

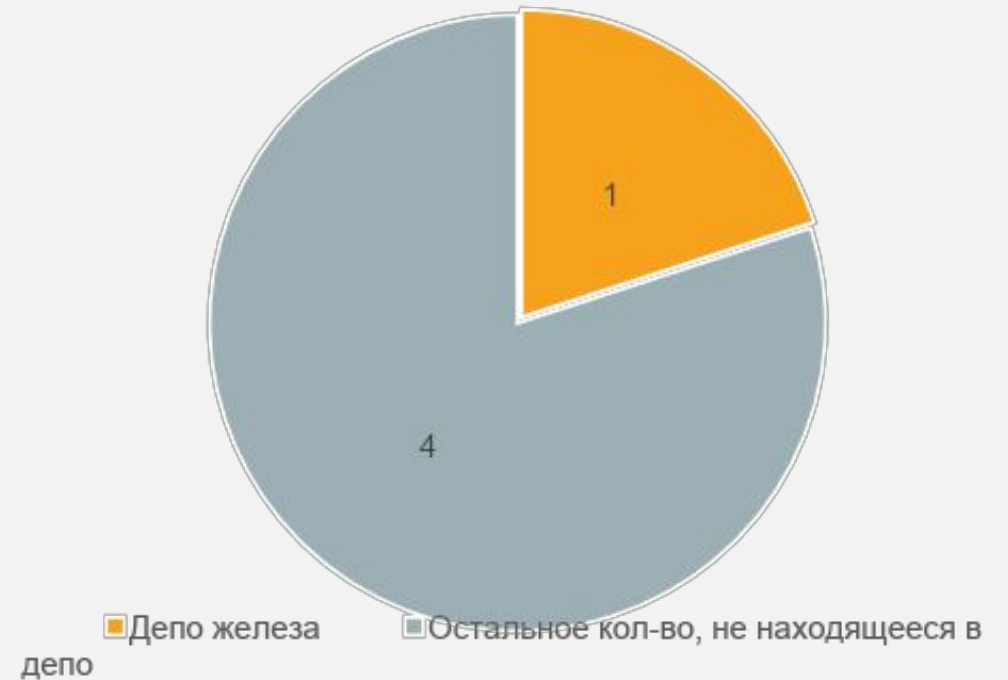
# ПАТОБИОХИМИЧЕСКИЙ АСПЕКТ РАЗВИТИЯ ПЕРВИЧНОГО ГЕМОХРОМАТОЗА И ЕГО КЛИНИЧЕСКИХ СИМПТОМОВ, ПРИНЦИПЫ ЛЕЧЕНИЯ

Российский университет дружбы народов, медицинский институт, Кафедра биохимии им. Академика Березова Т.Т.

Представила: студентка 2-го курса группы МЛ-216 Медведева  
Татьяна

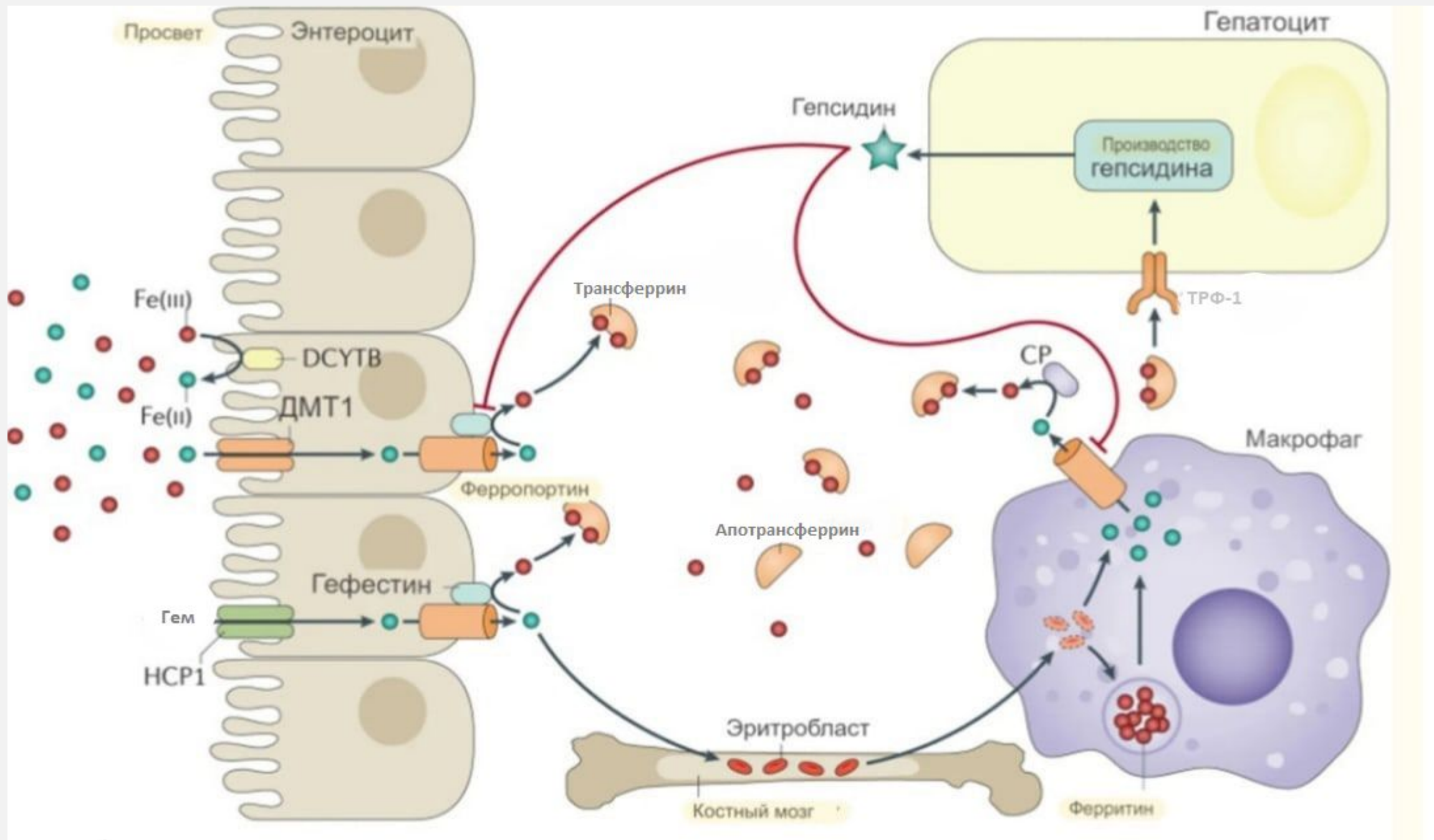
Преподаватель: Калинина Елена Валентиновна

## Общее содержание Fe в организме – 4г



Существуют три основных фактора, влияющих на всасывание железа:

- 1) Состояние депо железа в организме
- 2) Эритропоэз
- 3) Недавний прием железа





**Рис. 3.** Регуляция метаболизма железа при повышении уровня гепсидина

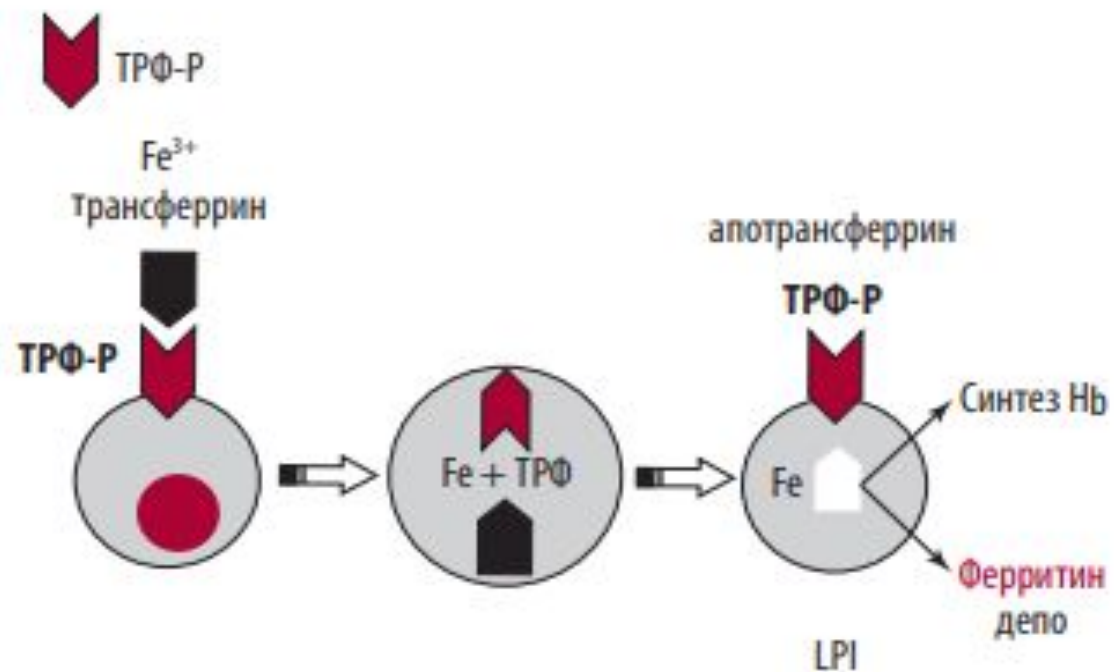
H — гепсидин; IL-6 — интерлейкин-6.

**Fig. 3.** Regulation of iron metabolism in case of increased hepcidin level  
H — hepcidin; IL-6 — interleukin-6.



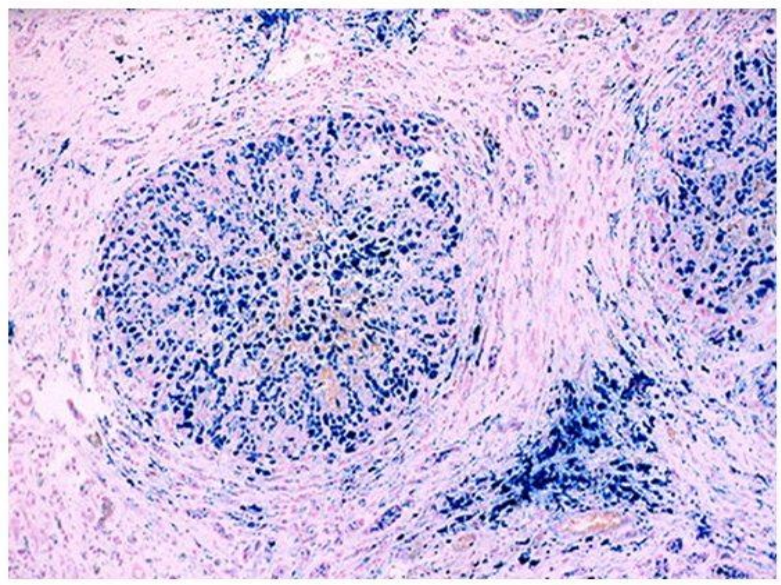
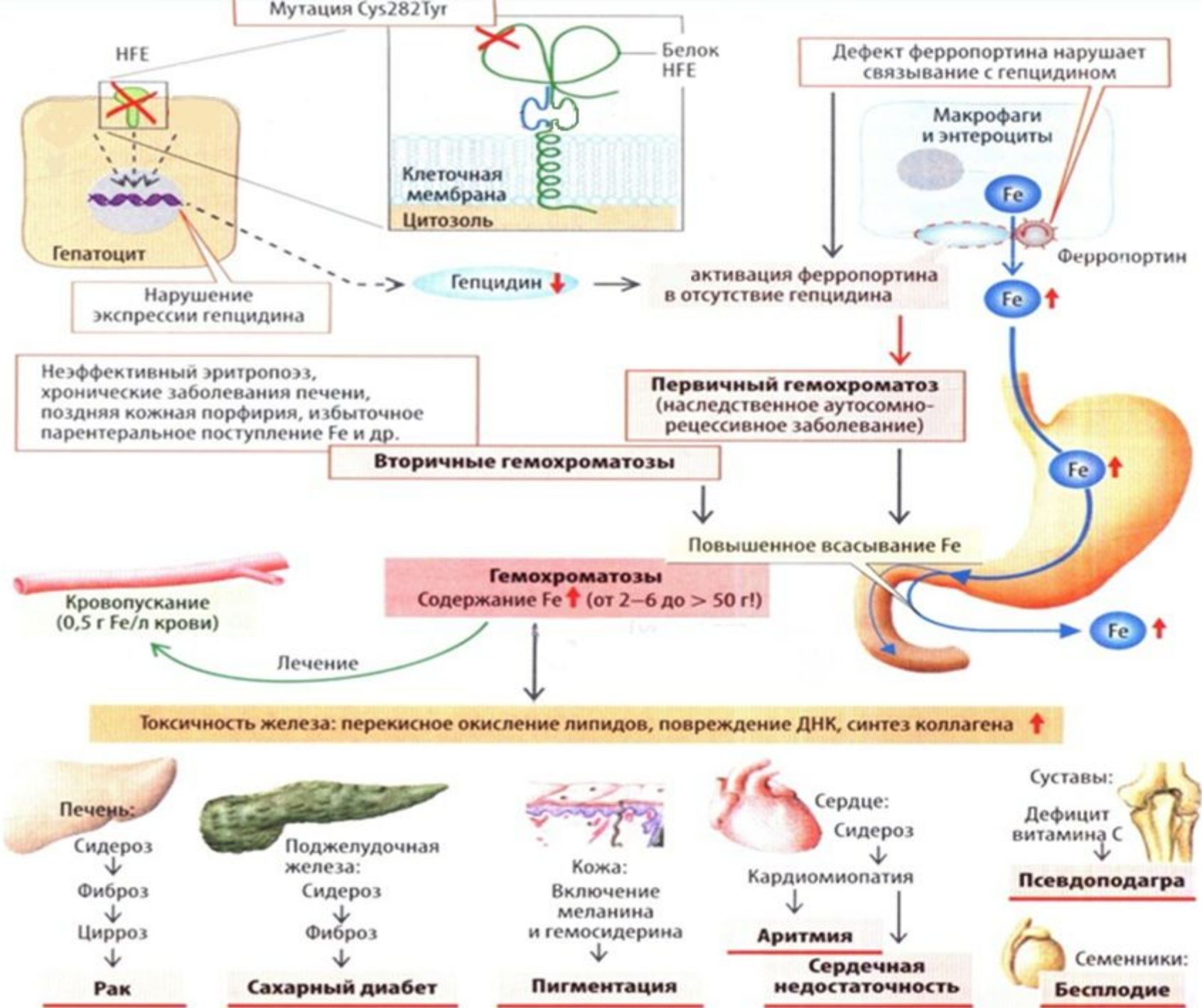
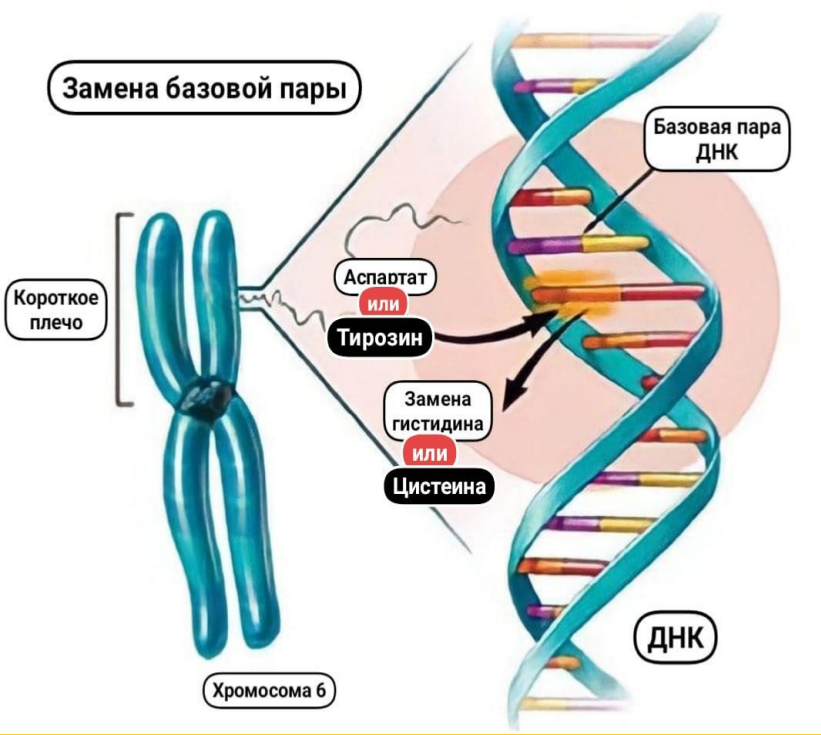
**Рис. 4.** Регуляция метаболизма железа при снижении уровня гепсидина (H)

**Fig. 4.** Regulation of iron metabolism in case of decreased hepcidin (H) level



**Рис. 2.** Внутриклеточный метаболизм железа  
LPI — лабильный пул железа; ТРОФ-Р — трансферриновый рецептор.

**Fig. 2.** Intracellular iron metabolism  
LPI — labile plasma iron; ТРОФ-Р — transferrin receptor.



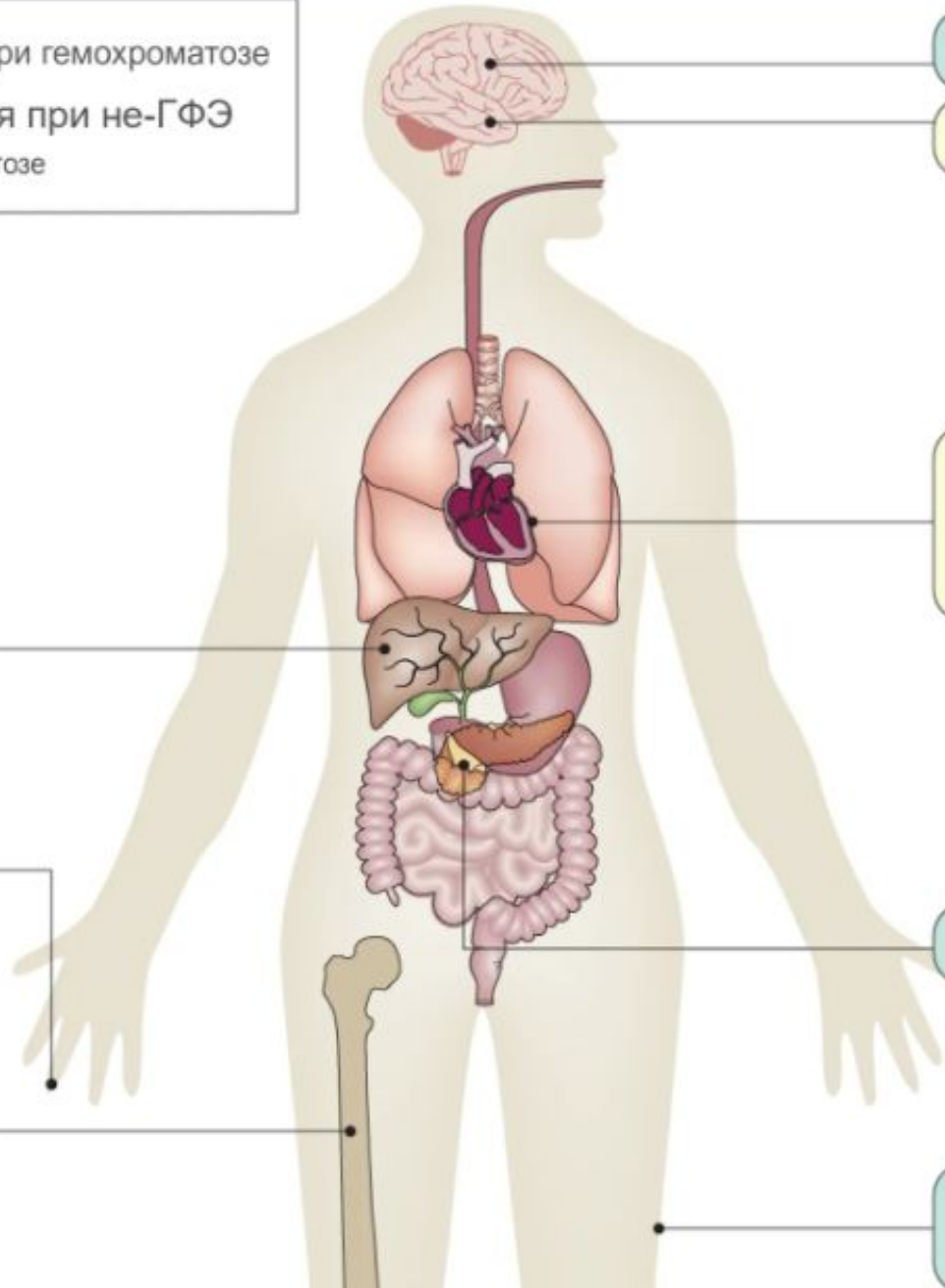
Печень при первичном гемохроматозе.  
Реакция Перлса.

- Часто встречается при гемохроматозе
- Часто встречается при не-ГФЭ ювенильном гемохроматозе

Гепатомегалия  
Цирроз печени  
Гепатоцеллюлярный  
карцинома

Белые ногти  
Плоские ногти  
Койлонихия

Боль в суставах  
Остеопороз



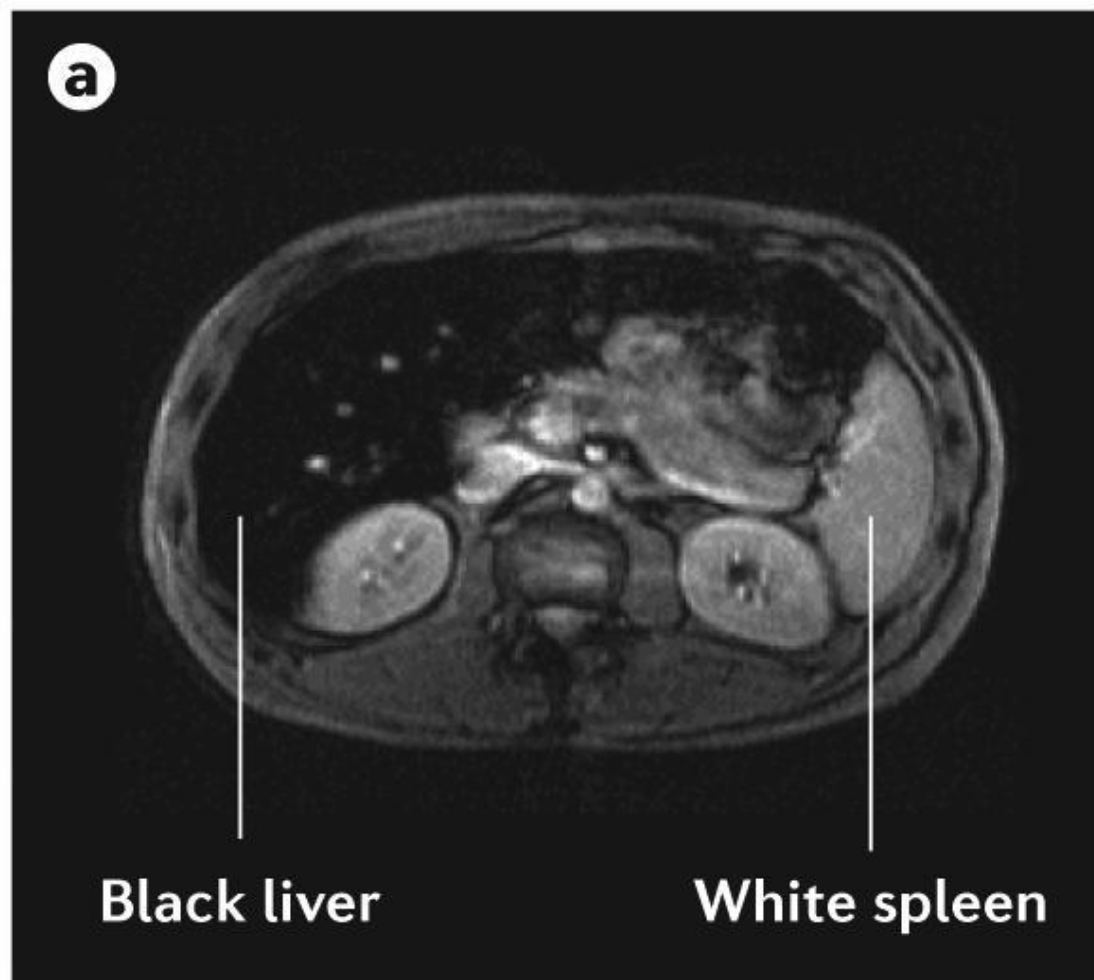
Хроническая усталость

Гипопитуитаризм

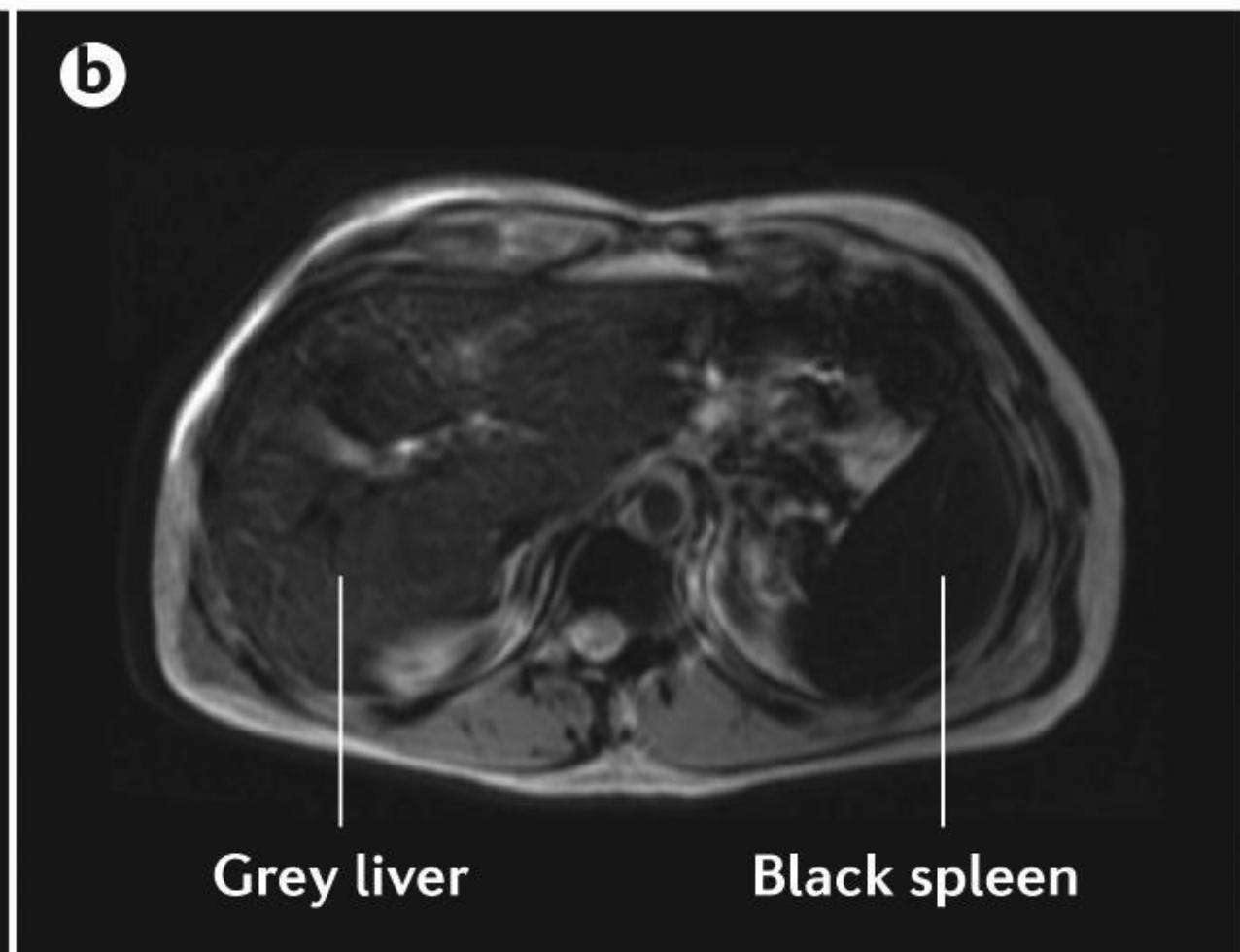
Расстройства  
сердечного ритма  
Сердечная недостаточность

Сахарный диабет

Меланодермия  
Сухость кожи



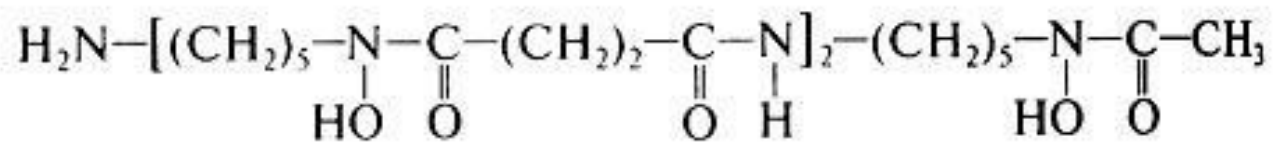
**А** | У пациентов с гепцидин-дефицитным гемохроматозом "черная" печень соответствует сильно перегруженной железом печени, а "белая" селезенка-отсутствию перегрузки железом



**Б** | При болезни ферропортина (гемохроматоз 4-го типа) селезенка кажется черной (сильно перегруженной железом), а печень-серой (умеренно перегруженной железом) или черной (сильно перегруженной железом)



Имеет высокий аффинитет к трехвалентному железу, связываясь с которым он образует стабильный водорастворимый комплекс - ферриоксамин, который **ВЫВОДИТСЯ ПОЧКАМИ**



Дефероксамин



## ИСТОРИЯ БОЛЕЗНИ

Мужчина 45 лет обратился к врачу с жалобами на снижение массы тела, утомляемость и слабость. Кожа его имела бронзовый оттенок, хотя была зима и из страны он не выезжал. При осмотре были обнаружены гепатоспленомегалия, слабо выраженный волосяной покров на теле и маленькие размеры яичек. В процессе подробного опроса пациент сообщил, что у него пропало либидо и развилась импотенция.

## Лабораторные данные

Моча	положительный тест на глюкозу
Глюкоза крови (натощак)	10 ммоль/л (норма: 3,3 – 5,5 ммоль/л)
<u>Сыворотка:</u>	
Железо	70 мкмоль/л (норма: ♀ 9-27 мкмоль/л, ♂ 12-29 мкмоль/л)
Железосвязывающая способность	67 мкмоль/л (норма: 46-90 мкмоль/л)
Ферритин	5000 мкг/л (норма: ♀ 12-150 мкг/л, ♂ 20-250 мкг/л)
Тестостерон	9 нмоль/л (норма: 5,76 – 30,43 нмоль/л)
Лютеинизирующий гормон	2 Ед/л (норма: 3-8 Ед/л)

## Список литературы:

- 1) Клиническая онкогематология, метаболизм железа в норме и при патологии Е.А. Лукина, А.В. Деженкова  
ФГБУ «Гематологический научный центр» Минздрава России – 2015г
- 2) Haemochromatosis, Nat Rev Dis Primers. 2018 Apr 5; 4: 18016. - Pierre Brissot, Antonello Pietrangelo, Paul C. Adams, Barbara de Graaff, Christine E. McLaren, and Olivier Loral
- 3) В. Дж. Маршалл – Клиническая биохимия 2020г - с.341
- 4) Diagnosis and management of hereditary haemochromatosis - Catherine R. Murphree, Nga N. Nguyen, Vikram Raghunathan, Sven R. Olson, Thomas DeLoughery, Joseph J. Shatzel
- 5) Медицинская генетика: учеб. пособие / Роберт Л. Ньюссбаум, Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард; пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 515-516 с.