Гемохроматоз , Бронзовый диабет

- **Ге́мохромато́з** — (haemochromatosis; греч. haima кровь + chrōma, chromatos цвет, + -ōsis; синоним: первичный идиопатический гемохроматоз, бронзовый диабет, сидерофилия, пигментный цирроз, синдром Труазье — Ано — Шоффара) наследственное, преимущественно у мужчин, генетически обусловленное заболевание, проявляется нарушением обмена железа с накоплением его в тканях и органах. Железо поглощается из пищи и чрезмерно накапливается в органах и тканях: печени, поджелудочно железе, миокарде, селезенке, коже, эндокринных железах и других местах. Избыточное накопление железа в организме может спровоцировать развитие ряда заболеваний: цирроз печени, сердечная недостаточность, сахарный диабет, артрит.

КЛАССИФИКАЦИЯ

1. ***Наследственный*** (идиопатический, первичный***)*** ***гемохроматоз***.

2. ***Вторичный гемохроматоз***:
• посттрансфузионный (при хронической анемии, в лечении которой длительно применялись переливания крови);
• алиментарный (гемохроматоз африканского племени банту вследствие избыточного употребления железа с пищей и водой; алкогольный цирроз печени; вероятно, болезнь Кашина-Бека и др.);
• метаболический (нарушение превращения железа при промежуточной В. талассемии, у больных циррозом печени при развитии или наложении портокавального анастомоза, при закупорке протока поджелудочной железы, кожной порфирии и др.);
• смешанного происхождения (большая талассемия, некоторые виды дизэритро-поэтической анемии - железорефракторная, сидероахрестическая, сидеро-бластная).

- *Этиология и патогенез*. Болезнь наследуется по рецессивному типу. Первичный биохимический дефект, приводящий к нарушению обмена железа, не известен. Возникновению заболевания могут способствовать такие факторы, как алкоголизм, высокое содержание железа в рационе. Клинически Г. проявляется, когда накопление железа в организме превышает физиологическую норму (4—5 *г*) в 5—12 раз. Железо, усиленно всасываясь в кишечнике, в избытке накапливается в клетках печени, селезенки, поджелудочной железы, миокарда, кожи и др., оказывает цитотоксическое действие, а также вызывает развитие склеротических процессов в этих органах.

Вторичный гемохроматоз наиболее часто развивается при циррозе печени, злоупотреблении алкоголем, неполноценном белковом питании.

При циррозе печени снижается синтез трансферрина, который связывает железо в крови и доставляет его в костный мозг (для образования эритроцитов), в ткани (для деятельности ферментов тканевого дыхания) и в депо железа. При недостатке трансферрина происходит накопление не используемого для обмена веществ железа. Кроме того, при циррозе печени нарушается синтез ферритина, который является формой депо железа.

Злоупотребление алкоголем приводит к усилению всасывания железа в кишечнике, что способствует более быстрому появлению симптоматики наследственного гемохроматоза или поражению печени и развитию вторичной формы заболевания. Наличие анастомозов в портальной системе усиливает депонирование железа в печени.

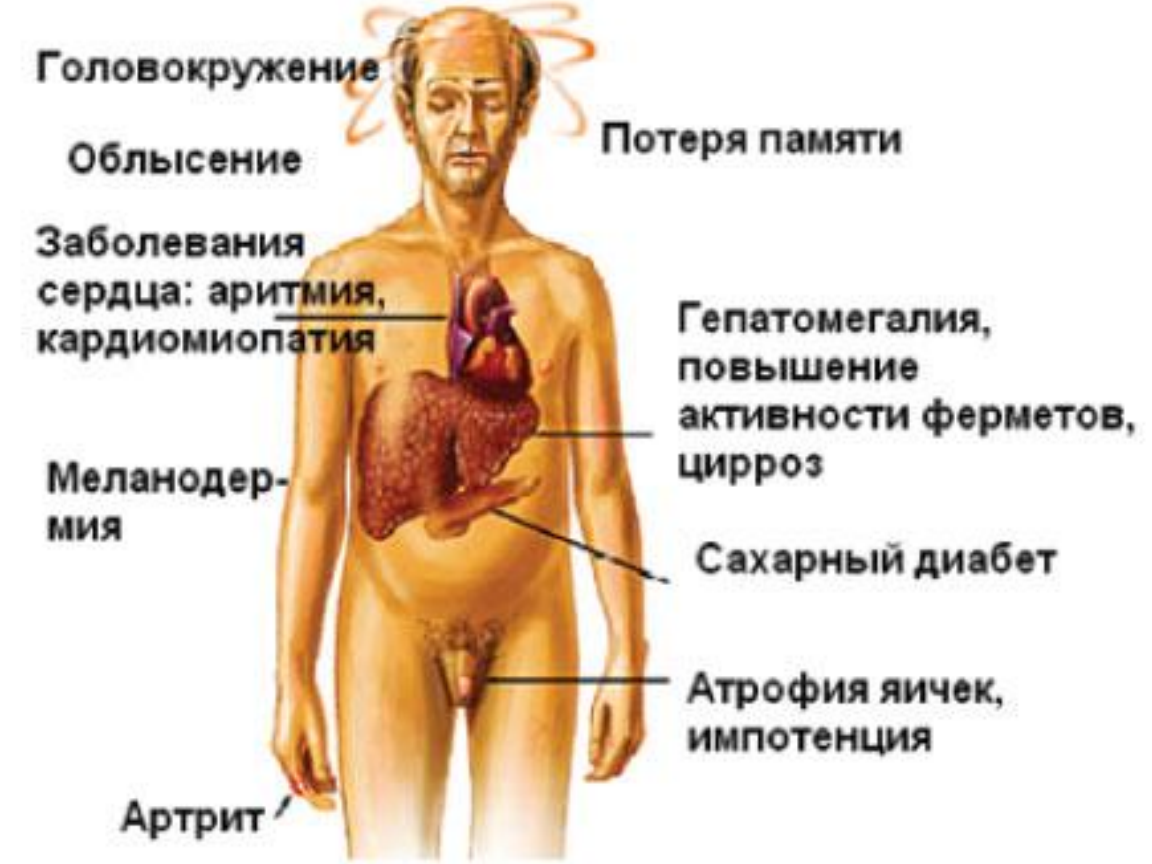
При железорефракторной анемии (сидероахрестической) анемии и большой талассемии всосавшееся железо не используется, оказывается избыточным и откладывается в печени, миокарде и других органах и тканях.

- *Патологическая анатомия*. Одним из наиболее ярких морфологических признаков Г. является ржаво-бурая окраска органов и тканей за счет накопления в клетках пигмента, состоящего в основном из гемосидерина. Наиболее часто поражается печень. Она увеличена, имеет плотную консистенцию. При микроскопическом исследовании выявляют отложения пигмента в клетках паренхимы и сосудов печени, эпителии желчных протоков, умеренные дистрофические и некробиотические изменения, в разгар болезни — морфологические признаки цирроза печени. Отложения пигмента в сочетании с дистрофическими изменениями паренхимы и (или) фиброзом обнаруживают также в поджелудочной железе, миокарде, железах внутренней

- слабость и быстрая утомляемость;
- снижение давления;
- выраженное похудание(-мальабсорбция);
- гиперпигментация кожи (грифельно-серый цвет с коричневым оттенком), слизистых оболочек и сетчатки;
- сердечная недостаточность(дистрофия миокарда);
- сахарный диабет(отлежения в pancreas);
- Отёк и болезненность суставов.

- *Диагноз* в разгаре заболевания устанавливают на основании сочетания цирроза печени с пигментацией кожи,
- признаками поражения эндокринной системы, миокарда. Большое значение как для подтверждения диагноза, так и для выявления заболевания на ранних стадиях имеют лабораторные методы исследования. При Г. отмечается увеличение содержания железа до 54—72 *мкмоль/л* (300—400 *мкг*/100 *мл*), в плазме крови (в норме 14—32 *мкмоль/л*, или 78—178 *мкг*/100 *мл*), значительное снижение ее ненасыщенной железосвязывающей способности, резкое увеличение (более 2 *мг* в течение 6 *ч*) выделения железа с мочой при нагрузке дефероксамином (десфералом). Наиболее достоверный диагностический признак — выявление отложений гимосидерина в клетках печени, кожи и других органов.
- Дифференциальную диагностику Г. проводят прежде всего с приобретенным гемосидерозом. Она основывается на выявлении причины гемосидероза (длительный прием железосодержащих препаратов, частые гемотрансфузии в анамнезе, гемолиз, алкогольный цирроз печени, наложение портокавального анастомоза и др.); кроме того, для приобретенного гемосидероза, протекающего с преимущественным поражением печени, мало характерно поражение других органов. При доминировании в клинической картине Г. признаков поражения какого-либо одного органа (сердца, поджелудочной железы и др.), заболевание нередко приходится дифференцировать с миокардитом, ишемической болезнью сердца, ревматизмом, сахарным диабетом. В ряде случаев при появлении резких болей в животе, обусловленных увеличением печени и растяжением ее капсулы, приходится исключать острые хирургические заболевания брюшной полости.
-

- диету с ограничением продуктов, содержащих железо (рыба, мясо, яйца, мёд, яблоки и других), богатую белком;
- препараты, связывающие железо и способствующие его выведению (дефероксамин, Б-десфераль);
- отказ от алкоголя;
- эффективный метод лечения кровопускание (флеботомия или венесекция). Кровопускания способствуют удалению железа из организма и приводят к улучшению общего состояния, уменьшению пигментации и размеров печени
- . Основой лечения Г. являются повторные кровопускания (по 500 *мл* крови) с целью удаления из организма избыточного железа, которые можно проводить в амбулаторных условиях. Их следует начинать как можно раньше и проводить один раз в неделю, в течение $1^1/_2$—$2^1/_2$ лет. Кровопускания прекращают при снижении содержания железа в плазме крови до 14,3—17,9 *мкмоль/л* (80—100 *мкг*/100 *мл*) и снижении уровня гемоглобина до 100 *г/л* (10 *г*/100 *мл*). Применяют также дефероксамин, способствующий выведению избыточного железа с мочой. Препарат вводят внутримышечно или внутривенно капельно (1 *г* препарата растворяют в 10 *мл* воды для инъекций) в течение 20—40 дней. В зависимости от особенностей органной патологии (цирроз печени, сахарный диабет, сердечная недостаточность и др.) широко используют патогенетические и симптоматические средства. Больным рекомендуют пищу, богатую белком, исключают продукты, содержащие железо (шоколад, яичные желтки, грибы, фасоль и др.).


Головокружение
Облысение
Потеря памяти
Заболевания сердца: аритмия, кардиомиопатия
Гепатомегалия, повышение активности ферметов, цирроз
Меланодер-мия
Сахарный диабет
Атрофия яичек, импотенция
Артрит