

ЛАБОРАТОРНЫЕ АСПЕКТЫ ДИАГНОСТИКИ АНЕМИЙ: ОТ КЛАССИЧЕСКИХ МЕТОДОВ К ГЕНЕТИЧЕСКОМУ АНАЛИЗУ

Омонова Махфузা

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

Исакулова Мухаббат Мардоновна

Ассистент кафедры клинико-лабораторной диагностики с курсом ФПДО клинико-лабораторной диагностики Самаркандского Государственного медицинского университета. г. Самарканд, Узбекистан

Аннотация: Диагностика анемий представляет собой важную область лабораторной медицины, объединяющую классические методы исследования и современные генетические подходы. В статье рассматриваются основные этапы диагностики анемий, включая анализ крови, биохимические тесты и молекулярно-генетические методы. Особое внимание уделено роли генетического анализа в выявлении наследственных анемий, таких как серповидно-клеточная анемия и талассемия. Представлены перспективы интеграции генетического тестирования в рутинную практику клинических лабораторий.

Ключевые слова: анемия, лабораторная диагностика, общий анализ крови, биохимия, генетический анализ, наследственные заболевания, молекулярная диагностика.

Введение: Анемия, характеризующаяся снижением уровня гемоглобина или эритроцитов, является распространенным состоянием, встречающимся во всех

возрастных группах. Причины анемий разнообразны и включают дефицит железа, витамин B12, хронические заболевания и наследственные патологии. Эффективная диагностика анемий требует комплексного подхода, начиная с базовых лабораторных тестов и заканчивая генетическим анализом. Введение молекулярных методов значительно расширило возможности диагностики, особенно в отношении редких и наследственных форм анемий.

Классические методы диагностики анемий

1. Общий анализ крови (ОАК)

Общий анализ крови остается основным методом первичной диагностики анемий. Он включает:

Определение уровня гемоглобина и гематокрита.

Подсчет количества эритроцитов.

Индексы эритроцитов (MCV, MCH, MCHC): помогают классифицировать анемию на микроцитарную, нормоцитарную или макроцитарную.

2. Мазок периферической крови

Микроскопическое исследование мазка позволяет выявить морфологические изменения эритроцитов, такие как микроцитоз, гипохромия, или наличие аномальных форм, например, серповидных клеток.

3. Биохимические тесты

Сывороточное железо и ферритин: диагностика железодефицитной анемии.

Трансферрин и его насыщенность: определение железообмена.

Уровень витамина В12 и фолатов: диагностика мегалобластной анемии.

Лактатдегидрогеназа (ЛДГ): повышается при гемолитической анемии.

Современные методы диагностики

1. Гемоглобиновые электрофорез и ВЭЖХ

Эти методы используются для идентификации аномальных гемоглобинов, характерных для наследственных анемий, таких как талассемия и серповидно-клеточная анемия.

2. Молекулярно-генетические методы

Полимеразная цепная реакция (ПЦР): выявление специфических мутаций, например, в гене HBB для диагностики талассемии.

Секвенирование следующего поколения (NGS): анализ полного генома или экзома для выявления редких генетических мутаций.

Мультиплексный лигазный анализ зондов (MLPA): обнаружение крупных делеций или дупликаций.

3. Пренатальная диагностика

Пренатальная диагностика представляет собой комплекс методов, направленных на выявление генетических и наследственных заболеваний у плода во время беременности. Внедрение современных технологий позволяет существенно повысить точность диагностики и снизить риски для матери и ребенка.

Основные методы пренатальной диагностики

1. Инвазивные методы

Амниоцентез: Процедура включает забор околоплодных вод с последующим анализом содержащихся в них клеток плода.

Используется для определения хромосомных аномалий, таких как синдром Дауна, и моногенных заболеваний, например, талассемии или серповидно-клеточной анемии.

Выполняется на сроках беременности от 15 до 20 недель.

Биопсия хориона (CVS): Заключается в заборе образца ворсин хориона, содержащего клетки плода.

Позволяет выявлять генетические нарушения на ранних сроках беременности (10–13 недель).

Метод эффективен для диагностики моногенных заболеваний.

Кордоцентез: Забор образца крови плода из пуповины.

Применяется для диагностики тяжелых анемий, инфекционных заболеваний и некоторых генетических патологий.

2. Неинвазивные методы

Неинвазивное пренатальное тестирование (НИПТ):

Основано на анализе внеклеточной ДНК плода, циркулирующей в крови матери.

Используется для выявления хромосомных аномалий (например, трисомий 21, 18, 13) и некоторых генетических мутаций.

Метод обладает высокой чувствительностью и специфичностью, может выполняться с 10 недели беременности.

Ультразвуковое исследование (УЗИ):

Основной метод для оценки анатомических структур плода и выявления врожденных пороков развития.

Дополняется биохимическими маркерами (двойной, тройной или четверной тесты) для комплексной оценки риска.

Примеры клинического применения

Железодефицитная анемия

Классические тесты, такие как уровень ферритина и трансферрина, остаются основными методами диагностики. Однако, при устойчивом дефиците железа без видимой причины рекомендуется проводить дополнительные исследования на целиакию или скрытую кровопотерю.

Талассемия

Генетический анализ позволяет идентифицировать специфические мутации в генах α - или β -глобина, что значительно ускоряет диагностику и выбор лечения.

Мегалобластная анемия

Диагностика основана на определении уровня витамина B12 и фолатов. В сложных случаях может быть выполнен анализ на полиморфизм гена MTHFR.

Перспективы развития

Будущее диагностики анемий связано с развитием комбинированных подходов, включающих интеграцию классических лабораторных методов с молекулярной генетикой. Использование искусственного интеллекта для анализа больших объемов данных ускорит постановку диагноза и улучшит персонализацию лечения.

Заключение: Диагностика анемий представляет собой динамично развивающуюся область медицины, в которой классические методы анализа крови успешно дополняются современными молекулярно-генетическими подходами. Это позволяет не только точно определять причины заболевания, но и разрабатывать персонализированные стратегии лечения. Дальнейшая интеграция генетического анализа в рутинную лабораторную практику обеспечит более высокий уровень медицинской помощи и улучшение качества жизни пациентов.

Список литературы

1. Набиева Ф. С., Мусаева Ф.Р. ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА ОСТРОГО ГЛОМЕРУЛОНЕФРИТА //Journal of new century innovations. – 2023. – Т. 30. – №. 3. – С. 150-152.
2. Жаббарова Д.З., Набиева Ф.С., Якубова Д. М. ПРИМЕНЕНИЕ ИММУНОФЕРМЕНТНОГО АНАЛИЗА В МЕДИЦИНЕ //TADQIQOTLAR. – 2024. – Т. 46. – №. 1. – С. 40-42.
3. Чориева Т.А., Якубова Д.М., Набиева Ф.С. ДИАГНОСТИКА И ПРОФИЛАКТИКА TORCH ИНФЕКЦИИ У БЕРЕМЕННЫХ //TADQIQOTLAR. – 2024. – Т. 46. – №. 1. – С. 26-30.
4. Mamatova M. N. STUDY OF THE BIOLOGICAL PROPERTIES OF RABIES BY THE METHOD OF DIAGNOSIS OF THE "GOLD STANDARD" //GOLDEN BRAIN. – 2024. – Т. 2. – №. 4. – С. 129-144.

5. ШШ Бердиярова, НА Юсупова. Особенности иммунометаболических нарушений иммунологической реактивности при гематогенных остеомиелитах.
Вестник науки и образования, 29-32.

6. Клинико-лабораторная диагностика внебольничных пневмоний у детей
ШШ Бердиярова, НА Юсупова, ХИ Ширинов Вестник науки и образования, 80-83.

7. Ибрагимов Б.Ф., Ибрагимова Н.С. Роль гомоцистеина в патогенезе синдрома поликистозных яичников у женщин International scientific review, Boston, USA. January 22-23, 2020.

8. Шайкулов Х., Исокулова М., Маматова М. СТЕПЕНЬ
БАКТЕРИОЦИНОГЕННОСТИ АНТИБИОТИКОРЕЗИСТЕНТНЫХ
ШТАММОВ СТАФИЛОКОККОВ, ВЫДЕЛЕННЫХ В САМАРКАНДЕ
//Евразийский журнал медицинских и естественных наук. – 2023. – Т. 3. – №. 1 Part 1. – С. 199-202.

9. Isomadinova L. K., Kudratova Z. E. Clinical and laboratory characteristics of vomiting in pregnant women in early pregnancy //Doctor's herald journal. – 2023. – Т. 2. - С. 52-56.

10. Исомадинова Л. К., Даминов Ф. А. Современная лабораторная диагностика хронического пиелонефрита у детей //Journal of new century innovations. – 2024. – Т. 49. – №. 2. – С. 112-116.

11. Kamoliddinovna I. L., Tuniq U. MODERN LABORATORY DIAGNOSIS OF PREGNANT WOMEN WITH ATHEROSCLEROSIS //Web of Discoveries: Journal of Analysis and Inventions. – 2024. – Т. 2. – №. 5. – С. 98-100.

12. Kudratova Z. E., & Shamsiddinova M. Sh. (2023). LABORATORY METHODS FOR DIAGNOSING UROGENITAL CHLAMYDIA. Open Access Repository, 10 (10), 5–7.

13. Kudratova Z. E. et al. CURRENT MODERN ETIOLOGY OF ANEMIA //Open Access Repository. – 2023. – Т. 10. – №. 10. – С. 1-4.

14. Sabirovna I. N., Shekhrozovna B. F. DIAGNOSTIC CRITERIA AND TREATMENT OF TYPE 2 DIABETES MELLITUS //Galaxy International Interdisciplinary Research Journal. – 2023. – Т. 11. – №. 10. – С. 237-240.
15. Yusupova N., Firdavs O. Energy drinks. The composition of energy drinks and the effect on the body of their individual components //Thematics Journal of Microbiology. – 2022. – Т. 6. – №. 1.
16. Tursunov Feruz O'Ktam O'G'Li, Raximova Gulchiroy Olim Qizi, Isroilova Umidaxon, Turayeva Shaxnoza ASSESSMENT OF CARBOHYDRATE METABOLISM IN PATIENTS WITH DIABETES AND COVID-19 // ReFocus. 2022. №4.
17. Burkhanova D. S., Tursunov F. O., Musayeva F. THYMOMEGALY AND THE STATE OF HEALTH OF CHILDREN IN THE FIRST YEAR OF LIFE //Galaxy International Interdisc