

## TALASEMIA INTERMEDIA

Corina Frecuș<sup>1</sup>, Dorina Constantinescu<sup>2</sup>, Cătălina Bică<sup>3</sup>, A. Șeicaru<sup>4</sup>,  
Ramona Nedelcuță<sup>3</sup>, D. Bulucea<sup>5</sup>

**Rezumat.** Talasemia intermedia (TI) face parte din grupul sindroamelor  $\beta$ -talasemice, fenotipic situându-se între  $\beta$ -talasemia majoră dependentă de transfuzii și  $\beta$ -talasemia minoră. TI corespunde mai multor tipuri genetice de talasemie, care se pot găsi sub formă homozigotă, heterozigotă sau diverse asocieri de dublu heterozigotism. Fenotipic, TI cuprinde un spectru clinic larg, existând pacienți afectați ușor, dar și pacienți cu o formă relativ severă de boală, diagnosticată între 2 și 6 ani. De obicei, TI se prezintă cu o hemoglobină între 7-10 g/dl, cu splenomegalie moderată și modificări osoase la nivelul craniului, în mod obișnuit, nefiind dependentă de transfuzii de masă eritocitară.

**Cuvinte-cheie:** sindroame  $\beta$ -talasemice, fenotip, genotip, talasemia intermedia.

**Abstract.** Thalassaemia intermedia (TI) belongs to the group of  $\beta$ -thalassaemic syndromes, phenotypically situated between  $\beta$ -thalassaemia major and the  $\beta$ -thalassaemia minor. TI corresponds to many genotype of thalassaemia, like homozygous type, heterozygous or variate association of double heterozygous. Phenotypically, TI contains many clinical forms, from mild symptoms to a severe type of disease, diagnosed usually between 2 and 6 years of age. Patients with TI maintain a satisfactory hemoglobin level, between 7-10 g/dl, a moderate splenomegaly, cranium alterations and is not dependent of erythrocytes transfusions.

**Keywords:**  $\beta$ -thalassaemic syndromes, phenotype, genotype, thalassaemia intermedia.

### INTRODUCERE

În anul 1925, Thomas Benton Cooley, pediater american, și Pearl Lee izolează un tablou morbid observat la copiii italienilor emigranți în America, caracterizat prin anemie, splenomegalie și modificări osoase caracteristice, pe care o denumesc anemie eritroblastică. Rietti, în 1925, separat de primii doi cercetători, descrie o anemie moderată la pacienții din Italia, caracterizată printr-o rezistență osmotică crescută a hematiilor (denumită mai târziu talasemia minor Rietti-Greppi sau tara Cooley). Aceste

afecțiuni se întâlnesc mai frecvent la popoarele care trăiesc în jurul Mediteranei, ceea ce a făcut pe Whipple și Bradford, în 1936, să o eticheteze ca talasemie (thalasemia) sau anemie mediteraneană (citați de 1,2,3).

De la descoperirea bazelor genetice ale talasemiilor, s-a obișnuit ca forma severă a acestora, forma homozigotă, să fie denumită *talasemie majoră*, iar statutul de purtător (forma heterozigotă) ca *talasemie minoră*. Termenul de talasemie minoră a fost folosit pentru prima dată de Neel și Valentine în studiile genetice despre talasemie din 1944 și 1948, iar Silvestroni și Bianco, doi

<sup>1</sup> Dr. Corina Frecuș, asistent univ., Clinica de Pediatrie, Facultatea de Medicină, Universitatea „Ovidius”, Constanța; doctorand U.M.F. - Craiova.

<sup>2</sup> Dr. Dorina Constantinescu, medic primar, șef secție Pediatrie, Spitalul Județean de Urgență Rm. Vâlcea, doctorand U.M.F. Craiova.

<sup>3</sup> Dr. Cătălina Bică, Doctor în Medicină, asistent univ.; Dr. Ramona Nedelcuță, asistent univ.; Clinica de Pediatrie, U.M.F.-Craiova.

<sup>4</sup> Dr. A. Șeicaru, medic de familie, doctorand U.M.F.-Craiova.

<sup>5</sup> Prof. univ. dr. Dumitru Bulucea, Clinica de Pediatrie, U.M.F.-Craiova, Spitalul Municipal „Filantropia”, Craiova.