

## ТЯЖЁЛОЕ ПОРАЖЕНИЕ ПЕЧЕНИ ПРИ ГЕМОЛИТИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ НОВОРОЖДЁННЫХ У РЕБЁНКА С НАСЛЕДСТВЕННЫМ ГЕМОХРОМАТОЗОМ

Емелюшина С.А.<sup>1</sup>

Научный руководитель: проф. А.В. Дегтярева<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), Москва, Россия;

<sup>2</sup>Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова Минздрава России, Москва, Россия

**Ключевые слова:** гемолитическая болезнь новорождённых; наследственный гемохроматоз; прямой билирубин; ферритин; диагностика; лечение

**Актуальность.** Ведущим патогенетическим механизмом поражения печени у детей с тяжёлой формой гемолитической болезни новорождённых (ГБН) является избыточное накопление железа вследствие гемолиза эритроцитов. При этом уровень ферритина (ФР) коррелирует с числом переливаний эритроцитарной массы и, как правило, не превышает 1650 мкг/л, в отличие от наследственного гемохроматоза (НГ).

**Описание клинического случая.** Ребёнок родился на 32-й неделе гестации в связи с нарастанием тяжести анемии вследствие отёчной формы ГБН. Масса тела при рождении 1490 г, длина тела 38 см, оценка по шкале Апгар 7/7 баллов. Проведены 2 внутриутробные трансфузии донорских эритроцитов, постнатально 1 заменное переливание крови и 1 трансфузия эритроцитарной массы. Синдром холестаза выявлен с 1-х суток жизни (прямой билирубин 29,7 мкмоль/л), максимальные проявления отмечались в возрасте 50–56 сут жизни: увеличение размеров печени (+5 см) и селезёнки (+4 см), эпизоды обесцвеченного стула и тёмной мочи, повышение прямой фракции билирубина до 85% от уровня общего, активности щелочной фосфатазы (961,6 ЕД/л), холестерина (7,4 ммоль/л) и трансаминаз (АЛТ до 233,5 ЕД/л, АСТ до 645,8 ЕД/л). Также отмечалось значительное нарастание уровня сывороточного железа до 43 мкмоль/л и ФР до 9033,5 мкг/л, несмотря на отсутствие повторных переливаний эритроцитарной массы. Учитывая тяжесть поражения печени, дифференциальную диагностику проводили с другими причинами, исключены инфекционные и эндокринные заболевания. На основании полноэкзомного секвенирования выявлен гомозиготный вариант в гене *HFE*, ответственный за развитие НГ 1-го типа. При этом других патогенных вариантов, ответственных за развитие холестагических заболеваний печени и наследственных гемолитических анемий, не обнаружено. При обследовании семьи НГ выявлен у отца ребёнка. На фоне проводимой терапии, направленной на коррекцию анемии (препараты эритропоэтина, фолиевой кислоты и витамина Е), в сочетании с урсодезоксихолевой кислотой отмечалось постепенное улучшение функционального состояния печени, что коррелировало со снижением уровня железа и ФР в крови.

**Практическая значимость.** В нашем наблюдении тяжёлое поражение печени было обусловлено избыточным накоплением железа. Традиционно НГ не манифестирует в неонатальном периоде, но мы предполагаем, что данное заболевание явилось триггером к необычно высокому уровню железа и ФР. Диагностика НГ позволила выбрать правильную тактику ведения больного.