

# СОВРЕМЕННОЕ СОСТОЯНИЕ ПРОФИЛАКТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ ТАЛАССЕМИИ В АЗЕРБАЙДЖАНЕ

Алиева К.А.<sup>1</sup>, Гусейнова Н.Т.<sup>2</sup>, Мамедова Р.Ф.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Алиева Камила Али Ага кызы - доктор биологических наук, профессор, заведующий кафедрой;

<sup>2</sup>Гусейнова Назакет Таги кызы – кандидат биологических наук, доцент,  
кафедра генетики и эволюционного учения,  
Бакинский государственный университет;

<sup>3</sup>Мамедова Рена Фирудин кызы – доктор философии по биологии, старший преподаватель,  
кафедра информатики и общетехнических дисциплин,  
Азербайджанский университет кооперации,  
г. Баку, Азербайджанская Республика

**Аннотация:** статья посвящена проблеме современного состояния профилактики и лечения талассемии, являющейся одной из самых распространенных наследственных заболеваний в Азербайджанской Республике. Вводная часть состоит из описания данного заболевания, его разновидностей и симптомов. Отмечается тяжесть клинической картины, признаки и последствия этого заболевания. В разделе профилактики в хронологическом порядке отмечены мероприятия и пути по предотвращению распространения талассемии, предпринимаемые правительством, общественностью и благотворительными организациями, показаны основные меры профилактики. Особое внимание уделено современным методам лечения в Азербайджане пациентов с гомозиготной  $\beta$ -талассемией, которая основана на применении гипертрансфузионного режима и пересадке костного мозга.

**Ключевые слова:** талассемия, мутация, профилактика, гемоглобин, гены, анемия, наследственность.

УДК 575.176

## Введение

$\beta$ -талассемия представляет особый интерес для населения Азербайджана, где частота его самая высокая по сравнению с другими наследственными болезнями и в некоторых регионах достигает 15-20% гетерозиготного носительства. Ежегодно в республике рождается около 200 новорожденных с гомозиготной  $\beta$ -талассемией. Их число растет и за счет кровнородственных браков, исторически широко распространенных в республике. Талассемия в эндемических районах является причиной материнской смертности (3-5%). Смертельные гемолитические кризы нередко развиваются у женщин-гетерозигот или компаундов в период беременности и родов [1].

$\beta$ -талассемии – это наследственные заболевания гемоглобина, которые передаются по аутосомно-рецессивному типу и связаны со снижением ( $\beta^+$ ) или полным отсутствием ( $\beta^0$ ) синтеза  $\beta$ -глобиновых цепей [2, с. 1-5].  $\beta$ -талассемии возникают в результате синтетического дефекта  $\beta$ -глобиновой цепи, как следствие мутации  $\beta$ -гена. Спектр мутаций, вызывающих дефицит бета-цепи очень широк: от делеции до трансверсий. Чаще встречаются точечные мутации, которые могут включать кодирующую последовательность, область промотора, иницирующий кодон или стоп-кодон и сплайсинг-последовательность [3, с. 79-86].

## Причины высокой частоты распространения талассемии в Азербайджане

Различную частоту распространения  $\beta$ -талассемии в определенных регионах Азербайджана может объяснить малярийная теория. При попадании в кровь больного талассемией с аномальным эритроцитом малярийный плазмодий, не найдя субстрата, погибает, тем самым сохраняя жизнь больного. Таким образом, малярийная теория распространения талассемии объясняет высокую частоту заболевания именно в регионах с частой встречаемостью малярии в качестве адаптации. И хотя в настоящее время в Азербайджане уничтожены 98% очагов локализации малярии, историческое распространение плазмодия оставило свой след в генофонде азербайджанского населения.

Наряду с историческим распространением малярии в некоторых регионах республики, высокая частота талассемии в Азербайджане объясняется также распространением кровнородственных браков [4, с. 45-68]. Несмотря на то, что вот уже несколько лет, как молодые, собирающиеся вступить в брак, обязательно сдают анализ на носительство гена талассемии, ежегодно продолжают рождаться дети с этим недугом.

## Основные направления профилактики талассемии в Азербайджане

Высокая частота талассемии в Республике создает существенные социальные проблемы, в том числе такую, как необходимость в частых переливаниях крови. В свою очередь переливание крови создает большие проблемы с накоплением железа в организме больных, которое необходимо выводить из организма очень дорогостоящими импортными препаратами.

В ходе научных исследований по усовершенствованию существующих методов терапии и профилактики заболевания в НИИ Гематологии и Трансфузиологии показан преходящий характер

угнетающего влияния спленэктомии на иммунный статус больных талассемией и доказаны преимущества использования плазмафореза в качестве альтернативного метода предупреждения развития гемосидероза. Кроме того, продемонстрировано прогностическое значение активности металлизависимых ферментов в клиническом течении талассемии, доказана роль специфических изменений обмена цинка, меди, магния в развитии осложнений при талассемии, охарактеризованы проблемы психологического характера, наблюдающиеся у больных талассемией и членов их семей [5, с. 7].

Учитывая серьезность проблемы, в 1989 г. в Азербайджане была создана Республиканская Ассоциация Родителей детей, больных талассемией, которая в 1998 г. была переименована в «Саваб дунйасы» («Мир Добрых дел»), а в 1999 г. стала членом Международной Федерации Талассемии. В 1994 г. была подготовлена программа по контролю талассемии в Азербайджане [6].

В нашей стране со стороны государства и Фонда Гейдара Алиева созданы все условия для обеспечения пациентов с талассемией высоким качеством жизни. Фондом в 2009 г. основан Центр талассемии в г. Баку, с целью создания специализированного медицинского центра и банка крови в Азербайджане, развития добровольной донорской службы для обеспечения страдающих от талассемии детей безопасной и качественной кровью, просвещения населения в целях предупреждения распространения данной патологии и расширения сотрудничества со странами, ведущими борьбу с заболеванием. В настоящее время по инициативе Ассоциации Талассемии Азербайджана «Саваб дунйасы» в Азербайджане проводятся кампании, посвященные агитации населения на безвозмездную сдачу донорской крови.

Кроме того, проведена кампания, ставившая задачу информирования людей о талассемии и необходимости проверки на носительство заболевания перед вступлением в брак. В рамках мероприятий «Школа пациента» дана обширная информация и рекомендации по поддержанию здорового образа жизни при талассемии. Люди, страдающие этим заболеванием, получили квалифицированные рекомендации в этой области. Кабинетом министров Азербайджана утверждена Программа мероприятий по профилактике и лечению талассемии на 2011-2015 годы. В рамках этих мероприятий усовершенствуется работа по проведению мероприятий, направленных на проведение перинатального скрининга плода во время беременности женщины, на раннее выявление патологического гена талассемии среди лиц, желающих вступить в брак, а также среди новорожденных. Кроме того, Распоряжением Президента Ильхама Алиева от 10 февраля 2015 года утверждена «Государственная программа по борьбе с талассемией на 2015-2020 годы», направленная на усиление профилактики талассемии, расширение просветительской работы среди населения и, в целом, усовершенствование медицинской помощи, оказываемой больным талассемией [7].

Активная просветительская работа среди населения, внедрение и разработка экспресс-методов и диагностических тестов для скрининга талассемий во время беременности, пренатальной диагностики плода, у новорожденных, примененные в работе медико-генетического консультирования, позволят разработать концепцию их профилактики.

#### **Методы и средства лечения талассемии в Азербайджане**

На сегодняшний день стандартными методами лечения являются переливание компонентов (эритроцитов) донорской крови, применение хелаторов. Радикальным методом лечения талассемии является пересадка костного мозга от родственного или подходящего донора. Как известно, переливание эритроцитарной массы крови является основным методом лечения больных талассемией. Начиная с апреля 2020 года после обращения Первого вице-президента страны Мехрибан ханум Алиевой к народу Азербайджана не оставлять без внимания пациентов с талассемией, помочь им, огромное количество организаций и граждан, а также гостей Азербайджана присоединилось к акциям по сдаче донорской крови. Это происходило в условиях пандемии. Во время пандемии обеспечение донорской кровью в итоге стало даже лучше, чем в течение долгих лет, когда мы испытывали с этим сложности.

В настоящее время в Республиканском центре талассемии лечатся более трех тысяч пациентов. Здесь созданы все условия для облегчения страданий больным, и особенно детям, столкнувшимся со смертельной опасностью. Кроме того, в стране в последние годы были приняты важные меры в области лечения и диагностики талассемии, благодаря чему удалось добиться снижения смертности среди больных.

Сегодня с гордостью можно сказать, что в Азербайджане удалось добиться осуществления радикального лечения талассемии - трансплантации костного мозга в соответствии с клиническими протоколами. В Центре талассемии успешно функционирует отделение трансплантации. Там работает прекрасная команда врачей, но, к сожалению, возможна трансплантация костного мозга только от родственников (брат, сестра). В мае 2014 года впервые в истории отечественного здравоохранения в Бакинском Центре талассемии были проведены три сложные операции по пересадке костного мозга, а в 2017 году в Азербайджане пересажен костный мозг 12 гражданам — одному с острым лейкозом, одному с апластической анемией и десяти с гомозиготной бета-талассемией. Трансплантация костного мозга от

родственных доноров в Центре талассемии для пациентов с талассемией осуществляется согласно госпрограмме бесплатно. В последние два года число желающих сделать трансплантацию костного мозга резко возросло, ведь в этом случае ребенок с талассемией перестанет зависеть от переливания крови и другого лечения [8].

В настоящее время для лечения талассемии изучаются методы генной терапии, включающие в себя сбор гемопоэтических стволовых клеток (ГСК) из крови пострадавшего человека. Эту новую и бурно развивающаяся область рассматривают как потенциально универсальный подход к лечению широкого спектра заболеваний, начиная от наследственных, генетических, и заканчивая инфекционными.

#### **Заключение**

Актуальной проблемой современной науки является изучение заболеваемости наследственными гемолитическими анемиями в регионах нашей республики, в первую очередь, гемоглобинопатиями. Эти исследования помогут обеспечить своевременную диагностику носительства и разработать меры раннего выявления и профилактики данной патологии. Также полученные результаты позволят определить объем и характер необходимой лечебной помощи, включая определение количества необходимой донорской крови и закупку дорогостоящих препаратов.

В настоящее время остается много проблем с лечением и профилактикой талассемии. Успешная разработка более широко доступного и приемлемого перорального хелатирующего агента железа может решить проблему соблюдения эффективного режима лечения. В то же время тщательное клиническое ведение значительно улучшает качество жизни пациентов с талассемией и увеличивает продолжительность жизни. Все компоненты профилактики и лечения следует рассматривать как единое целое и поддерживать соответствующие инициативы (7, с. 85).

#### **Список литературы**

1. Akbarova Gunay. History of the study and solution to the problem of  $\beta$ -thalassemia in Azerbaijan// J Clin Med Kaz 2013;4(30):21-28.
2. Petrou M. Screening for beta thalassaemia. Indian J Hum Genet., 2010;16: Pp.1-5.
3. Dell'edera D., Pacella E., Epifania A.A. et al. Importance of molecular biology in the characterization of betathalassaemia carriers. Eur Rev Med Pharmacol Sci, 2011;15: Pp. 79-86.
4. Rustamov R., Rasidov S. Azerbaycanda Hemoqlobinopatiyalarin klinik, hematoloji ve molekulyar xususiyetleri ve onlarin Respublika erazisinde yayilmasi qanunauyqunluqlari (in Azerbaijan). In Abstracts book: International Conference: Actual problems of thalassaemia, 2007 .May 10-11; Baku, Azerbaijan. P. 45-68.
5. Гаджиев А.Б. Талассемия в мире и в Азербайджане // Азербайджанский журнал Онкологии и Гематологии, 2005. № 2. С.22-7.
6. Асадов Ч.Д., Дадашева Т.С., Мамедова Т.А. и др. Организация специализированной медицинской помощи больным наследственными гемоглобинопатиями. Методические рекомендации. Баку, 1994.
7. Распоряжение Президента Азербайджанской Республики Об утверждении «Государственной программы по борьбе с талассемией на 2015-2020 годы». [Электронный ресурс]. Режим доступа: [https://azertag.az/ru/xeber/Rasporyazhenie\\_Prezidenta\\_Azerbaidzhanskoi\\_RespublikiOb\\_utverzhdanii\\_Gosudarstvennoi\\_programmy\\_po\\_borbe\\_s\\_talassemie\\_na\\_2015\\_2020\\_gody-831310/](https://azertag.az/ru/xeber/Rasporyazhenie_Prezidenta_Azerbaidzhanskoi_RespublikiOb_utverzhdanii_Gosudarstvennoi_programmy_po_borbe_s_talassemie_na_2015_2020_gody-831310/) (дата обращения: 28.03.2022).
8. Какие мероприятия нужно осуществить в Азербайджане для помощи больным талассемией? [Электронный ресурс]. Режим доступа: <https://paralel.az/ru/article/276831/> (дата обращения: 28.03.2022).