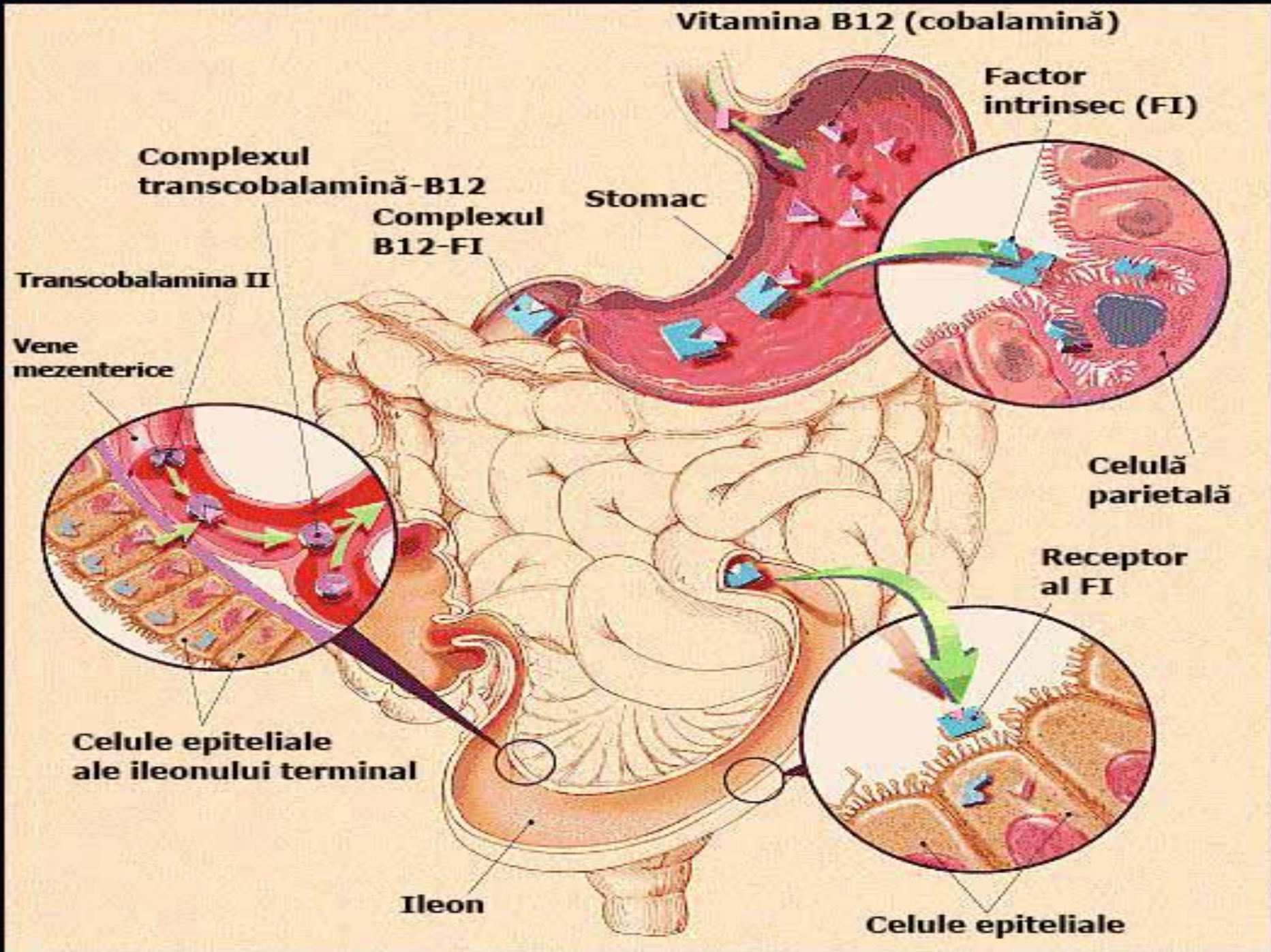
Celulă  
parietală

Receptor  
al FI

Celule  
epiteliale  
ale ileonului terminal

Ileon

Celule  
epiteliale





# MANIFESTĂRI CLINICE

## Sindrom anemic

- **Semne generale:** paloare, hiperpigmentare, subfebrilități, hipotonie
- **Semne cardiovasculare:** palpitații, tahicardie, sufluri sistolice

## Sindrom hemoragipar:

- Peteșii, echimoze posttraumatice, epistaxis

## Sindrom digestiv (metilcobalamina)

- Glosită atrofică (limbă roșie, lucioasă, depapilată),
- Gastrita, enterita cu anorexie și dureri abdominale,
- stomatită angulară,
- diaree, constipație,
- rar hepatosplenomegalie

## Sindrom neuropsihic (de 5- deoxiadenozincobalamina)

- Apatie, cefalee, iritabilitate, scăderea randamentului școlar, instabilitate motorie, pareze/parestezii, retard mintal,
- semne extrapiramidale, hipoROT

**ANEMIE  
HEMOLITICE**

# HEMOLIZA

Ansamblu de fenomene care duce la distrucția eritocitară, fenomen fiziologic care poate deveni patologic

## Hemoliza extravasculară (intracelulară)

- se produce la nivelul macrofagelor din capilarele sinusoide ale ficatului și splinei
- caracterizează anemiile hemolitice cronice

## Hemoliza intravasculară

- caracterizează anemiile hemolitice acute
- Hb liberă ce rezultă din distrugerea intravasculară a hematiilor se combină cu haptoglobina, rezultând complexe mari ce vor fi eliberate din circulație, prin sistemul reticulo-endotelial.
- când este depășită capacitatea de legare a Hb, Hb în exces se elimină renal, rezultând hemoglobinurie



# CONSECINȚELE HEMOLIZEI

- a. Anemia
- b. Icterul
- c. Hiperreactivitate medulară eritroblastică compensatorie (reticulocitoză, modificări osoase)
- d. Hiperplazia organelor bogate în SRE (hepatosplenomegalie)

# CLASIFICAREA ANEMIILOR HEMOLITICE

## ereditare

### I. Defecte de membrană

#### A. Defecte primare de membrană cu anomalii morfologice specifice

1. Sferocitoza ereditară
2. Eliptocitoza ereditară
3. Stomatocitoza ereditară
4. A. H. Congenitală cu deshidratarea hematiilor

#### B. Alterarea compoziției fosfolipidelor (creșterea lecitinei)

#### C. Deficit ereditar de ATP-aza

#### D. Deficit secundar de membrană: a betalipoproteinemia

## II. Defecte enzimatic

- A. Defecte de potențial energetic (hexokinaza, fosfofructokinaza, glucozofosfat izomeraza, piruvatkinaza, etc.)
- B. Defecte de potențial reducțional (G-6PD, glutation reductaza, glutation peroxidaza, etc.)
- C. Alte defecte (ATP-aza, adenilatkinaza)

## III. Defecte ale hemoglobinei

1. Calitative: hemoglobinopatii: HbS, C, H, M
2. Cantitative: alfa și betatalasemia

# CLASIFICAREA ANEMIILOR HEMOLITICE

## dobândite

### A. Imune

1. **Izoimune:** boala hemolitică a nou născutului, transfuzie de sânge incompatibil
2. **Autoimune:** IgG, C3, sau IgG + C3
  - idiopatică
  - secundară: infecții (virale, bacteriene), medicamente (fenacetină, sulfonamide), boli hematologice (leucemii, PTI, hemoglobinuria paroxistică nocturnă, hemoglobinuria paroxistică la rece)
  - anomalii imunologice: colagenoze, sdr. Wiskott-Aldrich, colita ulcerasă
  - tumori: teratom ovarian, chiste dermoide

### B. Neimune

- **Idiopatice**
- **Secundare:** infecții (virale, bacteriene, parazitare), toxice (ciuperci, venin șarpe), factori fizici, medicamente (vitamina K, fenilhidrazina), boli hematologice, AH microangiopatică (sdr. hemolitic uremic, purpura trombotică trombocitopenică, hemoglobinuria de marș, etc.)
- **Alte cauze:** osteopetroza, hipersplenism, boala Wilson

# MANIFESTĂRI CLINICE

## Hemoliza acută:

- debut brusc, febră, frison, alterarea stării generale
- grețuri, vărsături, dureri abdominale colicative, lombalgii (caracteristic)
- icter/subicter, paloare
- Urini roșii cireșii, scaune hiperpigmentate
- Hepatosplenomegalie moderată
- Faze avansate: colaps, oligoanurii, comă, deces

## Hemoliza cronică

- semne generale: astenie, adinamie
- Tulburări de creștere (nanism anemic)
- Modificări scheletale ale neurocraniului, faciesului și oaselor lungi
- Subicter sclero-tegumentar, paloare (copilul este mai mult palid decât icteric)
- Splenomegalie constantă, progresivă, hepatomegalie
- Urini colurice, scaune hiperpigmentate
- Complicații: litiaza biliară, ulcere de gambă

# INVESTIGAȚII DE LABORATOR

**Hb, Ht: scăzute**

**Frotiu de sânge periferic:**

Anemie cu anizocitoză, poikilocitoză

Reticulocite crescute, mai ales în pusee de hemoliză

Leucocite, trombocite scăzute în pusee

**Indicatorii aportului de Fe:** Fe plasmatic, feritina crescută

**Semne de hemoliză:** Bilirubina indirectă, urobilinogen urinar, stercobilinogen fecal crescute

**Medulograma:** hiperplazie medulară, mai ales seria roșie

**Durata de viață a eritrocitelor:** micșorată

**Investigații morfologice:** pentru microsferocite, schizocite

**Rezistența osmotică a eritrocitelor:** scăzută în sferocitoză, talasemii

**ELFO-Hb:** pentru hemoglobinopatii cantitative și calitative

**Test Brewer:** pentru anemii hemolitice enzimatice

**Test Coombs la cald și rece:** pentru anemii hemolitice auto-imune



# **A.H. PRIN DEFECT DE MEMBRANĂ MICROSFEROCITOZA EREDITARĂ (BOALA MINKOWSKI – CHAUFFARD)**

Cea mai frecventă anemie hemolitică ereditară, fără anomalie a Hb, începând de la nou-născut și până la copilul școlar.

Se caracterizează prin deformarea sferică a hematiilor, având ca rezultat o rezistență foarte scăzută și autohemoliză crescută.

Se transmite DA, anomalia fiind prezentă la unul din părinți, chiar dacă este asimptomatică.

Pot apărea și mutații de novo.

# PATOGENIE

- în ME există o anomalie a spectrinei, proteina cea mai importantă din structura hematiei
- Rezultatul este modificarea elasticității și formei membranei, cu scăderea raportului suprafață/volum, hematiile devenind sferice (sferocite)
- Sferocitele sunt inapte de a străbate sinusoidalele splenice, ele fiind modificate în continuare și hemolizate
- În final sferocitele sunt sechestrate și distruse în splină

# **A.H. PRIN DEFICIT ENZIMATIC ERITROCITAR DEFICITUL DE GLUCOZO-6 FOSFAT DEHIDROGENAZA**

## **DEFINIȚIE. ETIOPATOGENIE**

- afecțiune cu transmitere recesiv X lincată, datorată scăderii nivelului de G6PD
- G 6PD participă la glicoliza anaerobă; sub acțiunea sa, se formează NADPH, care previne oxidarea ireversibilă a hemoglobinei, prin menținerea glutathionului în stare redusă
- în deficitul de G6PD, nu se produce NADPH, iar în anumite condiții (infecții, acidoză, substanțe chimice), se produc substanțe oxidante (radicali liberi) care vor transforma glutathionul redus în glutathion oxidat, cu formarea de complexe disulfidice între acesta și Hb
- se produce denaturarea și precipitarea Hb (corpi Heinz) și hemoliza

# HEMOGLOBINOPATII CALITATIVE

## SICLEMIA

*Sinonime: Drepanocitoza, anemia falciformă, hemoglobinoza S*

### DEFINIȚIE. ETIOPATOGENIE

- substituția în poziția 6 a lanțului beta-globinic, a acidului glutamic cu valina, cu apariția HbS – hemoglobină anormală, cu solubilitate redusă, cu apariția fenomenului de siclizare
- hematiile siclizate au rigiditate crescută, ce nu le permite trecerea prin capilare cu diametru mic, rezultând: hemoliza și trombozele vasculare
- fenomenul de siclizare este declanșat : anoxie, acidoză, febră, infecții, hipertonie plasmatică, expunere la frig
- forma homozigotă: HbS > 50% - deces în copilărie; f. heterozigotă: HbS < 50%

## LABORATOR

- anemie normocromă, normocitară, regenerativă
- frotiu periferic: eritroblaști, hematii în formă de “seceră”, sau “în semn de tras la țintă”
- Hiperbilirubinemie indirectă
- Testul de siclizare (cu metabisulfid de sodiu)
- Electroforeza hemoglobinei: HbS 90 – 100% - confirmă diagnosticul
- VSH scăzut (datorită siclizării hematiilor în tubul de măsurat)

## TRATAMENT

- Profilaxia crizelor, evitarea infecțiilor, hipoxiei, acidozei
- Tratamentul crizelor dureroase: lichide, analgezice
- în caz de sechestrare splenică: transfuzii de masă eritrocitară
- Alte măsuri: administrarea de acid folic
- Terapia de viitor: terapia genică

# HEMOGLOBINOPATII CANTITATIVE

## TALASEMIILE

### DEFINIȚIE:

- grup heterogen de afecțiuni genetice cu transmitere dominant autosomală, defectul constând în scăderea producției de hemoglobină normală, prin blocarea parțială sau totală a sintezei unuia din lanțurile polipeptidice ale globinei
- **beta – talasemii** – scăderea lanțurilor beta de globină; reducerea expresiei lanțului beta poate fi totală sau parțială, care poate fi sau nu compensată de sinteza de lanțuri omologe gama.
- **alfa – talasemii** – scăderea lanțurilor alfa de globină



# PARACLINIC

- Anemie hipocromă, microcitară, severă
- Frotiu periferic: hematii în semn “de tras la țintă”, eritroblaști oxifili și policromatofili, anizocitoză extremă, corpi Jolly, anulocite
- Reticulocitele sunt crescute
- Hiperbilirubinemie indirectă, hipersideremie
- Medulograma (nu este obligatorie pt. diagnostic): celularitate global crescută, hiperplazie eritroblastică marcată și număr crescut de sideroblaști

# **ANEMIILE POSTHEMORAGICE**

## **Acută**

- anemie normocromă, normocitară, cauzată de pierderea acută de sânge, realizată prin diminuarea capitalului de eritrocite mature periferice

### **ETIOLOGIE:**

- afecțiuni primare ale hemostazei (hemoragii viscerale sau cutaneo-mucoase masive)
- afecțiuni organice: ulcer gastro-duodenal, HTP, varice esofagiene rupte, hemoptizii
- traumatisme

## CLINIC

- semnele clinice depind de:
  - cantitatea de sânge pierdut,
  - ritmul hemoragiei,
  - caracterul extern, exteriorizat sau intern al hemoragiei,
  - vârsta pacientului
- manifestările clinice depind de severitatea scăderii masei sanguine și mai puțin de gradul anemiei
- Semne de șoc hipovolemic: paloare, polipnee, tahicardie, hipotensiune arterială, extremități reci, hipotermie, puls filiform

## PARACLINIC

- în ordine cronologică apar următoarele modificări:
- trombocitoză, leucocitoză cu deviere la stânga a formulei leucocitare
- Reticulocitoză la a 4-5 zi după hemoragie
- numărul de hematii, Hb și Ht sunt inițial normale, apoi se instalează anemia normocromă, normocitară