

ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА ГЕМОГЛОБИНОПАТИЙ: СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ И АЛГОРИТМЫ

Жорамуродов Уктам¹

¹Самаркандский государственный медицинский университет, Кафедра клинической лабораторной диагностики с курсом клинической лабораторной диагностики ФУВ, клинический ординатор
E-mail: oktamjonjoramurodov@gmail.com

Актуальность. Гемоглобинопатии (включая талассемии и структурные аномалии гемоглобина, такие как HbS, HbC, HbE) представляют собой наиболее распространенные моногенные заболевания в мире. В регионах с высокой частотой носительства, включая Центральную Азию, своевременная диагностика имеет решающее значение для предупреждения тяжелых форм патологии (например, большой β -талассемии) путем пренатального скрининга и своевременного начала терапии.

Цель исследования. Оптимизация алгоритма лабораторной диагностики гемоглобинопатий для повышения точности выявления гетерозиготных носителей и гомозиготных форм патологии.

Материалы и методы. Был проведен анализ современных методов верификации аномальных форм гемоглобина. Комплексная лабораторная оценка включает в себя три основных этапа:

1. Скрининговый (полный гемограмма/общий анализ крови с оценкой эритроцитарных индексов MCV, MCH, RDW).
2. Подтверждающий (капиллярный электрофорез, высокоэффективная жидкостная хроматография — ВЭЖХ/HPLC).
3. Молекулярно-генетический (ПЦР, секвенирование ДНК).

Результаты.

- **Первичный скрининг:** Низкие значения MCV (<75 фл) и MCH (<25 пг) при нормальном или повышенном уровне эритроцитов (эритроцитоз) являются ключевыми маркерами β -талассемии, требующими дальнейшего дифференциального диагноза с железодефицитной анемией (ЖДА) по уровню ферритина.
- **Фракционирование гемоглобина:** Метод капиллярного электрофореза и ВЭЖХ позволяют с высокой точностью (до 99%) количественно определить фракции гемоглобина. Повышение HbA₂ $>3.5\%$ и HbF является золотым стандартом для диагностики гетерозиготной β -

талассемии. Выявление пиков HbS или HbE четко верифицирует структурные гемоглобинопатии.

- **Генетический анализ:** Применение ПЦР-диагностики необходимо для выявления делеций при α -талассемии (так как электрофорез при ней часто в норме) и для точного определения мутаций при пренатальной диагностике.

Выводы. Эффективная диагностика гемоглобинопатий не может ограничиваться только общим анализом крови. Внедрение двухэтапного скрининга (эритроцитарные индексы + капиллярный электрофорез или ВЭЖХ) позволяет полностью исключить диагностические ошибки и своевременно выявлять скрытых носителей патологических генов.