Hemoglobiini fraktsioonid veres

Hemoglobiini fraktsioonid veres (B-Hb-Fr)

Põhja-Eesti regionaalhaigla laboratooriumi kliinilise keemia labor

Telefonid 617 1662

Üldiseloomustus

Hemoglobinopaatiad on hemoglobiini molekuli moodustava valgu globiini geneetilised sünteesihäired. Hemoglobiini molekul on tetrameer, tema põhiline vorm HbA koosneb kahest α- ja kahest β-ahelast. Hemoglobiini teised vormid, HbA2 ja HbF, on esindatud oluliselt väiksemates hulkades ning koosnevad β-ahelate asemel kahest δ-(HbA2) ja kahest γ-(HbF) ahelast. Hemoglobinopaatiad jaotatakse kvantitatiivseteks ja kvalitatiivseteks.

Kvantitatiivsete hemoglobinopaatiate puhul on vähenenud kas α- või β-ahela süntees, mis avaldub kliiniliselt erinevate alfa- või beeta-talasseemia vormidena. Alfa-talasseemia on omane Kagu-Aasia, beeta-talasseemia – Vahemeremaade elanikele.

Kvalitatiivsete hemoglobinopaatiate korral tekivad anormaalsed hemoglobiinid (käesolevalt on avastatud üle 700). Kõige sagedasemad hemoglobiini anormaalsed vormid HbS, HbC, HbD ja HbE esinevad mõnede etniliste gruppide hulgas Aafrikas, Aasias ja Vahemere ääres. Ka Euroopa riikides on suurenenud nende esinemissagedus seoses etniliste gruppide migratsiooniga. Heterosügoodid on enamasti asümptomaatilised.

Kombineeritud hemoglobinopaatia vormid kulgevad sageli väljendunud aneemia sümptomite, erütrotsütoosi, hemolüüsi ning mõnikord splenomegaalia ja tsüanoosiga.

Näidustused

- Ebaselge põhjusega hemolüütiline aneemia, mikrotsütoosi, erütrotsütoosi või tsüanoosi

diferentsiaaldiagnoosimine
- Hemoglobinopaatiaga patsientide lähisugulaste testimine

NB! Enne uuringule saatmist tuleb patsiendile määrata ning saatekirjal esitada:

- Hemogramm koos retikulotsütoosiga
- Raua staatuse ja aneemia uuringud: ferritiin, transferriin, raud, transferriini küllastatus, transferriini lahustuvad retseptorid, Vit B12, folaat
- Kas patsient pärit endeemilisest piirkonnast
- Kas perekonnas esineb mikrotsütoos, hüpokromaasia, hemoglobinopaatia
- Kas patsient tarvitab rauda sisaldavaid ravimeid ning kui kaua
- Kas patsiendile oli tehtud vereülekanne viimase 3 kuu jooksul (uuringut ei ole soovitatav teostada vereülekande järgselt 3 – 4 kuud)
- Kas veri on võetud raseduse ajal

Referentsvahemik

HbF (%)		HbA (%)		HbA2 (%)	
<1 kuu	70-90%				
≥1-<2	50-75%	<1kuu	13,1-22,3%		
≥2-<3	25-60%	≥1-<2	25-50%		
≥3-<4	10-35%	≥2-<3	40-75%	<1kuu	0,2-0,6%
≥4-<6	5-20%	≥3-<4	65-90%	≥1-<1a.	1,6-2,4%
≥6-<9	<8%	≥4-<6	80-95%	≥1-<18a.	2,5-3,0%
≥9-<1a	<5%	≥6-<1a	≥ 95%	≥18a.	2,5-3,5%
≥1a-<18a	<2%	≥1a	≥96,5%		
≥18a	<1%				

Kliiniline tõlgendus

Vastus väljastatakse koos laboriarsti kommentaariga.

HbA2 < 2,5 % täiskasvanutel rauavaegusaneemia puudumisel viitab alfa-talasseemiale, kuid kerged vormid võivad kulgeda isegi ilma HbA2 vähenemise ja mikrotsütaarse aneemiata.

HbA2 > 3,5%-4% viitab beeta-talasseemiale. Raskemate homosügootsete vormide korral

ilmnevad haigusnähud esimesel eluaastal ning kaasneb ka HbF tõus, kusjuures HbA2 võib jääda referentspiiridesse. Kaasnev rauavaegus võib tingida valemadala tulemuse.

Talasseemia minor vormile on omane kerge mikrotsütaarne aneemia, intermedia vorm manifesteerub kliiniliselt enamasti infektsioonide, operatsioonide ning raseduse ajal. Talasseemia major vormiga kaasneb tugev aneemia, mis alfa-talasseemia korral ei ole sobilik loote emakaväliseks eluks. Beeta-talasseemia major avaldub lapseeas ning vajab vereülekannet kogu elu jooksul või luuüüdi transplantatsiooni.

HbS leid homosügootidel viitab sirprakulisele hemolüütilisele aneemiale, mis võib kulgeda koos kudede mikroinfarktidega ning väljenduda valulike kriisidena.

Segavad tegurid: saadud vereülekanded võivad segada hemoglobinopaatia hindamist mitme kuu jooksul

Proovi- / uuringumaterjal ja proovianum	Veeniveri K2E/K3E- vaakumkatsuti (lilla kork)
Uuringumaterjali säilivusaeg, - temperatuur jm transpordi tingimused	2...8°C 7 päeva
Teostamise sagedus	Tööpäeviti, 2-3 korda nädalas (lõpliku vastuse väljastamine kuni 2 nädalat)
Mõõtemeetod	Kapillaarelektroforees
HK kood	66114 x 3

Kasutatud kirjandus

1. Elisabeth Kohne. Compedium of hemoglobinopathies. SEBIA educational library; 2013.

2. Thalassaemias: detection, characterisation and laboratory interpretation. The biomedical scientist; 2012.

3. Clarke G.M. and Niggins T.N. Laboratory investigation of hemoglobinopathies and thalassemias: review and Update. Clinical Chemistry 46:8(B) 1284-1290; 2000.

4. Ryan K et al. Significant haemoglobinopathies: guidelines for screening and diagnoosis. British Journal of haematology, 149, 35-49; Blackwell Publishing Ltd, 2010.

5. Haemoglobinopaties. Genetics in Family Medicine: The Australian Handbook for general Practitioners 2007.

6. Reaktiivi infoleht, MINICAP HEMOGLOBIN(E), 2017-05.

Koostanud Galina Zemtsovskaja, Kliinilise keemia ja hematoloogia osakonna vanemarst

Viimati uuendatud 18.11.2024