



## ТАЛАССЕМИИ У ДЕТЕЙ: ПАТОЛОГИЧЕСКАЯ АНАТОМИЯ И КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ

**Арипов Хусан Орифжонович**

Студент 4 курса Ташкентского государственного медицинского университета

### **АННОТАЦИЯ:**

Талассемии являются наследственными гемоглобинопатиями, характеризующимися нарушением синтеза  $\alpha$ - или  $\beta$ -цепей глобина, что приводит к хронической анемии, гиперплазии костного мозга и полиорганному поражению. Заболевание проявляется различной степенью клинических симптомов, включая анемию, гепатоспленомегалию, деформации костей и отставание физического развития. Патоморфологические исследования имеют ключевое значение для диагностики тяжести заболевания, прогнозирования осложнений и выбора адекватной терапии.

**КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА:** талассемия, наследственные заболевания, дети, анемия, патоморфология, морфологические изменения, органы, костный мозг, печень, селезёнка.

### **Введение:**

Талассемии представляют собой группу наследственных заболеваний крови, обусловленных дефектами генов, кодирующих глобиновые цепи гемоглобина. В зависимости от того, какая цепь глобина нарушена, выделяют  $\alpha$ - и  $\beta$ -талассемию. Заболевание широко распространено в Средиземноморском регионе, Южной Азии, Африке и на Ближнем Востоке.

Наследственные дефекты приводят к дисбалансу между  $\alpha$ - и  $\beta$ -цепями, что вызывает накопление неорганизованных цепей, разрушение эритроцитов и развитие хронической гемолитической анемии. У детей это заболевание проявляется снижением физической активности, желтушностью, увеличением печени и селезёнки, костными деформациями и нарушением роста.

Патоморфологические исследования играют ключевую роль в выявлении органного поражения, оценке тяжести заболевания и определении прогноза. Важное значение имеют морфологические изменения костного мозга, селезёнки, печени и костей.



**Основная часть:**

**Этиология**

**и**

**патогенез**

Талассемии обусловлены генетическими мутациями, которые нарушают синтез  $\alpha$ - или  $\beta$ -глобина. Дефект синтеза цепей глобина вызывает накопление неорганизованных цепей, гемолиз эритроцитов и развитие анемии различной тяжести. Степень выраженности симптомов зависит от числа затронутых генов и типа мутации.

**Клинические проявления:**

- Хроническая анемия, выраженность которой варьирует от лёгкой до тяжёлой;
- Желтушность кожи и слизистых оболочек;
- Гепатоспленомегалия;
- Деформации костей лица и черепа;
- Утомляемость, слабость, отставание в физическом развитии;
- Склонность к инфекциям и сердечно-сосудистым осложнениям.

**Патоморфологические изменения:**

- **Костный мозг:** гиперплазия эритроидного ростка, расширение костномозгового пространства, истончение кортикального слоя;
- **Селезёнка:** выраженная гипертрофия, очаговая экстравазация эритроцитов, фиброз при хронической перегрузке;
- **Печень:** увеличение размеров, жировая и гиалиновая дистрофия гепатоцитов, склероз портальных трактов;
- **Кости:** остеопороз, деформации лицевых костей, расширение костномозгового пространства;
- **Сердце:** признаки перегрузки желудочков, возможна кардиомиопатия.

**Диагностика и значение патоморфологии:**

Патоморфологические исследования костного мозга, печени и селезёнки позволяют оценить тяжесть органного поражения, выявить компенсаторную гиперплазию и прогнозировать течение болезни. Важны также молекулярные методы: выявление мутаций в генах  $\alpha$ - и  $\beta$ -глобина, определение типа талассемии и риска осложнений.

**Современные подходы к лечению и профилактике:**





- Регулярные трансфузии крови для коррекции анемии;
- Контроль железа и лечение железной перегрузки (десферал, эксдзад);
- При выраженной спленомегалии возможно хирургическое вмешательство;
- Генетическое консультирование родителей;
- Патоморфологический контроль позволяет оценивать эффективность терапии и предупреждать осложнения.

**Заключение:**

Талассемии у детей представляют собой тяжёлые наследственные заболевания, сопровождающиеся характерными клиническими и морфологическими проявлениями. Патоморфологические исследования костного мозга, печени, селезёнки и костей позволяют выявить тяжесть органного поражения, подтвердить диагноз и прогнозировать течение болезни. Ранняя диагностика, комплексная терапия и постоянное наблюдение значительно повышают качество жизни пациентов и снижают риск осложнений.

**ИСПОЛЬЗОВАННАЯ ЛИТЕРАТУРА:**

1. Бэйн Б. Дж., Бэйн Х. Т. *Клетки крови: практическое руководство*. Wiley-Blackwell, 2015.
2. Везеруэлл Д. Дж., Клег Дж. Б. *Синдромы талассемии*. 4-е изд. Blackwell Science, 2001.
3. Хоффбрэнд А. В., Мосс П. А. Х. *Основы гематологии*. 7-е изд. Wiley-Blackwell, 2016.
4. Каппеллини М. Д., Коэн А., Пига А., Бежауи М. *Руководство по ведению пациентов с талассемией*. Thalassaemia International Federation, 2014.

