

III место

Малая форма бета-талассемии в сочетании с недостаточностью глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы. Клинический случай

Beta-thalassemia minor in combination with glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. Case report

Казоря Дарья Михайловна, Шеин Михаил Сергеевич, Доброток Альбина Витальевна

Научный руководитель: Гордеева Ольга Борисовна, к.м.н., доцент, ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» Минобрнауки России

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

Актуальность. Представлен случай сочетания двух форм гемолитических анемий: бета-талассемии и недостаточности глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы.

Цель. Описание клинического случая бета-талассемии малой формы, сочетанной с недостаточностью глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы у ребенка 3,5 лет.

Клинический случай. Мальчик, 3,5 лет. Впервые анемия у ребенка была выявлена в возрасте 3 мес, носила гипохромный микроцитарный характер (гемоглобин — 94 г/л). Получал препараты железа с незначительным положительным эффектом.

После перенесенной коронавирусной инфекции нового типа в возрасте 1,5 лет появились жалобы на пожелтение кожных покровов, потемнение мочи. При осмотре кожные покровы и склеры ребенка желтушные, мальчик вялый. По данным лабораторных исследований: гемоглобин — 98 г/л, MCV — 56,1 фм, MCH — 18,0 пг, MCHC — 301 г/л, повышение уровня печеночных ферментов (АЛТ — 27,1 ЕД/л, АСТ — 75,1 ЕД/л), билирубина (общий — 25,67 мкмоль/л, непрямой — 22,3 мкмоль/л), ЛДГ — 327 Ед/л, железо — 58,6 мкмоль/л. Из семейного анамнеза: у матери и бабушки по материнской линии — микроцитарная анемия (недиагностированная).

Предварительный диагноз: врожденная гемолитическая анемия. Для уточнения направлен на дополнительное обследование в НИИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева, рекомендовано также обследовать родственников.

При обследовании выявлено повышение уровней HbF (9%), HbA2 (4%), повышение осмотической резистентности эритроцитов. По результатам генетического тестирования (NGS-панель «Врожденные гемолитические анемии») была выявлена мутация гена *HBB* (делеция двух нуклеотидов *c.25_26delAA* в гетерозиготном состоянии, приводящая к бета-талассемии, классифицируется как патогенная), в экзоне 6 гена *G6PD* выявлена замена одного нуклеотида в гемизиготном состоянии, характерная для пациентов с низкой активностью фермента глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы, классифицируется как патогенная. Была также исследована активность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы, выявлено ее значительное снижение (8 мЕд/10⁹ эр. при нормативных значениях 244–299 мЕд/10⁹ эр.).

Обсуждение. Данный пример показывает наличие сочетанной патологии — врожденной гемолитической анемии (мембранопатии и ферментопатии).

Заключение. В данном клиническом случае описан дебют легкой формы гемолитической анемии (бета-талассемии в сочетании с недостаточностью глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы) после перенесенной вирусной инфекции (COVID-19). Рекомендовано наблюдение у гематолога, получение симптоматической терапии, в случае гемолитического криза и резкого снижения уровня гемоглобина — переливание эритроцитарной массы.