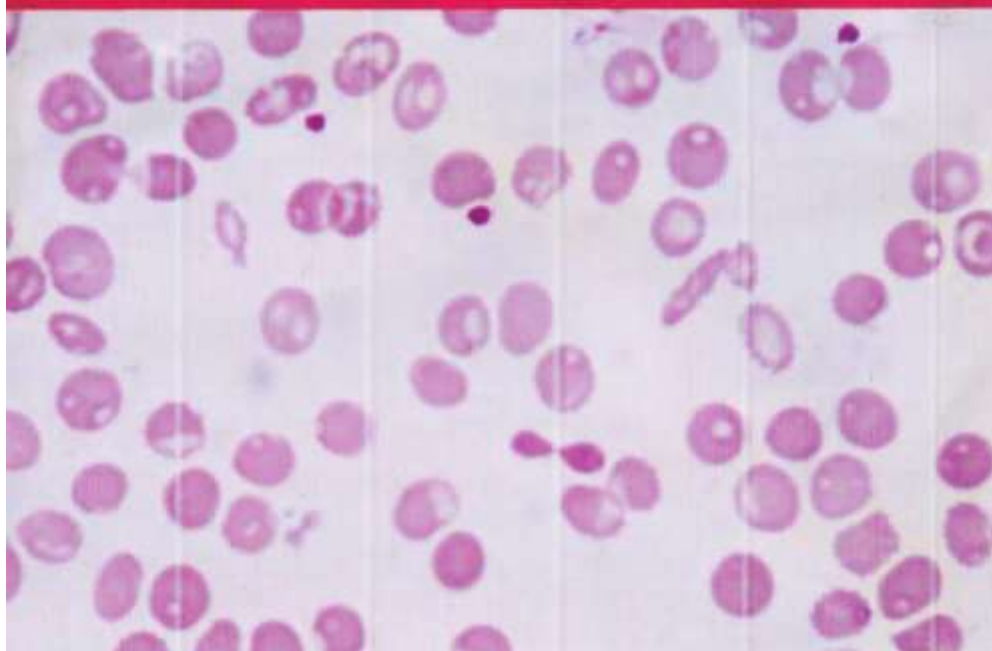


K.K.SALIYEV, B.X.AXMEDOV, A.K.SALIYEV



**GEMOGLOBINOPATIA
VA TALASSEMIYA
DIAGNOSTIKASI VA TAQQOSLAB
DAVOLASH
(O'QUV QOLLANMA)**

Andijon-2022

Andijon Davlat Tibbiyot instituti

Gospitali terapiya va endokrinologiya

kafedrası professor K.K.Saliev

Gemoglobinopatiya va talassemiya

Diagnostikasi va taqqoslab davolash

Andijon – 2022

UOK 616.411-003.972

“Gemoglobinopatiya va talassemiya. Diagnostikasi va taqqoslab davolash”

O'quv qo'llanma. - Andijon 2022

Ushbu o'quv qo'llanma O'zbekiston Respublikasi Oliy va o'rta maxsus ta'lim vazirligi Andijon Davlat tibbiyot institute Rektoring 2022 yil "1 dekabr"dagi "760-Sh – sonli buyrug'iga asosan chop etishga ruhsat etilgan/

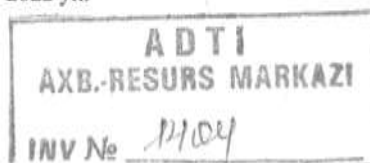
Mualliflar: t.f.d, professor K.K.Saliev, t.f.n. B.X.Axmedov, t.f.n A.K. Saliev

Ushbu o'quv qo'llanma O'zbekiston Respublikasi, xususan Farg'ona vodiysi xududida yashovchi tub axoli va boshqa millatlar orasida yetarli darajada ko'p tarqalgan, lekin sog'liqni saqlash tizimi mutaxassisleri tomonidan kam diagnostika qilinadigan kasalliklar sirasiga kiruvchi gemoglobinopatiya va talassemiyalarni diagnostikasining o'ziga xos tomonlari va davolash muammolariga bag'ishlangan.

O'quv qo'llanmada gemoglobinopatiya va talassemiyalarning turlari, va ularning bemorlar yaqin qarindoshlari orasida tarqalishi, yashirin turlarini aniqlash imkoniyatlari keng yoritilgan bo'lib, diagnostikasida qo'llaniladigan anamnestik, gnesologik, instrumental va laborator tekshirish usullariga aloxida to'xtalgan. Ushbu kasalliklarning kelib chiqish sabablarini tashqi muxit omillari va ayrim infeksiyon agentlarning ta'siri ostida paydo bo'lish mexanizmlari tomon dadil qadam qo'yilgan. Xar bir bemorning davolash jarayonlaridagi gemotologik ko'rinishlarning dinamikasi batafsil ko'rsatib o'tilganligi, o'quvchi uchun kasallikni tushunish, tasavvur qilishga imkoniyat beradi.

Mualliflar o'quv qo'llanma tibbiyot instituti talabalari, klinik ordinatorlar, magistr studentlari uchun ayri qon kasalliklarini o'rganishda, xamda vrachlar amaliyotida davolash muammo bo'lib qolayotgan kamqonliklarni differentsial diagnostikasi davolashda qo'l keladi.

Andijon 2022 yil.



Gemoglobinopatiyalar tarqalishining etno-geografik bog'liqligi

aholi va yashash joylarining xususiyatlari

a) Milliy farqlar

Aholini o'rganish natijasida tekshirilgan 6485 nafar bemordan 265 nafari (4,09%) gemoglobinopatiya (talassemiya, gemoglobin darajasi anormal) bilan og'riqan bemorlar aniqlandi. Ularni aniqlash maqsadida yaqin qarindoshlarini qamrab olgan holda topilgan bemorlar va ularning oila a'zolarini chuqurroq va batafsil laboratoriya-klinik o'rganish o'tkazilib, natijada yana 173 nafar talassemiya kasalligi aniqlangan. Shuningdek, ADTI gematologik klinikasida yotgan 331 nafar turli kamqonlik bilan kasallangan shaxslar ham ko'rikdan o'tkazilgan. Shulardan 44 nafar (11,55%) bemorda talassemiya aniqlangan. Ularning oila a'zolari va qarindoshlari o'rtasida o'tkazilgan o'rganish natijasida yana 56 kishi talassemiya geni va anormal gemoglobin tashuvchisi ekanligi aniqlandi. Shunday qilib, jami 538 kishida - talassemiya geni va g'ayritabiiy gemoglobinlarning tashuvchilari, asosiy qismi geterozigotlar bo'lgan - talassemiya uchun 476 nafar (88,48%), - talassemiya 14 nafar (2,6%), g'ayritabiiy gemoglobinlar (Hb D, Hb E va boshqalar) 47 nafar (8,73%) kishida, ular orasida O'rta Osiyoda birinchi marta o'zbek aholisi orasida kam uchraydigan irsiy enzimopenik methemoglobinemiya aniqlangan.

Farg'ona vodiysining turli populyatsiyalari va geografik hududlarida talassemiya va G-6-FDG tanqisligining tarqalish tarqalishi har xil bo'lib chiqdi.

Beta talassemiyaning asosiy etniklar orasida tarqalishi

Farg'ona vodiysi aholisining turli etnik guruhlarida o'rtasida olib borilgan tadqiqotlar natijalari shuni ko'rsatadiki o'rganilgan kontingentlarning asosiy sonini o'zbeklar tashkil etadi. Aholini o'rganish natijasida tekshirilgan 3771 nafar o'zbekistonlikdan 162 nafarida (4,25%) turli genetik va klinik variantlarda beta-talassemiya aniqlangan, jumladan, 1681 erkakdan 70 nafari (4D6%) va 2090 nafar ayoldan 92 nafari (4,40%).).

Kasallik darajasi bo'yicha koreyslar kuzatilmoqda - tekshirilgan 92 kishidan 4 tasi (4,35%) talassemiya bilan kasallangan, shu jumladan 44 tadan 2 tasi (2,54%) erkaklarda, 48 tadan 2 tasi (4,17%) ayollarda.

Shuningdek, tatarlar va buxoriyalik yahudiylar aholisi orasida talassemiya genini tashishning nisbatan yuqori tarqalishi qayd etilgan. Talassemiya tekshirilgan 349 ta (tatar populyatsiyasi) dan 13 tasida (3,72%), shu jumladan 190 ta erkakdan 7 tasida (3,68%), 159 ta ayoldan 6 tasida (3,77%) aniqlangan.

Tekshirilayotgan 279 ta buxoriyalik yahudiylarning 10 tasida (3,58%) talassemiya, erkaklarda 143 tadan 5 tasida (3,05%), ayollarda 136 tasida (5,68%) talassemiya turli xil variantlarda aniqlangan.

Uyg'urlar va qirg'izlar aholisining yuqoridagi populyatsiyalarga nisbatan talassemiya bilan kasallanish darajasi nisbatan past. Tekshiruvdan o'tkazilgan 305 uyg'urning 8 nafari (2,60%) talassemiya bilan kasallangan, 152 nafar erkakning 3 nafari (1,97%) va 153 nafar ayolning 5 nafari (3,27%). Qirg'iziston aholisi orasida esa tekshirilgan 272 nafar aholidan 7 nafari (2,57 foiz) talassemiya geni tashuvchisi, shu jumladan, 173 nafar erkakdan 4 nafardan (2,31 foiz) erkaklar, 3 nafardan 99 nafarida (3,03 foiz) ayollar aniqlangan.

Farg'ona vodiysi aholisi orasida talassemiyaning eng past tarqalishi tojiklar va ruslar aholisidir. Tojikistonliklar aholisi orasida tekshirilgan 620 nafar aholining 13 nafarida (2,09 foiz), shu jumladan 320 nafar erkakdan 5 nafarida (1,87 foiz), 300 nafar ayoldan 7 nafarida (2,33 foiz) talassemiya aniqlangan. Rossiyaliklar orasida tekshirilgan 594 nafardan 11 (1,85%), shu jumladan 233 erkakdan 5 nafari (2,15%), 361 nafar ayoldan 6 nafari (1,67%) talassemiya bilan kasallangan.

Ta'kidlash joizki, ularning barchasi Farg'ona vodiysining tub aholisidir. Shunday qilib, Farg'ona vodiysi aholisining turli guruhlarida talassemiya o'rtacha 3,73% chastota bilan aniqlangan.

Yuqoridagi ma'lumotlardan ma'lum bo'lishicha, koreyslar (4,35%), o'zbeklar (4,25%), tatarlar (3,72%) va buxorolik yahudiylar (3,58%) aholisida beta-talassemiya bilan kasallanish nisbatan yuqori. oilaviy naslchilik tahliliga ko'ra, qarindoshlik nikohlari boshqa populyatsiyalarga qaraganda taxminan 2 yoki undan ko'p marta ko'p bo'lgan. Tatarlar, koreyslar va buxoriyalik yahudiylarning kam sonli aholisi, ma'lum darajada ularning milliy izolyatsiyasi va til to'sig'i - bularning barchasi aholi o'rtasida endogamiyaning kuchayishiga asosiy sababdir, shuning uchun irsiy kasalliklarning ko'payishiga olib keladi. talassemiya va tegishli kasalliklar kabi. Bundan tashqari, ayrim aholining (o'zbeklar, buxoriyalik yahudiylar va boshqalar) o'z qarindoshlari bilan turmush qurishiga ruxsat berish, boshqa populyatsiyalarga nisbatan ko'p farzandli bo'lish an'analari ham talassemiya genlarini tashuvchilarning ko'payishida muhim nuqta hisoblanadi. E.K. Ginter, A.A. Revazov, RuF. Garkavtseva (1978), O'zbekistonda irsiy kasalliklarning tarqalish xususiyatlari aholining nikoh va migratsiya tarkibi bilan izohlanadi. Bundan tashqari, alohida populyatsiyalar, masalan, koreyslar, ularning aksariyati qishloq xo'jaligi, sholichilik va sholi etishtirishni afzal ko'rganlar, shuning uchun tropik bezgakning eng endemik o'choqlari.

Farg'ona vodiysi sharoitida endemik o'choqlar va talassemiya, aksincha, vodiyning tog'li va tog' oldi hududlarida yashovchi qirg'iz aholisi o'zining turmush tarzi xilma-xilligi bilan deyarli bezgak epidemiyasiga duchor bo'lmagan. Bu endogamiyaning nisbiy kamdan-kamligi va qirg'izlarda kasallikning nisbatan kamligi mezonlaridan biridir.

Yuqoridagi ma'lumotlar tahlilidan ma'lum bo'ldiki, Farg'ona vodiysi aholisining turli etnik guruhleri orasida talassemiya geni va anormal gemoglobinlarning tashilish tarqalishi aholi soniga va bezgak infeksiyasiga moyilligiga qarab har xil. Nisbatan ko'proq ayollarda (erkaklarga nisbatan 3,91% (3,55%). "Boshqa" guruhga kelsak, ular orasida talassemiyaning yuqori tarqalishi quyidagilar bilan izohlanadi. Izohda ta'kidlanganidek, "boshqa" guruhga ozarbayjonlar kirgan, ukrainlar, qozoqlar, gruzinlar, qrim-tatarlar, dunganlar, arablar va boshqalar. Aholini o'rganish davomida arablarning butun oilasi kiritilgan bo'lib, bu oilaning barcha a'zolari (7 kishi) talassemiya bilan kasallangan bo'lib, bu populyatsiyalarning kichik soni, kasallikning nisbatan yuqori bo'lishiga qaramay, bu kichik populyatsiyalar orasida talassemiya tarqalishi haqida hech qanday xulosa chiqarish mumkin emas.

Adabiyotda bezgakning gemoglobinoz S, eritrotsitlarning G-6-PDH etishmovchiligi va talassemiya tarqalishidagi selektiv roli haqida juda ko'p ma'lumotlar mavjud. Bu masalaga oydinlik kiritish uchun biz Farg'ona vodiysining turli hududlarida aholi o'rtasida talassemiya tarqalishiga oid ma'lumotlarni shu viloyatlar va Andijon viloyatining 3 ta tumanidagi bezgak epidemiyasi turli darajada bo'lganligi haqidagi ma'lumotlar bilan solishtirdik. yaqin o'tmish.

Talassemiya bilan kasallanish bo'yicha ma'lumotlar asosiy hisoblanadi

Farg'ona vodiysi hududlari bo'yicha aholining etnik guruhleri keltirilgan ko'rsatilgan ma'lumotlardan ko'rinib turibdiki, Farg'ona vodiysining to'rtta viloyatidan (O'zbekiston SSRning Andijon, Farg'ona, Namangan viloyatlari va Qirg'iziston SSRning O'sh viloyati) o'rganilganlarning katta qismi Andijon viloyati aholisidir, (so'rovda qatnashgan 6485 nafardan – 3899 nafar), ya'ni 61,1% va boshqa hududlardan 2586 (39,9%) kishi. Turli aholi vakillaridan 3899 nafar tekshiruvdan o'tkazilgandan 153 nafarida (3,95%) talassemiya tashxisi qo'yilgan.

Turli xil fenotipik va genotipik variantlar.

Andijon viloyatining turli aholisi orasida talassemiya bilan kasallanish tarqalishi bir xil emas. O'zbeklar aholisi orasida tekshirilgan 2335 nafardan 102 nafari (4,37%) talassemiya, 296 nafar tojikistonlikdan 7 nafari (2,36 foiz), 365 nafar rusdan 8 nafari (2,19 foiz), 263 nafar tatardan 10 nafari (3,80 foiz) talassemiya bilan kasallangan.), 282 kishidan uyg'urlar 7 (2,48%), 205 kishidan buxoriyalik yahudiylar 8 (3,90%), 51 kishidan qirg'izlar 4 (7,84%) va koreyslarning 47 tasida 2 (4,26%) talassemiya bilan kasallangan.

Farg'ona viloyatidan jami 1037 nafar fuqaro tibbiy ko'rikdan o'tkazilib, ulardan 40 nafari (3,86%) talassemiya kasalligi aniqlangan; Ko'rikdan o'tkazilgan 586 nafar aholidan 27 (4,60%) o'zbeklar, 148 kishidan 3 (2,02%) tojiklar, 2 (1,33%) kishidan 150 nafar ruslar, 17 kishidan 1 (5, 5) tatarlar. 9% kishi, 47 kishidan buxoriyalik yahudiylar, 1 (2,12%) va koreyslar orasida 36, 2 (5,55%) kishi talassemiya bilan kasallangan.

Namangan viloyatidan jami 505 nafar fuqaro tibbiy ko'rikdan o'tkazildi, shundan 18 nafar (3,56 foiz) talassemiya kasalligi aniqlangan, shu jumladan, o'zbeklar orasida tekshirilgan 333 nafar aholidan 13 nafari (3,90 foiz), Idagi 59 nafar (3,90 foiz) tojikistonliklar. 1,69% kishi, 41 ta I (2,43%) kishidan tatarlar va 18 tadan uyg'urlar (5,55%) tekshirilgan bo'lsa, bu viloyat aholisi orasida talassemiya bilan kasallanish Andijonga nisbatan nisbatan past bo'lib chiqdi. va Farg'ona viloyatlari. Ammo talassemiya bilan eng kam kasallanish Farg'ona vodiysidagi O'sh viloyati aholisi orasida qayd etilgan.

Talassemiya Opeka viloyati hududida yashovchi, tekshirilgan 541 nafar aholining 15 nafarida (2,77%), shu jumladan, o'zbeklar aholisi orasida tekshirilgan 242 kishidan 9 nafarida (3,72%), I da (2, 32) ruslarning 43 nafarida aniqlangan. %) va so'ralgan 208 qirg'izistonlik aholidan 3 nafari (1,44%) talassemiya geni tashuvchisi ekanligi aniqlandi.

Boshqa viloyatlardan, asosan, o'zbekistonlik aholidan iborat bo'lgan jami 503 nafar fuqaro ko'rikdan o'tkazildi, shundan 16 nafar talassemiya kasalligi aniqlangan, bu 3,18 foizni tashkil etadi.

Andijon viloyatining yaqin o'tmishda bezgak kasalligiga moyilligi har xil bo'lgan 3 ta tumanda tarqalishini qiyosiy o'rganish quyidagilarni ko'rsatdi: Andijon viloyati aholisi orasida talassemiya bilan kasallanish 4,30 foizni tashkil etadi (tekshirilgan 535 nafar aholidan, 23 bemor aniqlandi). Bu ko'rsatkich Oltinko'l viloyati aholisi o'rtasida 3,90 foizni (410 kishidan 16 nafar bemor) va Paxtaobod

viloyati aholisining turli qatlamlarida 3,73 foizni (375 nafar aholidan 14 nafar bemor) tashkil etadi. Uchta tumandan Andijon tumani aholisi bezgak epidemiyasiga eng ko'p moyil bo'lib hisoblanadi, bu yerda talassemiya tarqalishining bir oz bo'lsa-da, boshqa ikki tuman aholisiga nisbatan nisbatan yuqori (4,3%) bo'lganligi ma'lum bo'ldi. tumanlari (3,9% va 3,73%) Andijon viloyati.

Yuqoridagi ma'lumotlar tahlili shuni ko'rsatadiki, Farg'ona vodiysining to'rtta viloyatida (O'zbekistonning Andijon, Farg'ona, Namangan viloyati* va Qirg'iziston O'sh viloyati) aholining asosiy etnik guruhlar orasida talassemiya bilan kasallanish tarqalishi bir xil emas. Ayniqsa, Andijon (3,95%) va O'sh (2,77%) viloyatlari aholisi o'rtasida talassemiya bilan kasallanish tarqalishida sezilarli farqlar mavjud bo'lib, bu o'tmishdagi bezgak bilan kasallanish darajasiga to'g'ri keladi, ya'ni bezgak bilan o'zaro bog'liqlik mavjud.

Qolgan uchta qo'shni viloyat ko'rsatkichlarida ham talassemianing tarqalish darajasi (3,95%, 3,86% va 3,56%), hamda yaqin o'tmishdagi bezgak epidemiyasi darajasi bo'yicha ham farqlar mavjud (12-jadval).), ya'ni ushbu hududlar aholisining ikkala patologiyasi o'rtasida korrelyatsiya mavjud. Talassemiya va bezgak epidemiyasi o'rtasidagi xuddi shunday munosabat yaqin o'tmishda boshqa tadqiqotchilar tomonidan ham aniqlangan (I.G.Mestiashvili, 1979; 1981; R.Sh. Rustamov va boshqalar, 1981 va boshqalar). Ammo shuni ta'kidlash kerakki, siz gemoglobinopatiya genining eng yuqori tashuvchisi bilan biron bir fokusni aniqlay olmadingiz. Ammo ma'lum geografik yoki ma'muriy zonalarda talassemiya tarqalishi tarqalishidagi mavjud farqlar, aftidan, bezgak infeksiyasining selektiv roli bilan bog'liq bo'lishi mumkin.

Leykemiya, noma'lum etiologiyali gipoxrom anemiya, gepatosplenomegaliya, eritremitiya va gematologik bo'lmagan kasalliklar bilan og'rigan gematologik bemorlar orasida talassemiya va g'ayritabiiy gemoglobin tashuvchilari aniqlangan bemorlarning xususiyatlari o'rganilganda, tekshirilgan 331 gematologik bemorlar (turli xil anemiya, gepatolienal sindrom, leykemiya, eritremitiya va boshqalar), talassemiya va anormal gemoglobinlar 44 (11,55%) kishida aniqlangan, bu sog'lomlarga nisbatan ancha tez-tez uchraydi. (4,09%). Alohida nozologik birliklar orasida talassemiya, g'ayritabiiy gemoglobinlarni aniqlash tezligi gemolitik anemiya va gepatolienal sindromli bemorlar orasida mos ravishda 21,4% va 20,8% ni tashkil etdi. Mikrosferotsitar gemolitik anemiya bilan og'rigan bemorlarda - 18,2% va temir tanqisligi anemiyasi bilan og'rigan bemorlarda - 7,8%. Biroq, eritremitiya, gipoplastik anemiya va leykemiya bilan og'rigan bemorlarning guruhlar orasida ko'rsatkichning yuqori tarqalishiga qaramay, ularning soni kamligi sababli hech qanday xulosa chiqarish mumkin emas.

Gemoglobinopatiya formulasi bo'yicha aniqlangan bemorlarni taqsimlash bo'yicha ma'lumotlar Farg'ona vodiysi aholisi orasida turli xil - miqdoriy va sifat gemoglobinopatiyalari va ularning kombinatsiyalangan shakllari topilganligini ko'rsatadi. Eng ko'p aniqlangan talassemiya: 490 (90,0%) kishida aniqlangan 538 ta bemordan kasallikning sababi gemoglobin molekulasidagi globin zanjirining buzilishidir. Beta-talassemiyaning o'zi ham juda geterogeni kasallikdir. Talassemiya bilan og'riqan 490 bemorning 19 (3,88%) bemorida Kuli anemiyasining klinik ko'rinishi bo'lgan homozigot holati mavjud bo'lib, 471 (96,12%) odamda geterozigot holati mavjud bo'lib, u aniq klinik genetik geterogenilik bilan tavsiflanadi, shu jumladan 81% (61,6%).) kishining talassemiya kasalligi aniqlangan. 12 (2,2%) bemorda beta-talassemiyaning G-6-FDG eritrotsitlar etishmovchiligi bilan kombinatsiyasi, 14 kishida beta-talassemiya aniqlangan, bu talassemiya bilan og'riqan bemorlarning umumiy sonining 2,6% ni tashkil qiladi.

Aniqlangan 538 bemordan 48 (8,32%) odamda gemoglobin darajasi anormal, shu jumladan 21 (3,9%) holatda Hb E, 10 (0,16%) holatda Hb D va 17 (0,26%) holatda Hb D. %) odamlarda irsiy enzimopenik methemoglobinemiya, shu jumladan 3 ta holatda methemoglobinlarning yuqori konsentratsiyasi bo'lgan gomozigotlar va ularning populyatsiyaning asosiy etnik guruhlarida orasida mumkin bo'lgan kombinatsiyasi aniqlandi. Bu ma'lumotlar Farg'ona vodiysi aholisining turli populyatsiyalarida uchraydigan gipoxrom anemiya patogeneziining murakkabligini yana bir bor tushuntiradi.

Biroq, bir qator mualliflarning fikriga ko'ra (R.F. Garkavtseva, 1976 va boshqalar), geterozigotali beta-talassemiya holatlari gemoglobin A2 miqdori ko'paymasdan ham sodir bo'ladi va ular bu jarayonni α^0 - sintezi bilan izohlaydilar. talassemiyaning ba'zi shakllarida zanjir biroz bostiriladi, shuning uchun u gemoglobin fraktsiyalarining miqdoriy o'zgarishi bilan birga kelmaydi. Bunday hollarda beta-talassemiya tashxisi qizil qon hujayralarining morfologik xususiyatlari, osmotik qarshilik va genealogik tadqiqot ma'lumotlari asosida amalga oshiriladi.

Yuqoridagi ma'lumotlar tahlili natijasida ma'lum bo'ldiki, gemoglobin molekulasidagi miqdoriy va sifat o'zgarishlari natijasida yuzaga keladigan eritrotsitopatiyalar, ayniqsa, tuman tibbiyot muassasalari sharoitida tashxis qo'yilmaydi va shu sababli ular muvaffaqiyatsiz va noto'g'ri davolanadi.

Ma'lumki, talassemiyaning klinik ko'rinishlari o'ta polimorfik bo'lib, talassemiya genining yashirin, asemptomatik tashuvchisidan tortib, Kuli anemiyasigacha, ya'ni u yoki bu klinik sindrom ustunlik qiladigan asosiy talassemiyaga qadar.

Klinik ko'rinish sindromlarining tarqalishiga qarab beta-talassemiya uchun gomo- va geterozigotalari bo'lgan bemorlarning taqsimlanishi shuni ko'rsatadiki, beta-talassemiya uchun gomo- va geterozigotalari bo'lgan 310 ta klinik, eng to'liq tekshirilgan bemorlar, u yoki bu sindromning tarqalishiga qarab, quyidagi tarzda taqsimlangan: anemiya sindromi ustunligi bilan 82 globin va ularning mumkin bo'lgan kombinatsiyasi. aholining asosiy etnik guruhlarida. Bu ma'lumotlar Farg'ona vodiysi aholisining turli populyatsiyalarida uchraydigan gipoxrom anemiya patogenezining murakkabligini yana bir bor tushuntiradi.

Biroq, bir qator mualliflarning fikriga ko'ra (R.F. Garkavtseva, 1976 va boshqalar), geterozigotli -talassemiya holatlari gemogloblin A2 va p miqdori ko'paymasdan ham sodir bo'ladi. Ular bu jarayonni talassemiyaning ba'zi shakllarida beta-zanjir sintezi biroz inhibe qilinganligi, shuning uchun gemogloblin fraksiyalarining miqdoriy o'zgarishi bilan birga bo'lmasligi bilan izohlashadi. Bunday hollarda tashxis - talassemiya - qizil qon hujayralarining morfologik xususiyatlari, osmotik qarshilik va genealogik tadqiqot ma'lumotlari asosida amalga oshiriladi.

Yuqoridagi ma'lumotlar tahlili natijasida ma'lum bo'ldiki, gemogloblin molekulasidagi miqdoriy va sifat o'zgarishlari natijasida yuzaga keladigan eritrotsitopatiyalar, ayniqsa, tuman tibbiyot muassasalari sharoitida tashxis qo'yilmaydi va shu sababli ular muvaffaqiyatsiz va noto'g'ri davolanadi.

Ma'lumki, talassemiyaning klinik ko'rinishlari o'ta polimorfik bo'lib, talassemiya genining yashirin, asemptomatik tashuvchisidan tortib, Kuli anemiyasigacha, ya'ni u yoki bu klinik sindrom ustunlik qiladigan asosiy talassemiyaga qadar.

Klinik ko'rinish sindromlarining tarqalishiga qarab beta-talassemiya uchun gomo- va geterozigotalari bo'lgan bemorlarning taqsimlanishi shuni ko'rsatadiki, u yoki bu sindromning tarqalishiga qarab, beta-talassemiyaning gomo- va geterozigotalari bo'lgan 310 ta klinik, eng to'liq tekshirilgan bemorlar quyidagicha taqsimlangan: anemiya sindromi ustunligi bilan 82 (26,5%), taloq kattalashgan 33 (10,6%), jigar kattalashgan 43 (13,9%), terining sarg'ayishi 41 (13,2%), o'sishning kechikishi va suyaklardagi o'zgarishlar 20 (6,5%), o'zgarish yurakda 7 (2,2%) va beta-talassemiya genini asemptomatik tashish 84 (27,1%), ammo eritrotsitlar morfologiyasi o'zgarishi bilan. Talassemiyaning klinik ko'rinishlarini tahlil qilish shuni ko'rsatadiki, beta-talassemiya uchun gomo- va geterozigotali bemorlarning ko'pchiligi diqqat bilan klinik kuzatuv ostida, ayniqsa oilada ushbu kasallik bilan kasallangan bir nechta bemorlar bo'lsa, to'g'ri tashxis qo'yish imkonini beradi, chunki keng tarqalgan. bemorlarning ko'pchiligida anemiya, kattalashgan taloq,

jigar va ikterik sindrom 33,6% (310 bemordan 104 tasida) tez-tez uchraydi. Hatto asemptomatik kurs bilan, lekin eritrotsitlar morfologiyasini to'liq o'rganish bilan; maqsadli shakldagi eritrotsitlar, gipoxromiya, mikrotsitoz, bazofil punktuatsiya va boshqalar mavjudligi talassemiyaga shubha qilish imkonini beradi.

B) Glyukoza-6-fosfat dehidrogenaza fermenti yetishmasligi tarqalishiga bog'liqligi.

Aholining etnogeografik xususiyatlaridan gidrogenozlar

Farg'ona vodiysida uzoq vaqt yashab kelayotgan aholining asosiy etnik guruhleri (o'zbek, rus, tatar, qirg'iz, uyg'ur, buxoro-yahudiy populyatsiyalari) o'rtasida eritrotsitlarda G-6-FDG tanqisligining tarqalishini aniqlash bo'yicha populyatsiya tadqiqoti. 1,5 yoshdan 74 yoshgacha bo'lgan 6124 nafar kishida o'tkazilgan bo'lib, ulardan 2760 nafari (45,05%) erkaklar va 3364 nafari (54,95%) ayollardir. 114 (1,86%) odamda eritrotsitlarda G-6-PDG etishmovchiligi borligi aniqlandi, shu jumladan 50 (1,82%) erkaklar va 64 (1,90%) ayollar.

O'zbekistonning Farg'ona vodiysi aholisining asosiy etnik guruhleri orasida eritrotsitlarda G-6-PDG etishmovchiligining tarqalishini o'rganish.

Andijon viloyatida Andijon shahri, Andijon, Oltinko'l Paxtaobod tumanlari aholisi, Andijon shahrida o'zbeklar bilan bir qatorda asosan rus, tatar, buxor yahudiylari va boshqalar yashaydi. Buxoro yahudiylari orasida qarindosh-urug'lik nikohlarining ko'pligi, Farg'ona vodiysi shaharlarida ular alohida ko'chalarda yashab, go'yoki aholining alohida guruhlarini tashkil etadi, bu esa yuqori endogamiyaga yordam beradi. Oltinko'l viloyatida tojik aholisi alohida "tojik qishlog'i" qishloqlarida yakka holda yashaydi, Paxtaobod viloyatida esa uyg'ur aholi alohida jamoa xo'jaligini tashkil qiladi.

Andijon viloyatida yashovchi turli etnik guruhlarda G-b-PDG fermenti yetishmasligi tarqalishi Andijon viloyatida jami 3371 kishi tibbiy ko'rikdan o'tkazilgani ko'rsatilgan: 1347 nafar erkak va 2024 nafar ayol. Ulardan 75 nafarida eritrotsitlarda G-6-PD fermenti faolligi etishmovchiligi aniqlangan: 36 nafar (8,21%) erkaklar va 39 nafar (2,07%) ayollar. Milliy tarkibiga ko'ra: o'zbeklar 807 erkak, 1161 nafar ayollar.

Eslatma: x) qozoqlar, ozarbayjonlar, armanlar, dunganlar, chechenlar, lo'lilar, qrim-tatarlar, ruslar, yahudiylar, nemislar, arablar, Koreyslar, qoraqalpoqlar, avarlar,

ukrainlar, belaruslar, moldovanlar, gruzinlar, darginlar, qumiqlar va boshqa millatlar.

Aniqlangan 3 nafar shaxsning 2 nafari lo'li, 1 nafari koreys bo'lgan.

G-b-PDG fermenti etishmovchiligining tarqalishi boshqa millatlardan faqat tatarlar va buxorolik yahudiylarda statistik jihatdan sezilarli darajada farq qiladi.

Tadqiqot natijalari shuni ko'rsatadiki, eritrotsitlarda G-6-PDG etishmovchiligi Andijon viloyatining o'zbek aholisi orasida keng tarqalgan eritrotsitopatiya hisoblanadi.

Andijon viloyatida jami 331 nafar rossiyalik (150 nafar erkak va 181 nafar ayol) tekshirildi, ulardan 4 nafarida eritrotsitlarda G-6-PDG fermenti faolligi etishmovchiligi tashuvchisi aniqlandi, bu 2,66 foiz va ayollarda 5 nafar 2,78 foiz .

Quyida mamlakatimizning boshqa geografik mintaqalarida yashovchi ruslar aholisi bilan solishtirganda G-6-FDG ni tashishning yuqori tarqalishini tushuntiradigan mahalliy xalqlar mavjud.

Buxoro (Markaziy Osiyo) yahudiylari - atigi 195 kishi tekshirildi. Ulardan 89 nafar erkak, eritrotsitlarda G-6-PDG fermenti etishmovchiligi 5 kishida aniqlangan, bu 5,62 % ni tashkil etadi. 106 ayoldan 5 tasida G-6-PDG fermenti etishmovchiligi aniqlangan, bu 4,71% ni tashkil qiladi. So'rovda qatnashganlarning barchasi mahalliy aholidir. Ushbu populyatsiyalarda eritrotsitlarda G-6-FLG etishmovchiligining tarqalishi boshqa populyatsiyalarga qaraganda nisbatan yuqori. Buning sababi, aftidan, boshqalar qatori, endogamiyaning yuqori darajasi bo'lib, ular orasida qarindoshlar o'rtasidagi nikohlarning yuqori tarqalishi (26%) dalolat beradi.

Tatarlar - jami 263 kishi tekshirildi, ulardan 163 nafari erkaklar va ular orasida eritrotsitlarda G-6-PD etishmovchiligi tashuvchilari 6 kishi, bu 3,68% ni tashkil etadi, 100 ayoldan 2 tasida G. Eritrotsitlarda G-6-PD etishmovchiligi (2%).

Tekshirilayotgan 282 uyg'ur (143 erkak, 131 ayol), 296 Tojikistonlik (143 erkak, 153 ayol) orasida eritrotsitlarda G-6-PD etishmovchiligining birorta ham holati aniqlanmagan.

Biroq, qator mualliflar (R.F.Garkavtseva, 1976; A.L.Xalilova, 1976; N.V.Ermakov, 1977; M.A.Maxmudova, 1980; A.A.Voronov, 1982 va boshqalar) ma'lumotlariga ko'ra, O'zbekiston va boshqa viloyatlarda yashovchi tojikistonliklar, Tojikiston va boshqa viloyatlar aholisi orasida, G-6-FDG ning tashilishi ko'pincha 2% dan 5,2% gacha yoki undan ko'p aniqlangan. Bundan xulosa qilishimiz

mumkin, Andijon viloyatining Oltinko'1 tumanida yashovchi tojiklar izolyatsiya belgilarini saqlab qolgan, ya'ni. G-6-PDG genini tashish bilan bog'liq genetik bepushtlik va shuning uchun boshqa hududlarda yashovchi tojik populyatsiyalaridan farq qiladi.

Markaziy Osiyo. Uyghur axolisiga kelsak, bizda mavjud bolgan adabiyotlarda biz Uyghurlar orasida G-6-PD kamligi haqida malumot topmadik.

Bundan tashqari, boshqa millat vakillari ham tekshirildi: 51 nafar qirg'iz (46 nafar erkak va 5 nafar ayol) 129 nafar (82 nafar erkak, 47 nafar ayol), turli millat vakillari – faqat bir nafar koreys millatiga mansub erkak va bir nafar arman millatiga mansub ayol G- tashuvchisi sifatida aniqlandi. G-6-PD etishmovchiligi. Eritrotsitlarda FDG. Biroq, ushbu populyatsiyalar orasida so'rovda qatnashganlarning kamligi bizga hech qanday xulosa chiqarish huquqini bermaydi.

Farg'ona viloyatida aholining turli qatlamlari vakillaridan iborat jami 1037 nafar fuqaro tibbiy ko'rikdan o'tkazildi, shundan 355 nafari erkaklar, 682 nafari ayollardir. Ochilgan, mos ravishda, 7 (1,93%) va 12 (1,76%) odamlar - eritrotsitlarda G-6-FDG etishmovchiligi tashuvchilar.

Farg'ona viloyatida o'rganilgan aholi millatiga ko'ra quyidagicha taqsimlangan: o'zbeklar jami - 586, ulardan erkaklar – 206, shundan eritrotsitlarda G-b-PDG fermenti yetishmasligi tashuvchilari aniqlangan – 5 kishi. , bu 380 ayolning 2,4% ni tashkil etadi, 8 kishi eritrotsitlarda G-b-PDG fermenti faolligi etishmovchiligining tashuvchisi bo'lib, 2,11% ni tashkil etdi.

Ruslar - 150 kishi: 5 erkak va eritrotsitlarda G-b-FDG fermenti etishmovchiligi tashuvchilari aniqlanmagan, 145 ayol, 3 tasida eritrotsitlarda G-b-PDG fermenti etishmovchiligi aniqlangan, bu 2,33% ni tashkil qiladi.

Buxoro yahudiylari - jami 61 (29 erkak, 32 ayol) tekshirildi, ulardan 2 erkak va 1 ayolda eritrotsitlarda G-b-PD fermenti faolligi mos ravishda 6,89% va 3, 12 ni tashkil qiladi. %.

Shuningdek, 223 nafar qirg'iz, tojik va boshqa millat vakillari (112 nafar erkak va 3 nafar ayol) tibbiy ko'rikdan o'tkazildi va eritrotsitlarda G-6-PDG fermenti faolligida nuqson aniqlanmadi. Katta ehtimol bilan, tekshirilgan populyatsiyalar sonining kamligi ferment etishmovchiligining tashuvchisini aniqlashni imkonsiz qiladi.

Namangan viloyatidan jami 503 nafar (248 nafar erkak va 257 nafar ayol) aholining turli qatlamlari vakillari ko'rikdan o'tkazildi. Ulardan o'zbekistonliklar –

134 nafar erkak (uch nafarida eritrotsitlarda G-b-FDG fermenti faolligi kamaygan, bu 2,24 foizni tashkil etadi) va 199 nafar ayol, shu jumladan, 4 nafarida G-6-PD fermenti yetishmovchiligi aniqlangan. eritrotsitlarda, bu 2,01% ni tashkil qiladi. Tekshiruvdan o'tgan 41 tataridan (19 erkak va 22 ayol) 2 ayol G-6-FDG fermenti etishmovchiligining tashuvchisi ekanligi aniqlandi. Shuningdek, 131 nafar (95 erkak va 36 ayol) boshqa millat vakillari (ruslar, tojiklar, buxoriyalik yahudiylar, qirg'izlar va boshqalar) tekshirildi va eritrotsitlarda G-6-PDG etishmovchiligi tashuvchisi topilmadi. Namangan viloyati aholisining turli etnik guruhlarida eritrotsitlarda G-6-PDG tanqisligi tarqalishi 16-jadvalda keltirilgan.

Qirg'izistonning O'sh viloyati Farg'ona vodiysining tog' oldi rayonlariga kiradi. 541 kishi (273 erkak va 268 ayol), asosan qirg'iz, o'zbek va boshqa aholi vakillari ko'rikdan o'tkazildi. Ular haqidagi ma'lumotlardan ko'rinib turibdiki, jami 242 nafar o'zbeklar tekshiruvdan o'tkazildi, ulardan 89 nafari erkaklarda, ulardan birortasida ham eritrotsitlarda G-6-FDG fermenti yetishmovchiligi aniqlanmadi, 153 nafar ayollarda esa bitta tashuvchisi aniqlandi. G-6 fermenti etishmovchiligi - eritrotsitlarda FDG, bu 0,65% ni tashkil etdi. Hammasi bo'lib 209 nafar qirg'izistonlik tekshiruvdan o'tkazildi, ulardan 121 nafari erkak, shulardan ikkitasida eritrotsitlarda G-6-PDG fermenti etishmovchiligi 1,6 foiz va 87 nafar ayolda aniqlandi, ulardan siz eritrotsitlarda G-b-PDG fermenti faolligi yetishmasligi aniqlangan.

O'sh viloyati aholisi orasida G-6-FYAG etishmovchiligining nisbatan past bo'lganligi, ko'rinishidan, relief (tog'li hudud) va Farg'ona vodiysining boshqa hududlariga nisbatan bezgak kasalligining past darajasi bilan izohlanadi. Vodiyning boshqa hududlari uchun bezgak epidemiyasining tarqalishi deyarli bir xil edi.

Shuningdek, O'zbekiston SSRning boshqa viloyatlaridan tashrif buyuruvchilar, jami 547 kishi - Andijon Davlat tibbiyot institutiga o'qishga kirgan abituriyentlar, aholining turli qatlamlari vakillari ko'rikdan o'tkazildi. Ushbu ma'lumotlaridan ko'rinib turibdiki, O'zbekistonning boshqa viloyatlaridan tashrif buyurgan 547 kishidan quyidagi tarzda taqsimlangan: O'zbekistonliklar - 275 (III erkak, 164 ayol) G-6-PDG fermenti etishmovchiligini ko'rsatgan. eritrotsitlarda I (0,36%), bu Farg'ona vodiysidagi o'zbeklar populyatsiyasiga nisbatan G-6-PD etishmovchiligini tashishning nisbatan past tarqalishi: ruslar 26 (1 erkak, 25 ayol) G ning kamligi aniqlangan. 2 ta ayolning eritrotsitlarida -6-PD fermenti, bu 8,0% ni tashkil qiladi.

Tatarlar - 5 erkak, 21 ayol, men G-6-PDG fermenti faolligida etishmovchilikning tashuvchisi sifatida aniqlandim, bu 4,7% ni tashkil qiladi. Buxoriyalik yahudiylar - 25 erkak va 2 ayol - bir erkakda G-6-PDG fermenti faolligi

4,0 ga etishmaydi. 22 uyg'ur, 75 tojik va 39 tojik ayolining hech birida eritrotsitlarda G-6-PDG fermenti etishmayotgani aniqlanmagan. Boshqa millatlardan 22 nafar erkak aniqlanmagan, 35 nafar ayol esa eritrotsitlarda G-6-PD etishmovchiligi bilan 1 (2,75%) aniqlangan. Tashuvchi Toshkent viloyatining Yangiyo'l tumanida yashovchi koreyalik ayol bo'lib chiqdi.

Farg'ona vodiysi aholisining turli etnik guruhlari o'rtasida eritrotsitlarda G-6-PDG fermenti yetishmasligini aholi o'rganish natijalari bo'yicha umumlashtirilgan ma'lumotlar keltirilgan.

Shunday qilib, o'zbeklar – 3371 kishi (134-7 nafar erkak va 2024 nafar ayol), ruslar – 594 nafar (233 nafar erkak va 361 nafar ayol), tatarlar – 349 nafar (190 nafar erkak, 159 nafar ayol), buxorolik yahudiylar – 279 nafar (143 nafar erkak, 136 nafar ayol) ko'rikdan o'tkazildi.), qirg'izlar 242 kishi (143 erkak, 99 ayol), uyg'urlar 305 kishi (152 erkak, 153 ayol), tojiklar 620 kishi (320 erkak va 300 ayol) va boshqa turli millat vakillari (20 dan ortiq) 364 kishi (232 erkak, 132) ayollar).

Tadqiqotlar natijasida eritrotsitlarda G-6-PDG etishmovchiligi tashuvchilari o'zbeklar orasida 68 kishi (29 erkak va 39 ayol), mos ravishda 2,15% va 1,88% ruslar orasida 14 (4 erkak 1,71% va 10 ayol) aniqlandi. 2,77%, tatarlar orasida II (6 erkak 3,16% va 5 ayol 3,15%), buxoriyalik yahudiylar orasida 14 (8 erkak 5,59% va 6 ayol 4,44%), qirg'izlarda 4 (2 erkak 1,39% va 2 ayol 2,02%), uyg'urlar va tojiklar orasida G-6-FDG etishmovchiligining tashuvchilari topilmadi. Tekshiruvdan o'tgan boshqa millat vakillari orasida G-6-PDG fermenti yetishmovchiligi bo'lgan 3 nafar (1 erkak va 2 ayol) shaxs aniqlandi, ulardan bir nafari koreys, Andijon shahrida yashovchi, ikkinchi tashuvchisi millati arman. .

Umuman olganda, eritrotsitlarda G-b-FDG fermenti tanqisligi tashuvchilarning tarqalishi Andijon viloyati vodiysi viloyatlari orasida 2:14% yuqori va Qirg'iziston SSR O'sh viloyatida eng past bo'lib, 1,42% ga teng edi. umumiy so'rov ma'lumotlari. Olingan ma'lumotlar o'tmishda bezgak epidemiyasi yuqori darajada kuzatilgan tekisliklarda G-6-PDG etishmovchiligi tashuvchilarning tarqalishi tog' oldi va tog'li hududlarga qaraganda yuqori ekanligi haqida xulosa qilish imkonini berdi. Endemik tropik bezgak bilan ham o'zaro bog'liqlik mavjud bo'lib, u tog' oldi va tog'li hududlarga qaraganda tekisliklarga ko'proq ta'sir qilgan. Olingan natijalar boshqa mualliflar fikrini tasdiqlaydi (L.I.Idelson va boshqalar, 1970; E.R.Katoyan, 1971; I.G.Mestiashvili, 1981; S.M.Bahramov, 1982 va boshqalar).

Shuni ta'kidlash kerakki, Farg'ona vodiysi aholisi o'rtasida tekis joylarda eritrotsitlarda G-b-PDG fermenti etishmovchiligini tashish boshqa etnik guruhlarga

nisbatan buxoriyalik yahudiylar populyatsiyasida ancha tez-tez uchraydi. Ular uchun bu erkaklarda 5,59%, ayollarda 4,44% ni tashkil etdi. Ular, shuningdek, (oilalarning so'roviga ko'ra) juda yuqori chastotali (26%) yaqin qarindoshlar, asosan qarindoshlar nikohlarini aniqladilar. Bundan tashqari, O'rta Osiyo, xususan Farg'ona vodiysida yashagan buxor yahudiylari O'rta yer dengizi havzasidan kelib chiqqanligi xalqlarning etnogenezidan ma'lum. Tabiiyki, bu populyatsiya o'z ajdodlaridan bu fermentopetologiyaning genlarini saqlab qolgan bo'lishi mumkin. Farg'ona vodiysidagi tatarlar va rus tub aholisi (mos ravishda 3,15% va 1,74%) orasida eritrotsitlarda G-6-PDG etishmovchiligi tashuvchilarning yuqori tarqalishiga kelsak, bu endemik bezgak bilan bog'liq bo'lishi mumkin. Ko'rinishidan, o'tmishda bezgakka moyillikning yuqori darajasi G-6-FDG etishmovchiligining yuqori darajada saqlanib qolishiga yordam bergan. G-6-FDG etishmovchiligi tarqalishida bezgakning selektiv roli boshqa mualliflarning ma'lumotlari bilan tasdiqlangan (L.I. Idelson, E.R. Katoyan va boshqalar, 1970; A.G. Marachev, 1966, 1971; R.F. Garkavtseva va boshqalar, 1973; Y. N. Tokarev va boshqalar, 1976; I. G. Msiashvili, 1981; S. M. Baxramov, 1982).

Farg'ona vodiysi aholisida uchraydigan gemoglobinopatiyalarning individual shakllarining fenotipik xususiyatlari.

Barcha tekshirilgan talassemiya bilan og'rigan bemorlar klinik kechishning og'irligiga, miqdoriy va sifat gematologik ko'rsatkichlariga qarab va adabiyotlarni ko'rib chiqishda ko'rsatilgan tasnifga ko'ra 4 guruhga bo'lingan: I guruhdagi talassemiyaning asosiy bemorlari 19 (3,88%). 490 dan; Talassemiya intermedia bilan kasallangan II guruh bemorlari 60 (12,31%); Kichik talassemiya bilan III guruh 188 (38,32%) va minimal talassemiya bilan IU guruh 223 kishi, bu 45,62% ni tashkil etadi. Shu jumladan, 12 ta (2,39%) holatda talassemiyaning eritrotsitlar glyukoza-6-fosfat dehidrogenaza fermenti (G-6-PDH) faolligining etishmasligi bilan kombinatsiyasi aniqlangan, bu nisbatan og'ir klinik kurs bilan tavsiflangan va chuqur anemiya.

Talassemiya bilan og'rigan va gemoglobinlari anormal bo'lgan 538 nafar bemorning 310 nafarida eng to'liq laboratoriya va klinik tekshiruv o'tkazildi, ularning natijalari kasallikning klinik ko'rinishini aniqlash, differentsial tashxis qo'yish bilan bog'liq qonuniyatlarni aniqlash imkonini berdi. , davolash, profilaktika, genetik maslahat va boshqalar.

Ta'kidlash joizki, talassemiyaning asosiy va o'rta bosqichi bilan kasallanganlar soni 538 nafar bemordan 79 nafarni tashkil etib, 14,7 foizni tashkil etadi.

Talassemiya va talassemik sindromlarning diagnostikasi boshqa irsiy kasalliklarda bo'lgani kabi tarix, klinik ko'rinish, laboratoriya va genetik tadqiqotlarga asoslanadi.

a) asosiy beta-talassemiya bilan og'riqan bemorlarda miqdoriy va sifat jihatidan gematologik ko'rsatkichlar

Talassemiyaning asosiy guruhiga homozigotli beta-talassemiya va beta-talassemiya uchun birikmalar, Hb E, Hb D bo'lgan bemorlar kiradi.

Beta-talassemiya bilan og'riqan bemorlarning gematologik parametrlarini aniqlashtirish uchun biz morfologik baholash, eritrotsitometriya va gemoglobin fraksiyonel tahlili bilan to'liq periferik qon gemogrammasini tavsiflovchi laboratoriya va maxsus tadqiqotlar o'tkazdik.

Shuni ta'kidlash kerakki, bizning tadqiqotimiz natijalari talassemiya bilan og'riqan bemorlarning periferik qonining miqdoriy va sifat ko'rsatkichlari har doim ham kasallikning klinik kechishining og'irligi bilan bevosita bog'liq emasligini ko'rsatdi. Katta talassemiya bilan og'riqan bemorlarning gematologik va ayrim klinik ko'rsatkichlaridan ko'rinib turibdiki, periferik qon nuqtai nazaridan gemozigotli beta-talassemiya bilan og'riqan barcha bemorlarda eritrotsitlarda xarakterli morfologik o'zgarishlar, eritrotsitometrik anormallik va gemoglobinning A2F fraksiyasining ortishi bilan og'ir anemiya mavjud.

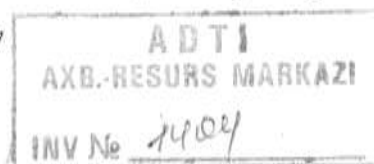
Gemoglobin tarkibini fraksiyonel tahlil qilish shuni ko'rsatdiki, talassemiya bilan og'riqan 19 ta bemorning 12 tasida (61,2%) bir vaqtning o'zida gemoglobinning A2 va P fraksiyalari, 7 ta (36,8%) holatda esa faqat A2 fraksiyalari ko'paygan. gemoglobin ortdi. Hb A2 uchun o'rtacha ma'lumotlar $7,48 + 0,89$ va Hb R $6,08 + 1,31$ ni tashkil qiladi. Shuni ta'kidlash kerakki, 12 ta holatdan 3 tasida (25%) Hb R 48%, 53,2% va 58% yuqori bo'lgan va Hb A2 o'sishi bilan birga kelgan. Katta talassemiya bilan og'riqan bemorlar gemoglobin formulasi A2 + P yoki P bo'lgan beta talassemiya uchun homozigotdir. Ammo shuni ta'kidlash kerakki, ikkala ota-onada Hb A2 ko'payishiga qaramay, bolaning A2 - talassemiya yoki aralash allel beta-talassemiya uchun birikmasi uchun homozigot ekanligini aniqlash qiyin bo'lishi mumkin. Bu erda, bizningcha, biz mualliflarning (R.F. Garkavtseva, 1976; va boshq., 1969) fikriga qo'shilishimiz kerak, ular "Kuli anemiyasi"11 atamasi hozirgi vaqtda nafaqat "haqiqiy" homozigotlarni, balki uni ham o'z ichiga oladi. Gemoglobin formulasi A + F yoki F bo'lgan turli xil allel beta-talassemiya.

Katta talassemiya bilan og'riqan bemorlarda, birinchi navbatda, umumiy gemoglobin va eritrotsitlar miqdorining keskin kamayishi aniqlandi. O'rtacha gemoglobin ma'lumotlari $43,4 + 3,13 \text{ g / l}$, 22 dan 70 g / l gacha o'zgarib turadi. Eritrotsitlar soni kub millimetr uchun $1,202$ milliondan $2,950$ milliongacha, arifmetik o'rtacha va o'rtacha og'ish xatosi $M = 2,418$ $10 \times s$ eritrotsitlarning og'ir hipokromi bilan; o'rtacha rang indeksi ma'lumotlari $0,502 + 0,02$, gematokrit $M + m = 15,89 + 1,24\%$ ham past. Eritrositometrik ma'lumotlar kamayadi, eritrotsitlarning o'rtacha diametri (SDE) $6,5 + 0,07 \text{ m}$, eritrotsitlarning o'rtacha hajmi (ESR) $64,4 + 2,3 \text{ m}$, eritrotsitlarda gemoglobinning o'rtacha miqdori kamayadi $M 18,3 + 0$. Katta talassemiya ham retikulotsitoz, normoblastoz bilan tavsiflanadi, ularning o'rtacha ko'rsatkichlari mos ravishda $61,4 + 5672\%$, $10 + 0,88$ ni tashkil qiladi. Barcha bemorlarda trombositopeniya aniqlangan, $M + m = 67,3 + 8,29$ ming, leykotsitlar soni me'yorda, $M + m = 7,3 * 10 + 0,38$ (jadvallar). Katta talassemiya bilan og'riqan bemorlarning umumiy morfologik belgilaridan enizo-, poykilotsitoz, polixromaziya xarakterli, eritrotsitlarning bazofil ponksiyoni, nishon shaklidagi, yulduzsimon eritrotsitlar mavjudligi, ba'zan ovalotsitoz va boshqalar. Eng xarakterli, shuningdek, natriy xlorid eritmasi bilan eritrotsitlarning minimal va maksimal osmotik qarshiligi o'rtasidagi chegaralarning kengayishi (odatda $0,36-0,48$). Bilirubinning o'rtacha qiymati $1,33 + 0,17 \text{ l } "2\&$, bu bemorlarda qon zardobidagi temir yo normal yoki keskin oshgan, $M + m$ o'rtacha qiymati = $129,9 + 7,86 \text{ mg\%}$. Shuni ta'kidlash kerakki, barcha aniqlangan bemorlar balog'atga etmagan, $1,5$ yoshdan $16-17$ yoshgacha bo'lgan bolalardir.

Kasallikning barcha patologik belgilari asosan eritrotsitlar gemoliziga va p-poliptid globin zanjirlarining etishmovchiligi bilan bog'liq bo'lgan samarasiz eritropoezga bog'liq. Ularning patogenezi beta-alfa-globulinlar ishlab chiqarishdagi nomutanosiblikka asoslangan. Katta talassemiya bilan og'riqan barcha bemorlarda simptomlarning aniq klinik tetradalari aniqlandi: 1 ta progressiv gemolitik anemiya, 2 - jigar, taloqning kengayishi, 3 - bilirubinemiya bilan terining tuproqli-ikterik ranglanishi bilan gemolizning kuchayishi; 4 - osteoporoz, bu birinchi navbatda o'sishning sekinlashishiga olib keladi, yuz suyaklaridagi o'zgarishlar - burun ko'prigining tekislanishi, keng zigomatik suyaklar, bosh suyagining "Kichika" shaklida bosh suyagi, simptom. "Kirpi" yoki cho'tkasi. Barcha bemorlarda, istisnosiz, jigar va taloqning sezilarli darajada kattalashishi aniqlangan. Bu bemorlar odatda past bo'yli, qorni katta va bosh suyagi baland bo'ladi. Bu talassemiya bilan og'riqan bemorlarning juda xarakterli deb ataladi.

Ko'pgina bemorlarda neytrofil leykotsitoz bor edi va 19 bemordan faqat bittasida ($5,2\%$) eritrotsitlar darajasi $1,202$ million umumiy Hb - 34 g / l bo'lgan aniq

17



anemiya bor edi, pansitopeniyaga moyillik bilan gematologik rasm kuzatildi. periferik qonning barcha gematologik parametrlarini pasaytirish.

Shunday qilib, asosiy talassemiya bilan og'rigan barcha bemorlarda, istisnosiz, aniq anizopoiklotsitoz, polixromatofiliya, eritrotsitlar gipoxromiyasi shaklida xarakterli morfologik o'zgarishlar, bazofil punktuatsiya mavjudligi, ularning parchalanishi, schizositoz va nishon hujayralari bilan sezilarli darajada aniq anemiya mavjud. osmotik qarshilikning oshishi, eritrotsitlarning o'rtacha hajmining (ESR) va eritrotsitlardagi gemoglobinning o'rtacha miqdorining (SSGE) pasayishi. Bularning barchasi anemiyaning sababi bo'lib, natijada taloqdagi nuqsonli eritrotsitlarning tez yo'q qilinishi, gemoglobin sintezi va utilizatsiyasining buzilishi. Suyak iligining temir eritroblastlari (T.M.Mamedova, A.M.Axundova, G.I.Kozinets, 1977 va boshqalar).

Beta-talassemiya kasalligi bilan og'rigan bemorlarimizning aksariyati ushbu patologiya bilan og'rigan bemorlarning nospesifik immunobiologik reaktivligi keskin pasayganligi sababli tez-tez yuqumli kasalliklar (bronxopnevmoniya, surunkali tonzillit, o'tkir respiratorli infeksiyalar va boshqalar) bilan og'rigan.

Anamnezni sinchkovlik bilan olish va ba'zi ambulatoriya yozuvlarini tahlil qilish natijasida 19 bemordan 13 nafarida shamollash, shu jumladan yiliga 1-2 marta o'tkir respiratorli infeksiyalar bilan kasallangan 6 bemor, surunkali tonzillit bilan 4 bemor, surunkali bronxitning kuchayishi bilan 3 bemor borligi aniqlandi. Bundan tashqari, 13 bemorning 5 tasida shamollash bilan birga surunkali kolitning kuchayishi qayd etilgan. Bu kasalliklar nafaqat birga keladigan, balki talassemiya davrida o'zaro og'irlashtiruvchi daqiqalar hamdir.

Adabiyotda Hb F ning yuqori miqdori bilan Kuli anemiyasi bilan beta-alassemiya uchun qo'sh geterozigotalar ma'lum.

Hb F ning yuqori miqdori va Hb A2 ulushining ko'payishi bilan asosiy talassemiya ehtimoli haqidagi pozitsiyani ko'rsatish uchun biz bemorlarning kasallik tarixidan parchalarni taqdim etamiz.

kuzatuv. Proband M-va X., 14 yosh, Andijon viloyatida yashovchi, o'zbek, Andi davlat tibbiyot instituti gematologiya klinikasiga kuchli holsizlik, bosh aylanishi, quloqlarda shovqin, teri sarg'ayishi va gipoxondriyadagi og'irlik shikoyatlari bilan yotqizilgan. Terining sarg'ayishi, sklera, holsizlikni birinchi marta sezgan 3 yoshidan beri kasal bo'lib, bir necha marta markaziy tuman kasalxonasida ambulator va statsionar sharoitda davolanagan. Biroq, davolanish

samarasiz yoki umuman ta'sir qilmadi. Bundan tashqari, katta akasi ham erta yoshdan boshlab noma'lum etiologiyaning gemolitik anemiyasidan aziyat chekadi.

Ob'ektiv: tekshirish vaqtida umumiy ahvoli o'rtacha og'irlikda, ongni ravshan, ovqatlanishning kamayishi. Teri och sariq, sklera subikterik. Periferik limfa tugunlari kattalashmagan, yuzi mongoloid ko'rinishida, burun ko'prigi yassilangan. Pastki ekstremitalar Genius Valzhe turiga ko'ra deformatsiyalangan, qorin kattalashgan - jigar va taloqning kattalashishi tufayli assimetrik. Puls - daqiqada 96 zarba, ritmik. Yurak chegaralari chapga o'rtacha kattalashgan, barcha nuqtalarda auskultativ sistolik (anemiya) shovqin, taxikardiya. Jigar qovurg'a yoyi ostidan 5-6 sm, taloq 8 sm ga chiqib turadi, o'rtacha zichlikda, palpatsiyada og'riqli, siydik rangi to'yingan sariq.

Quyidagi tadqiqotlar o'tkazildi: to'liq qon ro'yxati: eritrotsitlar - mm³ uchun 2,9 mln. Hb - 46 g/l, rang ko'rsatkichi 0,56, gematokrit indeksi - 16 vol.%, retikulotsitlar - 46% o, trombositlar -

- leykotsitlar - 4000, eozinofiller - 1%, bazofiller - 1%, yosh - 1%, stab - 4%, segmentlangan - 56, limfotsitlar - 34, monotsitlar - 2, anizo-poykilotsitoz aniq, gipoxromiya, maqsadli eritrotsitlar - 45 - ko'rish sohasida, normoblastlar - 10:100 (shakl 8 proband M-owl X periferik qon mikrofoto.), ESR - 13 mm / soat, eritrotsitlar osmotik qarshilik: maksimal -0,28, minimal - 0,54%. eritma l/daSg. Qon zardobida bilvosita bilirubin - 2,3 mg%. Eritrotsitlarda G-6-FDG fermenti faolligining miqdoriy tekshiruvi tsellyuloza asetat plyonkasi (ACP) Hv A salbiy (-) gemoglobinning kichik fraktsiyalari? Singerga ko'ra - 9,31%, Hv R - 58,4. 2% natriy metabisulfit eritmasi bilan o'roqsimon sinov salbiy. Xulosa: proband asosiy talassemiya, Hb A2 F varianti, o'rtacha gemolitik anemiya bilan asoratlangan.

Proband M-howl X. nasl-nasabini tahlil qilish probandning onasi (P-9) va otasi (P-10) beta-talassemiya (Hb A2 va F) uchun geterozigotali tashuvchilar ekanligini ko'rsatadi. , katta akasi (III -9) ham beta-talassemiya genining (Hb A2 va P) tashuvchisi hisoblanadi. Shuni ta'kidlash kerakki, probandning katta singlisi (III-P) va katta akasi (III-13) hayotning birinchi yillarida vafot etgan, undan odatdagidek noma'lum. Biroq, ularning ota-onalariga ko'ra, ularda terining sarg'ishi va ko'z sklerasi ham bo'lgan. Naslchilikdan kelib chiqqan holda, ularning ikkalasi ham katta ehtimollik bilan talassemiyadan aziyat chekkan va beta-talassemiya uchun homozigot bo'lgan, chunki ota va onasi beta-talassemiyaning geterozigotali tashuvchilari (Hb A2 va P). Shuningdek, ona tomondan probandning amakisi (P-5) va xolasi (P-6) va otasi tomondan ikkita xolasi (P-P, 12) ham erta bolalik davrida vafot etgan. Ular o'lim sababini bilishmaydi. Naslchilikning tahlili shuni

ko'rsatadiki, proband gemoglobin formulasi Hb A2 + F bo'lgan er-xotin geterozigotdir, chunki ya'ni.

Probandning onasida (P-9) elektroferogrammada Hb A 2 3,1% va gemoglobin Hb P - 6,32% (Singerga ko'ra) aniqlangan. WEMda ham o'sish bor: maksimal 0,52%, minimal 0,50% natriy xlorid eritmasi. Qon surtmasida bitta maqsadli hujayralar va eritrotsitlarning bazofil ponksiyoni. SDE 6,9 m, ESR - 82 m, SSGE - 33 Eritrotsitlar (4,39 million) va gemoglobin (128 g / l) soni normal chegaralarda. Boshqa ichki organlar tomonidan patologik anomaliyalar aniqlanmadi. Probandning onasi Hb A 2 va F (3,1% va 6,32%) ortishi bilan beta-talassemiyaning geterozigot tashuvchisi hisoblanadi. Tashxis - minimal beta - talassemiya.

Probandning otasida (P-Yu) Hb A2 ning ko'payishi elektroferogrammada atsetat-tsellyuloza plyonkasida ham aniqlandi, uning konsentratsiyasi 8,28%, gemoglobin P - 3,9% c (Singerga ko'ra). Eritrositometrik ma'lumotlar: SDE - 6,7/? , ESR - 79 / **, SSGE - 28 ^; ORE yon tomonga o'sdi, eritrotsitlarning maksimal qarshiligi va 0,30-0,48% natriy xlorid eritmasi. Qon surtmasida poykilotsitoz, polixromaziya, ko'rish sohasida maqsadli eritrotsitlar I-2. Boshqa ko'rsatkichlar normal tebranishlar ichida. Shuningdek, ichki organlarda patologiya topilmadi. Probandning otasi ham genotipikdir

Probandning katta akasi (Sh-9) Hb F va Ap ning o'sishini ko'rsatdi; Hb F = 53,2%, A2 = 6,24%, og'ir anemiya mavjud. Gemoglobin 54 g / l, eritrotsitlar - 1 mm3 ga 2,986 million, rang ko'rsatkichi - 0,54, gematokrit indeksi - 17 vol.%. Aniq anizopoikilotsitoz, eritrotsitlarning bazofil ponksiyoni, polixromiya, maqsadli eritrotsitlar - ko'rish sohasida 3-4; SDE - 6,6 / *, ESR - 61 / **, SSGE - 1&&retikulotsitlar - 67% o, WEM: maksimal - 0,30%, minimal - 0,52%, natriy xlorid eritmasi, qonda bilirubin - 1,6 million%, qon zardobidagi temir. - 96,8 mkg%, Probandning ukasi ham gemoglobin formulasi A bo'lgan talassemiyadan aziyat chekadi? R, o'rtacha darajadagi og'ir gemolitik anemiya bilan murakkab.

Shunday qilib, klinik, laboratoriya tadqiqotlari va bu oilaning nasl-nasabi tahlili shuni ko'rsatadiki, proband M-howl X. (III-I) homozigotli /5-talassemiya (Kuli anemiyasi), Hb A2 va P variantiga ega, o'rtacha gemolitik bilan murakkablashadi, anemiya, chunki probandning onasi (P-9, Hv A2 - 6,3%, P - 3,1%) va otasi (P-Yu, Hv A2 - 3,9%, P - 8,28%) geterozigota bog'lanish tashuvchisi hisoblanadi. talas-oila. Probandning ukasi (Sh-9) ham Hb P (53,2%) va Hb A2 (5,24%) keskin o'sishi bilan telesemiya asosiy klinik va laboratoriya rasmiga ega edi. Shuning uchun proband va uning ukasi (Sh-9) gemoglobin formulasi Hb A2 va F bilan gomozigotadir. Bu oilada probandning katta opasi (Sh-12) va ukasi (Sh-15) vafot etgan. hayotning birinchi yillari. Ota-onalarning so'zlariga ko'ra, ular ham

kamqonlik, terining och sarg'ayishi bilan og'rigan, ammo o'lim sababini bilishmaydi. Katta ehtimol bilan, ularning ikkalasi ham o'lim bilan yakunlangan beta-talassemiya mayoridan azob chekishgan, chunki ularning ota-onalari beta-talassemiyaning geterozigota tashuvchisi hisoblanadi. Shuni ta'kidlash kerakki, bu oilada ikkita o'g'il bola sog'lom bo'lib chiqdi (Sh-P va 16). , qon smetasida eritrotsitlarning bazofil ponksiyonu, ammo kasallikning klinik ko'rinishlarisiz, ya'ni genotipik - minimal variant. beta-talassemiya.

Klinik va laboratoriya tadqiqotlari natijalari shuni ko'rsatadiki, 3-talassemiyaning asosiy sindromlaridan biri tez-tez uchraydigan gemolitik inqirozlar va xarakterli morfologik va eritrotsitlar o'zgarishi bilan og'ir anemiyadir.

b) oraliq beta-talassemiya bilan og'rigan bemorlarda miqdoriy va sifatli gematologik ko'rsatkichlar

Bu guruhga beta-talassemiya uchun geterozigotlar, HB D va -talassemiya uchun birikmalar, beta-talassemiya uchun homozigotlar kiradi.

Biz beta-talassemiyaning oraliq shakli bo'lgan atigi 60 nafar bemorni aniqladik, bu talassemiya bilan og'rigan bemorlarning umumiy sonining 12,3 foizini tashkil qiladi (490). Ushbu guruhdagi bemorlar o'ta geterogeni kasallik edi, jumladan, geterozigotlarga qo'shimcha ravishda va ba'zi homozigot beta-talassemiya va turli xil birikmalar bilan og'rigan bemorlar. Shunga qaramay, ushbu guruhdagi bemorlarning asosiy qismi beta-talassemiya uchun geterozigotlarning fenotipik variantlari hisoblanadi.

Beta-talassemiya tug'ma patologiya bo'lishiga qaramay, biz aniqlagan bemorlarda kamqonlikning simptom kompleksi ko'rinishidagi kasallikning dastlabki ko'rinishlari asosan 5-7 yoshda qayd etilgan. Shu bilan birga, 2,5-3 yoshdagi bolalarda hayotning dastlabki yillarida kasallikning namoyon bo'lishi va 24 yoshda kasallikning oraliq shakli bilan oxirgi namoyon bo'lishi mavjud.

Odatda, kasal bolalar umumiy zaiflik, zaiflik, yomon tuyadi, bosh aylanishi haqida shikoyat qila boshlaydi. Ob'ektiv ravishda o'sishda umumiy kechikish, terining oqargan ikterik bo'yalishi, jigar va taloqning kattalashishi tufayli qorinning ko'payishi kuzatiladi. Kamdan-kam hollarda "Kichika bosh suyagi" shaklida bo'lsa-da, suyak o'zgarishlari mavjud. Yuqoridagi belgilarning klinik ko'rinishlari ham o'ta o'zgaruvchanlik va polimorfizm bilan ajralib turadi. Ushbu alomatlar juda aniq yoki susaygan bo'lishi mumkin, asoratlar bilan yoki asoratsiz paydo bo'lishi mumkin va hokazo. Biroq, talassemiyaning oraliq shakli ko'p hollarda surunkali gemolitik anemiya, davriy inqirozlar, asta-sekin progressiv anemiya, turli darajadagi

osteoporoz va boshqa belgilar bilan tavsiflanadi, ular periferik qonning tegishli gematologik anormalliklari bilan birga keladi. oraliq beta talassemiya. Beta-talassemiya intermedialni bemorlarning gematologik va ayrim klinik ko'rsatkichlari o'rganilganda, beta talassemiyaning oraliq shakli bo'lgan bemorlarda, asosiy talassemiya bilan og'riqan bemorlarda, birinchi navbatda, Hb A2 va Hb F sezilarli darajada oshadi. Hb A2 ning o'rtacha qiymatlari: $6,31 \pm 0,26\%$, ular 2,1 dan 14,1% gacha o'zgariganda. Hb F ning o'rtacha qiymatlari 0,4 dan 58% gacha bo'lgan o'zgarishlar bilan $4,41 \pm 0,35$ ni tashkil qiladi. Gemoglobinning A va F fraksiyasining ortishi anemiyaning sababi gemoglobin molekulasidagi beta-globin zanjirlari sintezining buzilishi ekanligini ko'rsatadi. Mutlaqo a-talassemiyaning oraliq shakli bo'lgan 60 nafar bemorning barchasida kasallikning asosiy va qo'shimcha belgilari anemiyaning barcha asoratlari bilan, ayniqsa ichki organlardan kelib chiqadigan juda aniq simptomlar majmuasi edi: jigarning ko'payishi shaklida, takroriy va takroriy gemolitik inqirozlar natijasida taloq. Qon zardobidagi temirning o'rtacha qiymati $119,42 \pm 8,85$ mkg%, nazorat guruhidagi ko'rsatkich esa $106,36 \pm 16,2$ mkg% ni tashkil qiladi. Ushbu guruhdagi bemorlarda, b-talassemiyaning asosiy holatida bo'lgani kabi, birinchi navbatda, eritrotsitlar va gemoglobin sonining sezilarli darajada pasayishi kuzatiladi.

Beta-talassemiyaning oraliq shakli bo'lgan bemorlarda gemoglobinning o'rtacha ko'rsatkichlari $M + m = 63,7 \pm 2,8$ g / l, o'zgarishlar 32 dan 94 g / l gacha. Eritrotsitlar soni bo'yicha o'rtacha ma'lumotlar $3,024 \pm 0,056$ millionni tashkil etadi, ularning tebranishlari 1,6 dan 3,9 milliongacha. Shuningdek, rang ko'rsatkichining sezilarli pasayishi $M + m = 0,63 \pm 0,02$ va gematokrit indeksi $M + m = 24,53 \pm 0,9$ j.%. Eritrotsitlardagi bu miqdoriy o'zgarishlar qizil qon morfologiyasidagi sifat o'zgarishlari bilan birga keldi. Morfologik rasm asosiy talassemiya bilan bir xil, lekin enizo-, poykilotsitoz, gipoxromiya, eritrotsitlarning bazofil ponksiyoni, polixromaziya nisbatan kamroq darajada namoyon bo'ladi, maqsadli hujayralar, ovalotsitoz, yulduzsimon eritrotsitlar, annulotsitlar va boshqalar kamroq uchraydi. Tegishli og'ishlar eritrositometrik ma'lumotlarda ham sodir bo'ldi. Shunday qilib, eritrotsitlarning o'rtacha diametri (SDE) sezilarli darajada kamayadi, $M + m = 6,65 \pm 0,03$ m, eritrotsitlarning o'rtacha hajmi (ESR) $71,03 \pm 1,4$ y "3", har bir eritrotsitda gemoglobinning o'rtacha miqdori (SSGE) $21,38 \pm 0,64$ pg; eritrotsitlarning osmotik qarshiligi kengayish shaklida ham minimal, ham maksimal darajaga ko'tarildi. Bemorlarda yuqoridagi gematologik anormalliklarga normoblastoz va retikulotsitoz hamroh bo'lgan. Normoblastlarning o'rtacha qiymatlari $M + m = 2,76 \pm 0,34\%$, retikulotsitlar $M \pm v = 28,19 \pm 1,82\%$ o. Shuningdek, trombotsitlar sonining kamayishi kuzatildi $N + m = 55,23 \pm 7,05$ ming l mm³ da. Qondagi bilirubinning o'rtacha ko'rsatkichlari oshmadi, lekin normal diapazonda o'zgarib turdi va $0,66 \pm$

0,05 mg% ni tashkil etdi, ammo inqirozlar paytida o'sish tendentsiyasi mavjud, bu gemolitik jarayonni ko'rsatadi.

Shunday qilib, beta talassemianing oraliq shakli katta, kichik va minimal talassemiyadan kasallikning katta genetik geterogeniligi bilan farq qiladi, chunki u nafaqat beta talassemiya geterozigotalarini, balki ba'zi gomozigotalarni, turli xil birikmalarni va boshqalarni ham o'z ichiga oladi. Ushbu guruhning barcha bemorlarida miqdoriy va sifatli gematologik ko'rsatkichlarda sezilarli og'ishlar mavjud. Avvalo, eritrotsitlar soni va gemoglobin darajasining kamayishi, enizopoikilotsitoz, gipoxromiya, eritrotsitlarning bazofil ponksiyonu, maqsadli hujayralar, SDE, ESR, SSGE ning eritrotsitometrik ko'rsatkichlarining pasayishi va eritrotsitlarning osmotik qarshiligining oshishi. Biroq, klinik kursning og'irligi har doim ham patologik gemoglobin fraksiyalarining (Hb va Hb R) konsentratsiyasiga bog'liq emas, bu kasallikning genetik geterogeniligi bilan bog'liq.

Yuqorida aytilganlarni ko'rsatish uchun biz UV-talassemiyaning oraliq shakli - Hb A2 varianti bo'lgan ba'zi bemorlarning kasallik tarixidan ko'chirmalarni taqdim etamiz.

Kuzatish 2. Probanl A-va M., uyg'ur, 16 yosh, Paxtaobod tumanida yashovchi, etiologiyasi noma'lum bo'lgan Andi shahridagi klinikamizga ko'chirildi. Klinikaga kirganida bemor zaiflik, teri sarg'ishi, qorinning kattalashishi haqida shikoyat qildi. 7 yoshdan boshlab kasal. So'nggi 2-3 yil ichida gemolitik inqirozlar tez-tez va kuchaygan va u bir necha bor kasalxonaga yotqizilgan. Har safar men yaxshilanish bilan bo'shatildim. Oxirgi marta, intensiv davolanishga qaramay, 6 martagacha - 200-250 ml to'liq qon va 150 ml eritrotsitlar massasini quyish, yaxshilanish kuzatilmadi, gemoglobiaderitrositlar soni kamayib, sog'lig'i yomonlashdi. klinika og'ir ahvolda. Anamnezda jiyan bolalikdan kamqonlik bilan og'rigan. Umumiy ahvoli o'rtacha og'irlikdagi transfer paytida, ong tiniq, bemor hayajonlangan, terisi ikterik, ko'rinadigan sklera ikterik, periferik limfa tugunlari kattalashmagan. Puls 100 marta, yurak tonlari ritmik, taxikardiya, barcha nuqtalarda sistolik, anemiyali shovqin. Qorin hajmi kattalashgan, jigar protrusioni.

Quyidagi laboratoriya tadqiqotlari o'tkazildi: qonning umumiy ro'yxati: eritrotsitlar $2,0 \cdot 10^6 / \text{mm}^3$, Hb - 58 g / l, gematokoit indeksi 24 vol.%, rang ko'rsatkichi - 0,7, trombositlar - 82 ming, leykotsitlar - $4 \cdot 10^4$, ESR - 9 mm/soat, qonda bilirubin - 1,26 mg%, qon zardobida temir - 89,4 mkg%. Og'ir anizopoikilotsitoz, eritrotsitlarning bazofil ponksiyoni, ko'rish sohasida 6-7 nishon shaklidagi eritrotsitlar. Periferik qonning mikrofotosi A-ee M. Eritrositometriya parametrlarining kamayishi: C7IE = 6,8y>r, ESR - 68/»»*, SSGE = 22,3. Eritrositlarning osmotik qarshiligi (ORE): maksimal - 0,30, minimal - 0,56% natriy

xlorid eritmasi. Hb A2 = 4,11%, Hb F = 1,84%, 2% natriy metabosulfat eritmasi bilan eritrotsitlar yarim oy sinovi - salbiy. eritrotsitlarda G-6-FDG fermenti faolligining sifat testi (Bernshteynga ko'ra) salbiy (-). Tashxis: oraliq - beta-talassemiya Hb A ning aniq shakli? og'ir gemolitik anemiya bilan variant. 3-globin zanjiridagi nuqsonning mohiyatini aniqlash va meros turini aniqlash uchun birinchi navbatda probandning ota-onasi, aka-uka va opa-singillari tekshirildi.

Proband A-voi M. oila a'zolarining laboratoriya tadqiqotlari natijalari organilganda, probandning onasi A-wol U. eritrotsitlar - 3,12 million l/mm³, Hb - 72 g/l, retikulotsitlar - 13%, gematokrit - 38 vol.%, rang ko'rsatkichi - 0,78, leykotsitlar. 7,8 * 10⁹, eozinofidlar - 1%, tayoqcha - yadro - 2% l segmentlangan - 68%, limfotsitlar - 26%, monotsitlar - 1%, o'rtacha anizopoikilotsitoz, gipoxromiya, bitta maqsadli hujayralar, ESR - 9 mm / soat. G-6-FDG fermenti faolligining sifat testi salbiy (-). Eritrotsitlarning aksiologik qarshiligi: maksimal - 0,32, minimal - 0,56% natriy xlorid eritmasi, SLE = 7,1 / ", ESR - 80 / "25, SSGE - 27 ^ Hv R - 0,76%, ammo Hv A? 3,37% ni tashkil qiladi. Ichki organlar tomonidan normadan og'ish aniqlanmadi. Tashxis: kichik, Hb varianti o'rtacha kamqonlik bilan.

Probandning otasi (A-in A.) qonning umumiy ro'yxatiga ega: eritrotsitlar -4 6 12 million l/mm³, Hb - 132 g/l, gematokrit - 46 vol.%, t-qiymati - 1,0, eozinofiller - 2%, segmentlangan - 72%, limfotsitlar - 25% / monotsitlar - 1%, ESR - 4 mm / soat, gipoxromiya, eritrotsitlarning bazofil punktuatsiyasi, yagona maqsad- shaklli hujayralar, WEM; maksimal - 0*32. minimal -0,52% natriy xlorid eritmasi, SDE - 8,2 y*, ESR - 80/b*. G-6-PDG fermenti faolligi uchun sifat testi salbiy (-), Poliakrilamid gel Hb A elektroforezda? - 4,11%, Hb £ - 0,93%. Tashxis: minimal shakli, ya'ni ^genotipik.

Kichik ukasi (A-va Z.) To'liq qon ro'yxati: eritrotsitlar 4,3 * 10¹² million l/mm³, Gemoglobin 128 g/l, rang ko'rsatkichi - 1,0, gematokrit indeksi - 44 vol.%, WEM: maksimal - 0,36, minimal 0,50% natriy xlorid eritmasi. Elektroferogrammada: Hb A2 3,70%, Hb R - 1,17%. G-6-FDG fermenti faolligi testi manfiy, SDE - 7,4 u*? , ESR - 84, SSGE - 31<#JB qon surtmasi bazofil ponksiyon, yagona maqsadli eritrotsitlar. Ichki organlar tomonidan patologik og'ish aniqlanmadi. Bunda Hb Ar ning geterozigot tashuvchisi bo'lgan minimal shakli /9-talassemiya geni tashilishi ham aniqlandi.

Ikki yosh opa-singilda (A-voi N. va A-voi A.), normal periferik qon qiymatlari (eritrotsitlar, Hb, leykotsitlar va boshqalar), qizil qon tanachalarining sifat anormalliklari, polikromatofiliya, bitta ovalotsitlar, maqsadli hujayralar. va eritrotsitlarning bazofil ponksiyoni. WEM: maksimal - 0,34 va 0,36, minimal 0,30 va 0,52, mos ravishda Hb P 2,23 va 0,73%, Hb Ao - 7,43% va 3,71%.

Eritrotsitlarning G-6-FLg fermenti faolligining sifat testi salbiy (-) edi. Ichki organlar tomonidan patologik anomaliyalar aniqlanmadi.

Xulosa: probandning ikkala opa-singillarida ham minimal N-ta - lassemiya, Hb A2 varianti mavjud. Bu erda shuni ta'kidlash kerakki, Hb A2 - 4,11% bo'lgan probandda kasallikning klinik ko'rinishi α -talassemiyaning oraliq shakliga to'g'ri keladi va uning bir singlisida (A-howl M., Sh-v) bilan. Hb A2 - 7,43%, kasallikning klinik ko'rinishi yo'q va minimal talassemiya tashxisi faqat laboratoriya tekshiruvlari asosida qo'yilgan. Ikkinchidan, otasi (P-6), ukasi (Sh-6) va yana bir ukasi (A-v A. Sh-8) Hb A2 ning deyarli bir xil konsentratsiyasida hech qanday klinik kasalliklarga ega emas edi.

Bu faktlar yana bir bor talassemiyaning ushbu oiladagi genetik heterogenligidan dalolat beradi. Proband onadan va uning ajdodlaridan meros bo'lgan geterozigota -talassemiya ega (10-rasm), chunki Hb A2 da - 3,37%, onada anemiya holati mavjud (eritrotsitlar - 3,760 mln. I mm³, Hb - 72 g/l, rang ko'rsatkichi - 0,78. Bundan tashqari, neonatal davrda ona tomondan bir xola (P-3) va amakisi (P-4) ikterik sindromdan vafot etgan (ota-onalarning fikriga ko'ra), aniqrog'i, qaysi kasallikdan - odatda noma'lum bo'lib qolmoqda. Erta yoshdan (7 yosh) gemolitik anemiya bilan og'rikan 2 ta onaning jiyani (Sh-1-2) va ularning onalarida (P-I) periferik qonda Hb H 11,1% konsentratsiyada topilgan, bundan tashqari: ularning onasi (P-I) Hb H genining geterozigotali tashuvchisi ekanligi aniqlandi. Yuqoridagi klinik-laboratoriya tadqiqotlari va oilaviy naslchilikni tahlil qilish probandning oraliq shakli - talassemiya Hb A2 variantiga (talassemiya) ega degan xulosaga kelishimizga asos beradi. Bo'lim).

Ba'zi hollarda geterozigot α -talassemiya aniq klinik ko'rinish berishi mumkin.

Kuzatish 3. Proband D-va G., 28 yosh, tatar. Qabul qilinganda u vaqti-vaqti bilan kuchayib borayotgan zaiflik, charchoq, ba'zida siydik rangining o'zgarishi, terining va skleraning o'rtacha sarg'ishishidan shikoyat qildi.

Ob'ektiv: umumiy ahvoli nisbatan qoniqarli. Ong aniq, o'tkir zaiflik tufayli pozitsiyasi cheklangan. Bemor kam oziqlangan, rangparlik fonida teri subikterikdir. Periferik limfa tugunlari kattalashmagan. Puls tezligi daqiqada 98 marta. Yurak chegaralari BO har tomondan kengaygan, hamma nuqtalarda ancha aniq sistolik shovqin. Jigar qovurg'a yoyi chetidan 3-4 sm, taloq 2 sm chiqib turadi.

Quyidagi laboratoriya tadqiqotlari o'tkazildi: umumiy qon ro'yxati: eritrotsitlar - 3,180 million I mm, gemoglobin - 48 g / l, gematokrit - 28 vol.%, rang ko'rsatkichi - 0,68, retikulotsitlar - 34% o, SDE - 6,8 / *, ESR - 72u * s, SSGE -

2EU? trombositlar - 116000, leykotsitlar - 6850, eozinofiller - I, stab - 2, segmentlangan - 2,7, monositlar - I, aniq anizopoikilotsitoz, bazofil punktuatsiya, maqsadli hujayralar - ko'rish maydoniga 4-5, normoblastlar - 8:100, ESR - 9 mm/soat. Natriy xlorid eritmasi bilan eritrotsitlarning osmotik qarshiligi maksimal - 0,30%, minimal - 0,52%. gemolizat kro- elektroforezi vi tsellyuloza asetat plyonkasi Hb A? - 4,32%, qog'ozda esa A.A.ga ko'ra "Whatman -3 m". Voronov Nv A? -3,9% ^ . Hb P - 3,9. Sarumdagi temir - 126,8 mkg%. Bemshteyn bo'yicha g-6-FDG fermentining eritrotsitlardagi sifat faolligi manfiy (-). Tashxis: oraliq shakl - talassemiya Hb A? gemolitik anemiya bilan murakkablashgan variant. Proband oilasining boshqa a'zolarini tekshirish zarurati tug'ildi.

Probandning o'g'li (D-in R., Sh-13) normal periferik qon qiymatlari bilan: Hb - 116 g / l, vizual - trositlar - 4,220 million l mm, gematokrit - 40. vol.%, rang ko'rsatkichi - 1,08, WEMning o'sishi aniqlandi: maksimal - 0,34%, minimal - 0,50% (natriy xlorid eritmasi). Smearda, koovi polixromaziyasi, bitta ovalotsitlar, maqsadli eritrotsitlar - ko'rish sohasida 1-2. SDE - 8,0 / ^, ESR - 84y **, SSGE 34 ^, retikulotsitlar - taxminan 2% o, Hv A? - 3,82, Hv R - 0,74%. Probandning o'g'li uv-b genining geterozigota tashuvchisi, Hb A? 3,82%. genotipik variant, ya'ni minimal beta - talassemiya, onasi va otasi Hb A ^ tashuvchisi bo'lishiga qaramay (24-jadval). Shuning uchun proband ham Hb A ^ uchun JSSI genining geterozigota tashuvchisi hisoblanadi, lekin u gemoglobin formulasi Hb A2 + R bo'lgan turli allellarning birikmasidir. Probandning eri (D-v D., P-8) bilan normal gematologik ko'rsatkichlar, morfologik og'ishlar aniqlangan - bitta maqsadli shaklli hujayralar, eritrotsitlarning bazofil punktuatsiyasi, ORE 0,34-0,48, Hb A = 5,6%. Tashxis: minimal ^d- telessemiya, Hb A ^ varianti.

Probandning boshqa barcha tekshirilgan qarindoshlarida - uchta aka-uka SP-2, 4, 6) - klinik, gematologik va biokimyoviy ko'rsatkichlar normal tebranishlar ichida edi. Bu oilaning nasl-nasabi alohida qiziqish uyg'otadi.

Proband D-va G. nasl-nasabini tahlil qilishdan (13-rasm) ko'rinib turibdiki, kichik populyatsiyalarda - (tatarlar populyatsiyalarida), proband D-va G. va uning turmush o'rtog'ida endogamiya roli katta bo'lib chiqdi. Hv Ag ning geterozigotali tashuvchilari, ya'ni /-Hi uchun geterozigotalar uchrashdi. Bu oilaning nasl-nasabi ham qiziqish uyg'otadi, chunki probandning omon qolgan yagona o'g'li (Sh-13) ham talassemiyaning geterozigota tashuvchisi hisoblanadi.

Biroq, bu oilada patologik turli kombinatsiyalar genetik J>-(h genlari, shu jumladan gomozigotlar, chunki proband 2 homiladorlik (III-Yu va 12) homiladorlikning ikkinchi yarmida (6 va 7 oy) spontan tushish bilan yakunlangan, jinsi noma'lum. Bundan tashqari, ikkinchi homiladorlikdan (III-II) yana bir bola

neonatal davrda vafot etdi, o'lim sababi noma'lum. Ikki qiz (Sh-12 va 15) ham tug'ilgandan keyin 1 va 3 kunlarda vafot etdi. Probandning so'nggi o'g'li (Sh-16) to'liq tug'ilgan, ammo o'lgan. Probandning singlisi (P-9) ham 4 yoshida vafot etdi, o'lim sababi noma'lum.

Shunday qilib, klinik, laboratoriya, maxsus tadqiqotlar tahlili va ushbu oilaning nasl-nasabini tahlil qilish bizga gemoglobin formulasi Hb A2 + ? bilan />-talassemianing oraliq shakli bilan og'rigan proband degan xulosaga kelishimizga asos beradi. Shuni ta'kidlash kerakki, proband 10 yillik turmushda 7 ta homilador bo'lgan, ulardan 2 tasi abort bilan tugagan, 1 tasi o'lik, C- - tirik tug'ilgan. Bu omillarning barchasi anemiya yoki provokatsiondir.

At & h "Zu vj va / va, qo'zg'atuvchi moment 1-talassemiya bilan og'rigan ayollarda tz-esto gemolitik anemiya tufayli yuzaga keladi. S.X. Xakimova (1970) ma'lumotlariga ko'ra, geterozigotli 15 ta ayoldan - talasseyii> GT2 () 80% ko'p bo'lib chiqdi, tug'ilish soni 6 dan 13 gacha, tug'ilish oralig'i esa 1-2 yildan oshmadi.

Shuni ta'kidlash kerakki, ikkala ota-onada Hb A2 ning ko'payishiga qaramay, bolaning A2 - talassemiya uchun homozigot yoki yo'qligini aniqlash qiyin bo'lishi mumkin. Tasavvur qilish uchun biz bemorlarning kasallik tarixidan parchalarni taqdim etamiz.

Kuzatish 4. Proband K-va M., o'zbek, 22 yosh.

Anamnezdan ma'lum bo'lishicha, 10 yoshida birdaniga qaltirash, qon aralashmasi bilan qusish, siydikning qorayishi, bir necha kun davom etgan. Teri, ko'rinadigan shilliq pardalar va ko'zning sklerasi ikterikdir. Ushbu alomatlarining paydo bo'lishi streptotsid va tetratsiklinni qabul qilish bilan bir vaqtga to'g'ri keldi, ammo ularning qaysi biri gemolitik inqirozni keltirib chiqarganini aniqlash mumkin emas edi. Keyin u yuqumli kasalliklar shifoxonasiga yotqizilgan, ammo tashxis "yuqumli" edi hepatit" kasalligi tasdiqlanmadi. Teridagi sarg'ish tez orada yo'qoldi, umumiy ahvoli yaxshilangani uchun kasalxonaga yotqizildi.

Tekshiruvda (1975) umumiy ahvoli nisbatan qoniqarli, terisi oqargan, sklerasi ikterik, ovqatlanishi pasaygan, yuzi mo'g'uloid, burun ko'prigi depressiyalangan. O'pkada vezikulyar nafas, yurakning barcha nuqtalarida sistolik (anemiya) shovqin, taxikardiya. Bodomsimon bezlar kattalashgan, qorin yumshoq, jigar qovurg'a yoyi ostidan 4 sm, taloq 3 sm chiqib turadi. Siydik rangi to'yingan. Safro pigmentlari va urobilin uchun siydik - ijobiy reaksiya. To'liq qon ro'yxati: eritrotsitlar - 3 million I mm³, Hb - 58 g/l, rang ko'rsatkichi - 0,74, gematokrit indeksi - 26 vol.%, retikulotsitlar - 21% o, trombositlar - 21500 leykotsitlar - 8,7 * 10⁹, eozinofiller -

3%, yosh - 1%, stab - 2%, segmentlangan - 68%, limfotsitlar - 24%, monotsitlar - 2%, aniq anizopoikilotsitoz, aniq gipoxromiya, stella-tsitsitlar³ va maqsadli hujayralar ko'rish sohasida (14-rasm). WEM: maksimal - 0,28%, minimal - 0,50% natriy xlorid eritmasi, SDE - 6,6/> ", ESR - 70u?" 3, SSGE - 25,2//-, ferment faolligi G- 6-FDG tomonidan salbiy (-) bo'ldi. Bernshteynning sifat usuli. tsellyuloza asetat plyonka va qog'oz pVetman-3 m ustida ESP "A.A. Voronovga ko'ra Hb A2 7,14% va 7,21%, mos ravishda nozil. Temir zardobida - 139,6 mkg%. Eritrositlarning umr ko'rish muddati 42 kun (E.N. Mosyagina bo'yicha). Tashxis: l-talassemiyaning oraliq shakli, Hv A £ varianti.

Tashxisning to'g'riligiga aniqlik kiritish va meros turini aniqlash uchun proband K-voi M. oilasining boshqa a'zolari ham laboratoriya tekshiruvidan o'tkazildi, so'ngra nasl-nasabi tahlil qilindi.

Proband K-voi M. oila a'zolarining laboratoriya tadqiqotlari natijalari 25-jadvalda keltirilgan. K-in T., 56 yosh, SP-4 probandining otasi), periferik qon ro'yxatining normal gematologik ko'rsatkichlari (Hb - 152 g / l, eritrotsitlar - 4,720 mln

l mm³, rang indeksi - 1,1 va boshqalar) u Hb A2 ning o'sishi aniqlandi, bu 3,29% va WEM: maksimal - 0,32%, minimal - 0,50%, Hb F - 0,43%, eritrotsitlar, bitta ovalotsitlar va maqsadli hujayralarning bazofil ponksiyonu. Bernshteynning sifat usuli bo'yicha eritrotsitlarning G-6-PDG fermentining faolligi manfiy (-). Tashxis: minimal l-talassemiya Hv A2 varianti.

K-va P., 49 yosh, probandning onasi (P-I). Eritrositlar - 3,54 * 10¹² million l mm³, Hb - 53 g / l, rang ko'rsatkichi - 0,77, gematokrit - 32 vol.%, leykotsitlar 7,9 * 10⁹, gipoxromiya, yagona maqsadli hujayralar, bazofil ponksiyon, REth. : maksimal - 0,32%, minimal - 0,52% natriy xlorid eritmasi, SDE - 6,9 / *, ESR - 75 SSGE - 27 ^ retikulotsitlar - 17% o, Hv A2 - 3,33%, Hb £ - 4,2%, qon zardobidagi temir - 98,2% mkg%. G-6-PDG fermenti faolligi uchun sifat testi salbiy (-). Probandning onasi kichik ^-telasse - mia, Hb Ar va anemiya bilan ¥ variantiga ega.

K-in T., 56 yosh, probandning otasi (1-2). Eritrositlar - 4,6 * 10¹² million l mm³, Hb 152 g / l, rang ko'rsatkichi - 1,1, gematokrit 46 vol.%, leykotsitlar - 7,2 * 10⁹, gipoxromiya, yagona maqsadli eritrotsitlar, WRE: maksimal 0,32%, minimal 0,50% natriy xlorid eritmasi, SLE - 7,3 / *, ESR - 84♦/SSGE- 34♦ , retikulotsitlar - 3% o, Hv R - 0,432% Nv A? - 5,29%. Tashxis: minimal ^-talassemiya, Hv AR varianti.

K-in T., 13 yosh, probandning ukasi (P-7), u OREning ko'payishini ko'rsatdi: maksimal - 0,34%, minimal - 0,52% natriy xlorid eritmasi, daladagi bazofil

puntuatsiya va maqsadli eritrotsitlar. nuqtai nazaridan, Hb A[^] konsentratsiyasining ortishi - 5,54%.

Biroq, periferik qonning ko'rsatkichlari normal dalgalanmalar ichida - eritrotsitlar - $12 \cdot 10^9$ / l, rang ko'rsatkichi - 0,88, gematokrit indeksi - 42 vol.%. Ichki organlar tomonidan patologik og'ish aniqlanmadi. Tashxis: minimal talassemiya, Hv Ar varianti.

K-voi G., 2 yosh, prooanda (P-3) singlisi ham eritrotsitlarning maksimal qarshiligiga nisbatan OREning ortishi (0,32-0,48%), Hb A[^] - 3,8%, qon smearida, polixromaziya, bazofil ponksiyon / ation, maqsadli eritrotsitlar bilan - 2 ko'rish sohasida. Oddiy eritrotsitlar soni bilan -

1 mm³ da $4,44 \cdot 10^9$ mln, Hb - 122 g/l va hokazo. Ichki organlarda patologik o'zgarishlar aniqlanmagan. Tashxis: Hb A[^] geni tashuvchisi - minimal talassemiya.

Uning qizida (Sh-8, probandning jiyani) og'ir kamqonlik aniqlangan, Hb A₂ - 6,4% va Hb F ko'tarilgan. 4,6%. Eritrotsitlar - $2,23 \cdot 10^9$ / l, rang ko'rsatkichi - 0,72, gematokrit indeksi - 22 vol.%, ORE: maksimal - 0,30%, minimal - 0,52%, SDE - 6,7/*, ESR. - 79/** SSGE - 23[^] retikulotsitlar - 29% o, ESR - 3 mm/soat. Og'ir anizopoikilotsitoz, gipoxromiya, yulduzsimon eritrotsitlar, maqsadli eritrotsitlar 4-5 ko'rish maydoni. Bernshteynga ko'ra, eritrotsitlarda G-6-FDG fermenti faolligini sifat jihatidan tekshirish salbiy bo'ldi. Bolada oraliq shakl - talassemiya namoyon bo'ladi. U 7 oyligida bolalar kasalliklari klinikasida bog'langan pnevmoniyadan vafot etdi.

K-ve A., 29 yosh, probandning singlisi (P-I), periferik qon ma'lumotlariga ko'ra klinik va gematologik ko'rsatkichlari normal, ichki organlarda patologik anomaliyalar aniqlanmagan (25-jadval).

Proband oilasining nasl-nasabi alohida qiziqish uyg'otadi.

K-voi M. nasl-nasabini tahlil qilish shuni ko'rsatadiki, proband ota-onasidan faqat Hv A[^] meros bo'lib qolgan, garchi onasining Hv P ko'rsatkichi (4,2%) ko'paygan. Ammo bu erda probandning A[^] - talassemiya uchun homozigot ekanligini ta'kidlash qiyin, garchi ona (I-1) va ota (I-2) Hb uchun geterozigota tashuvchisi bo'lsa ham, bemorda klinik va laboratoriya ma'lumotlari mavjud. oraliq darajaga mos keladiso'nggi 10-12 yil ichida juda aniq bo'lmagan gemolitik anemiya bilan N-talassemiya shakli, garchi Hv A₂ nisbatan yuqori (7,14). Bu oilada probandning ukasi (P-7), singlisi (P-Z) minimal N-talassemiya, Hb A₂ varianti, pnevmoniyadan vafot etgan proband singlisining qizi (III-8) tashxisi qo'yilgan. , oraliq U3-talassemiya Hv A₂ va R variantiga ega edi. 1 va 2 yoshida olamdan

o'tgan probandning ikki kenja ukalarining taqdiri ham qiziq emas. Proband va otalarning so'zlariga ko'ra, ularning ikkalasi ham zaif, tez-tez kasal bo'lib, terisi och sarg'ish rangga ega edi, ammo ular nimadan vafot etgani ma'lum emas. Ehtimol, ular A2 yoki A2 + P varianti (u-talassemiya uchun hetero-allelirik birikmalar, iVasr*/1969 va boshqalar deb ataladigan) gomozigotli α -talassemiya bilan kasallangan bo'lishi mumkin.

Shuning uchun proband K-ee M. jQ-talassemiyaning oraliq shaklidan aziyat chekadi. Bu oilada probanddan tashqari bir opa (P-Z) va uning ukasi (P-7) A2-talassemiyaning geterozigotali tashuvchilari, probandning jiyani (Sh-8) esa UV-talassemiyaning oraliq shakli hisoblanadi. ona tomondan buvisidan (I-I) meros bo'lib qolgan gemo-globin formulasi A2 + bo'lgan ko'p allelli α -talassemiya bo'yicha birikma. Va probandning ikkita ukasi (P-9 va 10) gomozigotli α -talassemiyadan aziyat chekkan bo'lishi mumkin, chunki ota-onalar α -talassemiyaning geterozigotli tashuvchilari - otasi Hb A2, onasi Hb A2 va Hb P.

Shunday qilib, J6-talassemiyaning oraliq shaklini tashxislash qiyin emas. Shu bilan birga, ushbu guruhdagi bemorlar kasallik belgilarining genetik geterogeniligi va klinik polimorfizmi va gemolitik anemiyaning progressiv shakli bilan farqlanadi.

v) Kichik talassemiya bilan og'rigan bemorlarning miqdoriy va sifat gematologik ko'rsatkichlari.

Bu guruhga geterozigotali beta-talassemiya, beta-talassemiya kiradi. Tadqiqotlar natijasida talassemiya bilan kasallangan 490 nafar aniqlangan bemorlarning 188 nafarida kichik beta-talassemiya aniqlangan, bu umumiy ko'rsatkichning 38,32 foizini tashkil etadi. Kichik talassemiya diagnostikasi talassemiyaning ushbu shakli bilan og'rigan bemorlar odatda deyarli sog'lom odamlar bo'lishi, ular shikoyat qilmaganligi, klinik belgilari aniqlanmaganligi, gemolitik inqirozlar yuzaga kelmasa, shifokorga bormasligi bilan bog'liq ma'lum qiyinchiliklarni keltirib chiqaradi. Ushbu guruhdagi bemorlarda ba'zida o'rtacha kamqonlik mavjud. Boshqa ichki organlar tomonidan patologiya odatda kuzatilmaydi va jigar va taloqning nisbatan o'sishi kamroq topilgan. Biz aniqlagan kichik beta-talassemiya bilan og'rigan bemorlar uchun xarakterli belgilar quyidagilar edi: ba'zi bemorlarda - o'rtacha mikrositik gipoxromli anemiya, qizil kovi morfologiyasining o'zgarishi, o'rtacha anizotsitoz, eritrotsitlar gipoxromiyasi, maqsadli shakldagi mavjudligi. "ko'z yoshlari" dubulg'a shaklidagi eritrotsitlar shakli, ovalotsitlar, eritrotsitlarning bazofil ponksiyonu, o'rtacha normoblastoz, retikulotsitoz, SSGE kamayadi, ko'pincha ARI ko'payadi yoki chegaraning bir yo'nalishda yoki boshqasida kengayishi mavjud.

Kichik beta-talassemiya tashxisini qo'yishda biz batafsil gemogramma, gemoglobin elektroforezi, so'ngra alohida fraksiyalarning konsentratsiyasini aniqlash (Hb A2 va P) bilan laboratoriya tadqiqotlaridan keng foydalandik va biz aniqlagan bemorlarning naslchilik oilalarini tahlil qildik. Faqatgina ushbu miqdordagi naslchilik tadqiqotlari bilan beta-talassemiyaning kichik tashxisini katta ishonch bilan aniqlash mumkin. Eritrositometrik va biokimyoviy ma'lumotlar bilan qizil qon morfologiyasining batafsil tavsifi bilan kichik beta-talassemiya bilan og'rigan bemorlarning gematologik va ayrim klinik ko'rsatkichlari.

Beta-talassemiya kichik bo'lgan bemorlarning ko'pchiligida o'rtacha kamqonlik aniqlangan. Gemoglobinga ko'ra 106 kishidan 72 tasida (68,8%) umumiy gemoglobin HO g/l dan past, va 106 bemorga 55 (51,9%) kishida eritrotsitlar ko'rsatkichlari, eritrotsitlar soni I mm da $3,9 \cdot 10$ dan past. Kichkina jz-talassemiya uchun xarakterli bo'lib, qizil qonning morfologik o'zgarishi o'rtacha aniqlangan anizopoikilotsitoz, gipoxromiya, bitta chivinga o'xshash eritrotsitlar, kamroq tez-tez dubulg'a shaklidagi, oval hujayrali eritrotsitlar, bazofil ponksiyon va boshqa o'zgarishlardir.

Kichik talassemiya bilan og'rigan 188 nafar bemorning barcha 106 nafari periferik qonning gematologik ko'rsatkichlarini o'rganish natijasida olingan raqamli ma'lumotlar variatsion statistik ishlovdan o'tkazildi. Olingan o'rtacha va o'rtacha arifmetik xatolar, ko'p parametrlar bo'yicha og'ish, nazorat guruhidagilarga nisbatan pastroq bo'lib chiqdi. Umumiy gemoglobinning o'rtacha qiymatlari $94,6 + 8,85$ g / l ni tashkil qiladi, 72 dan 136 g / l gacha o'zgarib turadi, bu nazorat guruhiga ($138,3$ g / l) ishonchlilik darajasiga nisbatan ancha past, PZ 0,01. Bemorlarda eritrotsitlarning o'rtacha soni I mm³ da $3,815 + 0,044$ million, nazorat bilan $4,397 \pm 0,134$ million I mm³, 0,05, bemorlarda rang ko'rsatkichi $0,75 + 6,2$ nazorat guruhida $0,94 + 0,013$, gematocrit bemorlarda $36,65 \pm 0,49$ vol.%, nazoratda - $41,35 + 1,59$ vol.%, bemorlarda retikulotsitlar $24,12 + 0,84\%$ o, nazorat guruhida e $6,92 + 0,2\%$ o, bemorlarda normoblastlar $1,65 + 0,14\%$. Bemorlarda o'rtacha SDE $7,0 + 0,08y>?$, nazorat guruhidagi ko'rsatkich $7,25 + 0,6/*$, ESR bemorlarda $78,29 + 0,53Jb3$, nazorat guruhida $83,25 + 6, 2$ SSGE bemorlarda $24,85 + 0,39$ ^ . nazorat bilan bemorlarda $30,09 + 1,8$ ^ leykotsitlar - $7466 + 516$. Bemorlarda Hb R ning o'rtacha qiymatlari:- $+ 0,18\%$, NB A2 - $5,77 + 0,36$, sarum temir - $128,03 + 1,0$ µg %.

Shunday qilib, kichik beta-talassemiya bilan og'rigan bemorlarda nazorat guruhidagilarga nisbatan periferik qonning gematologik ko'rsatkichlarida sezilarli pasayish kuzatiladi. Ushbu ko'rsatkichlar faqat eritrotsitlar va gemoglobin parametrlari uchun ishonchli bo'lib chiqdi, qolgan ko'rsatkichlar statistik jihatdan ishonchsiz edi. Shuning uchun kichik ^-talassemiya bilan og'rigan bemorlarda

o'rtacha gipoxrom anemiya kuzatilishi mumkin, ammo kasallik usiz davom etishi mumkin. Kichik talassemiya bilan og'rigan ba'zi bemorlarda kamqonlik bo'lmasa ham, har doim morfologik o'zgarishlar bo'lgan. Shunday qilib, barcha tekshirilgan bemorlarda, istisnosiz, qizil qonda xarakterli morfologik o'zgarishlar aniqlanmagan anizopoiklotsitoz, gipoxromiya, eritrotsitlarning bazofil ponksiyoni, maqsadli shaklli, kamroq tez-tez ovalotsitlar, dubulg'a shaklidagi eritrotsitlar va kamayishi ko'rinishida. eritrotsitometrik ko'rsatkichlarda. Shuningdek, kichik talassemiya bilan og'rigan bemorlarda eritrotsitlarning osmotik qarshiligining oshishi yoki uning chegarasining kengayishi aniqlangan. Sarumdagi temirning o'rtacha qiymati $128,3 + 11,3 \text{ mg}\%$ ni tashkil qiladi (36-bet). Ushbu miqdordagi tadqiqotlar bilan kichik talassemiya tashxisini katta ishonch bilan qo'yish mumkin, chunki talassemiyani boshqa gipoxromik anemiyalar bilan noto'g'ri aralashtirish ehtimoli istisno qilinadi.

Kichkina beta-talassemiya bilan og'rigan bemorlarni birinchi navbatda noto'g'ri temir tanqisligi anemiyasi deb atashadi, chunki temir tanqisligi kamqonligida gemoglobin va qizil qon tanachalari miqdorining kamayishi ham qizil qon tanachalarining gipoxromiyasi bilan birga keladi va odatda tasodifan tashxis qilinadi.

Ommaviy tekshiruv paytida yoki katta yoki o'rta darajadagi talassemiya bilan og'rigan bemorlarning oila a'zolarini tekshirish paytida. Bunday hollarda Hb A2 va Hb F kontsentratsiyasini aniqlash uchun to'liq klinik tekshiruv, laboratoriya va maxsus tadqiqotlar, naslchilik oilalarini o'rganish va boshqalar zarur. Kichkina talassemiya tashxisining murakkabligini ko'rsatish uchun kichik talassemiya bilan og'rigan bemorning kasallik tarixidan ko'chimalarni keltirish mumkin.

Kuzatish 5. Bemor K-va M., 42 yosh, uyg'ur, tekshirish vaqtida davriy holsizlik, charchoq shikoyatlari. Taxminan 6 yil kasal. U o'z kasalligini oxirgi ikki tug'ilish paytida qon ketishi bilan bog'laydi. Yillar davomida temir tanqisligi kamqonligi tashxisi bilan vaqti-vaqti bilan ambulatoriya sharoitida davolangan, ammo davolanishdan hech qanday samara bo'lmagan. Tarixda o'g'il va qiz kamqonlikdan aziyat chekmoqda, uchinchi homiladorlikdan kenja o'g'li neonatal davrda vafot etgan, bu noma'lum, ammo bola o'z vaqtida to'liq tug'ilgan, ammo homila shish va ikterik edi. Bundan tashqari, 3 oyligida kenja qizi ham vafot etdi, nima uchun noma'lum. Bemorning so'zlariga ko'ra, u oqarib ketgan, o'sish va rivojlanishda orqada qolgan.

Ob'ektiv tomondan bemorning umumiy ahvoli qoniqarli. K-ulovi qoniqarli, fizikasi to'g'ri, ovqatlanishi qoniqarli, terisi qoramtir, rangpar. O'pkada vezikulyar nafas, yurak tomondan sistolik shovqin auskultatsiya qilinadi. Puls ritmik, daqiqada

86 zarba. Jigar va taloq paypaslanmaydi. Boshqa organlarda patologik o'zgarishlar aniqlanmadi.

Quyidagi testlar o'tkazildi: umumiy qon taxlili: eritrotsitlar - 1 mm^3 da $3,6 \cdot 10^{12}$, Hb - 72 g/l, rang ko'rsatkichi - 0,8, gematokrit indeksi - 36, retikulotsitlar - 19% o, leykotsitlar - $6,8 \cdot 10^9$, eozinofiller - 2 %, stab - 3%, segmentlangan. - 68%, limfotsitlar - 25%, monotsitlar - 2%, anizopoikilotsitoz, gipoxromiya, ovalotsitlar, maqsadli eritrotsitlar - 1-2 ko'rish sohasida (16-rasm). Normoblastlar - 2:100, eritrositometrik ko'rsatkichlar ham nazorat guruhidagilarga nisbatan kamayadi va ular: SDE - 7,2%, ESR - 82*/b, SSGE - 194 £ Eritrositlarning osmotik qarshiligi: maksimal - 0,30% , minimal - 0,50% natriy xlorid eritmasi. Tsellyuloza asetat plyonkasida qon gemolizatsiyasining elektroforezi Hb A2 - 3,75%, Hb F (Singer bo'yicha) - 9,5% o'sishini ko'rsatadi. Bernshteynga ko'ra eritrotsitlardagi G-6-PDG fermentining sifat faolligi salbiy (-). Sarumdagi temir - 135 mkg%. Tashxis - engil anemiya bilan kichik beta-talassemiya (Hb A[^] va P varianti)

Bemor K-howl M. oila a'zolarining laboratoriya tadqiqotlari natijalari.

Bemorning o'g'li (K-V E., 12 yosh) gipoxrom sindromli og'ir anemiya: eritrotsitlar - $2,5,10 \cdot 10^{12}$ mm^3 , HE - 46 g / l, rang ko'rsatkichi - 0,55, gematokrit qiymati. - 28 vol.%, retikulotsitlar - 46% o, leykotsitlar - 5200, leykotsitlar formulasi me'yordan chetga chiqmagan, SDE - 6,3 / *, ESR - 59, SSGE - 10 # g aniq anizotsitoz, o'rtacha poykilotsitoz, qizil qon tanachalari pufakt. , polikromaziya, ko'rish sohasida maqsadli qizil qon hujayralari 5-6. Normoblastlar - 7:100 hujayra.

Tsellyuloza asetat plyonkasidagi elektroforezda Hb A2 ko'payadi va 9,5% ni tashkil qiladi, Singerga ko'ra Hb R - 4,76%. Temir zardobida - mkg%, bilirubin 1,1 mg %. Puls minutiga 92 marta, yurakda sistolik shovqin. Jigar qovurg'a yoyi ostidan 4 sm ga, taloq 6 sm ga chiqadi.

Tashxis: katta £-talassemiya (Hb to? va P varianti, gemolitik anemiya bilan asoratlangan).

Qizi (K-va O., 22 yosh) ham gipoxromiya anemiyasiga ega: eritrotsitlar - $3,49,1012 \cdot 10^{12}$ x Hb - 48 g / l, No e

maqsadli indeks 0,45, gematokrit indeksi 38% vol., retikulotsitlar - 8% o, leykotsitlar - normal leykoformula bilan.

Eritrositometrik ma'lumotlar nazorat guruhiga nisbatan kamayadi va ular: SDE - 6,9y*, ESR - 78/N, SSGE - 14*[^] Qizil qon morfologiyasi bo'yicha aniq anizopoikilotsitoz. bitta maqsadli eritrotsitlar mavjud. , va og'ir gipoxromiya.

Elektroferogrammada Hb A2 4,86%, Singer bo'yicha Hb R - 0%. Jigar qovurg'a yoyi ostidan 3 sm chiqib turadi. Boshqa a'zolaridan alohida og'ishlar aniqlanmagan.

Tashxis - engil anemiya bilan kichik uz-talassemiya (Hv A2 varianti).

Probandning singlisida (K-va A., 48 yosh) periferik qonning gematologik ko'rsatkichlari normal tebranishlar ichida, shuningdek, normal Hb A2 va Hb P (2,4%). Ichki organlar tomonidan patologik anomaliyalar aniqlanmadi, ya'ni bemorning opasi sog'lom bo'lib chiqdi.

42 yoshli bemor K-voi M.ning tuzilgan nasl-nasabnomalari quyida keltirilgan.

Naslchilik tahlili shuni ko'rsatadiki, proband K-va M. (P-4) Hv A2 va Hv R. Hv A2 ning tashuvchisi bo'lib, uning qizi K-va O. (i-IO) tomonidan meros bo'lib o'tgan. gipoxrom sindromli engil anemiya bilan j3 -talassemiyaning fenotipik geterozigotli tashuvchisi. K-v E.ning o'g'li, 12 yoshli (Sh-12), probandning o'g'li Hv A2 va Hv R ni onasidan meros qilib oldi. Talassemiya, chunki uning singlisi (P-9) ham erta bolalikdan vafot etgan, noma'lum. Bu oilada yana ikkita kasal bola: qizi (Sh-13) va o'g'li (Sh-14) gomozigota bo'lib, talassemiyadan aziyat chekkan bo'lishi mumkin, ular neonatal davrda va 3 oyligida vafot etgan. J3-talassemiya uchun homozigot holati tufayli, ehtimol, gemolitik anemiya, yaroqsiz bolalar kabi. Bemorning katta singlisi (P-3) erta bolalikda, 2 yoshida vafot etgan, bu noma'lum, ammo probandga ko'ra, u ikterik sindromli anemiyadan aziyat chekkan. Ammo uning katta opasi K-va A., 48 yoshli (P-1) klinik va gematologik jihatdan sog'lom, 9 nafar farzandi ham sog'lom bo'lib chiqdi.

Yuqorida aytilganlarning barchasi, bemor K-va M., 42 yosh, beta-talassemiya Kichik Hb k[^] va P Bariant, engil kamqonlik bilan asoratlangan, uning o'g'li K-v E., 12 yoshda, degan xulosaga kelishimizga asos bo'ladi. (Sh— 12) og'ir anemiya bilan asoratlangan talassemiya major, Hb k[^] va F varianti namoyon bo'lgan Hb A2 va F genini meros qilib oldi; qizi, K-va O., 22 yoshda (Sh-Yu), engil anemiya bilan kichik beta-talassemiya namoyon bo'lishi bilan Hb A2 genini meros qilib oldi. Ushbu oila a'zolarining klinik va laboratoriya ma'lumotlarini tahlil qilishni muhokama qilishni tugatib, quyidagilarni aytishimiz mumkin. Bir necha yillar davomida temir tanqisligi kamqonligidan noto'g'ri davolangan bemorda kichik talassemiya tashxisini qo'yishda uning oila a'zolarining klinik va laboratoriya tekshiruvlari, keyinchalik probandning nasl-nasabini tahlil qilish yordam berdi.

D) Minimal beta-talassemiya bilan og'rigan bemorlarda miqdoriy va sifatli gematologik ko'rsatkichlar.

Minimal beta-talassemiya bilan kasallangan bemorlar tekshirilgan 490 kishidan 223 tasida aniqlangan, bu 45,62% ni tashkil etadi va talassemiya bilan kasallangan bemorlar orasida eng katta guruhni tashkil qiladi. Ulardan 125 (55,05%) minimal beta-talassemiya bilan kasallangan bemorlar eng to'liq tekshiruvdan o'tkazildi va kasallikning kichik va minimal shakli bo'lgan bemorlar birgalikda, faqat 411 bemor yoki aniqlangan bemorlarning 83,88%. Farg'ona vodiysi aholisining turli populyatsiyalari orasida kichik va minimal beta-talassemiya bilan kasallangan bemorlarning juda ko'p bo'lishi aholi orasida katta va oraliq talassemiya bilan kasallangan bemorlarning tobora ko'proq paydo bo'lishiga tahdid solmoqda. Kichkina va ayniqsa minimal talassemiya odatda tashxis qo'yilmagani va ular noto'g'ri temir tanqisligi kamqonligi bilan bog'liq bo'lganligi sababli, beta talassemiyaning geterozigotli tashuvchisi bo'lgan er va xotinning nikohi ehtimoli inkor etilmaydi, ayniqsa talassemiya tez-tezligi sababli. Tekshirilayotgan aholi orasida qarindoshlar o'rtasidagi nikohlar nisbatan yuqori (buxoriyalik yahudiylar – 26%, o'zbeklar – 4% va boshqalar). C71da, agar har ikkala turmush o'rtog'i geterozigot bo'lsa, bu oilalarda -talassemiya tarqalishi har doim turmush o'rtolardan faqat bittasi beta-talassemiya tashuvchisi bo'lgan oilalarga nisbatan ortadi. Shuning uchun kasallikning kichik va asemptomatik geterozigot shakllarini tan olish juda muhimdir.

Talassemiyaning minimal shaklini tashxislashdagi qiyinchilik, bu shaklga ega bemorlarning amalda sog'lom ekanligidadir; kasallikning klinik belgilari yo'q, ya'ni beta-talassemiya genini asemptomatik tashish mavjud.

Minimal beta-talassemiya bilan og'rigan bemorlarga tashxis qo'yishda biz anamnestic ma'lumotlarga, qarindoshlarning talassemiyadan aziyat chekishiga, qizil qonning sifat ko'rsatkichlariga - gipoxromiya, ovalotsitoz, mikrotsitozga moyil bo'lgan maqsadli eritrotsitlar shaklidagi eritrotsitlardagi morfologik o'zgarishlarga asoslandik. eritrotsitlar (ORE) osmoz qarshilik oshdi va, nihoyat, Hb A2 va P. ulushi ortishi minimal α -talassemi bilan bemorlarning gematologik va maxsus tadqiqotlar natijalari.

Tahlil shuni ko'rsatadiki, minimal beta-talassemiya bilan og'rigan bemorlarda, bitta holat bundan mustasno, umumiy gemoglobin darajasi 110 g / l dan past bo'lmagan, ya'ni u normal diapazonda o'zgargan (H2O dan). 170 g/l gacha). Umumiy gemoglobinning o'rtacha ko'rsatkichlari 130,4 + 1,94 g / l, eritrotsitlar - 4,14 * 10¹² million l mm³, rang ko'rsatkichi - 0,88 + 0,005, gematokrit indeksi - 38,04 + 0,39 vol.%, ya'ni qizil qon miqdori ichida, normal tebranishlar. Ushbu

guruhdagi bemorlarda sifat o'zgarishlariga eritrotsitlar gipoxromiyasi, ifodalanmagan anizo-poikilotsitoz, polixromaziya, bitta maqsadli hujayralar, ovalotsitoz va boshqalar kiradi.

Bundan tashqari, ifodalanmagan normoblastoz ham kuzatildi, uning o'rtacha ko'rsatkichlari 100 eritrotsitga $3,39 \pm 0,06$ ni tashkil qiladi. Eritrositometrik ko'rsatkichlar ham nisbatan kamaydi: o'rtacha SDE ma'lumotlari $6,71 \pm 0,04y$, nazorat guruhining ko'rsatkichi esa $7,25 \pm 0,6/?$, SSGE - $30,2 \pm 0,41 \wedge$, nazorat guruhida - $30,9 \pm 1,89y\wedge$. Minimal talassemiya bilan og'riqan bemorlarga xos bo'lgan ushbu laboratoriya morfologik anormalliklari maxsus tadqiqotlar bilan tasdiqlangan, ya'ni ularda patologik gemoglobin fraksiyalarining ko'payishi aniqlangan. Hb A2 ning o'rtacha ko'rsatkichlari $3,8 \pm 0,02\%$, Hb P - $3,86 \pm 0,04\%$. Yuqoridagi ma'lumotlarga asoslanib, katta ishonch bilan "minimal beta-talassemiya" tashxisini qo'yish mumkin. Ammo eritrotsitlar gipoxromiyasi va boshqa morfologik o'zgarishlar - Hb A2 va P ning ko'payishi boshqa gipoxromli anemiyalarda ham kuzatilishi mumkin. -orttirilgan deb ataladi" talassemiya11 (V.M.Natsiashvili va boshqalar, 1976; A.P.Andreeva va boshqalar, 1977 va boshqalar). Bunday hollarda bemorlarning oilalari nasl-nasabini tahlil qilish va qarindoshlarning laboratoriya tadqiqotlari tashxis qo'yishda yordam beradi. Kasallikning irsiy tabiati talassemiyani gen lokuslari bilan bog'liq kasallik sifatida ko'rsatadi.

Tasavvur qilish uchun, bu erda qarindoshlari orasida hech qanday klinik ko'rinishsiz beta-talassemiya minimal bo'lgan bemorlarning oilasining nasl-nasabidan olingan parchalar keltirilgan.

Kuzatish 6. Bemor K-va S., 23 yosh, o'zbek, tekshiruv vaqtida hech qanday shikoyati yo'q, proband R-va D.ning oila a'zosi (singlisi) sifatida ko'rikdan o'tkazilgan, II yosh, bilan. talassemiya asosiy. Umumiy ahvoli qoniqarli, fizika turi to'g'ri, ovqatlanishi qoniqarli, terisi normal rangda, ichki organlardan patologik og'ishlar yo'q. Anamnezda singlisi va onasi kamqonlik bilan og'riqan. To'liq qon ro'yxati: eritrotsitlar - \wedge IQI2 in g shg \wedge Hv - $128 \text{ g} / \triangleright$ rang mos yozuvlar ko'rsatkichi - 0,84, gematokrit qiymati - 37 vol.%, retikulotsitlar - 5% o, leykotsitlar - 7200, eozinofiller - 1%, yosh - O, stab - I. Eritrositlar morfologiyasi - gipoxromiya, ko'rish sohasida yagona maqsadli hujayralar. (18-rasm). WRE: maksimal - 0,38%, minimal - 0,50%, eritrositometrik ma'lumotlar: SDE - $6,9 / u$, ESR - $80 / **$, SSGE - $3C \wedge$, ya'ni nazorat guruhidagilarga nisbatan pasayish tendentsiyasi bilan (SDE) - $7,2 / * *$, ESR - $83,2 \text{ S} / * * *$ va SSGE - tsellyuloza asetat plyonkasi bo'yicha 30,9JKB elektroforegram Hv A2 - 1,89%, Hv F - Singerga 7,14% (no), sarum temir - 96,4 mkg%. Bemshteynga ko'ra G-6-FDG faolligining miqdoriy testi salbiy (-). Xulosa: minimal JS-talassemiya, genotipik variant.

Tashxisni aniqlashtirish uchun ushbu oilaning boshqa a'zolari va yaqin qarindoshlari tekshirildi, natijalari.

Bemorning onasi, 57 yoshli K-voy X.da periferik qonda o'rtacha gipoxromiya bo'lib, u faqat ambulator sharoitda davolangan, ammo muvaffaqiyatga erishmagan. Eritrotsitlar - $3,9 \cdot 10^9$ / l mm³, Hb - 108 g/l, rang ko'rsatkichi - 0,78, anizogipoxromiya qayd etilgan, maqsadli hujayralar 1-2-3 ko'rish popkasida, OREning ko'payishi: maksimal - 0,30%, minimal - 0,52% natriy xlorid eritmasi, SDE - 7,3 / *, ESR - 83 y³, SSGE - 31 ^ retikulotsitlar - 23%, normoblastlar - 4, Hv A? - 4,11%, Hv R - 8,8%.

Tashxis: kichik beta-talassemiya, Hb A2 va F-variant.

Probandning katta singlisi (K-va D., 31 yosh, P-5), klinik va gematologik ahvoli yaxshi, gipoxromiya, eritrotsitlarning bazofil ponksiyonlari, bitta maqsadli hujayralar shaklida morfologik o'zgarishlar borligi aniqlandi. , WRE: maksimal - 0,30%, minimal - 0,48% natriy xlorid eritmasi, SDE - 7,2, *, ESR -, retikulotsitlar - 9% o, Hv P - 0,88%, Hv A2 - 4,6%.

Tashxis: minimal b-talassemiya.

Probandning jiyani (Sh-10), 6 yoshda, periferik qon parametrlari normal tebranishlarda mavjud: eritrotsitlar - 4,6 10^{12} da l mm³, Hv - 146 g / l, rang ko'rsatkichi -1,0, gematokrit indeksi - 42 vol.%, SDE - 7,3 ^, ESR - 79 / * 4, SSGE - Z^ normal leykoformula bilan, bitta maqsadli eritrotsitlar topildi, OREning ko'payishi: maksimal - 0,32, minimal - 0,48 va Hb F konsentratsiyasining ortishi - 6,51%, normal Hb A bilan - 1,35%, eritrotsitlardagi G-b-FDG fermentining miqdoriy faolligi manfiy (-). Xulosa: fh-talassemiyaning geterozigotli tashuvchisi, Hb P geni, ya'ni minimal Ga-talassemiyaning genotipik ko'rinishlari.

Probandning singlisi R-howl D., II yoshda, gipoxrom sindromi bilan og'ir anemiya bor. Eritrotsitlar - j - ho l mm³ da, Hb - 34 g/l, rang ko'rsatkichi -0,5, gematokrit indeksi - 24 vol.%, leykotsitlar - 5000 da l mm normal leykogramma bilan. ESR - 13 mm / soat. Ko'rish sohasida aniq anizo-, poykilotsitoz, nishon shaklidagi eritrotsitlar 6-8-9, mikrotsitoz bilan gipoxromiya.

Sitometrik ma'lumotlar ham kamayadi: SDE - 6,6/*, ESR - 57, SSGE - 25 ^ retikulotsitoz - 39%, normoblastlar - 9%, Hb A? - 14,3%, Hb £ - 3,49%, eritrotsitlarda G-6-PDG fermentining sifat namunasi salbiy (-), qon zardobidagi temir - 85 mkg%, bilirubin - 2,8 mg%, bilvosita - 2,2 mg%. , to'g'ridan-to'g'ri - 0,6 mg%.

Jigar qovurg'a yoyi ostidan 5 sm, taloq 6 sm chiqib turadi.. Puls 96-98 marta, taxikardiya, yurak auskultatsiyasida sistolik shovqin, nafas qisilishi kuzatiladi. Temir terapiyasi samarasiz edi. Tashxis: beta talassemiya asosiy Hb A² va og'ir gemolitik anemiya bilan murakkab bo'lgan F varianti.

Biroq, katta akasi (K-V D., 38 yosh, P-4) va opasi (K-va E., 32 yosh) klinik va gematologik jihatdan sog'lom bo'lib chiqdi. Proband K-voi S. oilasining nasl-nasabi quyida keltirilgan .

Proband K-voi S. (P-8) oilasining nasl-nasabini tahlil qilish shuni ko'rsatadiki, u -talassemiyaning geterozigota tashuvchisi hisoblanadi.

U onasidan meros bo'lib qolgan (I-I). Uning singlisi (P-5) beta-talassemiyaning geterozigotli tashuvchisi bo'lib, u Hb E ni o'g'liga (Sh-10) o'tkazdi, shuning uchun probandning jiyani ham beta-talassemiyaning geterozigota tashuvchisi, ya'ni genotipik. variant. Bu oilada probandning singlisi (R-howl D., II yosh, P-9) katta talassemiya (Hb A² - 14,2%, Hb - 3,49 ^ /) bilan kasallanganligi katta qiziqish uyg'otadi. Bu, gomozigotaning surati Shuning uchun, probandning otasi (1-2) ham beta-talassemiyaning geterozigota tashuvchisi bo'lgan, buni probandning bir kichik singlisi (P-7) erta vafot etgani tasdiqlaydi. bolalik, nima uchun noma'lum, boshqa opa (P-5) homiladorlikning birinchi yarmida ikki marta homilador bo'lgan, jinsi noma'lum, probandning otasi tekshiruvdan oldin vafot etgan. Kasallik shakli va talassemiya katta bir bemor. .

Demak, kasallikning minimal shaklini tashxislash ma'lum qiyinchiliklarni keltirib chiqaradi va faqat klinik, laboratoriya va genetik tadqiqotlarning kombinatsiyasi kasallikning to'g'ri tashxisini qo'yish va oldini olish imkonini beradi degan xulosaga keladi.

Beta-talassemiyaning temir tanqisligi anemiyasi bilan kombinatsiyasi.

Shuni ta'kidlash kerakki, bizda tashxis qo'yilgan 82 bemorning 3 tasida (3,66%) faqat temir tanqisligi kamqonligi, temir preparatlari (ferrokal, gemostimulin, polifer va boshqalar) bilan davolash paytida eritrotsitlar, gemoglobin va qon zardobida temir, Elektroforegrammada gemoglobinning patologik fraksiyalari (Hb A² 4,86%, 4,32%, 4,95%) paydo bo'ldi, ular davolashdan oldin elektroforegrammada aniqlanmagan, ya'ni temir tanqisligi anemiyasining beta-talassemiya Hb A² varianti bilan kombinatsiyasi.

3 nafar bemorda beta-talassemiya tashxisi qo'yilgani ularning boshqa oila a'zolari orasida uz-talassemiya bilan kasallanganlar aniqlangani ham dalolat beradi. Misol uchun, temir tanqisligi kamqonligi bilan og'rigan bemorning beta-talassemiya Kichik bilan birgalikda kasallik tarixidan ko'chirmalarni keltirish mumkin.

Kuzatish 7. Bemor K-va 0., 22 yosh, 10 yildan ortiq anemiyadan aziyat chekadi. Qon tekshiruvi: eritrotsitlar - 10^{12} I da mm^3 , Hb - 48 g/l, rang ko'rsatkichi - 0,45, gematokrit indeksi - 38 vol.%, retikulotsitlar - 8% o, leykotsitlar - b q.jq9 SLE 6,9J *, ESR - 78 / **, SSGE - 14 ^ , Qizil qon morfologiyasi tomonidan ifodalanmagan anizopoikilotsitoz, bitta maqsadli eritrotsitlar va o'tkir gipoxromiya qayd etilgan. Nv A? 1,38%, Hb? Singerga ko'ra - 0,18%, sarum temir 54 mkg%. Surunkali temir tanqisligi kamqonligi tashxisi qo'yilganda, polifer vena ichiga va gemostimulin taoletsda og'iz orqali buyurilgan. 4 kunlik interval bilan 400 mm poliferni ichkarida gemostimulin bilan birgalikda 5 marta infuziyadan so'ng, vitaminlar W 5% - 1,0 dan 5% - 2,0 teri ostiga, qon zardobidagi temir 119,4 mkg% gacha, eritrotsitlar I mm^3 da 3 97,101 ^ gacha, Hb - 106 g/l va Hb elektroforegrammada A paydo bo'ldi? konsentratsiyasi 4,86% ga etdi. Tashxis: talassemiya bilan birgalikda o'rtacha darajadagi temir tanqisligi anemiyasi (Hb AR varianti).

Bemorning onasi ^ (K-howl M., 42 yosh)

Hv A2 - 3,75%, Singer bo'yicha Hv F - 9,5%, WEM: maksimal - 0,30%, minimal - natriy xlorid eritmasida 0,50%, qon zardobidagi temir - 135 mkg%, ko'rish sohasida maqsadli eritrotsitlar 1-2, gipoxromiya, ovalotsitlar kamayishi, eritrotsitlar soni (I mm^3 da 3,6 * 10¹²) va gemoglobin (72 g / l). Tashxis - kichik beta - talassemiya A emasmi? va R varianti.

Kichik ukasida (K-v E., 12 yosh) Nv A? 9,5%, Hb ¥ - 4,76, qon zardobida temir - 159,5 mkg%, eritrotsitlar - I mm^3 da 2,5 * 10¹², Hb - 46 g / l, rang ko'rsatkichi - 0,55, retikulotsitlar - 46% o, SdE - 6,3/>?, ESR - 59 / **, SSGE - 1 £ ^ aniq anizotsitoz, eritrotsitlarning bazofil ponksiyoni, maqsadli eritrotsitlar - ko'rish sohasida 5-6. Tashxis - beta talassemiya asosiy Hv A2 Va 3? variant.

Yuqoridagi ma'lumotlar bizga temir tanqisligi kamqonligi va beta-talassemiya, ayniqsa kichik va minimal shakldagi kombinatsiyalangan hollarda, beta-talassemiya tashxisini qo'yish qiyin va temir tanqisligi anemiyasini temir bilan davolashda farqlanishi mumkin degan xulosaga kelishimizga imkon beradi. tayyorgarlik yoki davolanishdan keyin.

Beta-talassemiya bilan temir tanqisligi kamqonligining kombinatsiyasi yuzaga kelishi mumkinligi sababli ularni farqlash zarurati tug'iladi. Shu munosabat bilan temir tanqisligini erta tashxislash usullari kichik ahamiyatga ega emas, ular orasida qon zardobida ferritin miqdorini aniqlash alohida e'tiborni tortadi. Bu usul latent temir tanqisligi holatlarida, ya'ni emikdan oldingi bosqichda eng informatsion va qimmatli hisoblanadi.

Giposideremik sharoitda temir zahiralari aniqlashda sarum ferritinini o'rganishning diagnostik ahamiyatini baholash uchun biz temir tanqisligi anemiyasi bo'lgan 41 bemorni tekshirdik.

Anemiya kursining og'irligiga qarab tekshirilgan bemorlar shartli ravishda 3 guruhga bo'lingan: birinchi guruhga gemoglobin darajasi 90 dan HO g/l gacha bo'lgan temir tanqisligi anemiyasi bilan og'rigan 14 (34,15%) bemorlar kiradi; ikkinchi guruh gemoglobin darajasi 70 dan 90 g/l gacha bo'lgan 18 (43,9%) bemorni va uchinchi guruhni gemoglobin darajasi 70 g / l dan past bo'lgan 9 (21,95%) bemorni tashkil qiladi.

Gematokrit ko'rsatkichi - qonning globulyar qismining nisbati - I darajali anemiya bilan - 31,4 vol.%, II daraja bilan - 28,2 va III daraja bilan - 23,6 vol.%.

TIBC, LVSS zardobidagi ferritin va zardob temirini qiyosiy o'rganish, anemiya darajasiga qarab transferrinlarning to'yinganlik foizini ko'rsatadi. Engil kamqonlik bilan og'rigan bemorlarning birinchi guruhida sarum ferritinning o'rtacha qiymatlari ($M \pm n$) $64,762 \pm 19,5$ ng/ml, zardobdagi temir $55,08 \pm 7,2$ mkg%, TIBC $334,08 \pm 37,2$, $283,3 \pm 22,4$ foizni tashkil etdi. transferrinning to'yinganligi $7,92 \pm 0,98\%$ umumiy gemoglobin darajasida $104,77 \pm 8,1$ g / l va eritrotsitlar $3,76 \pm 0,52$ million I mm³. Ikkinchi guruhdagi bemorlarda o'rtacha kamqonlik darajasida qon zardobida ferritin $57,396 \pm 14,9$ ng / ml, zardobdagi temir $50,62 \pm 6,9$ mkg%, TIBC $407 \pm 33,7$, LVVR $357 \pm 25,6$, transferrin bilan to'yinganlik foizi $+ 71,5\%$ ni tashkil etdi. , gemoglobin va eritrotsitlar qiymatlari bilan $82,75 \pm 7,8$ g / l va 1 mm³ da $3,215 \pm 0,47$ mln. Bemorlarning uchinchi guruhida qon zardobida ferritin $39,32 \pm 10,8$ ng / ml, zardobdagi temir $46,35 \pm 5,3$ mkg%, TIBC $352,75 \pm 44,2$, LVVR $305,5 \pm 34,6$, to'yinganlik ulushi transferrin $11,5 \pm 11,5$ + gemog.4 + 9% ni tashkil etdi. $12,9$ g / l va eritrotsitlar darajasi I mm³ da $2,75 \pm 0,61$ mln.

Temir tanqisligi anemiyasi bilan og'rigan bemorlarning uch guruhi uchun umumiy bo'lib, qon zardobidagi ferritinning o'rtacha qiymati $53,826 \pm 15,4$ ng / ml, zardobdagi temir $50,68 \pm 6,46$ mkg%, OICC $364,6 \pm 38,4$, VA $+ 315,27,25$ ni tashkil etdi. transferrin bilan to'yinganlik ulushi $9,99 \pm 1,65\%$ gemoglobin darajasida $81,82 \pm 9,6$, eritrotsitlar $3,24 \pm 0,53$ mln. I mm³.

Turli darajadagi temir tanqisligi kamqonligi bilan og'riqan bemorlarda olingan qon zardobidagi ferritin ko'rsatkichlarini sog'lom ayollardagilar bilan solishtirganda, ular sezilarli darajada kamayganligi ma'lum bo'ldi. Erkaklar uchun o'rtacha qon zardobida ferritin $106,0 \pm 21,5$ ng / ml, ayollar uchun $69,0 \pm 18,6$ ng / ml (A.A. Zamchiy va boshqalar, 1979). Qon zardobida ferritinning kamayishi darajasi temir metabolizmi ko'rsatkichlari - qon zardobidagi temir, OZhCC, LZhSS, transferrin bilan to'yinganlik ulushi va anemiyaning og'irligi bilan bog'liq. O'rtacha va og'ir anemiya bilan og'riqan deyarli barcha bemorlarda zardobdagi ferritin me'yordan past bo'lib, uning konsentratsiyasi ba'zi hollarda 20,0 ng / ml ga kamaydi.

Istisnolar 41 bemordan 2 nafari bo'lib, ularda zardobdagi ferritin me'yordan yuqori bo'lgan, ular ferritinni aniqlashdan oldin poliklinikaga yotqizilishdan oldin ham temir preparatlarini ambulatoriya asosida olganlar.

Temir tanqisligi anemiyasi bilan og'riqan bemorlarda yuqoridagi savollarni o'rganish gipoxromli anemiyaning endemik o'choqlarida, masalan, Markaziy Osiyoning ayrim hududlarida alohida ahamiyatga ega. Markaziy Osiyoning ayrim hududlari aholisi orasida gipoxrom anemiya (temir tanqisligi, polidefitsit, talassemiya turli xil variantlarda va ular bilan bog'liq kasalliklar) patogenezining murakkabligi ushbu anemiyalarga tashxis qo'yishda shifokorlardan tabaqalash tirilgan yondashuvni talab qiladi. Sarum ferritin ko'rsatkichlari va temir almashinuvi ko'rsatkichlari (zardobdagi temir, TIBC, LVVR, transferrin bilan to'yinganlik ulushi) o'rtasidagi to'g'ridan-to'g'ri bog'liqlik boshqa tadqiqotchilarning tadqiqotlarida ham aniqlangan. O'tga chidamli anemiyada ferritinni o'rganish shuni ko'rsatdiki, giperferritinemiya va suyak iligida temir konsentratsiyasining ko'payishi anemiyaning og'irligi bilan emas, balki uning davomiyligi va eritron temirining ko'payishi bilan bog'liq. A.A. Levina va boshqalar. (1979) ular tomonidan o'zgartirilgan ferritinni aniqlashning radioimmun usulini ferritin tarkibini aniqlashning yuqori sezgir va o'ziga xos usuli sifatida tasdiqlaydi.

e) anormal gemoglobinlar (D, E)

Farg'ona vodiysi aholisi o'rtasida gemoglobinopatiya D kasalligi birinchi bo'lib 4 ta oiladan 10 nafar odamda aniqlangan. 19 ta holatdan bittasida talassemianing asosiy klinik ko'rinishi bo'lgan bemorlarda Hb A2, Hb D uchun geterozigotalar aniqlangan, ularning konsentratsiyasi 27,2%, Hb f normal (0,27%), ya'ni qo'sh geterozigota. Hb. Tasavvur qilish uchun biz probands holatlari tarixidan parchalarni taqdim etamiz.

Kuzatish 8. Proband M-va M., 12 yosh, qiz, millati arab, AndesMI gematologiya klinikasiga 12.IV-1976 yilda Paxtaobod viloyatidan "Noma'lum

"anemiya" yo'llanma tashxisi bilan yotqizilgan. etiologiyasi". Qabul qilinganida, otanasining so'zlariga ko'ra, u kuchli umumiy zaiflik, terining sarg'ishi va tengdoshlaridan o'sish va rivojlanishning kechikishi bilan bezovta bo'lgan. Bu hodisalar hayotning ikkinchi yilidan boshlab kuzatiladi. Har yili 2-3 marta viloyat shifoxonasida temir preparatlari, vitaminlar bilan davolanadi, ammo davolash samarasiz.

Qabul qilishda umumiy holat nisbatan qoniqarli. Qizning bo'yi 5 yoshda, terisi och ikterik rangga ega, yog 'miqdori pasaygan, bosh suyagining shakli Kichikasimon, burun ko'prigi depressiv, keng zigomatik suyak bilan. Pastki ekstremitalar jigar va taloqning ko'payishi tufayli o & n # assimetrik, katta qorin turiga ko'ra deformatsiyalanadi. Jigar qovurg'a yoyi chetidan 12 sm ga, taloq 8-9 sm ga chiqadi (20-rasm - M-voi probandining fotosurati, 12 yosh) "

Tadqiqot natijalari: to'liq qon ro'yxati: eritrotsitlar - 2,7 I012 I mm³, umumiy Hb 47 g/l, trombositlar 78000, tematokrit 12% hajm. WRE - 0,24-0,52% eritma, retikulotsitlar 56% o, leykotsitlar - $\cdot 2 \cdot 10^4$, eozinofiller - 1, stab - 3, segmentlangan - 69, limfotsitlar - 25, monotsitlar - 2, ESR II ml / soat . Bernshteynga ko'ra eritrotsitlarning G-6-FDG fermenti faolligini aniqlash uchun sifat testi salbiy (-). Tsellyuloza asetat plynkasidagi elektrofor - grammada tollar topilganmi? (8,25%), Hv D (27,2%) (22a-rasm), Hv R (0,27%), eritrotsitometrik ma'lumotlarning pasayishi kuzatiladi. SDE - 6,7lg, ESR - 74/* ", SSGE 17 / \wedge , normoolastlar - 9% Og'ir anizo-poykilotsitoz, ovalotsitoz, eritrotsitlar va maqsadli eritrotsitlar II polixromaziyasi ko'rish sohasida Hv D. Tekshirish kerak. boshqa a'zolar oilalari - talassemiya mayorining surati bilan qo'sh geterozigotlar. I mm, leykotsitlar "6,9-10⁴, gematokrit indeksi 38 hajm %, KOE - 7 mm / soat, Hv D 21,1%, Hv R - 1,41%, Hv A? - 33%, ESR 0,32-0,48 eritrotsitlarning bazofil punktuatsiyasi, har bir ko'rish sohasida maqsadli eritrotsitlar. Otaning eritrotsitlari 4476000 Hb - 136 g / l, rang ko'rsatkichi 0,8, gematokrit indeksi 44% vol. - 5,88%, maqsadli eritrotsitlar.

Katta opa (M-va X., 20 yosh) eritrotsitlari Zf[^].xo12, Hb - 128 g/l, rang ko'rsatkichi 0,8, gematokrit 42 vol.%, ORE 0,32-0,52. ESR - 81 / **, SSGE - 37 retikulotsitlar - 5% o, Hv F - 2,11%, Hv k? - 4,67%. Mikrotsitoz, avalotsitoz, yulduzsimon eritrotsitlar, gipoxromiya, bitta maqsadli hujayralar ham topilgan.

Kichik opa (M-va M., 10 yosh), eritrotsitlar 4,38'1012, Hb - 129 g / l, rang ko'rsatkichi 0,8, gematokrit indeksi 42 vol.%, WRE 0,32- 0,52, ESR - 81, SSGE -37 retikulotsitlar - 5%o, Hb F - 2,11%, Hb to? - 5,81%, ovalotsitoz, bitta maqsadli eritrotsitlar.

Katta birodarda (M-v A., 15 yosh), eritrotsitlar - $4,6 \cdot 10^{12}$, Hb - 134 g / l, rang ko'rsatkichi 0,8, gematokrit indeksi 44 vol.%, WRE 0,34-0,52, ESR - 86 m, SS GE - 24[^] retikulotsitlar - 8% o, Hv £ - 1,13%, Hv A? mikrositoz va maqsadli eritrotsitlar. Katta akasi (M-v T., 26 yosh) qizil qonda ham xarakterli morfologik o'zgarishlarga ega - WRE ning ko'payishi, Hb A?, ularda 15,9 va 4,67% va opa-singillarda Hb R 3,7%, ya'ni, Ikkalasida ham minimal talassemiya belgilari bor edi (jadval

Ushbu oilani o'rganish natijalari shuni ko'rsatadiki, probandning otasi, ikki opa-singil va ikkita aka-uka kamqonlik bo'lmasa-da, ular maqsadli shakldagi, oval hujayrali eritrotsitlar shaklida morfologik belgilarga ega. OREning ortishi va Hb ning ortishi onalarda ham anemiyaga moyillik mavjud. Yuqoridagi ma'lumotlar bizga probandning Hb β -talassemiya va gemoglobinopatiya D (Hb D - 27,2%, 22a-rasm) gemolitik anemiya, ya'ni Kuli anemiyasining aniq klinik ko'rinishi bilan homozigotga ega degan xulosaga kelishimizga asos beradi. Hb D Hb S dan farqlandi (Etanning eruvchanligi testi va 2% natriy metabisulfit eritmasi bilan yarim oy sinovi salbiy edi).

Bu oilaning nasl-nasabini o'rganish alohida qiziqish uyg'otadi. Proband M-voi M. oilasining nasl-nasabidan ma'lum bo'ladiki (23-rasm) probandning otasi (II-2) ikki marta turmush qurgan. Birinchi turmushidan 3 nafar qizi bor edi, ularning hammasi sog'lom, sog'lom va farzandlari bor. Biroq, ikkinchi nikohdan boshlab, 6 boladan 5 tirikning hammasi kasallikning geterozigota tashuvchisi hisoblanadi, chunki ona (P-3) va ota (P-2) Hb A[^] geni 4.33 va geterozigot tashuvchilardir. 5, 88%, mos ravishda, (ya'ni) probandning ikkita aka-uka (Sh-9 va 12) va ikkita opa-singillari (Sh-10 va II) ham Ag gemoglobin genining geterozigota tashuvchisi va uning katta akasi, garchi 7 yil turmush qurgan bo'lsa ham, yillar, bepustlikdan aziyat chekadi. Probandning eng katta opasi (Sh-7) hayotning 2-yilida noma'lum narsadan vafot etdi. Ota-onasining so'zlariga ko'ra, u anemiya va ikterik sindromdan aziyat chekkan, katta ehtimol bilan u talassemiya bilan kasallangan. Bu oilaning nasl-nasabini tahlil qilish ham qiziqki, proband Hb D onadan meros bo'lib o'tgan (P-3), Tashxis: beta-talassemiyaning asosiy Hb A2 varianti + gemoglobinopatiya D.

Kuzatish 9. Proband M-v Sh., 16 yosh, o'zbek. Tekshiruv vaqtida umumiy zaiflik, davriy bosh aylanishi. Ob'ektiv tomondan umumiy ahvoli qoniqarli. Teri qoplamalari biroz oqarib ketgan. To'g'ri tana turi, mongoloid yuz shakli, burun ko'prigi tekislangan. Ichki organlarda patologik anomaliyalar aniqlanmagan. Kam tadqiqot o'tkazildi: umumiy qon ro'yxati - eritrotsitlar $4,0 \cdot 10^{12}$ million 1 mm³, Hb - 126 g / l, rang indeksi - 0,8, indeks gematokrit - 41 vol.%, qon surtmalarida ko'rish sohasida 2-3 maqsadli hujayralar, mikrotsitozga moyil bo'lgan gipoxromiya, bitta

ovelotsitlar. SDE - 6,9/*, ESR - 76SSGE - 32 retikulotsit - 1%, leykoformula normal. Elektroforegrammada gemoglobin mos ravishda Hb D va He, H ning harakat tezligi aniqlandi, uning konsentratsiyasi 31,2% ni tashkil etdi .

He S ishtirokida eruvchanlik testining salbiy natijalari va 2% natriy metabisulfat eritmasi bilan o'roq sinovi bizga gemoglobinopatiya tashxisini qo'yishga imkon berdi D. Singerga ko'ra Hb £ ortdi va 4,12% ni tashkil qiladi, qon zardobidagi temir 116,4 mkg% ni tashkil qiladi. Tashxisga aniqlik kiritish uchun bemorning boshqa oila a'zolari ham tekshirildi. Ularning laboratoriya tadqiqotlari natijalari 31-jadvalda keltirilgan.

Probandning onasida (M-owl U., 47 yosh, P-8) umumiy qon tahlilida: eritrotsitlar - 4⁰⁰ mln I mm³, Hb - 118 g/l, rang ko'rsatkichi - 0,83, gematokrit. qiymati - 38% vol. Qon morfologiyasi - anizotsitoz, gipoxromiya, eritrotsitlarning bazofil ponksiyonu, OEELOSITLAR, ko'rish sohasida yagona maqsadli eritrotsitlar. ORE ortdi (0,39-0,54), eritrotsitometrik ma'lumotlar sog'lomlarga nisbatan kamayadi, SDE - 7,0/*, ESR - 7bu**, SSGE - 28# - aniq temir - 126,2 mkg%, Hb £ - 5,13% (bo'yicha). Ashulachi). Tashxis: kichik talassemiya (Hv D /, Hv F varianti).

Probandning katta akasida (M-va X., 26 yosh, Sh-10), shuningdek, normal periferik qon parametrlari bilan, bitta nishon shaklidagi hujayralar va eritrotsitlarning bazofil ponksiyoni shaklida morfologik o'zgarishlar aniqlangan, kuchaygan. ORE (0,32 - 0,50) mikrotsitozga moyilligi, konsentratsiyasining ortishi He £ (3,96%), Hv A? normal oraliqda (2.41). Tashxis: minimal - talassemiya ^ (Hv £ varianti).

Probandning yana bir ukasi (M-va A., 22 yosh, III-II) ichki organlardan patologik og'ishlar bo'lmasa va gemoglobin va eritrotsitlarning normal darajasi bilan (135 g / l va I mm³ da 4,3 * 10¹² million), ammo morfologik o'zgarishlar mavjud - o'rtacha poikilotsitoz, yagona maqsadli eritrotsitlar. , Hb £ konsentratsiyasining ortishi (4,25%) va He A? (8,4%). Hb A ning nisbatan yuqori konsentratsiyasiga qaramasdan? aniq klinik belgilarsiz, ya'ni patologiyaning genotipik ko'rinishi. Tashxis - minimal beta-talassemiya (Hb A? va £ variant).

Qolgan oila a'zolarida gematologik anomaliyalar aniqlanmagan, ular talassemiya geni tashilishiga nisbatan sog'lom bo'lib chiqdi (proband M-va Sh. nasl-nasabi).

Oilaning nasl-nasabini tahlil qilish shuni ko'rsatadiki, proband M-v Sh. Nv D va Hv £ onadan va uning ajdodlaridan meros bo'lib, onaning (11-8) Hv D va genini tashuvchisi ekanligidan dalolat beradi. EMAS £ qo'sh heterozigota, bundan tashqari,

birinchi turmushidan (H-6) probandning otasi DEuh sog'lom bolalari (W-8-9) bo'lgan va u Hb £ tashuvchisi. Biroq, probandda homozigot holati ehtimoli istisno qilinadi, chunki Hb £ konsentratsiyasi unchalik yuqori emas. Shunday qilib, proband M-in Sh. kichik talassemiya klinik belgilari bilan Hv D (Hv F varianti) dan aziyat chekadi.

Ikkinchi oilada Nv D ning beta-talassemiya bilan kombinatsiyasi mavjud edi.

Kuzatish 10. Proband M-va M., 1,5 yosh, o'zbek, bolalar kasalliklari klinikasiga etiologiyasi noaniq "Gemolitik anemiya" yo'llanma tashxisi bilan yotqizilgan. Onasining so'zlariga ko'ra, u 3 kg vaznli bola bilan to'liq muddatda tug'ilgan. Bola deyarli tug'ilgan kundan boshlab kasal bo'lib, u neonatal davrda sariqlik bilan kasallangan, bu taxminan bir oy davom etgan. Jismoniy rivojlanishda kechikish bor edi va kamqonlik uchun qayta-qayta davolandi (vitamin C, Wb, B2, temir preparatlari, qon quyish va boshqa simptomatik davolash), ammo yaxshilanishlar vaqtinchalik edi va kamqonlik ko'pincha yomonlashdi.

Ob'ektiv: bemorning ahvoli og'ir. Bosh suyagi kvadrat shaklda, yuzi mongoloid tipda, terisi ikterik rang bilan oqargan, sklera ikterik. Jigar qovurg'a yoyi ostidan 5 sm ga, taloq 9 sm ga chiqib turadi, og'riqli.

Qon tahlili: Hb - 48 g / l, eritrotsitlar $1,9 \cdot 10^{12}$ million 1 mm, rang ko'rsatkichi - 0,7, gematokrit indeksi 12 vol.%, ESR - 60 SSGE - 24 / ^, retikulotsitlar - 61% o, normoblastlar 14: 100. O'kir anizositoz, poykilositoz, bitta maqsadli hujayralar, eritrotsitlarning bazofil ponksiyoni mavjud. WEM - 0,22-0,55. Tsellyuloza asetat plyonkasidagi elektroforegramma Hb D va S ning harakatchanligiga mos keladigan fraktsiyani aniqladi. Etan eritmasi va natriy metabisulfit bilan o'roq sinovining salbiy natijalari Hb D (34,9%), Hb A2 - 3,9% va Hb £ - 2,5% tashxisini qo'yish imkonini berdi.

Tashxis: D-gemoglobinopatiya talassemiya asosiy talassemiya deb tasniflanadi.

Klinikada olib borilgan muolajalar (C, Bfi, B? vitaminlari, qon quyish, yurak preparatlari, prednizolon, retbolil, antibiotiklar va boshqa simptomatik muolajalar hech qanday samara bermadi. U qo'shilgan ikki tomonlama kichik o'choqli pnevmoniyadan vafot etdi.

Probandning onasi (II-I), 23 yosh, o'zbek, deyarli sog'lom, shikoyati yo'q. Ichki organlar tomonidan hech qanday o'zgarishlar aniqlanmadi. Eritrositlar va gemo-globin ko'rsatkichlari normal (32-jadval). Hb A2 (4,5%) ko'payishi,

anizopoikilotsitoz, gipoxromiya, ko'rish sohasida 1-2 maqsadli hujayralar, ORE ning ortishi aniqlandi. Tashxis (Huh?) - talassemiya minimal shakli.

Probandning ukasi (III-I) ham geterozigot j (AP)-talassemiyaga ega ekanligi aniqlandi va minimal talassemiya guruhiga kiritilgan.

Probandning otasi (P-2), 28 yosh, o'zbek, shikoyatlari yo'q, terisi va sklerasi sarg'aygan, jigari +3. Eritrositlar va gemoglobin soni normal chegarada (32-jadval). Shu bilan birga, mikrotsitoz, anizositoz, yagona maqsadli eritrositlar shaklida morfologik o'zgarish mavjud. ruda ko'paydi. Tsellyuloza asetat plyonkasidagi elektroferogrammada Hb D (42,3%), Hb A2 (5,7%), Hb F (0,4%) ham aniqlangan. Tashxis: D - gemoglobinopatiya (AR) - talassemiya, ya'ni qo'sh geterozigotli holat.

Probandning buvisi (I-I) ham Hb D (31,2%), Hb Ar (2 birlik. Qizil qon tomondan, bitta maqsadli shaklli eritrositlar, eritrositlar va gemoglobin sonining normal ko'rsatkichlari bilan. Unda. anamnez, 13 boladan 9 nafari erta bolalik davrida vafot etgan, o'lim sababi noma'lum.

Bobo (1-2) sog'lom.

Bu oila a'zolarini klinik va genealogik o'rganish shuni ko'rsatadiki, proband qo'sh geterozigota - talassemiya Hb (A2) bo'lib, u ota-onasidan meros bo'lib qolgan (24-rasm Farg'ona vodiysida topilgan Hb D tuzilishini o'rganish. SSSR M3 markaziy ginekologiya ilmiy-tadqiqot institutining III-gematologiya bo'limi laboratoriya xodimlari (Yu.N.Tokarev, V.A.Spivak, T.P.Molchanova, N.V.Ermakov) tomonidan anomal Hv D o'rnini bosuvchi ekanligini aniqlashga imkon berdi. 121 va Nv D Punjab, eng keng tarqalgan anomal variantlardan biri.

Hb D ning geterozigotli tashilishi klinik ko'rinishga ega emas, anormal fraksiyaning tarkibi odatda 30-50% ni tashkil qiladi. Gomozigotalarda (Hb DD) klinik ko'rinishlar yo'q yoki maqsadli eritrositlar mavjudligi bilan engil darajadagi gemolitik anemiyaga ega (1956) va Hv D ning tarkibi ba'zan 100% gacha etadi. Ta'riflangan holatlarning ko'pchiligida boshqa gemoglobin mutatsiyalari bilan er-xotin Hb D geterozigotlari mavjud edi. Hb D ning beta-talassemiya bilan birikmasi kam uchraydi, ammo ularda kasallik homozigotlarga qaraganda ancha og'irroq davom etdi - Hb DD.

Gemoglobinopatiya E

Tadqiqotlarimizda Farg'ona vodiysi aholisi orasida birinchi marta Hb E ni 21 (3,30%) kishida va boshqalarda 5% aniqladik. Hb E yoki A2 miqdorini aniqlash mumkin emas edi, chunki ular bir xil elektroforetik harakatchanlikka ega edi. E va

A2 bir xil elektroforetik harakatchanlikka ega bo'lganligi sababli, ularni farqlash ushbu fraksiyani miqdoriy aniqlash asosida amalga oshirildi. Telassemiya Hb A2 ning ikki baravar ko'payishi bilan tavsiflanadi, ya'ni o'rtacha bu qiymat ko'plab mualliflarning fikriga ko'ra 5,2 dan 5-6 gacha, 8-10 dan oshmaydi (R.F.Garkavtseva, 1976; va boshqalar). Geterozigotalarda Hb E odatda umumiy miqdorning 30-40% oralig'ida o'zgarib turadi. Shunday qilib, bu gemoglobinlarni farqlash uchun vizual, qiyosiy tavsif etarli edi (RoF. Garkavtseva, 1976).

Milliy tarkibi bo'yicha HB E bilan kasallangan 21 nafar bemorni aniqlash quyidagicha taqsimlandi: o'zbeklar - 13 (61,9%), ruslar - 3 (14,6%), tatarlar - 2 (9,5%), koreyslar - 2 (9,5%) va ukrainlar - 1 (4,75%) bemorlar.

Hv E bilan og'rig'an 21 bemordan 5 tasida (23,8%), Hv E ning oshishi bilan bir vaqtda, Hv F ning 3,26% dan 4,2% gacha o'sishi kuzatildi (3-jadval) va 7 tasida (33,3%) bemorlarning soni, gemoglobin va eritrotsitlar me'yordan past bo'lgan, ya'ni Hb F (er-xotin geterozigotlar) ortishi bilan barcha bemorlarda anemiya holati va anemiya bor edi. Gemoglobin va eritrotsitlardagi miqdoriy o'zgarishlarga qo'shimcha ravishda, barcha bemorlarda anizopoikilotsitoz, gipoxromiya, mikrotsitoz, eritrotsitlarning bazofil ponksiyonu, ovalotsitlar, stellat, maqsadli eritrotsitlar, DEH parametrlarining pasayishi (DES) ko'rinishidagi morfologik kasalliklar turli darajada aniqlangan. ESR, SSGE), osmotik eritrotsitlarning ko'payishi, bu Hb E fraksiyasining keskin o'sishi bilan birga keldi. Shu bilan birga, leykofarmula normal dalgalanmalar ichida qoldi. Yuqoridagi ma'lumotlar shuni ko'rsatadiki, gemoglobin E genining geterozigotali tashilishi ko'p hollarda engil kurs bilan tavsiflanadi, kamdan-kam hollarda anemiya namoyon bo'ladi, ayniqsa kombinatsiyalangan yoki er-xotin geterozigot holati mavjud bo'lsa. Hb E bilan Hb E ning ikki marta geterozigot holati (5 bemor) eritrotsitlar va gemoglobin darajasining pasayishiga olib keldi, ya'ni davriy kuchayishi bilan anemiya.

Misol uchun biz quyidagi oilaning tadqiqotlaridan olingan ma'lumotlarni taqdim etamiz.

Kuzatish II. Proband Sh-va E., 47 yosh, o'zbek, poliklinikaga "temir tanqisligi kamqonligi" yo'llanma tashxisi bilan yotqizilgan. 5 yildan beri kasal bo'lib, yiliga 1-2 marta kamqonlikdan davolanadi.

Ob'ektiv ravishda: tana turi to'g'ri, terisi va sklerasi biroz oqargan. Taloq qovurg'a yoyi ostidan 2 sm chiqib turadi, jigar qovurg'a yoyi chetida, o'rtacha zichlikda, og'riqsiz.

Qon tekshiruvi: Hb - 120 g/l, eritrotsitlar $3,77 \cdot 10^6$ million I mm, rang ko'rsatkichi 0,82, gematokrit qiymati 36 vol.%, retikulotsitlar 16% o. SDE - 6,7 / *>, ESR - 76 / "3, SSGE - 22, WEM minimal 0,30%, maksimal - 0,50% natriy xlorid eritmasi. Ko'rish sohasida eritrotsitlarning gipoxromiyasi, bazofil punktatsiyasi, nishon shaklidagi eritrotsitlar 1-2 mavjud (27-jadval). Poliakrilamid peshonadagi elektroforegrammada Hb Ab dan keyin Hb AR tezligiga to'g'ri keladigan g'ayritabiiy gemoglobin topildi, uning konsentratsiyasi 30,6% ni tashkil qiladi. Harakat tezligi Hv A buyon? va Hv E bir xil, lekin Hv A konsentratsiyasi? 10-15% dan oshmaydi (R. F. Garkavtsev, 1976 va boshqalar), g'ayritabiiy gemoglobin biz tomondan Hb E (25a-rasm) sifatida malakaga ega edi. Bundan tashqari, Hb F 3,26% topildi. Tashxis: E-gemoglobinopatiya (P) talassemiya va kichik talassemiya guruhiga kiritilgan.

O'g'lida (3-5) geterozigotli E-gemoglobinopatiya ham topilgan. R., 21 yosh, o'zbek, klinik jihatdan sog'lom. Periferik qonning miqdoriy ko'rsatkichlari normal diapazonda edi. Qizil qon qismida ifodalanmagan anizositoz, bitta ovalotsitlar, eritrotsitlarning bazofil ponksiyoni, ORE normal, Hb P - 0,82%, Hb E - 25,5%. Tashxis: geterozigotli E-gemoglobinopatiyalar va talassemiya minimal guruhiga kiritilgan. Shuningdek, 44 yoshli probandning ukasida (P-6) geterozigotli E-gemoglobinopatiya aniqlangan (Hb E - 26,3%, 33-jadval). Ota-onalar (1-1,2) tekshiruvdan oldin vafot etgan.

Od - neko katta singlisi (P-1), probandning ikki qizi (P-4 va 7) va bir o'g'li (P-6) sog'lom edi .

Kuzatish 12. Boshqa oilada K-voi E. probandida geterozigotali E-gemoglobinopatiya aniqlangan (P-3), 46 yosh, o'zbek, shikoyatlari yo'q. To'g'ri tana turi. Oddiy rangdagi teri integumentlari. Ichki organlar tomonidan va miqdoriy o'zgarishlar topilmadi. Morfologik jihatdan anizopoikilotsitoz qayd etilgan. yagona ovalotsitlar, Hb F - 0,31%, Hb E - 29,1% (26a-rasm). Tashxis: to'rt-zigotik E-gemoglobinopatiya, genotipik variant va minimal talassemiya guruhiga kiritilgan.

Probandning onasida (I-1) 65 yoshda (26-rasm a), Hb E (24,5%) va Hb f (3,8%) ham bir vaqtning o'zida o'ratildi (27-jadval), ular gemoglobinning pasayishi bilan birga bo'ldi. (108 g/l);

eritrotsitlar (I mm³ da 3,800 million) va maqsadli hujayralar shaklidagi sifat o'zgarishlari, eritrotsitlarning gipoxromiyasi va bazofil ponksiyonu. Tashxis: E - gemoglobinopatiya beta (F) - talassemiya va kichik talassemiya guruhiga kiritilgan.

Probandning qizi (III-I), 26 yosh, o'zbek, qon morfologiyasini o'rganish va Hb E ning ko'payishi (23) asosida minimal talassemiya guruhiga kiritilgan geterozigotali E-gemoglobinopatiyasi aniqlandi. %).

Tadqiqot natijalari shuni ko'rsatadiki: E-gemoglobinopatiya engil kurs bilan tavsiflanadi, ko'pchilik bemorlarda kasallikning klinik ko'rinishi yo'q. Ikki tomonlama geterozigot holatlari, ayniqsa talassemiya bilan, anemiya sindromining namoyon bo'lishi bilan ajralib turadi.

f) alfa talassemiya (gemoglobinopatiya H)

Alfa talassemiya gemoglobinning alfa zanjirlarining sintez tezligining buzilishi bilan kam uchraydigan anomaliyalarni anglatadi. Yangi tug'ilgan chaqaloqda Bart gemoglobini aniqlanganda talassemiya tashxisi aniq bo'lishi mumkin, ammo ikkinchisi yosh bilan butunlay yo'qoladi.

Katta yoshlilarda alfa talassemiya tashxisi asosan klinik va genealogik ma'lumotlar qo'shilishi bilan Hb H "markerini" aniqlashga asoslangan (R.F.Garkavtseva, 1976; M.N.Kulagin, 1979 va boshqalar) "

Tadqiqotlar natijasida biz Hb H ni uchta oiladan 3 kishida topdik. Ushbu oilalar a'zolarini (jami 98 kishi bilan) keyingi o'rganish. Batafsil klinik va genetik tahlil II odamlarda (birgalikda) geterozigotani yana aniqlashga imkon berdi.

probandemiya faqat 14 bemor), bu talassemiya bilan og'rigan bemorlarning umumiy sonining 2,4% (490 kishi). Aytish joizki, bu oilalarda erta chaqaloqlar o'limi, o'lik tug'ilish va homila tushish holatlari ko'p kuzatilmoqda. Hb H bo'lgan probandlarning har bir oilasida hayotning birinchi yillarida 2-3 chaqaloq o'limi, 1-2 o'lik homila va 2 ta abort sodir bo'ladi, bu go'yo bu irsiy patologiyaning asoratidir.

Probandlar va boshqa geterozigotali tashuvchilarning ota-onalarida eritrotsitlar morfologiyasi, mikrotsitoz, gipoxromiya, har bir eritrotsitda gemolbin miqdorining pasayishi, eritrotsitlar qarshiligining oshishi va aniqlanishi ko'rinishidagi gematologik kasalliklar aniqlandi. eritrotsitlardagi tanalar. Bundan tashqari, ba'zi hollarda bu sifat o'zgarishlari eritrotsitlar sonining ham, gemoglobin miqdorining ham kamayishi bilan birga keladi, ya'ni ular d-b) » 3 ga xosdir; boshqa hollarda, faqat sifat morfologik o'zgarishlar mavjud. eritrotsitlar qo'shilishi bilan qizil qon. Tasavvur qilish uchun biz bemorlarning kasallik tarixidan ko'chirma keltiramiz.

Kuzatish 13. Proband M-va E., 21 yosh, o'zbek, temir tanqisligi kamqonligi tashxisi bilan temir terapiyasi bilan muvaffaqiyatsiz davolaniganidan so'ng,

Paxtaobod markaziy tuman kasalxonasidan gematologiya klinikasiga o'tkazilgan. Tekshiruv vaqtida umumiy zaiflik, bosh aylanishi, ko'z oldida qorayish, ishtahaning yomonlashishi, ba'zida yurak urishi shikoyatlari. Bemor o'zini bolaligidanoq o'ylaydi (aniq eslay olmaydi), ayniqsa so'nggi 2-3 yil ichida kuchayishi tez-tez uchrab turadi va u bir necha marta ambulator va statsionar sharoitda davolangan, har safar yaxshilanishlar bilan bo'shatilgan, ammo yo'q. uzoq vaqt. Anamnezda onasi kamqonlik bilan og'rigan, katta akasi I yoshda vafot etgan, undan ma'lum emas; onasi uchun bitta o'lik tug'ilgan. Umumiy ahvoli qoniqarli, to'g'ri tsha-te - konstitutsiya, mongoloid yuzi, burun ko'prigi biroz tekislangan. Teri rangi oqarib, ikterik tusli, yurakdan sistolik shovqin, taxikardiya. O'pkada vesikulyar nafas olish. Jigar va taloq qovurg'a yoyi chetida.

To'liq qon ro'yxati: eritrotsitlar - $2,97 \cdot 10^9$ / l, Hb - 68 g / l, rang ko'rsatkichi - 0,7, gematokrit indeksi 29 obd ORE - 0,26-0,54, SDE - 6,5 / "%, ESR - 74 / * e, SSGE - 1 retikulotsitlar - 18% o. Qon smearida - gipoxromiya, anizopoikilotsitoz, ko'rish papasida 2-3 maqsadli hujayralar. Bernshteynga ko'ra G-6-FDG fermenti faolligining miqdoriy tekshiruvi salbiy (-), Genrix bo'yicha sarum temir - 128,4 mkg%. Poliakrilamid plynokasidagi gemoglobin elektroforezida tez harakatlanuvchi gemoglobin H yoki U topildi, ular elektr maydonida bir xil harakat tezligiga ega. Farqlash uchun biz pH 6,5 da fosfat tamponida elektroforez o'tkazdik. Hb anodga qarab harakatlandi, bu Hb H, Hb P - Singerga ko'ra 0,86%. Tashxis: alfa - talassemiya - H - gemolitik anemiya ko'rinishlari bilan gemoglobinopatiya.

Tashxisning to'g'riligini aniqlash uchun probandning ota-onasi va yaqin qarindoshlarini tekshirish kerak bo'ldi. Probandning qarindoshlarining laboratoriya tadqiqotlari natijalari.

Probandning onasi (M-voi K., 47 yosh) davriy zaiflik, bosh aylanishi shikoyat qiladi. Ob'ektiv: teri biroz oqargan, qo'shimchaning to'g'ri turi. O'pkada vezikulyar nafas, yurakda sekin sistolik shovqin, puls 80 marta daqiqada, ritmik. Jigar va taloq kattalashmagan. General

qon tekshiruvi: eritrotsitlar - $3,8 \cdot 10^9$ / l, Hb - 84 g / l, rang ko'rsatkichi - 0,7, gematokrit qiymati - 37 vol.%, WRE - 0,32-0,50, SDE - 6,8/*, ESR - 82 / »3, SSGE - 26^ retikulotsitlar - 2% o, elektroforegrammada Hb A? - 1,26%. Qizil qon morfologiyasida gipoxromiya, mikrotsitoz, ifodalanmagan anizositoz, eritrotsitlarning korpuskulyar birikmalari aniqlangan. Genrixga ko'ra zardobda temir - mkg%. Bernshteynga ko'ra G-6-FDG uchun miqdoriy test salbiy (-). Tashxis: alfa-talassemiya - H - gemolitik anemiya namoyon bo'lgan gemoglobinopatiyalar.

Probandning otasi (M.A., 49 yosh) hech qanday shikoyati yo'q. Ichki organlarda patologik anomaliyalar aniqlanmadi. Periferik qonning normal ko'rsatkichlari bilan u og'ishlar, eritrotsitlarning bazofil ponksiyonu bor edi. eritrotsitlar qo'shimchalari topildi, ORE ko'tarildi - 0,32-0,52, SDE 6,9 / ". ESR - 84 / **, SSGE - 22 ^ Hv R - Singerga ko'ra 1,3%, Hv A?

0,8%, Hb H - 2,9%. Tashxis: genotipik namoyon bo'lgan va minimal talassemiya bilan kasallangan bemorlar guruhiga kiritilgan.

Kichik singlisining (M-voi S., 16 yosh) shikoyatlari yo'q, ichki organlarda patologik o'zgarishlar aniqlanmagan. To'liq qon ro'yxati: eritrotsitlar - ^ j. Yu12 million I mm, Hb - 102 g / l, rang ko'rsatkichi - 0,78, gematokrit indeksi - 38. eritrotsitometrik ma'lumotlarning kamayishi SDE - 6,7 / ", ESR - 80 / * 5, SSGE - 19 ^ retikulotsitoz - 22% o, anizositoz ifodalangan emas, bazofil ponksiyon va maqsadli eritrotsitlar yagona va eritrotsitlar organlari, Hb P va A? normal diapazonda (0,76 va 0,56%), elektroferogrammada Hb H ham 3,86% konsentratsiyada topilgan. Tashxis: engil anemiya bilan x-fa, ya'ni kasallikning fenotipik ko'rinishi va kichik talassemiya deb tasniflanadi.

Probandning ukasida (M.D., 13 yosh) ichki organlarda patologik anomaliyalar bo'lmaganda va periferik qon parametrlari normal bo'lsa, qizil qonda morfologik o'zgarishlar aniqlangan - mikrotsitozga moyillik, gipoxromiya, eritrotsitlar qo'shilishi aniqlangan. topildi, WRE ning o'sishi - maksimal 0,30, minimal 0,52, eritrotsitometrik parametrlarning kamayishi: SDE - 6,7/*, ESR - 82/**, SSGE - 17^ Hb F Singerga ko'ra - 0,44 %. Hb H topildi - 3,26%. Tashxis: Genotipik namoyon bo'lgan va minimal talassemiya bilan kasallangan bemorlar guruhiga kiritilgan.

Probandning xolasi (M-voi I., 51 yosh) ham faqat qon morfologiyasida og'ishlarga ega edi - ifodalanmagan anizositoz, gipoxromiya shaklida, mikrotsitozga moyillik, eritrotsitlarning bazofil ponksiyonu va qizil qon miqdori normal bo'lgan eritrotsitlar qo'shimchalari va. leykoformula. Hb F - 0,42% (Singer bo'yicha), poliakrilamid plynkasidagi elektroforegrammada Hb A? - 0,72% va Hb H aniqlangan - 5,2%. Tashxis: genotipik namoyon bo'lgan va minimal talassemiyaga tegishli.

Bu oilaning nasl-nasabini tahlil qilish proband M-va E. Nv N ona va otasidan meros bo'lib qolganligini ko'rsatadi (P-9, 10). Bu oilada yana ikkitasi - kenja singlisi. proband (Sh-17) va kenja ukasida (Sh-18) - Hb N aniqlangan. Bundan tashqari, oxirgi homiladorlikdan homila muddatida, to'liq muddatli, ammo o'lik tug'ilgan, onaning fikriga ko'ra - bilan. homila gidrops sindromi. Probandning katta akasi (Sh-13) 1 yoshida vafot etdi, u o'sishi va rivojlanishidan orqada edi, rangi oqarib

ketgan, ammo nima uchun vafot etgani noma'lum. Probandning xolasi (P-b) ham Hb H ning yuqori konsentratsiyasiga ega (5,2%) va probandning onasining boshqa singlisi (P-8) ham erta bolalikda vafot etgan. Probandning birinchi homiladorligi 3-oyda abort bilan yakunlandi. Naslchilik bo'yicha erta chaqaloqlar o'limi 5 ta holatda qayd etilgan: 1 - o'lik tug'ilish, 2 - abort. Bu erda a'zolari ft-talassemiya bilan Hb H bo'lgan boshqa oilaning tavsifi.

Kuzatish 14. Proband E. O., 19 yosh, o'zbek, etiologiyasi noma'lum gipoxrom anemiya yo'llanma tashxisi bilan klinikaga yotqizilgan, turmush qurgan, birinchi homiladorligi 4 oyligida homila tushishi bilan tugagan.

Obyektiv: umumiy ahvoli qoniqarli, terisi och pushti rangda. Yurakdan funksional sistolik shovqin eshitiladi. Boshqa ichki organlardan boshqa og'ishlar topilmadi.

Qon testi: eritrotsitlar soni - 1 mm^3 da $5,9,1012 \text{ mln}$

Hb - 90 g / l , rang ko'rsatkichi - 0,7, gematokrit indeksi - 38 vol.%, retikulotsitlar - 32% o, SDE - 7,4y *, ESR - 78, SSGE - 24^{\wedge} ORE - 0,30-0,50% eritma. Qizil qonda gipoxromiya, mikrotsitoz qayd etilgan, elektroforegrammada bir vaqtning o'zida bitta nishon shaklidagi eritrotsitlar va eritrotsit tanachalari H_v A? (4,8: Hb H 16,3%). a va b tsellyuloza asetat plyonkalarida pH 8,3). Tashxis: H - gemoglobinopatiyalar/ - talassemiya va kichik talassemiyaga tegishli.

Shuningdek, elektroforegrammada uning onasida (P-1) Hb H aniqlangan, 44 yosh, o'zbekistonlik ayol, amalda sog'lom, shikoyatlari yo'q. Akusherlik tarixida bir o'g'il (P-1) va bir qiz (P-8) 3 va 5 oyligida vafot etgan, o'lim sababi noma'lum. Ichki organlarda patologik o'zgarishlar aniqlanmagan. Qizil qon hujayralarining miqdoriy ko'rsatkichlari an'anaviy diapazonda, ammo mikrotsitoz, gipoxromiya, bitta nishonga o'xshash hujayralar, eritrotsitlar deformatorelari tendentsiyasi mavjud. 0,35% NaCl eritmasi bilan WRE ni bir martalik aniqlash bilan eritrotsitlar qarshiligining oshishi qayd etiladi. H_v R - 0,38, H_v k? - 1,22%, Hb H - 7,8 (31-rasm, b). Tashxis: minimal \wedge -talassemiya (H-ge - molibinopatiyalar).

Ota (1-2) probande, o'zbek, 47 yosh, deyarli sog'lom, shikoyati yo'q. Anamnezda qarindoshlari orasida irsiy kasalliklarga chalingan bemorlarning mavjudligi inkor etiladi. Ichki organlar tomonidan hech qanday o'zgarishlar aniqlanmadi. Periferik qonning miqdoriy ko'rsatkichlarida ham o'zgarishlar yo'q. Shu bilan birga, bitta maqsadli hujayralar va eritrotsitlarning bazofil ponksiyoni topildi. ORE normal hisoblanadi. Hb Ψ - 0,4%, Hb A? -4,6%.

tashxis: minimal UV-talassemiya, H_v A_o varianti.

Gemoglobinning xuddi shunday elektroforegrammasi singlisi (P-5) va ukasi (P-6)da ham aniqlangan. Ikkisi ham deyarli sog'lom, hech qanday shikoyatlari yo'q. Ularning qizil qon miqdori normal chegarada. Ularda 0,35% eritma bilan OREni bir bosqichli aniqlash bilan eritrotsitlar, bitta maqsadli eritrotsitlar va eritrotsitlar tanasining qarshiligi kuchayadi. Opa-singil Hv N - 5,1% (P-5), ukasi Hv N - 3,92% (TC-6). Ularning ikkalasi ham minimal talassemiya, ya'ni H-gemoglobinopatiyalari, fenotipik varianti bo'lgan guruhga kiritilgan.

Probandning yana bir ukasi (P-4) va singlisi (P-8) uz (A?) - talassemiya tashxisi qo'yildi va ular eritrotsitlar morfologiyasini o'rganish va Hb A ning biroz ko'payishi asosida minimal guruhga ajratildi. ? .

Oilaning qolgan a'zolari: singlisi (P-7) va ukasi (P-9) sog'lom edi.

Shunday qilib, 0-out proband oilasini klinik, laboratoriya va genealogik o'rganish asosida gen bo'yicha geterozigotli ona - talassemiya (Hb H) va ^ uchun geterozigotli otaning nikohi aniqlandi. 6 (A2) - talassemiya, proband SP-2) qo'sh geterozigota (Hv H₁S-ih), kichik talassemiya guruhiga kiritilgan, probandning bir singlisi (P-5) va bitta ukasi (P-6) mavjud. (Hv H)-talassemiya uchun geterozigotlar. Shuningdek, bitta uka (P-4) va bir opa-singil (a -8) (A2) -talassemiya uchun geterozigot va (P-7,9, 10) sog'lom.

Ulardan tashqari. Nv N. bilan kasallangan 2 bemor populyatsiyani o'rganish jarayonida aniqlangan, bizning ko'rish sohamizdan g'oyib bo'lgan. Ushbu bemorlarning ma'lumotlari umumiy jadvalga kiritilgan. Shunday qilib, uchta oiladan feno-genotipik namoyon bo'lgan jami 14 nafar bemor aniqlandi.

Bir qator mualliflar tomonidan olib borilgan tadqiqotlar shuni ko'rsatdiki, Hb Barthing yuqori miqdori bo'lgan "hidrops homila" bolalari bo'lgan ota-onalarda talassemiyaga o'xshash gematologik kasalliklar, ot-zanjirlar sintezining pasayishi (R.F.Garkavtseva, 1976; 1968;). Irsiy bir yoki bir nechta ^-globin genlari funktsiyasining pasayishi natijasida yuzaga kelgan anomaliyalar. 1-2-3 yoki barcha 4 globin genlari ishlamasa, tegishli patologik sharoitlar kuzatiladi: yashirin tashish), insult, Hb H kasalligi.

Ushbu uchta oilada olingan genealogik tadqiqotlar natijalari aniqlovchi genlarning allelizmini ko'rsatadi va Boshqa mualliflar ham xuddi shunday fikrga amal qilishadi (R.F.Garkavtseva, 1976; M.N.Kulagin, 1979; I.G. Mestia - Shvili, 1981; va boshqalar, 1969; va boshq., 1971).

Shunday qilib, laboratoriya-klinik-genealogik tadqiqotlar natijasida uchta oiladan 3 nafar bemorda ^-talassemiya ("marker" Hb H) topildi. Keyingi tadqiqotlar

natijasida probandning qarindoshlari orasida II odamlarda kichik yoki minimal talassemiyaga xos bo'lgan va morfologik o'zgarishlarga ega geterozigotlar topildi. Ushbu oilalarda jami 98 kishidan erta chaqaloqlar o'limi (9 bola), o'lik tug'ilish (2) va tushish (4) yuqori bo'lgan, bu birgalikda 15,3% ni tashkil etadi. A-talassemiya bilan qo'shilish holatlarida kasallikning qo'sh geterozigotalari yanada aniqroq kursga ega edi.

g) G-6-FDG etishmovchiligi va bu holatning kombinatsiyasi

beta talassemiya bilan

Gematologik bemorlar orasida G-6-PDG fermenti etishmovchiligining tarqalishini aniqlash uchun biz turli xil anemiyalar, ayniqsa kelib chiqishi noma'lum bo'lgan 331 bemorni tekshirdik.

Shuni ta'kidlash kerakki, turli xil kamqonlik bilan og'rigan 331 nafar bemorning 28 tasida (8,48%) eritrotsitlarning G-6-FDG fermenti etishmovchiligi mavjud bo'lib, bu G-6- fermenti etishmovchiligi tarqalishiga nisbatan ancha yuqori. Aholining turli etnik guruhlaridagi sog'lom odamlarda eritrotsitlar FDG alohida olinadi.

G-6-PD etishmovchiligi tufayli irsiy sferotsitar bo'lmagan gemolitik anemiya bilan kasallangan aniqlangan bemorlar klinik shakllar bo'yicha quyidagicha taqsimlandi.

Surunkali irsiy sferotsitik bo'lmagan gemolitik anemiya - 17 bemor (60,72%), so'ngra beta-talassemiya bilan birgalikda surunkali sferotsitar bo'lmagan gemolitik anemiya - 5 bemor (17,85%), keyin esa - gemolitik kasallik. yangi tug'ilgan chaqaloqlar - 4 nafar (14,29%) va oxirgi o'rinda - o'tkir gemolitik anemiya - 2 (7,14%).

Yuqorida aytilganlarni ko'rsatish uchun biz eritrotsitlarda G-6-PDG fermenti etishmasligidan kelib chiqqan gemolitik anemiya bilan og'rigan bemorlarning turli xil versiyalarida ko'chirmalarni taqdim etamiz.

Kuzatish 15. Proband K-ev V, 1,5 oylik tug'ilgan, otasiga ko'ra millati lo'li, onasi ukrain. 1969-yil 12-martda yangi tug'ilgan chaqaloqning gemolitik kasalligi tashxisi bilan Andijon shahridagi 2-sonli tug'ruqxonadan bolalar poliklinikasiga o'tkazilgan. Bolalar poliklinikasiga yotqizilganida, onaning so'zlariga ko'ra, tug'ilgandan keyin 6-7 kunlarda bolaning tana harorati birdan ko'tarilib, teri va sklera sarg'ayib ketgan. U shoshilinch ravishda mikropediatr, yuqumli kasalliklar bo'yicha mutaxassis bilan maslahatlashdi. Yuqumli gepatitni istisno qilgandan so'ng,

davolanishni tug'ruqxonada o'tkazish tavsiya qilindi va kelajakda hech qanday ta'sir bo'lmasa, bolani bolalar poliklinikasiga o'tkazish kerak. Kuzatishning 5-6-kunida sklera va terida sarg'ishning paydo bo'lishi pasaya boshladi va siydik rangi ochlana boshladi. Keyin u keyingi parvarish va kuzatuv uchun bolalar poliklinikasiga o'tkazildi. O'tkazish paytida umumiy holat o'rtacha og'irlikda, ongi tiniq, injiq. Teri qoplamalari ikterik (+), ko'rinadigan skleralar ikterik (++). Og'irligi 3 kg 400 gr., bo'yi 52 sm. Periferik limfa tugunlari kattalashgani yo'q, o'pkada qattiq nafas, yurak tonlari ritmli, taxikardiya - 120 zarba daqiqasiga.

Qorni yumshoq, biroz kattalashgan, jigari qovurg'a yoyi chetidan 2 sm chiqib turadi, yumshoq, taloq 2 sm chiqib turadi, yumshoq, siydik rangi somon-sariq.

Quyidagi laboratoriya tadqiqotlari o'tkazildi: umumiy tahlil qon: c - $4,75 \cdot 10^6$ million l mm³ qon, gemoglobin - 120 g/l, rang ko'rsatkichi 0,77, retikulotsitlar 76% o, gematokrit 37 vol.%, trombotsitlar $2 \cdot 10^{10}$, leykotsitlar - $8,6 \cdot 10^9$. Eozinofillar 2%, yosh - 1%, stab - 4%, segmentlangan - 65%, limfotsitlar - 25%, monotsitlar - 3%, o'rtacha anizo-poikilotsitoz, eritrotsitlar cho'kish tezligi ROE - soatiga 13 mm. WRE eritrotsitlarining osmotik qarshiligi maksimal 0,34%, minimal - 0,48% natriy xlorid eritmasi, to'g'ridan-to'g'ri fraksiya - 0,3 mg%, umumiy bilirubin - 4,45 mg%, bilvosita bilirubin fraksiyasi 4,15 mg%. Gemoglobin A ning poliakrilamid jelida elektroforez bo'yicha? - 2,5%, Hb R - 22,5% (Singer usuli bo'yicha), natriy metabosulfitning 2% eritmasi bilan o'roqsimon eritrotsitlar uchun test salbiy. Eritrotsitlardagi G-6-PDG fermenti faolligini sifat jihatidan tekshirish (Bernshteynga ko'ra) keskin ijobiy (+++).

Hayotiy anamnezdan: ketma-ket yettinchi farzand bo'lib tug'ilgan, homiladorligi normal, vazni 3 kg 400 gr, bo'yi 52 sm.

1969 yil 25 mayda bolaning tana harorati ko'tarildi, sarg'ayadi, ko'ngil aynish, quyuq rangli qusish, keyin ongni yo'qotish. Tez yordam chaqirilgan, ammo reanimatsiyaga qaramay, bola vafot etgan.

Tashxis: yangi tug'ilgan chaqaloqning gemolitik kasalligi, eritrotsitlarda G-6-PDG fermenti etishmasligidan kelib chiqadi. Biz o'tkir gemolizning boshlanishi sababini aniqlay olmadik, buning natijasida bola vafot etdi.

Tekshirishlardan ko'rinib turibdiki, probandning onasi (K-eva N.) l mm³ qonga $4,3 \cdot 10^{12}$ million eritrosit, gemoglobin - 134 g / l, rang ko'rsatkichi - 0,9, retikulotsitlar - 7% o, trombotsitlar 290 000, leykotsitlar - $15 \cdot 10^9$, eozinofiller - 2%, tayoq yadrolari - 3%, segmentlangan - 67%, limfotsitlar - 25%, monotsitlar - 3%, normositoz, normoxromiya: ESR - 6 mm / soat. Bernshteyn testi (+) zaif ijobiy.

JSST ma'lumotlariga ko'ra eritrotsitlarda G-6-PDG fermenti faolligi - ME g / nv 3,7 + 1,11 MB g / nv tezligida, bilirubinning bilvosita fraksiyasi - 0,6 mg/l%, umumiy bilirubin 0,75 mg/l%. Ichki organlardan boshqa anomaliyalar topilmadi.

Tashxis: eritrotsitlarda G-b-FDG fermenti etishmovchiligining asemptomatik tashilishi.

Probandning katta opasida (K-eva 0) umumiy qon tekshiruvi quyidagilarni ko'rsatadi: eritrotsitlar 3,75-1012 in 1 mm³ qon, gemoglobin 132 g/l, rang ko'rsatkichi - 1,08, retikulotsitlar - 17% o, trombotsitlar - 170 000, leykotsitlar - 6,5 * 10⁹, eozinofiller - 1%, yosh - 2%, stab - 2%, segmentlangan - 69%, limfotsitlar - 20%, monotsitlar - 6%, anizo-poykilotsitoz, og'ir anisoxromiya, ESR - 16 mm/soat, qon zardobida bilirubinning bilvosita ulushi - 0,1 mg/l%, umumiy bilirubin 0,2 mg/l%, siydikda urobilin va o't pigmenti manfiy. Bernshteyn (+ -) bo'yicha G-b-FDG fermenti faolligini sifat jihatidan tekshirish zaif ijobiydir. JSST bo'yicha G-b-FDG fermentining miqdoriy faolligi 1,85 IU / nv ni tashkil qiladi. Faqat qora tanli teri qayd etilgan. Ichki organlar tomonidan me'yordan og'ishlar aniqlanmadi, eritrotsitlarda G-b-FDG fermenti etishmovchiligining asemptomatik tashuvchisi.

Probandning ukasi (K-ev M.) hech qanday shikoyat qilmadi. To'liq qon ro'yxati: eritrotsitlar - 4 million dyuym 1 mm³ qon, gemoglobin 129 g/l, rang ko'rsatkichi - 0,86, retikulotsitlar - 11% o, trombotsitlar - 285000, leykotsitlar - 6,5 * 10⁹, eozinofiller - 1%, stab - 4%, segmentlangan - 70%, limfotsitlar - 24%, monotsitlar - 1%, normositoz va normoxromiya, ESR - soatiga 7 mm, qon zardobida bilirubinning bilvosita ulushi 0,4%, umumiy bilirubin 0,5 mg/l. %. Bernshteyn (++) bo'yicha eritrotsitlarning G-6-PDG fermentining faolligi JSST ma'lumotlariga ko'ra ijobiy - 2,4 IU g / nv. Ichki organlar tomonidan patologik anomaliyalar aniqlanmadi.

Tashxis: eritrotsitlarda G-6-FDG fermenti etishmovchiligining asemptomatik tashilishi, gemizigot holati.

Oilaning qolgan qismida klinik va gematologik anomaliyalar aniqlanmagan.

Xulosa qilib shuni ishonch bilan aytishimiz mumkinki, bu bemorda haqiqatan ham onadan meros bo'lib o'tgan eritrotsitlarda G-6-PDG fermenti etishmovchiligi tufayli yangi tug'ilgan chaqaloqning gemolitik anemiyasi bor, bu G- tanqisligi mavjudligi bilan tasdiqlanadi. Ona, opa-singil va bitta ukadagi eritrotsitlardagi G-6-PDG fermenti.

1969-yilda tug'ilgan proband K-eva V.ning nasl-nasabi tahlilidan ma'lum bo'lishicha, 7 nafar boladan ikki nafari (III-4 va 7) gemizigot, bir nafari qiz (III-2) bo'lib chiqqan. eritrotsitlarning G-6-FDG fermenti etishmovchiligi uchun

geterozigot edi. Aka-ukalardan biri (Sh-6) 1,5 yoshida vafot etdi. Probandning onasi (P-I) ham eritrotsitlarda G-6-PD etishmovchiligini ko'rsatdi. Probandning onasining ukalaridan biri (P-P) erta yoshda vafot etgan, o'lim sababi noma'lum, qolgan 9 kishi (P-2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 12, 13) aka-uka va opa-singillar tarqalib ketishdi, ular boshqa chekka shaharlarda yashaydilar va biz ularni tekshira olmadik.

Shunday qilib, 1969 yilda tug'ilgan proband K-ev, uning opa-singillari va ukalari (Sh-2, 4, 7) eritrotsitlardan G-6-FDG fermenti etishmovchiligini onalik ajdodlaridan (P-I) meros qilib oldilar va u inqirozdan vafot etdi. o'tkir gemolitik anemiya.

Kuzatish 16. Sh-ov A., 23 yosh, o'zbek, kasbi haydovchi. ASI gematologiya klinikasiga holsizlik, holsizlik, skleraning sarg'ayishi, terisi, og'irlik va yon tomonlardagi xira og'riqlar shikoyatlari bilan yotqizilgan. Kasallikning boshlanishi kasb bilan bog'liq. Kasallik anamnezidan ma'lum bo'lishicha, u o'zini 10 yildan beri kasalman deb hisoblaydi. 13 yoshida u zaiflik, bezovtalik, siydik rangi o'zgarishini his qildi, ishtahasi yomon edi. U shifokorga murojaat qildi, u uni yuqumli gepatit tashxisi bilan yuqumli kasalliklar shifoxonasiga yubordi, u erda 15 kun davomida yotdi, ukollar oldi: tomchilar va vitaminlarda, qolganlarini eslamaydi.

U noma'lum etiologiyali gemolitik anemiyadan uch marta kasalxonada davolanagan. Hayot anamnezidan ma'lum bo'lishicha, opa 18 yoshida sil kasalligidan vafot etgan. Ikki aka-uka va ikki opa-singil erta bolalikda vafot etgan, o'lim sababi noma'lum.

Obyektiv tomondan: tekshiruv vaqtidagi umumiy holat nisbatan qoniqarli. Astenik tipdagi fizika, kam ovqatlanish. Teri quruq, qora-ikterik, sklera subikterik. Yurak chegaralari chappa 1,5 sm kattalashgan, yuqorida sistolik shovqin. Jigar qovurg'a yoyi chetida, taloq qovurg'a yoyi chetidan 3 sm tashqariga chiqadi, zichligi o'rtacha, og'riqli.

Qonning umumiy tahlili: eritrotsitlar $3,7 \cdot 10^{10}$ mln 1 mm³ qonda, gemoglobin 114 g/l, rang ko'rsatkichi - 0,9, retikulotsitlar 49% o, trombotsitlar 170 000, leykotsitlar - $6,8 \cdot 10^9$, eozinofiller 5%, stab - 4%, segmentlangan - 6%, limfotsitlar - 24%, monositlar 3%, aniq anizopoikilotsitoz, polixromaziya, ESR - 1%. WEM maksimal - 0,28%, minimal - 0,48% natriy xlorid eritmasi, bilirubinning bilvosita ulushi - 0,7 mg/l%, umumiy bilirubin 0,84 mg/l%, ACT - 27 birlik, ALT - 23 birlik. Gemoglobin fraksiyasi Ag = 2,7%, HE P = 1,6%. Bernshteyn (+++) bo'yicha eritrotsitlarning G-6-FDG fermentining sifat ko'rsatkichi keskin ijobiy, JSST ma'lumotlariga ko'ra - 1,19 IU g / nv. Tashxis: eritrotsitlarda G-6-PDG fermenti etishmovchiligi tufayli surunkali irsiy sferotsitar bo'lmagan gemolitik anemiya.

Semptomatik davolash, vitaminli terapiya (tavegil 1 tabletkadan kuniga 2 marta, askorbin kislotasi kuniga 0,2 marta va valokordin ichkarida) o'tkazildi va doimiy ravishda gematolog nazorati ostida ish va dam olish tartibi bo'yicha maslahatlar berildi, kasallik haqida ogohlantirildi. shifokor retseptsiz dori-darmonlarni qabul qilishdan ehtiyot bo'lishi tayinlandi.

Proband Sh-va A. (P-9) nasl-nasabidan ko'rinadiki probandning o'zi eritrotsitlarda G-6-PD fermenti yetishmasligi uchun gemizigot, opa (P-5).) geterozigotali tashuvchidir. Bundan tashqari, probandning opasi bu patologik belgini qizi (Sh-4) va o'g'liga (Sh-6) o'tkazgan. Bu oilada 4 nafar aka-uka bor: DE qiz va ikki o'g'il (P-I, 2, 3, 4), o'g'il bolalar tug'ilgandan 10-12 kun o'tib vafot etgan, sababi noma'lum. Biroq, ularning gemizigot ekanligini aytish uchun dalillar etarli emas, chunki probandning onasi (I-I) (bizning tekshiruvimizdan oldin vafot etgan), singlisi (P-7) G-6-PD etishmovchiligini tashish bo'yicha tekshiruv o'tkazilmagan.) o'pka sil kasalligidan vafot etgan, kuyovi (P-b) avtohalokat paytida vafot etgan. Biroq, naslchilik ma'lumotlariga ko'ra, proband bu xususiyatni onadan meros qilib olgan, chunki G-6-PDG fermenti uchun lokus geni X xromosomasida lokalizatsiya qilingan, proband esa ikkinchisini faqat onadan olishi mumkin. Proband uylangan, ammo 3 yillik turmushi davomida hali farzand ko'rmagan.

Proband Sh-va A. qarindoshlarining laboratoriya tadqiqotlari natijalari o'rganilganda, probandning otasi Sh-va O. (1-2), 1903 yilda tug'ilgan, eritrotsitlardagi G-6-PDG fermentining faolligi Bernshteynga ko'ra ijobiy bo'lgan JSST ma'lumotlariga ko'ra - 0,95 IU g / nv, umumiy tahlil qon, eritrotsitlar $4,6 \cdot 10^{12}$ / mm³ qonda, gemoglobin 147 g / l, rang ko'rsatkichi - 0,95, retikulotsitlar - 5% o, leykotsitlar - $7,6 \cdot 10^6$ / l, segmentlangan yadro - 71%, limfotsitlar - 22%, monositlar - 3%, normositoz, ESR soatiga 4 mm. Boshqa tahlillar va ichki organlar tomonidan normalardan og'ishlar aniqlanmadi. Tashxis: probandning otasi eritrotsitlarda G-6-PDG fermenti etishmovchiligining asemptomatik tashuvchisi hisoblanadi.

Bu neonatal davrda vafot etgan sibslarda (P-I, 2, 3, 4) homozigot holati ehtimolini istisno qilmasligi mumkin.

Probandning singlisi C-howl (P-5) 1 mm³ qonda $4,20 \cdot 10^{12}$ eritrotsitlar, gemoglobin 135 g / l, rang ko'rsatkichi 0,99, retikulotsitoz - 9% o, trombositlar - $310 \cdot 10^9$, leykotsitlar - 10^9 , eozinotillar - 2%, stab - 3%, segmentlangan - 65%, limfotsitlar - 2b%, monositlar - 4%, o'rtacha anizositoz, ESR - soatiga 11 mm. WEM - maksimal 0,29%, minimal - 0,48% natriy xlorid eritmasi. Bernshteynga ko'ra eritrotsitlardagi G-6-PDG fermentining faolligi zaif ijobiy (+ -), JSST

ma'lumotlariga ko'ra, u kuzatilmagan. Tashxis: eritrotsitlarda G-6-FDG fermenti etishmovchiligini asemptomatik tashish.

Probandning jiyani O-uylagan P. (Sh-4).

10 yosh, o'zbek, o'rtacha retikulotsitoz - 12% o, G-b-PDG fermenti faolligi (Bernshteyn bo'yicha) zaif ijobiy (+ -), VOZ ma'lumotlariga ko'ra - 1,3 MB g/nv. Biz ichki organlar va tizimlarda patologik o'zgarishlarni kuzatmadik. Tashxis: eritrotsitlarda G-b-PDG fermenti etishmovchiligini asemptomatik tashish.

Probandning jiyani O-va K., 7 yosh, (Sh-b) quyidagi qon rasmiga ega: eritrotsitlar _ 4.01012 qonda I mm³, gemoglobin - 131 g/l, rang ko'rsatkichi - 0,97, retikulotsitlar - 17% o, leykotsitlar - 8,8 I09, eozinofiller - 1%, pe - tayanch-harakat - 3%, segmentlangan - 65%, limfotsitlar - 229% . , monositlar - 2%, o'rtacha poykilotsitoz, ESR - soatiga 13 mm, jigar qovurg'a yoyi chetida, taloq I sm ga chiqib ketgan.Eritrotsitlarda G-b-PDG fermentining Bernshteyn bo'yicha faolligi ijobiy (++) "VOZ ma'lumotlariga ko'ra - 0,4 IU g / nv. Bu erda eritrotsitlarda G-6-FDG fermenti etishmovchiligining oligosimptomatik tashish mavjud.

Yuqoridagi ma'lumotlarga asosanib, biz probandda eritrotsitlarda G-6-PD etishmovchiligi tufayli surunkali irsiy sferotsitar bo'lmagan gemolitik anemiya bo'lgan degan xulosaga kelishimiz mumkin. Va uning aka-uka va opa-singillari (P-I, 2, 3, 4) - neonatal davrda vafot etgan birodarlar, gomozigotli bo'lish ehtimolini istisno qilmaydi.

Shuni ta'kidlash kerakki, G-6-PD etishmovchiligi tufayli gemolitik anemiya tashxisi bilan tekshirilgan bemorlar asemptomatik yoki asemptomatik tashishdan tortib og'ir kurslar va og'ir anemiya bilan o'tkir gemolitik inqirozning manifest shakligacha bo'lgan turli xil klinik variantlarda farqlanadi. ba'zan halokatli oqibatlariga olib keladi. Aks holda surunkali gemolitik anemiya turi kursi / davriy remissiyalar dorilarning gemolitik ta'siri yoki surunkali yoki o'tkir yuqumli kasalliklarning toksik ta'siri natijasida gemolitik inqirozlar bilan almashtiriladi; qayta-qayta statsionar davolanishga kiradi va / umuman, u klinik jihatdan hech qanday tarzda o'zini namoyon qilmaydi (G-6-FDG fermenti etishmovchiligining yashirin tashish).

Bu bemorlarning barchasi doimiy ambulatoriya nazorati, turli yallig'lanish kasalliklarining oldini olish, shuningdek, eritrotsitlarning o'tkir gemoliziga olib keladigan dori-darmonlarga muhtoj. Agar bunday elementar profilaktika choralari kuzatilmasa, o'tkir gemolitik inqiroz to'satdan paydo bo'lishi mumkin, ko'pincha o'limga olib keladi. Barcha bemorlar va ularning yaqinlari ogohlantirildi, ularga

tushuntirishlar berildi va shartli ravishda eritrotsitlar gemolizini keltirib chiqaradigan oksidlovchi moddalar hisoblangan dori vositalari ro'yxati berildi. Shuningdek, shamollashning oldini olish, tananing qattiqlashishi, agar kerak bo'lsa, fizioterapiya va boshqa eng faol terapevtik va profilaktika choralarini zarurligi ko'rsatildi.

Tekshiruvdan o'tgan 221 kishidan 49 nafarida probandlar bilan birga eritrotsitlarning G-6-PDG tanqisligi aniqlangan. Ularning barchasi (probandlardan tashqari) eritrotsitlarda G-6-PDG etishmovchiligining asemptomatik yoki asemptomatik tashuvchilari hisoblanadi. Ilgari ular hech qachon qon tizimi kasalligiga murojaat qilmaganlar. Qayd etish joizki, so'rovda qatnashgan 28 ta oilada erta bolalik davridagi o'lim darajasi haddan tashqari yuqori bo'lgan (jami 57 nafar bola), har bir proband oilasida o'rtacha 2 nafardan ortiq bola erta bolalik davrida vafot etgan. Odatdagidek, ularning o'limi sabablari noma'lumligicha qolmoqda. Biroq, ular orasida homozigotlar yoki qo'sh geterozigotalar, G-6-FDG tanqisligi tashuvchilari, ikkilamchi infeksiyalar qo'shilishi natijasida yoki ularsiz vafot etgan hayotga layoqatsiz bolalar borligi istisno qilinmaydi. Ushbu oilalarda homiladorlikni saqlash masalalari katta ahamiyatga ega, chunki 41 ta holatda homiladorlikning birinchi yarmida abortlar sodir bo'lgan, bu har bir oilaga taxminan 1,5 holat.

Eritrotsitlarda G-6-FDG etishmovchiligining beta-talassemiya bilan kombinatsiyasi

Beta-talassemiyaning eritrotsitlarda G-6-PDG fermenti etishmovchiligi, shuningdek, boshqa irsiy nuqsonlar bilan birikmasi insonning eng keng tarqalgan irsiy patologiyalaridan biridir. R.F. Garkavtseva (1975) talassemiya bilan og'rikan 79 bemorning 38 tasida G-6-FDG fermenti etishmovchiligini aniqladi. Xuddi shu kombinatsiya G.S.ning asarlarida ko'rsatilgan. Levin va boshqalar. (1971), A.X. Xalilova (1976), D.A. Settarova (1977), N.V. Ermakov (1977) va boshqalar.

Gemolitik anemiya, eritrotsitlarning G-6-FDG fermenti etishmovchiligi va gemoglobin polipeptid zanjirlaridagi nuqson (alfa va beta-talassemiya) bilan qo'shilganda, odatda tez-tez uchraydigan gemolitik inqirozlar bilan og'ir klinik kursga ega (A.X. Xamidova, 197). ; N.V. Ermakov, 1977; 1966 va boshqalar).

Bizning bemorlarimiz orasida 12 (2,23%) bemorlarda G-6-PD etishmovchiligi beta-talazemiya bilan kombinatsiyalangan. Ulardan 5 nafari erkak va 7 nafari ayol, asosan o'zbeklar (9 nafari o'zbek, 2 nafari buxorolik yahudiy va 1 nafari qirg'iz) edi. Yoshi 4 yoshdan 62 yoshgacha.

Quyida eritrotsitlarning G-6-PDG fermenti etishmovchiligi bilan birgalikda y * -telsemiyasi bo'lgan bemorlarda laboratoriya va klinik tadqiqotlar natijalarining qisqacha tavsifi keltirilgan.

Beta-talassemiya bilan og'riqan probandlarda, eritrotsitlarda G-6-PDG fermenti etishmovchiligi bilan kombinatsiyalangan holda, aniqroq alomatlar kuzatiladi.

Biz anemiya va laboratoriya parametrlarining o'zgarishi. Ularning gemoglobin darajasi 58 g / l dan 126 g / l gacha (o'rtacha 97,2 + 0,67 g / l). Eritrositlar 2,75 * 10¹² dan 4,4 * 10¹² million kubometr qonda (o'rtacha 3,67 * 10 + 0,451 million) * Rang indeksi 0,58 dan 1,08 gacha (o'rtacha 0,71 + 0,002). Aniq retikulotsitoz qayd etilgan, retikulotsitlar soni 17 dan 54% 0 gacha (o'rtacha 38,9 + 4,56% 0), o'sha paytda gemolitik inqiroz kuchaygan bir probandda ular 72% 0 ga etgan. O'rtacha gematokrit indeksi 34,0 + 2,38 hajm%, o'rtacha normoblastoz - 2,73 + 0,66%, eritrotsitlarning o'rtacha diametri (MDE) normal 7,03 + 0,236y *, eritrositlar hajmi 30 0 dan 104y gacha bo'lgan. m = 88,0 + 4,39y * 3). Qon zardobida bilirubinning bilvosita ulushining ortishi kuzatildi, bu eritrotsitlarning yo'q qilinishini ko'rsatadi, o'rtacha 0,45 dan 4,0 mg% gacha o'zgarib turadi, o'rtacha - 1,38 + 0,107 mg% 0 Klinik jihatdan 12 dan II sida jigar va taloq. Bernshteyn bo'yicha eritrotsitlarning G-6-PDG fermenti faolligini sifat jihatidan aniqlash ularning barchasida keskin ijobiy (+++) bo'ldi, sifat ko'rsatkichi (++) ga ijobiy bo'lgan bitta holat bundan mustasno. -). JSST ma'lumotlariga ko'ra G-6-PDG fermenti faolligining miqdoriy ko'rsatkichi 7 (58,3%) nolga teng, 5 (41,7%) juda past (M + y * - 0,085 + 0,02 IU g / nv). Barcha probandlarda turli zo'ravonlikdagi anizopoikilotsitoz, polixromaziya va ko'rish sohasida birdan 6-7 gacha bo'lgan smeardagi eritrotsitlar nishonga olingan.

Yuqoridagi ma'lumotlar shuni ko'rsatadiki, beta talassemiya bilan og'riqan bemorlarda G-6-PDG fermenti etishmovchiligi bilan kombinatsiyalangan taqdirda kasallikning klinik jihatdan og'ir kechishi qayd etilgan va gematologik ko'rsatkichlar xuddi shunday bo'lgan. ikkala kasallikning yig'indisiga. Buni boshqa mualliflar (A.X. Xalilova, 1971, N.V. Ermakov, 1977; M.A. Maxmudova, 1980 va boshqalar) ma'lumotlari ham tasdiqlaydi*

Tasvir uchun biz 34 yoshli proband A-voi S.ning klinik, laboratoriya va genealogik tadqiqotlari natijalarini taqdim etamiz.

Kuzatish 17. Bemor A-ve S., 34 yosh, o'zbek, umumiy holsizlik, bosh aylanishi, ko'zning qorayishi, sklera va terining sarg'ayishi, ko'ngil aynishi, o't aralashmasi bilan qayt qilish shikoyatlari bilan gematologiya klinikasiga

yotqizilgan. , siydik rangining o'zgarishi - quyuq jigarrang rang. Anamnezdan ma'lum bo'lishicha, u bolaligidan kasal bo'lgan. Kasallikning boshlanishi streptotsid va tetratsiklin tabletkalarini qabul qilish bilan bog'liq. Keyinchalik u gepatolienal sindrom va ikkilamchi anemiya uchun pediatr va terapevt tomonidan kuzatilgan.

Oxirgi kuchayishi sulfadmimezin 1,0 kuniga to'rt marta, amidopirin 0,25 kuniga uch marta gripp bilan bog'liq. Ikkinchi kuni yuqorida ko'rsatilgan shikoyatlar paydo bo'ldi va bemor ASI gematologiya klinikasiga yotqizildi.

Hayot anamnezi: xodim oilasida ketma-ket uchinchi farzand sifatida tug'ilgan, to'liq muddatli, normal tug'ilgan. Bolaligidan u ko'pincha tonzillit, genatolyenal sindrom va ikkilamchi anemiya bilan og'riydi. 16 yoshdan boshlab hayz ko'rish, tartibsiz (2-2,5 oyda bir marta) kam miqdorda oqindi. Amakivachchasiga uylangan. Homiladorlikning birinchi yarmida beshta homiladorlik, ikkita tug'ilish, uchta abort. Uchinchi homiladorlikda o'g'il bola gemolitik kasallik bilan tug'ilgan va atigi 20 soat yashagan. Beshinchi homiladorlikdan boshlab to'liq muddatli o'g'il tug'ildi. Kun davomida u gemolitik anemiyadan aziyat chekadi.

Ob'ektiv: bemorning ahvoli o'rtacha og'irlikda. Ong aniq, yuz xususiyatlari o'tkir. Teri qoraygan, ko'z sklerasi ikterik, ovqatlanishi pasaygan, periferik limfa tugunlari kattalashmagan. Tayanch-harakat tizimi deformatsiyasiz. O'pkada - ko'chirish - kulyar nafas olish. Yurak tomondan - taxikardiya, tinglashning barcha nuqtalarida sistolik shovqin. Puls = daqiqada 104 zarba. BP - 115/60 mm Hg. Til nam, qorin assimetrik, biroz kattalashgan. Jigar 4 sm chiqib turadi, zichligi o'rtacha, og'riqsiz, taloq qovurg'a yoyi chetidan 7 sm uzoqlikda, zichligi o'rtacha, sezgir, yuzasi silliq, qirralari yumaloq. Oddiy rangdagi najas, to'yingan rangdagi siydik.

Quyidagi laboratoriya va klinik tadqiqotlar 1974 yil 13 martda o'tkazildi. Qonning umumiy ro'yxati: eritrotsitlar - 1 mm³ qonda 3,20-10¹², gemoglobin - 78 g / l, rang ko'rsatkichi - 0,7, retikulotsitlar - 28%, trombotsitlar - 117 000, leykotsitlar - 9,7 * 10¹², eozinofiller - 1%, yosh - 2%, stab - 3%, segmentlangan 67%, limfotsitlar - 26%, monotsitlar - 1%, aniq anizopoikilotsitoz, maqsadli polixromasi6-in. ko'rish maydoni, normoblastlar - 21%, bilirubinning bilvosita ulushi - 1,32 mg/l%, to'g'ridan-to'g'ri ulushi - 0,2 mg/l%, umumiy bilirubin - 1,5 mg/l%, qon zardobidagi temir - 262,1 mkg%, gemoglobin A2 - 2,11%, gemoglobin F - 447. %, eritrotsitlar yarim oy testi manfiy. Eritrotsitlarning osmotik qarshiligi (ORE) maksimal - 0,34%, minimal - 0,52% natriy xlorid eritmasi, E.N.ga ko'ra eritrotsitlarning umr ko'rish davomiyligi - 47-50 kun (60-80 kun ichida). Mosyagin - Nuh (qon guruhi A / P), Rh musbat. Bernshteyn (+++) bo'yicha G-6-PDG fermentining faolligi keskin ijobiy, JSST ma'lumotlariga ko'ra - 0,0 IU g / nv, Kumbs testi salbiy, jigar va taloq skanerida (AY-198) jigar kattaligi 15 x 14 x 10 sm

va taloq 10 x 19 sm, izotopning tarqalishi bir xil. Tashxis: I (E) - ta - lassemiya / G-b-FDG eritrotsitlari etishmovchiligi.

Sulfanilamid preparatlari, antibiotiklar bekor qilindi va detoksifikatsiyani davolash Gemodez infuzioni, vitamin terapiyasi, xoleretik, antispazmodiklar orqali amalga oshirildi.

Davolanishdan so'ng bemorning ahvoli yaxshilandi, sariqlik pasaydi, qorin og'rig'i kuchsizlandi, siydik rangi ochildi. 1 mm³ qonda eritrotsitlar 4,30 * 10¹² gacha ko'tarildi, gemoglobin - 113 g / l, rang ko'rsatkichi - 0,70, retikulotsitlar - 27% o, trombotsitlar - 103000. Rejim bo'yicha maslahatlar berildi, qaysi dorilar ro'yxati bilan tanishish. eritrotsitlarning takroriy gemolizini qo'zg'atishi mumkin. Bemor qoniqarli holatda shifoxonaga chiqarilgan. Biroq, u jarrohlik davolashdan qat'iyon rad etdi, bir necha bor ASHI klinikasining gematologiya bo'limiga kirdi, u erda vaqti-vaqti bilan davolandi va bo'shatilgandan keyin bizning nazoratimiz ostida edi.

1980 yil may oyida bemorning tana harorati birdan ko'tarilib, ko'ngil aynishi, o't aralashmasi bilan qusish, sariqlik kuchaygan, hushini yo'qotgan. Uning ota-onasi uni kasalxonaga yotqizishni qat'iyon rad etishdi va 1980 yil 13-mayga o'tar kechasi u vafot etdi. Ko'rinishidan, o'lim o'tkir gemolitik inqirozdan sodir bo'lgan, uning sababi, aftidan, gemolitik koma bilan sovuq (yuqori harorat), A-voi S.ning oila a'zolari va boshqa yaqin qarindoshlarini tekshirganda, yana bir nechta bemorlar aniqlangan. Laboratoriya tekshiruvlari natijalari.

A-v N., 1938-yilda tug'ilgan, o'zbek, eri proban — ha. Noma'lum etiologiyali anemiya bilan og'rig'an (anamnez - revmatik yurak kasalligi, mitral qopqoq etishmovchiligi). Tekshiruv davomida uni holsizlik, vaqti-vaqti bilan bosh aylanishi, siydik rangining o'zgarishi, titroq hissi bezovta qilgan, aspirin, amidopirin va asfen tabletkalarini qabul qilgandan keyin kuchaygan.

Umumiy ahvoli nisbatan qoniqarli. Teri qoramtir, sklerasi subikterik. Periferik limfa tugunlari kattalashmagan.

O'pkada vesikulyar nafas olish. Yurak tovushlari ritmik, tepada sistolik shovqin. Yurak chegaralari chapga 1,0-1,5 sm kengaytirilgan; BP = 115/70 mm Hg, tili nam, qorin yumshoq, jigar va taloq qovurg'a yoyi chetida. Chuqur palpatsiya bilan chap tomonda og'riq bor.

To'liq qon ro'yxati: eritrotsitlar - 3,30 * 10¹² 1 mm³ qonda, gemoglobin - 118 g / l, rang ko'rsatkichi - 1,08, retikulotsitlar - 72% o, gematokrit - 33% vol., trombotsitlar - 175,000 * 30,000, , eozinofiller - 2%, yosh - 2%, stab - 4%, segmentlangan - 57%, limfotsitlar - 22%, monotsitlar - 3%, enizopoikilotsitoz, og'ir

polixromaziya, maqsadli eritrotsitlar - 1-2 ko'rish sohasida , normoblastlar 4 :100, eritrotsitlarning osmotik qarshiligi maksimal - 0,32% va minimal - 0,50% natriy xlorid eritmasi. Gemoglobin fraksiyasi A emasmi? - 6,2%, Hb R - 1,12%, o'roqsimon eritrotsitlar testi va Kumbs testi salbiy, bilirubinning bilvosita ulushi - 1,25 mg/l%, to'g'ridan-to'g'ri - 1,0 mg/l%, umumiy bilirubin 2,25 mg/l%. Qon guruhi A (P), Rh musbat; eritrotsitlarning umr ko'rish muddati 45-50 kun; Bernshteyn bo'yicha eritrotsitlarning G-6-FDG fermenti faolligi keskin ijobiy (+++), JSST ma'lumotlariga ko'ra - 0,0 g / nv.

Tashxis: uz-talassemiya bilan birgalikda eritrotsitlarda G-6-PDG fermenti yetishmasligi natijasida yuzaga keladigan surunkali irsiy nosferotsitar gemolitik anemiya.

Probandning qaynotasi A-voi S. - A-ov M., 1908 yilda tug'ilgan. Umumiy tahlil tomondan, normadan og'ishlar yo'q edi, G-6-PDG fermenti faolligi normal (5,35 IU g / nv), ko'rish sohasida maqsadli eritrotsitlar 4-5; taloq kostyum yoyi chetida, gemoglobin fraksiyasi AP - 6,5% va P - 1,5%. Ushbu tadqiqotlar uning beta talassemiyaning minimal shakliga (Hb A[^] - variant) ega degan xulosaga kelish uchun asos beradi.

Probandning jiyani A-voi S. - M-va D., 1956 yilda tug'ilgan. Tekshiruv davomida u zaiflik, bosh aylanishi, sklera va terining sarg'ishidan xavotirda; har ikki tomonning zerikarli og'rig'i, kuchayishi bilan kuchayadi. 10 yoshdan boshlab anemiya bilan og'rig'an, birinchi marta harorat keskin ko'tarilgan, titroq, ko'ngil aynishi, qusish. U noma'lum etiologiyali zaharlanish gumoni bilan kuzatilgan, keyin yuqumli kasalliklar shifoxonasiga yotqizilgan. Ikkinchi kundan boshlab skleraning sariqligi, keyin terining sariqligi paydo bo'ldi. U yuqumli hepatitdan davolandi. O'shandan beri u kamqonlikdan aziyat chekadi va vaqti-vaqti bilan shifoxonada davolanadi.

Umumiy ahvoli o'rtacha og'irlikda, terisi ikterik tusli to'q rangli, ko'rinadigan shilliq pardalar va sklera subikterik. O'pkada vezikulyar nafas, yurak tonlari ritmik, yurak cho'qqisida sistolik shovqin, uning chegaralari chapga biroz kengaygan; qorin kattalashgan. Jigar qovurg'a yoyi chetidan 3 sm ga, taloq o'rtacha zichlikdagi 4 sm ga chiqadi, og'riqli.

Eritrotsitlar - I mm³ qonda 3,6 * 10¹², gemoglobin - 87 g / l, Bernshteyn bo'yicha eritrotsitlarning G-b-PDG fermenti faolligi keskin ijobiy (+++), JSST bo'yicha - 0,0 IU g / nv. Smear aniq anizopoikilotsitoz va gipoxromiyani ko'rsatadi. Normoblastlar 1:100 eritrotsitlar. Tashxis: eritrotsitlarda G-b-PDG fermenti

etishmovchiligidan kelib chiqqan surunkali irsiy sferotsitar bo'lmagan gemolitik anemiya.

Proband A-voy S. nasl-nasabidan ko'rinib turibdiki (34-a rasm), u yaqin qarindoshlar - amakivachchalar (Sh-14, 15). Ushbu oilaning uch avlodi tekshirildi va ma'lum bo'ldiki, probanddan tashqari, eri (Sh-15) eritrotsitlarda G-6-PDG fermenti etishmovchiligi, u ham beta-talassemiya (Hb) uchun geterozigotadir. A^{\wedge} - 6,2%). Qaynota (P-II) beta-talassemiya uchun geterozigota (Hb A2 - 6,5%), qaynona (P-10) G-6-FDG eritrotsitlari etishmovchiligi uchun geterozigotadir. Birodar (Sh-7) eritrotsitlar G-6-PDG etishmovchiligining gomozigotli tashuvchisi bo'lishi mumkin. Proband besh marta homilador bo'lgan va homiladorlikning ikkinchi yarmida (IY-12, 13 va 15) uch marta tushib ketgan. Uchinchi homiladorlikdan (IY-14) o'g'il tug'ildi, u erta bolaligida noma'lum sababga ko'ra vafot etdi. Ko'rinib turibdiki, bu bolalar talassemiya yoki eritrotsitlarda G-6-FDG fermenti etishmovchiligining gomozigotli tashuvchilari edi. Yagona tirik o'g'il (IV-16)-talassemiya uchun geterozigot va eritrotsitlarda G-6-PDG etishmovchiligining gomozigot tashuvchisi. Xarakterli jihati shundaki, ular bilan bir qatorda bu oilada ikkinchi yaqin qarindoshlik nikohi ham bor, uning erining katta akasi (Sh-13) amakivachchasiga (Sh-12) turmushga chiqqan. Ammo ular tekshirishimizgacha vafot etgan va ularning qizi (IV-9) eritrotsitlarning G-6-PDG fermenti etishmovchiligining geterozigotali tashishidan aziyat chekmoqda.

Shunday qilib, proband A-va S. (Sh-14) va uning eri (Sh-15) A-v N. G-6-FDG fermenti tanqisligi genini onalik ajdodlaridan va ularning avlodlaridan (homiladorlik va o'lik tug'ilishlar) meros qilib oldilar. ehtimol, gomozigotali bo'lgan va gomozigotlar hayotiy qobiliyatga ega emas.

Kuzatish 18. Bemor M-va M., o'zbek, 1956-yilda tug'ilgan, Andijon viloyati Paxtaobod tumanida yashovchi, gematologiya klinikasiga holsizlik, gipoxondriyadagi og'irlik hissi, qorin bo'shlig'ida zich shakllanish shikoyatlari bilan yotqizilgan. chap tomonda va siydikning davriy qorayishi.

Anamnezdan ma'lum bo'lishicha, u sakkiz yoshida o'zini birinchi marta siydik rangi o'zgarganini, sklera va terining sarg'ayganini ko'rganida kasal deb hisoblaydi, shu sababli u yuqumli kasalliklar shifoxonasiga yotqizilgan. 27 kun davomida yuqumli gepatitni davolash. Shu paytdan boshlab u mahalliy umumiy amaliyot shifokori doimiy nazoratida bo'lib, kamqonlik va surunkali gepatit kasalliklaridan vaqti-vaqti bilan statsionar davolanmoqda.

Umumiy ahvoli o'rtacha og'irlik, aniq ong. Teri qoramtir, sklerasi subikterik, limfa tugunlari kattalashmagan, yuzi mongoloid, burun ko'prigi yassilangan. Yurak

chegaralari chapga 1,5-2,0 sm kengaygan. Qorni hajmi kattalashgan, jigar qovurg'a yoyi chetidan 3 sm chiqib turadi, yumshoq. Taloq o'rtacha zichlikda 7-8 sm tashqariga chiqadi, sezgir, siydik rangi to'yingan.

To'liq qon ro'yxati: eritrotsitlar $1,7 \cdot 10^{10}$, I mm³ da, gemoglobin 46 g/l, rang ko'rsatkichi - 0,8, retikulotsitlar - 34% o, trombotsitlar $11 \cdot 300$, leykotsitlar - III². I09> EOSINofillar, bashillar - 11%. yosh - 1%, pichoq - 8%, segmentlangan - 52%, limfotsitlar - 34%, monotsitlar - 2%, anizopoikiloditoz aniqlangan. Ko'rish sohasida maqsadli eritrotsitlar 3-4, normoblastlar 4:100, ROE - soatiga 20 us. Eritrotsitlarning osmotik qarshiligi maksimal - 0,28%, minimal - 0,56% natriy xlorid eritmasi. Qon zardobida bilirubinning bilvosita ulushi - 4,3 mg/l%, to'g'ridan-to'g'ri ulushi - 0,58, umumiy bilirubin - 4,88 mg/l%. G-6-PDG fermentining eritrotsitlardagi faolligi C +++ Bernshteynga ko'ra ijobiy, JSST bo'yicha esa - 1,17 IU g / nv. Tsellyuloza asetat plyonkasidagi gemoglobin fraktsiyalari (ATC) Hb to? - 6,7%, Hb? - Singer bo'yicha 2,1%, natriy metabosulfitning 2% eritmasi bilan o'roqsimon test salbiy, najasdagi sterkobilin ijobiy. Guruh KDOBH A (P), Rh musbat.

Hayot anamnezida hayz ko'rishi 14 yoshdan boshlab, muntazam, 1968 yildan turmush qurgan, to'rt marta homilador bo'lgan, homiladorlikning birinchi yarmida ikki marta tushib qolgan, sababi ma'lum emas. Xulosa: proband eritrotsitlarda G-6-PD fermentining /^{*}-talassemiya bilan birgalikda yetishmasligi natijasida kelib chiqqan surunkali irsiy sferotsitar bo'lmagan gemolitik anemiyadan aziyat chekadi: Hb k? varianti. Quyida nasli proband M-howl M. ma'lumotlari keltirilgan.

M-voi M. urug'ining nasl-nasabini tahlil qilish shuni ko'rsatadiki, onasi eritrotsitlarning G-6-FDG etishmovchiligining geterozigota tashuvchisi, otasi (1-2) eritrotsitlar tashuvchisi (A?) hisoblanadi. talassemiya, proband (P-4) beta-talassemiya G-6-FDG eritrotsitlar etishmovchiligining tashuvchisi hisoblanadi. Shuni ta'kidlash kerakki, beta-talassemiya uchun geterozigotalar, qizi (Sh-4) G-6-FDG tashuvchisi bo'lib, ular probandda ikkita holatda (Sh-2-3) va onada uchta holatda. Homiladorlikning birinchi yarmida abort bilan yakunlangan, eritrotsitlarda G-6-FDG fermenti etishmovchiligini tashuvchi g'ayritabiiy gen probandga onaning chizig'i orqali o'tgan va u beta-talassemiya genini otadan meros qilib olgan bo'lishi mumkin. , ikkala chiziq orqali uzatiladi, chunki proband G-6-PD etishmovchiligi va /³-talassemiya uchun ikki tomonlama geterozigot hisoblanadi. Ikkinchisini u o'g'lga topshirdi (Sh-1).

Probandla M-voy M. qarindoshlarining klinik va laboratoriya tadqiqotlari ma'lumotlari.

Probandning onasi (I-I) eritrotsitlarda G-6-PDG fermenti faolligining pasayishini ko'rsatdi, Bernshteyn testi zaif ijobiy (+—), JSST ma'lumotlariga ko'ra - 2,6 IU g/nv. Qon, siydik, najasning umumiy tahlilidan, biokimyoviy va elektroforetik qon testlarida normadan og'ish aniqlanmadi. Xulosa: probandning onasi eritrotsitlarda G-6-PD etishmovchiligining tashuvchisi hisoblanadi.

M-ev M., 7 yosh, probandning o'g'li (2-1). Uning 1 mm³ qonida $4,65 \cdot 10^6$ eritrotsitlar, gemoglobin - 140 g / l, rang ko'rsatkichi - 0,9, retikulotsitlar - 6% o, trombositlar - 280 000, leykotsitlar - $6,7 \cdot 10^6$, eozinophil -1% yosh -1. %, stab - 2%, segmentlangan - 69%, limfotsitlar - 25%, monositlar - 1%, normositoz. surtmada ko'rish sohasida 3-4 ta nishon shaklidagi eritrotsitlar mavjud. ESR - soatiga 6 mm. Eritrotsitlarning osmotik qarshiligi - maksimal - 0,30%, minimal - 0,52% natriy xlorid eritmasi. ADC bo'yicha gemoglobin fraktsiyasi - Hv Ar, Hv R - Singerga ko'ra 2%, o'roq shakli uchun test - salbiy. Tashxis: beta-talassemiyaning minimal shakli.

Probandning qizi (Sh-4) M-voi 1974-yilda tug'ilgan M.ning ham qon, siydik va najas umumiy tahlili o'tkazilgan, biokimyoviy qon tahlili me'yorda bo'lgan. Ichki organlar tomonidan biz normadan hech qanday og'ish kuzatmadik. Bernshteynga ko'ra eritrotsitlarda G-6-PDG B fermenti faolligining pasayishi qayd etilgan, zaif ijobiy (+—), JSST ma'lumotlariga ko'ra - 1,7 IU g / nv. Tashxis: eritrotsitlarda G-6-FDG fermenti etishmovchiligini asemptomatik tashish.

Qarindoshlik nikohlari, erta chaqaloqlar o'limi va abortlar tarqalishini o'rganish uchun 42 turmush qurgan juftliklar, G-6-FDG fermenti etishmovchiligi bilan birgalikda beta-talassemiya bilan kasallangan barcha 12 probandning qarindoshlari, jami 190 kishi, amalga oshirildi.

Eritrotsitlarning G-b-FDG fermenti etishmovchiligi bilan beta-talassemiya kombinatsiyasi uchun turmush qurgan juftliklar, probandlarning qarindoshlarini tekshirish natijalari.

So'ralgan 42 oiladan 5 ta holatda (11,91%) yaqin qarindoshlar (amakivachcha va opa-singillar) aniqlangan: ruslar - 0,0%, tatarlar - 0,0% va qirg'izlar - 3,0%, buxoriyalik yahudiylar - 26%, tojiklar - 14%, uyg'urlar - 13,5%, ular orasida probandlar bilan birgalikda jami 24 ta gen tashuvchisi (12,63%) aniqlangan. 8 kishida (33,33%) eritrotsitlarning G-6-PDG fermenti yetishmaydi, odamda (8,52%). Bundan tashqari, so'roq jarayonida 7 nafar (3,68 foiz) bola erta yoshda vafot etgani, homiladorlikning erta davrida 15 ta homilador bo'lib, tekshirilganlarning umumiy sonining 7,89 foizini tashkil etgani aniqlandi.

Er-xotinlar, qarindoshlar, eritrotsitlarning G-6-FDG fermenti etishmovchiligi bilan birgalikda o'tkazilgan tadqiqotlar natijalari shuni ko'rsatadiki, ular orasida ko'pincha yaqin qarindoshlar (qarindoshlar) mavjud bo'lib, bu ularning tez-tezligini saqlab qolishning sabablaridan biridir. Farg'ona vodiysi aholisi orasida eritrotsitlar yetishmovchiligining G-6-FDG geni tashuvchilari.

Tadqiqotlar natijasida ma'lum bo'ldiki, G-6-FDG eritrotsitlar yetishmovchiligi ancha keng tarqalgan va Farg'ona vodiysining asosiy populyatsiyalari orasida G-6-FDG yetishmasligi tufayli gemolitik anemiya ko'p uchraydi. Demak, laboratoriyalar, tibbiyot muassasalari, shahar va tumanlar, eritrotsitlarning G-6 - FDG etishmovchiligini aniqlash va bemorlarni aniqlash usullarini amaliyotga keng joriy etish zarurati tug'iladi. Bemorlar, ularning yaqinlari, Farg'ona vodiysidagi butun aholi o'rtasida doimiy tibbiy-genetik konsultatsiyalar o'tkazish yo'li bilan aholini sanitariya holatini yaxshilash muhim nazariy va amaliy ahamiyatga ega.

h) methemoglobin reduktaza etishmovchiligi.

Gemoglobinopatiya muammosida methemoglobin reduktazaga bog'liq bo'lgan NAD * Hp fermentining eritrotsitlarida keskin kamayishi yoki to'liq yo'qligi natijasida kelib chiqqan irsiy enzimopenik methemoglobinemiyani (NEM) o'rganish alohida qiziqish uyg'otadi. NEM kam uchraydigan kasallik ekanligi ham qiziq. Jahon adabiyotida kam sonli holatlar tasvirlangan (SSSRda jami 50 gomozigotli bemor) va ularning deyarli barchasi Yakutiya (Yu.N. Tokarev, 1979, 1981), alohida holatlar - o'rta zonada aniqlangan. RSFSR.

Yaqin vaqtgacha irsiy enzimopenik methemoglobinemiya bilan og'rikan bemorlarning holatlari nafaqat Markaziy Osiyoda, balki Sovet Ittifoqining janubiy respublikalari aholisi orasida ham tasvirlanmagan. Farg'ona vodiysi aholisi orasida birinchi marta o'zbek populyatsiyasining bir oilasidan 5 kishida irsiy ferment-penik methemoglobinemiyani aniqladik (K.K.Saliev va boshqalar, 1981). Ulardan 3 nafari gomozigota (eng keksasi 1981). yoshi 21 yil) va bir necha yillar davomida ular tug'ma yurak nuqsonlari uchun noto'g'ri davolangan va bundan tashqari, hatto pediatrlar tomonidan jarrohlik davolashni taklif qilishgan. Misol uchun, bu erda voqea tarixidan parchalar.

Kuzatish 19. Bemor M-va S., 21 yosh, o'zbek, And tog'lari gospital terapiyasi bo'limi gematologiya klinikasiga. Davlat tibbiyot instituti 1980 yil 14 martda gematologlar bilan maslahatlashganidan so'ng eritremya, tug'ma yurak kasalligi tashxisi bilan ko'chirildi. Bemor Andijon shahridagi 2-tug'ruqxonadan yotqizilib,

33-35 / haftalik homiladorlik tashxisi bilan davolangan. Intrauterin xomilalik asfiksiyani tahdid qilish. Eritremiya va tug'ma yurak kasalligi.

Klinikaga tushganida, bemorda siyanoz, ayniqsa lablar, burun uchlari, barmoqlar, timoqlar, quloq bo'laklari aniqlangan, u umumiy zaiflik, yurish paytida nafas qisilishi, yurak sohasidagi yoqimsiz hislardan shikoyat qilgan. .

Auskultatsiyada yurak uchida sistolik shovqin eshitiladi. Boshqa ichki organlardan normadan og'ishlar yo'q. 1980 yil 15 martdagi umumiy qon ro'yxati: eritrotsitlar - $4,32 \cdot 10^9$ / l, Hb - 140 g / l, rang ko'rsatkichi - 0,9, leykotsitlar - 7,8. 109, trombotsitlar - 210000, ROE - 0,36-0,48.

Anamnezdan ma'lum bo'lishicha, u erta bolalikdan siyanoz bilan og'rigan va bolaligida tug'ma yurak nuqsoni tashxisi bilan bir necha marta kasalxonada davolangan (36-rasm). Ikki singlisi ham tug'ilishdan "ko'k xastalik" bilan og'riydi. Ularning ota-onasi qarindosh-urug'lar (qarindoshi va opasi)dir. Akasi uch marta turmushga chiqqan, bepushtlikdan aziyat chekadi.

M-gemoglobinopatiyalar, siyanozga olib keladigan anormal gemoglobinlar va enzimopenik methemoglobinemiya o'rtasida differentsial tashxis qo'yish kerak edi. Ushbu tadqiqotlar biz tomonidan SSSR M3 ginekologiya markaziy ilmiy-tadqiqot institutining III gematologiya bo'limi xodimlari bilan birgalikda A.P. Andreeva va kichik ilmiy xodim E.G. Qozon professor Yu.N.ning umumiy rahbarligida. Tokarev.

Ko'rinadigan hududdagi probandning oksidlangan gemolizatsining yutilish spektrlari methemoglobin spektri bilan bir xil edi. Tsellyuloza asetat plyonkasida gemolizatsini elektroforetik o'rganish patologik gemoglobin fraktsiyalarini aniqlamadi. Poliakrilamid gellidagi proband gemolizatsini izoelektrik fokuslash jarayonida HBO2 bilan birga met-Hb fraktsiyalari va valent duragaylarning fraktsiyalari aniqlandi.

Shu munosabat bilan ushbu oilaning barcha a'zolari quyidagi testlar bo'yicha tekshirildi: umumiy Hb, met-Hb, NADHga bog'liq met-Hb- ϵ faolligi, olingan ma'lumotlar 44-jadvalda.

Probandning ikki opasi bor eritrotsitlar 1 mm³ da $4,32 \cdot 10^{12}$ va $4,59 \cdot 10^{12}$ edi. Hb - 168 va 168 g%, rang ko'rsatkichi -1,1 va 1,1. Eritrotsitlar otasida - $s^{\wedge}x \cdot 10^{12}$ / l mm³, Hb - 11,8 g%, rang ko'rsatkichi - 0,9, onada - eritrotsitlar - $22,10^{12}$ / l mm³ Hb - 133 g%, rang ko'rsatkichi - 0,9. Ikki aka-uka B- eritrotsitlar - 1 mm³ da $4,48 \cdot 10^{12}$ va $4,39 \cdot 10^{12}$, Hb - 136 va 128 g%, rang ko'rsatkichi - 0,9 va 0,8. Tsellyuloza asetat plyonkasida gemoglobinning elektroforezi ushbu oila a'zolarining hech birida

patologik fraktsiyalarni aniqlamadi, gemoglobinning kichik fraktsiyalari (Hb F va Ap) normal tebranishlar ichida edi.

Ushbu oilaning barcha a'zolarida methemoglobinemiya variantini aniqlash uchun keyingi tahliliy qon testlari.

Tadqiqotlar natijasida probanddagi met-Hb miqdorining keskin o'sishi umumiy gemoglobinning 43,5% ni, uning ikki opa-singillarida mos ravishda 37,8 va 37,5%, onada 1,5%, otada - 4,6% ni tashkil etdi. va uning ikki ukasida methemoglobinning normal darajasi.

Xulosa: proband, uning ikki singlisi homozigotli va irsiy enzopenik methemoglobinemiya va ularning ota-onalari ushbu nuqsonli patologik genning geterozigota tashuvchisi bo'lib, ular eritrotsitlar methemoglobin reduktaza faolligi mos ravishda 1,56% va 1,27% ga keskin pasayadi. normalning pastki chegarasi 2%*

Proband M-voi S.ning nasl-nasabini o'rganish katta qiziqish uyg'otadi, chunki oilada qarindoshlik nikohlari ko'p. 3-avlodda 8 aka-ukadan 7 nafari turmush qurgan va amakivachcha va opa-singillarga uylangan (37-rasm). Shunday qilib, uchta opa-singilda faollik nuqtai nazaridan u nolga teng, ota va onada normaga nisbatan sezilarli darajada kamaydi.

Jami 68 kishidan iborat bu oilaning nasl-nasabidan ko'rinib turibdiki, 40 nafar — probandning onasi tarafdagi yaqin qarindoshlari to'liq laboratoriya tekshiruvidan o'tkazilib, 17 nafarida (42,5 foiz) NEM genining geterozigota tashuvchisi aniqlangan.) odamlar. Ota tarafdagi yaqin qarindoshlarimiz Farg'ona vodiysidan tashqarida yashashi sababli ularni tekshira olmadik. Laboratoriya tadqiqotlari natijalari shuni ko'rsatadiki, probandning onasining opa-singillari va ukasi orasida M-voi S. 8 kishidan 5 (62,5%) holatda (4 opa-singil va 1 uka, shu jumladan probandning onasi Sh. -7, 9, 13, 14, 20) NEM genining geterozigotali tashuvchilari bo'lib chiqdi, ularda methemoglobin reduktaza fermentining keskin pasayishi aniqlandi. .

Qarindoshlar orasida laboratoriya tadqiqotlari va oilaviy naslchilik natijalarini tahlil qilish quyidagilarni ko'rsatadi:

Agar oilada ikkala ota-ona ham NEM genining geterozigotali tashuvchisi bo'lsa (oilalar № 4 - III-6 va 8), 5 aka-ukadan 3 (60%) qiz NEM uchun homozigot bo'lib chiqdi va 2 o'g'il bola: sog' bo'ling.

Oilada ota-onalardan biri NEM genining geterozigota tashuvchisi bo'lganida (oilalar № 5 - Sh-9 va 10; oilalar № 6 - Sh-12 va 13; oilalar № 7 - Sh-14 va 15; oilalar №

10 - Sh -20 va 21; oila No 12 -U-I va 2) 14 aka-ukadan 7 (50%) kishi genning geterozigota tashuvchisi bo'lib chiqdi, ya'ni sog'lom va geterozigota nisbati. 1:1 hisoblanadi.

Faqat bitta oilada (oilal № 8 - Sh-16 va 17) 5 aka-uka I (20%), bola (1U-29) NEM ning geterozigota tashuvchisi bo'lib chiqdi, u bu xususiyatni o'zidan meros qilib olgan. otasi (Sh- 17), ikkinchisi tekshirilmagan. Tekshiruvdan o'tgan 30 nafar opa-singillar orasida - 7 opa-singilning bolalari va bu oilaning 1-akasi (8 - 5 geterozigotdan), 10 (33,3%) kishi NEM uchun geterozigotli edi.

Shuni ta'kidlash kerakki, gomozigotalarning uchta opa-singillarida klinik belgilarning og'irligiga qaramay: terining siyanozi, ayniqsa lablar, burun, barmoqlar, quloqlar, tirnoqlar uchlari, yurish paytida nafas qisilishi, zaiflik, , yurak sohasidagi noxush tuyg'u, boshqa ichki organlardan hech qanday patologik anomaliyalar bo'lmaganda cho'qqisida yumshoq sistolik shovqin, methemoglobinemiyaning ko'rsatadi - ular to'g'ri tashxis qo'yilmagan va bir necha yillar davomida tug'ma yurak nuqsonlari uchun noto'g'ri davolangan. Ushbu kuzatuvni tahlil qilganda, birinchi navbatda, juda kech tashxis qo'yilganligini ta'kidlash kerak. To'g'ri tashxis qo'yishdan oldin an'anaviy shifokorlarning uch opa-singilda ham tug'ma yurak kasalligi haqida uzoq vaqt davomida xulosalari bor edi.

Bu erda irsiy enzimopenik methemoglobinemiya bilan og'rigan bir bemorning yuragiga noto'g'ri operatsiya qilingan, bu ijobiy natija bermagan va yana ikkitasiga yurak kateterizatsiyasi qilingan (I.L.Ilyinskaya va boshqalar, 1973, 1979) holatlarini adabiyotlardan keltirish o'rindir. .

Shunisi e'tiborga loyiqliki, bemorimiz o'zining va singlisining siyanozi yozda, issiq mavsumda sezilarli darajada kamayishi, qishda esa o'zlarini ancha yomon his qilishlari, siyanoz kuchayishi, nafas qisilishi bezovta qilishini aytdi. Bu haqiqatda bizda quyosh nurlanishi konjenital methemoglobinemiya bilan og'rigan bemorlarda siyanozning kamayishiga hissa qo'shishini ta'kidlagan klinisyenlarning kuzatishlarini tasdiqladik.

Adabiyotda, shuningdek, siyanozning sovutish, intoksikatsiya, nitritlar, oziq-ovqatlarni o'z ichiga olgan ba'zi dorilarni qabul qilish, ayollarda - homiladorlik paytida, bizning bemorimizda sodir bo'lgan va turli toksikozlarning rivojlanishi bilan kuchayishi tasvirlangan.

reduktaza mos ravishda 1,57 birlik va 1,272 birlik.

Ulardan tashqari, probandning onasining opa-singillari va aka-ukalaridan 4 kishi, aka-uka orasidan 8 kishi va ularning farzandlari orasida 1 kishi ham NEM

genining geterozigota tashuvchisi bo'lib chiqdi, chunki ularda NEM geni keskin kamaygan. eritrotsitlar methemoglobin reduktaza fermenti.

Shuni ta'kidlash kerakki, probandning tekshirilgan 40 qarindoshidan 2 (5%) o'g'il bolalarda (IV-39, 40) markaziy asab tizimining buzilishi (aqliy nogironlik) mavjud bo'lib, bu NAD fermenti nuqsoni bilan ham bog'liq bo'lishi mumkin. Leykotsitlarda H.reduktaza. Bundan tashqari, geterozigotli NEM tashuvchilar orasida bir (2,5%) ayol (Sh-14) NAD.H.reduktaza etishmovchiligining konjenital mitral-aorta yurak kasalligi bilan kombinatsiyasiga ega, bu esa bir-birini kuchaytiradi. Biroq, adabiyotda NAD.H.reduktaza etishmovchiligining yurak rivojlanishidagi nuqson bilan birikmasi haqida ma'lumot topilmadi.

Ushbu nasl oilasining barcha a'zolari bilan, ayniqsa NEM genining geterozigotli tashuvchilari topilgan tekshirilgan yaqin qarindoshlar orasida kasalliklar haqida, kasal yoki geterozigota tashuvchilarning paydo bo'lish ehtimoli haqida batafsil tushuntirish berildi. bolalar, ayniqsa qarindoshlar o'rtasidagi nikohda. Bu oilaning aka-uka va opa-singillari orasida tibbiyot institutining yuqori kurs talabasi (I-kurs) yigit ham bor edi, u yaqin qarindoshlari orasida doimiy ravishda tibbiy-genetik konsultatsiyalar o'tkazib turishini umid qilib, diqqat bilan maslahat oldik. tibbiy ma'lumotga ega mutaxassis sifatida. Amalga oshirilgan bu chora-tadbirlarning barchasi, shubhasiz, ushbu oila a'zolarining umumiy soni 68 kishi bo'lgan NEM genini tashuvchilik tarqalishini kamaytirishda muhim rol o'ynaydi.

M.S. Kushakovskiy (1968) va boshqalar, gemodinamikada o'zgarishlar bo'lgan NEM bilan og'rigan bemorlarda - taxikardiya, yurak chiqishi ortishi - bu hodisalar tananing gipoksiyasi natijasida kompensatsion xarakterga ega.

NEM bilan og'rigan bemorlarda gipoksiya gemoglobinning "valent duragaylari" shakllanishi tufayli oksigemoglobinning shikastlanishi natijasida yuzaga keladi, buning natijasida oksigemoglobinning katta qismi kislorodni to'qimalarga tashish funksiyasidan o'chiriladi, bu esa yuqori afiniteye ega. kislorod va gemoglobinning "valent gibridlari" ning past kooperativligi uchun (A. P. Andreeva va boshq., 1977) va methemoglobinni gemoglobinga kamaytirishning asosiy mexanizmini buzdi (Gcg ^ c ^ 1948; Wilkinson tomonidan keltirilgan, 1981).

Enzimopenik methemoglobinemiyaning umumiy shakli ko'plab organlarning hujayralarida methemoglobin reduktiv faolligining irsiy tanqisligidir. Adabiyotda bir yoshli bola tasvirlangan bo'lib, u nafaqat qonda methemoglobinning ko'payishi va eritrotsitlarda methemoglobin reduktaza yo'qligi, balki leykotsitlar va trombositlarda sitoxrom-b-5-reduktaza nol faolligini ham ko'rsatdi. .

Adabiyotda tasvirlangan enzimopenik methemoglobinemiya bilan og'riqan bemorlar oilalarining genealogik xaritalari bilan tanishish bizni ushbu kasallik avtosomal retsessiv meros turi bilan tavsiflanganligiga ishonch hosil qiladi (MS Kushakovskiy, 1968; GV Derviz, 1977; Top% 1968 va boshqalar).

Yuqorida tavsiflangan oilada, uchta homozigot bemor bilan, haqiqatan ham methemoglobinemiya va jinsiy aloqa namoyon bo'lishi o'rtasida hech qanday bog'liqlik yo'q. Ota-onalari klinik jihatdan sog'lom, ammo NEM uchun geterozigot bo'lgan uchta bolada siyanoz birdaniga darhol paydo bo'ldi, bu methemoglobin fermenti faolligining pasayishidan dalolat beradi.

Shunday qilib, birinchi marta o'zbek populyatsiyasida irsiy enzimopenik methemoglobinemiya uchragan uchta homozigota va 14 geterozigota kasali bo'lgan oila aniqlandi. Kelajakda keyingi tadqiqotlar Farg'ona vodiysida endemik o'choq bor-yo'qligini aniqlashga, shuningdek, ushbu irsiy kasallikning molekulyar asoslarini (ferment tiplanishi va boshqalar) aniqlashga qaratilgan bo'lishi kerak.

Ushbu yo'nalishdagi dastlabki tadqiqotlar biz tomonidan katta ilmiy xodim A.P. Andreeva va kichik ilmiy xodim E.G. Qozon.

Genetik variantlarni o'rganish uchun poliakrilamid jelida izoelektrik fokuslash usuli qo'llanilgan, keyinchalik fermentni yuqorida tavsiflangan usul bo'yicha faollikka asoslangan holda aniqlash (E.G. Kazanets, F.A. Zaxarova, A.A. Levina, A.P. Andreeva, Yu.N. Tokarev, 1982). NEM ning sababi sifatida fermentning genetik variantini taklif qilish uchun hech qanday dalil yo'q. Shunday qilib, bir xil variant sog'lom oila a'zolarida ham, NEM uchun geterozigotada ham topilgan. Gemolizatlarning izoelektroforegrammasini oqsil va faollik uchun bo'yash gemozigotalarda o'ziga xos faollikka ega bo'lmagan oqsil uchun bo'yashga mos keladigan tasmalar mavjudligini aniqladi. Shuning uchun biz ushbu oilada NEM ning sababi ushbu fermentning sintezi yo'qligida emas, balki uning inaktivatsiyasida bo'lganligi haqida dastlabki xulosa chiqarishimiz mumkin, buning sabablari keyingi tadqiqotlarda aniqlanishi kerak.

Ushbu bobning yakunida shuni ta'kidlash kerakki, gematologiyaning zamonaviy yutuqlariga qaramay, yaqin vaqtlargacha talassemiyani davolash masalasi, boshqa irsiy kasalliklar kabi, etarli darajada rivojlanmagan va simptomatik va o'rnini bosuvchi xususiyatga ega.

Hozirgi vaqtda dunyoning bir qator mamlakatlarida (AQSh, SSSR, Angliya va boshqalar) erta bolalikdan qabul qilingan gipertransfüzyon rejimi, qon quyish va uni tayyorlash bilan davolashning shok kursini qo'llash umumiy holatning

yaxshilanishiga olib keladi. va bemorning faolligi, o'sishning yaxshilanishi, regressiya suyak deformatsiyasi va boshqalar. (Yu.N. Tokarev va boshqalar, 1978; f/ 1969 va boshqalar). Gipertransfüzyon rejimi qon quyish yoki uning preparatlari bilan davolashning "shok*" kursining boshidan iborat (gemoglobin 120-130 g / l gacha ko'tarilishidan 2-3 hafta oldin 8-10 transfüzyon, so'ngra har 4 haftada gemotransfüzyonlar buyuriladi. .

Ushbu rejimda to'liq qonni tez-tez ishlatish ba'zida immunologik asoratlar bilan tahdid qiladi va suyak iligining o'z eritropoez faolligini bostirish imkoniyati mavjud. So'nggi o'n yilliklarda qon kriobiologiyasining rivojlanishi tufayli Sovet Ittifoqida muzlatilgan qon banklari tarmog'i tashkil etildi, uni qon tizimining turli patologiyalarida, ayniqsa talassemiya bilan og'rigan bemorlarni davolashda keng qo'llash uchun zarur shart-sharoitlar yaratildi. Talassemiya bilan og'rigan bemorlarni davolashda eritrotsitlarni quyish bo'yicha katta ijobiy tajriba to'plangan, ayniqsa yangi qondan foydalanishda transfüzyondan keyingi og'ir reaksiyalar bo'lgan bolalarda (Yu.N.Tokarev, N.N. Skachilova, 1978). .

Temir bilan bog'liq bo'lgan gipertransfüzyonning xavfli asoratlarini xelat terapiyasi (Desferal, DTRA) bilan oldini olish mumkin.

Suyak iligi transplantatsiyasi talassemiyani davolashda immunitetga mos keladigan donorlar va retsipientlarni tanlash qiyinligi sababli haligacha keng qo'llanilishini topmagan.

Talassemiyada splenektomiya bilan bog'liq jarrohlik davolash muayyan terapevtik samara beradi (A.M.Axundova, 1974; G.M.Abdullaev va boshqalar, 1979 va b.). Shuningdek, gemolitik inqirozlarda, ayniqsa immunologik ziddiyat bilan bog'liq bo'lgan glyukokortikoid gormonlarini qo'llash bilan ma'lum bir ta'sir qayd etiladi (RF Garkavtseva, 1966, 1976 va boshqalar).

Talassemiyaning turli klinik shakllari, anormal gemoglobinlari va ularning kombinatsiyasi bilan og'rigan bemorlarni davolashda biz o'tkazgan kompleks terapiya vitamin terapiyasi (vitamin C, Bg, Bj), foliy kislotasi, butun qon, eritrotsitlar massasi, kamroq gormon terapiyasi, simptomatik dorilarni o'z ichiga oladi. asoratlar va birga keladigan kasalliklar mavjudligiga qarab, davolanish vaqtinchalik samara berdi. Biroq, muzlatilgan va o/* (imto-9^ eritrotsitlar massasi) kabi zamonaviy qon mahsulotlari bilan ta'minlash, Farg'ona vodiysi tibbiyot muassasalari sharoitida ushbu dori vositalarini ishlab chiqaradigan yirik qon xizmati muassasalari mavjud emasligi sababli muayyan qiyinchiliklar tug'dirmoqda.

Yuqumli asoratlardan antibiotiklar, sulfanilamid preparatlari yordamida yallig'lanish jarayonini bartaraf etishga qaratilgan davolash o'tkazildi. Qon aylanish organlarining funksiyasi etarli bo'lmagan taqdirda, yurak glyukozidlari va boshqa kardiotonik preparatlar qo'llanilgan. Funktsiya buzilgan sezilarli gepatosplenomegali bilan davolash gepatoprotektiv va detoksifikatsiya qiluvchi (gemodez va boshqalar) preparatlari yordamida funksiyalarni normalashtirishga qaratilgan. Irsiy enzimopenik methemoglobinemiya bilan og'rigan homozigot bemorlarda methemoglobinemiya inqirozini davolashga kelsak, u riboflavin (B vitamini) 1-2 kursiga juda yaxshi javob beradi. Riboflavin kursi 3 ml mushak ichiga, har kuni, 10 kun davomida.

Bizning kompleks davolashimiz, ayniqsa, gemolitik inqirozlarda ma'lum samara berdi. Umumiy ahvol yaxshilanib, periferik qon ko'rsatkichlari bosqichma-bosqich normalashdi, jigar va taloq susaydi, bemorlarning faolligi va mehnat qobiliyati tiklandi, yaxshilanishlar bilan kasalxonaga yotqizildi.

Adabiyotlardan ma'lumki, asosiy talassemiya bilan og'rigan bemorlarning prognozi noqulay bo'lib qolmoqda, chunki desferal va sifaferez yordamida qo'shma gipertransfüzyon terapiyasi bilan ham bemorlar asoratlardan, shu jumladan yurak gemosiderozidan o'lishadi."Ajoyib - globin genlarining chiqishi.

Talassemiyaning, shuningdek, boshqa eritrotsitopatiyalarning oldini olish, prenatal diagnostikaning istiqbolli usuli yordamida ta'sirlangan juftliklarga tibbiy genetik maslahat berish nuqtai nazaridan ko'rib chiqiladi. Biroq, so'nggi yillargacha Sovet Ittifoqida ushbu texnika etarli darajada qabul qilinmagan. Shuning uchun uni keng qo'llash yaqin yillardagi amaliy sog'liqni saqlashning vazifasidir.

Akademik N.N. Bloxin SSSR Tibbiyot fanlari akademiyasining umumiy yig'ilishining sessiyasida so'zlagan (1984 yil) tibbiyot olimlarining partiya tomonidan qo'yilgan vazifalarni bajarishga, qarorlarini amalga oshirishga katta hissa qo'shishga qat'iyiligini ta'kidladi. KPSS XXII s'ezdi, KPSS Markaziy Qo'mitasining keyingi Plenumlari sog'liqni saqlashning asosiy vazifasini keng ko'lamli profilaktika tadbirlarini o'tkazish va butun aholini har yili tibbiy ko'rikdan o'tkazishni belgilab berdi. Sovet sog'liqni saqlashni rivojlantirishning yangi muhim bosqichi bo'lgan butun aholini yillik tibbiy ko'rikdan o'tkazish belgilangan miqdordagi laboratoriya instrumental tadqiqotlari, xavf omillari va kasalliklarni (yurak-qon tomir, yurak-qon tomir kasalliklari) aniqlash bilan butun aholini yillik tibbiy ko'rikdan o'tkazishni o'z ichiga oladi. onkologik, gematologik, endokrin va boshqalar) erta bosqichlar, shuningdek keyingi dispanser kuzatuv;

keng qamrovli sog'lomlashtirish va davolash tadbirlarining mavjudligi. Bolalar salomatligi va rivojlanishining holatini dinamik kuzatishga alohida e'tibor beriladi (S.P0 Burenkov, 1984).

Ushbu vazifalar doirasida O'zbekiston Respublikasi tub aholisining mintaqaviy patologiyasining o'ziga xos xususiyatlarini hisobga olgan holda, har yili Butunittifoq tibbiy ko'rikdan o'tkazish vaqtida kasallikni tashxislash va qo'yish imkonini beruvchi chora-tadbirlar kompleksini ishlab chiqish zarur. dispanserda globin zanjirlarining mutant genlariga tashrif buyuruvchilar qayd etiladi.

Tadqiqotlarimizda olingan natijalar aniq ko'rsatmoqdaki, tibbiy va ijtimoiy yordamni to'g'ri tashkil etish uchun ushbu kontingent hatto bolalik davrida ham aniqlanishi kerak.

Chunki shunga o'xshash muammolarga hamma duch keladi. Osiyo-Zaqafqaziya respublikalari, keyin aholini umumiy tibbiy ko'rikdan o'tkazish doirasiga kiritilgan aniqlash va kuzatish uchun bir xil turdagi markazlashtirilgan tizimni tashkil qilish kerak. Biz ishlab chiqqan amaliy takliflar keyingi bobda keltirilgan.

ADABIYOTLAR

1. Vorobyov A.I., Gorodetskiy V.M., Shulutko E.M., Vasilev S.A. O'tkir massiv qon yo'qotish.-M., 2001.-176 p.
2. Vorobyov P.A. Haqiqiy gemostaz.-M.-"Newdiamed", 2004.-139b.
3. Dvoretzkiy L.I. Anemiya diagnostikasi va davolash algoritmlari // Russkiy med. jurnal.-2003.-№8.-b.427-433.
4. Dvoretzkiy L.I. Temir tanqisligi kamqonligi bilan og'rigan bemorlarni davolash bo'yicha klinik tavsiyalar // Rus asali. Jurnal.-2004.-No14.-S.893-897.
5. Dvoretzkiy L.I., Zaslavskaya E.A. Temir tanqisligi anemiyasini tashxislash va davolash algoritmlari: ilmiy nashr // Farmateka: med. Jurnal.-2006.- No5.-S.117-120.
6. Cazzola M. Patofiziologiyasi va saraton kasalliklarida kamqonlikni davolash // Saraton kasalliklarida anemiya. - 2002. - 1-jild, nashr. 1. - S. 11-13.
7. Kozinets G.I., Makarova V.A. Klinik amaliyotda qon tizimini o'rganish.- M., 1997.-480 b.
8. Kozinets G.I. Xayriya. Rus ko'rinishi // Transfuziologiyada yangi 2001.-Jil. 1.-C.5-18.
9. Kozlovskaya L. va boshqalar. Surunkali kasalliklarning kamqonligi // Vrach.-2006.- No 3.- 17-20 b.
10. Krilov A.A. Umumiy tibbiy amaliyotda anemiya // Yangi Sankt-Peterburg tibbiyot gazetasi.-2002.-№4.-S.13-20.
11. Kulagin A.D., Lisukov I.A., Kozlov V.A. Aplastik anemiya. Immunopatogenez, klinika, diagnostika, davolash.-Novosibirsk "Nauka", 2008.-232 b.
12. Loria S.S. Temir tanqisligi anemiyasi.- M., 2003.- 59 b.
13. Lugovskaya S.A., Pochtar M.E. Eritron va temir metabolizmi holatini zamonaviy baholash // Klin. laboratoriya diagnostikasi.-2002.-№9.-B.16.
14. Lukina E.A. Surunkali kasalliklar anemiyasini davolashda rekombinant eritropoetin // Laboratoriya.-1997.- No 5.- 25-28-bet. PDF pdfFactory Pro sinov versiyasi bilan yaratilgan www.pdffactory.com 121
15. Mixaylova E.A., Ustinova E.N., Klyasova G.A. Aplastik anemiya. Kitobda: Leykemiyani dasturlashtirilgan davolash // ed. V.G. Savchenko.-M., 2008.- S.328-342.
16. Molchanov I.V., Gorbachevskiy Yu.V., Kosachenko V.M., Goldina O.A. O'tkir qon yo'qotishning infuzion-transfuzion terapiyasida kolloid eritmalar // Probl. gematologiya va transfuziyon. qon.- 1999.-№2.-S.10-13.
17. Momot A.P. Gemostazning patologiyasi. Klinik va laboratoriya diagnostikasining tamoyillari va algoritmlari.- Sankt-Peterburg, 2006. - B. 77-90.
18. Gematologiya bo'yicha qo'llanma / ed. akad. A.I. Vorobyov 3 jildda / 2005.-v.3.-S. 148-400.
19. Solomaxa A.A., Mitroshsh A.N. Postgemorragik anemiyaning oldini olish va davolashning dolzarb muammolari // Rossiya Qon xizmatining axborotnomasi.-2006.- No 1.- P.24-25.
20. Shabalov, N. P. Bolalar kasalliklari: darslik. universitetlar uchun / N. P. Shabalov. SPb. : Piter, 2009 T. 1-2. 315-331-betlar.

21. Pediatriya. Milliy etakchilik / tahrir. A. G. Rummyantsev. T. 1 M. GEOTAR-Media, 2009 S. 356–381.
22. Kasalxona pediatriyasi bo'yicha qo'llanma / ostida. ed. S. I. Tena. Minsk, Belarusiya. 2002 yil 662–683-betlar.
23. Pediatriya / ed. J. Gref; boshiga. ingliz tilidan. M., Amaliyot. 1997 yil 623–639-betlar Qo'shimcha
24. Kozarezova, T. N. Bolalardagi qon kasalliklari / T. N. Kozarezova, N. N. Klimkovich. Minsk: Belarus fani, 2001, 54-104-betlar.
25. Papayan, A. V. Bolalardagi anemiya / A. V. Papayan, L. Yu. Jukova. SPb. : Piter, 2001 S. 233-342.
26. Guidelines for the diagnosis and management of hereditary sferocytosis / P. H. Bolton-Maggs [et al.]. *Br. J. Haematol.* Jan., 2012 156 (1) : 37–49.
27. Splenectomy for hereditary spherocytosis : complete, partial or not all? / M. Casale [et al.] // *Expert. Rev. Hematol.* Dec., 2011 4 (6) : 627–35.
28. Splenectomy in hereditary spherocytosis : review of 1657 patients and application of the pediatric quality indicators / F. Abdullah [et al.] // *Pediatr. Blood Cancer.* Jul., 2009 52 (7) : 834–7.
29. Laparoscopic partial vs total splenectomy in children with spherocytosis / J. Morinis [at al.] // *J. Pediatr. Surg.* Sept., 2008 43 (9) : 1649–52.
30. Compliance with immunizations in splenectomized individuals with hereditary spherocytosis / R. F. Grace [at al.] // *Pediatr. Blood Cancer.* Jul., 2009 52 (7) : 865–7.
30. Anemia, Iron Deficiency and Iron Deficiency Anemia. ILSI. ILSI Publication 2002.
31. Autoimmune hemolytic anemia in chronic lymphocytic leukemia: clinical, therapeutic, and prognostic features / F.R. Mauro, R. Foa, R. Cerretti et al. // *Blood.* – 2000. – Vol. 95, N 9. – P. 2786-2792.
32. Hasanbegovic E. Autoimmune hemolytic anemia in sensitive to corticosteroids and high dosage immunoglobulins therapy // *Med.Arh.*-2008.-Vol.62.-N1.-P.56-57.
33. Menounos P., Zervas C., Garinis G. et al. Molecular heterogeneity of the glucose-6 phosphate dehydrogenase deficiency in the Hellenic population // *Hum.Hered.*- 2000.- Vol. 50.- P. 237-241.
34. Rituximab-based chemotherapy for steroid-refractory autoimmune hemolytic anemia of chronic lymphocytic leukemia / N. Gupta, S. Kavuru, D. Patel et al. // *Leukemia.* – 2002. – Vol. 16, N 10. – P. 2092-2095.
35. Weiss G., Goodnough L.T. Anemia of Chronic Disease // *New.Eng.J. Med.*-2005.-Vol.352, N10.- P. 1011-1023.

MUNDARIJA

1	Gemoglobinopatiyalar tarqalishining etno-geografik bog'liqligi aholi va yashash joylarining xususiyatlari. a) Milliy farqlar	3
2	Beta talassemiyaning asosiy etniklar orasida tarqalishi	3
3	Turli xil fenotipik va genotipik variantlar.	6
4	b) Glyukoza-6-fosfat dehidrogenaza fermenti yetishmasligi tarqalishiga bog'liqligi. Aholining etnogeografik xususiyatlaridan gidrogenozlar	10
5	Farg'ona vodiysi aholisida uchraydigan gemoglobinopatiyalarning individual shakllarining fenotipik xususiyatlari.	15
6	v) Kichik talassemiya bilan og'rigan bemorlarning miqdoriy va sifat gematologik ko'rsatkichlari.	30
7	d) Minimal beta-talassemiya bilan og'rigan bemorlarda miqdoriy va sifatli gematologik ko'rsatkichlar.	35
8	Beta-talassemiyaning temir tanqisligi anemiyasi bilan kombinatsiyasi.	38
9	e) anormal gemoglobinlar (D, E)	41
10	Gemoglobinopatiya E	46
11	f) alfa talassemiya (gemoglobinopatiya H)	49
12	g) G-6-FDG etishmovchiligi va bu holatning kombinatsiyasi	54
13	h) methemoglobin reduktaza etishmovchiligi.	68
14	ADABIYOTLAR	77

