

Категория	Оценка	Кратность (мес)					При необходимости	При постановке диагноза	комментарии
Кардиология	Регистрация электрической активности проводящей системы сердца				X				
	Холтеровское мониторирование сердечного ритма						X		
	ЭКГ физической нагрузкой				X		X		
	Эхокардиография				X		X		
	МРТ T2* миокарда				X		X		С 8-летнего возраста

Приложение Б. Алгоритмы действий врача

Б1. Диагностический алгоритм при ТЗТ

Первичные гематологические показатели

Полный анамнез пациента
Семейный анамнез (скрининг групп высокого риска)

Общий (клинический) анализ крови расширенный с показателями эритроцитов
(автоматический гематологический анализатор)
просмотр мазка крови для анализа аномалий морфологии эритроцитов, тромбоцитов и лейкоцитов

Hb > 80 г/л: более
возможна ТНЗТ

Hb < 70 г/л

Низкий MCV (<70 фл)
Низкий MCH (<20 пг)

Рассмотреть другие
причины анемии

Тяжелая степень

- Микроцитоз
- Гипохромия
- Таргетные клетки
- Клеточные включения (Hb H)

Анализ Hb

количественная оценка соотношения типов гемоглобина методом капиллярного электрофореза или методом высокоэффективной жидкостной хроматографии (ВЭЖХ)

Hb A отсутствие или очень
низкий, ↑Hb F 92-95%

↑Hb A₂
Hb E присутствует

↓Hb A₂ ↓Hb F Hb H

Генетическое
тестирование

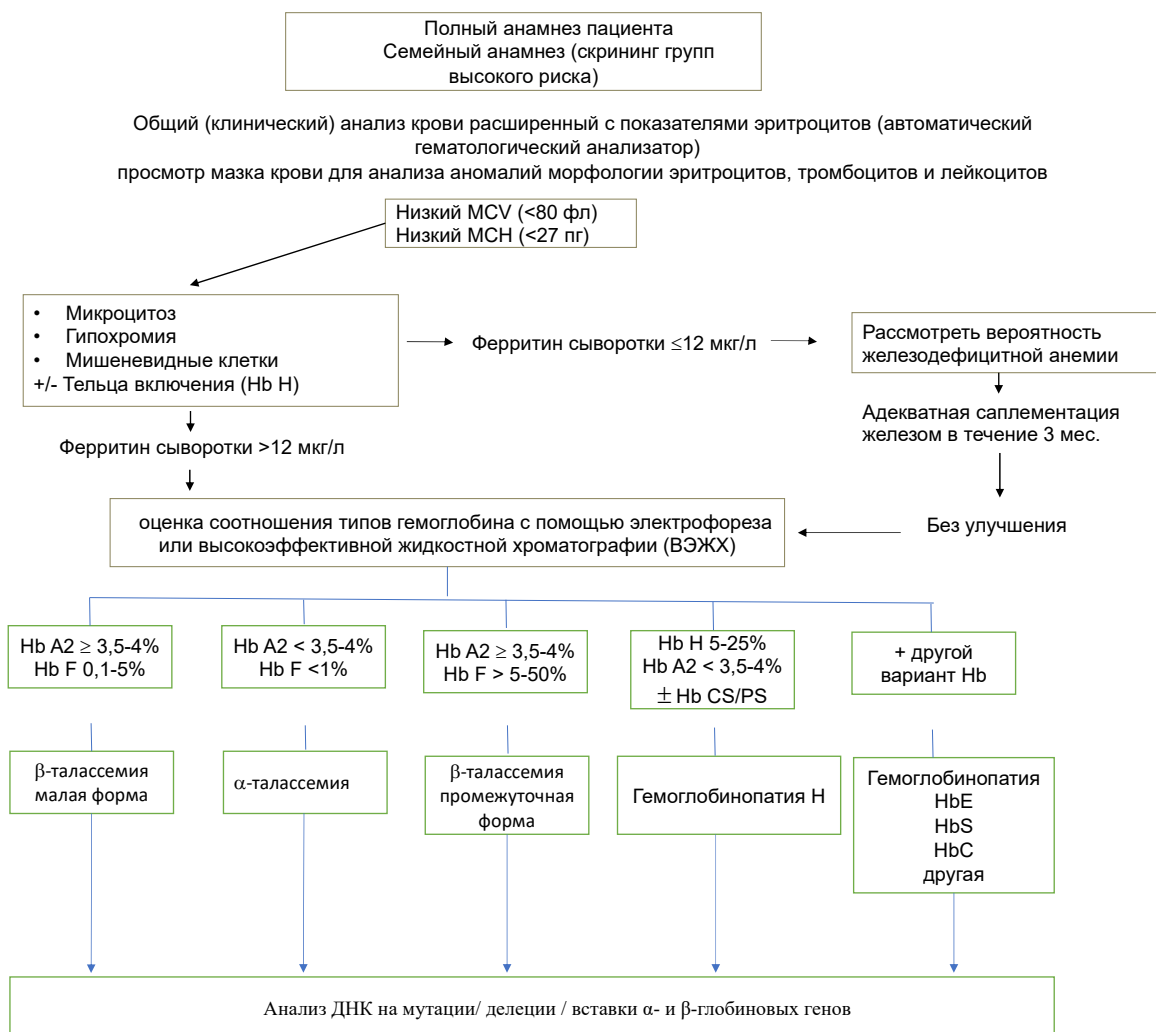
β-талассемия
большая форма

Тяжелая Hb E/ β-талассемия

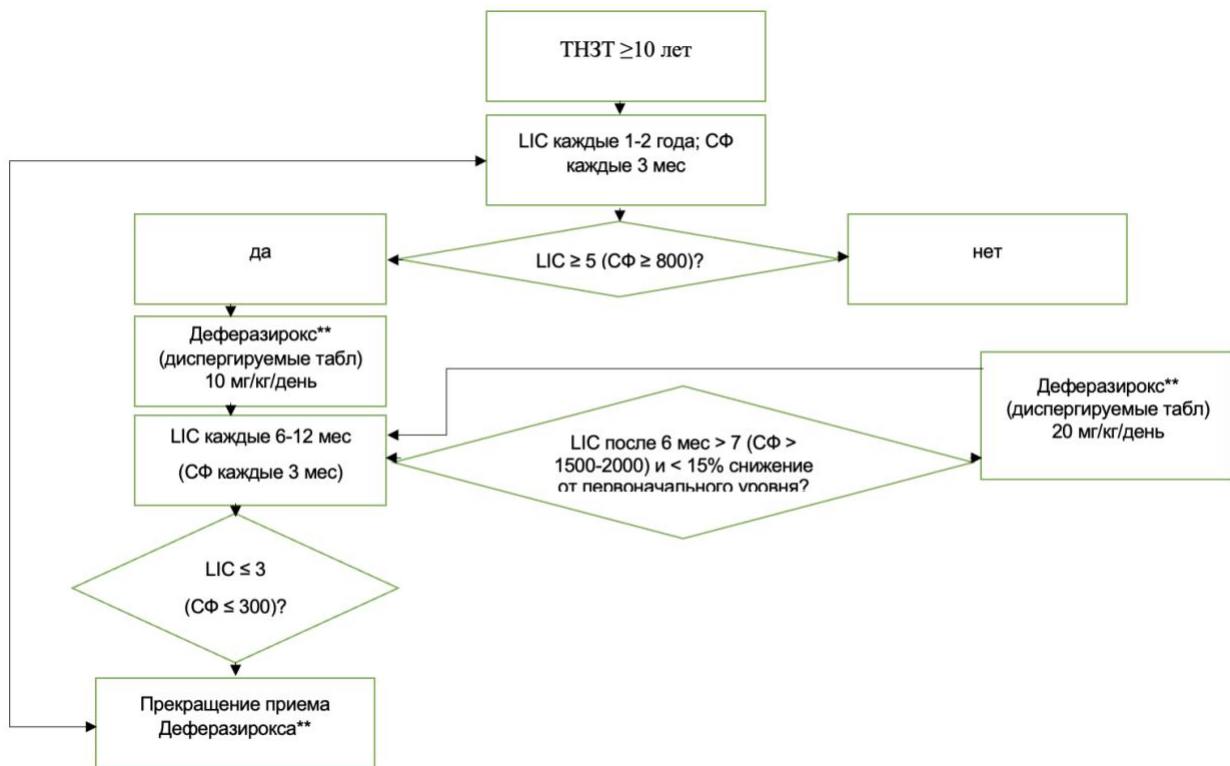
α-талассемия
(гемоглобинопатия H)

Анализ ДНК на мутации/делеции/вставки α- и β-глобиновых генов

Б2. Диагностический алгоритм при ТНЗТ



Б3. Оценка перегрузки железом и алгоритм ведения пациентов с ТНЗТ



Б4. Лечебная тактика при ТНЗТ (например, промежуточной форме β-талассемии)