

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.



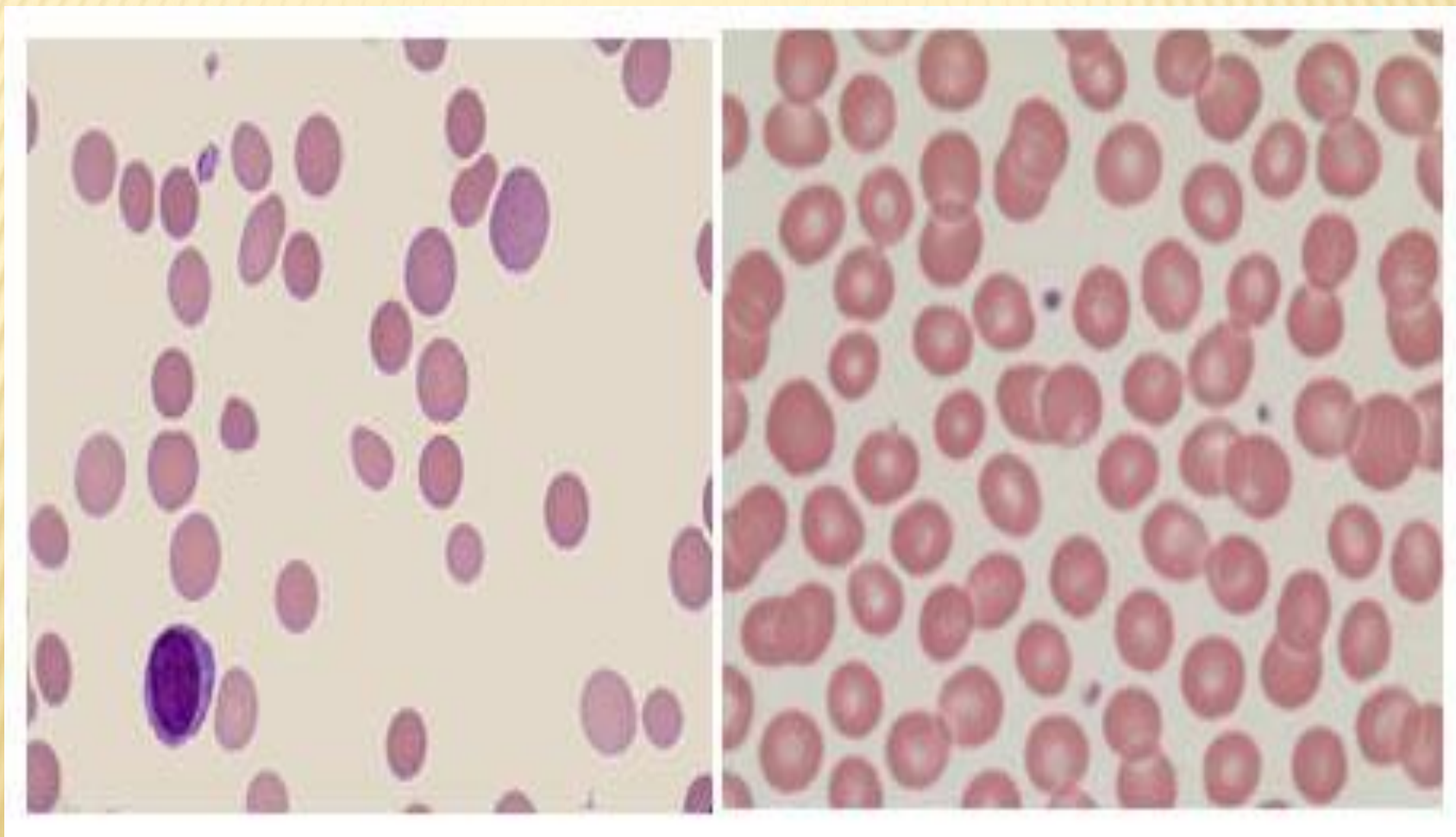
КЛИНИКА:

- 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:

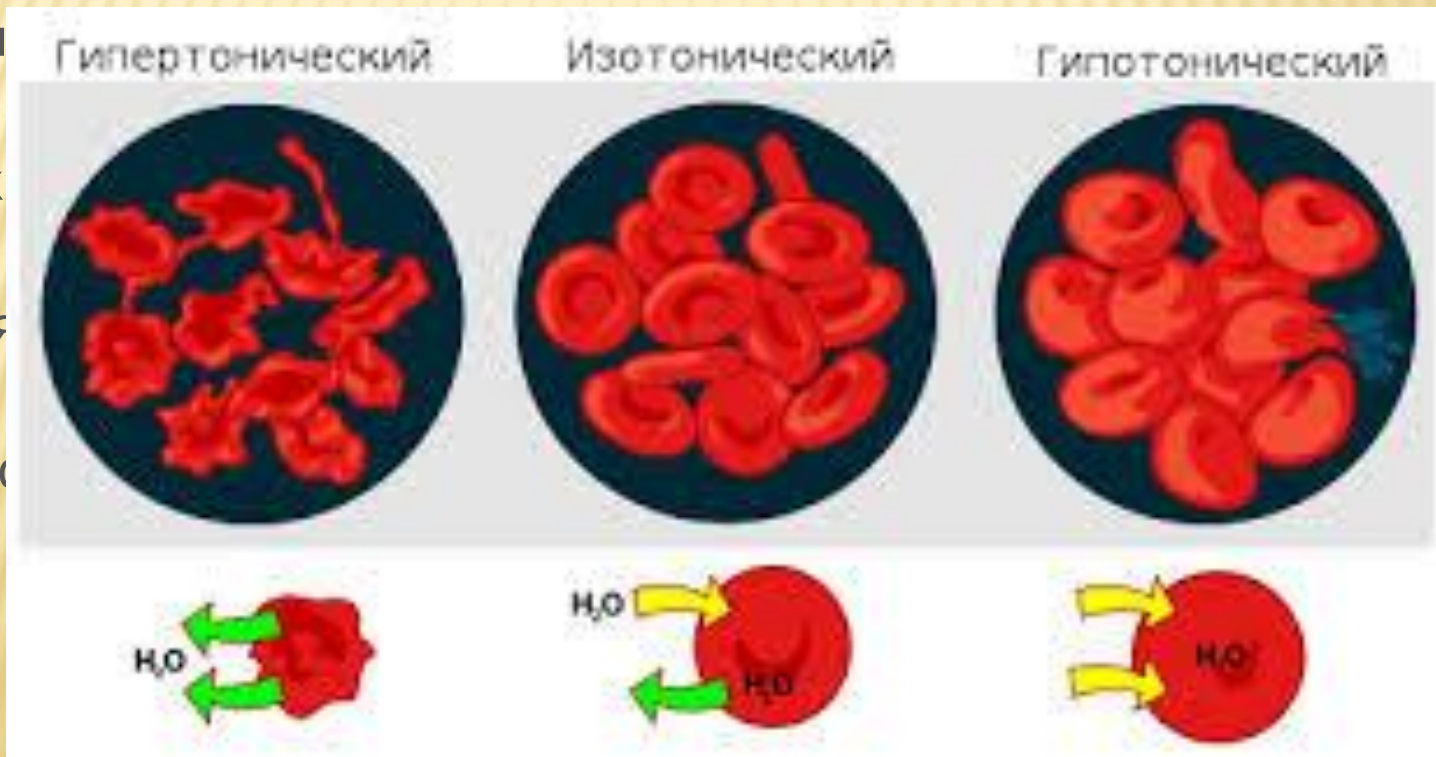
- Рекомендуют осмотр гематолога, общий анализ крови с подсчётом ретикулоцитов (раз в месяц при среднетяжёлой и тяжёлой формах, раз в квартал - при лёгкой и минимальной формах).
- Биохимический анализ крови (определение содержания общего и непрямого билирубина, активности АЛТ, АСТ, щелочной фосфатазы, 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

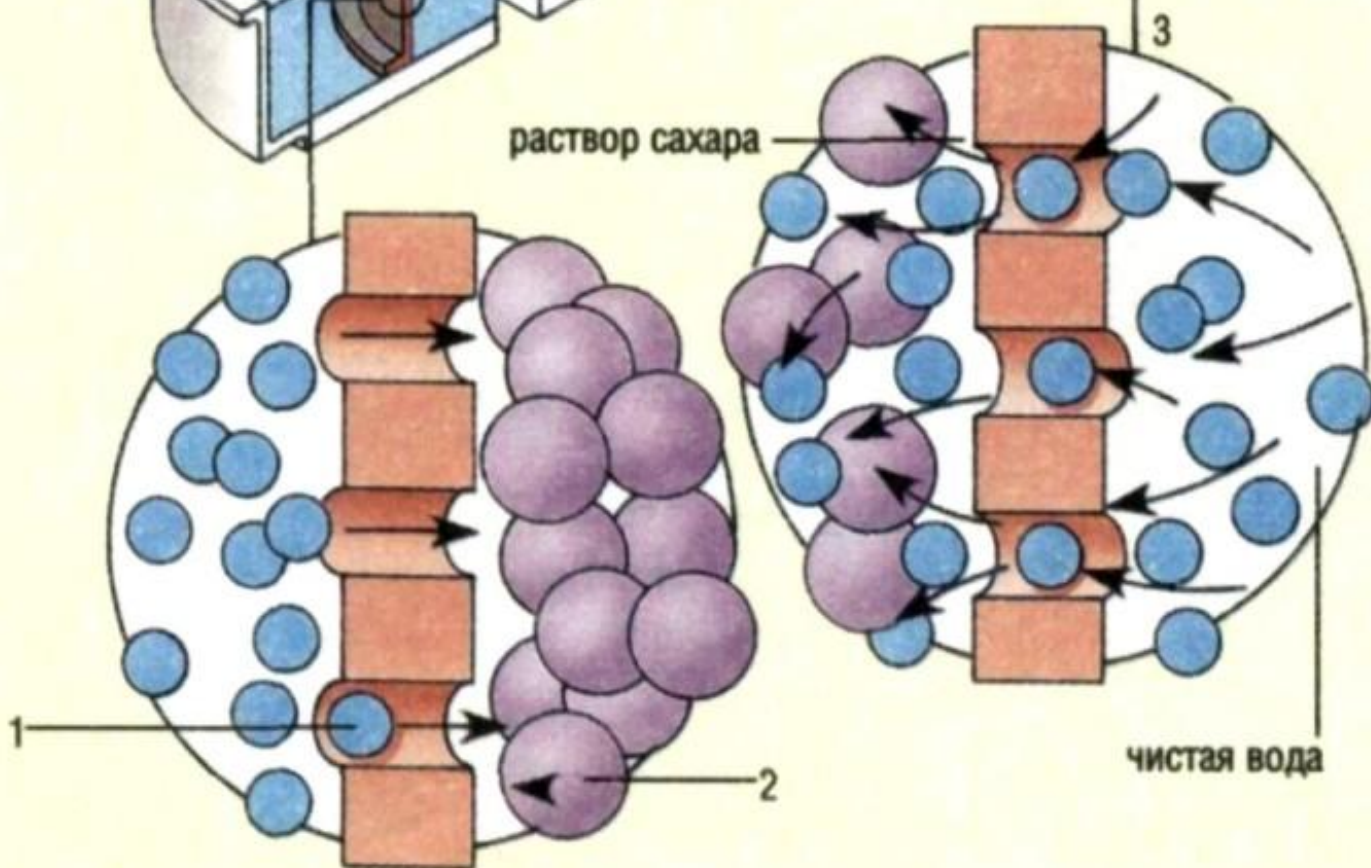
Осмотическая резистентность эритроцитов характеризует их устойчивость относительно деструктивных факторов: химических, температурных, механических. При лабораторных опытах особое внимание уделяется их стойкости к гипотоническим р-рам NaCl, а

именно в гипотоническом растворе эритроциты теряют форму и способность к сокращению. Такая потеря формы называется осмотической ригидностью. Осмотическая резистентность эритроцитов характеризуется способностью эритроцитов выдерживать гипотонический раствор NaCl, не теряя при этом форму и способность к сокращению.



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