

КЛИНИКО-ЛАБОРАТОРНЫЙ ПРОФИЛЬ ДЕТЕЙ С ТАЛАССЕМИЕЙ В НЕЭНДЕМИЧНОМ РЕГИОНЕ

Фисюн И.В.

*ФГБОУ ВО «Орловский государственный университет
имени И.С. Тургенева», Медицинский институт
Орел, Российская Федерация*

Актуальность

Железодефицитная анемия (ЖДА) – наиболее частая форма анемии, с которой сталкивается врач-педиатр в амбулаторной практике [1, 3]. Микроцитоз эритроцитов в общем анализе крови является типичным, но не патогномоничным признаком данной патологии; дифференциальная диагностика ЖДА со второй по распространенности микроцитарной анемией – талассемией, затруднена, особенно малосимптомными формами у гетерозиготных носителей [2, 4, 5]. В этой связи актуальным является изучение клинических и лабораторных критериев дифференциальной диагностики данных заболеваний.

Цель исследования

Определить клинико-лабораторный профиль детей с талассемией в неэндемичном регионе на модели Орловской области

Материалы и методы

В базе данных единственного в Орловской области специализированного отделения детской онкологии и гематологии БУЗ НКМЦ им. З.И. Круглой за период 2015–2022 гг. проведен поиск впервые выявленных случаев талассемии у детей. Для ретроспективного анализа использованы медицинские карты (форма 003/у) пациентов с талассемией, верифицированной по электрофорезу гемоглобина. Регистрации подлежали жалобы, данные анамнеза, возраст, национальность и клинико-лабораторные проявления заболевания. Ввиду редкости патологии использованы только методы описательной статистики; количественные величины представлены в формате *Me* (A; B), где *Me* – медиана, A и B – соответственно 1-й и 3-й квартили.

Результаты и их обсуждение

За 8 лет в Орловской области диагноз талассемия установлен 8 пациентам (пяти мальчикам и трем девочкам) в возрасте от 2 до 17 лет с медианой 5,5 лет (1;3 квартиль = 4,5 ; 8). Все дети рождены от браков, где хотя бы один из родителей или родственников второй степени родства был уроженцем Азербайджана (62,5%, n=5), Таджикистана (25,0%, n=2) или Узбекистана (12,5%, n=1), при этом только половина пациентов указали на анемию у родственников (50,0%, n=4). Жалобы, характерные для анемического синдрома (слабость, бледность), предъявлял только

1 пациент/родитель (12,5%); остальные случаи выявлены случайно при плановой оценке гемограммы. Возраст дебюта составил 1,2 месяца (1,1; 3), в числе клинико-лабораторных проявлений зарегистрирован анемический синдром (12,5%, $n=1$), спленомегалия при УЗИ (37,5%, $n=3$), снижение уровня гемоглобина (Hb), микроцитоз и гипохромия эритроцитов (100%, $n=8$). Проявлений желтухи, симптомов гемолитических кризов, деформации костей скелета, холелитиаза не зарегистрировано ни у одного из детей. Анемия легкой степени диагностирована у 87,5% пациентов ($n=7$), средней степени тяжести – у 12,5% ($n=1$); медиана уровня Hb составила 105,0 г/л (102,8; 108,5), RBC $5,9 \times 10^9$ /л (5,3; 6,2), MCV 57,5 фл (56,3; 58,8), MCH 18,5 пг (17,0; 19,3). Все дети имели нормальный уровень сывороточного ферритина (СФ). На основании результатов электрофореза гемоглобина диагноз β -талассемии установлен 87,5% больных ($n=7$), у одного пациента – соносительство α - и β -талассемии. До первичного направления к гематологу все пациенты на педиатрическом участке безуспешно получали терапию препаратами железа.

Заключение

Случаи талассемии в неэндемичном регионе спорадичны и малосимптомны; типичные клинико-лабораторные проявления гемолиза практически не встречаются; заболевание протекает под маской ЖДА легкой степени. Особенности генеалогического анамнеза, а также нормальный или повышенный уровень СФ у детей с микроцитарной анемией является показанием для направления детей к гематологу.

Библиографические ссылки:

1. Animasahun B.A., Itiola A.Y. Iron deficiency and iron deficiency anaemia in children: physiology, epidemiology, aetiology, clinical effects, laboratory diagnosis and treatment: literature review. J. Xiangya Med 2021;6:22. <http://dx.doi.org/10.21037/jxym-21-6>
2. Donze C., Benoit, A., Thuret, I., Faust, C., NaThalY Network, Gauthier, A., Berbis, J., Badens, C., & Brousse, V. (2023). β -Thalassemia in childhood: Current state of health in a high-income country. British journal of haematology, 201(2), 334–342. <https://doi.org/10.1111/bjh.18631>
3. Engle-Stone R, Aaron G.J., Huang J, et al. 2017. Predictors of anemia among preschool children: Biomarkers Reflecting Inflammation and Nutritional Determinants of Anemia (BRINDA) project. Am. J. Clin. Nutr 106: 402S–415S.
4. Piel F. B. (2016). The Present and Future Global Burden of the Inherited Disorders of Hemoglobin. Hematology/oncology clinics of North America, 30(2), 327–341. <https://doi.org/10.1016/j.hoc.2015.11.004>
5. Weatherall D.J. The Evolving Spectrum of the Epidemiology of Thalassemia. Hematol Oncol Clin North Am. 2018 Apr;32(2):165-175