

СОВРЕМЕННАЯ ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА ТАЛАССЕМИИ

Даминов Феруз Асадуллаевич

*доцент кафедры Клинико-лабораторной диагностики
с курсом клинико-лабораторной диагностики ФПДО,*

Исакулова Мухаббат Мардановна,

Ибрагимова Надия Сабировна

*ассистенты кафедры Клинико-лабораторной диагностики
с курсом клинико-лабораторной диагностики ФПДО,*

Абдужабборова Рано Эргаш кизи

*курсант кафедры Клинико-лабораторной диагностики
с курсом клинико-лабораторной диагностики ФПДО,*

*Самаркандского Государственного Медицинского Университета,
Узбекистан, Самарканд*

MODERN LABORATORY DIAGNOSTICS OF THALASSEMIA

Daminov Feruz Asadullaevich

*Associate Professor of the Department of Clinical and Laboratory Diagnostics
with a course of clinical and laboratory diagnostics of FOPE,*

Isakulova Muhabbat Mardanovna,

Ibragimova Nadiya Sabirovna

*assistants at the Department of Clinical and Laboratory Diagnostics
with a course of clinical and laboratory diagnostics at the Faculty of Postgraduate
Education,*

Abdujabborova Rano Ergash qizi

*cadet of the Department of Clinical and Laboratory Diagnostics
with a course of clinical and laboratory diagnostics of FOPE,*

Samarkand State Medical University,

Uzbekistan, Samarkand

Аннотация. Лабораторная диагностика талассемии занимает важное место в современном подходе к лечению и профилактике этого наследственного заболевания. Талассемия, представляющая собой группу нарушений, связанных с синтезом гемоглобина, может вызывать серьезные осложнения, включая анемию, проблемы с сердечно-сосудистой системой и задержку роста. Ранняя диагностика имеет решающее значение для выбора оптимальных методов лечения и мониторинга состояния пациента.

Ключевые слова: талассемия, лабораторная диагностика, современные методы исследования, патогенез.

Annotation. Laboratory diagnosis of thalassemia occupies an important place in the modern approach to the treatment and prevention of this hereditary disease. Thalassemia, a group of disorders involving hemoglobin synthesis, can cause serious complications including anemia, cardiovascular problems and growth retardation. Early diagnosis is critical to selecting optimal treatment methods and monitoring the patient's condition.

Key words: thalassemia, laboratory diagnostics, modern research methods, pathogenesis.

Введение. Лабораторная диагностика талассемии играет ключевую роль в выявлении и управлении этим наследственным заболеванием. Талассемия - это группа наследственных заболеваний, возникающих в результате мутаций в генах, ответственных за синтез глобинов, которые являются основными компонентами гемоглобина. Эти мутации могут приводить к изменению структуры или количеству глобинов, что в свою очередь вызывает нарушение образования гемоглобина и приводит к анемии. В зависимости от затронутых генов, талассемия делится на альфа- и бета-талассемию, каждая из которых имеет свои подтипы, отличающиеся клиническими проявлениями и тяжестью заболевания.

Этиология талассемии связана с генетической предрасположенностью, передающейся от родителей к детям. В большинстве случаев заболевание возникает в рамках аутосомно-рецессивного механизма наследования. Это означает, что для проявления симптомов у лица должны наследоваться мутированные гены от обоих родителей. Высокая распространенность талассемии наблюдается в регионах, где малярия была эндемичной, так как носительство мутации обеспечивает некоторую защиту против этого заболевания [1, 4, 10].

Патогенез талассемии связан с нарушением синтеза глобиновых цепей, что приводит к аномальной форме гемоглобина и, соответственно, анемии. Основным механизмом заключается в мутациях, затрагивающих гены, кодирующие альфа- и бета-глобины. В результате этого нарушается баланс между альфа- и бета-цепями, что приводит к образованию неустойчивых форм гемоглобина и их разрушению в костном мозге и периферической крови.

Существуют две основные формы талассемии: альфа- и бета-талассемия, каждая из которых имеет свои специфические генетические причины и клинические проявления. Альфа-талассемия характеризуется недостаточностью альфа-глобиновых цепей, в то время как бета-талассемия связана с дефицитом

бета-цепей. Степень выраженности заболевания зависит от количества мутаций и уровня экспрессии соответствующих генов, что может варьироваться от бессимптомного носительства до тяжелой анемии, требующей регулярной трансфузии крови [2, 9, 15].

Кроме того, нарушения в патогенезе талассемии могут проявляться в форме изменения морфологии эритроцитов и дополнительной активации интерактивных механизмов, таких как гиперактивность клетки, работающей над очисткой организма от аномальных клеток. Эти аспекты приводят к различным осложнениям, включая изменение функции печени, селезенки и других органов, которые могут приводить к серьезным долгосрочным последствиям для здоровья пациентов [1, 16, 17].

Лабораторная диагностика талассемии играет ключевую роль в выявлении и управлении этим наследственным заболеванием. Основные элементы диагностики включают клинический осмотр, лабораторные тесты и генетическое консультирование.

Первоначально исследуются общие анализы крови, которые могут выявить анемию, уменьшение уровня гемоглобина и анизоцитоз. При более углубленном анализе проводят элетрофорез гемоглобина, который позволяет определить уровни различных типов гемоглобина и подтвердить диагноз талассемии. Существует также молекулярно-генетическое тестирование, позволяющее идентифицировать специфические мутации в генах, отвечающих за синтез гемоглобина [2, 5, 11].

Современная лабораторная диагностика талассемии представляет собой важный аспект медицины, направленный на раннее выявление и управление этим наследственным заболеванием. Одним из ключевых методов является ДНК-диагностика, которая позволяет идентифицировать мутации в генах, отвечающих за синтез альфа- и бета-глобинов [3, 8, 14]. Этот подход не только подтверждает диагноз, но и помогает в пренатальной диагностике, что особенно важно для семей с риском передачи заболевания. Разработка новых технологий, таких как секвенирование следующего поколения, значительно увеличивает точность и скорость диагностики.

Кроме того, комплексный подход к диагностике включает в себя анализ маркеров воспаления, оценки железа и антиоксидантного статуса, что позволяет выявить сопутствующие состояния и адаптировать терапевтические стратегии. Таким образом, современная лабораторная диагностика талассемии претерпевает значительные изменения, что открывает новые горизонты для эффективного контроля за этим заболеванием.

Лечение талассемии требует комплексного подхода и зависит от типа заболевания: альфа- или бета-талассемия. Основная цель терапии —

поддержание нормального уровня гемоглобина и предотвращение осложнений. Одним из ключевых методов лечения является регулярная трансфузия крови, которая помогает восполнить недостаток эритроцитов и гемоглобина. Однако длительное применение этого метода может привести к избыточному накоплению железа в организме, что требует дополнительного использования хелатирующих агентов [1, 7, 13]. Эти препараты способствуют выведению избыточного железа и помогают снизить риск серьезных осложнений, таких как повреждение печени и сердечно-сосудистые заболевания.

Методы генотерапии и стволовые клетки становятся все более популярными для лечения талассемии. Они имеют потенциал не только улучшать качество жизни пациентов, но и устранять саму причину болезни. Важно, чтобы пациенты и их семьи были вовлечены в процесс принятия решений относительно терапии, так как каждое лечение имеет свои риски и преимущества [3, 18, 19].

Раньше тяжелые формы талассемии (такие как большая форма бета-талассемии) обычно приводили к смерти в раннем детском возрасте. Ситуация изменилась в последние десятилетия. Сейчас периодические переливания крови в сочетании с терапией, направленной на удаление избытка железа, часто позволяют больным доживать до среднего и даже пожилого возраста. Однако следует помнить, что эта терапия не ведет к полному излечению и должна быть пожизненной [3, 6, 12].

Трансплантация костного мозга в случае успеха приводит к нормализации кроветворения, но ее проведение связано с определенными рисками, особенно если у больного нет совместимого родственного донора.

Выводы. Таким образом, лабораторная диагностика не только служит основой для определения наличия заболевания, но и способствует более эффективному лечению и улучшению качества жизни пациентов. Современные методы лабораторной диагностики, такие как молекулярно-генетические исследования, позволяют не только подтвердить диагноз, но и выявить носителей гена талассемии в асимптоматическом состоянии. Это особенно важно для населения, где заболеваемость высока, так как дает возможность своевременно информировать пациентов и проводить генетическое консультирование для предотвращения рождения детей с тяжелыми формами заболевания.

К тому же, регулярные скрининги и мониторинг состояния здоровья людей с талассемией помогают выявить развитие осложнений и улучшить качество жизни пациентов. Включение инновационных технологий в лабораторную диагностику также способствует более точному и быстрому определению

необходимого лечения, что делает её актуальной и неотъемлемой частью современной медицины.

Важно учитывать семейный анамнез и генетическое тестирование, поскольку талассемия передается по наследству. Психосоциальная поддержка пациентов и их семей также является неотъемлемой частью лечения, так как жизнь с талассемией требует постоянного внимания и заботы.

ЛИТЕРАТУРА

1. Абдулалимов Э.Р., Асадов Ч.Д., Мамедова Т.А., Кафарова С.Н., Кулиева Е.Д. Сравнительная характеристика двух методов выявления мутаций бета-глобинового гена. Клиническая лабораторная диагностика. 2014; 59 (1): 56-9.
2. Жиленкова Ю.И., Пшеничная К.И., Ивашикина Т.М. Распространенность гемоглобинопатий среди детей Санкт-Петербурга. Медицинский алфавит. 2015; 1 (2): 29-31.
3. Galanello R., Origa R. Beta-thalassemia. Orphanet J. Rare Dis. 2010; 5: 11.
4. Sabirovna I. N., Raykhona K. CLINICAL AND LABORATORY CHANGES IN POST-TERM INFANTS //Web of Medicine: Journal of Medicine, Practice and Nursing. – 2024. – Т. 2. – №. 5. – С. 96-99.
5. Kudratova Z. E. Isomadinova L. K. Sirojeddinova S. F. Tursunova M. E. Current modern etiology of anemia. novateur publications international journal of innovations in engineering research and technology. № 10. 2023, P. 1-4.
6. Isomadinova L.K. Qudratova Z.E. Shamsiddinova D.K. Samarqand viloyatida urotiliz kasalligi klinik-kechishining o'ziga xos xususiyatlari. Central asian journal of education and innovation №10. 2023 , P. 51-53
7. Sabirovna I. N., Fotima I. PROBLEMS OF DIAGNOSIS OF COMMUNITY ACQUIRED PNEUMONIA IN YOUNG CHILDREN //TADQIQOTLAR. UZ. – 2024. – Т. 31. – №. 2. – С. 188-192.
8. Бердиярова Ш.Ш., Юсупова Н.А. [Особенности иммунометаболических нарушений иммунологической реактивности при гематогенных остеомиелитах](#), Вестник науки и образования, 29-32
9. Dushanova G. A., Nabiyeva F. S., Rahimova G. O. FEATURES OF THE DISTRIBUTION OF HLA-ANTIGENS AMONG PEOPLE OF THE UZBEK NATIONALITY IN THE SAMARKAND REGION //Open Access Repository. – 2023. – Т. 10. – №. 10. – С. 14-25.
10. Berdiyarova Sh.Sh., Ahadova M.M., Ochilov S.A. [COMPLICATIONS OF TREATMENT OF ACUTE HEMATOGENOUS OSTEOMYELITIS. LITERATURE REVIEW](#), Galaxy International Interdisciplinary Research Journal 293-298

11. Бердиярова Ш.Ш., Юсупова Н.А., Ширинов Х.И. Клинико-лабораторная диагностика внебольничных пневмоний у детей, Вестник науки и образования, 80-83
12. Kudratova Zebo Erkinovna, Karimova Linara Alixanovna Age-related features of the respiratory system // ReFocus. 2023. №1. URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/age-related-features-of-the-respiratory-system>.
13. Sabirovna I. N. et al. Dysfunctions of the Immune System and Their Role in the Development of Diseases //The Peerian Journal. – 2023. – Т. 23. – С. 49-52.
14. Даминов Ф. А. Анализ результатов хирургического лечения больных узловыми образованиями щитовидной железы //research focus. – 2022. – Т. 1. – №. 2. – С. 120-124.
15. Ибрагимова Н. и др. РАССТРОЙСТВА ИММУННОЙ СИСТЕМЫ. ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ //Центральноазиатский журнал академических исследований. – 2024. – Т. 2. – №. 1. – С. 4-8.
16. Isomadinova L.K, Qudratova Z.E., Babaxanova F.Sh.clinico-laboratory features of the course of covid-19 with hepatitis b journal of new century innovations №-3. 2023 P. 60-65.
17. Nabiyeva F. S., Ibragimova N. S., Diamatova D. N. 2-TIP QANDLI DIABET KESHISHINING O'ZIGA XOS XUSUSIYATLARI //TADQIQOTLAR. UZ. – 2024. – Т. 31. – №. 1. – С. 28-32.
18. Ширинов Х. И., Ибрагимова Н. С., Ибрагимов Б. Ф. НЕБЛАГОПРИЯТНЫЕ ИСХОДЫ СИНДРОМА ПОЛИКИСТОЗНЫХ ЯИЧНИКОВ У МОЛОДЫХ ЖЕНЩИН //Journal of new century innovations. – 2023. – Т. 26. – №. 3. – С. 185-189.
19. Даминов Ф. А. и др. Диагностика и лечение интраабдоминальной гипертензии при ожоговом шоке //Журнал Неотложная хирургия им. ИИ Джанелидзе. – 2021. – №. S1. – С. 19-20.