

УДК: 616.155.194.17

СЛУЧАЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ГЕМОЛИТИЧЕСКОЙ МИКРОСФЕРОЦИТАРНОЙ АНЕМИИ МИНЬКОВСКОГО-ШАФФАРА

И.В. Караулько, к.м.н., доцент

Кафедра факультетской терапии

УО «Гродненский государственный медицинский университет»

УЗО «Центральная клиническая больница» г. Гродно

Предлагается случай из практики наследственной гемолитической микросфероцитарной анемии по анализу трех историй болезней и амбулаторной карты больной с поздней диагностикой заболевания и поздней спленэктомией, что встречается редко и представляет клинический интерес как для врачей-терапевтов, так и педиатров.

Ключевые слова: наследственность, гемолиз, микросфероцитоз, анемия.

A medical case of hereditary hemolytic micro spherocytic anemia has been presented on the basis of analysis of three case histories and the outpatient's card of a female patient with delayed diagnosis of the disease and delayed splenectomy which doesn't often occur and is of interest for both therapists and pediatricians.

Key words: heredity, hemolysis, microspherocytosis, anemia.

Наследственная гемолитическая микросфероцитарная анемия – наследственное заболевание, в основе которого лежит дефект белков мембраны эритроцитов – спектрина, анкирина, протеина 4,2 и протеина 3, что приводит к изменению формы эритроцитов – микросфероцитозу, укорочению продолжительности жизни эритроцитов и их разрушению.

Заболевание распространено с частотой 2,2 случая на 10000 населения и передается по аутосомно-доминантному типу. Описано немецким терапевтом Миньковским (1900 г.) и французским терапевтом Шаффаром (1907 г.).

Наследование дефекта синтеза белков мембраны эритроцитов приводит к повышению ее проницаемости для натрия и воды, которые поступают в эритроциты. Они теряют свою двояковогнутую форму, уменьшается их объем, они приобретают форму шара (микросфероциты). Такие эритроциты теряют способность к деформации при прохождении в узких местах сосудистой системы и легко разрушаются.

Большую роль в разрушении эритроцитов играет селезенка. Эритроциты с измененной формой надолго задерживаются в сосудах селезенки, уменьшается их снабжение глюкозой и гликолитическая активность, мембрана их еще больше повреждается и фрагментируется, а после 2-3-кратного прохождения через селезенку эритроциты разрушаются (лизис и фагоцитоз).

Интенсивный гемолиз приводит к анемии, гипоксии органов и тканей гиперплазии красного ростка кроветворения и выбросу в периферическую кровь молодых форм эритрокариоцитов, повышенному образованию желчных пигментов.

Клинические проявления заболевания развиваются в подростковом возрасте, но могут появиться в неонатальном периоде, иногда в возрасте 3-8 лет.

В период обострения у больного появляются боли в правом или левом подреберьях (за счет раз-

вития калькулезного холецистита и спленомегалии), снижение аппетита, слабость, головокружение, сердцебиение, появление желтухи, темного цвета мочи и кала (за счет уробилина в моче и стеркобилина в кале). При обследовании у больного находят увеличение селезенки, реже – увеличение печени.

При дополнительном обследовании:

- ♦ общий анализ крови (ОАК) – нормохромная анемия различной степени выраженности, микросфероцитоз, рецiculoцитоз. Во время гемолитического криза – лейкоцитоз со сдвигом влево, ускорение СОЭ;

- ♦ общий анализ мочи (ОАМ) – уробилинурия, а во время гемолитического криза – альбуминурия, микрогематурия;

- ♦ биохимический анализ крови (БАК) – повышение содержания неконъюгированного билирубина, а во время криза повышение активности аланинаминотрансферазы и содержания сывороточно-го железа.

Отмечается снижение максимальной и минимальной осмотической резистентности эритроцитов.

В миелограмме определяются признаки гиперплазии красного кроветворного ростка – увеличение количества эритрокариоцитов.

Отмечается значительное сокращение жизни эритроцитов (по данным теста с радиоактивным хромом).

В кале высокое содержание стеркобилина.

На ЭКГ снижение амплитуды зубца Т в нескольких отведениях.

УЗИ органов брюшной полости – увеличение селезенки, камни в желчном пузыре.

Таким образом, диагностическими критериями наследственной микросфероцитарной анемии являются:

I. Клиническая триада:

1) гемолитическая желтуха, неконъюгирован-

ная (без кожного зуда);

- 2) спленомегалия;
- 3) анемия (нормохромная).

II. Гемолитическая триада:

- 1) ретикулоцитоз в периферической крови;
- 2) микросфероцитоз эритроцитов;
- 3) снижение осмотической стойкости эритроцитов.

III. Гиперплазия красного кровяного ростка по данным миелограммы.

IV. Повышение содержания железа в крови.

V. Укорочение продолжительности жизни эритроцитов.

VI. Эффективность спленэктомии.

Нами представляется случай наследственной микросфероцитарной гемолитической анемии Миньковского-Шаффара.

Больная К., 21 год, впервые поступила в хирургическое отделение центральной клинической больницы 9.11.05 года (история болезни № 8376) с жалобами на приступообразные боли в правом и левом подреберьях, тошноту, рвоту, повышение температуры (t) до 38° , появление желтухи без кожного зуда.

Как выяснилось из анамнеза и амбулаторной карты, больная родилась недоношенной (по шкале Апгар 6-8 баллов). Уже с первого дня отмечалось падение гемоглобина (Hb), что потребовало назначения кортикостероидов и переливания крови. В последующем у ребенка отмечались анемия, и частые повышения t до 38° без видимых причин, что расценивалось как анемия недоношенных и ОРВИ. Неоднократно лечилась в детской больнице. Hb снижался до 78 г/л, эритроциты (Эр.) – до $2,98 \times 10^{12}/л$, ретикулоциты повышались до 26%, лейкоциты до $12 \times 10^9/л$. Анемия оставалась у ребенка на протяжении всего диспансерного наблюдения и трактовалась как алиментарная. В 4-летнем возрасте впервые после более обстоятельного стационарного обследования (кривая Прайс-Джонса – смещение влево до 90% всех эритроцитов, снижение осмотической резистентности эритроцитов) ребенку выставлен диагноз гемолитической анемии. В 5-летнем возрасте ребенок доставлен в детскую больницу с анемической комой (Эр. – $1,94 \times 10^{12}/л$, Hb – 58 г/л, билирубин – 34 ммоль/л, непрямой – 30,8 ммоль/л). Больная консультирована гематологом, которым диагностируется несфероцитарная гемолитическая анемия. С этого времени у больной находят увеличение селезенки до + 4 см. У ребенка продолжают наблюдаться гемолитические кризы 1-2 раза в год с повышением t до 38° , повышением билирубина до 56,12 ммоль/л за счет неконъюгированного (42 ммоль/л) и снижением Hb до 88 г/л, Эр. до $2,9 \times 10^{12}/л$ и повышением ретикулоцитов до 51%. Настоятельно рекомендуется спленэктомия. Однако родители по религиозным соображениям (селезенка – «божественный орган») от операции отказываются.

В 1999 году девочка в 15-летнем возрасте обследуется в Республиканском научном практическом центре детской онкологии и гематологии, где после полного обследования (миелограмма – про-

лиферация красного ростка кроветворения; кривая Прайс-Джонса – смещение влево; снижение осмотической стойкости эритроцитов; отрицательная прямая и непрямая пробы Кумбса; отрицательная проба Хема; наличие в ОАК микросфероцитов, снижение Эр., Hb, повышение лейкоцитов, ретикулоцитов, билирубина за счет неконъюгированного, щелочной фосфатазы, сывороточного железа; на УЗИ – спленомегалия, наличие конкрементов в желчном пузыре с признаками калькулезного холецистита) ей выставляется диагноз: наследственная микросфероцитарная гемолитическая анемия Миньковского-Шаффара. Желчно-каменная болезнь (ЖКБ).

Там же проведено обследование матери – мать здорова. Следовательно, болезнь наследуется по отцовской линии.

Больной вновь рекомендуется холецист- и спленэктомия. Однако по тем же религиозным соображениям мать от оперативного вмешательства отказывается.

В последующие годы у больной наблюдается учащение приступов ЖКБ и гемолитических кризов. В связи с очередным обострением больная поступает в хирургическое отделение, где 15.11.05 г. ей производится лапароскопическая холецистэктомия. От спленэктомии больная и родственники вновь отказываются.

Повторное поступление в хирургическое отделение в 2006 году (история болезни № 8371) с приступом болей в эпигастрии и левом подреберье. При обследовании на УЗИ – спленомегалия (16x9 см); ОАК: Эр. $2,57 \times 10^{12}/л$, Hb 74,6 г/л, лейкоциты $9,8 \times 10^9/л$; общий билирубин 73,1 ммоль/л, неконъюгированный 50,1 ммоль/л. Консультирована гематологом, диагноз тот же, рекомендована спленэктомия, от которой больная вновь отказывается.

Наконец, в январе 2007 года, больная вновь поступает в хирургическое отделение (история болезни № 484) со спленомегалией (26x13 см) и анемией (Эр. $2,5 \times 10^{12}/л$, Hb 86,7 г/л, лейкоциты $13,2 \times 10^9/л$) и соглашается на спленэктомию, которая была произведена 18.01.07 года. Послеоперационный период протекал без осложнений. Hb при выписке 117,2 г/л, Эр. $3,64 \times 10^{12}/л$, лейкоциты $6,5 \times 10^9/л$, билирубин 16,72 ммоль/л.

Таким образом, данный клинический случай заставляет более внимательно относиться к анемиям у лиц детского и молодого возраста. Следует более детально обследовать таких больных в плане выявления наследственных вариантов заболевания, а также проведения своевременной спленэктомии как единственного радикального метода лечения при этом заболевании. Это поможет избежать ряда осложнений (гемолитические кризы, анемическая кома, ЖКБ), что наблюдалось в нашем клиническом случае.

Литература

1. Окорочков А.Н. Диагностика болезней внутренних органов: Руководство // Москва: Мед. литература, 2001. – Т. 4. – С. 112-153.
2. Руководство по гематологии под ред. Воробьева А.И. Москва: Медицина. – 1985. – Т. 2. – С. 46-93.

Поступила 30.05.08