

Talasemije su skupina naslijeđenih poremećaja koji nastaju zbog neravnoteže između stvaranja jednog od četiri lanca aminokiselina koje čine hemoglobin.

Talasemije se razvrstavaju prema zahvaćenom lancu aminokiseline. Dvije su glavne vrste talasemija, alfa-talasemija (zahvaćen je alfa lanac) i beta-talasemija (zahvaćen je beta lanac).

Talasemije se razvrstavaju i prema tome ima li osoba jedan oštećeni gen (talasemija minor) ili dva oštećena gena (talasemija major). Alfa-talasemija je najčešća u crnaca (25% ih nosi barem jedan gen) a beta-talasemija u ljudi iz područja Sredozemlja i jugoistočne Azije.

Jedan gen za beta-talasemiju stvara blagu do umjerenu anemiju bez simptoma, dva gena stvaraju tešku anemiju sa simptomima. Oko 10% ljudi koji imaju barem jedan gen za alfa-talasemiju ima i blagu anemiju.

Sve talasemije imaju slične simptome, ali su one različite po težini. Većina ljudi ima blagu anemiju. U težim oblicima, kao što je beta-talasemija major, mogu se razviti žutica, kožne rane, žučni kamenci i povećana slezena (katkada ogromna).

Preaktivna koštana srž može uzrokovati zadebljanje i povećanje nekih kostiju, naročito onih u glavi i licu. Duge kosti mogu oslabiti i lako se lomiti. Djeca sa talasemijom mogu polaganije rasti i ući u pubertet kasnije nego što bi normalno ušla.

Kako se apsorpcija željeza može povećati a potrebne su i češće transfuzije krvi (koje pribavljaju više željeza), prekomjerno se željezo može nakupljati i odlagati u srčanom mišiću konačno uzrokujući zatajenje srca.

Talasemije je teže dijagnosticirati nego druge poremećaje hemoglobina. Ispitivanje kapljice krvi elektroforezom pomaže pri određivanju dijagnoze, ali ne mora značiti njenu potvrdu, naročito što se tiče alfa-talasemije. Zato se dijagnoza obično temelji na nasljednim oblicima i posebnim pretragama hemoglobina.

Većinu ljudi s talasemijom ne treba liječiti, ali ljudima sa teškim oblicima može biti potrebno presađivanje koštane srži. Genska terapija se još istražuje.