

**С.Ж.АСФЕНДИЯРОВ АТЫНДАҒЫ
ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ МЕДИЦИНА
УНИВЕРСИТЕТІ**



**КАЗАХСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИМЕНИ С.Д.АСФЕНДИЯРОВА**

КАФЕДРА ДЕТСКИЕ БОЛЕЗНИ

ГЕМОЛИТИЧЕСКАЯ АНЕМИЯ ПРИ ДЕФИЦИТЕ ГЛЮКОЗО-6- ФОСФАТДЕГИДРОГЕНАЗЫ В ЭРИТРОЦИТАХ

ПОДГОТОВИЛ: КАСАНОВ Р.

ФАКУЛЬТЕТ: О.М

ГРУППА: 12-068-01

ПРЕПОДАВАТЕЛЬ: ШОРИНА

Е.Н.

ПЛАН:

- ВВЕДЕНИЕ
- ЭПИДЕМИОЛОГИЯ
- ПАТОФИЗИОЛОГИЯ
- ПРИЧИНЫ
- СИМПТОМЫ
- ФОРМЫ
- ДИАГНОСТИКА
- ЛЕЧЕНИЕ
- ОСЛОЖНЕНИЕ И ПОСЛЕДСТВИЯ
- ПРОГНОЗ И ПРОФИЛЛАКТИКА
- ЛИТЕРАТУРА

ВВЕДЕНИЕ

- Дефицит глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы — это передающееся по наследству снижение активности глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы (особого фермента эритроцитов), приводящее к повышенному разрушению эритроцитов и анемии. При недостатке глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы поверхность эритроцитов становится непрочной, и они быстро погибают внутри сосудов.

ЭПИДЕМИОЛОГИЯ

- Дефицит Г6ФД встречается с наибольшей частотой среди жителей Африки, Азии, Средиземноморья и Среднего Востока. Широкая распространённость дефицита Г6ФД коррелирует с географическим распространением малярии, что привело к возникновению теории, будто носительство дефицита Г6ФД обеспечивает частичную защиту от малярийной инфекции.

ПАТОФИЗИОЛОГИЯ

- Г6ФД катализирует переход никотинамидадениндинуклеотидфосфата (НАДФ) в его восстановленную форму (НАДФН) в пентозо-фосфатном пути окисления глюкозы. НАДФН защищает клетки от повреждения свободным кислородом. Так как эритроциты не синтезируют НАДФН никаким другим путём, они являются наиболее чувствительными к агрессивному воздействию кислорода. В связи с тем что из-за дефицита Г6ФД наибольшие изменения происходят в эритроцитах, именно эти изменения наиболее хорошо изучены.

Прием лекарств

взаимодействие с оксигемоглобином

**образование перекиси
водорода**

**восстановленный глутатион обезвреживает
перекись**

**окисляется, для восстановления получает водород от
НАДФ**

участвует фермент глюкозо-6-фосфатдегидрогеназа

**при его недостатке окисление гемоглобина, выпадение в
осадок цепей глобина**

**тельца Гейнца, селезенка освобождает эритроциты от телец
Гейнца**

гибель эритроцитов

гемолитический криз

ПРИЧИНЫ

- У новорожденного с дефицитом глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы гемолитический криз может возникнуть от незначительных воздействий: запах нафталина, обработка пуповины, прием кормящей матерью обезболивающих лекарств и др.
- Причина этого в том, что эритроциты в раннем возрасте наименее стойкие и легко разрушаются даже при незначительном снижении активности глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы.
- У детей дошкольного и школьного возраста провокаторами гемолитических кризов чаще всего являются простудные заболевания и вакцинация (прививки), потому что другие факторы риска встречаются реже.

СИМПТОМЫ

ГЕМОЛИТИЧЕСКИЕ КРИЗЫ У ДЕТЕЙ РАЗВИВАЮТСЯ ЧАЩЕ, ЧЕМ У ВЗРОСЛЫХ.

ВСЕ СИМПТОМЫ ДЕФИЦИТА ГЛЮКОЗО-6-ФОСФАТ-ДЕГИДРОГЕНАЗЫ ОБЪЕДИНЕНЫ В 5 СИНДРОМОВ.

- **Анемический** (то есть со стороны системы крови):
 - слабость, снижение работоспособности;
 - головокружение;
 - обморочные состояния;
 - шум в ушах, мелькание « мушек» перед глазами;
 - одышка (учащенное дыхание) и сердцебиение при незначительной физической нагрузке;
 - колющие боли в грудной клетке.

- **Гемолитический синдром.** Эритроциты разрушаются внутри сосудов с выделением гемоглобина или гемосидерина (продукт разрушения гемоглобина) через почки.
- изменение окраски мочи (она становится красной, бурой, черной);
- боли в поясничной области;
- отеки (преимущественно лица).



- ***Тромботический синдром*** – образование тромбов, преимущественно внутри мелких сосудов в результате стимуляции свертывания крови при разрушении эритроцитов. Выделяют несколько симптомов.
- Боли:
 - в костях;
 - в кончиках пальцев;
 - в кончиках ушей и носа.
- Образование язв (глубоких дефектов) передней поверхности голеней.



- ***Синдром гемолитических кризов*** (резкого усиления разрушения эритроцитов).

- повышение температуры тела;
- сильные боли в поясничной области;
- потемнение мочи (она становится темнее, чем обычно).

- ***Синдром аномалий (нарушений) развития.*** Появляется с момента рождения, усиливается в детском возрасте.
- башенный (то есть вытянутый в высоту) череп;
- выступающие скуловые дуги;
- узкие глазницы;
- утолщение участков ребер в месте их прикрепления к груди
- укорочение пальцев;
- искривление голеней и т. д.



ФОРМЫ

- По степени тяжести, в зависимости от содержания гемоглобина в крови, различают:
- **легкую анемию** (гемоглобин от 90 до 110 г/л, то есть граммов гемоглобина на 1 литр крови);
- **анемию средней тяжести** (гемоглобин от 90 до 70 г/л);
- **тяжелую анемию** (гемоглобин менее 70 г/л).

Самочувствие пациента зависит не столько от уровня гемоглобина, сколько от особенностей его организма, наличия хронических заболеваний, скорости снижения уровня гемоглобина.

Норма гемоглобина варьируется в зависимости от возраста ребенка. Но, в среднем, гемоглобин должен быть не ниже 100 г/л.

ДИАГНОСТИКА

- Анализ анамнеза заболевания и жалоб (когда (как давно) появились общая слабость, боли в костях и пальцах, снижение аппетита, одышка и др., с чем пациент связывает возникновение этих симптомов).
- Анализ анамнеза жизни. Есть ли у пациента какие-либо хронические заболевания, отмечаются ли наследственные (передающиеся от родителей к детям) заболевания, имеет ли пациент вредные привычки, принимал ли какие-нибудь препараты, контактировал ли он с токсическими (отравляющими) веществами, было ли длительное пребывание пациента под прямыми солнечными лучами, переохлаждение или перегревание и др.

- Физикальный осмотр. Определяется цвет кожных покровов (для анемии характерна бледность), осматривается передняя поверхность голеней (возможное наличие язв – глубоких дефектов), пульс может быть учащенным, артериальное давление — сниженным.
- Анализ крови. При развитии анемии (снижение уровня гемоглобина крови) определяется снижение количества эритроцитов и ретикулоцитов (клеток-предшественников эритроцитов) с увеличением их размера, уменьшение уровня гемоглобина, снижение количества тромбоцитов (кровяных пластинок). Форма и размер клеток крови остаются нормальными. Цветной показатель не изменяется: в норме этот показатель 0,86-1,05.

- Анализ мочи. В моче, преимущественно во время гемолитического криза (резкого усиления разрушения эритроцитов) определяется свободный гемоглобин (то есть вне эритроцитов) и гемосидерин (продукт распада гемоглобина), которых в норме быть не должно.
- Биохимический анализ крови. Определяется уровень холестерина, глюкозы, креатинина, мочевой кислоты для выявления сопутствующего поражения органов, электролиты (калий, натрий, кальций).
- Определение активности глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы – точный метод постановки диагноза.

- Исследование костного мозга, полученного при помощи пункции кости, чаще всего грудины. В костном мозге при дефиците глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы определяется усиленное образование эритроцитов нормальных размеров и формы.
- Электрокардиография (ЭКГ). Определяется увеличение частоты сердечных сокращений, нарушение питания мышцы сердца, реже – нарушения ритма сердца.
- Генетическое обследование (исследование наследственных свойств организма) родственников пациента с дефицитом глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы, а также определение у них активности данного фермента позволяет выявить людей со снижением активности данного фермента и дать им рекомендации по профилактике гемолитических кризов (резкого усиления разрушения эритроцитов).

ЛЕЧЕНИЕ

- ***Воздействие на причину*** дефицита глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы – в настоящее время невозможно. Проводятся генетические исследования (то есть исследования генов – носителей наследственной информации) с целью внедрения в организма пациента генов, обеспечивающих нормальный уровень глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы.
- ***Трансплантация костного мозга*** проводится в случаях тяжелого дефицита активности глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы. Трансплантация костного мозга позволяет частично заменить костный мозг пациента с нарушенной структурой клеток на здоровый донорский костный мозг. Появление в кровотоке полноценных эритроцитов значительно снижает риск возникновения гемолитических кризов.

- ***Быстрое восполнение количества эритроцитов*** – переливание эритроцитарной массы или (предпочтительнее) отмытых эритроцитов по жизненным показаниям. Угрозой для жизни пациента с анемией являются два состояния:
 - анемическая кома;
 - тяжелая степень анемии (то есть уровень гемоглобина крови ниже 70 г/л).

ОСЛОЖНЕНИЯ И ПОСЛЕДСТВИЯ

- Анемия – основное осложнение дефицита глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы. У некоторых пациентов может никогда не возникнуть.
- Анемическая кома .
- Хроническая почечная недостаточность (нарушение всех функций почек) развивается при повреждении почек продуктами распада эритроцитов.
- Ухудшение состояния внутренних органов, особенно при наличии хронических заболеваний (например, сердца, почек и др.).
- **Прогноз** ухудшается при часто повторяющихся гемолитических кризах (эпизодах резкого усиления разрушения эритроцитов), значительном снижении уровня гемоглобина, развитии хронической почечной недостаточности.

ПРОГНОЗ И ПРОФИЛЛАКТИКА

- **Прогноз** ухудшается при часто повторяющихся гемолитических кризах, значительном снижении уровня гемоглобина, развитии хронической почечной недостаточности.
- **Профилактика гемолитических кризов** заключается в исключении провоцирующих факторов (например, приема некоторых лекарственных препаратов, употребления в пищу конских бобов, чрезмерных психоэмоциональных нагрузок и др.).

ЛИТЕРАТУРА

- Абдулкадыров К.М. Гематология. М.: ЭКСМО, СПб.: Сова, 2004. – 928 с.
- Алексеев Н.А. Анемии. СПб.: Гиппократ, 2004. — 512 с.
- Андерсон Ш., Поулсен К. Атлас гематологии. М.: Логосфера, 2007. — 608 с.
- Булатов В.П., Черезова И.Н. и др. Гематология детского возраста. 2-е изд., доп. и перераб. – Казань: КГМУ, 2005. – 176 с.
- Кобец Т.В., Бассалыго Г.А. Курс лекций по детской гематологии. Симферополь: КМУ им. С. И. Георгиевского, 2000. – 77 с.
- Мамаев Н.Н. Гематология: руководство для врачей. СПб.: СпецЛит, 2008. – 543 с.