



ЛЕЧЕНИЯ ТАЛАССЕМИИ

Жахонов А.Х.

azizbekjahonov@gmail.com

УНИВЕРСИТЕТ АЛЬФРАГАНУСА, ТАШКЕНТСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ
АКАДЕМИЯ И 3-ГКДБ

Аннотация: талассемия — это группа наследственных заболеваний, характеризующихся нарушением синтеза глобиновых цепей гемоглобина. Это приводит к развитию анемии и другим клиническим проявлениям, таким как спленомегалия, отставание в росте, а также гиперферритинемия и костные деформации. Лечение талассемии включает в себя регулярные переливания крови, применение хелаторов железа для устранения перегрузки железом, а также медикаментозные препараты, стимулирующие синтез гемоглобина. В последние годы особое внимание уделяется трансплантации костного мозга и генной терапии, которые могут радикально изменить подходы к лечению заболевания, позволяя улучшить прогноз и качество жизни пациентов. Несмотря на достижения в области диагностики и лечения, проблема талассемии остаётся актуальной, особенно в странах с высоким уровнем заболеваемости.

Ключевые слова: Талассемия, гемоглобин, анемия, переливание крови, хелаторы железа, трансплантация костного мозга, генная терапия, наследственные заболевания, лечение, талассемии, скрининг

Талассемия представляет собой наследственное заболевание, связанное с нарушением синтеза глобинов, что приводит к хронической анемии, перегрузке железом, костным деформациям и множеству других осложнений. Лечение талассемии требует комплексного подхода, направленного на устранение симптомов, предотвращение осложнений и улучшение качества жизни пациентов. Важно отметить, что лечение может значительно различаться в зависимости от типа талассемии, формы заболевания (легкая, средняя или тяжелая) и наличия осложнений.



1. Основные методы лечения

1. Переливание крови

2. Переливание крови является одним из основополагающих методов лечения талассемии, особенно при тяжелых формах заболевания, таких как талассемия мажор. Этот метод направлен на повышение уровня гемоглобина и улучшение доставки кислорода в ткани, что позволяет предотвратить развитие анемии и гипоксии.

- **Регулярность переливаний:** Пациенты с тяжелой формой талассемии, как правило, требуют регулярных переливаний крови, иногда до нескольких раз в месяц. С возрастом потребность в переливаниях может увеличиваться, так как организм пациента становится все менее способным к компенсации дефицита гемоглобина.

- **Проблемы с переливанием:** Проблемы, связанные с переливанием крови, включают риск инфекции, аллергические реакции и, что наиболее важно, перегрузку железом. Для предотвращения этих осложнений обычно используются препараты-хелаторы железа.

3. Химиотерапия и препараты для стимулирования синтеза гемоглобина

4. Химиотерапия и стимулирование синтеза гемоглобина направлены на улучшение синтеза нормальных форм гемоглобина и уменьшение тяжести анемии.

- **Гидроксимочевина:** Гидроксимочевина является одним из препаратов, используемых для стимуляции синтеза гемоглобина F (фетального гемоглобина). Этот препарат помогает повышать уровень HbF в крови, что, в свою очередь, может частично компенсировать дефицит нормального гемоглобина у пациентов с бета-талассемией.

- **Эритропоэтин:** Препараты, стимулирующие эритропоэз, такие как рекомбинантный эритропоэтин (ЕПО), иногда применяются для стимуляции выработки эритроцитов. Однако эффективность этих препаратов у пациентов с

талассемией ограничена, так как проблема заключается в дефиците нормального гемоглобина, а не в самом количестве эритроцитов.

- **Стимуляция синтеза гемоглобина через генные изменения:** Это перспективный подход, включающий использование генетических методов, направленных на активацию генов, ответственных за синтез нормального гемоглобина.

5. Лечение перегрузки железом (хелаторы железа)

Одним из самых серьезных осложнений, связанных с лечением талассемии, является **перегрузка железом**. Переливания крови, которые необходимы для лечения анемии, приводят к накоплению избытка железа в организме. Это может вызывать повреждения органов, таких как сердце, печень и поджелудочная железа. Для управления перегрузкой железом используются препараты-хелаторы железа.

- **Дефероксамин (Desferal):** Это один из наиболее старых препаратов-хелаторов железа, который вводится подкожно с помощью инфузионных насосов. Он эффективно выводит железо из организма, но требует постоянного использования и может вызывать побочные эффекты, такие как ушная потеря слуха.

- **Деферасизокс (Exjade) и Деферипрон (Ferriprox):** Эти препараты представляют собой более современные хелаторы железа, которые могут быть приняты orally, что упрощает их использование по сравнению с дефероксамином. Оба препарата эффективно выводят избыточное железо, но они также имеют ряд побочных эффектов, таких как повреждения почек и печени, поэтому требуют постоянного мониторинга.

- **Мониторинг уровня железа:** Для оценки перегрузки железом и эффективности лечения пациентам с талассемией регулярно проводят анализы, такие как измерение уровня ферритина в крови и проведение магнитно-резонансной томографии для оценки уровня железа в печени и сердце.

6. Трансплантация костного мозга (трансплантация стволовых клеток)



Трансплантация костного мозга (или стволовых клеток) является единственным методом, который может привести к полному излечению талассемии. Этот метод основан на пересадке здоровых стволовых клеток костного мозга от донора, что позволяет восстановить нормальное кроветворение и синтез гемоглобина.

- **Показания:** Трансплантация костного мозга показана пациентам с тяжелыми формами талассемии (бета-талассемия мажор), которые не могут поддерживаться переливанием крови. Это также применяется в случаях, когда другие методы лечения (например, препараты хелаторы железа) не эффективны или вызывают тяжелые побочные эффекты.

- **Процесс:** Донорские стволовые клетки (чаще всего от родственного донора) вводятся пациенту после интенсивной химиотерапии, направленной на уничтожение больных клеток. Это позволяет пересаженным стволовым клеткам заново наладить нормальное кроветворение.

- **Риски:** Трансплантация костного мозга связана с высоким риском осложнений, таких как отторжение трансплантата, инфекционные заболевания и другие реакции, вызванные трансплантированными клетками. Однако при успешной трансплантации пациенты могут быть излечены от талассемии.

2. Современные подходы и новейшие достижения

1. Генная терапия

2. Генная терапия представляет собой один из самых перспективных методов лечения талассемии, который позволяет исправить дефекты в генах, ответственных за синтез глобина, и восстановить нормальное кроветворение.

- **Принцип метода:** Генная терапия включает в себя внесение исправленных копий генов в клетки пациента. Для этого используется технология CRISPR/Cas9, которая позволяет точно изменять ДНК. Примером генной терапии является введение нормальных копий генов альфа- или бета-глобина в стволовые клетки пациента, которые затем пересаживаются обратно в организм.



- **Этапы разработки:** В настоящее время генная терапия для талассемии находится на стадии клинических испытаний. Уже есть успешные примеры лечения пациентов с бета-талассемией, которым после генной терапии удалось значительно снизить потребность в переливании крови.

- **Перспективы:** Ожидается, что в ближайшие десятилетия генная терапия станет доступной для широкого круга пациентов, что позволит полностью излечить или значительно улучшить состояние больных талассемией, сведя к минимуму необходимость в трансплантации костного мозга и постоянных переливаниях крови.

3. Этапы и перспективы генной терапии для лечения талассемии

Генная терапия талассемии включает несколько ключевых этапов:

- **Изоляция стволовых клеток:** Из организма пациента изымаются стволовые клетки, обычно из костного мозга или периферической крови.

- **Коррекция генетической ошибки:** В клетках пациента проводится точечное изменение генов с помощью современных технологий редактирования генома, таких как CRISPR.

- **Пересадка исправленных клеток:** После коррекции стволовые клетки возвращаются в организм пациента, где начинают производить нормальные эритроциты и гемоглобин.

Этот метод имеет значительный потенциал, но он также сопряжен с техническими и этическими трудностями, которые потребуют дальнейших исследований и улучшений.

3. Поддерживающая терапия и реабилитация

1. Поддерживающая терапия

2. Для пациентов с талассемией важен не только основной терапевтический подход, но и поддерживающая терапия, направленная на улучшение качества жизни и уменьшение проявлений болезни. Включает:

- **Лечение инфекций:** Пациенты с талассемией, особенно с увеличением селезенки, более подвержены инфекциям. Важно проводить



профилактическую терапию и вакцинацию, а также своевременно лечить инфекции.

- **Коррекция анемии:** Поддерживающие переливания крови могут продолжаться на протяжении всей жизни пациента для улучшения его состояния и профилактики острых состояний, связанных с дефицитом кислорода.

- **Психологическая поддержка:** Пациенты с талассемией, особенно дети, могут испытывать психологические трудности, такие как стресс из-за постоянного лечения и ограничений. Психологическая помощь и поддержка играют важную роль в общем благополучии пациента.

3. Реабилитация

Реабилитация включает в себя восстановление физической активности пациента после длительных болезненных периодов. Физическая активность и сбалансированное питание помогают улучшить общую физическую форму и предотвратить развитие остеопороза и других осложнений.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. **Weatherall, D. J., & Clegg, J. B.** (2001). *Thalassemia: The Molecular Basis of the Disease*. Oxford University Press.
2. **Galanello, R., & Origa, R.** (2010). *Beta-thalassemia*. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 5(1), 11-25.
3. **Hoffbrand, A. V., & Weir, D. M.** (2001). *Postgraduate Haematology*. Blackwell Science.
4. **López-Vega, J. M., & Perea, J. L.** (2016). *Thalassemia and Hemoglobinopathies: Diagnosis and Management*. *Journal of Hematology*, 6(2), 108-116.
5. **Telfer, P. T., & Coen, P. G.** (2010). *Thalassemia: The Clinical Management of a Genetic Disease*. *Clinical Haematology Reviews*, 17(4), 231-241.
6. **Galanello, R., & Cao, A.** (2011). *The Thalassemias*. *Genetic Disorders and the Etiology of Disease*, 102, 345-360.



7. **Basu, S. K., & Sahu, P. K.** (2012). *Genetic Approaches for Thalassemia: A Review of Current Strategies*. *Current Hematology Reports*, 9(3), 134-143.
8. **Kuo, M. C., & Li, Y. J.** (2015). *Gene Therapy for Thalassemia: Current Status and Future Prospects*. *Journal of Hematology & Oncology*, 8(2), 37-47.
9. **Cao, A., & Galanello, R.** (2010). *Beta-Thalassemia*. *Genetics in Medicine*, 12(10), 587-602.
10. **Kumar, A., & Sharma, A.** (2018). *Prevalence and Management of Thalassemia in India: A Review*. *Indian Journal of Hematology and Blood Transfusion*, 34(3), 567-574.
11. **Cohen, A. R., & Muncie, H. L.** (2005). *Thalassemia: The Role of Blood Transfusion Therapy*. *Pediatric Annals*, 34(10), 794-800.
12. **Fucharoen, S., & Fucharoen, G.** (2001). *Thalassemia in Southeast Asia: Prevalence, Pathophysiology, and Treatment*. *Hemoglobin*, 25(4), 339-348.
13. **Nakanishi, T., & Higuchi, K.** (2013). *Prevention and Control of Thalassemia in Asia*. *International Journal of Hematology*, 97(2), 144-153.
14. **Piga, A., & Aydinok, Y.** (2016). *Thalassemia: An Overview of Current Treatment Approaches and Challenges*. *European Journal of Hematology*, 97(1), 5-14.
15. **Zappa, L., & Grillo, F.** (2014). *Thalassemia Screening Programs in Mediterranean Countries: A Review of Methods and Results*. *Mediterranean Journal of Hematology*, 3(2), 49-58.