

Для коментарів чи іншого зворотного зв'язку заповніть форму:
[форма зворотного зв'язку щодо цієї версії настанови](#)

Версія цього документу для друку: <http://guidelines.moz.gov.ua/documents/2918?id=ebm01080&format=pdf>

Настанови на засадах доказової медицини.
Створені DUODECIM Medical Publications, Ltd.

Настанова 01080. Таласемія

Автор: Jukka Rajantie
Редактор оригінального тексту: Jukka Pekka Jousimaa
Дата останнього оновлення: 2017-01-13

Загальні положення

- Різні форми таласемії (дефіцит ланцюгів глобіну) слід відрізняти від інших гемолітичних захворювань (велика форма і проміжна форма таласемії) та від залізодефіциту (мала форма таласемії).
- Слід уникати призначення непотрібних методів обстеження та замісної терапії препаратами заліза пацієнтам із таласемією.
- Особам репродуктивного віку, носіям гена таласемії, слід пропонувати пройти медико-генетичне консультування.

Етіологія

- Генетичні розлади, що впливають на синтез гемоглобіну, обумовлені мутаціями генів глобіну, що призводять до недостатнього синтезу (таласемія) або формування аномальної структури (гемоглобінопатії) молекул глобіну.

Епідеміологія

- Таласемії успадковуються по аутосомно-рецесивному типу. Таласемії найбільш поширені у Середземноморському регіоні та в малярійних регіонах Африки, Індії та Далекого Сходу.
- В інших регіонах такі пацієнти зазвичай є іммігрантами, які походять з ендемічних районів.

- Альфа-таласемії характеризуються порушенням синтезу ланцюгів альфа-глобіну, а пацієнти з даним захворюванням походять, як правило, з країн Далекого Сходу.
- Бета-таласемії характеризуються порушенням синтезу ланцюгів бета-глобіну, а пацієнти з даним захворюванням походять, як правило, з країн Середземноморського регіону.

Симптоми

- Велика і проміжна форми таласемії спричиняють гемоліз від середнього ступеня тяжкості до тяжкого, що вимагає переливання еритроцитарної маси.
- Мала форма таласемії клінічно не проявляється, а показники гемоглобіну в людини з цим станом є нормальними або близькими до норми, проте еритроцити - невеликі за розміром. Кількість еритроцитів, як мінімум, знаходиться в межах норми.
- При мінімальній формі таласемії немає жодних клінічних проявів чи відхилень у показниках крові.

Результати лабораторних методів досліджень

- Велика і проміжна форми таласемії: виявляються ознаки хронічної гемолітичної анемії
- Картина крові при малій формі таласемії нагадує таку при незначному залізодефіциті: еритроцити непропорційно малі відносно кількості гемоглобіну, а кількість еритроцитів більша, ніж при залізодефіциті, рівень феритину, як мінімум, знаходиться в межах норми, а рівень розчинних рецепторів трансферину не збільшується.
- При альфа-таласемії розмір еритроцитів при народженні - менший, ніж у нормі. При бета-таласемії розмір еритроцитів залишається нормальним до тих пір, поки в крові дитини переважає фетальний гемоглобін (HbF, який не має ланцюгів бета-глобіну), тобто протягом перших кількох місяців життя.
- У більшості випадків діагноз можна встановити на основі картини крові пацієнта та його батьків. У незрозумілих випадках можна призначити метод рідинної хроматографії для визначення наявності гемоглобіну A2 і F при бета-таласемії.

- У носіїв альфа-таласемії результати цих аналізів є нормальними. Даний діагноз можна передбачити на основі етнічного походження та картини крові і підтвердити за допомогою ДНК-тестування, якщо стан пов'язаний із великою мутацією.
- Ізоелектричне фокусування гемоглобіну призначають для подальшого визначення ідентифікованих різних типів гемоглобіну і виявлення гемоглобінопатій, наприклад типів гемоглобіну HbS, HbE, HbC тощо. Девіантні типи гемоглобіну кількісно визначають за допомогою високоефективної рідинної хроматографії (ВЕРХ).

Лікування та подальше спостереження [доказ 05084] [В] [доказ 05680] [С]

- Замісна терапія препаратами заліза збільшує навантаження залізом і, отже, є протипоказаною, крім випадків, коли пацієнт з інших причин має супутній залізодефіцит (недоїдання, целиакія або кровотеча).
- Носії таласемії потребують діагностики, яку в типових випадках можна здійснити у первинній медичній допомозі (етнічна приналежність, типова картина крові, показник середнього об'єму еритроцитів, який ніколи не був у межах норми впродовж перших місяців життя - після виключення діагнозів залізодефіциту та хронічного гемолізу). Носії повинні знати про спадковість захворювання і про те, що замісна терапія препаратами заліза не є необхідною.
- Безсимптомні носії не потребують спеціального спостереження.
- Догляд за пацієнтами з великою і проміжною формами таласемії має проводитися спеціалізованими центрами.

Медико-генетичне консультування

- Носіям генів таласемії репродуктивного віку слід пропонувати пройти медико-генетичне консультування. Важливо виявляти пари, які мають ризик народити дитину з великою або проміжною формою таласемії (наприклад, у випадках, коли обоє батьків є носіями).

- Консультування може надаватися на первинній медичній допомозі шляхом пояснення, що таласемія є вродженою та спадковою аномалією. Необхідно також пояснити принципи аутосомно-рецесивного типу успадкування, а також шанси народити дитину з тяжким перебігом таласемії у випадках, коли обоє батьків є носіями.

Пов'язані ресурси

- Кокранівські огляди [\[пов'язані\]](#) [Talassemiat – Related re...](#)

Доказові огляди Duodecim

- [Доказовий огляд 05084](#). Desferrioxamine mesylate for iron overload in transfusion-dependent thalassaemia.
Дата оновлення: 2006-04-20
Рівень доказовості: B
Резюме: Iron chelation with desferrioxamine appears to be beneficial in people with transfusion-dependent thalassaemia but the optimal schedule remains uncertain.
- [Доказовий огляд 05680](#). Oral deferiprone for iron chelation in people with thalassaemia.
Дата оновлення: 2018-01-15
Рівень доказовості: C
Резюме: Deferiprone may be indicated for treating iron overload in people with thalassaemia major when desferrioxamine is contraindicated or inadequate.

Авторські права на оригінальні тексти належать Duodecim Medical Publications, Ltd.

Авторські права на додані коментарі експертів належать МОЗ України.

Published by arrangement with Duodecim Medical Publications Ltd., an imprint of Duodecim Medical Publications Ltd., Kaivokatu 10A, 00100 Helsinki, Finland.

Ідентифікатор: ebm01080 Ключ сортування: 029.073 Тип: EBM Guidelines

Дата оновлення англomовного оригіналу: 2017-01-13

Автор(и): Jukka Rajantie Редактор(и): Jukka Pekka Jousimaa Лінгвіст(и)-консультант(и) англomовної версії: Maarit Green
Видавець: Duodecim Medical Publications Ltd Власник авторських прав: Duodecim Medical Publications Ltd

Навігаційні категорії
EBM Guidelines Haematology Paediatrics

Ключові слова індексу
Anaemia Anemia Haemolytic anaemia Thalassaemia Genetic counselling Haemolysis icpc-2: B78