



# Наследственный гемохроматоз. E83.1

---

Клинический случай №11

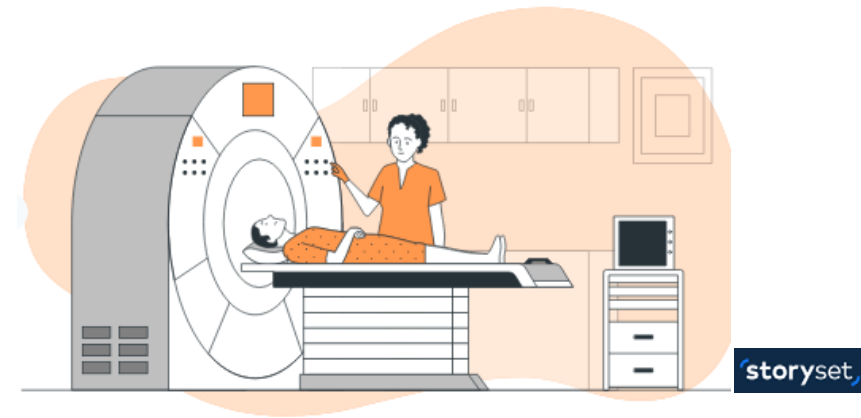


Пациент Г. 34 лет был госпитализирован 08.2014 г. в 1-ю больницу Университета Цзилинь в городе Чанчунь, провинция Цзилинь.

## Жалобы:

- на дискомфорт в правом подреберье

## Анамнез заболевания.



- Считает себя больным в течение 9 месяцев, когда появился дискомфорт в правом подреберье.
- За девять месяцев до поступления никакого дополнительного лечения, кроме приема гепатопротекторных препаратов, не получал.
- Пациент время от времени чувствовал усталость и не имел суставного синдрома.

# Анамнез жизни.

- Больной отрицал артериальную гипертензию, ишемическую болезнь сердца, сахарный диабет, вирусный гепатит и туберкулез, а также наличие в анамнезе операций, травм, переливаний крови, пищевой или лекарственной аллергии.
- Курит 7 лет (около 7 сигарет в день), изредка употребляет алкоголь в течение последних 5 лет (1 раз в неделю, эквивалентное потребление алкоголя <60 г за раз).





# Физикальный осмотр.

- Состояние удовлетворительное. Кожные покровы обычной окраски. Отеков, пастозности ног нет.
- Органы дыхания: Зев чистый. Грудная клетка правильной формы. Перкуторно: ясный легочный звук. Аускультативно: везикулярное дыхание, хрипов нет. ЧДД 16 в минуту.
- Органы кровообращения: Область сердца не изменена. Верхушечный толчок не пальпируется. Границы относительной сердечной тупости в пределах нормы. Тоны сердца ясные, ритм правильный. ЧСС=PS= 70 в минуту. АД 125/80 мм.рт.ст. Патологической пульсации нет.
- Органы пищеварения: Язык влажный, чистый. Живот мягкий, безболезненный. Симптомов раздражения брюшины нет. Печень и селезенка не пальпируются. Стул обычный.
- Органы мочеполовой системы: Область почек не изменена. Симптом поколачивания отрицательный с обеих сторон. Мочеиспускание свободное, б/болезненное. Дизурии нет.
- Нервная система: Пациент контактен, ориентирован в месте, времени, собственной личности.

## Лабораторное обследование.

- АСТ - 48,5 ЕД/л (норма: 15–46 ЕД/л),  
АЛТ - 73,1 ЕД/л (норма: 0–40 ЕД/л),
- сывороточное железо - 23,4 мкмоль/л  
(норма: 10,6–36,6 мкмоль/л),
- общая железосвязывающая способность  
- 47,2 мкмоль/л (норма: 50–70  
мкмоль/л),
- ферритин - 12 405,0 мкг/л (норма: 20-  
200 мкг/л),
- насыщение трансферрина - 50% (норма:  
20-50%).



## Лабораторное обследование.

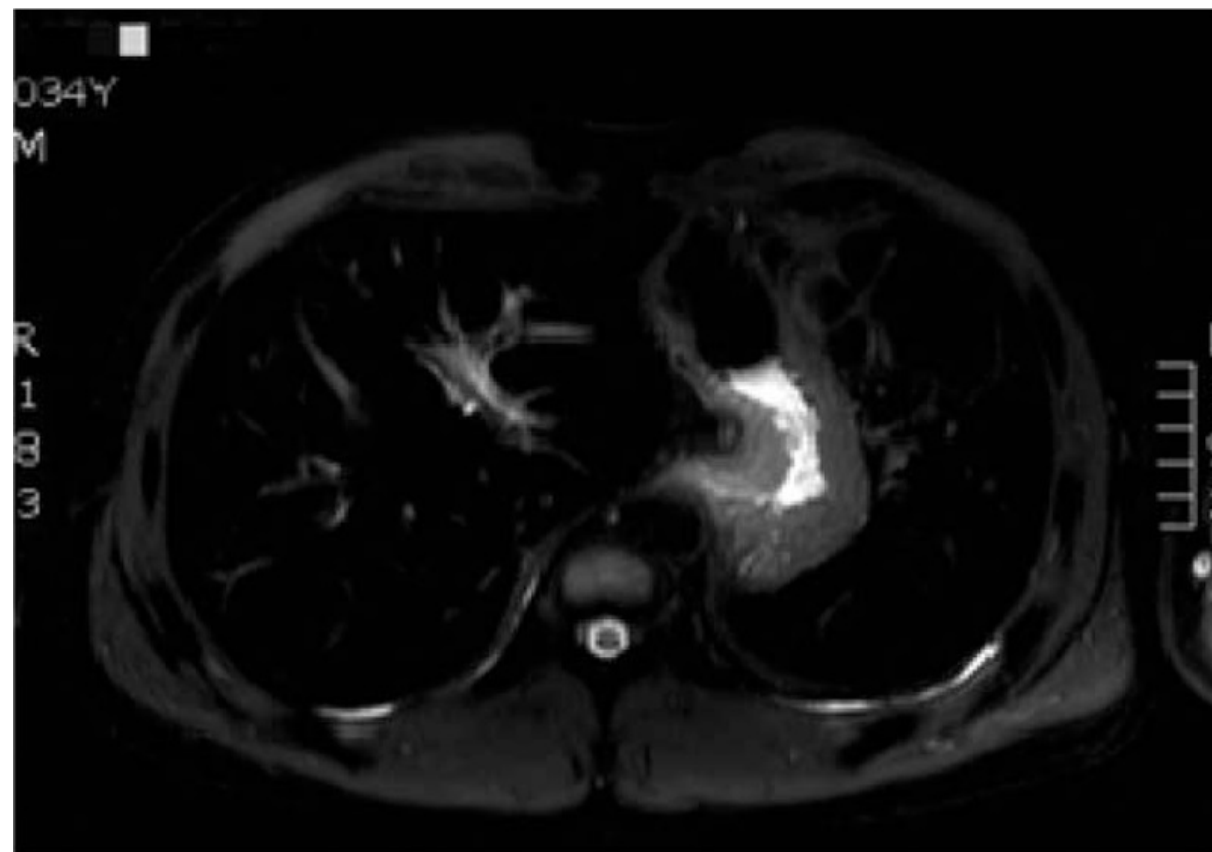
Остальные анализы были в пределах нормы:

- Крови, коагулограммы, мочи и кала;
- тесты на функцию почек, электролиты, липиды крови и гликозилированный гемоглобин;
- отсутствовали маркеры к гепатиту В и антитела к гепатиту С,
- АФП, антинуклеарные антитела, антитела, связанные с аутоиммунными заболеваниями печени, и иммуноглобулин.



## Инструментальные обследования.

- ЭКГ в норме.
- Эхокардиография показала легкую трикуспидальную регургитацию.
- МРТ (см. снимок) с контрастированием печени и селезенки показала увеличение селезенки и обширное и равномерное снижение сигнала в печени и селезенке.





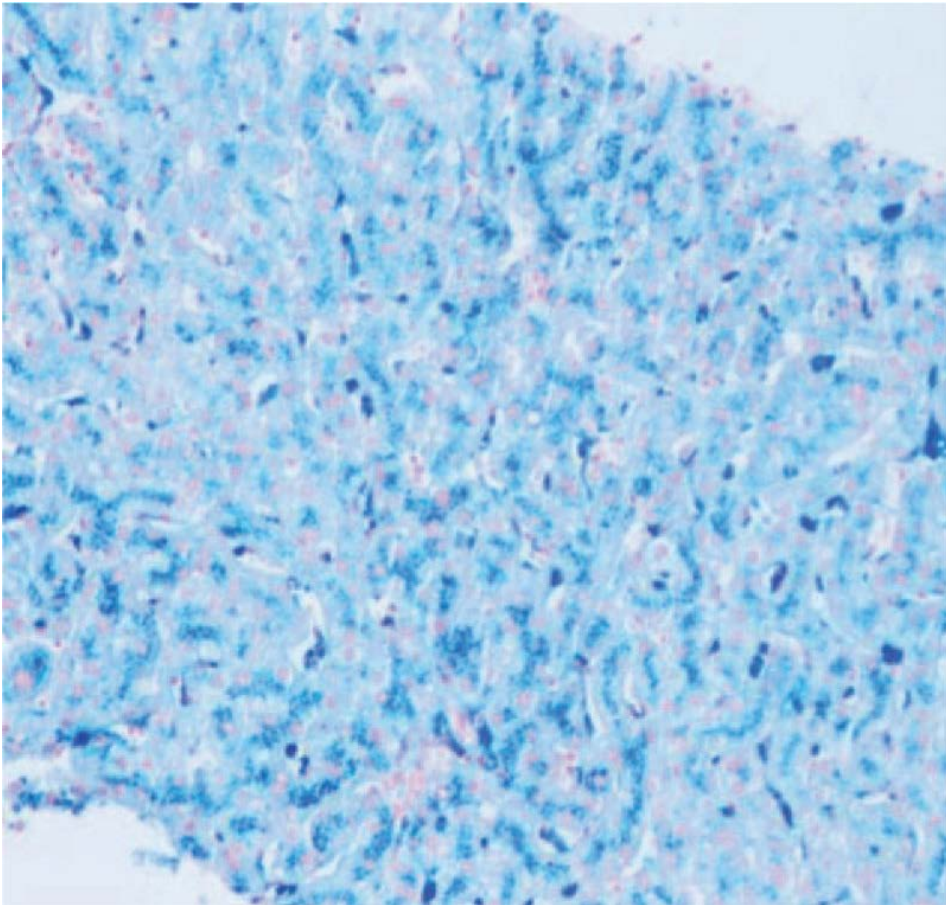
# Биопсия печени.

---

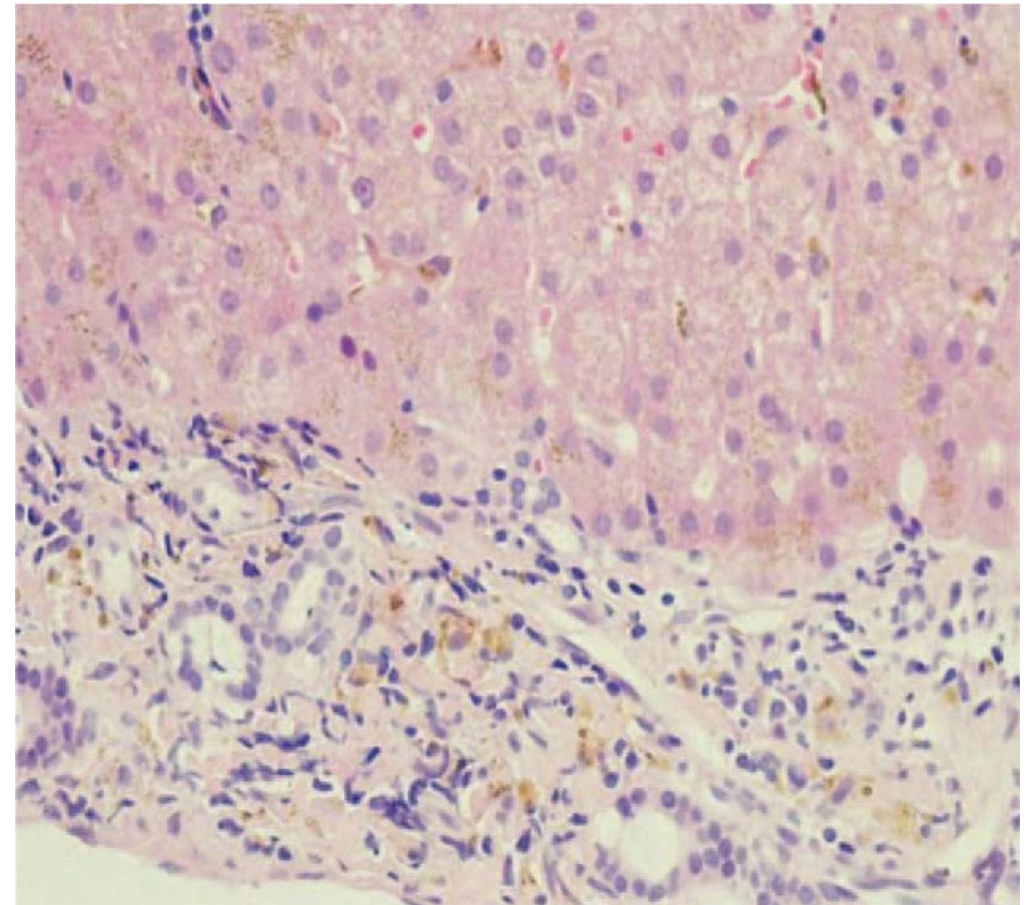
- Биопсия печени показала инфильтрацию фагоцитарными клетками Купфера, расширенную портальную зону, пролиферацию фиброзной ткани и инфильтрацию воспалительными клетками.
- Окрашивание железом было положительным, а медью - отрицательным.
- Патологоанатомический диагноз: наследственный гемосидероз.

# Морфологическая картина.

Окрашивание ткани печени железом (окрашивание гематоксилином и эозином [HE]  $\times 200$ ). Частицы железа проявлялись синим цветом и в основном откладывались в цитоплазме клеток печени.



Отложение пигментных частиц в цитоплазме гепатоцитов с рефракцией (ГЭ  $\times 400$ ).  
Окрашивание гематоксилином и эозином.

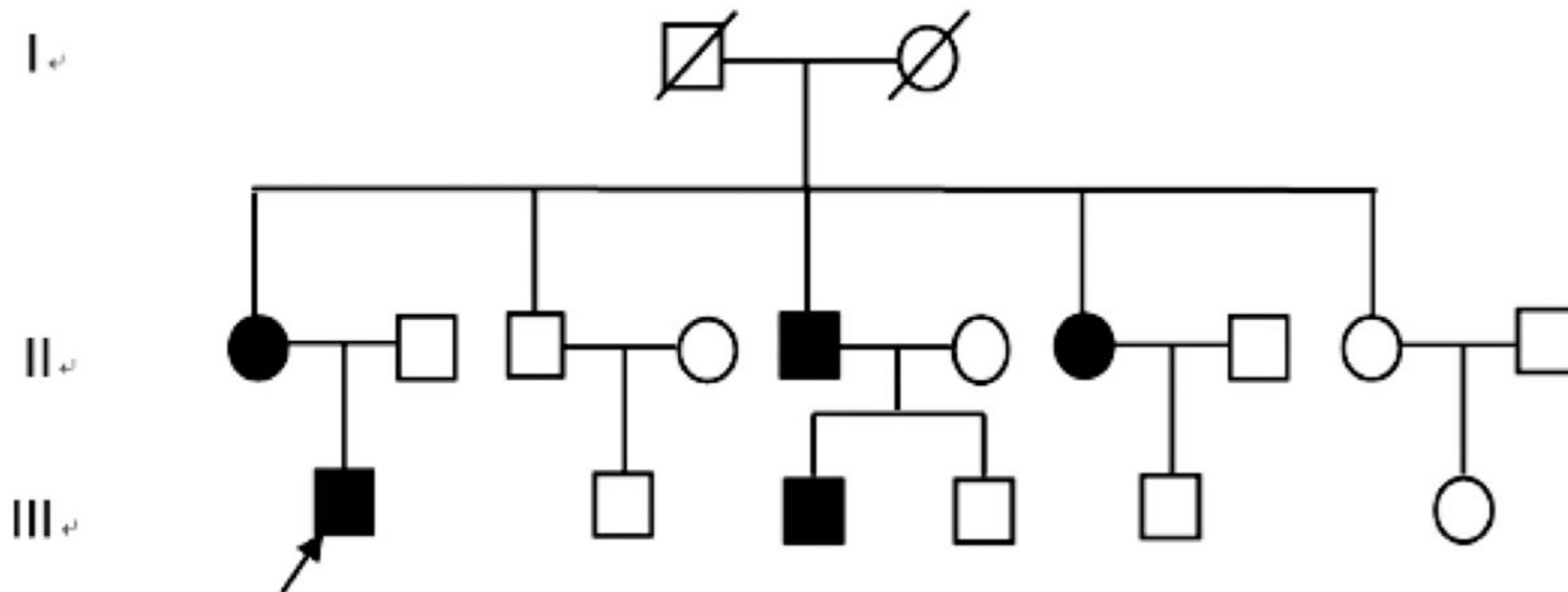






# Генетическое исследование.

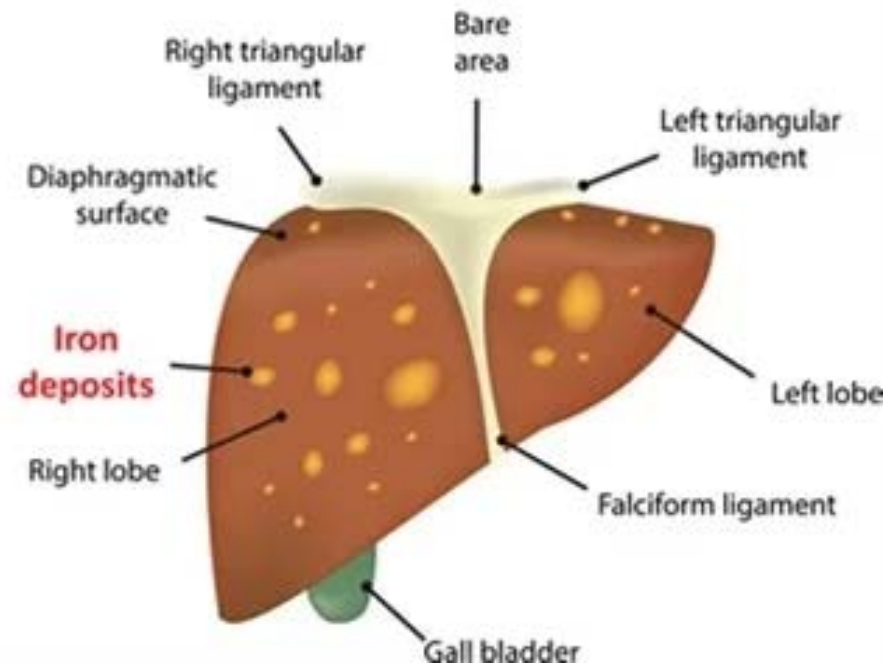
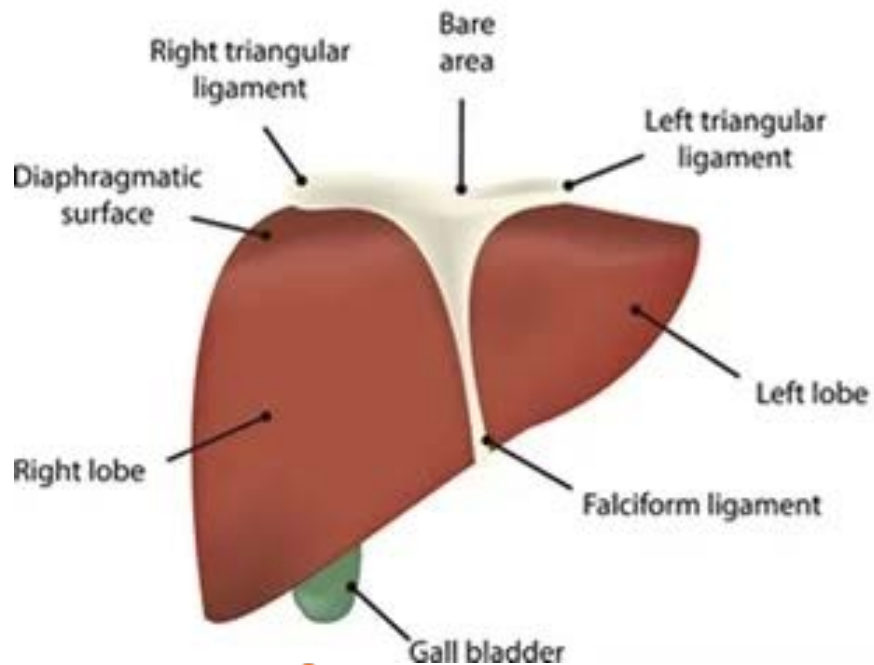
- Далее был проведен генетический тест у его родственников. Было обнаружено, что его мать, 1 из 2 теток и 1 из 2 дядей также являются носителями гетерозиготной мутации Val162del гена SLC40A1.



# Hereditary Haemochromatosis

Healthy

Iron Overload

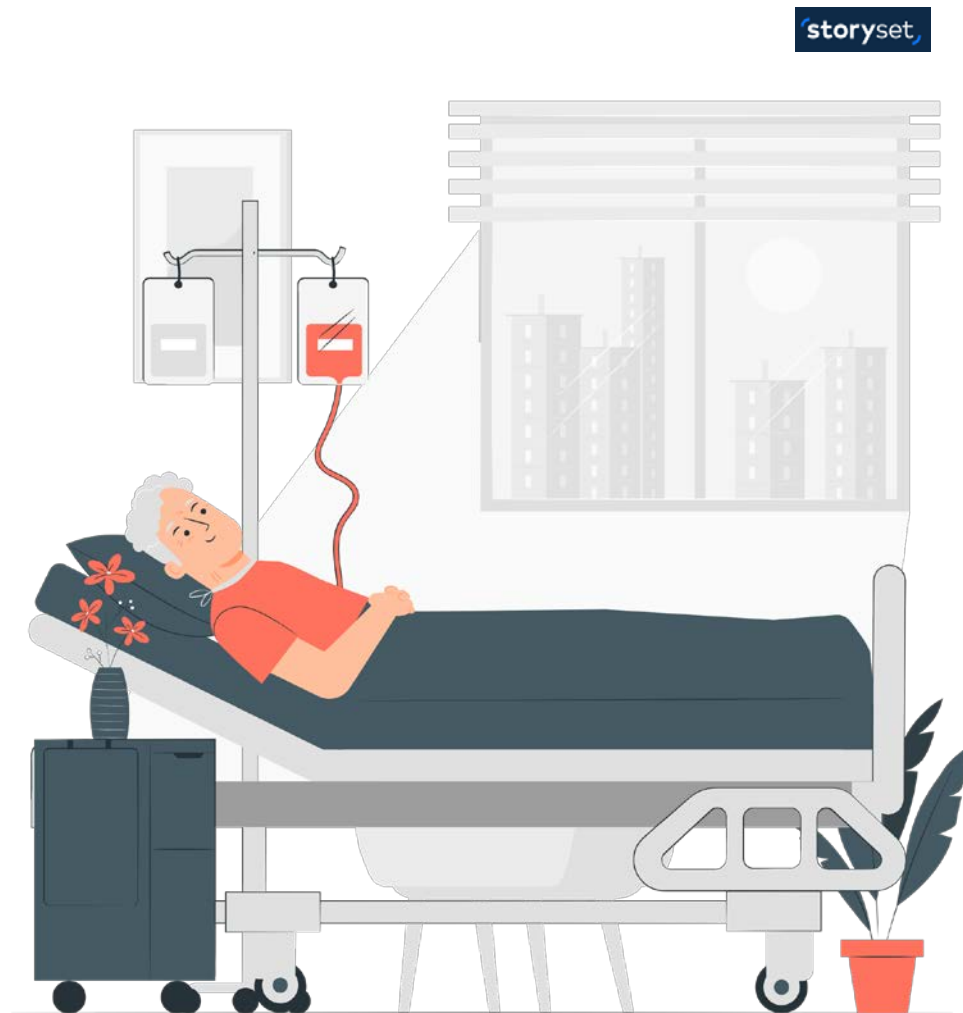


**Диагноз:** | Наследственный гемохроматоз.



## Динамика состояния пациента:

- Пациенту была назначена диета с низким содержанием железа и интервал между кровопусканиями 2 недели до уровня ферритина 100 мкг/л.
- В настоящее время флеботомию проводят каждые 3–6 месяца по результатам обследования больного.
- Значимых изменений в рутинных анализах крови не было.
- При таком лечении пациент был бессимптомным при последующем наблюдении в течение 5 лет.





**Авторы:** Yin, Xin MD; Zhang, Yu MD; Gao, Hui MD;  
Jin, Qing-long MD; Wen, Xiao-yu MD, PhD

Источник: [https://journals.lww.com/md-journal/fulltext/2019/11010/a\\_case\\_report\\_of\\_hereditary\\_hemochromatosis\\_caused.14.aspx](https://journals.lww.com/md-journal/fulltext/2019/11010/a_case_report_of_hereditary_hemochromatosis_caused.14.aspx)

**Материал подготовлен врачом-терапевтом Красняк И.В.**