



Республиканский научно-практический центр детской онкологии,  
гематологии и иммунологии

## **Диагностика наследственного сфероцитоза методом проточной цитометрии**

Ивуть У. С.  
Биолог клинико-диагностической лаборатории  
группа иммунологии  
[ivuts.ulyana@gmail.com](mailto:ivuts.ulyana@gmail.com)

# Этиология и патогенез наследственного сфероцитоза

**Наследственный сфероцитоз** (анемия Минковского-Шоффара) – наследственная гемолитическая анемия, обусловленная дефектом белков мембраны эритроцитов, приобретающих сферическую форму с последующим их разрушением макрофагами селезёнки.

**Распространённость в мире** — 1:5000 населения

**Клинические проявления:** анемия, желтуха, спленомегалия различной степени выраженности, образование камней в желчном пузыре.

# Этиология и патогенез наследственного сфероцитоза

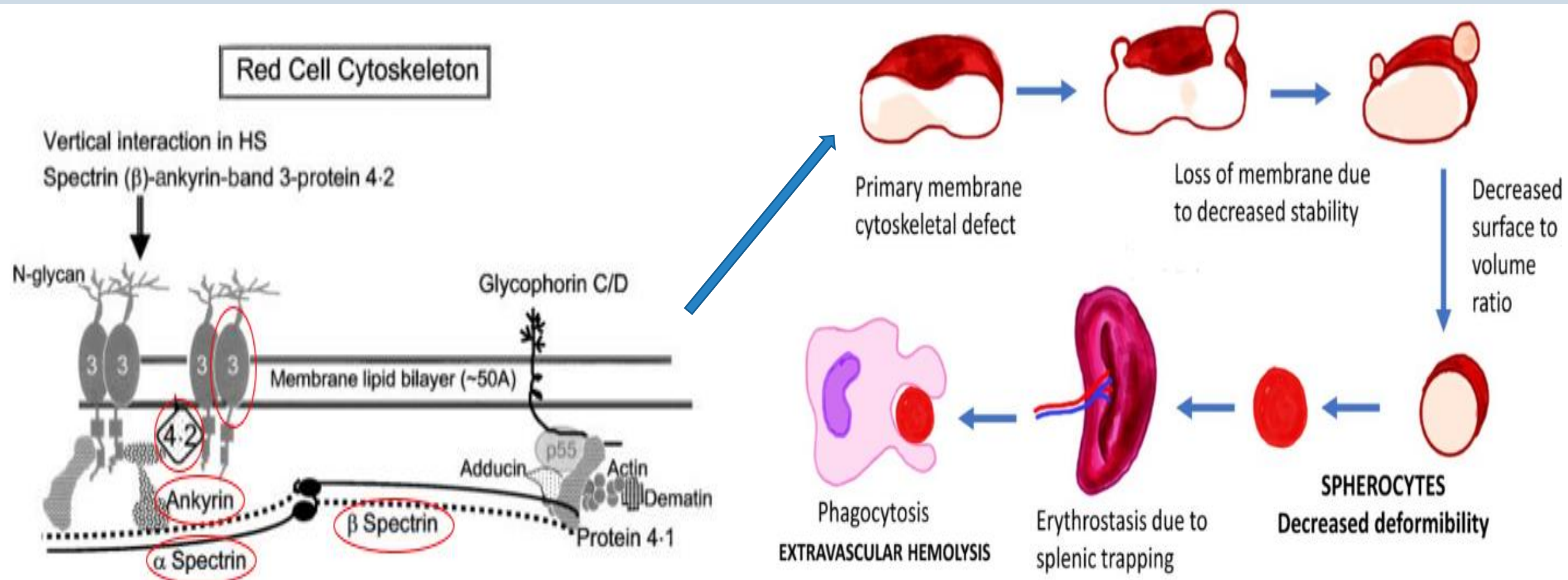
Дефект белков цитоскелета эритроцитов



Изменение морфологии эритроцита (микросфероцит) и сокращение жизни до 14–20 дней



Разрушение микросфероцитов макрофагами селезёнки



## Лабораторная диагностика наследственного сфероцитоза

Биохимический анализ крови	Повышение непрямого билирубина и ЛДГ
Общий анализ крови	Снижение Hb, Снижение MCV Повышение MCHC Повышение RDW Ретикулоцитоз
Мазок периферической крови	Аномальная морфология эритроцитов, наличие микросфероцитов
Осмотическая резистентность эритроцитов	Снижена
<b>Тест с использованием флуоресцентного красителя эозин-5-малеимида (ЭМА-тест)</b>	<b>Снижен</b>

## Преимущества ЭМА-теста:

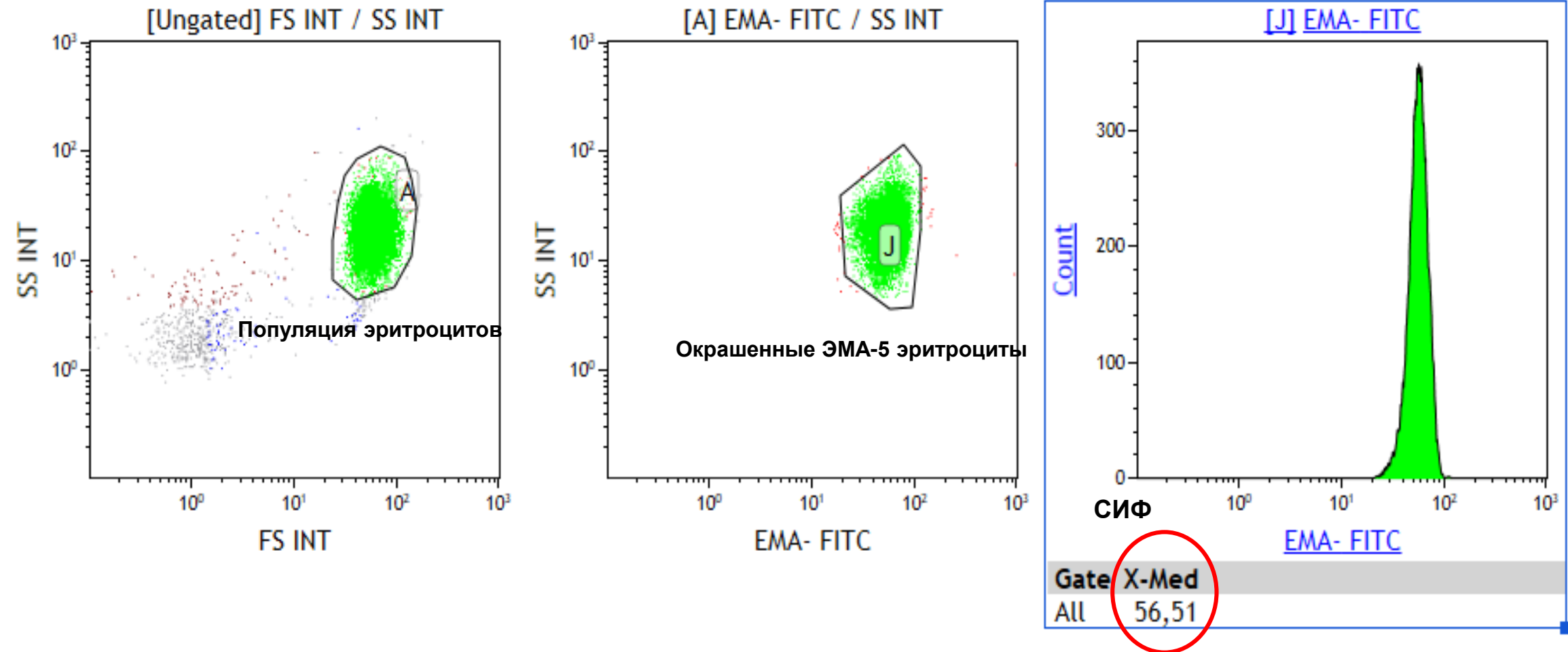
ЭМА-тест основан на определении интенсивности флуоресценции красителя эозин-5-малеимида, который связывается с лизином-430 первой внеклеточной петли белка полосы 3 мембран эритроцитов

– возможность выявления дефекта мембраны эритроцитов при диагностике НС у детей в возрасте до 1 года

– возможность диагностики НС у пациентов без семейного анамнеза

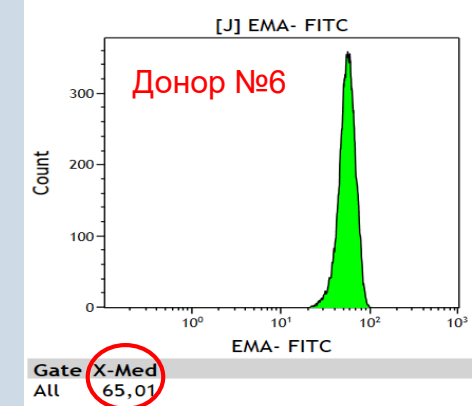
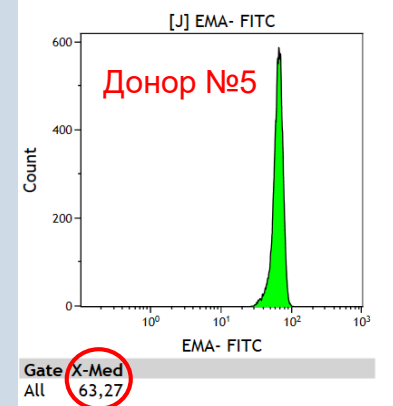
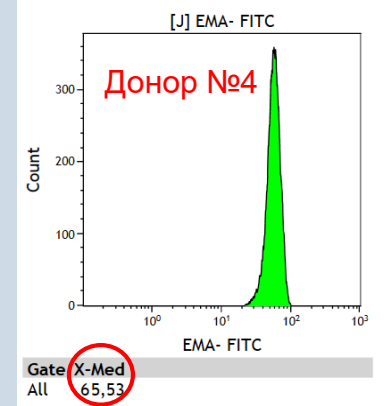
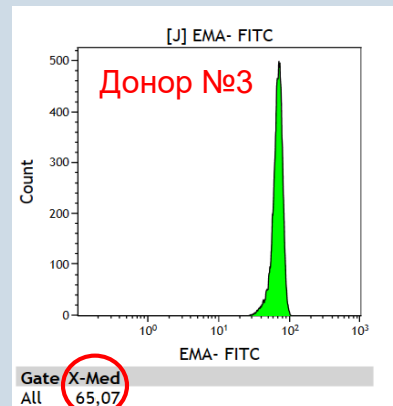
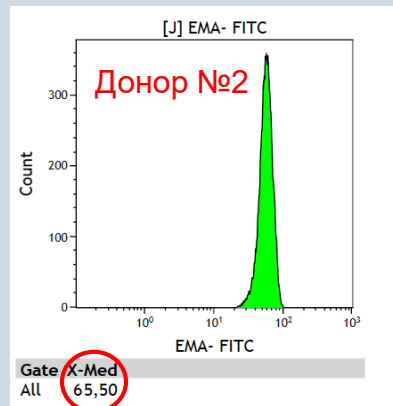
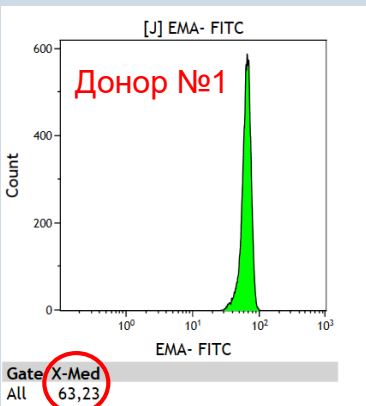
– высокая специфичность 99,1% и чувствительность теста 92,7%

# Стратегия гейтирования

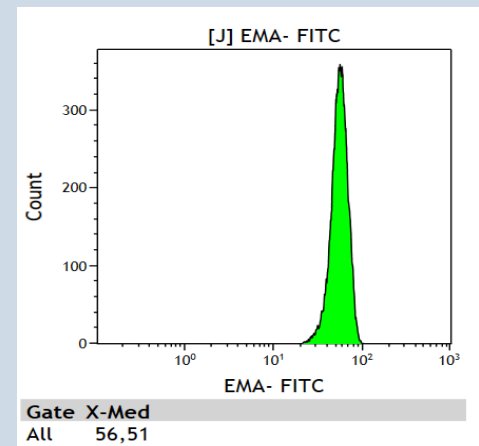


СИФ - средняя интенсивность флуоресценции эозин-5 малеимида

# Расчёт результатов



$СИФ_{Кср} = 64,4$  – средняя интенсивность флуоресценции ЭМА-5 контрольной группы



- ↓ Hb
- ↑ MCHC
- ↓ MCV
- Ретикулоцитоз
- ↓ Осмотическая резистентность

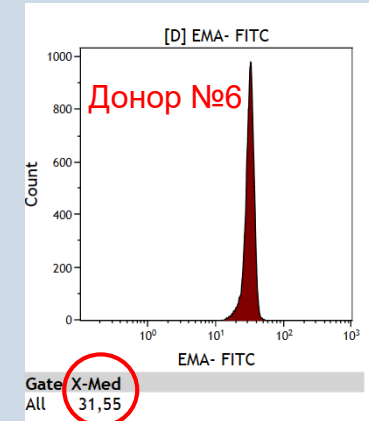
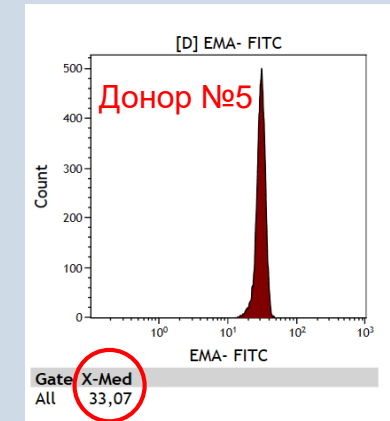
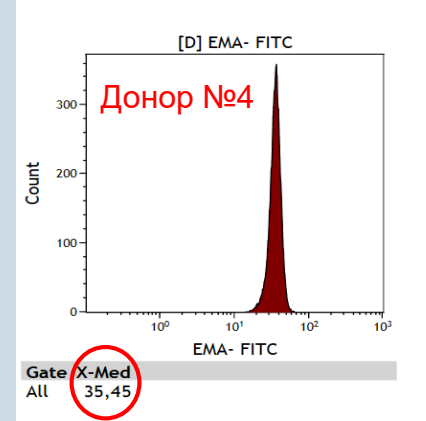
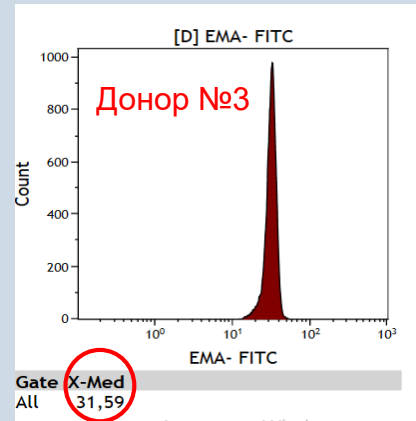
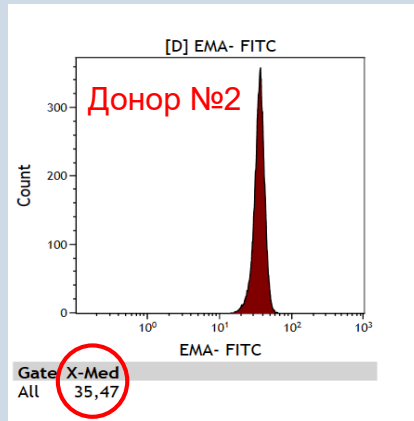
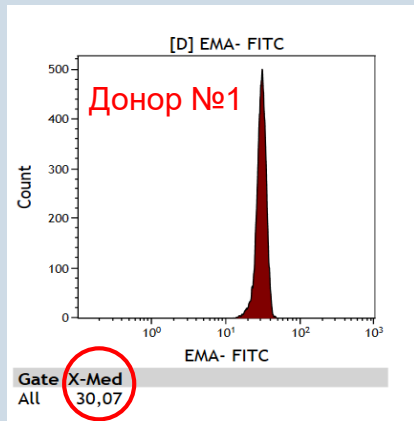
$СИФ_{пациента} = 56,51$

$$\frac{СИФ_{Кср} - СИФ_{пациента}}{СИФ_{Кср}} \times 100\%$$

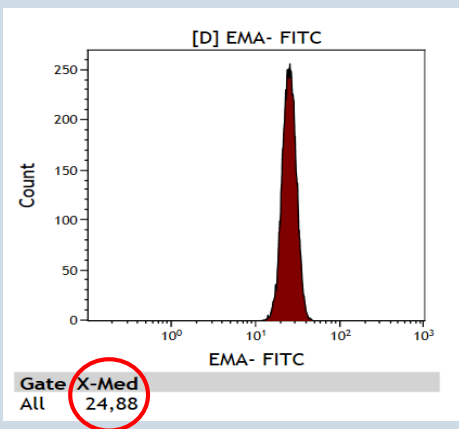
$$\frac{64,4 - 56,51}{64,4} \times 100\% = 12,2\%$$

Снижение процента СИФ ЭМА-5 на эритроцитах пациента относительно СИФ ЭМА-5 группы контроля на **< 21%** свидетельствует об отсутствии НС

# Расчёт результатов



$\text{СИФ}_{\text{Кср}} = 32,37$  – средняя интенсивность флюоресценции ЭМА-5 контрольной группы



- ↓ Hb
- ↓ Осмотическая резистентность
- ↓ MCV
- ↑ MCHC
- Микросфероциты + Ретикулоцитоз

$\text{СИФ}_{\text{пациента}} = 24,88$

$$\frac{\text{СИФ}_{\text{Кср}} - \text{СИФ}_{\text{пациента}}}{\text{СИФ}_{\text{Кср}}} \times 100\%$$

$$\frac{32,37 - 24,88}{32,37} \times 100\% = 23\%$$

Снижение процента СИФ ЭМА-5 на эритроцитах пациента относительно СИФ ЭМА-5 группы контроля **на  $\geq 21\%$**  свидетельствует о наличии НС