

Димова Л.В., Бойко Г.Ф., Ахундова Ю.К., Ситало С.Г.

ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ГЕМОЛИТИЧЕСКИХ АНЕМИЙ

Наследственные гемолитические анемии, связанные с нарушением мембраны эритроцитов. Наследственный микросфероцитоз или болезнь Минковского-Шоффара – аутосомно-доминантно наследуемое заболевание, связанное с дефицитом белков мембраны эритроцитов, в результате чего нарушается ее проницаемость, поступает избыточное количество ионов натрия, что приводит к набуханию эритроцитов, нарушению их способности деформироваться, отщеплению в селезенке части их поверхности, укорочению продолжительности их жизни и разрушению макрофагами селезенки. Клинические проявления. Как и многие другие формы гемолитической анемии микросфероцитоз характеризуется преимущественно внутриклеточным распадом эритроцитов. Это обуславливает желтуху, изменение лицевого отдела черепа, увеличение селезенки, большую или меньшую степень анемии, характерные морфологические эритроцитов, ретикулоцитов. В тех случаях, когда болезнь с детства протекает с выраженными клиническими проявлениями, имеет место деформации скелета, особенно черепа. У больных выявляются башенный квадратный череп, микрофтальмия, изменение расположения зубов, высокое небо, иногда укорочение мизинцев. Образование камней в желчных путях и желчном пузыре связано с высоким содержанием в желчи билирубина. Лабораторные показатели. Степень анемии при микросфероцитозе может быть различной. Морфологическая картина эритроцитов характеризуется склонностью к шарообразной форме, уменьшением диаметра, увеличением толщины, отсутствием центрального просветления. Средний диаметр эритроцитов обычно снижен. Средний объем эритроцитов чаще всего нормальный. Содержание ретикулоцитов может быть различным в зависимости от выраженности заболевания, обычно оно не превышает 10 %, после

гемолитических кризов повышается до 50-60 %. В идентификации наследственного микросфероцитоза применяют метод кислотных эритрограмм. При микросфероцитозе кислотная эритрограмма отличается резким удлинением гемолиза, смещение максимума вправо (не превышает 10%). Отмывание эритроцитов от плазмы значительно ускоряет гемолиз. Этот феномен свойственен только микросфероцитозу. Проба Кумбса при микросфероцитозе, отрицательная. В костном мозге раздражение красного ростка – количество красных ядерных элементов становится равным белым или даже превышают его.

Наследственный пиропойкилоцитоз – наследственная гемолитическая анемия, связанная с нарушением структуры белка мембраны эритроцитов. Характеризуется выраженным внутриклеточным гемолизом и пониженной резистентностью эритроцитов к изменению температуры. У больных пиропойкилоцитозом обнаружен дефект структуры спектрина. Белок нестабилен, имеет тенденцию к повышенной агрегации. Количество спектрина при пиропойкилоцитозе уменьшено. Клинические проявления и лабораторные показатели. У детей раннего возраста выявляются резко выраженная желтушность, значительное увеличение селезенки и увеличение печени. Содержание гемоглобина снижается до 50-55 г/л, количество ретикулоцитов повышается до 30 %, в периферической крови обнаруживается значительное количество эритрокариоцитов. В мазках крови выявляются микросфероциты, выраженный анизоцитоз, пойкилоцитоз, фрагментация эритроцитов, значительно выраженная базофильная пунктация эритроцитов. Осмотическая резистентность их понижена. Обнаруживается значительный аутогемолиз с частичной коррекцией глюкозой. Характерной особенностью заболевания является повышенная чувствительность эритроцитов к небольшому нагреванию. При повышении температуры до 48°C эритроциты резко деформируются. Появляется выраженная фрагментация пойкилоцитов. В норме такая деформация наступает при 52-55°C. При пиропойкилоцитозе в эритроцитах выявляется большое количество ионов кальция, отмечается их повышенное проникновение внутрь эритроцитов и замедленное выделение. Для

дифференциальной диагностики гемолитических анемий применяют метод определения осмотической резистентности эритроцитов до и после суточной инкубации. При талассемии, а также при некоторых видах несфероцитарной гемолитической анемии осмотическая резистентность эритроцитов повышается.

Наследственный стоматоцитоз – аутосомно-доминантно наследственная аномалия или группа аномалий эритроцитов, связанных с дефектом белков их мембраны. У части носителей сопровождается гемолитической анемией с признаками внутриклеточного гемолиза с преимущественным разрушением эритроцитов селезенкой и с характерной формой эритроцитов. У больных стоматоцитозом с явлениями гемолитической анемии клиника заболевания напоминает микросфероцитоз. Отличаются признаки внутриклеточного гемолиза (повышение билирубина, увеличение селезенки, отсутствие гемосидерина в моче). Лабораторные показатели. Повышенно содержание ретикулоцитов, имеется раздражение красного ростка костного мозга. Содержание гемоглобина вне периода гемолитического криза 80-100 г/л, в период криза резко снижается, а уровень непрямого билирубина повышается. Так же как и при микросфероцитозе имеется склонность к образованию камней. Наблюдаются изменения скелета. Диагностика наследственного стоматоцитоза основывается на обнаружении в мазке крови стоматоцитов. При подозрении на стоматоцитоз желательно также исследование содержания в эритроцитах натрия и калия. Для стоматоцитоза характерно резкое снижение содержания в эритроцитах калия и повышение содержания натрия.

Литература

1. Луговская С.А. Лабораторная диагностика анемий М., 2020.