



هموگلوبینوپاتی ها، تشخیص و تفسیر آزمایشگاهی آنها

نام مدرس: دکتر مهین بهزادی فرد  
دکتری خونشناسی آزمایشگاهی و بانک خون

جدول ۱. انواع مولکول های هموگلوبین

نوع هموگلوبین	فرمول	ملاحظات
هموگلوبین بالغین (Hb A)	$\alpha_2\beta_2$	هموگلوبین غالب بالغین (بیش از ۹۵٪)
هموگلوبین A2 (Hb A2)	$\alpha_2\delta_2$	هموگلوبین ناچیز بالغین (کمتر از ۳٪)، افزایش در موارد $\beta$ -تالاسمی ها
هموگلوبین جنینی (Hb F)	$\alpha_2\gamma_2$	هموگلوبین جنینی اصلی، افزایش در برخی $\beta$ -تالاسمی ها
هموگلوبین پورتلند (بارداری)	$\xi_2\gamma_2$	هموگلوبین رویانی (تولید در طی ماه های دوم و سوم بارداری)
هموگلوبین گاور I (بارداری)	$\xi_2\varepsilon_2$	هموگلوبین رویانی (تولید در طی ماه های دوم و سوم بارداری)
هموگلوبین گاور II (بارداری)	$\alpha_2\varepsilon_2$	هموگلوبین رویانی (تولید در طی ماه های دوم و سوم بارداری)

# اختلالات هموگلوبین

- کمی
- کیفی



# تالاسمی

- شایعترین بیماری ژنتیک میباشد
- این بیماری از حالت کاملا بدون علامت تا وضعیتی بسیار شدید بروزمی کند.
- ژن معیوب به صورت مغلوب و غیروابسته به جنس از نسلی به نسل دیگر منتقل میشود. این بیماری در سراسر جهان و همه نژادها دیده میشود ولی شیوع آن در نواحی مدیترانه-خاورمیانه و آسیا بیشتر میباشد.

تالاسمی ازدوواژه Thalassa به معنی دریا و hemia به معنی خون است

اولین بار در سال ۱۹۲۵ میلادی توسط کولی ولی گزارش شد که با اسپلنومگالی و تغییرات استخوانی همراه بود و به دلیل شیوع زیاد این بیماری در اطراف دریای مدیترانه تالاسمی نام گذاری شد.

•

# پراکندگی تالاسمی در جهان

✓ تالاسمی در تمام جهان و در میان همه نژادها وجود دارد.  
✓ شیوع تالاسمی ، در مناطق زیر از جهان بیشتر است:

اطراف مدیترانه ( یونان، قبرس و ایتالیا )

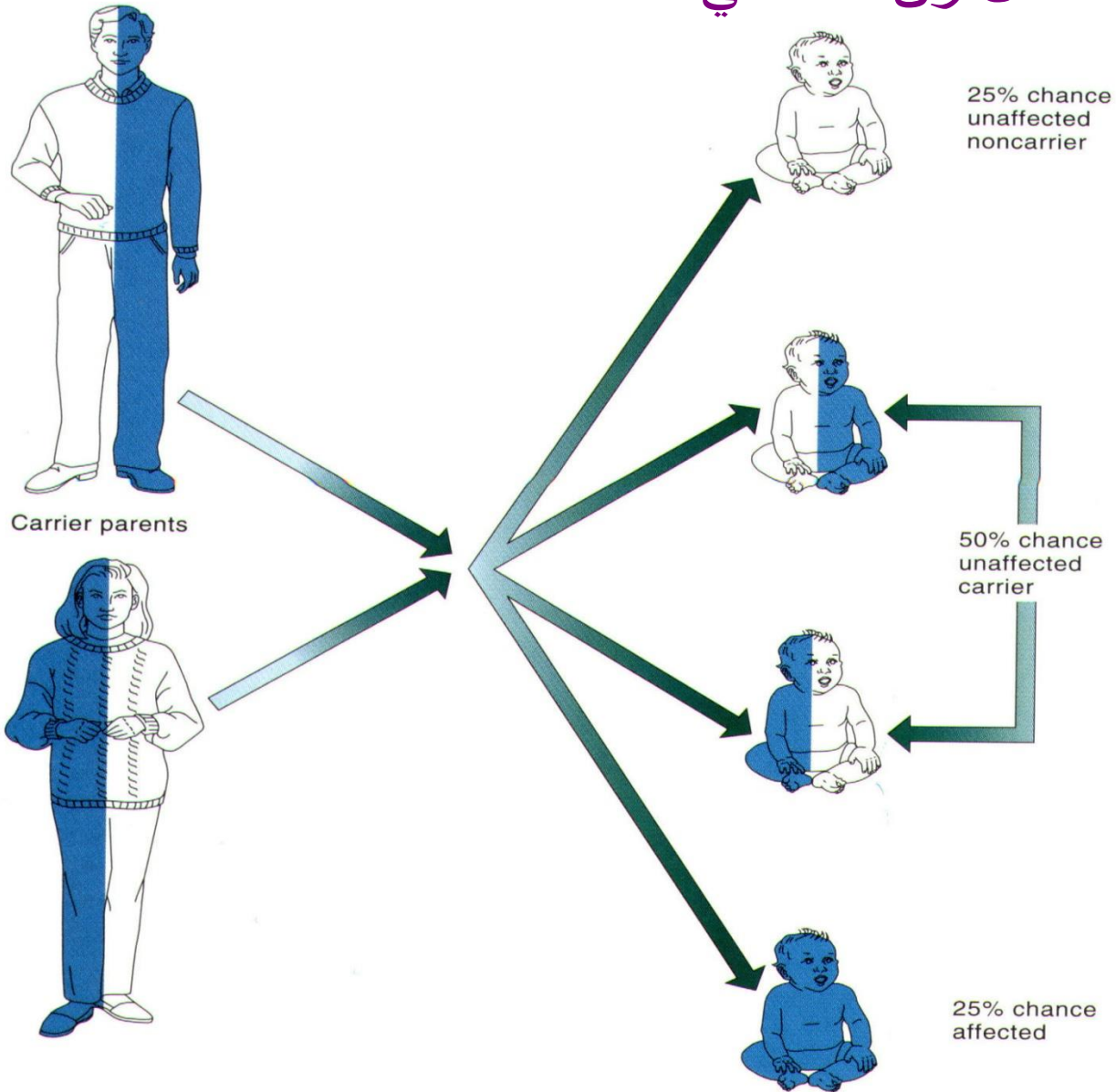
خاور میانه (ایران ، ترکیه و سوریه )

آسیا ( هندوستان ، پاکستان و ناحیه جنوب شرقی )



کمر بند تالاسمي در جهان

# الگوي انتقال ژن تالاسمي



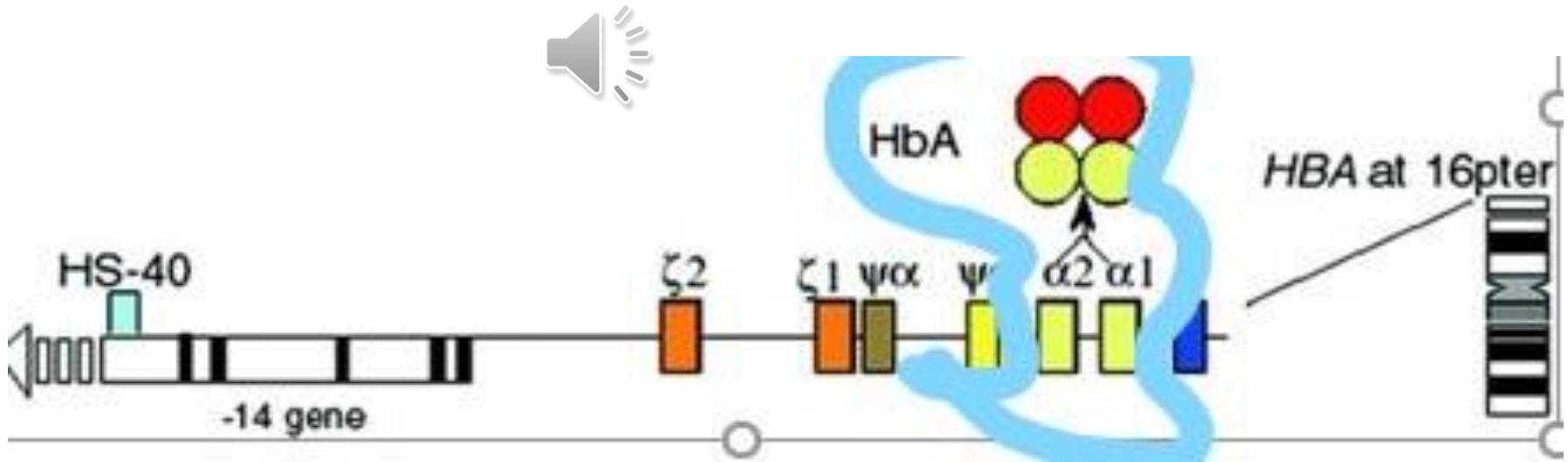
## پراکندگی تالاسمی در ایران

- پراکندگی ژن بیماری در مناطق مختلف کشور یکسان نیست ، در حاشیه دریای خزر ( شمال کشور ) و سواحل خلیج فارس و دریای عمان ( جنوب کشور ) شایع تر است.
- میزان شیوع تالاسمی مینور در استان های گیلان ، مازندران ، خوزستان ، بوشهر ، هرمزگان ، سیستان بلوچستان و کرمان حدود ۱۰٪
- مازندران خوزستان و هرمزگان مقام های اول تا ۳ را دارند
- شیوع در بقیه نقاط کشور ۴ - ۸٪
- همدان کمترین امار را دارد
- دلیل شیوع بالای بیماری در ایران در بعضی از اقوام ازدواج های درون گروهی و فامیلی است.



# ژننيك تالاسمي

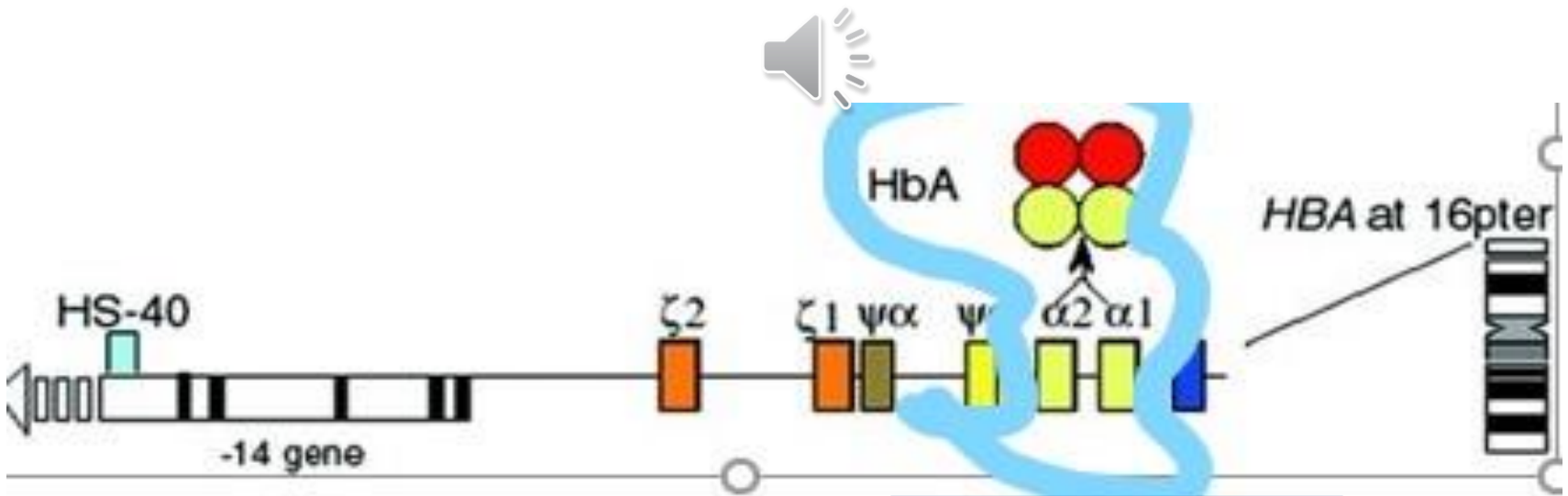
- فرم هتروزيگوت يا صفت تالاسمي ياتالاسمي مينوريا ناقل تالاسمي گفته مي شود
- الفا تالاسمي ناقل تالاسمي به علت حذف بخش هاي از ژن الفارخ ميدهد
- بتا تالاسمي به علت جهش نقطه اي در ژن هاي بتا است B0 يهني ژن بتا بدون محصول بتا مثبت يعني توليد دارد ولي كم است
- . B0/B0 يا B+/B+، بيمار تالاسمي ماژور
- فرم هتروزيگوت بتا تالاسمي يا صفت تالاسمي يا ناقل صفت تالاسمي (تالاسمي مينور) **B0/B** يا **B+/B** خوانده مي شود.



ژنهای الفا پدری



ژنهای الفا مادری





## اشکال بالینی تالاسمی $\beta$

### ۱- تالاسمی ماژور

- ✓ شدیدترین فرم تالاسمی بتا بوده و با کم خونی شدید و تغییرات استخوانی وسیع بویژه در صورت همراه می باشد.
- ✓ Fesus body (تترامرهای زنجیره الفا)
- ✓ در صورت عدم درمان ، به دلیل رسوب آهن در اعضای حیاتی بدن ، نارسایی قلبی و کبدی زودرس ، اختلالات غدد داخلی بویژه دیابت و .. سبب مرگ زود هنگام بیماران خواهد شد.
- ✓ تزریق مستمر و دائمی خون (هر ۲۰ روز یکبار) و مصرف داروهای دافع آهن ، مهمترین درمان این بیماری است.
- ✓ در برخی موارد ، پیوند مغز استخوان به درمان دائم این بیماری منجر گردیده است.



### ۲- تالاسمی بتا اینترمدیا

- ✓ فرم خفیف بیماری بتا تالاسمی بوده و با کم خونی خفیف تا متوسط و تغییرات استخوانی خفیف همراه است.
- ✓ تزریق خون گاه گاه (حداکثر چند بار در سال) و مصرف داروهای دافع آهن مهمترین درمان این بیماران است.

# بتا تالاسمی ماژور



**$\beta$ -THALASSAEMIAS MAJOR PBS**

① Hypochromic  
② Target  
③ Anisocytosis  
④ Poikilocytosis  
⑤ Basophilic Stippling

[www.cedars-sinai.edu/education](http://www.cedars-sinai.edu/education)

# بتا تالاسمي مينور

- فرم هتروزيگوت تالاسمي بتا که معمولاً بدون علامت بوده و يا با کم خوني خفيف همراه است.
- مهمترين تشخيص افتراقي اين حالت از تالاسمي ، آنمي فقر آهن است.

## • وجوه تشابه و افتراق تالاسمي مينور و فقر آهن در آزمايش CBC :

- ۱- در هر دو MCV و MCH از حد نرمال ( ۸۰ و ۲۷ ) پايين تر است.
- ۲- تعداد گلبول هاي قرمز در تالاسمي مينور معمولاً نرمال يا بالاتر از طبيعي و در فقر آهن معمولاً کمتر از حد طبيعي است.
- ۳- نسبت بين MCV به تعداد RBC (به ميليون) (Mentzer Index) در تالاسمي مينور معمولاً کمتر از ۱۳ و در فقر آهن بالاتر از ۱۳ مي باشد.

# اشكال تالاسمي $\alpha$

**نکته: ۱ در یک فرد نرمال زنوتیپ الفا  $\alpha\alpha/\alpha\alpha$  است یعنی فرد ۴ زن الفا دارد که دوتا را از یک والد و دو تا دیگر را از والد دیگر می گیرد**

## ۱- هموگلوبین بارت ( $Hb\ \gamma_4$ ) (Bart Hb) زنوتیپ --/--

- ✓ شدید ترین شکل بالینی الفا تالاسمی بوده و در آن فقدان کامل زنجیره  $\alpha$  وجود دارد.
- ✓ هیدروپس فتالیس (ادم و آسیت شدید جنین همراه با هیدروسفالی) و متعاقب آن مرگ در اواخر دوره جنینی یا بدو تولد ، مهمترین علائم بالینی این بیماری است.



## ۲- هموگلوبین H

- ✓ به علت فقدان سه آل از چهار آل کد کننده زنجیره  $\alpha$  رخ می دهد.  $\alpha$ -/--
- ✓ کم خونی خفیف تا متوسط همراه با تغییرات استخوانی خفیف از علائم مهم این بیماری است.
- ✓ تزریق گاه گاه خون در حملات شدید آنمی و مصرف داروهای دافع آهن ، مهمترین درمان این بیماری است.
- ✓ رنگ امیزی با نیومتیلن بلو و مشاهده گلف بادی

## ۳- الفا تالاسمی مینور یا صفت تالاسمی مینور یا هتروزیگوت الفا $\alpha$ -/ $\alpha\alpha$ or $\alpha\alpha$ -/--

## ۴- الفا تالاسمی مینیمال $\alpha$ -/ $\alpha\alpha$

# الفا و بتا تالاسمی

نوع تالاسمی	نام حالت یا بیماری	علائم بالینی	درمان	تشخیص
تالاسمی آلفا	بارت هموگلوبین	هیدروپس فتالیس ، ادم و آسیت شدید ، مرگ در سه ماهه چهارم یا بدو تواد	درمان ندارد ، مرگ قطعی است	سونوگرافی در هفته ۲۲ تا ۲۸ حاملگی
	هموگلوبین H	کم خونی خفیف تا متوسط از نوع هیپوکروم میکروسیتر ، بزرگی خفیف کبد و طحال ، تغییرات استخوانی خفیف در یک سوم موارد ، عمر نسبتاً طبیعی	تزریق گاه گاه خون در کم خونی های شدید ، استفاده از داروهای دافع آهن در موارد همولیز شدید	علائم بالینی ، آزمایش خون و ژنتیک
	$\alpha$ -thalassemia trait	کم خونی خفیف هیپوکروم میکروسیتر ، رنگ پریدگی	درمان نیاز ندارد	آزمایش خون (CBC و الکتروفورز) و ژنتیک
	$\alpha$ -thalassemia (minimal)	اغلب بدون علامت	درمان نیاز ندارد	آزمایش خون (CBC و الکتروفورز) و ژنتیک
تالاسمی بتا	بتا تالاسمی ماژور	کم خونی شدید ، یرقان ، بزرگی کبد و طحال ، تغییرات شدید استخوان های صورت و عوارض شدید ناشی از افزایش بار آهن	تزریق مکرر و دائم خون (هر ۲۰ روز یکبار) مصرف دائم داروهای دافع آهن	آزمایش خون (CBC و الکتروفورز)
	بتا تالاسمی اینترمیدیا	کم خونی خفیف تا متوسط ، یرقان خفیف ، تغییرات خفیف استخوانی	تزریق گاه گاه خون (در صورت کم خونی شدید) و مصرف شلاتورهای آهن	آزمایش خون (CBC و الکتروفورز)



# تشخیص آزمایشگاهی بتا تالاسمی مینور

- ۱- آزمایش CBC کاهش Hb, Hct و افزایش تعداد سلول قرمز و rdw نرمال

MCV < 80 , MCH < 27

- ۲- آزمایش Hb A2 به روش کروماتوگرافی ستونی  
Hb A2 > 3.5 به شرطی که فرد همزمان با تالاسمی فقر آهن نداشته باشد

- ۳- آزمایشات اختصاصی از قبیل: تعیین آهن سرم ، فریتین ، و ...

serom Iron ( increased or normal)

TIBC & Ferritin = normal

- ۴- آزمایشات ژنتیک و تعیین زنجیره ( $\alpha$  یا  $\beta$ ) تغییر در نسبت زنجیره های الفا و بتا

# اختلالات هموگلوبین

• اختلالات عملکردی

HbM-

-هموگلوبین با میل ترکیبی بالا



-هموگلوبین با میل ترکیبی پایین

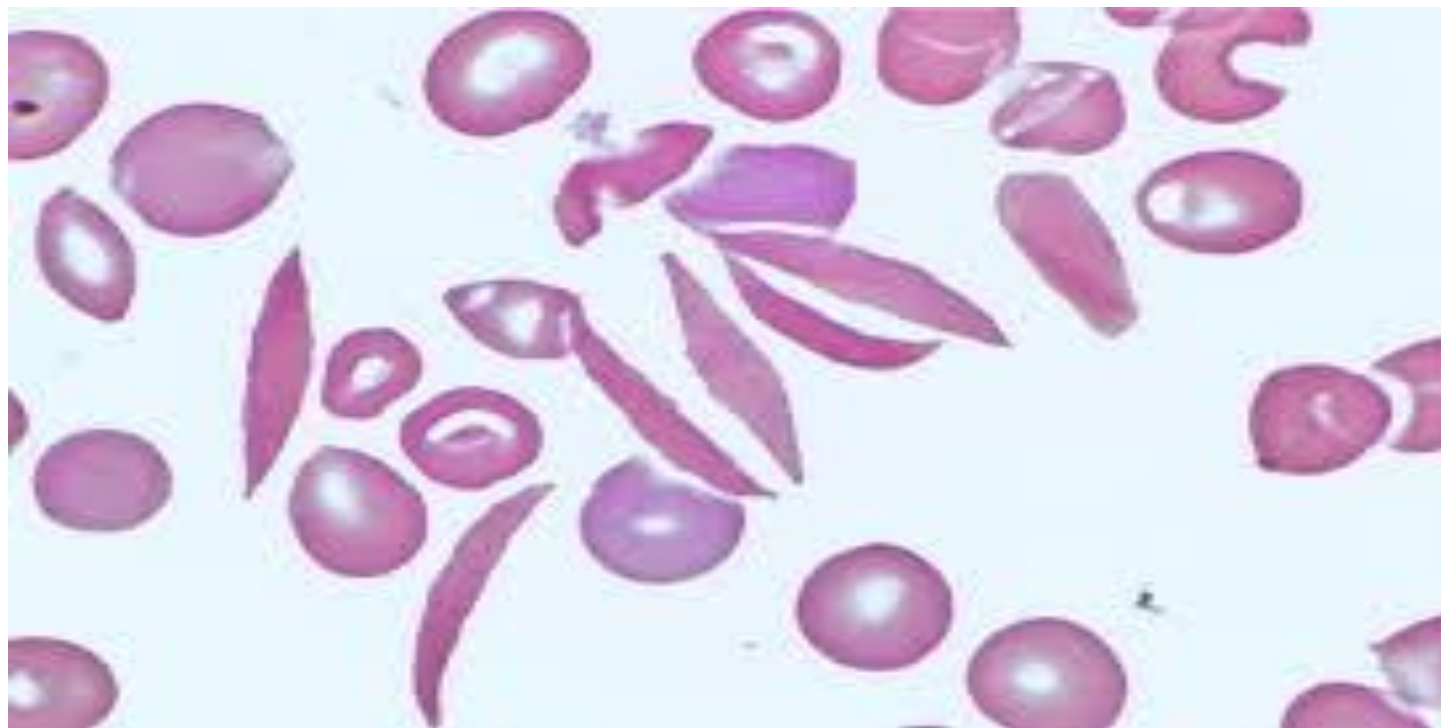
• اختلالات پایداری

-هموگلوبین های ناپایدار در سلول قرمز رسوب می کند  
رسوب هموگلوبین -یرقان-اسپلنومگالی

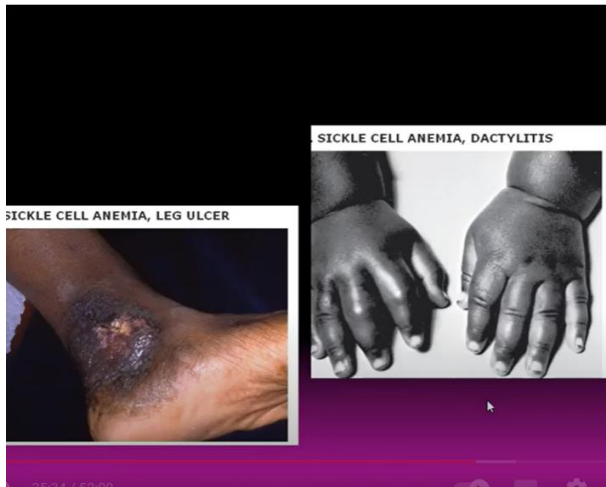
انمی سیکل سل  
Sickle cell trait صفت سیکل سل  
دی تیونیت سدیم  
متابی سولفیت



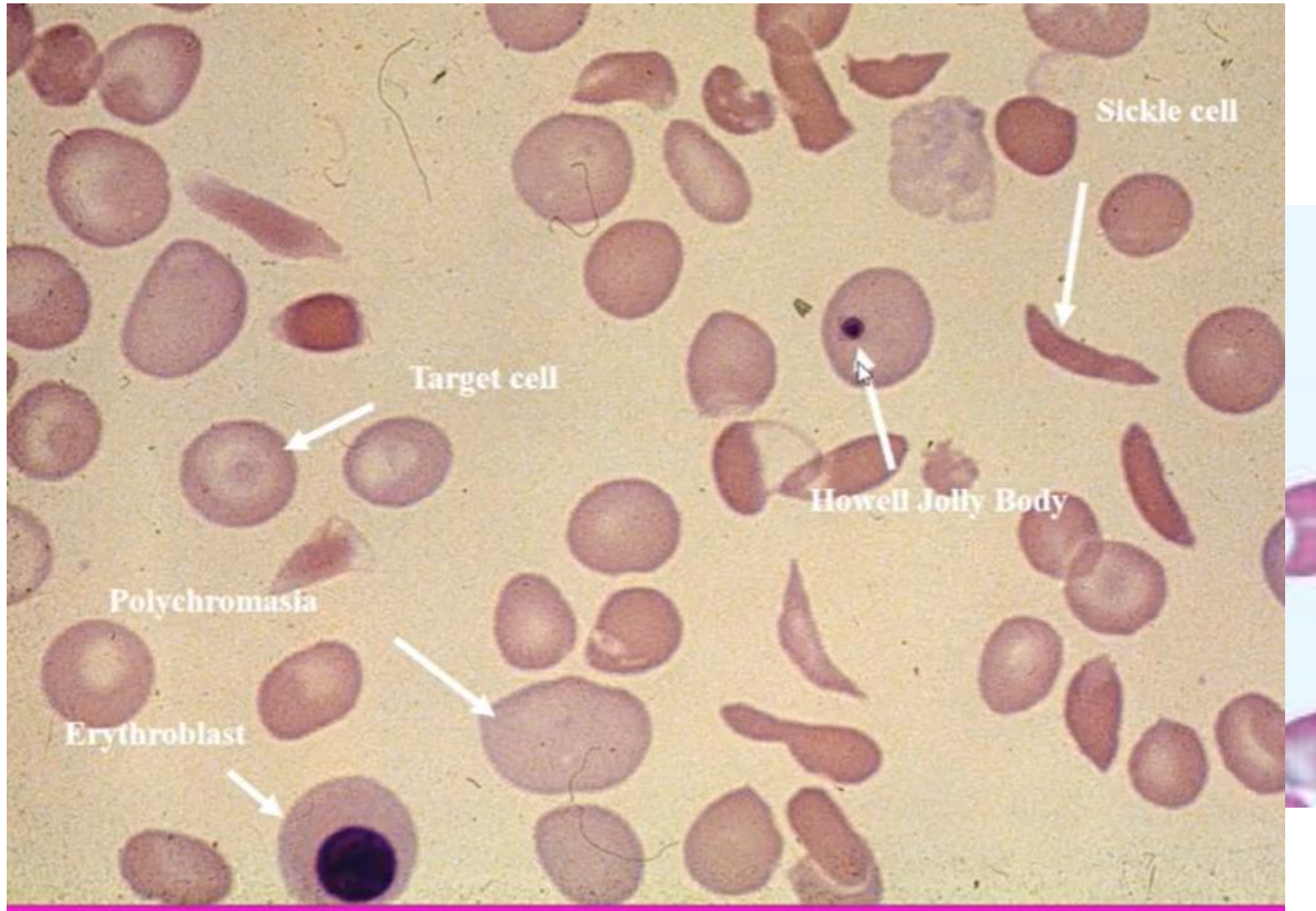
# سلولهای سیکل



# انمی سیکل سل صفت سیکل سل دی تیونیت سدیم متابی سولفیت



# سلولهای سیکل

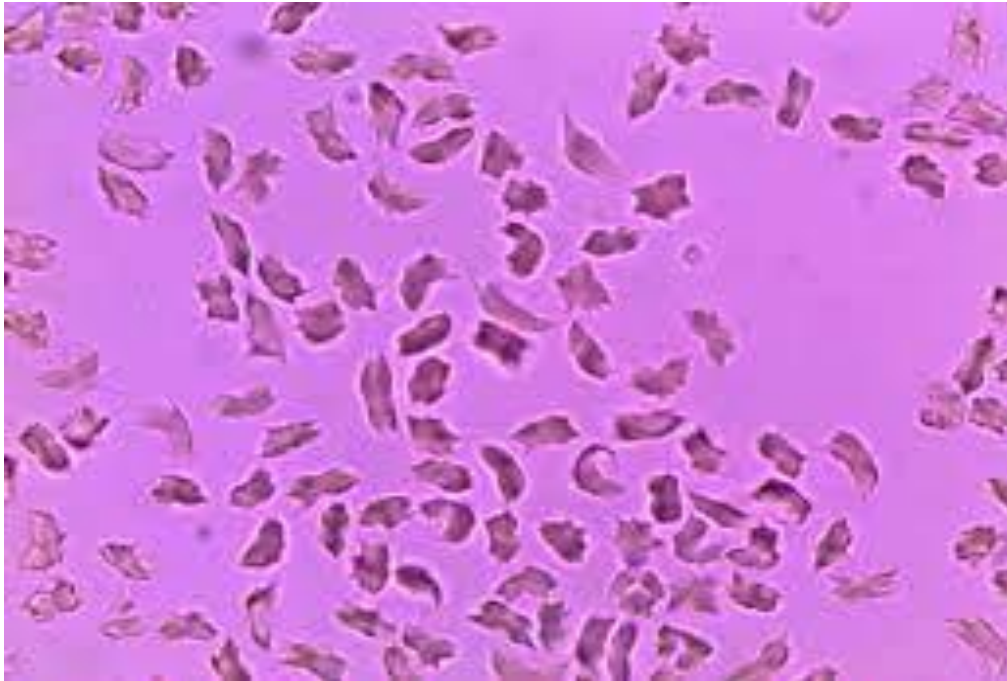


# تست حلالیت دی تیونیت سدیم در بافر فسفات ۲/۳ مولار در سایونین



Pseudosickling of hemoglobin Setif

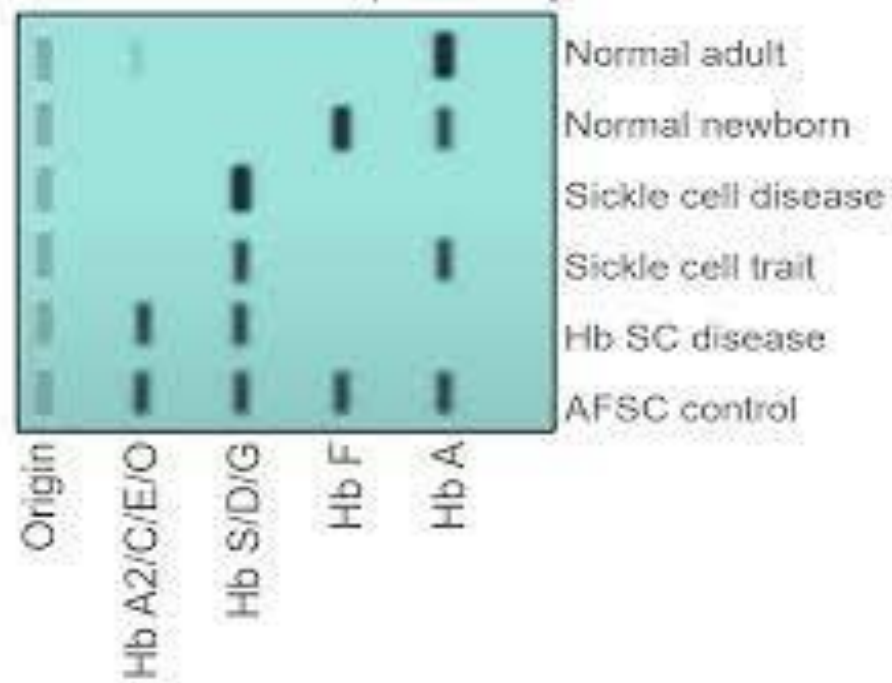
# Sickling test

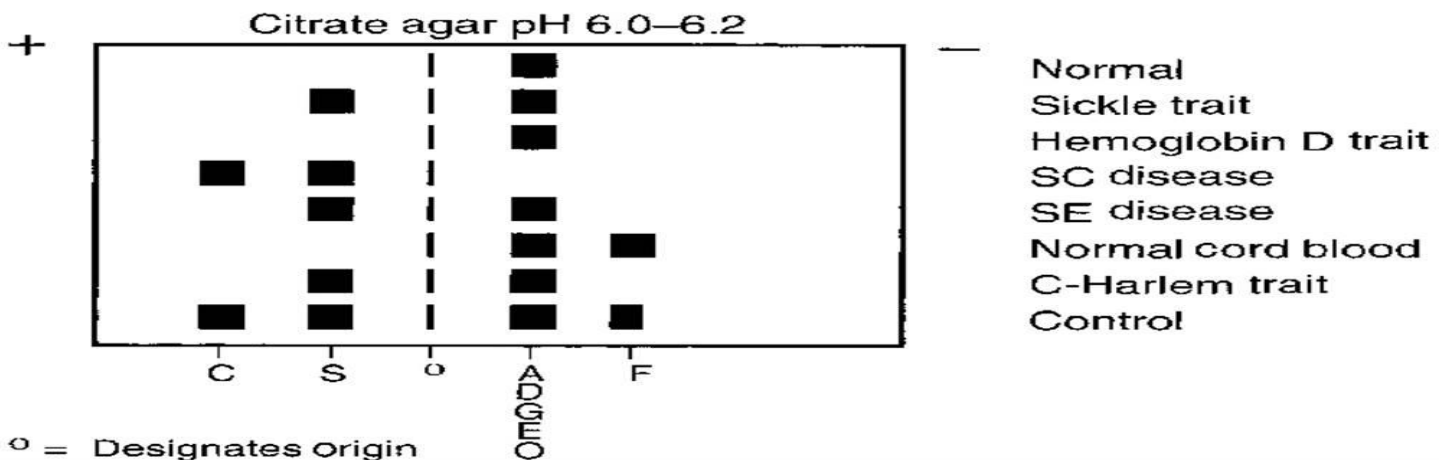
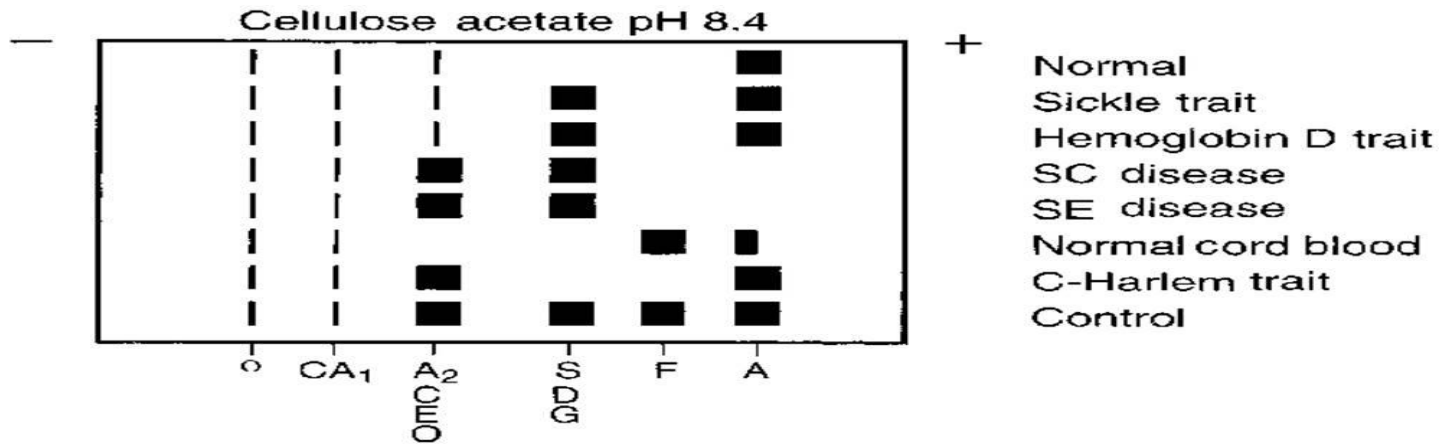




## Hemoglobin electrophoresis

- cellulose acetate, pH 8.4 +





o = Designates Origin

هموگلوبین‌هایی که علاوه بر جهش داسی جهش دوم نیز دارند.

Variant hemoglobin	Second substitution	Mobility on cellulose acetate
C-Harlem	$\beta 73 \text{Asp} \rightarrow \text{Asn}$	C
C-Ziguinchor	$\beta 58 \text{Pro} \rightarrow \text{Arg}$	C
S-Travis	$\beta 142 \text{Ala} \rightarrow \text{Val}$	S
S-Antilles	$\beta 23 \text{Val} \rightarrow \text{Ile}$	S
S-Providence	$\beta 82 \text{Lys} \rightarrow \text{Asn}$	A
S-Oman	$\beta 121 \text{Glu} \rightarrow \text{Lys}$	Slower than C
S-Wake	$\beta 139 \text{Asp} \rightarrow \text{Ser}$	
Cameroon	$\beta 90 \text{Glu} \rightarrow \text{Lys}$	
Jamaica Plain	$\beta 68 \text{Leu} \rightarrow \text{Phe}$	S
South End	$\beta 132 \text{Lys} \rightarrow \text{Asn}$	

Hb C  $\beta$ 6glu  lys



HbD(Losangeles or  
Panjab( $\beta$ 121glu gln



HbE ( $\beta$ 26glu  lys)



هموگلوبين G فيلادلفيا  $\alpha 86asn \rightarrow lys$



# نقص در آنزیم های احیا کننده M-HB

- آنزیم دیافراز سیستم اصلی احیای M-HB
- نقص تولید NADPH و مسیر مت هموگلوبین ردوکتاز وابسته به NADPH
- نقص در تولید گلوتاتیون یا گلوتاتیون اکسیداز یا گلوتاتیون ردوکتاز



# متھموگلوبینمی

- Heme iron is ferric
- Inherited due to metHb reductase deficiency (autosomal recessive)
- Acquired by ingestion of certain drugs (sulfonamides) -chemicals
- **Hb-M** mutation in  $\alpha$ ,  $\beta$  or  $\gamma$  chain produce HbM



# متهموگلوبینمی

- در متهموگلوبینمی خفیف (سطوح متهموگلوبین < ۱۵٪) رنگ چهره کبود و آبی (کبودی اندام‌های انتهایی بدن) می‌شود. اگر متهموگلوبینمی شدیدتر باشد ( $\leq 30\%$ )، به دلیل نرسیدن اکسیژن به سلول‌ها موجب سردرد، خستگی، تاکیکاردی، ضعف و تنگی نفس می‌شود. در سطوح < ۴۵٪، دیس‌پنه، برادیکاردی، هیپوکسی، اسیدوز، تشنج، کوما و آریتمیا ایجاد می‌شوند. معمولاً در سطوح < ۷۰٪ مرگ اتفاق می‌افتد. درمان با متیلن بلو است.
- برای کاهش جذب روده‌ای توکسین‌های خورده شده، زغال فعال شده تجویز می‌شود. برای سطح متهموگلوبین < ۳۰ گرم در لیتر یا متهموگلوبینمی همراه با هیپوکسی تجویز متیلن بلو داخل وریدی اندیکاسیون دارد. تنظیم دوز آن ۱-۲ mg/kg به صورت محلول ۱٪ در عرض ۵ دقیقه است. در خصوص نحوه عملکرد متیلن بلو اختلاف است ولی احتمالاً از طریق فعالتر کردن آنزیم متهموگلوبین ردوکتاز عمل می‌کند. متیلن بلو در کمبود G6PD کمتر اندیکه است.

# Unstable Hb Hemolytic Anemia

- More than 100 Hb variants show instability of either  $\alpha$  or  $\beta$  globulin chain
- Due to a substitution of a polar (or hydrophilic) AA for a nonpolar (or hydrophobic) AA that lines the pocket where heme is located
- Köln Hbpati      compensated hemolytic anemia
- Zürich Hbpati    sulfonamide\_induced hemolysis

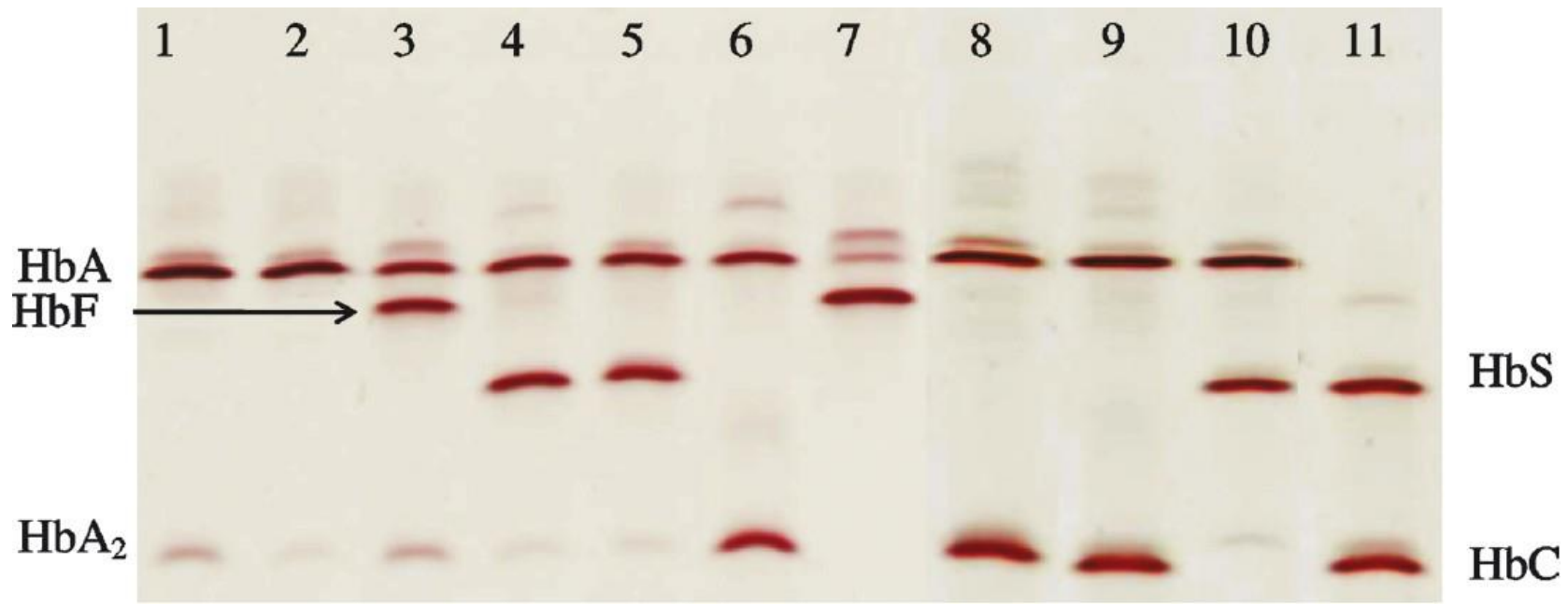
- -شستشوی خون سه بار و تهیه غلظت ۱۰ گرم از پکسل
- بعد تهیه همولیزانت و اضافه کردن حلالهایی مانند تتراکلرورکربن و تولوین موجب حل شدن غشاها شده سپس سانتریفیوژ کردن نمونه و رسوب لاشه های سلولی رخ می دهد
- برای تهیه همولیزات اگر از خون کامل استفاده می شود پاراپروتیین ها و ایمنوگلوبولین ها می تواند باعث تولید باند اضافه و تداخل در تفسیر شود
- برای تهیه همولیزانت بهتر و جلوگیری از تولید مت هموگلوبین میتوان به نمونه به جای اب مقطر ترکیبی از EDTA و سیانید پتاسیم اضافه نمود
- EF دقیق تر از الکتروفورز استات سلولز باند ها را جدا می کند برخی از واریانتهای D,G مانند G فیلا دلفیا و D پنجاب یا لسانجلس را از S جدا می کند که روی استات سلولز جدا نمی شود
- اندازه گیری باندها روی استات سلولز یا با دانسیتومتری یا برش باند و تعیین مقدار هموگلوبین با روش سیانتمه موگلوبین قابل انجام است
- در این روش M-HB (A1C) نیز جدا می شوند

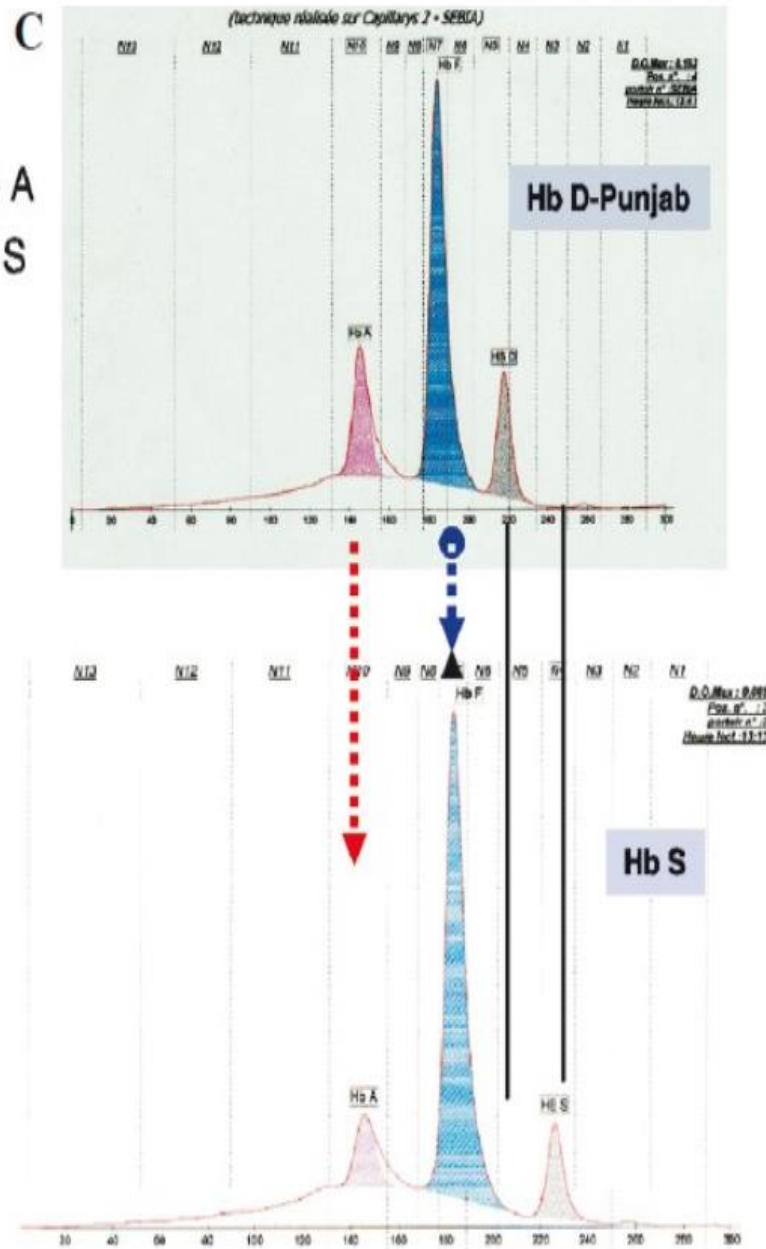
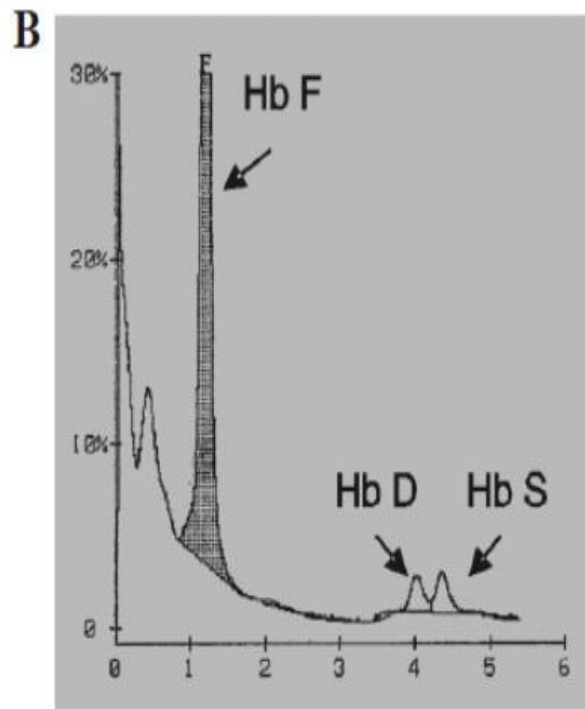
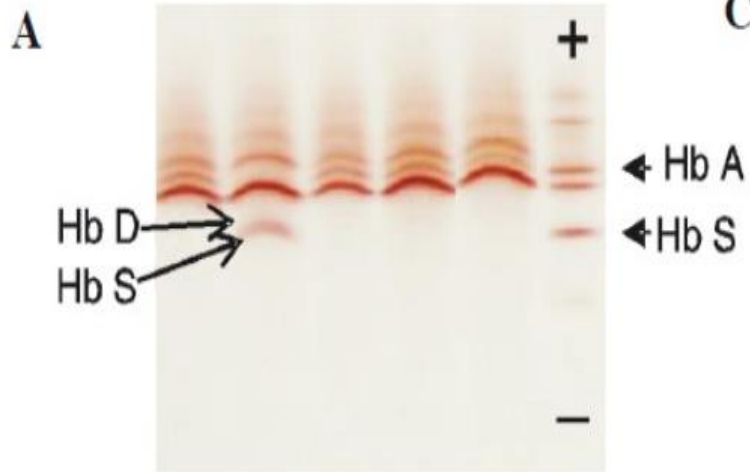


- گرفتن باندهای شارپ و بدون همپوشانی به قدرت یونی و پ اچ بافر، ولتاژ و امپر برق، غلظت هموگلوبین (بهترین حالت ست هموگلوبین روی ۱۰ اس) برای جلوگیری از تولید باندهای ضعیف و مقدار بالای آن موجب همپوشانی باندها می شود خالص بودن HB اندازه شکل و بار الکتریکی نوع هموگلوبین میزان تخلخل ژل یا بستر الکتروفورز نوع الکتروفورز (افقی یا عمودی) سرعت الکتروفورز بستگی دارد
- اندازه شکل و بار PH ایزوالکتریک و MW هموگلوبین نیز به نوع هموگلوبین میزان گلیکوزیلاسیون استیلاسیون آن و مقدار اسید آمینه های قطبی و باردار موجود در آن میزان مت هموگلوبینو واریانت های مختلف بستگی دارد



مواردی از سندرم‌های تالاسمی ماینور بتا با اندکس‌های نرمال و مقدار نرمال  $HbA_2$  و نیز مواردی با اندکس‌های تالاسمیک و مقدار نرمال  $HbA_2$  و نیز مواردی با اندکس‌های نرمال و افزایش  $HbA_2$  بازتابی از گستردگی و ناهمگونی ژنتیکی آن است. به نظر می‌رسد که در کنار CBC و اندازه‌گیری  $HbA_2$ ، تعیین نسبت سنتز زنجیره‌ها نیز برای اطمینان تشخیص لازم باشد. هدف این مقاله ارائه راه‌ها جهت تشخیص بهتر ناقلین تالاسمی







✓ اصطلاح میکروسیت و هایپوکروم به  $MCV \leq 80$  و  $MCH < 27$  اطلاق می‌شود. مرز مشخصی از کاهش  $MCV$  برای جداسازی سندرم‌های تالاسمی ماینور از آنمی فقر آهن وجود ندارد ولی بیشتر مطالعات  $MCV$  کمتر از ۷۲ را برای سندرم‌های تالاسمی ارزشمند می‌داند و از این رو برای شخصی که  $MCV$  کمتر از ۷۲ دارد بهتر است که برای تشخیص سریع تر روش‌های مولکولی از قبیل تعیین نسبت سنتز زنجیره آلفا به بتا را مد نظر داشت تا این که نخست آهن درمانی گردد (۱).

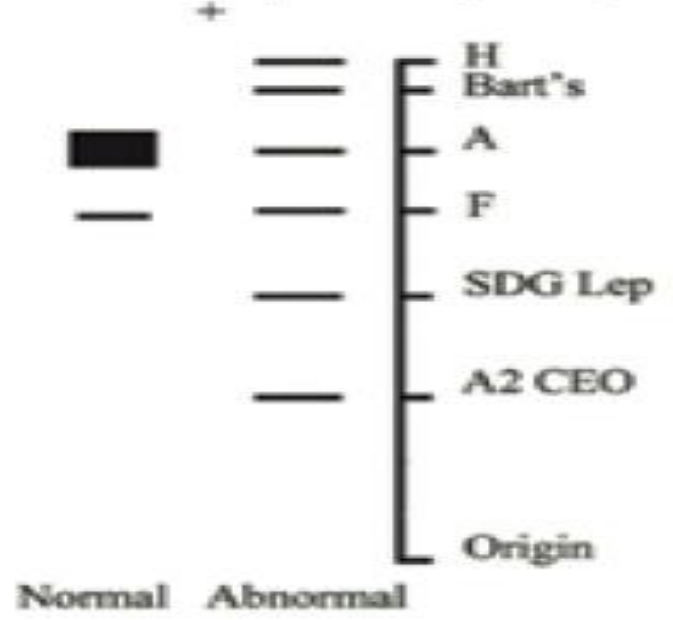
✓ هر گونه میکروسیت و هایپوکروم مقاوم به درمان آهن را بایستی جهت سندرم‌های تالاسمی مینور و یا هموگلوبینوپاتی‌های دیگر مورد آزمایش قرار داد. کمبود

آهن مقدار  $HbA_2$  آن دسته از تالاسمی‌های مینور بتا را که با افزایش ملایم  $HbA_2$  همراه بوده است در طیف طبیعی قرار می‌دهد. گستره خون محیطی در سندرم‌های تالاسمی مینور زمینه شلوغ گلبول‌های قرمز میکروسیتیک هایپوکروم همراه با مقداری تارگت سل و انکلوزیون بازوفیلیک استیپلینگ را نشان می‌دهد (۲).

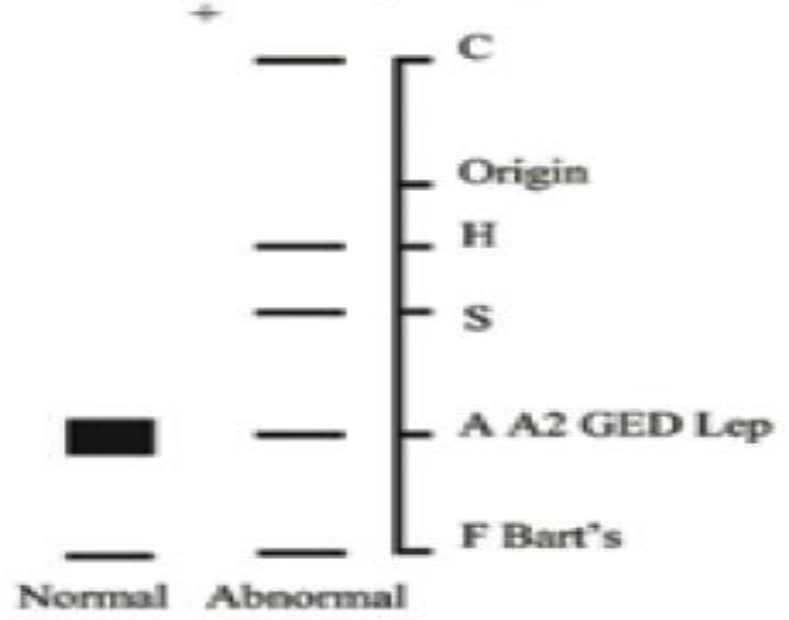
✓ افزایش  $HbA_2$  ( $\geq 3/5\%$ ) دارای ارزش بالینی است. گونه‌هایی از تالاسمی ماینور بتا با اندکس‌های نرمال همراه با افزایش  $HbA_2$  است که برای مثال می‌توان به همراهی تالاسمی ماینور آلفا (کمبود ۲ ژن آلفا) با تالاسمی ماینور بتا اشاره کرد. چنانچه سندرم‌های تالاسمی ماینور کنار گذاشته شود، افزایش  $HbA_2$  ممکن است ناشی از کم‌خونی مگالوبلاستیک، کم‌خونی‌های دیس‌اریتروپوئتیک، پرکاری تیروئید، هموگلوبین‌های ناپایدار، بیماری ویلسون و مصرف داروهای ضد ویروسی باشد. گفتنی است که همراه شدن سندرم‌های تالاسمی ماینور با کم‌خونی مگالوبلاستیک و یا بیماری‌های کبدی ممکن است اندکس‌ها را نرمال کند (۳).

- Hb C موجب کاهش حلالیت هموگلوبین و تشکیل کریستالهای چند وجهی و همولیز داخل عروقی
- هموگلوبین دی پنجاب (دی لوس انجلس) دی ایبادان دی ایران ۲ و ۳ علایم بالینی ندارند ۱ علایم بالینی قابل توجهی دارد

Alkaline electrophoresis (pH 8.4)



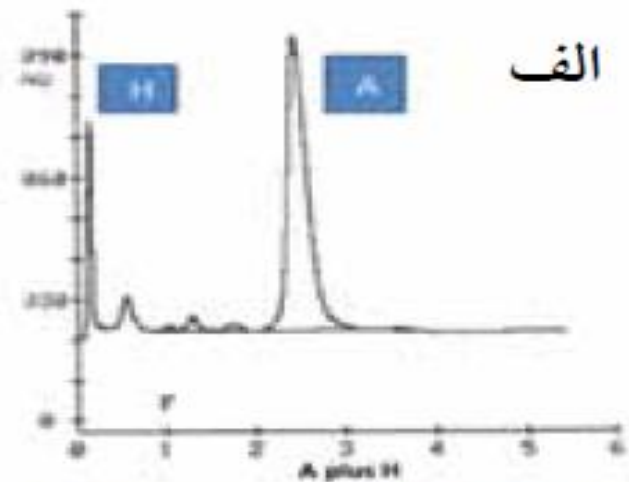
Acid electrophoresis (pH 6.2)



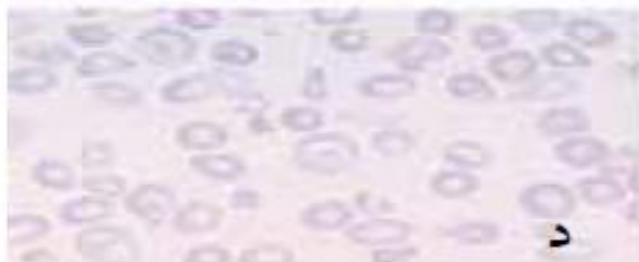
جایگاه‌های قرار هموگلوبین‌های مختلف در PH قلیایی و اسیدی



ج



الف

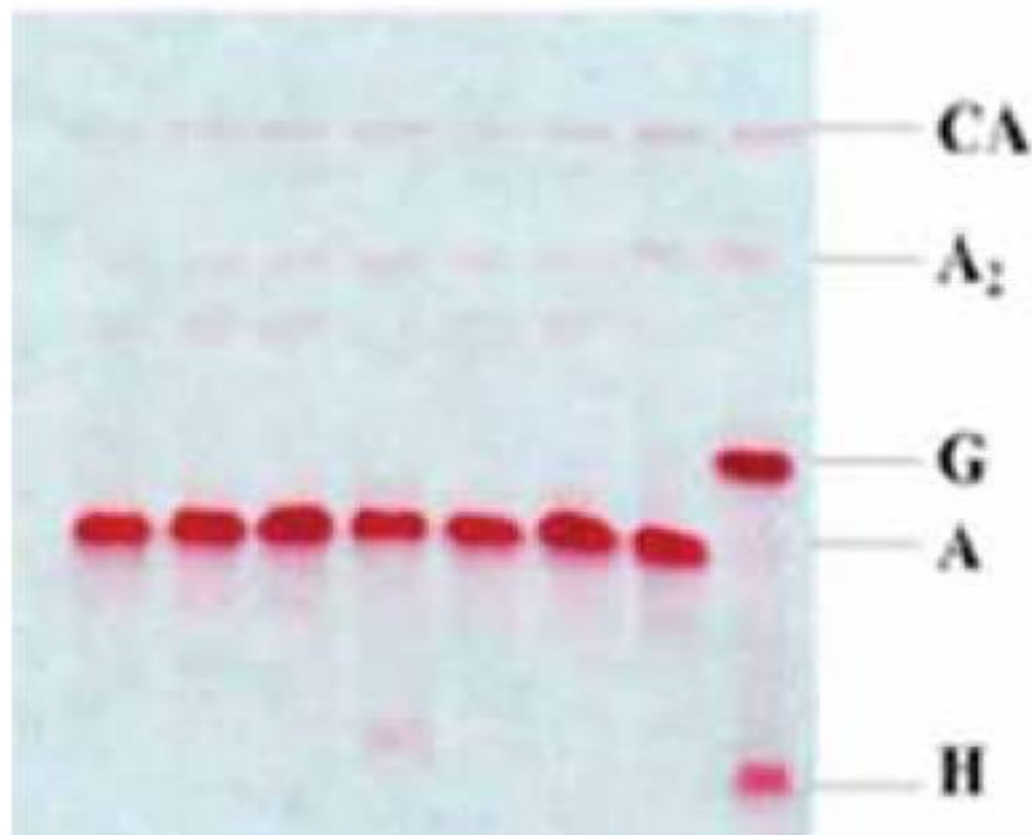


د



ب

شاخص‌های مختلف هموگلوبین H در الکتروفورز با HPLC (الف)، استات سلولز (ب) و مرفولوژی اجسام H (ج) و نیز نمای گستره محیطی (د)

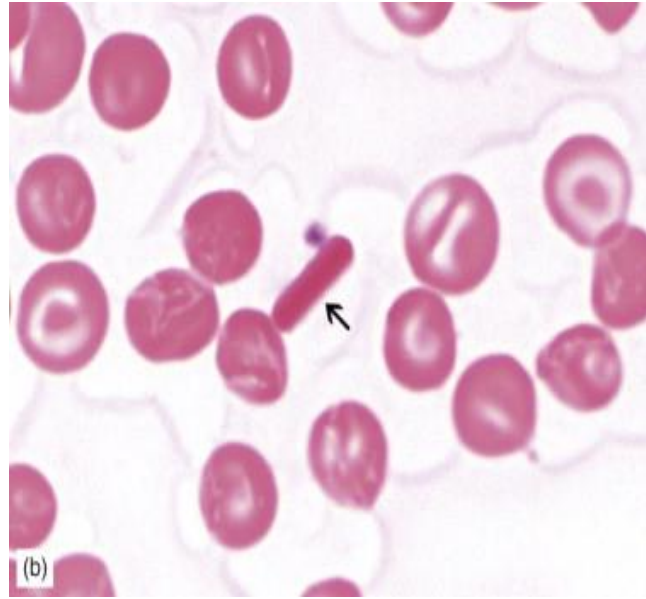
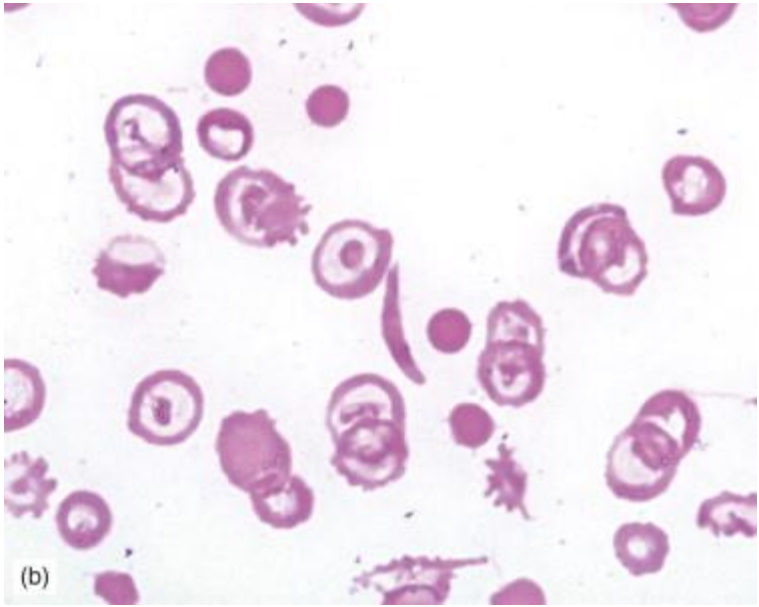


الگوی هموگلوبین های G/H

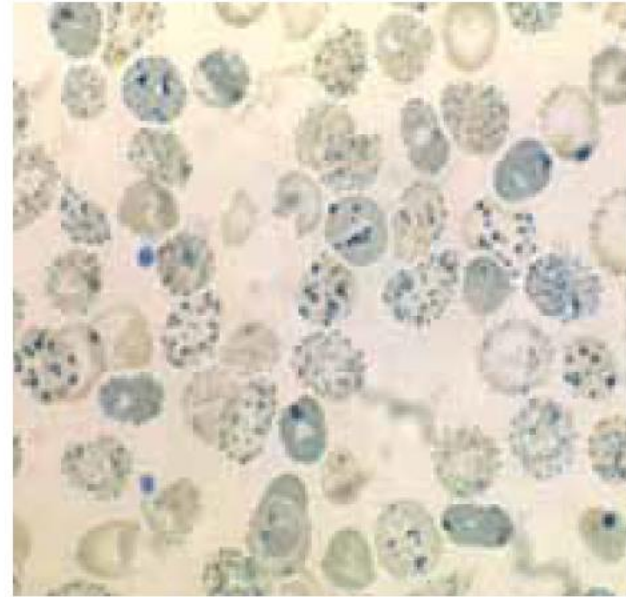
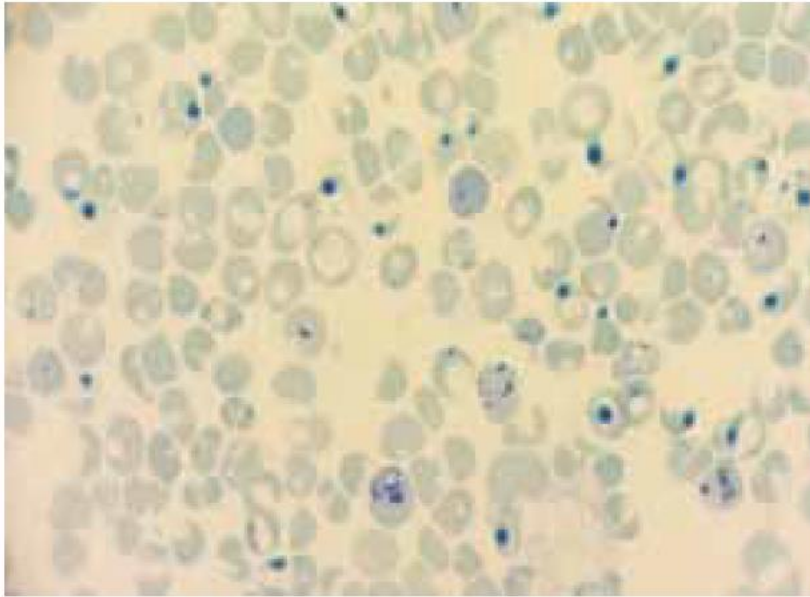
# CE Instrument







- در رنگ آمیزی حیاتی به صورت نقطه H اجسام
- نقطه ای قبل از برداشتن طحال (سمت راست) و به
- صورت جسم هاینز بزرگ (سمت چپ) بعد از بیرون
- آوردن طحال



در رنگ آمیزی حیاتی به صورت نقطه H اجسام  
نقطه ای قبل از برداشتن طحال (سمت راست) و به  
صورت جسم های بزرگ (سمت چپ) بعد از بیرون  
آوردن طحال

✓ در هتروزیگوت داسی  $\beta^A\beta^S$  به شرطی که هر  $\epsilon$  ژن آلفا وجود داشته باشند مقدار هموگلوبین A حدود ۵۰ تا ۶۰ درصد و هموگلوبین S حدود ۴۰ درصد است. اندکس‌های خون در هتروزیگوت داسی نرمال است. چنانچه هموگلوبین S به کمتر از ۳۵٪ و یا به کمتر از ۲۸٪ و یا به کمتر از ۲۰٪ افت کند احتمال همراهی هتروزیگوت داسی به ترتیب با حذف یک ژن، دو ژن و سه ژن آلفا خواهد بود و در این حالت کاهش اندکس‌ها

✓ میزان MCV در بدو تولد در نوزاد سالم بین ۱۰۴-۱۲۰ فمتولیترو و هموگلوبین F بین ۸۵-۶۰٪ و هموگلوبین A بین ۴۰-۱۵ درصد و HbA<sub>2</sub> کمتر از نیم درصد می باشد و گاهی امکان دارد تا ۰/۵٪ هموگلوبین بارت مشاهده شود. MCV کمتر از ۹۴ به عنوان میکروسیتیک بدو تولد قلمداد شده و مهم ترین علت آن سندرم های تالاسمی آلفا است. از این رو اندازه گیری هموگلوبین بارت کمک کننده است (۵).

کمترین مقدار MCV در یک سالگی (حدود ۷۰) مشاهده می شود. برخی از پزشکان از فرمول 70+age برای حداقل

- صرفا با یک تست آزمایشگاهی نمیتوان ادعای هموگلوبینوپاتی کرد و باید از یک روش تاییدی بهره برد و اطلاعات بالینی-نژاد بیمار-والدین و همسر بیمار cbc بررسی مرفولوژی خون محیطی و سابقه فامیلی بیمار مهم است
- نمونه خون خون وریدی EDTA و یا خون مویرگی نوزادخون بند ناف
- نمونه ها در یخچال و ظرف ۱ هفته بررسی شوند نگهداری طولانی تغییر ماهیت هموگلوبین خطا در الکتروفورزباند ها کمرنگ و از وضوح انها کم می شود
- ولی همولیزانت را در ازت برای سالها می توان نگه داشت
- -تست های شمارش رتیک هموگلوبین ناپایدار و HbH (گلف بادی) انکوباسیون ۳۰-۴۵ نمونه خون با نیومتیلن بلو و مشاهده گلفت بادی
- بررسی لام خون محیطی و پلی کروماتیا ، نتیجه Rpi

# تست‌های اصلی تشخیصی هموگلوبینوپاتی‌ها

- الکتروفورزیس اسیدی روی سیترات‌آگار ۶-۶/۲
- الکتروفورزیس قلیایی روی استات‌سلولز ۸/۶
- کروماتوگرافی میکروستون با دی‌اتیل‌امینواتیل‌سلولز DEAE جهت HbA2
- تست ترسیب شیمیایی کلایهاور بتکه و تست جونگیس برای hBf
- -IEF
- الکتروفورز زنجیره گلوبین
- آنالیز میزان ساخت زنجیره‌های گلوبین نسبت الف‌به‌بتا
- اسپکتروفتومتری جرمی
- آنالیز توالی DNA با PCR-RFLP-GAP-PCR, PCR, ARMS



# تست های مینور یا فرعی

- -تست داسی
- تست ناپایداری، OFT، IDAT، DAT
- رنگ حیاتی برای گلف بادی هاینز بادی و میزات رتیک
- تست CBC (HB,HCT,MCV,MCH,MCHC,CHCM,RDW1,2
- بررسی مرفولوژی مانند تارگت،بایت، کریستالهای HB، انیزوپویکیلو، هاول ژولی، کابوت رینگ
- تست ABG,P50
- تست های SIRON,T-SAT,HbA1C و گلوکز
- مجموعه فرمولهای محاسباتی برای تفکیک تالاسمی از IDA مانند کرمین، گرینگ-کینگ، منتزرن، شین-لال، سریواستا، DF، MCHD و....





موفق باشيد

