

УДК 616.155.194.18-08-053.2

**Н.В. Банадига**

## Спадкова мікросфероцитарна гемолітична анемія в дітей: діагностичний алгоритм типового та атипового перебігу

Тернопільський національний медичний університет імені І.Я. Горбачевського, Україна  
КНП «Тернопільська міська дитяча комунальна лікарня», Україна

Modern Pediatrics. Ukraine. (2022). 6(126): 82-87. doi 10.15574/SP.2022.126.82

**For citation:** Banadyha NV. (2022). Hereditary microspherocytosis in children: diagnostic algorithm of typical and atypical course. Modern Pediatrics. Ukraine. 6(126): 82-87. doi 10.15574/SP.2022.126.82.

Анемічний синдром у дитини в практиці лікаря первинної ланки — часта проблема, яка потребує виваженого диференційного діагнозу. Особливості перебігу та труднощі діагностики гемолітичних анемії потребують звернути увагу на ключові моменти. Гемолітична анемія характеризується скороченням тривалості життя еритроцитів, що клінічно проявляється жовтяницею за рахунок непрямої гіпербілірубінемії, спленомегалією, деформаціями скелету при тривалому перебігу. З огляду на серйозність прогнозу при гемолітичній анемії доцільно на конкретних клінічних випадках показати окремі практичні нюанси ведення таких хворих.

**Клінічні випадки** наочно демонструють необхідність ретельного збору сімейного анамнезу та додаткового обстеження братів/сестер, батьків у разі підозри на спадковий мікросфероцитоз. Діагностичними критеріями спадкової гемолітичної анемії є: жовтяниця (за рахунок непрямої гіпербілірубінемії), спленомегалія, анемія, ретикулоцитоз, аналогічні випадки в родині. Наведено випадок, коли гемолітичні кризи в дитини супроводжувалися транзиторним підвищенням печінкових трансаміназ, за відсутності змін при ультразвуковому дослідженні та негативних маркерах вірусних гепатитів.

**Висновки.** Встановлений у дитини анемічний синдром у поєднанні із ретикулоцитозом потребує цілеспрямованого обстеження на предмет гемолітичного генезу анемії. Водночас слід пам'ятати, що в разі атипового перебігу спадкового мікросфероцитозу пацієнт потребує поглибленого обстеження та динамічного спостереження за перебігом гемолітичної анемії, щоб попередити серйозні ускладнення.

Дослідження виконано відповідно до принципів Гельсінської декларації. На проведення досліджень отримано інформовану згоду батьків дітей.

Автор заявляє про відсутність конфлікту інтересів.

**Ключові слова:** спадковий мікросфероцитоз, гемоліз, анемія, диференційна діагностика.

### Hereditary microspherocytosis in children: diagnostic algorithm of typical and atypical course N.V. Banadyha

I. Horbachevsky Ternopil National Medical University, Ukraine  
Ternopil City Children's Hospital, Ukraine

Anemic syndrome in a child in the practice of a primary care doctor is a frequent problem that requires a balanced differential diagnosis. Features of the course and difficulties in the diagnosis of hemolytic anemia require attention to key points. Hemolytic anemia is characterized by a reduction in the life span of erythrocytes, which is clinically manifested by jaundice due to indirect hyperbilirubinemia, splenomegaly, and skeletal deformities during a long course. Considering the seriousness of the prognosis for hemolytic anemia, it was considered appropriate to demonstrate specific practical nuances of managing such patients in specific clinical cases.

**Clinical cases** clearly demonstrate the need for careful collection of family anamnesis and additional examination of brothers/sisters, parents when hereditary microspherocytosis is suspected. Diagnostic criteria of hereditary hemolytic anemia are: jaundice (due to indirect hyperbilirubinemia), splenomegaly, anemia, reticulocytosis, similar cases in the family. It is presented a case when hemolytic crises in a child were accompanied by a transient increase in liver transaminases, in the absence of changes in ultrasound examination and negative markers of viral hepatitis.

**Conclusions.** An anemic syndrome established in a child in combination with reticulocytosis requires a targeted examination for hemolytic genesis of anemia. At the same time, it should be remembered that in the case of an atypical course of hereditary microspherocytosis, the patient needs a comprehensive examination and dynamic monitoring of the course of hemolytic anemia in order to prevent serious complications. The research was carried out in accordance with the principles of the Helsinki Declaration. The informed consent of the patient was obtained for conducting the studies.

No conflict of interests was declared by the author.

**Keywords:** hereditary microspherocytosis, hemolysis, anemia, differential diagnosis.

### Вступ

В умовах реформування медицини роль лікаря первинної ланки (педіатра, сімейного лікаря) у збереженні здоров'я та виявленні патології в дітей є важливою. Поширеність анемічного синдрому в дитячій популяції [1,5] потребує настороженості та постійного оновлення знань, щоб забезпечити своєчасну діагностику. Слід зазначити, що практичні лікарі добре обізнані з профілактикою та виявленням залізодефіцитної анемії, яка є домінуючою за етіологічним фактором у дитячому віці. Однак низький рівень поширеності інших видів анемії не зменшує їхньої ак-

туальності, оскільки віддалені наслідки можуть бути серйозними. Зокрема, гемолітичну анемію (ГА) діагностують не завжди вчасно. Системні прояви ГА є аналогічними іншим анеміям і мають такі симптоми: блідість шкірних покривів, втомлюваність, запаморочення, можлива гіпотензія. Може виникнути іктеричність склер і/або жовтяниця, а також збільшується селезінка.

Гемолітична анемія — захворювання, для якого характерне скорочення тривалості життя еритроцитів, що клінічно проявляється жовтяницею за рахунок непрямої гіпербілірубінемії, спленомегалією, деформаціями скелету в разі тривалого перебігу. Гемоліз визначається як передчасна руйнація і скорочення тривалості життя еритро-

цитів (<120 днів). Анемія розвивається, коли синтез еритроцитів у кістковому мозку більше не може компенсувати скорочення тривалості їхнього життя; цей стан називається декомпенсованою ГА. Якщо кістковий мозок здатний її компенсувати, цей стан називається компенсованою ГА. Саме можливість кісткового мозку протягом певного часу утримувати баланс гемолізованих еритроцитів відтерміновує типову клінічну картину ГА. Класифікація ГА передбачає вирізнення спадкових і набутих форм. Гемоліз може бути класифікований залежно від того, яким він є:

а) *зовнішній*: джерело поза еритроцитом; розлади, що не відносяться до еритроцитів, зазвичай є *набутими*;

б) *внутрішній*: унаслідок дефекту в самому еритроциті; внутрішні аномалії еритроцитів здебільшого є *спадковими*.

До зовнішніх причин гемолізу належать: імунологічні порушення (наприклад, аутоімунна ГА, тромбоцитна, тромбоцитопенічна пурпура); застосування деяких лікарських засобів (хінін, хінідин, пеніциліни, метилдопа, тиклопідин, клопидогрель); ретикулоендотеліальна гіперактивність (гіперспленічний синдром); механічні травми (наприклад, мікроангіопатична ГА); токсичні впливи (наприклад, вплив свинцю, міді); а також дія окремих інфекцій. Останні можуть різними механізмами обумовлювати гемоліз. Зокрема, це може бути прямий вплив токсинів (наприклад, *Clostridium perfringens*, менінгококи, альфа- або бета-гемолітичні стрептококи) або вплив шляхом інвазії та деструкції еритроцитів безпосередньо самими збудниками (наприклад, видами *Plasmodium*, *Bartonella*, *Babesia*) чи через вироблення антитіл (вірус Епштейна—Барр, мікоплазма). Отже, причин виникнення набутих ГА є досить багато, і про них слід пам'ятати.

Особливу увагу лікар первинної ланки має звертати на спадкові ГА, він повинен добре володіти інформацією щодо стану здоров'я усіх членів родини. Спадкові ГА можуть бути обумовлені:

— порушеннями мембрани еритроцитів (мікросфероцитоз, еліптоцитоз, стоматоцитоз);

— порушеннями структури ліпідів мембрани еритроцитів (акантоцитоз; ГА, обумовлена дефіцитом активності лецитин-холестерин-ацетилтрансферази);

— порушеннями активності ферментів еритроцитів (пентозофосфатного циклу; обміну порфіринів; метаболізму нуклеотидів; порушення структури або синтезу гемоглобіну).

Діагностичними критеріями спадкової ГА є: жовтяниця (за рахунок непрямой гіпербілірубінемії), спленомегалія, анемія, ретикулоцитоз, аналогічні випадки в родині. Одним із представників ГА є спадковий мікросфероцитоз (хвороба Мінковського—Шоффара), що успадковується за аутосомно-домінантним типом. Спадковий мікросфероцитоз є найпоширенішим розладом мембран і найпоширенішою спадковою ГА в осіб північноєвропейського походження, але зустрічається в усіх популяціях [5]. Причина спадкового мікросфероцитозу полягає в якісному або кількісному дефіциті структурних білків поверхневої мембрани еритроцитів (спектрину і анкірину). Вищезазначене зумовлює підвищену проникність мембрани, сприяє надходженню надлишку іонів натрію і накопиченню води, зменшує інтенсивність метаболізму поверхневих ліпідів і порушує еластичність еритроцитів. Далі змінюється форма еритроцита — вона стає сферичною, що утруднює його рух у судинному руслі. У міжсудинних просторах сфероцити недостатньо постачаються глюкозою, що призводить до підвищення осмотичного тиску в клітині і до зростання набряку еритроцитів. Під час руху через вузькі ходи вони втрачають частину мембрани і зменшуються в розмірах. Повторне проходження міжсинусних просторів зміни оболонки еритроцитів досягають термінального рівня, клітини лізуються та поглинаються макрофагами селезінки. При частих або тяжких хронічних гемолітичних процесах у дитячому віці гіпертрофія кісткового мозку може розширювати мозкові простори, викликаючи кісткові зміни. У разі виконаної спленектомії механізми передчасної загибелі еритроцитів сповільнюються, однак морфологічні та біохімічні зміни зберігаються [3]. Лізис клітин супроводжується вивільненням гемоглобіну, під час розпаду якого утворюється непрямий білірубін. Непрямий білірубін є токсичною фракцією, що накопичується в ліпідних структурах, може проникати через гематоенцефалічний бар'єр, у великих концентраціях уражує структури головного мозку, порушуючи процеси окисного фосфорилювання. У гепатоцитах за участю глюкоронілтрансферази непрямий білірубін зв'язується з глюкуроноювою кислотою, відбувається кон'югація з утворенням прямого білірубину (водорозчинного, екскретується нирками).

Клінічна картина спадкової ГА визначається інтенсивністю кризів: гемолітичного або апластичного. *Апластичні кризи* провокуються часто гострими інфекціями (переважно пар-

вовірусною). Зазвичай за 10–14 днів до виникнення кризи є перенесена гостра респіраторна інфекція, у тому числі з артралгіями. Початок гострий: блідість шкіри, підвищення температури, головний біль; при цьому візуально жовтяниця не визначається. Під час обстеження дитини встановлюють, що розміри селезінки істотно не збільшуються; у периферичній крові: гіпохромна анемія, нормальна кількість еритроцитів, можлива тромбоцитопенія.

**Гемолітичний криз** провокують переважно гострі респіраторні інфекції, грубі порушення в харчуванні (надлишок харчових продуктів із високим вмістом ксенобіотиків), психоемоційні зриви (стреси). Клінічно з'являється жовтяниця, біль у животі, гіпертермія, збільшення розмірів селезінки (до 2–8 см нижче реберної дуги), можливі тахікардія, задишка. Виразність клінічних симптомів може бути різною, що вирізняє труднощі діагностики.

Гемоліз слід підозрювати в пацієнтів із виявленою анемією і ретикулоцитозом. У разі підозри цієї патології необхідно взяти мазок периферичної крові, визначити рівень білірубину, лактатдегідрогенази, аланінамінотрансферази (АЛТ) і гаптоглобіну в сироватці крові. Мазок периферичної крові та кількість ретикулоцитів є найважливішими тестами для діагностики гемолізу. Антиглобуліновий тест або скринінг на гемоглобінопатію (наприклад, високоефективна рідинна хроматографія) може допомогти визначити причину гемолізу.

Аномалії морфології еритроцитів часто свідчать про наявність і причину гемолізу. У мазку периферичної крові виявляються мікроцити або фрагментовані еритроцити з механічним гемолізом. До даних, які дозволяють припускати гемолітичну анемію, належать підвищення рівня лактатдегідрогенази і непрямого білірубину в сироватці крові за нормального значення АЛТ, наявності уробіліногену в сечі.

Наявність внутрішньосудинного гемолізу можна припустити в разі виявлення в мазку периферичної крові фрагментів еритроцитів і зниженні сироваткового рівня гаптоглобіну, яке тим не менше також може бути обумовлене гепатоцелюлярною дисфункцією, тоді як підвищення рівня гаптоглобіну спостерігається при системному запаленні. Наявність внутрішньосудинного гемолізу також можна припустити за результатами дослідження вмісту гемосидерину в сечі. Гемоглобінурія, так як і гематурія і міоглобінурія, характеризується позитивним

бензидиновим тестом (за експрес-смужкою). Диференційна діагностика гемолізу і гематурії може бути заснована на відсутності еритроцитів при мікроскопічному дослідженні сечі. Крім того, вільний гемоглобін надає плазмі червонувато-коричневого забарвлення, що часто може бути помітно при центрифугуванні крові; міоглобін такою властивістю не володіє.

Для обмеження кількості варіантів під час проведення диференційної діагностики при ГА слід: врахувати фактори ризику (наприклад, географічне положення, генетику, першопричинне захворювання); провести огляд пацієнта на предмет збільшення селезінки; виконати прямий антиглобуліновий тест (раніше назва — пряма проба Кумбса). У більшості випадків ГА викликає аномалії по одному з цих показників, тому результати тестів можуть сприяти вибору подальших аналізів. Інші лабораторні аналізи, які можуть допомогти виявити причини гемолізу, — кількісний електрофорез гемоглобіну; аналіз ферментів еритроцитів; флуоцитометрія; холодкові аглютинати; осмотична резистентність. Стосовно визначення осмотичної резистентності еритроцитів слід зазначити, що донедавна ця методика широко використовувалася, однак впровадження проточної цитометрії (зв'язування еозину-5-малеїміду) дає змогу отримати точні результати [2,5].

Саме з цих міркувань наведено клінічний випадок, що ілюструє, якою є настороженість практичних лікарів щодо ГА.

**Клінічний випадок 1.** До гематологічного відділення госпіталізовано *дівчинку І.*, віком 5 років 8 місяців, зі скаргами (зі слів мами) на різку слабкість, блідість шкіри, знижений апетит, нудоту, блювання.

**Анамнез захворювання:** самопочуття дитини погіршилося протягом останнього тижня, коли підвищилася температура тіла до 38,2°C, турбували нудота, блювання. Дівчинку оглянуто лікарем за місцем проживання, у загальному аналізі крові визначено гемоглобін — 80 г/л; запальних змін не виявлено; проведено симптоматичну терапію, однак стан не поліпшувався: наростали блідість шкіри, виражена слабкість у дівчинки.

**An.vitae:** дівчинка від II фізіологічної вагітності, II термінових пологів. У фізичному і психомоторному розвитку (зі слів батьків) не відставала. Генетичний анамнез: не обтяжений (зі слів батьків).

**Епідеміологічний анамнез:** у контакті з інфекційними хворими не була.

*Об'єктивно:* на момент огляду стан дитини тяжкий. Свідомість ясна, дівчинка в'яла, адинамічна, не може самостійно ходити. Температура тіла — 37,4°C, частота серцевих ударів (ЧСС) — 140 ударів за 1 хвилину, частота дихання (ЧД) — 24 за 1 хвилину. Шкіра та слизові оболонки бліді, сухі, чисті; «синці» під очима. Периферичні лімфатичні вузли — без патології. Перкуторно над легеньми — ясний легеневиий звук, аускультативно — везикулярне дихання. Діяльність серця ритмічна, тахікардія, тони звучні, систолічний шум на верхівці серця. Язик обкладений, сухий. Живіт м'який, не болючий, печінка виступає з-під краю реберної дуги на 1,5 см, не болюча, еластична, поверхня гладка. Селезінка виступає з-під краю реберної дуги на 2 см. Випорожнення калу та сечопускання не порушені.

На момент госпіталізації виконано повторний загальний аналіз крові (ЗАК): гемоглобін — 49 г/л, еритроцити —  $1,47 \times 10^{12}$ /л, MCV (середній об'єм еритроцитів) — 98,5 фл (підвищений), MCH (середній вміст гемоглобіну в еритроциті) — 33,4 пг (підвищений), MCHC (середня концентрація гемоглобіну в еритроциті) — 339 г/л, RDW-CV (відсоток розподілу еритроцитів за розміром) — 18,4% (підвищений), RDW-D (стандартне відхилення ширини розподілу еритроцитів) — 63,3 фл (підвищений), лейкоцити —  $22,23 \times 10^9$ /л, еозиніфілі — 3%, паличкоядерні — 9%, сегментноядерні — 59%, лімфоцити — 13%, моноцити — 2%, ретикулоцити — 23% (підвищені), швидкість осідання еритроцитів (ШОЕ) — 13 мм/год; виражені анізоцитоз, мікроцитоз. Надалі визначено осмотичну резистентність еритроцитів: мінімальна — 0,55% (знижена), максимальна — 0,4% (підвищена). Діагностовані зміни мотивували провести додаткові обстеження: у біохімічному аналізі крові виявлено гіпербілірубінемію (29,8 мкмоль/л) за рахунок переважання непрямої фракції (17,5 мкмоль/л), решта показників — у межах норми (у тому числі: білок — 60 г/л, аспартатамнотрансфераза (АСТ) — 33 Од/л, АЛТ — 9 Од/л).

Під час ультразвукової діагностики (УЗД) органів черевної порожнини підтверджено гепатолієнальний синдром (печінка збільшена, права доля — 115 мм (норма — 85 мм), селезінка розміром — 92 мм (норма — до 80 мм)). З метою диференціації анемії виконано дослідження кісткового мозку. Мієлограма: кістковий мозок нормальної клітинності, без ознак бластної

трансформації. Усі ростки збережені. Мієлоїдний ряд подразнений. Еритроцити розширені, подразнений з ознаками мегалобластозу. Мегакаріоцитарний ряд подразнений з надмірним відшнуровуванням тромбоцитів. Вільно лежачі тромбоцити розташовані великими скупченнями.

Комплекс клінічних симптомів і результати лабораторно-інструментального обстеження свідчили на користь мікросфероцитарної ГА, тяжкого ступеня, анемічного кризу. Здебільшого вона є спадковою, а тому були повторно опитані та обстежені члени сім'ї дівчинки. У старшого брата виявлено блідість шкіри та слизових оболонок з іктеричним відтінком, гепатолієнальний (печінка +1 см, не болюча, еластична; селезінка +1,5 см; за даними УЗД органів черевної порожнини: печінка збільшена (права доля — 140 мм (норма — 115 мм), селезінка гомогенна, розмірами 166 мм (норма — до 100 мм)), інтоксикаційний (слабкість, швидка втомлюваність, знижений апетит, нудота; густо обкладений язик) та анемічний (еритроцити —  $3,28 \times 10^{12}$ /л, гемоглобін — 102 г/л, MCV — 84 фл, MCHC — 370 г/л (підвищений), MCH — 31,1 пг (підвищений), RDW-CV — 13,8%) синдрому, ретикулоцити — 1,0%, прискорення ШОЕ — 26 мм/год; гіпербілірубінемія (білірубін загальний — 39,0 мкмоль/л, непрямий білірубін — 25,4 мкмоль/л). Окрім того, у мами дітей наявна жовтушність шкіри та слизових оболонок, спленомегалія. Усе вище викладене дало змогу встановити в дівчинки діагноз «Спадкова мікросфероцитарна ГА».

Якість життя в дітей зі спадковою ГА залежить від частоти, тяжкості гемолітичних кризів, які визначають віддалені наслідки [2–4]. Спостереження за хворою дитиною націлене на попередження та діагностику можливих ускладнень: утворення пігментних каменів у жовчному міхурі та жовчних протоках, ангіохоліциститу, тромбозу селезінкової вени з наступними шлунковими кровотечами та симптомами гіперспленізму. Камені в жовчному міхурі виникають у 60–70% дорослих, які не перенесли спленектомію, і можуть утворитися вже у віці 5–10 років. Періодична або стійка спленомегалія виникає у 10–25% пацієнтів і може потребувати спленектомії [5]. Спленектомія також може бути показана при помірній або тяжкій анемії з необхідністю частих переливань, але супутніми побічними ефектами, є підвищений ризик переважних бактеріальних інфекцій, осо-



Таблиця 1

Показники біохімічного аналізу крові дитини у 2020–2021 рр.

Показник	Норма	Дата					
		17.01.2020	20.01.2020	24.01.2020	16.11.2021	17.11.2021	22.11.2021
АЛТ, Од/л	0–45	179,7	154,5	48,0	678,0	443,0	86,0
Амілаза, Од/л	20–104	35,4	–	–	32,0	–	–
АСТ, Од/л	0–35	102,9	106,0	29,1	445,0	125,0	30,0
Білірубін прямий, мкмоль/л	5,4	53,1	21,9	13,5	32,9	14,0	12,4
Білірубін загаль- ний, мкмоль/л	21,0	196,4	96,9	111,8	231,5	112,0	72,6
Білок, г/л	60–83,0	60,2	64,0	–	67,0	67,0	61,0
Лужна фосфа- таза, Од/л	42–383,0	–	393,2	–	249,0	249,0	–

бливо з пневмококами, і судинних ускладнень. Публікації останніх років здебільшого присвячені динамічному спостереженню, термінам і віддаленим наслідкам спленектомії [2,4]. Однак перебіг ГА може бути і атиповим, що потребує ретельної диференційної діагностики, саме такий випадок ми спостерігали у своїй практиці.

**Клінічний випадок 2.** До гематологічного відділення госпіталізовано хлопчика В., віком 8 років, зі скаргами на жовтушність шкіри і слизових, слабкість, нудоту, біль у ділянці пупка.

**Анамнез захворювання:** діагноз спадкової мікросфероцитарної ГА встановлено 4 роки тому, після чого було 2 кризи (у 7 і 8 років).

**An.vitae:** хлопчик від II фізіологічної вагітності, II термінових пологів. У фізичному та психомоторному розвитку не відставав. До 4 років вважався здоровим; далі з'явилися скарги на біль у животі, що розцінювалися педіатром як функціональні розлади жовчного міхура.

**Генетичний анамнез** обтяжений: у батька хлопчика та старшого брата діагностовано спадкову мікросфероцитарну ГА.

**Об'єктивно:** стан середньої тяжкості. Дитина у свідомості. Шкіра та видимі слизові інтенсивного жовтого кольору з лимонним відтінком. Периферичні лімфатичні вузли еластичні, незбільшені, рухомі. Артеріальний тиск – 90/60 мм рт. ст., ЧСС – 88 ударів за 1 хвилину, ЧД – 16 за 1 хвилину. Живіт при пальпації м'який, не болючий: печінка виступає з-під краю реберної дуги на 1–1,5 см, еластична, симптоми жовчного міхура від'ємні. Селезінка виступає на 2 см. Сечопускання (сеча темна) і випорожнення калу не порушені.

У ЗАК виявлено: еритроцити –  $4,35 \times 10^{12}/л$ , гемоглобін – 128 г/л, ретикулоцитоз – 20,6%, лейкоцити –  $4,98 \times 10^9/л$ , ШОЕ – 8 мм/год. У біохімічному аналізі – підвищення АЛТ – 678,0 Од/л (у 15 разів), АСТ –

445,0 Од/л (у 12,7 раза), підвищення загального білірубину – 231,5 мкмоль/л, прямий білірубін – 32,9 мкмоль/л (*гіпербілірубінемія за рахунок переважання непрямого білірубину*).

На УЗД змін із боку паренхіми печінки не виявлено, підтверджено гепатолієнальний синдром (табл. 2). Визначено маркери гепатитів (HAV, HCV, HBV, EBV, HSV – 1,2, аутоімунного) – результати від'ємні.

Викликало особливий інтерес те, що в хлопчика вже вдруге гемолітичний криз супроводжувався підвищенням печінкових трансаміназ (табл. 1), за відсутності змін ехоструктури паренхіми печінки, з боку жовчного міхура (табл. 2), у жодному випадку не встановлено зв'язку з вірусним або аутоімунним гепатитами. На тлі інфузійної терапії із застосуванням гепатопротекторів відмічено швидку позитивну динаміку трансаміназ крові.

У пацієнта підтверджено діагноз «Спадкова мікросфероцитарна ГА середнього ступеня тяжкості, гемолітичний криз».

Аналізуючи перебіг ГА в другому випадку, дійшли висновку про необхідність додаткових обстежень. Диференційна діагностика передбачає виключення можливості спершу вірусних гепатитів. Однією з основних ознак спадкової ГА є жовтяниця. Однак жовтяниця клінічно маніфестує переважно в дітей підліткового віку, а в молодих частіше проявляється анемією. У хворих зі спадковою ГА жовтяниця має хвилеподібний перебіг, інколи утримується постійна жовтизна шкіри; натомість вірусному гепатиту притаманна циклічність у розвитку жовтяниці, яка за типового перебігу триває протягом 2–4 тижнів. При вірусному гепатиті суттєво збільшується печінка, а при спадковій ГА переважає саме суттєва спленомегалія. Водночас спадкова ГА супроводжується гемолітичними кризами, під час яких дитину турбує біль у жи-

Таблиця 2

Ультразвукова діагностика внутрішніх органів дитини в динаміці 2020–2021 рр.

Орган	Дата обстеження	
	17.01.2020	18.11.2021
Печінка	Збільшена, права доля — 103 мм (норма — до 90 мм)	Збільшена, права доля — 121 мм (норма — 100 мм, ліва доля - 81 мм)
Паренхіма	Однорідна, ехогенність вища за середню	Однорідна, ехогенність вища за середню
Судинний рисунок	Не змінений	Не змінений
Жовчний міхур	Циліндричної форми із загином у шийці, стінки не потовщені — 1,5 мм	Циліндричної форми із загином у шийці, стінки не потовщені — 1,5 мм
Підшлункова залоза	Не збільшена, структура не змінена	Не збільшена, структура однорідна дрібнозерниста
Селезінка	Гомогенна, розмірами 96×36 мм (норма — до 80×85 мм)	Гомогенна, розмірами 122×51 мм (норма — до 80×85 мм)
у воротах селезінки додаткова долька розмірами	16,5×16 мм	18×17,5 мм
Нирки та видільна система	Не змінені	Не змінені

воті і з'являються гематологічні зміни (анемія, ретикулоцитоз, зниження осмотичної резистентності еритроцитів), серед яких патогномічним є виявлення мікросфероцитів. Наявна клінічна жовтяниця доповнюється характерними змінами в біохімічному аналізі крові (помірна гіпербілірубінемія за рахунок непрямого білірубину) у поєднанні з нормальним показниками печінкових трансаміназ, а саме останні підвищуються при вірусному гепатиті. Однак клінічні ситуації бувають доволі різними, коли диференціальна діагностика є досить трудомісткою. Зокрема, наведений другий клінічний випадок вочевидь це демонструє.

У джерелах доступної медичної літератури [2–4] аналогічного випадку атипового перебігу спадкової мікросфероцитарної ГА не знайдено. Особливістю перебігу ГА було те, що в динаміці у хворого наростає спленомегалія (при додатковій дольці), кризи супроводжуються високими значеннями АЛТ, при незмінній структурі печінки, відсутності змін із боку жовчного мі-

хура. За таких обставин проведено диференціацію з вірусними гепатитами. Швидка зворотна динаміка трансаміназ свідчить про те, що гемолітичний криз супроводжується транзиторним синдромом цитолізу. Це клінічне спостереження показує атиповий перебіг гемолітичних кризів та акцентує увагу на необхідності і надалі моніторингу рівня печінкових трансаміназ та маркерів вірусних гепатитів.

### Висновки

Встановлений у дитини анемічний синдром у поєднанні з ретикулоцитозом потребує цілеспрямованого обстеження на предмет гемолітичного генезу анемії. Водночас слід пам'ятати, що в разі атипового перебігу спадкового мікросфероцитозу пацієнт потребує поглибленого обстеження та динамічного спостереження за перебігом ГА, щоб попередити серйозні ускладнення.

*Автор заявляє про відсутність конфлікту інтересів.*

### REFERENCES/ЛІТЕРАТУРА

- Banadyha NV. (2019). Anemic syndrome in children: through the prism of pediatric and hematological problems. *Modern Pediatrics. Ukraine*. 8 (104): 24–32. [Банадига НВ. (2019). Анемічний синдром у дітей: кризь призму педіатричних та гематологічних проблем. *Сучасна педіатрія. Україна*. 8 (104): 24–32]. doi: 10.15574/SP.2019.104.24.
- Güngör A, Yalalı N, Fettah A et al. (2018). Hereditary spherocytosis: Retrospective evaluation of 65 children. *Turk J Pediatr*. 60 (3): 264–269. doi: 10.24953/turk-jped.2018.03.005.
- Rothman JA, Stevens JL, Gray FL et al. (2020, Nov). How I approach hereditary hemolytic anemia and splenectomy. *Pediatric Blood & Cancer*. 67: 11. doi: 10.1002/pbc.28337.
- Papp ZE, Chincisan M, Horváth AM et al. (2019, Nov). Hereditary spherocytosis in the experience of two pediatric clinics from Targu Mures. *Orv Hetil*. 160 (45): 1798–1803. doi: 10.1556/650.2019.31345.
- Schrier SL. (2018, Feb). Microcytosis/Microcytic anemia. URL: <https://uptodatefree.ir/topic.htm?path=microcytosis-microcytic-anemia>.

### Відомості про авторів:

**Банадига Наталія Василівна** — д.мед.н., проф., зав. каф. педіатрії факультету післядипломної освіти Тернопільського НМУ імені І.Я. Горбачевського. Адреса: Тернопіль, Майдан Волі, 1; тел. (0352) 52-44-92. <https://orcid.org/0000-0001-7930-184X>. Стаття надійшла до редакції 29.07.2022 р., прийнята до друку 20.10.2022 р.