Серповидно-клеточные нарушения

Клинические рекомендации Минздрава России · взрослые, дети · редакция 2024 г., статус «Применяется» на 04.11.2026 · МКБ-10: D57 · Национальное гематологическое общество, Ассоциация специалистов и организаций лабораторной службы «Федерация лабораторной медицины», Российское общество детских онкологов и гематологов

Серповидно-клеточные нарушения — генетически обусловленная группа состояний, при которых HbS вызывает гемолиз и вазоокклюзию с анемией, болевыми кризами и поражением органов. Рекомендация посвящена подтверждению диагноза, профилактике инсульта и инфекций, длительной терапии, трансфузиям и ведению жизнеугрожающих осложнений.

Главное

- СКБ объединяет серповидно-клеточную анемию HbSS и состояния с сочетанием HbS с β-талассемией или другими дефектами β-глобина.
- Патогенез складывается из двух процессов: гемолиза с анемией и вазоокклюзии, вызывающей ишемию, болевые кризы и повреждение органов.
- К жизнеугрожающим осложнениям относятся сепсис, острый грудной синдром, секвестрация в селезенке или печени, инсульт, острая почечная недостаточность, синдром острой полиорганной недостаточности, фульминантный приапизм и острые офтальмологические осложнения.
- Функциональная аспления резко повышает риск тяжелых инфекций, особенно пневмококковых; лихорадка при СКБ требует срочного обследования и ранней антибактериальной терапии.
- Всем пациентам необходимо пожизненное наблюдение гематолога и педиатра или терапевта; большинство лечебных и профилактических мероприятий проводится амбулаторно.
- Для профилактики поражения ЦНС ежегодно оценивают кровоток по брахиоцефальным артериям; у детей скорость по средней мозговой артерии более 200 см/с связана с повышением риска инсульта в ближайшие 3 года на 40%.
- Нужно избегать охлаждения, перегрева, дегидратации, длительной интенсивной нагрузки, подъема выше 1500 м, курения и алкоголя — эти факторы провоцируют болевые кризы.

Диагностика

1. Собрать жалобы и анамнез: уточнить боль, лихорадку, бледность, желтуху, энурез, нарушения зрения, одышку, головную боль и неврологические симптомы, а также семейные случаи заболевания. УУР С, УДД 5.
2. Провести общий осмотр с оценкой роста, массы тела и нутритивного статуса, бледности и желтухи, размеров печени и селезенки, шума в сердце и артериального давления. УУР С, УДД 5.
3. Выполнить развернутый общий анализ крови с лейкоформулой, подсчетом ретикулоцитов и оценкой мазка крови; для контроля функции печени и почек биохимический анализ проводят каждые 3–6 месяцев. УУР С, УДД 5 и УУР С, УДД 3 соответственно.
4. Подтвердить аномальный гемоглобин: у детей старше 2 лет гипоксической пробой, затем определить типы гемоглобина и количественное соотношение фракций; методы перечислены по возрастанию эффективности. УУР С, УДД 5.
5. Провести ДНК-исследование точечных мутаций глобинового гена и протяженных делеций альфа-глобинового локуса. УУР С, УДД 5.
6. Ежегодно выполнять дуплексное сканирование брахиоцефальных артерий; при невозможности исследования или отклонении скорости кровотока — МРТ головного мозга с контрастированием либо МР-ангиографию интракраниальных сосудов. УУР С, УДД 4.
7. С раннего возраста ежегодно проводить расширенное офтальмологическое обследование с измерением внутриглазного давления, офтальмоскопией и при необходимости флюоресцентной ангиографией. УУР С, УДД 5.

Лечение

- Пациентам старше 2 лет при тяжелых болевых кризах, требующих госпитализации не менее 3 раз в год, или при двух и более эпизодах острого грудного синдрома назначают гидроксикарбамид внутрь 15–35 мг/кг/сут постоянно. При нарушении функции почек дозу контролируют особенно тщательно. УУР С, УДД 5.
- Простую малообъемную трансфузию эритроцитной взвеси объемом менее 7 мл RBC/кг с целевым Hb 100–110 г/л применяют при остром грудном синдроме, органной дисфункции, секвестрации, сепсисе или малярии, рефрактерном болевом кризе, острой анемии и перед операцией. УУР С, УДД 5.
- Обменную трансфузию с целью снизить HbS не более чем до 30% и достичь Hb 120–130 г/л проводят при инсульте, недавней полной потере слуха, тромбозе центральной артерии сетчатки, подготовке к обширной операции и остром рефрактерном приапизме. УУР С, УДД 5.
- При синдроме гипергемолиза назначают метилпреднизолон внутривенно 3–5 дней: детям 15 мг/кг/сут, взрослым 500–1000 мг/сут, одновременно с нормальным иммуноглобулином человека 2 г/кг внутривенно за 3–5 дней. Для детей УУР В, УДД 2; для взрослых УУР С, УДД 4.
- При лихорадке выше 38,5 °C пациента госпитализируют. До результатов обследования при наличии у ребенка интоксикации или температуры выше 40 °C, а также при указанных изменениях сатурации, рентгенограммы, клеточных показателей, Hb или сепсисе в анамнезе начинают парентеральную антибактериальную терапию; пример — цефтриаксон 75 мг/кг/сут. УУР С, УДД 5.
- Для профилактики инфекций детям раннего возраста с 2 месяцев назначают бензатина бензилпенициллин + бензилпенициллин прокаина 1,2 млн МЕ внутримышечно каждые 3 недели либо эритромицин 20 мг/кг/сут в два приема. УУР С, УДД 5.
- При остром грудном синдроме оценивают газы крови, кислотно-основное состояние, альвеолярно-артериальный градиент и PaO2/FiO2. При умеренной гипоксемии PaO2 70–80 мм рт. ст. и sO2 92–95% назначают кислород 2 л/мин; при первых признаках гипоксемии проводят простую или обменную трансфузию. Уровень рекомендации для кислорода и трансфузии — В, УДД 3.
- При острой секвестрации селезенки лечение начинают немедленно с коррекции гиповолемии индивидуально подобранной лейкодеплетированной эритроцитной взвесью. Детям до 2 лет рекомендуют хронические трансфузии, пациентам старше 2 лет при тяжелом ОСС — спленэктомию. УУР С, УДД 4.

Когда направить и как наблюдать

- Экстренная госпитализация показана при остром грудном синдроме, секвестрации в селезенке или печени, сепсисе или малярии, острой анемии с клиническими проявлениями, инсульте и остром рефрактерном приапизме.
- Экстренное направление в дневной стационар требуется при болевом синдроме средней или тяжелой степени, включая рефрактерный вазоокклюзивный криз.
- При ухудшении альвеолярно-артериального градиента кислорода на фоне острого грудного синдрома пациента переводят в отделение интенсивной терапии и реанимации.
- При выявлении пролиферативной ретинопатии пациента направляют в специализированный офтальмологический центр.
- Пациента выписывают после достижения целевого гемоглобина, купирования боли и разрешения осложнения или сопутствующего заболевания.

Частые вопросы

Какими исследованиями подтверждают серповидно-клеточную болезнь?

Начинают с общего анализа крови, ретикулоцитов и мазка, затем определяют типы и количественное соотношение гемоглобина; дополнительно проводят ДНК-исследование глобиновых генов. Гипоксическую пробу используют только у детей старше 2 лет.

Когда при СКБ назначают гидроксикарбамид и в какой дозе?

У пациентов старше 2 лет препарат показан при трех и более тяжелых болевых кризах с госпитализацией в год либо при двух и более эпизодах острого грудного синдрома. Доза — 15–35 мг/кг/сут внутрь постоянно; УУР С, УДД 5.

Какая температура опасна при СКБ и что делать при лихорадке?

При температуре выше 38,5 °C нужна госпитализация и быстрое обследование. При интоксикации, температуре выше 40 °C или перечисленных лабораторных и рентгенологических признаках антибактериальную терапию начинают парентерально до получения результатов обследования.

Как распознать и лечить острый грудной синдром?

ОГС сочетает лихорадку выше 38,5 °C, респираторные симптомы и новые инфильтраты в легких. Оценивают газы крови и оксигенацию; при PaO2 70–80 мм рт. ст. и sO2 92–95% назначают кислород 2 л/мин, а при первых признаках гипоксемии проводят трансфузию.

Когда нужна трансфузия при СКБ?

Простую малообъемную трансфузию используют при ОГС, органной дисфункции, секвестрации, сепсисе или малярии, рефрактерном болевом кризе, острой анемии и перед операцией. Обменную трансфузию проводят при инсульте, тромбозе центральной артерии сетчатки, остром рефрактерном приапизме и других указанных в рекомендации ситуациях.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/543-serpovidno-kletochnye-narusheniya. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/543_3