

Цирроз печени у ребенка со сфероцитозом и приобретенной гемолитической анемией

Hepatic cirrhosis in a child with spherocytosis and acquired hemolytic anemia

Дышева Анастасия Игоревна, Тулупова София Алексеевна

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

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

ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва, Российская Федерация

Актуальность. Сфероцитоз — генетическое заболевание, вызванное аномалиями цитоскелета эритроцитов и проявляющееся в снижении осмотической резистентности эритроцитов и развитии гемолитической анемии. Заболевание может протекать бессимптомно или дебютировать гемолитическим кризом.

Цель. Изучить течение сфероцитоза на примере ребенка, получавшего многократные трансфузии эритроцитарной массы и с выраженной цитолитической активностью печени.

Клинический случай. Мальчик, 1 года 2 мес, после перенесенной пневмонии в 3 мес обнаружена анемия (гемоглобин — 90 г/л, эритроциты — $3,2 \times 10^{12}/л$), расценена как железодефицитная. При плановом обследовании в поликлинике в 6 мес — гемоглобин 63 г/л, получал витамины и ферротерапию. Неоднократно был госпитализирован по месту жительства в связи с развитием лихорадки, желтухи, увеличением печени, рвоты. Установлен диагноз: наследственная гемолитическая анемия. Проводились многократные гемотрансфузии и лечение преднизолоном.

Госпитализирован в ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ». Симптомокомплекс, включающий выраженную гепатоспленомегалию, желтуху, данные анамнеза, лабораторного обследования (Кумбс-положительная гиперрегенераторная анемия, цитолиз высокой степени активности, холестаз), потребовал исключения следующих заболеваний: врожденные или приобретенные гемолитические анемии, гемолитическая трансфузионная реакция, наследственные болезни обмена, первичный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз.

В ходе диагностического поиска были исключены наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии, нарушения митохондриального бета-окисления жирных кислот, дефицит лизосомной кислой липазы, лизосомные болезни накопления, дефицит альфа-1-антитрипсина, тирозинемия, галактоземия, аутоиммунный гепатит. Исключены инфекционные болезни с поражением печени. На фоне проводимого лечения (пульс-терапия преднизолоном, высокодозный внутривенный иммуноглобулин, трансфузии эритроцитарной взвеси по индивидуальному подбору) гемолитический и анемический синдромы были купированы.

Обсуждение. При повторной госпитализации по данным генетического обследования выявлена редкая гетерозиготная мутация гена *SPTB* с.1183-17T>C, которая может приводить к развитию аутосомно-доминантного сфероцитоза 2-го типа или эллиптоцитоза 3-го типа. Ведущий симптом у пациента — печеночное поражение (цитолит высокой степени активности, билирубинемия за счет прямой фракции, цирроз по данным фиброзэластометрии), генез которого в настоящий момент неясен.

Заключение. Генез анемии расценивается как смешанный (наследственный и иммунный). Однако отсутствие инициальных данных (проба Кумбса) в дебюте заболевания не позволяет достоверно дифференцировать аутоиммунную гемолитическую анемию и гемолитическую анемию вследствие иммунизации после проведенных гемотрансфузий по месту жительства. Учитывая выраженность цитолитической активности, единственный метод помощи — трансплантация печени.