

## **НАСЛЕДСТВЕННАЯ МИКРОСФЕРОЦИТАРНАЯ ГЕМОЛИТИЧЕСКАЯ АНЕМИЯ, АРЕГЕНЕРАТОРНЫЙ КРИЗ**

Мальчик 10 лет, заболел остро, когда повысилась температура до 38,5, быстро нарастала слабость, бледность, отмечалась тошнота и однократная рвота. Госпитализирован в инфекционное отделение с подозрением на менингококковую инфекцию. Выполнена диагностическая ломбальная пункция, где выявлен цитоз 3 клетки в 1 мкл - лимфоциты, белок 0,03г/л; в анализе периф. крови Нв 40г/л, эритроц.  $1,16 \times 10^{12}/\text{л}$ , тромбоцитов  $137,0 \times 10^9/\text{л}$ , Л.  $5,2 \times 10^9/\text{л}$ . В связи с тяжелой степенью анемии, для дальнейшего лечения мальчик переведен в гематологическое отделение.

Дополнительно из анамнеза заболевания установлено, что у ребенка с возраста 1 мес отмечалось снижение Нв до 87г/л, субиктеричность кожи и склер, в последующие годы жизни во время ОРВИ усиливалась иктерично, Нв снижался до 108г/л. А по мере выздоровления Нв повышался до 128 – 132г/л., возрастал ретикулоцитоз до 120 – 180%, непрямой билирубин оставался в пределах 40 мкм/л. С возраста 3,5 лет выявлено увеличение печени и селезенки до 5 – 6 см. из-под края реберной дуги. Наблюдался гематологом получал периодически антиоксидантные препараты, фолиевую кислоту и желчегонные. Снижение Нв в настоящее время возникло впервые.

Анамнез жизни: Ребенок от 1-й беременности, при сроке 42 недели, с массой 2300,0. Нв при рождении 208г/л, легкая желтушность. Выписан из родильного дома на 7-е сутки с сохранявшейся субиктеричностью. В возрасте 1 мес. Нв 87г/л, проводилось лечение препаратами железа перорально. К возрасту 2,5 мес. Нв 103г/л. Находился на грудном вскармливании до 6 мес. РОС и развивался по возрасту. Профилактические прививки проводились согласно календарного плана. Наблюдался педиатром и гематологом по поводу желтушности и колебаний Нв от 103 до 132г/л. Получал желчегонные и антиоксидантные препараты. Лекарственной и пищевой непереносимости не выявлено.

Наследственность: У мамы в возрасте 9 лет удалена селезенка по поводу кризового течения анемии. Перенесенные болезни: ОИВДП редко.

При поступлении в настоящее время состояние тяжелое. Резко выражена бледность кожных покровов на фоне субиктеричности кожи и склер, вялый, заторможен, головокружение. Мальчик пониженного питания. Масса 32кг, Рост – 110см.

Кожа сухая, подкожный жировой выражен умеренно. Выражены теменные бугры, высокое небо, нарушен прикус, укорочение мизинцев, сандалевидная щель. Периферические лимфоузлы не увеличены. Грудная клетка цилиндрической формы, перкуторно – легочный звук, при аусcultации дыхание везикулярное, равномерно выслушивается на всем протяжении легких. Границы относительной сердечной тупости: левая – на 1 см кнутри от левой среднеключичной линии, верхняя- верхний край 3-го ребра, правая – по правому краю грудины. Тоны сердца отчетливые, sistолический шум анемического характера на верхушке, проводится на сосуды. Пульс 118 ударов в 1 мин., ритмичный, удовлетворительного наполнения и напряжения. АД 90/45 мм рт ст. Живот обычной формы, при пальпации мягкий, безболезненный. Печень и селезенка плотной консистенции, выступают из-под края реберной дуги на 8 см. Диурез адекватный, стул окрашен, оформлен. Проведенное обследование: 1. Группа крови: О(I) Резус положительная. Фенотип по системе Резус: С е Д Е е; По системе Келл – отрицательная; Антиэритроцитарные антитела не обнаружены;

2. Анализ крови: Нв 40г/л, Эритроцитов  $1,99 \times 10^{12}/\text{л}$ , Нт 18,5%, ретикул.0%, МСВ 87,7fl, МСН 29,9pg, МСНС 341g/l, RDW 17,6% , тромбоц.  $140,0 \times 10^9/\text{л}$ , Л.  $4,7 \times 10^9/\text{л}$ , п.2, с.23, мон.20, лимф.39, п.кл. 16, СОЭ 40 мм/час.

3. Биохимия крови: щелочная фосфатаза 92,0е/л, АЛТ 10,3е/л, АСТ 22,0е/л, Г-ГТ 11,6 е/л, ЛДГ 412,5е/л, билиркбин общ.25,8мкм/л, непрямой – 20,0 мкм/л, прямой 5,5 мкм/л, креатинин 55,6 мкм/л, мочевина 7,1 мм/л, железо сыворотки 33,8 мкм/л, ферритин 614,3мг/л, трансферрин 0,92 г/л,

4. Анализ мочи: уд.вес 1010, РН 6,0, единичные эритроц, лейкоц., цилинды

5. Ан. крови через 14 дней: Нв.83г/л, эритроц. 2,79, Нт24,7%, ретикул. 43%, нормоц.3%, СОЭ 20 мм/час. тромбоц. 372,0, юные 7, пал.5, сегм.39, эоз.1, баз.4, мон.13, лимф.31.

Вопросы:

1. Оцените физическое развитие новорожденного ребенка
2. Перечислите возможные причины желтухи в периоде новорожденности
3. Для выяснения причины анемии в возрасте 1 мес, какие лабораторные исследования необходимо выполнить
4. Как Вы можете объяснить наличие желтухи при нормальном Нв, но высоком ретикулоцитозе
5. Перечислите клинические диагностические критерии наследственного сфероцитоза
6. Перечислите лабораторные симптомы наследственного сфероцитоза.
7. Сформулируйте клинический диагноз при данной госпитализации
8. Составьте план лечения.

Ответы:

1. Ребенок переношенный. Внутриутробная гипотрофия III-й степени;
2. Основные причины желтухи: холестаз, незрелость печеночных ферментов(аминотрансфераз), паренхиматозная желтуха, гемолиз эритроцитов и др.;
3. Лабораторные исследования в возрасте 1 мес для выяснения причины анемии:
  - клинический анализ крови с подсчетом количества ретикулоцитов и тробоцитов
  - Биохимический ан.крови
  - по показаниям – пунктат костного мозга
  - по показаниям – обмен железа;
4. появление желтухи при нормальном Нв и высоком ретикулоцитозе говорит о хорошей компенсаторной способности костного мозга, т.е. об усилении эритропозза.
5. Клинические критерии наследственного сфероцитоза:
  - доминантный тип наследования, малые пороки развития, преобладание увеличенной селезенки, своеобразные осложнения(холестаз, ЖКБ), арегенераторные кризы.
6. Лабораторные критерии: изменение морфологии эритроцитов: микроцитоз, сфероцитоз, снижение минимальной осмотической резистентности эритроцитов, тест на аутогемолиз корректируется добавлением глюкозы, кислотоустойчивость эритроцитов повышенна.
7. Клинический диагноз: Наследственная микросфеноцитарная гемолитическая анемия, арегенераторный криз.
8. План лечения: переливание эритроцитов. Подбор донора по иммунофенотипу.

Курс преднизолона 1 – 2 мг/кг/сутки до 10 дней