

Клинический случай течения гомозиготной метгемоглобинемии*

Малюгина Марина Сергеевна, Лаврова Дарья Александровна, Матвеева Екатерина Антоновна

Научный руководитель: Ларина Любовь Евгеньевна, к.м.н., доцент

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Российская Федерация

ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ», Москва, Российская Федерация

Метгемоглобинемии — группа заболеваний, которые обусловлены различными факторами, при которых увеличивается содержание метгемоглобина (MetHb) в крови свыше физиологической нормы (> 2% от общего количества гемоглобина (Hb)). Причинами развития метгемоглобинемии могут быть врожденный дефицит никотинамидадениндинуклеотидгидрогеназы-цитохром-b5-редуктазы (NADH-CYB5R); генетические дефекты структуры Hb; реакции на окислительные агенты, преобразующие Hb в MetHb.

Актуальность. Фермент NADH-CYB5R кодируется геном *CYB5R3*, который расположен на 22-й хромосоме в локусе *22q13-qter*. На данный момент в литературе описано около 500 случаев врожденной метгемоглобинемии. Данное заболевание является редким, а клинические проявления — неспецифическими, что существенно влияет на своевременную диагностику.

Цель. Целью разбора данного клинического случая послужили редкость врожденной формы указанного заболевания и актуализация симптомов для врачей всех специальностей для быстрой диагностики и лечения.

Клинический случай. Родители девочки М., 2 года 10 мес, обратились в МДГКБ в связи с травмой в области теменной кости — ребенок госпитализирован в нейрохирургическое отделение. Выполнена компьютерная томография (КТ) — данных за наличие внутрочерепных кровоизлияний, участков ушибов и другой структурной патологии головного мозга не получено. Показаний для оперативного вмешательства не было, лечение консервативное. Однако при обследовании выявлен высокий уровень MetHb — 42%. Из анамнеза известно, что ребенок от шестой беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания с 19-й нед, раннее развитие по возрасту. Аллергоанамнез отягощен — атопия. Жалобы на цианоз лица и акроцианоз появились весной в возрасте двух лет после перенесенной респи-

раторной инфекции. Летом находилась в деревне, где отсутствовал контроль за питанием — употребляла в пищу продукты с земли, в свободном доступе были азотистые удобрения и инсектициды. При осмотре обращали на себя внимание цианотичные кожные покровы и слизистые оболочки, остальные системы органов — без патологии. По данным эхокардиографии (ЭхоКГ) диагностирован дефект межпредсердной перегородки (ДМПП) — два дефекта (2,2 и 3,4 мм). Проведена диагностика на определение активности цитохром-b5-редуктазы — активность равна 0 — гомозиготная мутация. По результатам лабораторных исследований: эритроцитоз (эритроциты — $6,2 \times 10^{12}/л$), Hb — 162 г/л, метаболический компенсированный ацидоз, MetHb — 39,7%. Назначена этиотропная терапия аскорбиновой кислотой по 500 мг 1 р/сут, которая является восстановителем MetHb. При определении кислотно-щелочного состояния крови через 10 дней после поступления наблюдалась положительная динамика — уменьшение уровня MetHb до 26,9%. Выписана на амбулаторное лечение с постоянной терапией аскорбиновой кислотой в дозировке 250 мг 1 р/сут курсами по 2 нед в месяц.

Заключение. Данный клинический случай демонстрирует сложность диагностики метгемоглобинемии на всех уровнях системы оказания медицинской помощи вследствие неспецифичности и скудности симптоматики. Проявления зависят от уровня метгемоглобина в крови — от бессимптомного течения до развития комы. В данном случае диагноз метгемоглобинемии был установлен случайно при обследовании в связи с травмой. Тем не менее, врачам следует проявлять клиническую настороженность в отношении длительного изолированного цианоза при отсутствии сердечной патологии, так как при своевременно начатом лечении можно избежать серьезных осложнений.

* Полную версию см. в журнале «Педиатрическая фармакология». 2023. № 1.