

Наследственная гемолитическая анемия вследствие нестабильного аномального гемоглобина у ребенка с overlap-синдромом и инсулиннезависимым сахарным диабетом

Hereditary hemolytic anemia due to unstable abnormal hemoglobin in a child with overlap syndrome and insulin-dependent diabetes mellitus

Матрос Екатерина Сергеевна, Тихонова Алёна Сергеевна, Гусева Екатерина Владимировна, Гусев Даниил Владимирович

Научный руководитель: Ларина Любовь Евгеньевна, к.м.н., доцент, ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ»

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

Актуальность. Наследственная гемолитическая анемия (ГА) вследствие нестабильного аномального гемоглобина (НАГ) — редкое заболевание, характеризующееся вариабельной клинической картиной от бессимптомного носительства до тяжелого трансфузионнозависимого течения. Гемолитические кризы (ГК) возникают на фоне течения инфекционного процесса или приема лекарственных препаратов. Особенность НАГ состоит в выпадении его в осадок в эритроците (тельца Гейнца). Данные о частоте встречаемости в мире гемоглобина Hb Brest отсутствуют, в литературе встречаются единичные публикации.

Цель. Описание пациента с наследственной ГА вследствие НАГ и сопутствующей патологии.

Клинический случай. Мальчик Б., в анамнезе инсулиннезависимый сахарный диабет (СД), установлен в 15 лет (апрель 2023 г). В сентябре 2023 г. был переведен в ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» из инфекционной больницы после исключения вирусных поражений печени с холестатическим и цитолитическим синдромами, жалобами на желтуху, боли в правом подреберье, темную мочу. У ребенка были исключены наследственный микросфероцитоз, болезнь Вильсона – Коновалова, дефицит альфа-1-антитрипсина, лизосомной кислой липазы. Учитывая ретикулоцитоз, положительную пробу Кумбса (ПК), повышение лактатдегидрогеназы, нельзя было исключить гемолиз. По результатам иммуноферментного анализа: повышение LKM-1, положительные ANA, LC-1, что указывало на наличие аутоиммунного гепатита (АИГ) 2-го типа; положительные gr210 и M2/pPDC характерны для первичного билиарного цирроза (ПБЦ). По данным генетического обследования была выявлена гетерозиготная мутация *HbV*, которая указывала на наличие НАГ (Hb Brest). Через 3 мес был заподозрен ГК (фебрильная лихорадка, тошнота, рвота, потемнение мочи,

желтуха, гепатоспленомегалия, снижение гемоглобина до 75 г/л, ускорение СОЭ до 50 мм/ч, гипербилирубинемия, ретикулоцитоз — 18%, положительная ПК), была проведена трансфузия эритроцитарной взвеси, терапия фолиевой кислотой. В связи с двухростковой цитопенией (анемия, тромбоцитопения) были исключены онкогематологические заболевания. В сравнении с прошлой госпитализацией — положительная динамика в виде снижения LKM-1, отсутствие антител к митохондриям AMA-M2.

Обсуждение. Серологически в первую госпитализацию были получены данные, которые указывали на наличие overlap-синдрома (сочетание АИГ и ПБЦ), что также могло приводить к Кумбс-положительному гемолизу (аутоиммунная ГА), но состояние ребенка требовало уточнения. При второй госпитализации состояние пациента было обусловлено ГК на фоне инфекционного процесса, отмечалась серопозитивность по аутоантителам без явлений холестатического гепатита, отсутствовала иммунологическая активность. В динамике в общем анализе крови анемии, воспалительных изменений не было, ретикулоциты со снижением. Было проведено комплексное обследование и лечение, ГК был купирован.

Заключение. Трудность диагностики наследственной ГА вследствие НАГ обусловлена малоизученностью и недостаточной осведомленностью о данном виде анемии, что приводит к неправильной постановке диагноза и назначению ошибочной терапии. Проведенный диагностический поиск с большим количеством заболеваний позволил установить патологию и верно выбрать тактику лечения пациента. Ребенку было рекомендовано наблюдение педиатра, гастроэнтеролога, гематолога, эндокринолога и проведение молекулярно-генетического исследования на моногенные формы СД.