

УДК 616-056.7:616-008.9

DOI: 10.33454/1728-1261-2025-2-26-31

Диагностика и лечение наследственного гемохроматоза на примере двух клинических случаев

Л. М. Боженова¹, И. А. Апанаскевич², Е. Н. Царева¹, Н. Б. Карасёва¹, П. П. Сугоняко¹, О. Ю. Боженов¹¹ КГБУЗ «Городская больница № 7» министерства здравоохранения Хабаровского края, Комсомольск-на-Амуре, Россия² КГБУЗ «Краевая клиническая больница» им. профессора С. И. Сергеева министерства здравоохранения Хабаровского края, Хабаровск, Россия

Резюме

Актуальность проблемы наследственного гемохроматоза определяется тем, что заболевание имеет скрытый период, во время которого происходит избыточное поступление железа в организм и его накопление в виде ферритина и гемосидерина в клетках паренхиматозных органов. Клиника заболевания проявляется тогда, когда количество накопленного железа в организме превышает допустимые нормы, что способствует развитию фиброза ткани органов-мишеней. Запоздалое патогенетическое лечение приводит к необратимым изменениям в пораженных органах, с формированием их недостаточности. Заболеванию подвержены лица трудоспособного возраста.

Целью настоящего исследования является освещение вопросов патогенеза, диагностики и методов лечения наследственного гемохроматоза.

Материал исследования. Представлены два клинических случая, на примере которых продемонстрирована последовательность диагностических и лечебных мероприятий при первичном гемохроматозе.

Результаты и обсуждение. Рекомендован широкий подход к обследованию пациентов с полиморбидной патологией, с обязательным исследованием обмена железа и выявлением ранних признаков наследственного гемохроматоза.

Ключевые слова: первичный (наследственный) гемохроматоз, ферритин, трансферрин, магнитно-резонансная томография, флеботомия, хелаторы железа, нарушение обмена железа

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ:

Л. М. Боженова – ORCID: 0009-0003-3810-2619; e-mail: lilit_69kom@mail.ruИ. А. Апанаскевич – ORCID: 0009-0001-9816-7946; e-mail: iaapanaskevich@mail.ruЕ. Н. Царева – ORCID: 0009-0005-4553-1803; e-mail: novikova6565@mail.ruН. Б. Карасёва – ORCID: 0009-0009-7501-5630; e-mail: Karaseva.nata03@mail.ruП. П. Сугоняко – ORCID: 0009-0009-1060-2121; e-mail: sugonpaul@mail.ruО. Ю. Боженов – ORCID: 0009-0007-0255-4321; e-mail: bozhenov_oleg@mail.ru

Для цитирования: Боженова Л. М., Апанаскевич И. А., Царева Е. Н., Карасёва Н. Б., Сугоняко П. П., Боженов О. Ю. Диагностика и лечение наследственного гемохроматоза на примере двух клинических случаев. *Здравоохранение Дальнего Востока*. 2025, 2: 26–31. DOI: 10.33454/1728-1261-2025-2-26-31

Diagnosis and treatment of hereditary hemochromatosis using two clinical cases as an example

L. M. Bozhenova¹, I. A. Apanaskevich², E. N. Tsareva¹, N. B. Karaseva¹, P. P. Sugonyako¹, O. Yu. Bozhenov¹¹ City Hospital No. 7 of the Ministry of Health of Khabarovsk Krai, Komsomolsk-on-Amur, Russia² S. I. Sergeev Regional Clinical Hospital of the Ministry of Health of Khabarovsk Krai, Khabarovsk, Russia

Abstract

The relevance of the problem of hereditary hemochromatosis is determined by the fact that the disease has a latent period, during which there is an excessive intake of iron into the body and its accumulation in the form of ferritin and hemosiderin in the cells of parenchymal organs. The clinical picture of the disease manifests itself when the amount of accumulated iron in the body exceeds the permissible norms, which contributes to the development of fibrosis of the tissue of target organs. Delayed pathogenetic treatment leads to irreversible changes in the affected organs, with the formation of their insufficiency. People of working age are susceptible to the disease.

The purpose of this study is to highlight the issues of pathogenesis, diagnosis and treatment methods of hereditary hemochromatosis.

Research materials. Two clinical cases are presented, on the example of which the sequence of diagnostic and therapeutic measures for primary hemochromatosis is demonstrated.

Results and discussions. A broad approach to the examination of patients with polymorbid pathology is recommended, with a mandatory study of iron metabolism and the identification of early signs of hereditary hemochromatosis.

Keywords: primary (hereditary) hemochromatosis, ferritin, transferrin, magnetic resonance imaging, phlebotomy, iron chelators, iron metabolism disorders

INFORMATION ABOUT THE AUTHORS:

L. M. Bozhenova – ORCID: 0009-0003-3810-2619; e-mail: lilit_69kom@mail.ru
 I. A. Apanaskevich – ORCID: 0009-0001-9816-7946; e-mail: iaapanaskevich@mail.ru
 E. N. Tsareva – ORCID: 0009-0005-4553-1803; e-mail: novikova6565@mail.ru
 N. B. Karaseva – ORCID: 0009-0009-7501-5630; e-mail: Karaseva.nata03@mail.ru
 P. P. Sugonyako – ORCID: 0009-0009-1060-2121; e-mail: sugonpaul@mail.ru
 O. Yu. Bozhenov – ORCID: 0009-0007-0255-4321; e-mail: bozhenov_oleg@mail.ru

To cite this article: Bozhenova L. M., Apanaskevich I. A., Tsareva E. N., Karaseva N. B., Sugonyako P. P., Bozhenov O. Yu. Diagnosis and treatment of hereditary hemochromatosis using two clinical cases as an example. Public Health of the Far East. 2025, 2: 26–31. DOI: 10.33454/1728-1261-2025-2-26-31

Актуальность заболевания и его характеристика

Гемохроматоз (МКБ-10 – E83.1) – системное заболевание, которое характеризуется прогрессирующим накоплением запасов железа в организме с последующим его отложением в различных органах и тканях. Клинические признаки заболевания проявляются не сразу, а только тогда, когда количество накопленного железа в организме превышает допустимые нормы, приводя к органным нарушениям. Развернутая клиника заболевания с развитием органной дисфункции выявляется у лиц трудоспособного возраста – у мужчин 40–60 лет, у женщин – в постменопаузальный период. Это и определяет важность своевременной диагностики и скорейшего начала патогенетической терапии первичного гемохроматоза.

Различают первичный (наследственный) и вторичный гемохроматоз. Первичный гемохроматоз обусловлен разнообразными генетическими мутациями с аутосомно-рецессивным типом наследования. На сегодняшний день описаны 5 типов первичного гемохроматоза: связанный с мутацией HFE-гена (1-й тип), ювенильный (2-й тип), не связанный с мутацией HFE-гена (3-й тип), аутосомно-доминантный гемохроматоз (4-й тип) и перегрузка железом у новорожденных (5-й тип) [1].

Вторичный гемохроматоз наблюдается у пациентов с врожденными и приобретенными гемолитическими и мегалобластными анемиями, при миелодиспластическом синдроме, многократных гемотрансфузиях, необоснованном лечении парентеральными препаратами железа.

На долю наследственного HFE-ассоциированного гемохроматоза приходится 95 % всех случаев первичных гемохроматозов.

В статье мы рассмотрим два клинических случая первого типа наследственного гемохроматоза.

Патофизиология наследственного гемохроматоза

Первый тип наследственного гемохроматоза обусловлен мутациями гена, кодирующего образование белка HFE (фактор высокого

Fe (High Fe). Ген находится в коротком плече хромосомы 6. Всего описано три наиболее значимые мутации. Первая, наиболее частая – замена гуанина на аденин в 845-й позиции (845 G>A), в результате чего 282-я аминокислота не цистеин, а тирозин (C282Y-HFE-белок). Вторая по частоте мутация – в 187-й позиции замена цитидина на гуанин и в белке HFE 63 аминокислота – аспаргиновая кислота вместо гистидина (187 C>G). Третья мутация – замена аденина на тимидин в 193-м положении (65-я аминокислота – цистеин, а не серин – S65C-HFE-белок).

От 85 до 90 % пациентов с типичным фенотипом врожденного гемохроматоза являются гомозиготными по мутации C282Y, меньшая часть больных – смешанными гетерозиготами (C282Y/H63D). Индивиды с генотипами C282Y/H63D и H63D/H63D также имеют повышенный риск накопления железа.

В норме белок HFE взаимодействует с рецептором 1 трансферрина (TFR1), понижая его чувствительность к переносчику железа трансферрину. В результате мутации белок HFE теряет способность связываться с TFR1. Это приводит к отсутствию ограничений всасывания железа и к его внутриклеточному накоплению [1, 2]. Кроме того, белок HFE регулирует производство гепсидина, снижение уровня которого приводит к увеличению поступления железа в кровь [3].

В патогенезе гемохроматоза основную роль играет избыточное накопление железа в паренхиматозных клетках в виде гемосидерина и ферритина. Перегрузка железом клеток приводит к их морфологическому и функциональному повреждению. Непосредственной причиной гибели клеток при избыточном накоплении железа может быть образование большого количества свободных радикалов с последующей активацией перекисного окисления липидов и повреждением лизосомальных мембран. Это происходит вследствие электронного переноса на свободных ионах железа ($Fe + 3 / Fe + 2$). Свободные ионы железа прямо стимулируют синтез коллагена и таким образом вызывают фиброз органов-мишеней [4].

Клиническое течение

Выделяют четыре клинические стадии развития первичного гемохроматоза:

1. Латентная стадия – генетический дефект без синдрома перегрузки железом (СПЖ).
2. Бессимптомная стадия – нет клинических проявлений, только лабораторные признаки синдрома перегрузки железом (СПЖ).
3. СПЖ с ранними симптомами – симптомы малоспецифичны (слабость, недомогание, апатия).
4. СПЖ с поражением органов-мишеней.

Предполагалось, что у всех пациентов с мутацией гена HFE (латентная стадия заболевания) с возрастом должна проявиться клиника гемохроматоза. В настоящее время установлено, что фенотипическое проявление гемохроматоза с общей симптоматикой встречается в среднем у 70 % гомозигот с мутацией C282Y. Менее чем у 10 % из них в дальнейшем развивается тяжелая перегрузка железом с органной дисфункцией.

Более раннему клиническому проявлению гемохроматоза способствуют: применение лекарственных средств, витаминов и БАДов (особенно содержащих в своем составе железо и аскорбиновую кислоту), вирусный гепатит С, сопутствующий стеатоз печени. Употребление алкоголя стимулирует всасывание железа из кишечника. Кроме того, алкоголь и перегрузка железом кумулятивно усиливают свободно-радикальное окисление железа в печени, что приводит к развитию фиброза.

В бессимптомной стадии заболевания диагностически значимыми будут лабораторные показатели обмена железа – уровень сывороточного железа, общей железосвязывающей способности сыворотки (ОЖСС), концентрация ферритина в сыворотке крови, процент насыщения трансферрина железом (более 45 %). Концентрация ферритина в сыворотке – наиболее чувствительный тест, связанный с общим запасом железа в организме. Повышение уровня ферритина более 1000 нг/мл свидетельствует о тяжелой перегрузке железом. На этой стадии заболевания пациенты не предъявляют значимых жалоб. Гемохроматоз может быть случайной находкой во время расширенного медосмотра с дополнительным лабораторным анализом обмена железа.

К начальным признакам заболевания в 3-й стадии относятся: периодическая слабость, утомляемость при минимальных физических нагрузках, периодические боли в правом подреберье, артралгии, похудание, сухость и гиперпигментация кожи. Жалобы и симптомы могут быть неспецифическими и характерными для множества заболеваний. Лабораторное исследование выявит высокий уровень сывороточного ферритина и повы-

шенный процент насыщения трансферрина. Появление клинических признаков наступает, когда уровень железа в организме превышает норму в 10–20 раз.

Со временем происходит накопление железа во внутренних органах (печень, сердце, поджелудочная железа) с формированием органной дисфункции. В этой, последней, стадии гемохроматоза диагностика не представляет трудностей – сочетание цирроза печени, сахарного диабета, сердечной недостаточности и бронзовый оттенок кожи на фоне лабораторных признаков перегрузки железом.

Классической симптоматикой на поздней стадии заболевания является гепатомегалия, кардиомиопатия, сахарный диабет, артропатии, гиперпигментация кожи [5].

Диагностика и лечение

Золотым стандартом диагностики гемохроматоза считается биопсия печени с измерением концентрации железа методом атомной абсорбционной спектроскопии, поскольку печень служит основным депо железа у пациентов с гемохроматозом и более точно отражает количество железа в организме.

Биопсия печени может быть заменена неинвазивным методом диагностики – магнитно-резонансной томографией. При проведении МРТ отложения железа вызывают понижение интенсивности сигнала, что связано с его парамагнитными эффектами. Изменения наиболее четко выявляются при визуализации в режиме T2-градиентное эхо, хотя могут быть видны и при визуализации в режиме T1-ВИ. Тем не менее распределение железа в печени может быть неравномерным, в частности при циррозе. МРТ в режиме T2*-ВИ – более точный неинвазивный метод, который рекомендуется для измерения нагрузки железом печени [6].

При сформировавшемся подозрении на гемохроматоз пациента следует направить на генетическое исследование, прежде всего на наиболее распространенные мутации C282Y, H63D и S65C HFE-гена. Гемохроматоз диагностируется, если пациент – гомозиготный носитель мутации C282Y или же является сложным гетерозиготным носителем двух мутаций – C282Y и H63D.

Основной целью терапии гемохроматоза является истощение запасов железа. Лечение включает: флеботомии, хелаторы железа, а также симптоматическое лечение цирроза печени, сахарного диабета, артропатии, гипогонадизма, поздней кожной порфирии.

Флеботомия уменьшает накопление железа в организме за счет его мобилизации для эритропоэза. Лечение кровопусканиями включает две фазы: индукционную (начальную) для истощения запасов железа в организме и поддерживающую – для предотвращения

повторного накопления железа. Изначально удаляется по 400–500 мл крови (200–250 мг железа) еженедельно или каждые две недели. Снижение гематокрита после каждого сеанса флеботомии не должно превышать 20 % от исходного. Избыток железа считается мобилизованным, когда значение сывороточного ферритина опускается ниже 50 нг/мл. В таких случаях частоту кровопусканий уменьшают до 4–6 раз в год. При значениях сывороточного ферритина ниже 25 нг/мл проведение флеботомий необходимо временно прекратить и далее проводить с интервалом, позволяющим сохранять значение сывороточного ферритина 25–50 нг/мл.

Если проведение кровопусканий невозможно, может применяться терапия второй линии – железохелатирующая. Хелаторы – лекарственные препараты, обладающие способностью связывать и выводить из организма избыточное железо. Применяются при невозможности проведения флеботомий, например пациентам с анемией, при тяжелом поражении сердца или выраженной гипоальбуминемии. В Российской Федерации зарегистрированы 2 лекарственных препарата – хелатора железа: дефероксамин (Десферал) и деферозирокс (Эксиджад). Дефероксамин предназначен для парентерального (подкожного или внутривенного) введения и имеет очень короткий период полувыведения. В соответствии с этим для достижения терапевтического эффекта дефероксамин назначается в виде длительных (8–12 часов) инфузий 5 дней в неделю. В то же время эффект от хелаторной терапии менее выражен, чем при кровопусканиях – удаляется значительно меньше железа (не более 100 мг в неделю) [7, 8].

Следует сказать, что основная терапия гемохроматоза должна проводиться на фоне общих мероприятий: отказ от алкоголя, ограничение продуктов питания, богатых железом и витамином С, а также употребление продуктов, снижающих абсорбцию железа.

При появлении в семье больного гемохроматозом необходимо тестирование всех ближайших кровных родственников. Им должно быть предложено скрининговое исследование для выявления гемохроматоза, включающее в себя генетическое тестирование на наличие наиболее распространенных мутаций HFE-гена, определение сывороточного железа, общей железосвязывающей способности сыворотки крови, ферритина и процента насыщения трансферрина. Повышение процента насыщения трансферрина и сывороточного ферритина в сочетании с гетерозиготным или гомозиготным носительством мутаций гена HFE свидетельствует в пользу постановки диагноза наследственного гемохроматоза.

В качестве примера приводим два клинических случая впервые выявленного наследственного гемохроматоза.

Первый клинический случай

Пациент Ж. 52 года. При расширенном медосмотре у больного выявлено повышение уровня ферритина до 700,8 нг/мл при нормальном уровне СРБ. Больной был направлен для обследования у гематолога. Проведено исследование мутации гена HFE. По результатам выставлен диагноз: «наследственный гемохроматоз I типа (мутация С282У в гене HFE в гомозиготной форме)». Рекомендовано расширенное обследование и лечение в условиях стационара. Госпитализирован в терапевтическое отделение КГБУЗ «Городская больница № 7». При госпитализации выяснилось, что длительное время беспокоит тяжесть в правом подреберье, общая слабость, повышенная утомляемость, незначительные артралгии.

Вредные привычки отрицает. Аллергологический анамнез без особенностей.

Состояние удовлетворительное. Вес 66 кг, рост 176 см. ИМТ 21,3 кг/м².

Кожные покровы с бронзовым оттенком (смуглые), чистые. Костно-суставных деформаций нет. Периферические лимфоузлы пальпируются: единичные подчелюстные диаметром до 0,6 см, мягкие, подвижные. Дыхание везикулярное, хрипов нет. ЧД 17 в минуту. Sat O₂ 97 %. Тоны сердца громкие, ритмичные, ЧСС 68 в минуту. АД 148/102 мм рт. ст.

Живот обычной формы, участвует в акте дыхания, мягкий, безболезненный. Печень, селезенка не пальпируются. Отеков нет. Стул, мочеиспускание не нарушены.

Лабораторные показатели

- Нв 146 г/л, эр 4,4 млн/мкл.
- Повышение ферритина до 700,8 мкг/л при нормальном уровне СРБ (2,7 мг/л).
- Выявлена мутация в гене HFE (845 GA) генотип А/А в гомозиготной форме.
- Процент насыщения трансферрина – 75,24.
- Трансферрин 1,91 г/л (норма 2–3,6), железо 36,1 мкмоль/л (норма 11–28 мкмоль/л).
- Анти-ВГС, HbsAg отриц.
- АДГ 125 Ед/л, РФ 0,8 МЕ/мл (норма), печеночные пробы, сахар крови – в пределах нормы.

Инструментальное исследование

– УЗИ органов брюшной полости: увеличение размеров печени за счет правой доли: косовертикальный размер 16,3 см, толщина правой доли 14,3 см, левой доли – 5,0 см.

– МРТ печени в режиме T2: отмечается однородное и выраженное снижение интенсивности сигнала от паренхимы печени без изменения характеристик сигнала от селезенки, вероятнее, как проявление гемохроматоза.

– ЭКГ – синусовый ритм, отклонение электрической оси сердца (ЭОС) влево, признаки

увеличения левого предсердия и левого желудочка, умеренные изменения в миокарде нижней стенки левого желудочка.

– Фиброгастроскопия – поверхностный гастрит.

На основании жалоб, анамнеза, осмотра, проведенных исследований выставлен диагноз: «наследственный гемохроматоз I типа (мутация C282Y в гене HFE в гомозиготной форме)». Осложнение основного диагноза: хронический гепатит, вызванный перегрузкой железа, хроническое течение, с фиброзом печени F1, вне обострения. Сопутствующий диагноз: «гипертоническая болезнь III ст., 2 ст., риск 4. Кардиопатия, желудочковая экстрасистолия. ХСН I ф. кл. НК I».

В терапевтическом отделении проводилось лечение – диета № 5, ингибиторы протонной помпы (омепразол 40 мг/сут). Флеботомии 1 раз в неделю по 500 мл № 4.

На момент выписки: Нв до 132 г/л. Ферритин 219 мкг/л, сывороточное железо 24,38 мкмоль/л, ОЖСС 47,4 мкмоль/л, трансферрин 2,34 г/л, процент насыщения трансферрина 41,5, α-фетопrotein 1,84 МЕ/мл (норма менее 7,29), NT-proBNP (мозговой натрийуретический гормон) – 23 пг/мл (норма).

В динамике, через 3 месяца, после повторных госпитализаций и флеботомий: процент насыщения трансферрина 33, трансферрин 2,21 г/л, железо 18,31 мкмоль/л. Ферритин – 128 мкг/л.

Субъективно больной отмечает уменьшение слабости, исчезновение артралгий. Выписан с улучшением.

Лечение и наблюдение продолжает.

Второй клинический случай

Пациент И. 59 лет. Обратился к участковому терапевту с жалобами на утомляемость, сердцебиение, периодические умеренные боли в межфаланговых суставах кистей.

Анамнез заболевания: боли в суставах около 3 лет. С начала 2024 года отмечает повышенную утомляемость и слабость. Установлена гипергликемия в биохимическом анализе крови. Кроме того, в биохимическом анализе крови отмечено существенное увеличение ферритина – 1017 мкг/л, сывороточное железо 24,8 мкмоль/л. Заподозрен первичный гемохроматоз. Проведено исследование мутации гена HFE – обнаружен вариант полиморфизма, предполагающий к развитию гемохроматоза 1-го типа: в гетерозиготной форме HFE (C187G) и в гетерозиготе HFE (845GA).

Для дообследования и лечения госпитализирован в терапевтическое отделение КГБУЗ «Городская больница № 7».

Анамнез жизни: образование среднее техническое. Вредные привычки отрицает. Аллергии нет. Вирусный гепатит в детстве. Гипертоническая болезнь 2-й ст. В 2024 году

выявлен сахарный диабет 2-го типа, принимает галвус 50 мг 2 р/д, НЖБП, принимает урсосан. Наследственный анамнез – у матери сахарный диабет 2-го типа.

Объективный статус: состояние удовлетворительное. Вес 108 кг. Рост 188 см, ИМТ 30,56 кг/м². Периферические лимфоузлы не пальпируются. Щитовидная железа не увеличена, эластичная. Кожные покровы и слизистые умеренно гиперемированы, чистые. Инъекция склер. Костно-суставных деформаций нет.

Дыхание везикулярное, хрипов нет. ЧД 17 в минуту. SpO₂ 97 %.

Границы сердца в пределах нормы. Тоны сердца громкие, ритмичные, ЧСС 79 в минуту. АД 140/95 мм рт. ст. Живот обычной формы, участвует в акте дыхания, мягкий, безболезненный. Печень, селезенка не пальпируются. Отеков нет. Стул, мочеиспускание в норме.

Лабораторные показатели

– Нв 158 г/л, эр 5,1 млн/мкл, Ht 0,45.

– Процент насыщения трансферрина – 95,16.

– Анти-ВГС, HbsAg отрицательно. ВИЧ – отрицательно.

– Гликемический профиль: 6-5,4-4,6-6 ммоль/л.

– Биохимический анализ крови: амилаза 46 Ед/л, билирубин 26,9-5-21,9 мкмоль/л, общий белок 82 г/л, мочевины 6,8 ммоль/л, креатинин 96 мкмоль/л, АЛТ 61 Ед/л, АСТ 33 Ед/л, холестерин 7,8 ммоль/л, ЛПВП 1,09 ммоль/л, ЛПНП 5,01 ммоль/л, триглицериды 3,35 ммоль/л, ЩФ 208 Ед/л, СРБ 21 (норма до 5), АДГ 298 Ед/л.

Инструментальное исследование

– УЗИ почек и органов брюшной полости: диффузные изменения паренхимы почек. Гепатостеатоз, диффузные изменения поджелудочной железы.

– СКТ органов брюшной полости: жировой гепатоз. Липома желудка.

– ЭКГ – синусовый ритм с ЧСС 80 в минуту, гипертрофия миокарда левого желудочка, умеренные изменения в миокарде нижней стенки левого желудочка.

– Фиброгастроскопия – выраженный гастродуоденит. Гиперплазия в желудке. Цитология: гиперплазия желудка. НР++.

Выставлен диагноз:

Основной: E83.1 – нарушения обмена железа, первичный гемохроматоз 1-го типа (мутация в гетерозиготной форме гена HFE (187C→G) и в гетерозиготе HFE (845G→A).

Сопутствующий: сахарный диабет, тип 2, целевой HbA1c менее 7 %. Гипертоническая болезнь 1-й ст., 2-й ст., риск 3. Гиперхолестеринемия. Неалкогольная жировая болезнь печени, гепатоз. Диффузный зуб, эутиреоз. Липома желудка.

В терапевтическом отделении проводилось лечение – диета № 5, ингибиторы протонной

помпы (омепразол 40 мг/сут). Флеботомии 1 раз в неделю по 500 мл (общая эксфузия крови 2000 мл), клопидогрел, эноксапарин, энап, галвус, урсосан, аторвастатин.

На момент выписки: Нв 138 г/л. Ферритин 199 мкг/л, железо 27,31 мкмоль/л, ОЖСС 43,7 мкмоль/л, трансферрин 2,34 г/л, процент насыщения трансферрина 40,7, α-фетопротейн 1,84 МЕ/мл (норма менее 7,29). Рекомендовано продолжить лечение и наблюдение.

Заключение

К особенностям приведенных клинических случаев можно отнести следующие ключевые моменты:

– Наследственный гемохроматоз был диагностирован у пациентов в трудоспособном возрасте, в период стертых общеклинических проявлений, без выраженной дисфункции внутренних органов.

– Развернутая лабораторная диагностика с анализом обмена железа выявила признаки его накопления, что послужило поводом к более широкому обследованию пациентов в условиях стационара. Генетический анализ мутации гена HFE подтвердил диагноз наследственного гемохроматоза.

– Своевременно начатые лечебные кровопускания в рамках комплексной терапии

привели к улучшению клинико-лабораторных показателей обмена железа при сохранении нормального уровня эритроцитов и гемоглобина, улучшению общего самочувствия, предупредили органические нарушения с последующей инвалидизацией.

Выводы

Таким образом, гемохроматоз, являясь заболеванием с полиорганным поражением, заслуживает особого внимания со стороны врачей общей практики (особенно участковых терапевтов). В первую очередь в группу риска попадают пациенты с полиморбидной патологией, которые наблюдаются у специалистов разного профиля: гастроэнтерологов, кардиологов, ревматологов, эндокринологов, урологов, гематологов и других. Необходим системный подход к наблюдению и обследованию таких пациентов, своевременное направление на исследование обмена железа и генотипирование на носительство мутаций HFE-гена. Недостаточная информированность о данной патологии приводит к запоздалой терапии уже в период сложившейся полиорганной дисфункции. Это указывает на необходимость повышения теоретической подготовки врачей по вопросам этиологии, методов диагностики и лечения гемохроматоза.

ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Еремينا Е. Ю. Гемохроматоз // *Педиатрия*. 2015. Т. 92, № 7. С. 40–44.
2. Еремينا Е. Ю. Hemochromatosis // *Pediatrics*. 2015. Vol. 92, No. 7. P. 40–44.
3. Козырева Н. В., Казакова Л. М. Наследственный гемохроматоз // *Педиатрия*. 2006. № 6. С. 98–101.
4. Kozyreva N. V., Kazakova L. M. Hereditary hemochromatosis // *Pediatrics*. 2006. No. 6. P. 98–101.
5. Гемохроматоз – современное состояние проблемы / Н. В. Волошина и др. DOI 10.26442/terarkh2018903107-112 // *Терапевт. архив*. 2018. № 3. С. 107–112.
6. Hemochromatosis – the current state of the problem / N. V. Voloshina et al. DOI 10.26442/terarkh2018903107-112 // *Therapeutic archive*. 2018. No. 3. P. 107–112.
7. Лабораторная диагностика нарушений обмена железа: учеб. пособие / В. В. Долгов и др. / ГБОУ ДПО «Российская медицинская академия последипломного образования». 3-е изд., перераб. М.: РМАПО, 2012. 84 с.
8. Laboratory diagnostics of iron metabolism disorders: textbook / V. V. Dolgov et al. / State Budgetary Educational Institution of Higher Professional Education "Russian Medical Academy of Postgraduate Education". 3rd ed., revised. Moscow: RMAPO, 2012. 84 p.
9. Полиорганное поражение при гемохроматозе / Е. Г. Малаева и др. DOI 10.51523/2708-6011/2022-19-1-18 // *Проблемы здоровья и экологии*. 2022. Т. 19, № 1. С. 139–144.
10. Multiple organ damage in hemochromatosis / E. G. Malaeva et al. DOI 10.51523/2708-6011/2022-19-1-18 // *Problems of Health and Ecology*. 2022. Vol. 19, No. 1. P. 139–144.
11. Магнитно-резонансная томография печени и селезенки в диагностике болезней накопления / З. М. Шапиева и др. // *Вестн. рентгенологии и радиологии*. 2015. № 4. С. 56–61.
12. Magnetic resonance imaging of the liver and spleen in the diagnosis of storage diseases / Z. M. Shapieva et al. // *Vestnik Rentgenologii i Radiologii*. 2015. No. 4. P. 56–61.
13. Национальные клинические рекомендации. Перегрузка железом: диагностика и лечение: утв. на IV Конгрессе гематологов России (апрель 2018 г.) / Нац. гематол. о-во; под ред. В. Г. Савченко. М., 2018. С. 9–10. URL: https://library.mededtech.ru/rest/documents/dc2f81-4968-4ab0-883a-0d26027f8e_11/?ysclid=m9gmvqfo3q419454930 (дата обращения: 11.02.2025).
14. National clinical guidelines. Iron overload: diagnosis and treatment: approved at the IV Congress of Russian Hematologists (April 2018) / Nat. Hematological Society; edited by V.G. Savchenko. Moscow, 2018. P. 9–10. URL: https://library.mededtech.ru/rest/documents/dc2f81-4968-4ab0-883a-0d26027f8e_11/?ysclid=m9gmvqfo3q419454930. Accessed 11.02.2025.
15. Гемохроматоз: современное состояние проблемы с позиций клинических рекомендаций / И. Л. Кляритская и др. // *Крым. терапевт. журн*. 2022. № 4. С. 21–29.
16. Hemochromatosis: the current state of the problem from the standpoint of clinical guidelines / I. L. Klyaritskaya et al. // *Crimean therap. journal*. 2022. No. 4. P. 21–29.