

Шпаковский А.Ю., Волонцевич В.А.

ПАТОФИЗИОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ АНЕМИИ МИНКОВСКОГО-ШОФФАРА

Научный руководитель: ст. преп. Чепелев С.Н.

Кафедра патологической физиологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Наследственная гемолитическая анемия Минковского-Шоффара (семейный микросфероцитоз) представляет собой заболевание, которое наследуется по аутосомно-доминантному типу. Данное заболевание связано со множественным поражением различных мембранных белков эритроцитов, и, как следствие, нарушением их осмотической резистентности. Это связано с генетическими дефектами таких генов как ANK1, SPTB, SPTA, SLC4A1, EPB42, отвечающих за синтез белков анкирина, бета и альфа субъединиц спектрина, band-3 белка и band-4.2 белка соответственно.

Имеются сведения, что при семейном микросфероцитозе выявляются дефекты альфа-1 и бета субъединиц белка спектрина, что приводит к уменьшению прочности связывания с актиновым цитоскелетом эритроцита. Также характерен дефект сайта связывания анкирина, что приводит к непрочному связыванию с цитоскелетом эритроцита. Возможен и дефицит белка band-3, который приводит к нарушению обмена хлорид- и бикарбонат-ионов между цитозолем эритроцита и плазмой крови. Одним из вариантов дефекта так же является дефект белка band-4.2, обеспечивающего АТФ-зависимое связывание белка band-3 с анкирином. Так или иначе данные генетически обусловленные дефекты или дефициты мембранных белков приводят к уменьшению эластических свойств цитоплазматической мембраны, формированию сферообразной формы эритроцитов, повышенной хрупкости, уменьшению срока жизни (до 10-12 дней) и высокой вероятности лизиса таких измененных красных клеток крови макрофагами селезенки.

Клинические синдромы данного заболевания в первую очередь проявляются гемолитическим синдромом, включающим в себя анемический синдром, желтуху и значительное увеличение селезенки. Внешне это может проявляться «башенным черепом» (оксифеалия), седловидной формой носа, высоким стоянием неба, неправильным положением зубов, узкими орбитами. Для пациентов также характерны гемолитические кризы, чаще всего возникающие на фоне таких «триггерных» факторов, как инфекции, высокие физические нагрузки, беременность, низкие температуры.

Терапевтические принципы семейного микросфероцитоза в основном носят симптоматический характер и предполагают под собой устранение высокого содержания в крови билирубина, анемического синдрома и гипоксии. При гемолитическом кризе чаще всего осуществляется переливание эритроцитарной массы. Большое значение имеет ранний скрининг данного заболевания, так как детям показано удаление селезенки (спленэктомия) в возрасте 3-5 лет, что приводит к клиническому выздоровлению.