

За какво трябва да внимавам?

Най-важните неща, за които трябва да се внимава включват:

- Цвета на кожата на детето (дали той или тя е блед/а?)
- Дали детето наддава на тегло
- Дали апетита му намалява
- Дали нейният или неговият корем изглежда по-голям
- Дали вашето дете плаче много
- Раздразнителност
- Забавени темпове на растеж
- Повишена сънливост/умора
- Повишаване броя на инфекциите
- Всичко друго, което е извън обичайното за вашето дете.

Винаги се обаждайте в Таласемичния център, когато имате каквото и да е въпрос или ви притеснява нещо. НЯМА въпрос, които да е глупав !



Публикувано от Организация на Таласемичните в България

По материали на The Cooley's Anemia Foundation

Превод и редакция:

д-р Мирела Рангелова

Мария Кънчева

© 2009 Организация на Таласемичните в България

Всички права запазени.

Никоя част от тази брошура не може да бъде копирана, фотокопирана, възпроизвеждана, запаметявана на всякакъв вид електронни или машинно четими форми и носители без писменото разрешение на ОТБ, The Cooley's Anemia Foundation и автора.

Отпечатано в София, България.

www.otbulgaria.com



Въведение в бета-таласемия майор



Написано от Marie B. Martin
и Craig Butler

Казали са ви, че вашето дете може да има бета-таласемия майор.

Тази брошура би могла да ви даде отговори на някои основни въпроси за бета-таласемия майор и да ви помогне да разберете какво да очаквате.

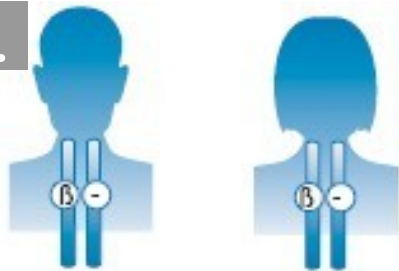
Какво е бета-таласемия майор?

Бета-таласемия майор е генетично (или наследствено) хематологично заболяване, което понякога се нарича Анемия на Кулей, или Средиземноморска анемия, или понякога просто се нарича таласемия. Бета-таласемия майор, най-тежката форма на заболяването, спира или значително намалява способността на тялото да синтезира възрастов хемоглобин и причинява анемия. При вашето дете липсва един от елементите необходими за синтеза на нормален възрастов хемоглобин. Хемоглобинът е част от червената кръвна клетка.

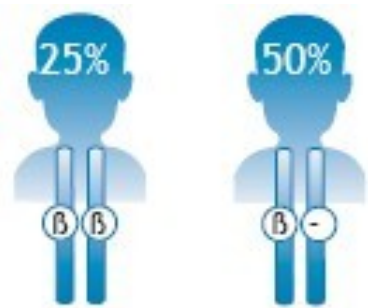
Как се е получило при моето дете?

Бета-таласемия майор е наследствено заболяване. За да се прояви у детето бета-таласемия майор, трябва и двамата родители да са носители на таласемичен ген. Ако и двамата родители са носители на този ген (състояние познато също като таласемия минор), има риск 1 към 4 при всяка бременност детето да се роди с тежката форма на заболяването.

ако...



и двамата родители са носители на бета-таласемичен ген



нормален хемоглобин

носител на бета таласемия

...ТОГАВА

има 25% риск за всяка бременност, тяхното дете да наследява два аномални бета глобинови гена. В най-тежката си форма, това може да причини бета-таласемия майор или Анемия на Кулей, тежко хематологично заболяване, което води до анемия за цял живот, изискваща редовни кръвопреливания и постоянни интензивни медицински грижи.



Хората, които са носители на таласемичен ген не проявяват болестни признаци на носителството и обикновено дори не знаят, че го имат. На тях може да бъде казано, че са леко анемични, и че имат „малки червени кръвни клетки”.

Моя ли е вината?

Не. Както не можеш да контролираш какъв цвят очи ще наследи твоето дете, така не можеш да контролираш дали детето ти ще наследи таласемия. Все пак, провеждането на тестове за носителство преди бременността дава възможност на двойката да обсъди резултатите и съответните възможности с медико-генетичен консултант.

Ще почине ли моето дете?

Повечето деца с бета-таласемия майор родени през последните няколко десетилетия ще живеят добре до зряла възраст. Медицинското лечение е подобро значително през годините; има причина да се вярва, че вашето дете, получавайки пълната полза от настоящата и бъдеща терапия, ще живее дълъг и пълноценен живот.

Какво е лечението?

Редовното преливане на червени кръвни клетки ще започне, когато хемоглобинът на вашето дете е нисък, или ако детето е със забавени темпове на растеж, или ако далака и черният дроб се увеличат. Заедно с лекуващия екип в Таласемичния център вие ще определите кога да започнете кръвопреливанията и колко често детето ви ще се нуждае от тях.

За някои семейства е възможен и друг начин на лечение - Костно Мозъчна Трансплантация. Казваме „някои” семейства, защото е препоръчително донорът да бъде брат/сестра, който/ която е напълно HLA съвместим/а. В медицинския център ще препоръчат семейството ви да бъде изследвано за съвместимост скоро след поставяне на диагнозата. Ако има съвместим роднина, вие и лекуващият екип ще обсъдите възможността и ще вземете решение за трансплантация или лечение. Ако изберете костно-мозъчна трансплантация, семейството ви ще бъде изпратено при лекар отговорен за процедурата.

Какви са някои от усложненията на редовното преливане на червени кръвни клетки?

Най-честите усложнения от кръвопреливанията са втрисане и алергични реакции. Алергичните реакции се дължат на протеини в кръвната плазма, които могат да се отстранят, като се промие дарената кръв. Втрисането може да се предотврати като се премахнат белите кръвни клетки от дарената кръв, което сега е стандартна практика. Има риск от заразяване с вирусни инфекции при кръвопреливане, но вероятността е много малка поради националните стандарти, изискващи задължително скриниране на дарената кръв. Най-добре познатите вируси са тези причиняващи хепатит С и ХИВ. След няколко години на редовни кръвопреливания, като следствие ще има и натрупване на желязо. Това е сериозно усложнение от кръвопреливанията и изисква отстраняване на желязото със специфични лекарства.