

Клинический случай гомозиготной метгемоглобинемии

Зиборова Валерия Романовна

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. Гомозиготная метгемоглобинемия — форма гемоглобинопатии, характеризующаяся наличием гемоглобина М (HbM) и повышенным уровнем метгемоглобина (MetHb) в крови. В мировой литературе описано всего лишь около 500 случаев, в то время как частота встречаемости гетерозиготной формы составляет 1 : 5700. Поэтому именно гомозиготная метгемоглобинемия является наиболее редкой и уникальной патологией.

Цель. Описание клинического случая гомозиготной метгемоглобинемии.

Клинический случай. Пациент — мальчик в возрасте 1 года и 2 мес. Ребенок поступил с жалобами на слабость, цианоз. Из анамнеза жизни известно, что ребенок от второй нормально протекавшей беременности, срочных тяжело протекавших родов на фоне слабой родовой деятельности и гипоксии. По данным анамнеза заболевания, с 26.02.2017 у ребенка отмечались слабость, беспокойство, снижение аппетита и массы тела. После консультации педиатром по месту жительства был поставлен диагноз «пищевое отравление». 02.03.2017 родители обратились в РДКБ, из приемного отделения ребенок был госпитализирован в МДГКБ. При поступлении состояние тяжелое: цианоз, мраморность кожных покровов, вялость, слабость. По КЩС была выявлена метгемоглобинемия 40%, после чего

ребенок переведен в отделение гематологии для проведения лечения. Обращали на себя внимание стигмы дизэмбриогенеза: близко посаженные глаза, неправильный рост волос. По данным гемограммы: эритроциты — $7,69 \times 10^{12}/л$, гемоглобин — 194 г/л, Ht — 60,1%. Инструментальная диагностика: по результатам МРТ — гипоплазия червя мозжечка, резидуальная гидроцефалия. При генетическом обследовании выявлена гомозиготная мутация в гене *CYB5R3*, 22-я хромосома, локус *22q13-qter*, вызвавшая мутацию в ферменте NADH-CYB5R. Терапия: инфузионная терапия солевыми растворами и аскорбиновой кислотой в высоких дозах, кислородотерапия постоянно при нарастании цианоза. На фоне терапии уровень MetHb снизился до 16%.

Обсуждение. На фоне проводимой успешной терапии высокими дозами аскорбиновой кислоты уровень MetHb снизился до 16% по данным КЩС. Несмотря на редкость заболевания, врачам разных специальностей необходимо о нем помнить.

Заключение. При выписке пациенту были даны следующие рекомендации: наблюдение гастроэнтеролога, невролога, пульмонолога, гематолога и генетика по месту жительства, исключение из пищи консервов и ряда медикаментов. Родителям необходимо пройти генетическое консультирование при планировании беременности.