

Желчнокаменная болезнь как осложнение анемии вследствие дефицита глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы*

Блудова Ольга Александровна, Чуйко Ярослав Михайлович

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

Актуальность. Дефицит глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы (Г-6-ФД) — X-сцепленное заболевание с рецессивным типом наследования, характеризующееся снижением активности фермента и приводящее к гемолитической анемии. В настоящий момент данная энзимопатия отмечается у 400 млн человек во всем мире. Частота встречаемости на территории Российской Федерации составляет 2%.

Цель. Продемонстрировать важность своевременной диагностики и определения правильной тактики лечения желчнокаменной болезни (ЖКБ), являющейся одним из наиболее частых осложнений настоящего заболевания в детском и юношеском возрасте в условиях отсутствия клинических рекомендаций по дефициту Г-6-ФД.

Клинический случай. Мальчик, 17 лет, наблюдается у гематолога по поводу врожденной гемолитической анемии, связанной с недостаточностью Г-6-ФД. 09.12.2019 при УЗИ органов брюшной полости (ОБП) выявлены конкременты желчного пузыря. Лечение: урсодезоксихолевая кислота (УДХК) по 250 мг 1 р/сут на протяжении 6 мес, лактулоза 10 мл 1 р/сут, эхографический контроль через 6 мес. 12.09.2022 обратился в приемное отделение МДГКБ с жалобами на боли в животе, правом подреберье, тошноту, желтушность кожных покровов и склер. При проведении магнитно-резонансной холангиопанкреатографии: расширение холедоха, в дистальных отделах определяются два конкремента; отмечается расширение печеночных и пузырных протоков; в желчном пузыре взвесь с мелкими конкрементами. В общем анализе крови (ОАК) 15.09.2022: гиперхромная макроцитарная анемия первой степени тяжести, ретикулоцитоз. В биохимическом анализе

крови (БАК) 15.09.2022: синдром цитолиза (аланинаминотрансфераза (АЛТ) — 88,3 ед/л), синдром холестаза (гамма-глутамилтрансфераза (ГГТ) — 298 ед/л), гипербилирубинемия преимущественно за счет прямой фракции (общий билирубин (ОБ) — 354,40 мкмоль/л; прямой билирубин (ПБ) — 291,56 мкмоль/л; непрямой билирубин (НБ) — 62,84 мкмоль/л). На основании данных лабораторного и инструментального исследования выставлен диагноз: «ЖКБ. Холедохолитиаз. Билиарная гипертензия». 16.09.2022 была проведена эндоскопическая литоэкстракция из холедоха. ОАК и БАК от 20.09.2022 с положительной динамикой. Ребенок выписан 21.09.2022 в удовлетворительном состоянии. Рекомендовано наблюдение гематолога; гастроэнтеролога; УЗИ ОБП 1 раз в 6 мес; контроль АЛТ, АСТ, ГГТ, ОБ, ПБ, НБ 1 раз в 3 мес; диета 5-й стол; УДХК по 500 мг 1 р/сут курсами по 8 нед с 2-недельными перерывами; лактулоза по 20 мл 1 р/сут курсами по 8 нед, 2 мес перерыв; 4 курса по 7 дней 3 р/сут панкреатин 10 000 Ед; жидкий антацид по 15 мл 4 курса по 7 дней 3 р/сут.

Обсуждение. Отмечается эффективность проводимой терапии, которая может быть достигнута при высокой комплаентности пациента и регулярном медицинском обследовании по поводу основного и сопутствующих заболеваний.

Заключение. Необходимы разработка клинических рекомендаций по ведению пациентов с врожденным дефицитом Г-6-ФД с целью ранней диагностики и выбора верной тактики лечения не только основного заболевания, но и его осложнений, а также проведение консультационно-просветительских работ с родителями пациентов для достижения лучшего контроля гемолитической анемии.

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