

Юзефович Я. Н., Мирончик М. И.
ГЕМОХРОМАТОЗЫ У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ
Научный руководитель канд. мед. наук, доц. Шенец С.Г.
2-я кафедра детских болезней

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Гемохроматоз – заболевание, развитие которого связано с избыточным накоплением железа в организме. В соответствии с основным механизмом развития перегрузки железом выделяют первичные (наследственные) и вторичные (приобретенные) гемохроматозы. Наследственный гемохроматоз (НГ) включает в себя группу генетических нарушений, характеризующихся повышенной абсорбцией железа. Причиной НГ является мутация в гене HFE. Благодаря исследованию, проведенному специалистами Института цитологии и генетики НАН Беларуси, стала известна распространенность мутации гена HFE у коренного населения республики. Установлено, что суммарная частота носителей генотипов риска составляет 4,5%. Каждый 22-й белорус является носителем мутантного гена HFE, который провоцирует избыточное накопление железа. Вторичный гемохроматоз возникает при избыточном поступлении в организм железа (при длительном неконтролируемом лечении препаратами железа, при повторных частых переливаниях крови).

Железо имеет большое физиологическое значение, однако его мощные прооксидантные свойства делают его избыток разрушительным для организма. Патология обмена железа может стать причиной таких серьезных заболеваний, как цирроз печени, сахарный диабет, артрит и других заболеваний.

Ключевым механизмом в патогенезе гистологических, а далее и клинических проявлений, при данной патологии является свойство атомов железа менять валентность. При избыточном поступлении в организм, железо, откладываясь в различных органах и тканях, начинает вступать в редокс-реакции. Формирующиеся гидроксильные радикалы в результате реакций пероксидазного окисления в липидных мембранах клеток приводят к гибели последних и активации фиброгенеза. Одним из характерных морфологических признаков гемохроматоза является ржаво-бурая окраска органов и тканей за счет накопления в клетках гемосидерина. Наиболее часто при гемохроматозе поражаются кожные покровы, суставы, печень, поджелудочная железа, слюнные железы, гипофиз, сердце.

Клинические признаки – симптомы интоксикации, признаки поражения печени, сердца, суставов, изменение окраски кожи.

Диагноз гемохроматоза базируется на клинико-генетических и анамнестических данных, а также на результатах биохимических анализов. Наиболее эффективные диагностические критерии: повышенное содержание ферритина в крови более 100 нг/мл, сочетающееся с увеличенной более 40% сатурацией трансферрина и снижением уровня трансферрина менее 200 мг/дл. А повышенное содержание сывороточного железа (при нормальных значениях ферритина) и коэффициент насыщения трансферрина железом – наиболее достоверные показатели латентного гемосидероза.

Цели лечения: удаление избытка железа и коррекция осложнений. Осуществляются общие мероприятия (диета), флеботомии, лекарственная терапия.

Ранняя диагностика и своевременное адекватное лечение дает возможность предотвратить многие грозные осложнения гемохроматозов уже в детском и подростковом возрасте.