Наследственный сфероцитоз

Клинические рекомендации Минздрава России · взрослые, дети · редакция 2025 г., статус «Применяется» на 04.11.2026 · МКБ-10: D58.0, D58.8, D58.9 · Российское общество детских онкологов и гематологов, Ассоциация содействия развитию гематологии, трансфузиологии и трансплантации костного мозга "Национальное гематологическое общество"

Наследственный сфероцитоз — наследственная гемолитическая анемия из-за дефекта мембраны эритроцитов с образованием сфероцитов; течение варьирует от бессимптомного до тяжелого. Главное в практике — подтвердить гемолиз и мембранный дефект эритроцитов, оценить тяжесть, выявлять желчнокаменную болезнь и перегрузку железом, вовремя решать вопрос о трансфузиях, фолиевой кислоте и спленэктомии.

Главное

- Основные жалобы при НС: желтуха, изменение цвета мочи, бледность; при тяжелых случаях — увеличение живота. Возраст появления жалоб варьирует от первых суток жизни до глубоко взрослого возраста. УУР С, УДД 5.
- В ОАК при НС характерны ретикулоцитоз Ret ≥80 × 10^9/л, Ret/IRF >7,7, повышение МСНС, нормальный или реже сниженный MCV; в мазке — сфероциты, микроцитоз, гиперхромия, анизо- и пойкилоцитоз. УУР С, УДД 5.
- Степень тяжести по лабораторным критериям: легкая — Hb >120 г/л и Ret/IRF >19; средняя — Hb 80–120 г/л, MicroR >3,5% и MicroR/Hypo-He >2,5; тяжелая — Hb <80 г/л, MicroR >3,5% и MicroR/Hypo-He >2,0.
- Нормальная осмотическая резистентность не исключает НС: она бывает нормальной у 10–20% пациентов и при ряде сопутствующих состояний. УУР С, УДД 5.
- ЭМА-тест используют для подтверждения НС; он более информативен для постановки диагноза, чем ОРЭ, но неспецифичен и может снижаться при некоторых других мембранных расстройствах и в части случаев аутоиммунной гемолитической анемии. УУР С, УДД 5.
- УЗИ органов брюшной полости нужно всем пациентам с НС для оценки печени и селезенки, поиска дополнительных долек селезенки и диагностики желчнокаменной болезни. УУР С, УДД 5.
- Перед плановой спленэктомией обязательна полная вакцинация по Национальному календарю плюс против пневмококковой, менингококковой и гемофильной инфекции типа B; у невакцинированных спленэктомия противопоказана из-за риска жизнеугрожающего сепсиса. УУР С, УДД 5.

Диагностика

1. Начать с жалоб и анамнеза: желтуха, темная или насыщенно-желтая моча, бледность, при тяжелом течении — увеличение живота; уточнить неонатальную затяжную или интенсивную желтуху, семейные случаи желтухи, ранней желчнокаменной болезни, резкого падения Hb на фоне вирусной инфекции, мертворождения. УУР С, УДД 5.
2. Провести осмотр: оценить общее состояние, рост и массу тела, половое развитие по возрасту, врожденные аномалии; пальпировать живот и измерить печень и селезенку в сантиметрах ниже реберной дуги. УУР С, УДД 5.
3. Выполнить развернутый ОАК на автоматическом анализаторе и ретикулоциты: искать снижение Hb, повышение МСНС, нормальный или сниженный MCV, ретикулоцитоз Ret ≥80 × 10^9/л и Ret/IRF >7,7. УУР С, УДД 5.
4. Оценить мазок крови с морфологией эритроцитов: сфероциты и другие аномальные формы, средний диаметр эритроцитов, индекс сферичности, индекс овалоцитоза, кривую Прайс–Джонса. УУР С, УДД 5.
5. Проверить биохимию для оценки гемолиза и холестаза: общий, свободный и связанный билирубин, ЛДГ, АСТ, АЛТ, щелочную фосфатазу. УУР С, УДД 5.
6. Для дифференциальной диагностики и подтверждения диагноза выполнить ОРЭ до и после инкубации и ЭМА-тест; дополнительным тестом может использоваться исследование фильтруемости эритроцитов, для НС указаны значения 0–0,31 ед. УУР С, УДД 5.

7. NGS применяют для подтверждения диагноза, особенно если лабораторные тесты неоднозначны, фенотип тяжелее ожидаемого, морфология эритроцитов у ребенка не соответствует НС при больном родителе или диагноз неясен до спленэктомии. УУР С, УДД 5.

Лечение

- При среднетяжелом и тяжелом НС назначают фолиевую кислоту 2–5 мг/сут для профилактики мегалобластных и апластических кризов. УУР С, УДД 5.
- Эритроцитсодержащие компоненты переливают при Hb < 60 г/л; у детей до 3 лет с тяжелым НС могут требоваться ежемесячные трансфузии лейкодеплетированной индивидуально подобранной эритроцитной взвеси. УУР С, УДД 5.
- При трансфузионной зависимости исследуют параметры метаболизма железа; при лабораторной картине тканевой перегрузки железом, включая ферритин >1000 нг/мл, выполняют МРТ Т2* печени и сердца для диагностики вторичного гемохроматоза. УУР С, УДД 5.
- При тканевой перегрузке железом у пациентов старше 2 лет назначают деферазирокс: диспергируемые таблетки 20 мг/кг/сут внутрь с коррекцией по 5 мг/кг/сут до 40 мг/кг/сут; таблетки, покрытые пленочной оболочкой, 14 мг/кг/сут с коррекцией по 3,5 мг/кг/сут до 28 мг/кг/сут. УУР С, УДД 5.
- Спленэктомия показана при тяжелом НС не ранее 3 лет; при среднетяжелом НС — в 6–12 лет; при легком НС — при камнях желчного пузыря с одномоментной холецистэктомией старше 6 лет или при высокой билирубинемии, ретикулоцитозе и нормальном Hb старше 6 лет для профилактики желчнокаменной болезни. УУР С, УДД 5.
- Частичную резекцию селезенки и эндоваскулярную окклюзию селезенки не рекомендуется проводить: эффект кратковременный, риск осложнений высокий. УУР С, УДД 5.
- При желчнокаменной болезни у пациента с НС выполняют холецистэктомию. УУР С, УДД 5.
- Взрослым во время и после спленэктомии проводят стандартную профилактику тромбоза гепарином и его производными или ингибиторами агрегации тромбоцитов, кроме гепарина. УУР С, УДД 5.

Когда направить и как наблюдать

- Экстренная госпитализация нужна при симптомах декомпенсации НС и при острой хирургической патологии.
- Плановая госпитализация показана для диспансерного обследования, включая первичную диагностику тяжелой или среднетяжелой формы, для плановой спленэктомии или холецистэктомии и для заместительной гемотрансфузионной терапии.
- Отдельные поводы для экстренной госпитализации: сердечная недостаточность, нарушения ритма, сепсис, в том числе после спленэктомии, венозная тромбоэмболия, желчнокаменная болезнь, острая печеночная недостаточность при циррозе или вирусном гепатите.
- После подтверждения диагноза и выбора тактики пациента передают под динамическое наблюдение гематолога по месту жительства; также необходимо рассмотреть возможность консультации в одном из федеральных центров, оказывающих специализированную помощь пациентам с НС.
- Выписка возможна после регресса симптомов декомпенсации анемии, улучшения состояния и окончания обследования.

Частые вопросы

Какие анализы подтверждают наследственный сфероцитоз?

Диагноз опирается на клинику и лабораторные данные: ОАК с ретикулоцитами, мазок крови с морфологией эритроцитов, биохимические признаки гемолиза, ОРЭ и ЭМА-тест. NGS подтверждает диагноз, особенно при неоднозначных результатах или если диагноз неясен до спленэктомии.

Может ли нормальная осмотическая резистентность исключить НС?

Нет. Нормальная ОРЭ встречается у 10–20% пациентов с НС и возможна при дефиците железа, обтурационной желтухе, восстановлении после апластического криза и других состояниях.

Когда при НС переливать эритроциты?

Трансфузии эритроцитсодержащих компонентов показаны при снижении Hb менее 60 г/л. У детей до 3 лет с тяжелой формой могут понадобиться ежемесячные переливания лейкодеплетированной индивидуально подобранной эритроцитной взвеси.

Кому и когда показана спленэктомия при наследственном сфероцитозе?

При тяжелой форме — не ранее 3 лет, при среднетяжелой — в 6–12 лет. При легкой форме — старше 6 лет при камнях желчного пузыря с одномоментной холецистэктомией или при высокой билирубинемии, ретикулоцитозе и нормальном Hb для профилактики желчнокаменной болезни.

Как наблюдать пациента с НС?

Дети с легкой и среднетяжелой формой наблюдаются у гематолога 1 раз в год, с тяжелой — ежемесячно. До 18 лет ежегодно выполняют развернутый ОАК с ретикулоцитами, УЗИ брюшной полости и при отсутствии терапии фолиевой кислотой контролируют ее уровень; взрослым со среднетяжелой или тяжелой формой и после спленэктомии ежегодно делают УЗИ, а трансфузионно-зависимым — ферритин и НТЖ.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/954-nasledstvennyj-sferocitoz. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/954_1