Талассемия

Клинические рекомендации Минздрава России · взрослые, дети · редакция 2025 г., статус «Применяется» на 04.11.2026 · МКБ-10: D56.0, D56.1, D56.2, D56.3, D56.4, D56.8, D56.9 · Российское общество детских онкологов и гематологов, Ассоциация содействия развитию гематологии, трансфузиологии и трансплантации костного мозга "Национальное гематологическое общество"

Талассемия — наследственная группа гемоглобинопатий с нарушением синтеза одной или нескольких глобиновых цепей и гемолитической анемией различной тяжести. Рекомендация посвящена подтверждению диагноза, разграничению трансфузионно-зависимых и трансфузионно-независимых форм, профилактике перегрузки железом и пожизненному наблюдению.

Главное

- Талассемию подозревают при гипохромии и микроцитозе; диагноз подтверждают отсутствием дефицита железа, изменением фракций гемоглобина и молекулярно-генетическим исследованием глобиновых генов.
- При наличии 4 и более баллов форма относится к трансфузионно-зависимой: анемия 2–3 степени до 2-летнего возраста, влияние анемии на качество жизни, среднегодовой базовый Hb < 70 г/л, выраженная гепатоспленомегалия более 5 см ниже края реберной дуги, задержка физического развития ниже 10 центиля, частые интеркуррентные инфекции. При менее 4 баллах форму относят к ТНЗТ.
- Носители талассемии, пациенты с малой β-талассемией и α-талассемией с минимальными проявлениями лечения не требуют; рекомендован здоровый образ жизни.
- Основные долгосрочные риски — перегрузка железом, сердечные, печеночные и эндокринные осложнения, инфекции, остеопороз, нарушения роста, слуха, зрения и функции почек; их выявляют систематически.
- При ТЗТ регулярные переливания проводят обычно каждые 2–5 недель, поддерживая предтрансфузионный Hb выше 90–105 г/л; используют индивидуально подобранную лейкодеплетированную, а для программной терапии — также облученную эритроцитную взвесь.
- Хелаторную терапию деферазироксом начинают с 2 лет при перегрузке железом и/или концентрации железа в печени >7 мг/г сухого вещества при ТЗТ либо >5 мг/г при ТНЗТ.

Диагностика

1. Собрать жалобы на бледность, слабость и утомляемость, уточнить задержку физического развития, аппетит, увеличение селезенки и печени, а также семейный анамнез. При отсутствии результатов скрининга обследовать родителей, включая количественное определение фракций гемоглобина (УДД 5, УУР С).
2. Провести осмотр с оценкой общего состояния, роста, массы тела, окружности головы, вторичных половых признаков, признаков анемии, размеров печени и селезенки, костных деформаций и признаков задержки развития (УДД 5, УУР С).
3. Выполнить развернутый общий анализ крови и микроскопию мазка: оценить Hb, MCV, MCH, микроцитоз, гипохромию, анизоцитоз, пойкилоцитоз, мишеневидные клетки и нормобласты (УДД 5, УУР С).
4. Исследовать обмен железа — ферритин, железосвязывающую способность, трансферрин и насыщение трансферрина железом — и одновременно оценить показатели гемолиза, функции печени и почек (УДД 5, УУР С).
5. Определить фракции гемоглобина методом капиллярного электрофореза или высокоэффективной жидкостной хроматографии в целях установления и дифференциации диагноза (УДД 5, УУР С).
6. Провести молекулярно-генетическое исследование глобиновых генов с поиском точечных мутаций, делеций и вставок, желательно исследовать оба α-глобиновых гена и β-глобиновый ген (УДД 3, УУР В).
7. При лабораторных маркерах тканевой перегрузки железом выполнить МРТ печени и сердца в режиме T2*, а при установленной талассемии — УЗИ печени и селезенки (УДД 1–5, УУР В–С).

Лечение

- Для всех пациентов назначают здоровый образ жизни: сбалансированное питание, физическую активность без участия в соревнованиях и отказ от курения, алкоголя и токсичных веществ (УДД 3, УУР В).

- При ТНЗТ переливание эритроцитов проводят при Hb < 60 г/л, а также при инфекции, операции, беременности, выраженной задержке роста, легочной гипертензии, сердечной недостаточности, склонности к тромбозам или тяжелых костных деформациях (УДД 5, УУР С).
- При ТЗТ регулярные трансфузии начинают при Hb < 70 г/л в двух анализах с интервалом более 2 недель либо при Hb > 70 г/л, если есть выраженные симптомы анемии, деформации лицевого скелета, задержка роста, патологические переломы или экстрамедуллярный гемопоэз (УДД 5, УУР С).
- Программную трансфузионную терапию проводят индивидуально подобранной лейкодеплетированной и облученной эритроцитной взвесью обычно каждые 2–5 недель; объем составляет 20–30 мл/кг, Hb после трансфузии — не более 130 г/л, предтрансфузионный Hb — выше 90–105 г/л (УДД 5, УУР С).
- Деферазирокс назначают пациентам старше 2 лет при лабораторной картине перегрузки железом и/или концентрации железа в печени > 7 мг/г сухого вещества при ТЗТ либо > 5 мг/г при ТНЗТ (УДД 5, УУР С). Для диспергируемых таблеток начальная доза — 20 мг/кг/сут внутрь, максимальная — 40 мг/кг/сут; для таблеток, покрытых пленочной оболочкой, начальная доза — 14 мг/кг/сут, максимальная — 28 мг/кг/сут. Дозу корректируют по ферритину (УДД 1, УУР А).
- На фоне хелаторной терапии контролируют ферритин и показатели обмена железа каждые 3 месяца при подборе дозы, затем каждые 6–12 месяцев; функцию печени и почек — каждые 2 недели при подборе дозы, затем 1 раз в 1–3 месяца. При СКФ < 40 мл/мин деферазирокс противопоказан (УДД 5, УУР С).
- При паравертебральных очагах экстрамедуллярного кроветворения у пациентов с ТЗТ применяют гидроксикарбамид 7,5–20 мг/кг/сут (УДД 5, УУР С). У взрослых с ТЗТ, когда невозможно поддерживать необходимый режим трансфузий, луспатерцепт начинают с 1 мг/кг каждые 3 недели; при отсутствии ответа через 6 недель повышают до 1,25 мг/кг, не превышая эту дозу (УДД 2, УУР В).
- Спленэктомию при ТЗТ рассматривают, если ежегодная потребность в трансфузиях выросла в 1,5 раза без другой причины; у детей младше 5 лет ее не проводят из-за повышенного риска сепсиса (УДД 4–5, УУР С).

Когда направить и как наблюдать

- После подтверждения диагноза и выбора тактики передать пациента под наблюдение гематолога или детского онколога-гематолога по месту жительства и рассмотреть возможность консультации в федеральном центре, специализирующемся на талассемии.
- Плановая госпитализация нужна для переливания эритроцитной взвеси, проведения ТГСК или обследования перегрузки железом, если его нельзя выполнить амбулаторно, например при МРТ T2* под общей анестезией.
- Экстренно госпитализируют при сердечной недостаточности или аритмии, сепсисе, венозной тромбоэмболии, остеопоротическом переломе, желчнокаменной болезни либо декомпенсации хронической печеночной недостаточности.
- До установления клинического фенотипа пациентов начиная с 3-месячного возраста наблюдают у гематолога или детского онколога-гематолога не реже одного раза в месяц, контролируя питание, инфекции, развитие, рост, нарастание костной массы, гепатоспленомегалию и общий Hb.

Частые вопросы

Как отличить талассемию от железодефицитной анемии?

Для талассемии характерны микроцитоз и гипохромия при отсутствии дефицита железа по ферритину, трансферрину, железосвязывающей способности и насыщению трансферрина. Дополнительно исследуют фракции гемоглобина и глобиновые гены.

Когда пациенту с талассемией нужны регулярные переливания?

При ТЗТ их начинают при Hb < 70 г/л в двух анализах с интервалом более 2 недель либо при Hb > 70 г/л при клинически значимой анемии, задержке роста, костных изменениях, переломах или экстрамедуллярном гемопоэзе. Обычно трансфузии проводят каждые 2–5 недель.

При каком содержании железа начинают хелаторную терапию?

У пациентов старше 2 лет деферазирокс начинают при лабораторной перегрузке железом и/или содержании железа в печени > 7 мг/г сухого вещества при ТЗТ или > 5 мг/г при ТНЗТ по данным МРТ T2*.

Нужна ли спленэктомия при увеличенной селезенке?

Не только сам размер селезенки определяет показания. При ТЗТ спленэктомию рассматривают при росте ежегодной потребности в трансфузиях в 1,5 раза после исключения аллоантител, инфекций и других причин; у детей младше 5 лет операцию не проводят из-за риска сепсиса.

Как часто наблюдать ребенка с подозрением на талассемию?

С 3-месячного возраста до установления клинического фенотипа визиты к гематологу или детскому онкологу-гематологу проводят не реже раза в месяц. Оценивают развитие, рост, костную массу, размеры печени и селезенки, питание, инфекции и общий Hb.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/1004-talassemiya. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/1004_1