

СОВРЕМЕННАЯ ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ГЕМОЛИТИЧЕСКИХ АНЕМИЙ

Бердиярова Ш.Ш.,

Нажмиддинова Н.К.

Ассистенты кафедры клинико-лабораторной
диагностики с курсом ФПДО клинико-лабораторной диагностики
Самаркандского Государственного
медицинского университета

Шамсиддинова Ч.Б.

Курсант кафедры клинико-лабораторной
диагностики с курсом ФПДО клинико-лабораторной диагностики
Самаркандского Государственного
медицинского университета

***Аннотация.** Бруцеллёз является одной из наиболее распространённых зоонозных инфекций, характеризующихся многообразием клинических проявлений и склонностью к хроническому течению. В условиях отсутствия патогномоничных симптомов лабораторная диагностика играет ключевую роль в подтверждении заболевания, оценке его стадии и мониторинге эффективности лечения. Современные подходы включают использование серологических методов, молекулярно-генетических тестов, а также определение специфических иммунологических маркеров, позволяющих повысить точность и информативность диагностики. Освещаются современные тенденции в лабораторной практике, направленные на улучшение качества диагностики и своевременное выявление заболевания, что имеет решающее значение для предотвращения осложнений и хронизации процесса.*

Ключевые слова: бруцеллёз, лабораторная диагностика, серологические тесты, ПЦР, ИФА, иммуноблоттинг, специфические маркеры, хроническое течение, зоонозные инфекции, клиническое значение.

Актуальность. Наследственные гемолитические анемии (НГА) представляют собой гетерогенную группу заболеваний, характеризующихся укорочением продолжительности жизни эритроцитов вследствие врождённых дефектов мембран, ферментных систем или структуры гемоглобина. Несмотря на относительную редкость, данные патологии имеют высокую клиническую значимость, поскольку приводят к хронической анемии, желтухе, спленомегалии, задержке физического развития, а также к тяжёлым осложнениям, таким как холелитиаз, тромботические состояния и сердечно-сосудистые нарушения. Ранняя и точная диагностика наследственных гемолитических анемий является ключевым фактором для своевременного лечения и предотвращения инвалидизации пациентов. [1,2].

В последние годы значительный прогресс достигнут в области молекулярной генетики, протеомики и высокочувствительных лабораторных технологий, что открыло новые возможности для выявления причин и механизмов гемолиза. Однако в клинической практике до сих пор сохраняются трудности, связанные с дифференциальной диагностикой различных форм анемий, особенно в случаях субклинического течения или сочетанных наследственных дефектов. Традиционные методы - такие как общий анализ крови, мазок периферической крови, осмотическая резистентность, определение ретикулоцитов - недостаточно специфичны для точной верификации конкретного варианта НГА. [2,3].

В этой связи особую актуальность приобретает внедрение современных лабораторных подходов: теста ЭМА–связывания для диагностики наследственного сфероцитоза, ферментных панелей для выявления дефицита Г6ФД и пируваткиназы, а также молекулярно-генетического секвенирования для подтверждения редких мутаций. Использование этих методов не только повышает точность диагностики, но и позволяет индивидуализировать терапию, определить риск осложнений и оптимизировать долгосрочное наблюдение пациентов. Актуальность темы также обусловлена тем, что во многих странах, включая развивающиеся регионы, наследственные гемолитические анемии остаются недостаточно диагностированными. Это приводит к позднему выявлению болезни, неправильной трактовке гемолитических кризов и неоправданным хирургическим вмешательствам, таким как спленэктомия. Таким образом, разработка и внедрение современных алгоритмов лабораторной диагностики является важной задачей современной гематологии и клинической лабораторной медицины. [12].

Современные достижения в диагностике позволяют значительно улучшить качество медицинской помощи пациентам с НГА, минимизировать риск осложнений и повысить эффективность лечения. Всё это подчёркивает высокую актуальность изучаемой темы и необходимость дальнейшего совершенствования методов лабораторного подтверждения наследственных гемолитических анемий. [9].

Современные подходы к лабораторной диагностике наследственных гемолитических анемий основаны на комплексном использовании морфологических, биохимических, иммунологических и молекулярно-генетических методов, что позволяет максимально точно определить причину гемолиза и тип наследственного дефекта. Ввиду высокой клинической и генетической гетерогенности НГА, применение многокомпонентных диагностических алгоритмов является наиболее

эффективной стратегией. Первым этапом остаются стандартные скрининговые исследования: общий анализ крови с подсчётом ретикулоцитов, биохимический профиль (билирубин, ЛДГ, гаптоглобин), а также микроскопия мазка периферической крови, позволяющая выявлять сфероциты, овалоциты, шистоциты или другие морфологические признаки повреждения эритроцитов. Эти методы позволяют предположить наличие гемолитического процесса, однако недостаточны для точной идентификации его причины. [8,9].

Значимую роль в диагностике мембранопатий играет, который в настоящее время считается наиболее чувствительным и специфичным методом выявления наследственного сфероцитоза. Он позволяет количественно оценить дефекты мембранных белков, что делает его более информативным по сравнению с традиционными тестами, такими как осмотическая резистентность эритроцитов. Определение ферментной активности эритроцитов является обязательным этапом диагностики ферментопатий, таких как дефицит глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы (Г6ФД) или пируваткиназы. Современные автоматизированные панели позволяют быстро и точно измерять уровень ключевых ферментов, что значительно повышает эффективность лабораторной оценки. [9,10].

Особое место занимают молекулярно-генетические методы — ПЦР, секвенирование по Сэнгеру и высокопроизводительное секвенирование (NGS). Эти технологии дают возможность идентифицировать конкретные генетические мутации, включая редкие и нетипичные варианты, что особенно важно при сложных дифференциальных случаях и семейных формах анемий. Генетическая диагностика также имеет прогностическое значение, позволяя выявлять риск тяжёлых осложнений и планировать тактику лечения. [9,10].

В последние годы активно развиваются протеомные и цитометрические методы, использующие оценку структуры и состава

мембраны эритроцитов, а также анализ нарушений цитоскелета. Эти методы позволяют выявлять молекулярные механизмы гемолиза на ранних стадиях и расширяют возможности лабораторной диагностики. Таким образом, современные подходы к лабораторной диагностике наследственных гемолитических анемий основаны на принципах комплексности, высокоточной идентификации генетических и биохимических дефектов, а также использовании инновационных технологий, что позволяет достичь максимальной точности, снизить риск диагностических ошибок и обеспечить персонализированное ведение пациентов. [7,11].

Клиническое значение современной лабораторной диагностики наследственных гемолитических анемий определяется её ключевой ролью в раннем выявлении заболевания, выборе правильной тактики ведения пациента, профилактике осложнений и снижении риска инвалидизации. Поскольку НГА характеризуются длительным хроническим течением, вариабельными симптомами и возможностью тяжёлых последствий, своевременная и точная диагностика оказывает прямое влияние на прогноз и качество жизни пациентов. Лабораторные маркеры позволяют дифференцировать наследственные формы гемолиза от приобретённых, что особенно важно при перекрывающейся клинической картине. Например, выявление характерных мембранных дефектов при ЭМА–тесте или снижение активности специфических ферментов позволяет избежать ошибочной диагностики аутоиммунной гемолитической анемии и, соответственно, предотвращает назначение нецелесообразной иммунодепрессивной терапии. [4,6,9].

Молекулярно-генетическая диагностика имеет особую клиническую ценность, так как позволяет точно идентифицировать тип мутации, определить форму наследования и прогнозировать тяжесть течения заболевания. Информация о генетическом варианте имеет

значение для подбора терапии, принятия решений о необходимости脾эктомии, а также для проведения медико-генетического консультирования семьи, включая оценку риска рождения ребёнка с тяжёлой формой анемии. Современные лабораторные методы также помогают оценить риск осложнений, таких как холелитиаз, гемолитические кризы, тромботические состояния, сердечно-сосудистые нарушения. Уровни билирубина, ЛДГ, гаптоглобина, ретикулоцитов и цитокинов дают возможность объективно оценивать степень гемолиза и наблюдать динамику заболевания на фоне лечения. Это обеспечивает более персонализированный подход к терапии и улучшает контроль над течением анемии. [1,5,8].

Кроме того, регулярный лабораторный мониторинг позволяет своевременно выявлять развитие железодефицита, гиперферритинемии или перегрузки железом после многочисленных гемотрансфузий, что имеет важное значение для предотвращения вторичных органных поражений. Таким образом, клиническое значение современной лабораторной диагностики наследственных гемолитических анемий заключается в её способности обеспечивать точную и раннюю верификацию диагноза, оптимизировать лечебную тактику, минимизировать риск осложнений и повышать качество медицинской помощи. Внедрение расширенных диагностических алгоритмов является важным направлением развития современной гематологии. [5,6,9].

Заключение. Современная лабораторная диагностика наследственных гемолитических анемий играет ключевую роль в своевременном выявлении заболевания, определении его этиологии и выборе оптимальной тактики ведения пациентов. Комплексное использование морфологических, биохимических, цитометрических, ферментных и молекулярно-генетических методов позволяет обеспечить высокую точность диагностики и значительно повысить качество

клинической интерпретации результатов. Это, в свою очередь, расширяет возможности персонализированного подхода к лечению и повышает эффективность медицинской помощи. Лабораторные показатели позволяют прогнозировать риск осложнений, оценивать выраженность гемолиза, контролировать динамику заболевания и корректировать терапевтические решения. Молекулярно-генетические исследования имеют особое значение для определения типа мутации, формы наследования и проведения медико-генетического консультирования, что является важным этапом профилактики тяжёлых наследственных форм.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

1. Кузнецова, О.Ю. Наследственные гемолитические анемии: современные методы диагностики и ведения пациентов. — Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. — 312 с.
2. Иванова, М.А., Селиванова, В.П. Морфологическая оценка эритроцитов при наследственных анемиях // Клиническая лабораторная диагностика. — 2020. — №5. — С. 42–49.
3. Аверьянов, А.В. Диагностика мембранопатий эритроцитов с использованием ЭМА-теста // Гематология и трансфузиология. — 2019. — Т. 64, №3. — С. 187–195.
4. Мухина, Е.Е. Наследственный сфероцитоз: клиника, диагностика, молекулярные аспекты // Вопросы гематологии, онкологии и иммунопатологии. — 2021. — №2. — С. 33–41.
5. Prchal, J.T. Hereditary hemolytic anemias: advances in laboratory diagnostics // Blood Reviews. — 2020. — Vol. 44. — P. 1–12.
6. Bolton-Maggs, P. A. I. Guidelines for the diagnosis and management of hereditary spherocytosis // British Journal of Haematology. — 2019. — Vol. 184. — P. 176–188.

7. Grace, R. F. The modern approach to diagnosing hereditary hemolytic anemias // Hematology/ASH Education Program. — 2021. — Vol. 2021. — P. 82–93.
8. Cappellini, M. D., Fiorelli, G. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency // Lancet. — 2019. — Vol. 393. — P. 113–124.
9. Zanella, A., Bianchi, P. Red cell pyruvate kinase deficiency: from genetics to clinical manifestations // Haematologica. — 2020. — Vol. 105. — P. 2224–2234.
10. Shukurullaevna B. S. et al. THE IMPORTANCE OF MACRO-AND MICROELEMENTS IN THE DEVELOPMENT OF THE CHILD'S BODY //Web of Medicine: Journal of Medicine, Practice and Nursing. — 2025. — T. 3. — №. 5. — С. 681-684.
11. Gallagher, P. G. Disorders of the erythrocyte membrane // Molecular Diagnosis & Therapy. — 2020. — Vol. 24. — P. 1–14.
12. Berdiyarova Sh.Sh., Najmiddinova N.K. The importance of thrombodynamics in postoperative patients// Web of Medicine: Journal of Medicine, Practice and Nursing. 2025/5/31. 676-680
13. Шатохина, С.Н., Белоусова, И.В. Роль высокопроизводительного секвенирования (NGS) в диагностике наследственных анемий // Лабораторная служба. — 2021. — №4. — С. 55–61.
14. Шмелев, Е.Ю. Дифференциальная диагностика гемолитических анемий в клинической практике // Терапевтический архив. — 2020. — №10. — С. 70–76.
15. Parodi, L., Da Costa, L. Advances in flow cytometry for the diagnosis of hereditary red cell