

**ТАЛАССЕМИЯ, ЭТИОЛОГИЯ, ПАТОГЕНЕЗ, КЛИНИКА,
ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ****Жахонов А.Х.**

azizbekjahonov@gmail.com

**УНИВЕРСИТЕТ АЛЬФРАГАНУСА, ТАШКЕНТСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ
АКАДЕМИЯ И 3-ГКДБ**

Аннотация: Талассемия — это группа наследственных заболеваний, характеризующихся нарушением синтеза гемоглобина. Это приводит к развитию хронической анемии различной степени тяжести. В зависимости от типа мутаций различают альфа- и бета-талассемию. Болезнь наследуется по аутосомно-рецессивному типу, и ее клинические проявления могут варьировать от бессимптомного носительства до тяжелых форм с необходимостью постоянного медицинского вмешательства, такого как переливание крови. Диагностика талассемии включает электрофорез гемоглобина и генетическое тестирование. Лечение направлено на коррекцию анемии и предотвращение перегрузки железом, а также может включать трансплантацию стволовых клеток в случаях тяжелых форм заболевания. Важным аспектом является генетическое консультирование и скрининг на ранних стадиях для предотвращения развития тяжелых форм талассемии.

Ключевые слова: талассемия, анемия, гемоглобин, наследственные заболевания, бета-талассемия, альфа-талассемия, диагностика, лечение, переливание крови, генетическое консультирование, скрининг.

Талассемия — это группа наследственных заболеваний, которые характеризуются нарушением синтеза гемоглобина, что приводит к анемии различной степени тяжести. Это заболевание связано с дефектами в генах, отвечающих за синтез альфа- или бета-цепей гемоглобина. В зависимости от

типа талассемии различают альфа- и бета-талассемию, каждая из которых имеет свои особенности.

Цель исследования: Рассмотреть клинические проявления талассемии, методы диагностики, лечения и профилактики.

1. **Этиология и патогенез:** Талассемия обусловлена мутациями в генах, кодирующих глобиновые цепи гемоглобина. В результате этих мутаций нарушается нормальный процесс синтеза гемоглобина, что ведет к уменьшению способности красных кровяных клеток переносить кислород. Это вызывает компенсаторное увеличение производства красных клеток в костном мозге, что может привести к их разрушению и развитию анемии.

2. **Клинические проявления:** Симптомы зависят от типа талассемии и степени выраженности заболевания. У пациентов с бета-талассемией часто наблюдаются:

- Утомляемость
- Бледность
- Желтушность кожи
- Увеличение печени и селезенки
- Задержка роста у детей

В тяжелых случаях могут возникать осложнения, такие как сердечная недостаточность и повреждения костной ткани.

3. **Диагностика:** Для диагностики талассемии используются:

- Общий анализ крови, выявляющий микроцитоз и гипохромию.
- Электрофорез гемоглобина для выявления аномальных форм гемоглобина.

- Генетическое тестирование для определения мутаций в генах, кодирующих альфа- или бета-глобины.

4. **Лечение:** Лечение зависит от типа и тяжести заболевания. Включает:

- Переливание крови для коррекции анемии.



- Железоснижающая терапия (для предотвращения перегрузки железом).
- Химиотерапия или трансплантация стволовых клеток в тяжелых случаях.
- Генной терапией (в исследовательской стадии).

5. **Профилактика:** Наиболее эффективная профилактика талассемии — это генетическое консультирование и ранняя диагностика, особенно для семей с риском носительства мутантных генов. Существуют программы скрининга, направленные на раннее выявление заболевания у новорожденных и профилактику тяжелых форм.

Заключение: Талассемия — это серьезное наследственное заболевание, требующее комплексного подхода в диагностике, лечении и профилактике. Своевременная диагностика и адекватное лечение позволяют значительно улучшить качество жизни пациентов с талассемией и снизить риск осложнений.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

1. Кузнецова, Н. И., & Панфилова, В. А. (2020). *Талассемии: диагностика, лечение и профилактика*. Медицина.
2. Шахнович, В. Б. (2019). *Генетика талассемий: современные подходы к диагностике и лечению*. Клиническая генетика, 34(2), 123-128.
3. Гонтер, С. А. (2021). *Талассемия и её лечение: современные стратегии*. Журнал гематологии и трансфузиологии, 45(3), 211-217.
4. Нечаева, И. А. (2022). *Талассемия: от генетики к клинике*. Вестник клинической медицины, 68(1), 58-64.
5. World Health Organization (WHO). (2018). *Thalassemia: Guidelines for the prevention, diagnosis, and treatment*. Geneva: World Health Organization.
6. Ким, Т. Ю., & Волкова, С. С. (2018). *Актуальные вопросы диагностики и лечения талассемии у детей*. Педиатрия, 95(5), 341-347.