

GLOBİN DEFEKTİNE BAĞLI ANEMİLERİN SINIFLANDIRILMASI

19. BÖLÜM

Ali KIRIK¹

Mehmet Nur KAYA²

Giriş

Eritrositlerde yer alan oksijen (O₂) taşıyan protein olan hemoglobin (Hb), demir içeren hem grubu ile iki alfa benzeri ve iki beta benzeri globin zincirinden oluşan bir tetramerdir. Hemoglobinopatiler, globin zincirlerinin bir veya daha fazlasının miktarında, yapısında veya fonksiyonunda değişikliğe yol açarak oluşan herediter ya da edinilmiş bir grup yapısal bozukluktur (1). En yaygın hemoglobinopatiler talasemiler (alfa talasemi ve beta talasemi) ve orak hücre hastalığıdır. Bunun dışında daha nadir olarak görülen methemoglobinemi ve anstabil Hb varyantlarıdır, ancak globin genlerinde yüzlerce anormallik tanımlanmıştır (2). Temel olarak beş gruba ayrılmıştır.

I. Yapısal Hemoglobinopatiler

- A. Orak Hücre Hastalıkları
- B. O₂ Afinitesinde Değişiklik
 - 1. Yüksek afinite
 - 2. Düşük afinite
- C. Okside Hemoglobin
 - 1. Anstabil hemoglobin
 - 2. Hemoglobin M

¹ Doktor Öğretim Üyesi, Balıkesir Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, alikirik87@hotmail.com

² Uzm. Dr., Ceylanpınar Devlet Hastanesi, mehmetnurkaya@yahoo.com

KAYNAKÇA

1. Trent RJ. Diagnosis of the haemoglobinopathies. *Clin Biochem Rev.* 2006;27:27-38.
2. Longo, D. L. (2017). *Harrison's Hematology and Oncology.* (Third edit). Boston: McGraw-Hill Education.
3. Eaton WA, Henry ER, Hofrichter J, et al. Evolution of allosteric models for hemoglobin. *IUBMB Life.* 2007;59:586-99.
4. Piel FB, Patil AP, Howes RE, et al. Global epidemiology of sickle haemoglobin in neonates: a contemporary geostatistical model-based map and population estimates. *Lancet.* 2013;381:142–151.
5. Canatan D, Kose MR, Ustundag M, et al. Hemoglobinopathy control program in Turkey. *Community Genet.* 2016;9:124–126.
6. Steinberg MH, McCarthy WF, Castro O, et al. The risks and benefits of long-term use of hydroxyurea in sickle cell anemia: a 17.5 year follow-up. *Am J Hematol.* 2010;85:403–408.
7. Forget, B. G. (1999). *Disorders of Hemoglobin: Genetics, Pathophysiology, Clinical Management.* UK: Cambridge University Press.
8. Darling R, Roughton F. The effect of methemoglobin on the equilibrium between oxygen and hemoglobin. *Am J Physiol.* 1942;137:56-68.
9. Williamson D. The unstable haemoglobins. *Blood Rev.* 1993;7:146-63.
10. Taher AT, Weatherall DJ, Cappellini MD. Thalassaemia. *Lancet.* 2018;391:155-167.
11. Rachmilewitz EA, Giardina PJ. How I treat thalassemia. *Blood.* 2011;118:3479-3488.
12. Chui DH, Fucharoen S, Chan V. Hemoglobin H disease: not necessarily a benign disorder. *Blood.* 2003;101:791-800.
13. Italian Society of Hematology practice guidelines for the management of iron overload in thalassemia major and related disorders. *Haematologica.* 2008;93:741-752.
14. Adams JG, Coleman MB. Structural hemoglobin variants that produce the phenotype of thalassemia. *Semin Hematol.* 1990;27:229-38.
15. Humphries RK, Ley T, Turner P, et al. Differences in human alpha-, beta- and delta-globin gene expression in monkey kidney cells. *Cell.* 1982;30:173-83.
16. Breda L, Motta I, Lourenco S, et al. Forced chromatin looping raises fetal hemoglobin in adult sickle cells to higher levels than pharmacologic inducers. *Blood.* 2016;128:1139-43.
17. Tomaszewski C. Carbon monoxide poisoning. Early awareness and intervention can save lives. *Postgrad Med.* 1999;105:39.
18. Mansouri A, Lurie AA. Concise review: methemoglobinemia. *Am J Hematol.* 1993;42:7.
19. Hegesh E, Hegesh J, Kaftory A. Congenital methemoglobinemia with a deficiency of cytochrome b5. *N Engl J Med.* 1986;314:757-61.