

Случай наследственного гемохроматоза
Белорусский государственный медицинский университет

Мужчина, 49 лет, поступил в стационар с жалобами на слабость, быструю утомляемость, снижение аппетита, зуд кожи, ощущение тяжести в правом подреберье. При осмотре объективно выявлено: кожные покровы в области шеи, лица, подмышечных и паховых складок дымчатого, темно-коричневого цвета, сухие, слегка шелушатся. Живот округлой формы, при пальпации слегка болезненный в правом подреберье, печень выступает из-под края реберной дуги на 1,5 см.. Размеры по Курлову 16,5×9,5×7 см.

При клиническом анализе крови существенных отклонений от нормы не выявлено, за исключением незначительного повышения СОЭ. При биохимическом анализе выявлено повышение активности АлАТ 198 ед., сахар крови 6,5 ммоль/л, сывороточное железо 47,3 мкмоль/л. Анализ крови на порфирины: активность уропорфириногендекарбоксилазы 109 ед., порфобилиноген мочи 0,96 мкг/л.

Вопрос 1.

Какое заболевание можно предположить?

- А) поздняя кожная порфирия
- Б) болезнь Аддисона
- В) наследственный гемохроматоз
- Г) алкогольный цирроз печени
- Д) сахарный диабет

Ответ:

В, Д

У больного вероятно развитие наследственного гемохроматоза, поскольку уровень сывороточного железа повышен и отмечается темно-коричневое, дымчатое окрашивание кожных покровов. Сахарный диабет тоже не исключен, как вторичное заболевание. Железо при повышенной концентрации в крови откладывается в клетках, в т.ч. и в клетках поджелудочной железы в виде гемосидерина, что приводит к фиброзным изменениям и атрофии островков Лангерганса.

При поздней кожной порфирии анализ крови и мочи на порфирины выявил бы изменения, а так все показатели в пределах нормы. При болезни Аддисона уровень глюкозы в крови понижен. Алкогольный цирроз печени исключаем из-за явной окраски кожи.

Вопрос 2.

Для подтверждения диагноза, какие исследования ещё необходимо выполнить?

Ответ:

- 1) Биопсия печени с обнаружением в печеночных клетках гемосидерина (окраска по Перлсу).
- 2) Определение ферритина сыворотки (ФС) и насыщение трансферрина железом (НТЖ). При наследственном гемохроматозе эти показатели превышают норму.
- 3) Генетическое тестирование, выявление точечных мутаций С282У и Н63Д в гене наследственного гемохроматоза.

Вопрос 3.

Поражение каких ещё органов и систем характерно для наследственного гемохроматоза?

Ответ:

- 1) При наследственном гемохроматозе характерна недостаточность гонадотропной функции гипофиза, которая приводит к атрофии яичек, импотенции.
- 2) Поражение сердца наблюдается у 90% больных. Характеризуется прогрессирующей недостаточностью, нарушениями ритма, иногда может привести к внезапной смерти.
- 3) Артропатия встречается у 70% больных, сопровождается болезненным тремором кистей. Поражаются пястно-фаланговые, тазобедренные, коленные, голеностопные, плечевые и лучезапястные суставы. Артропатия проявляется острым синовитом. На рентгенограмме выявляют хондрокальциноз менисков и суставных хрящей, сужение суставной щели.

Вопрос 4.

Каков прогноз пациента, и какими факторами он определяется? Наиболее частые причины смерти?

Ответ:

Прогноз во многом определяется степенью и длительностью перегрузки железом. Поэтому, важное значение имеют ранний диагноз и лечение. Если диагноз поставлен и лечение начато до того, как у пациента развился цирроз печени, продолжительность жизни не сокращается. К наиболее частым причинам смерти при наследственном гемохроматозе относят печеночную и диабетическую кому, кровотечение из варикозно расширенных вен пищевода, сердечную недостаточность, первичный печёночно-клеточный рак, который развивается примерно у 30% больных. Ранняя диагностика и своевременное лечение предупреждают возникновение этих осложнений.

Вопрос 5.

Какое лечение необходимо назначить пациенту?

Ответ:

Из диеты исключают продукты, содержащие железо (печень, мясо, яйца, шпинат, икру, кислые сорта яблок и др.). Употребление спиртных напитков запрещается. Основным средством для лечения является дефероксамин (десферал, десферан). Это лекарственное средство образует комплексное соединение с железом, обеспечивая его выведение из организма. Кроме того, назначают систематическое кровопускание (примерно 1 раз в неделю по 400-500 мл крови в течение первых 1-3 лет, затем по 400-500 мл каждые 1-3 месяца) до тех пор, пока уровни железа и ферритина в сыворотке не снизятся до нижней границы нормы.

Благодарю профессора И.И.Гончарика
за предоставленную возможность
описания случая.