

Кафедра: Внутренние болезни № 1

НАСЛЕДСТВЕННАЯ МИКРОСФЕРОЦИТАРНАЯ ГЕМОЛИТИЧЕСКАЯ АНЕМИЯ МИНКОВСКОГО ШОФФАРА

Подготовили: Кабиболатова Адель
Эриковна

Приняла: Ғани Баян

Курс: 4

Факультет: Общая медицина

Группа: 433

Алматы 2018г.

ПЛАН:

- Эпидемиология
- Этиология
- Патогенез
- Клиника
- Лабораторная диагностика
- Лечение
- Диспансерное наблюдение
- Литература

МИКРОСФЕРОЦИТАРНАЯ ГЕМОЛИТИЧЕСКАЯ АНЕМИЯ

- **(болезнь Минковского — Шоффара) — наследственное заболевание, обусловленное дефектом белков мембраны эритроцитов, приобретающих сферическую форму с последующим их разрушением макрофагами селезенки.**

ЭПИДЕМИОЛОГИЯ

- Болезнь широко распространена в Европе, в меньшей степени – на Африканском континенте, в Японии и других странах, нередко встречается в нашей стране. Она проявляется в любом возрасте, чаще в детском и подростковом, встречается у близких родственников больного. Существует бессимптомное носительство гена микросфероцитоза.

ЭТИОЛОГИЯ

- Микросфероцитарная гемолитическая анемия наследуется по аутосомно-доминантному типу, встречается в основном гетерозиготная форма заболевания.

ПАТОГЕНЕЗ:

- Патогенез связан с дефектом белков мембраны эритроцитов, что сопровождается повышенной ее проницаемостью с поступлением избыточного количества ионов натрия в клетки. Это способствует накоплению в клетке воды, вследствие чего эритроциты деформируются, приобретают сферическую форму. При определенном уровне изменений в структуре мембраны эритроцитов микросфероциты подвергаются внутриклеточному разрушению макрофагами селезенки, что связано со своеобразным кровообращением в ней.

КЛИНИКА:

- Заболевание характеризуется триадой симптомов: желтухой, анемией, спленомегалией. Заболевание может протекать в течение длительного времени в скрытой форме, при которой основной симптом болезни — анемия — отсутствует. Анемия в умеренной степени (Hb 80 — 100 г/л) держится как постоянный симптом или становится особенно выраженной (Hb 58 — 66 г/л) в период интенсивного разрушения эритроцитов, который принято называть гемолитическим кризом.
- Частым симптомом является желтуха, связанная с увеличением содержания непрямого билирубина в крови, количество которого в результате усиленного распада эритроцитов становится слишком большим.



КЛИНИКА:

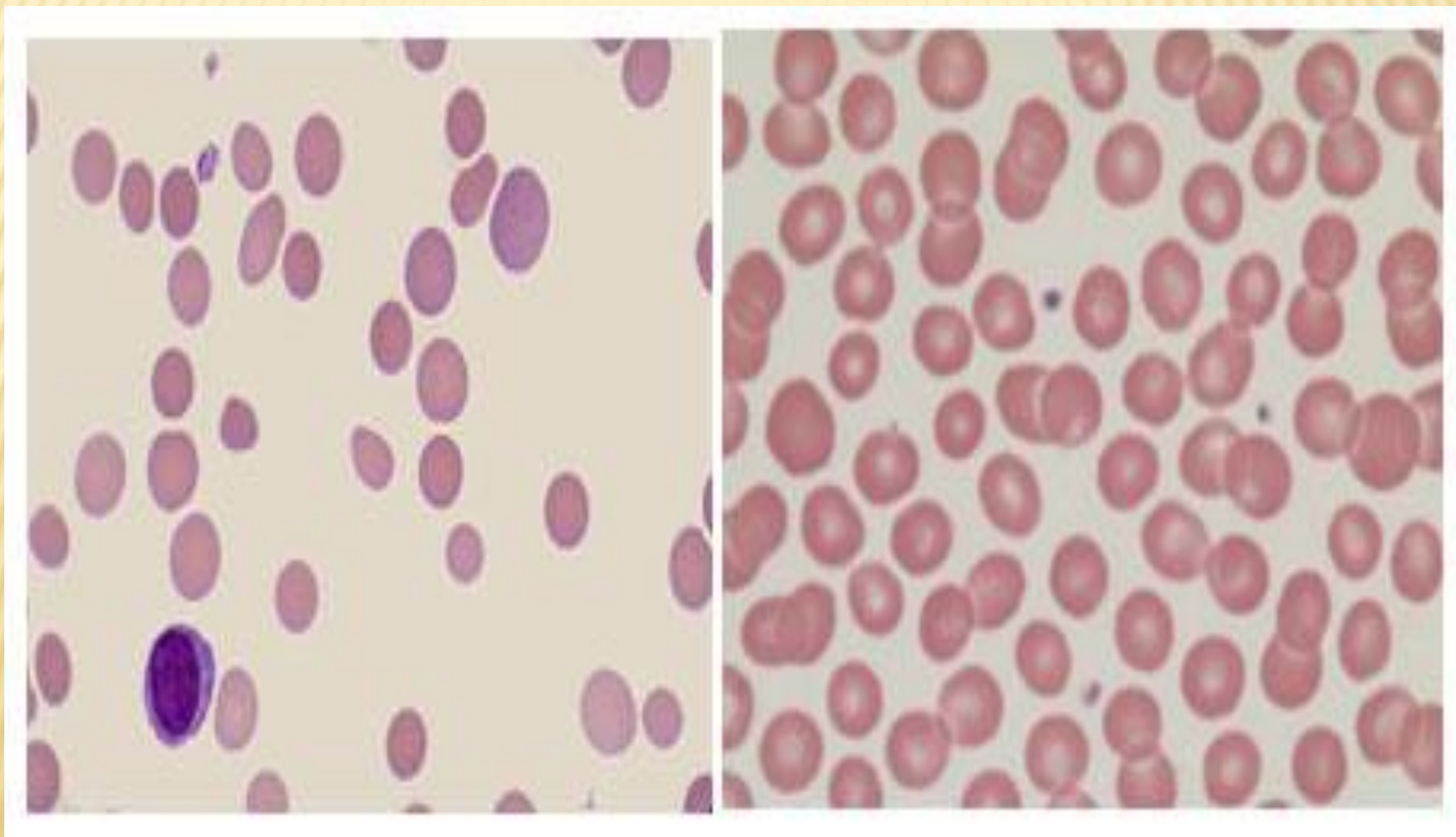
- Размеры селезенки варьируют в довольно широких пределах, что зависит от интенсивности гемолиза и длительности заболевания.
- Моча темная. Кал окрашен. Дети отстают в росте и развитии. У заболевших в раннем детском возрасте может наступить преждевременное окостенение черепа. Для больных характерны башенный череп, микрофтальмия, высокое небо, седловидный нос, выступание верхней челюсти.

ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА.

Важным признаком является микросфероцитоз эритроцитов. Средний диаметр их бывает меньше 6,3 мкм, средний объем нормальный, средняя толщина заметно увеличена (больше 2,1 мкм). В период гемолитических кризов значительно увеличивается свободная фракция билирубина сыворотки крови. Продолжительность жизни эритроцитов, уменьшена почти в 2 раза. Ретикулоцитоз — 15%-30%.

Характерным лабораторным признаком является снижение осмотической резистентности эритроцитов по отношению к гипотоническим растворам хлорида натрия. Снижение осмотической резистентности свидетельствует о преобладании в крови эритроцитов сферической формы — сфероцитов, которые менее стойки к осмотическому гемолизу, чем нормальные макроплаоциты (рис. 1).

РИСУНОК 1. МОРФОЛОГИЯ МИКРОСФЕРОЦИТОВ В МАЗКАХ ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ КРОВИ БОЛЬНОГО (СЛЕВА), ЗДОРОВОГО (СПРАВА)



ЛЕЧЕНИЕ:

- Назначают фолиевую кислоту по **1 мг** в сут в период гемолиза.
- При тяжёлом гемолитическом или апластическом кризе (гемоглобин **<60 г/л**) проводят заместительную терапию эритроцитарной массой, очищенной от лейкоцитов.
- Спленэктомию применяют в плановом порядке. Перед проведением оперативного лечения необходимо вакцинировать больного против менингококковой и пневмококковой инфекции, а также гемофильной инфекции типа В.
- При желчнокаменной болезни применяют холецистэктомию.

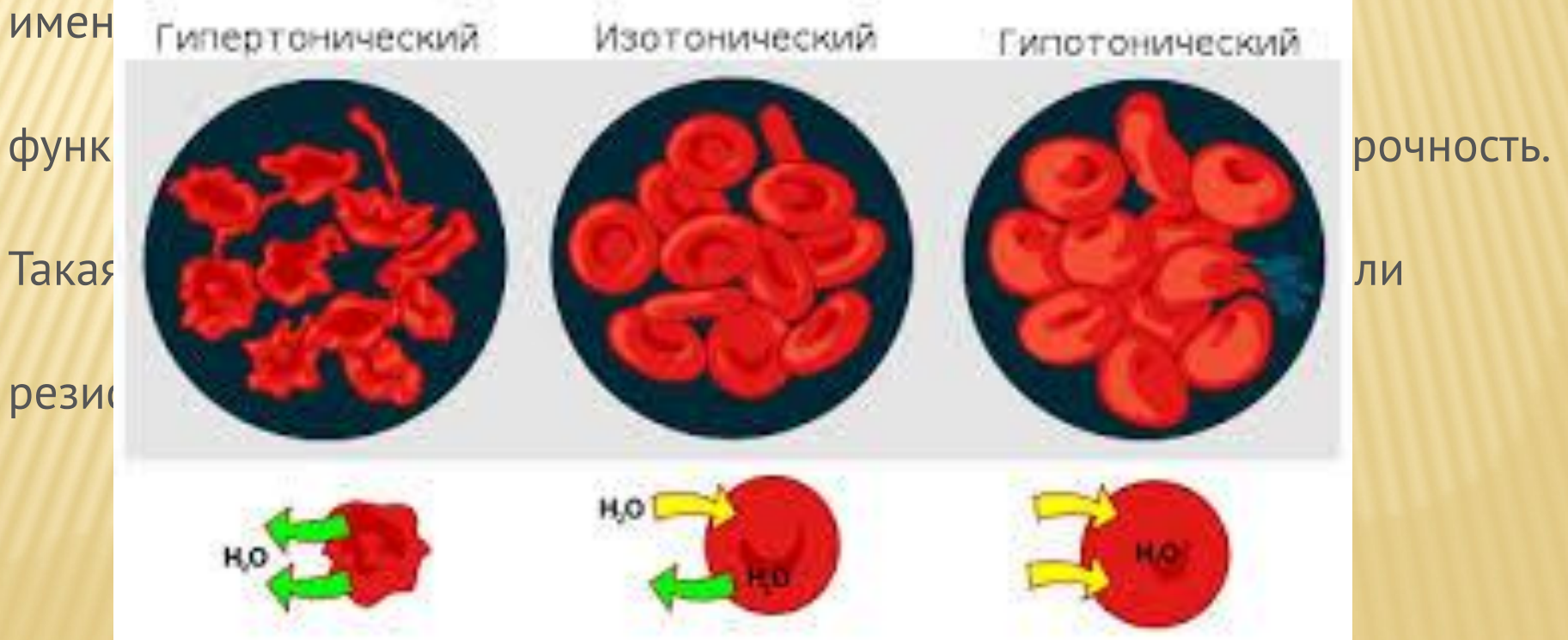
ДИСПАНСЕРНОЕ НАБЛЮДЕНИЕ:

- Рекомендуют осмотр гематолога, общий анализ крови с подсчётом ретикулоцитов (раз в месяц при среднетяжёлой и тяжёлой формах, раз в квартал - при лёгкой и минимальной формах).
- Биохимический анализ крови (определение содержания общего и непрямого билирубина, активности АЛТ, АСТ, щелочной фосфатазы, ЛДГ, концентрации СЖ, ОЖСС, насыщение трансферрина железом, СФ) проводят раз в квартал при среднетяжёлой и тяжёлой формах, раз в 6 мес - при лёгкой и минимальной формах.
- УЗИ органов брюшной полости рекомендуют раз в 6-12 мес.

Осмотическая резистентность эритроцитов

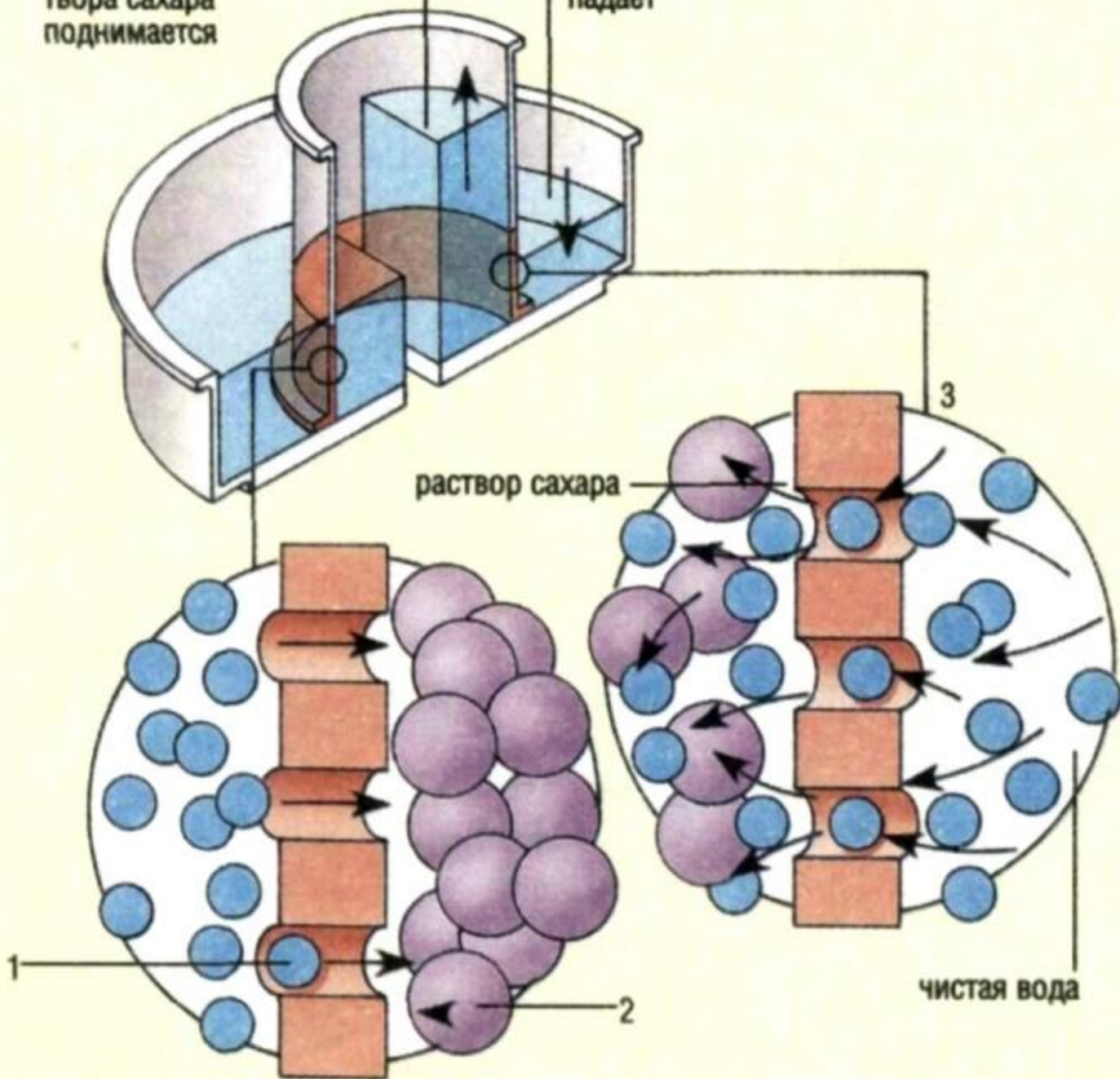
Для оценки физико-химических свойств эритроцитов исследуют их резистентность к различным воздействиям. Наиболее часто в практике определяют осмотическую резистентность эритроцитов. Различают минимальную и максимальную резистентность. Минимальная резистентность эритроцитов определяется максимальной концентрацией гипотонического (менее 0,85%) раствора натрия хлорида (в серии постепенно уменьшающихся концентраций), при которой начинается

Осмотическая резистентность эритроцитов характеризует их устойчивость относительно деструктивных факторов: химических, температурных, механических. При лабораторных опытах особое внимание уделяется их стойкости к гипотоническим р-рам NaCl, а



уровень рас-
твора саха-
ра поднимается

уровень воды
падает



ВЕЛИЧИНА

Нормальные величины. У здоровых людей в свежей крови гемолиз

(минимальная резистентность эритроцитов) начинается при концентрации натрия хлорида 0,50–0,45 %, а полный гемолиз (максимальная резистентность эритроцитов) наблюдается в 0,40–0,35% растворе натрия хлорида.

Клиническое значение. Данное значение используется для определения резистентности эритроцитов к гипотоническим растворам натрия хлорида. где E_x — экстинкция надосадочной жидкости

в пробирке с 0,1% раствором натрия хлорида; E_x — экстинкция исследуемой

гемолиза эритроцитов отмечено при более высоких концентрациях натрия хлорида 0,75–0,70 %). пробы; 100 — полный гемолиз в пробирке с

Понижение осмотической устойчивости наблюдается не только при наследственном микросфероцитозе, но и при 0,1% растворе натрия хлорида.

$$\frac{E_x \times 100}{E_1}$$

Проба Кумбса

- **Сыворотка Кумбса – АТ кролика к человеческим Ig**
- **Прямая проба Кумбса – эритроциты больного + сыворотка Кумбса.**
Агглютинация указывает на наличие АТ на мембране эритроцитов
- **Непрямая проба Кумбса – сыворотка больного + эритроциты определенной группы + сыворотка Кумбса.**
Агглютинация указывает на наличие АТ в сыворотке больного к эритроцитам определенной группы

Проба Кумбса

- **Прямая** имеет решающее значение в диагностике аутоиммунной гемолитической анемии
- **Непрямая** важна для определения совместимости крови