New Day in Medicine
Новый День в Медицине
NDM

TIBBIYOTDA YANGI KUN

Ilmiy referativ, marifiy-ma'naviy jurnal

AVICENNA-MED.UZ

ISSN 2181-712X.
EiSSN 2181-2187

8 (70) 2024

Сопредседатели редакционной коллегии:

Ш. Ж. ТЕШАЕВ,
А. Ш. РЕВИШВИЛИ

Ред. коллегия:
М.И. АБДУЛЛАЕВ
А.А. АБДУМАЖИДОВ
Р.Б. АБДУЛЛАЕВ
Л.М. АБДУЛЛАЕВА
А.Ш. АБДУМАЖИДОВ
М.А. АБДУЛЛАЕВА
Х.А. АБДУМАДЖИДОВ
Б.З. АБДУСАМАТОВ
М.М. АКБАРОВ
Х.А. АКИЛОВ
М.М. АЛИЕВ
С.Ж. АМИНОВ
Ш.Э. АМОНОВ
Ш.М. АХМЕДОВ
Ю.М. АХМЕДОВ
С.М. АХМЕДОВА
Т.А. АСКАРОВ
М.А. АРТИКОВА
Ж.Б. БЕКНАЗАРОВ (главный редактор)
Е.А. БЕРДИЕВ
Б.Т. БУЗРУКОВ
Р.К. ДАДАБАЕВА
М.Н. ДАМИНОВА
К.А. ДЕХКОНОВ
Э.С. ДЖУМАБАЕВ
А.А. ДЖАЛИЛОВ
Н.Н. ЗОЛОТОВА
А.Ш. ИНОЯТОВ
С. ИНДАМИНОВ
А.И. ИСКАНДАРОВ
А.С. ИЛЬЯСОВ
Э.Э. КОБИЛОВ
А.М. МАННАНОВ
Д.М. МУСАЕВА
Т.С. МУСАЕВ
М.Р. МИРЗОЕВА
Ф.Г. НАЗИРОВ
Н.А. НУРАЛИЕВА
Ф.С. ОРИПОВ
Б.Т. РАХИМОВ
Х.А. РАСУЛОВ
Ш.И. РУЗИЕВ
С.А. РУЗИБОЕВ
С.А.ГАФФОРОВ
С.Т. ШАТМАНОВ (Кыргызстан)
Ж.Б. САТТАРОВ
Б.Б. САФОЕВ (отв. редактор)
И.А. САТИВАЛДИЕВА
Ш.Т. САЛИМОВ
Д.И. ТУКСАНОВА
М.М. ТАДЖИЕВ
А.Ж. ХАМРАЕВ
Д.А. ХАСАНОВА
А.М. ШАМСИЕВ
А.К. ШАДМАНОВ
Н.Ж. ЭРМАТОВ
Б.Б. ЕРГАШЕВ
Н.Ш. ЕРГАШЕВ
И.Р. ЮЛДАШЕВ
Д.Х. ЮЛДАШЕВА
А.С. ЮСУПОВ
Ш.Ш. ЯРИКУЛОВ
М.Ш. ХАКИМОВ
Д.О. ИВАНОВ (Россия)
К.А. ЕГЕЗАРЯН (Россия)
DONG JINCHENG (Китай)
КУЗАКОВ В.Е. (Россия)
Я. МЕЙЕРНИК (Словакия)
В.А. МИТИШ (Россия)
В И. ПРИМАКОВ (Беларусь)
О.В. ПЕШИКОВ (Россия)
А.А. ПОТАПОВ (Россия)
А.А. ТЕПЛОВ (Россия)
Т.Ш. ШАРМАНОВ (Казахстан)
А.А. ЩЕГОЛОВ (Россия)
Prof. Dr. KURBANHAN MUSLUMOV(Azerbaijan)
Prof. Dr. DENIZ UYAK (Germany)

ТИББИЁТДА ЯНГИ КУН
НОВЫЙ ДЕНЬ В МЕДИЦИНЕ
NEW DAY IN MEDICINE

Илмий-рефератив, маънавий-маърифий журнал
Научно-реферативный,
духовно-просветительский журнал

УЧРЕДИТЕЛИ:

БУХАРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ ИНСТИТУТ
ООО «ТИББИЁТДА ЯНГИ КУН»

Национальный медицинский исследовательский центр хирургии имени А.В. Вишневского является генеральным научно-практическим консультантом редакции

Журнал был включен в список журнальных изданий, рецензируемых Высшей Аттестационной Комиссией Республики Узбекистан (Протокол № 201/03 от 30.12.2013 г.)

РЕДАКЦИОННЫЙ СОВЕТ:

М.М. АБДУРАХМАНОВ (Бухара)
Г.Ж. ЖАРЫЛКАСЫНОВА (Бухара)
А.Ш. ИНОЯТОВ (Ташкент)
Г.А. ИХТИЁРОВА (Бухара)
Ш.И. КАРИМОВ (Ташкент)
У.К. КАЮМОВ (Тошкент)
Ш.И. НАВРУЗОВА (Бухара)
А.А. НОСИРОВ (Ташкент)
А.Р. ОБЛОКУЛОВ (Бухара)
Б.Т. ОДИЛОВА (Ташкент)
Ш.Т. УРАКОВ (Бухара)

8 (70)

2024

август

www.bsmi.uz
https://newdaymedicine.com E:
ndmuz@mail.ru
Тел: +99890 8061882

Received: 20.07.2024, Accepted: 02.08.2024, Published: 10.08.2024

УДК 616.411-003.971

НАСЛЕДСТВЕННАЯ МИКРОСФЕРОЦИТАРНАЯ ГЕМОЛИТИЧЕСКАЯ АНЕМИЯ (БОЛЕЗНЬ МИНКОВСКОГО — ШОФФАРА)

Рузиев З.М. https://orcid.org/0009-0009-3541-4725

Бухарский государственный медицинский институт имени Абу Али Ибн Сины, Узбекистан, Бухара Ш., улица Гиждувани. 23. Телефон: +998 (65) 223-00-50 Email: info@bsmi.uz

✓ ***Резюме***

Наследственная микросфероцитарная гемолитическая анемия была впервые описана более века назад немецким врачом Оскаром Минковским и французским терапевтом Анатоль Шоффаром, которые выделили заболевание из группы гемолитических синдромов, как особую нозологию. Данное заболевание не утеряло свою актуальность и в наши дни, так оно до сих пор является широко распространённой болезнью наследственного типа с частотой встречаемости 1:5000 рожденных живыми детей обоего пола, включая легкие и субклинические формы – 1:2000 рожденных живыми детей обоего пола. Гемолитическая анемия Минковского-Шоффара встречается достаточно часто в практической работе врача-педиатра, поэтому основные приёмы диагностики данного заболевания, оказание помощи детям в состоянии гемолитического криза, а также рекомендации в периоде ремиссии должны быть хорошо известны педиатру на любом участке практической работы.

Ключевые слова: наследственный микросфероцитоз, гемолитическая анемия, клинический случай.

HEREDITARY MICROSPHEROCYTIC HEMOLYTIC ANEMIA (MINKOWSKI-SHOFFAR DISEASE)

Ruziyev Z.M. https://orcid.org/0009-0009-3541-4725

Bukhara State Medical Institute named after Abu Ali ibn Sina, Uzbekistan, Bukhara, A. Gijduvani st., 23 Tel: +998 (65) 223-00-50. e-mail: info@bsmi.uz

✓ ***Resume***

The German physician Oskar Minkowski and the French therapist Anatole Chauffard, who singled out the disease from the group of hemolytic syndromes as a special nosology, first described hereditary microspherocytic hemolytic anemia over a century ago. This disease has not lost its relevance even today, as it is still a widespread disease of the hereditary type with an incidence rate of 1:5000 live-born children of both sexes, including mild and subclinical forms - 1:2000 live-born children of both sexes. Minkowski-Shauffard hemolytic anemia is encountered quite often in the practical work of a pediatrician, therefore the main methods of diagnosing this disease, assisting children in a state of hemolytic crisis, as well as recommendations during the remission period should be well known to a pediatrician in any area of practical work.

Key words: hereditary microspherocytosis, hemolytic anemia, clinical case.

IRSIY MIKROSFEROTSIT GEMOLITIK ANEMIYA (MINKOVSKI-SHOFARD KASALLIGI)

Ruziyev Z.M. https://orcid.org/0009-0009-3541-4725

Abu Ali ibn Sino nomidagi Buxoro Davlat tibbiyot instituti, O‘zbekiston, Buxoro, A. G‘ijduvoniy ko‘chasi, 23 Tel: +998 (65) 223-00-50. elektron pochta: info@bsmi.uz

✓ ***Rezyume***

Irsiy mikrosferotsitar gemolitik anemiya birinchi marta bir asrdan ko'proq vaqt oldin nemis shifokori Oskar Minkovski va fransuz shifokori Anatole Shoffard tomonidan tavsiflangan va gemolitik sindromlar guruhidan kasallikni maxsus nozologiya sifatida ajratilgan. Ushbu kasallik bugungi kunda ham o'z ahamiyatini yo'qotmagan, chunki u hali ham irsiy turdagi keng tarqalgan kasallik bo'lib, har ikki jinsda tirik tug'ilgan 1:5000 bolalarda, shu jumladan yengil va subklinik shakllar ham har ikki jinsda tirik tug'ilgan 1:2000 bolalarda uchraydi. Minkovskiy Shoffardning gemolitik anemiyasi pediatrning amaliy faoliyatida juda tez-tez uchraydi, shuning uchun ushbu kasallikni tashxislash, gemolitik inqiroz holatida bo'lgan bolalarga yordam berish, shuningdek, remissiya davridagi tavsiyalar yaxshi shifokorga ma'lum bo'lishi kerak.

Kalit so'zlar: irsiy mikrosferotsitoz, gemolitik anemiya, klinik holat.

Актуальность

Врожденная микросфероцитарная гемолитическая анемия представляет собой семейное заболевание, наследуемое по аутосомно-доминантному типу. В основе заболевания лежит генетический дефект белка мембраны эритроцитов, в результате чего повышается ее проницаемость для ионов натрия, что приводит к набуханию эритроцитов, нарушению способности эритроцитов деформироваться, отщеплению в селезенке части их поверхности, укорочению продолжительности их жизни и разрушению макрофагами селезенки. Патология эритроцитов проявляется морфологической аномалией — микросфероцитозом.

Центральное место в клинической картине принадлежит гемолитическому синдрому, который проявляется тремя кардинальными признаками: желтухой, спленомегалией и анемией. Могут наблюдаться признаки замедленного развития, а также нарушение лицевого скелета в виде «башенного черепа», седловидного носа, высокого стояния неба, нарушение расположения зубов, узких глазниц. Выраженность анеми- ческого синдрома различна. Часто наблюдается умеренное снижение гемоглобина. У некоторых больных анемия вообще отсутствует. Наиболее резкая анемизация наблюдается в период гемолитического криза. Микросфероцитарная гемолитическая анемия имеет хроническое течение и сопровождается периодическими кризами и ремиссиями. Гемолитический криз возникает под влиянием провоцирующих факторов (инфекция, переохлаждение, переутомление, беременность и другие) и проявляется резким усилением симптомов на фоне непрерывно текущего гемолиза. При этом повышается температура в связи с массовым распадом эритроцитов, увеличивается интенсивность желтухи, выражена гепатомегалия, селезенка плотная и гладкая, нередко болезненная в результате напряжения капсулы при кровенаполнении или перисплените. Гемолитическая болезнь нередко осложняется приступами печеночной колики, вследствие образования пигментных камней в желчном пузыре и в желчных протоках. В связи с приступами печеночной колики и застоем желчи в печени у больных могут наблюдаться симптомы ангиохолецистита и паренхиматозного гепатита с появлением прямого билирубина в крови. При обострении болезни наблюдается наклонность к носовым кровотечениям. Несмотря на врожденный характер, болезнь лишь в редких случаях проявляется в первые дни после рождения, обычно симптомы проявляются в детском, чаще в 3-10 лет, или зрелом возрасте.

Необходимые методы лечения подбираются индивидуально, определяются тяжестью течения заболевания, возрастом пациента, наличием аномалий развития и их выраженности

В качестве примера мы приводим *клинический случай* наследственный микросфероцитарный гемолитическая анемия, диагностированной у ребенка 21 год.

Из анамнеза жизни известно, что ребенок девочка рожден от II беременности, 2 ребенок протекавшей на фоне хронической железодефицитной анемии средней степени тяжести. Масса при рождении –3200 г., длина тела – 44 см.

Мать пациентки рассказала, что в 2010 году ее дочь обратилась в медицинское объединение по месту жительства из-за жалоб желтуха, повторяющаяся время от времени на коже и склерах глаз. головокружение, общая слабость. Лечилась в стационаре с диагнозом гепатит, форму которого она не помнит. После лечения желтуха на коже и склерах уменьшилась, но периодические признаки желтухи сохранялись. В течение 2011 и 2019 годов несколько раз лечилась с диагнозом гепатит в отделении инфекционных болезней. Во время осмотра общее состояние средней тяжести, в сознании, слизистые кожи желтого цвета, периферические лимфатические узлы не пальпируются, отеков ног нет.

Везикулярное дыхание в легких. Тоны сердца приглушены. Пульс ритмичный, 88 в 1 минуту. Артериальное давление 120/80 мм рт. ст. в правой руке и 120/70 мм рт. ст. в левой руке. Живот мягкий, безболезненный. Печень не пальпируется. Селезенка +2,5 см. Симптом Пастернацкого двусторонне отрицательный. Диарея и диурез регулярные. ОАК: Гемоглобин – 105 г/л, Эритроциты – $3.9*10^{12}$/л, Ц/п – 0.81; Ретикулоциты – 131‰, тромбоциты – $378*10^{9}$/л, лейкоциты – $9,9*10^{9}$/л, Лейкоформула: палочка ядерные – 1%, сегменто ядерные – 69 %, лимфоциты – 22%, моноциты – 6%, моноциты - 2%, СОЭ - 4 мм/час. Морфология эритроцитов: микросфероциты 40-45 %, нормоциты 100:4. Биохимический анализ крови: АЛТ – 23 U/L, АСТ – 42 U/L, Общий билирубин – 65,7 мкмоль/л, Прямой билирубин –8,3 мкмоль/л, Непрямой билирубин – 57,4 мкмоль/л. Осмотическая резистентность эритроцитов: начало 0,5% (в норме 0,4 %), окончание 0,4% (в норме 0,3 % полный гемолиз). Прямая проба Кумбса отрицательная. Заключение УЗИ: Диффузные изменение печени, холецистит.

На основании проведенного обследования поставлен диагноз: D – 58 Наследственная микросфероцитарная гемолитическая анемия.

В последние годы Наследственная микросфероцитарная гемолитическая анемия является предметом интенсивных исследований и поэтому имеет такие рекомендации как:

1. Пациенты с впервые диагностированным НМГА с наличием семейного анамнеза, типичных клинических проявлений (анемия, желтуха и спленомегалия) и лабораторных данных (сфероциты в мазке периферической крови, повышение МСНС, повышение числа ретикулоцитов) не требуют никаких дополнительных обследований.

2. Если диагноз неоднозначный, например, в тех случаях, когда в мазке периферической крови небольшое количество сфероцитов и нет других лабораторных, клинических или семейных данных могут быть использованы лабораторные тесты с высокой информативностью: криогемолиз, ЭМА-тест. Высокое прогностическое значение обоих тестов для диагностики НС может быть улучшено в сочетании с клиническими данными и эритроцитарными индексами.

3. ОРЭ может быть использована исключительно как дополнительный лабораторный тест. 4. Подтверждение диагноза может быть необходимо в тех случаях, когда результаты лабораторных тестов неоднозначные или пограничные. Электрофорез белков мембраны эритроцитов является методом выбора. Этот метод информативен для выявления степени дефицита мембранного белка у пациента. Основным недостатком этого метода является низкая чувствительность при легкой и бессимптомной форме. Использование электрофореза белков мембраны эритроцитов показано в случаях: 10 - когда клинически фенотип более тяжелый, чем предполагаемый по данным морфологии эритроцитов; - когда морфология эритроцитов более тяжелая, чем предполагаемая по данным исследования крови родителя, в случае если родитель болен НС; - если диагноз не ясен до спленэктомии, а пациент может иметь аномалию проницаемости одновалентных катионов. Если морфология типичная, не должно быть никаких сомнений. В более сомнительных случаях (когда MCV>100 фл) могут потребоваться разъяснения. 5. Диагноз НС не требует дальнейшего молекулярно-генетического обследования для выявления мутации генов.

Лечение НМГА. Хирургическая тактика спленэктомия является очень эффективным методом при необходимости уменьшения гемолиза и увеличения продолжительности жизни эритроцитов. Клинические проявления и риск развития осложнений (камни в желчном пузыре) значительно уменьшаются при тяжелой форме НС и полностью купируются в более легких формах, однако увеличивается риск опасного для жизни сепсиса от инкапсулированных микроорганизмов, особенно Streptococcus pneumoniae. Последние данным демонстрируют, что спленэктомия у детей с НС достаточна безопасна (в краткосрочной перспективе без смертельных исходов, отмечены редкие осложнения).

Заключение

Показания к спленэктомии: Тяжелая форма в возрасте не ранее 3 лет; Средне тяжелая формf в возрасте 6-12 лет; Легкая форма – при наличии камней в желчном пузыре при одномоментном выполнении спленэктомии и холецистэктомии в любом возрасте старше 6 лет; при высокой билирубинемии и ретикулоцитозе при нормальном Hb в возрасте старше 6 лет (для предотвращения развития желчнокаменной болезни). Выбор техники выполнения спленэктомии (эндоскопическая или лапаротомическая) осуществляет хирург. Предпочтение отдается эндоскопическому методу в связи с уменьшением болевого синдрома, уменьшением

длительности пребывания пациента в стационаре и хорошим косметическим эффектом. Не рекомендуется проведение частичной резекции селезенки и эндоваскулярной окклюзии селезенки в связи с высоким риском осложнений (послеоперационный спленоз в первом случае, тяжелая спаечная болезнь в другом случае) и кратковременностью эффекта.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

1. Окороков А.Н. Диагностика болезней внутренних органов: Руководство // Москва: Мед. литература, 2001; 4:112-153.
2. Руководство по гематологии под ред. Воробьева А.И. Москва: Медицина. 1985;2:46-93.
3. Погорелов В.М., Козинец Г.И., Ковалева Л.Г. Лабораторно клиническая диагностика анемий. — Москва. Медицинское ин формационное агентство, 2004;136-137.
4. Коколина В.Ф., Румянцев А.Г. Практическое руководство по детским болезням. Гематология/Онкология детского возраста. — Том 4. — М.: Медпрактика-М, 2004; 169-172.
5. Воробьев А.И. Руководство по гематологии. — Том 2. — М.: Медицина, 1985; 46-54.
6. Кишкун А.А. Руководство по лабораторным методам диа гностики. /М.: ГЭОТАР-Медиа, 2007; 468-680.
7. Кассирский И.А., Алексеев Г.А. Клиническая гематология. — М.: Медицина, 1970; 235-242.
8. Луговская С.А, Почтарь М.Е. Гематологический атлас. — М.: Триада, 2004; 227.
9. Колоколов Г.Р., Герасина Е.В., Ананьев О.Л и др. Анализы. Полный справочник. — М.: Эксмо, 2008; 497-499.
10. Максимов В.А., Дамидович К.К., Федорчук А.Н. и др. Редкие болезни, клинические синдромы и симптомы заболеваний органов пищеварения. — М.: АдамантЪ, 2007; 128-129.
11. Рукавицин О.А., Скворцов С.В., Зенина М.Н. Гематология. Атлас-справочник. СПб: Детство-Пресс, 2009; 219-220.
12. Погорелов В.М., Козинец Г.И., Дягилева О.А. и др. Цвет ной атлас клеток системы крови. — М.: Практическая медицина, 2007; 98-99.

Поступила 20.07.2024