

химическом анализе крови отмечается повышение активности лактатдегидрогеназы и щелочной фосфатазы, уровней прямого и общего билирубина; в коагулограмме — уменьшение активности VII фактора. В миелограмме костного мозга от отмечается раздражение эритроидного ростка. За время госпитализации было проведено лечение иммуносупрессором, гранулоцитарным колониестимулирующим фактором, гемотрансфузия. Благодаря терапии состояние ребёнка стабилизировалось, больная была выписана домой.

Практическая значимость. Представленный случай демонстрирует значимость своевременной диагностики и комплексного лечения талассемического синдрома. Необходимы улучшение скрининга и профилактики для снижения заболеваемости и повышения качества жизни больных.

* * *

* * *

РЕДКАЯ ФОРМА БЕТА-ТАЛАССЕМии У ДЕВОЧКИ 4 ЛЕТ

Габуева А.М., Хударова К.М., Ефимова Н.В.

Научный руководитель: доцент Л.Е. Ларина

Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова
Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: дети; бета-талассемия;
трансплантация гемопоэтических стволовых клеток;
ген *HBB*; анемия; диагностика; гемотрансфузия

Актуальность. Бета-талассемия — наследственное ауто-сомно-рецессивное заболевание крови, при котором возникают мутации, затрагивающие ген *HBB* и приводящие к прекращению синтеза бета-цепей гемоглобина. В мире около 5% населения — потенциальные носители патологического гена. Бета-талассемия распространена в странах Средиземноморья, Ближнего Востока и Юго-Восточной Азии, что обусловлено генетическими особенностями населения (защита носителей от смертельных последствий малярии). В России распространённость бета-талассемии — около 1%, она является актуальной темой в связи с миграционными потоками из эндемичных зон.

Описание клинического случая. Больная А., 4 года, в мае 2021 г. поступила в отделение гематологии с жалобами на слабость, вялость, снижение аппетита и желтушность кожи. При генетическом обследовании были выявлены 2 варианта нуклеотидной последовательности 26delAA CD890152 и G>A CS820006 в гетерозиготном состоянии — помимо бета-талассемии, обнаружена еще и дельта-талассемия. 12.05.2023 больной была проведена аллогенная трансплантация гемопоэтических стволовых клеток от неродственного 10/10 совместимого донора. В связи со смешанным химеризмом проводили переливание донорских тромбоцитов CD34⁺ без эффекта. В феврале 2024 г. ребёнок планово поступил в стационар с жалобами на слабость, вялость, желтушность кожи. При поступлении состояние тяжёлое, отмечалась желтушность кожных покровов и склер. Лабораторно в клиническом анализе крови выявлена лейкопения, гипохромная микроцитарная анемия; в био-