**История болезни**

Клиника гемохроматоза

**1. Жалобы**

**Жалобы на момент поступления**: выраженную слабость, сонливость, потемнение кожных покровов, боли в коленных суставах, отеки лица по утрам, головные боли, головокружение, одышку при физической нагрузке, похолодание рук и ног.

**Anamnesis morbi:**

Со слов, считает себя больной с 2013 г., когда во время обследования по поводу хронического бронхита выявили изменения в биохимическом анализе крови повышение сывороточного железа до 56 мкмоль/л и ферритина. Была госпитализирована в отделение гематологии КЦ, где в ходе обследования выявлен диагноз: первичный гемохроматоз. Проводилась хелаторная терапия препаратом Эксиджад с положительным клинико-гематологическим эффектом-снижение уровня железа, посветление кожных покровов. Повторная госпитализация в отделении гематологии в марте 2014 г., в связи с ухудшением состояния на фоне повышения уровня железа сыворотки, выписалась с улучшением на фоне терапии Эксиджадом. С января 2015 г. ухудшение состояния - нарастанин слабости, потемнение кожи, отечность, нарастание болей в суставах. Поступает планово на патогенетическое лечение.

**. Anamnesis vitae**

**Общебиографические данные:** Родилась 23 апреля 1946 года в с. Чурапча Чурапчинского района, первым ребенком, есть младшая сестра. В школу пошла в 7 лет, окончила 12 классов. Училась на хорошо. После школы 1 год работала воспитателем в детском саду по программе. Затем поступила в Иркутский педагогический институт. Закончив приехала обратно в с. Чурапча и работала в селськом РАЙНО на протяжении 30 лет.

**Семейное положение:** не замужем.Имеет 2 детей.

**Перенесенные заболевания:** псориаз, псориатическая артропатия с 1976 г., (с 2006 по настоящее время принимает Метотрексат 10 мг/в нед). ХОБЛ.

Перенесенные опреации: ампутация матки с придатками по поводу миомы матки в 1993 г., разрыв мениска слева 1996 г.

**Семейный анамнез:** В семье наследственных болезней не выявлено.

**Питание:** регулярное, разнообразное.

**Вредные привычки:** Курит больше 20 лет по 7-8 штук в день. Временами злоупотребляет алкоголем.

**Аллергический анамнез:** на холод, проявляется в виде чиханья.

**Жилищно - бытовые условия:** сейчас проживает по адресу с. Чурапча, ул. Чаранская д. 14, частный дом, с сыном и 3 внуками.

**. Общий осмотр больного**

Данные физического развития: 156 см, 77 кг, индекс массы тела 32

Телосложение: гиперстеническое

Общее состояние - средней степени тяжести. Положение - активное. Сознание ясное. Выражение лица - спокойное. Поведение больного - общительное. Питание - умеренное.

Кожные покровы и видимые слизистые: смуглые с серым оттенком, на конечностях мелкие разнокалиберные пятна гиперпигментации. Тургор кожи в пределах нормы. Подкожно - жировая клетчатка без патологических изменений, болезненности при давлении - нет. Периферические отеки: пастозность лица, голеней. Рост волос не нарушен. Ногти изменены, грязного оттенка. Лимфатические узлы не увеличены и не прощупываются, не спаяны, безболезненные.

**Костно - мышечная система**

**Костно-мышечная система** развита в соответствии возрасту, пропорциональна, без патологических изменений.

Отечность обеих коленных сутавов, болезненны при ходьбе. По утрам скованность в ЛЗС, скованность исчезает при массаже. Общее развитие мышечной системы - удовлетворительное. Атрофии и гипертрофии отдельных мышц и мышечных групп не отмечается. Тонус мышц соответствует норме. Больная передвигается самостоятельно.

**Система дыхания**

*При осмотре* дыхание не затруднено, выделения из носа нет, высыпания отсутствуют. Голос звучный, соответствует полу и возрасту. Форма грудной клетки нормостеническая, обе половины равномерно участвуют в акте дыхания. Над- и подключичные ямки обозначены умеренно, одинаково выражены справа и слева. Ключица и лопатки располагаются на одном уровне, лопатки плотно прилегают к грудной клетке. Тип дыхания - смешанный. Глубина и ритм дыхания: поверхностное, ритмичное. ЧДД - 19. Одышки нет.

*При пальпации*грудной клетки болезненности нет, грудная клетка участвует в акте дыхания, эластичная. Голосовое дрожание проводится, шейные и подмышечные лимфоузлы не увеличены.

*Перкуссия легких*: не провел.

*Аускультация легких:*В легких выслушивается жесткое дыхание. Хрипов нет.

**Сердечно - сосудистая система**

*При осмотре:* грудная клетка в области сердца не деформирована, пульсация верхушечного толчка не видна.

*При пальпации: -*

Пульс ритмичный, умеренного наполнения, не напряженный - 65в мин.

*При перкуссии:* -

*Аускультация сердца*

I и II тоны сердца ритмичные, ясные, шумов нет.

• I тон хорошо выслушивается в области верхушки сердца, преобладает над II тоном.

• II тон хорошо выслушивается в области аортального клапана, 2 межреберье справа, преобладает над I тоном.

• В 4 точке - 3-х створчатый клапан и в 5 точке - Боткина - Эрба - патологических нарушений не выявлено.

АД - 100/70 мм. рт. ст.

**Пищеварительная система**

*При осмотре:* язык не обложен, влажный, нормальной формы и величины. Сосочки не изменены. Кариозных зубов нет. Слизистая оболочка рта светло - розового цвета. Болезненность при глотании отсутствует. Запаха изо рта нет.

Живот правильной формы, плотная пжк.

*При пальпации живота:* живот мягкий, безболезненный, наличие газов в кишечнике и расхождения прямых мышц живота не выявлено. Участвует в акте дыхания.

*При перкуссии живота:* над всей поверхностью брюшной полости определяется тимпанический перкуторный звук различной степени выраженности. Методом перкуссии живота отмечается нижняя граница желудка определяется на 3 см выше пупка. Малая кривизна и привратник желудка не пальпируются.

*При пальпации печени:* не пальпируется. Симптомы Ортнера, Захарьина, Василенко, Георгиевского - Мюсси, Мерфи (-) отрицательные.

*Желчный пузырь:* не пальпируется. Болезненности при пальпации о точке желчного пузыря отсутствует.

*Селезенка* не пальпируется.

**Мочевыделительная система**

Со стороны мочевыделения жалоб не имеет. Мочеиспускание безболезненное, регулярное. Моча нормальной консистенции и цвета.

При исследовании почек методом поколачивания - безболезненный.

**Эндокринная система**

Рост 156 см., вес 77 кг. Волосяной покров соответствует полу. Общее развитие соответствует возрасту. Подкожная клетчатка повышенная, распределена равномерно. При осмотре контуры шеи ровные. Щитовидная железа не увеличена. Тремор рук, языка, век отсутствует.

Больная правильно ориентирована в пространстве, времени и собственной личности. Контактна, охотно общается. Восприятие не нарушено. Внимание не ослаблено, способна долго сосредотачиваться на одном деле. Память сохранена. Интеллект высокий. Мышление не нарушено. Настроение ровное. Поведение адекватное.

Сон глубокий, ровный.

**4. План обследования**

1. Общий анализ крови+ретикулоциты

2. Общий анализ мочи

. Бихимический анализ крови (белки, печеночные, почечные пробы)

. Анализ крови на свертывающую систему крови

. Группа крови, резус-фактор (проба Кумбса)

. Миелограмма

. Иследование спинномозговой жидкости (цитоз, бластоз, б/х)

. Иммунофенотипирование

. Цитогенетическое исследование костного мозга

. Электрофорез белков

. Биопсия лимфатических узлов (пункционная), открытая с иммунохимическим исследованием)

. Ревмопробы

. Иммуноглобулин+ЦИК (иммуноглобулины, расширенная иммунограмма)

14. RW, кал на я/г

. Копрограмма, кал на скрытую кровь

. Кал на диз группу

. Кал на дисбактериоз

. Маркеры гепатита

. Рентгенологическое исследование коленных суставов, органов грудной клетки

. ЭКГ

. УЗИ брюшной полости

. ФГДС

. Консультации: аллерголог-иммунолог, окулист, невролог, ЛОР, гинеколог, маамолог, хирург, онколог.

Лабораторные данные

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Показатели** | **05.03.15** | **18.03.15** | **норма** |
| ***RBC (эритр.)*** | 3,99 | 3,35 | 4,0 - 5,0\*10^12 /л |
| ***WBC (лейк)*** | 5,9 | 4,20 | 4,0-9,0\*10/л |
| ***HGB (гем)*** | 127 | 110 | 130 - 160 г./л |
| ***HCT*** |  | 32,50 | 36 - 48% |
| ***МCV (ср. V одн. эр)*** |  | 97,10 | 80 - 95 фл. |
| ***MCH (ср. сод. Hb в эр)*** |  | 32,80 | 27 - 31 мкг |
| ***MCHC (ср. конц. Hb в эр)*** |  | 33,80 | 32 - 36 г./дл |
| ***РLT (тромбоциты)*** | 131 | 156 | 180 - 320\*10 /л |
| ***Индекс распр. Эритроцитов (RDW-SD)*** |  | 49.80%  | 37-54%  |
| ***Индекс распр. Эритроцитов (RDW-CV)*** |  | 14.60%  |  |
| ***Индекс распр. тромбоцитов (PDW)*** |  | 15.40%  | 6.6-14.0%  |
| ***Ср.обьем тромбоцита (MPV)*** |  | 12.60 фл  | 3.6-11.0%  |
| ***Тромбокрит (PCT)*** |  | 0,20% | 0.12-0.16%  |
| ***Лимфоциты abs*** |  | 2.20 | 1.18-3.74 |
| ***Гранулоциты абс.*** |  | 1.80  | 1.2-6.8  |
| ***Эозинофилы*** |  | 5,0 | 0,5 - 5% |
| ***Палочкоядерные*** |  | 2,0 | 1 - 6% |
| ***Сегментоядерные*** |  | 31 | 47 - 72% |
| ***Лимфоциты*** |  | 60 | 19 - 37% |
| ***Моноциты*** |  | 0,20 | 0.20-0.95 |
| ***Тромбоциты (пересчитанные)*** |  | 227,80  | 180 - 320\*10 /л  |
| ***СОЭ*** | 38 мм/ч | 39 | 1 -15 мм/ч |

• Общий анализ мочи: дата: 19.03.15

|  |  |
| --- | --- |
| Показатели | Результат |
| Физические св-ва мочи |
| Количество | 11.0 |
| Цвет | Соломенно-желтый |
| Прозрачность | прозрачная |
| Удельный вес | 1005.00 |
| Белок | отрицательно |
| Реакция | Кислая |
| Микроскопия мочи |
| Эпит. плоский в п. зр. | 4-5 |
| Лейкоциты в п. зр. | единичные |

• Биохимический анализ крови: дата: 18.03.15

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| Показатели | Результат 05.03.15 | Результат 18.03.15 | Референсные знач. | Заключение |
| Мочевая кислота |  | 193.00 г./л | 137-452 мкмоль/л | норма |
| Сахар | 4.6 |  | 4.1-5.9 ммоль/л | норма |
| Триглицериды |  | 0.60 | 0.38-1.1 ммоль/л | норма |
| Билирубин общий | 9.0 | 8.90 мкмоль/л | 5-17.1 мкмоль/л | норма |
| Билирубин прямой | 2.60 | 2.40 мкмоль/л | 0-7.90 мкмоль/л | норма |
| Холестерин общий | 5.21 | 4.32 ммоль/л | 0-5.20 ммоль/л | норма |
| Ферритин |  | 134.10 ммоль/л | 10.00-120.00 ммоль/л | повышено |
| ALT | 32 | 26.10 ед/л | 10-40 | норма |
| AST | 30 | 26.40 ед/л | 0-31 | норма |
| Железо |  | 22.20 ед/л | 13-25 | норма |
| Общий белок | 73 |  |  |  |
| Альбумин | 42 |  | 27-45 г./л | норма |
| Мочевина | 4.44 |  | 3.3-6.7 ммоль/л |  |
| Креатинин | 64 |  | 62-177 Uмоль/л | норма |
| ЛДГ |  | 515.20 | 0.00-250.00Ед./л | повышено |
|  | 23.03.15 |  |  |  |
| Мочевая кислота |  | 1502.00 | 137-452 мкмоль/л | повышено |

· Коагулограмма от 19.03.2015

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Протромбиновое время | 11.00 | 9.00-12.60 |
| Тромбиновое время | 23.80 | 10-20 |
| МНО | 0.95 | 0.81-1.13 |
| АЧТВ | 24.70 | 50-70 |
| Фибриноген | 5.28 г./л | 2.00-4.00 |
| Протромбиновый индекс | 110.04 | 78.00-142.00 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Значения кэоффициента крови | 18.03.15 | норма |
| рН | 7,350 | 7,35-7,45ммHg |
| pO2 | 48,1 | 75-100ммHg |
| pCO2 | 43,6 | 35-45ммHg |
| Значения оксиметрии |  |  |
| ctHb | 105 | 120-175g/l |
| sO2 | 80,4 | 92.0-98.0% |
| *F*O2Hb | 79,0 | 90.0-93.0% |
| *F*COHb | 1,4 | 0.2-1.5% |
| *F*HHb | 19,2 | 74.0-79.0% |
| *F*MetHb | 0,4 | 1.0-3.0% |
| Hctc | 32,4 | % |
| Значения электролитов |  |  |
| сK+ | 3,8 | 3,5-5,0mmol/L |
| cNa+ | 143 | 135-145mmol/L |
| сСа2+ | 0,94 | 1.15-1.29mmol/L |
| Значения метаболитов |  |  |
| mOsmc | 290,3 | mmol/L |
| Значения температуры |  |  |
| pH(T) | 7,350 |  |
| pCO2 (T) | 43,6 | ммHg |
| pO2 (T) | 48,1 | ммHg |
| Кислородный статус |  |  |
| ctO2c | 11,7 | Vol% |
| p50c | 28,95 | 25.00-29.00ммHg |
| Кислотно-основное состояние |  |  |
| cBases(Ecf) cHCO3 (P, st) c | -1,4 22,8 | -3.0-3.0mmol/L mmol/L |
|  |  |  |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Инфекции ИФА18.03.15норма |  |  |
| HBsAg | Не обнаружены | Отр. |
| Аnti-HBcor | Обнаружены | Отр. |
| Аnti-Hbcor IgM | Не обнаружены | Отр. |
| Аnti-НСV | Не обнаружены | Отр. |
| Диагностика  | Аутоиммунных | Заболеваний (ИФА) |
| Антифосфолипидные антитела, IgM | 0.97 | (0.00-10.00)  |
| Анти b2 гликопротеин-I IgA | 6.75 ед/мл  | (0.00-5.00)  |
| Анти b2 гликопротеин-I IgG | 0.97 ед/мл  | (0.00-5.00)  |
| Анти b2 гликопротеин-I IgM | 2.54 ед/мл  | (0.00-5.00)  |
| АТ к кардиолипину Ig A | 1.00 ед/мл | (0.00-10.00) |
| АТ к кардиолипину Ig G | 1.80 ед/мл | (0.00-10.00) |
| АТ к кардиолипину Ig M | 2.20 ед/мл  | (0.00-7.00)  |

|  |  |
| --- | --- |
| Резус лаборатория | 18.03.15 |
| Резус | + |
| Группа крови | 0 (I) |

Рентгенография коленных чашечек 23.03.15

Протокол исследования: на рентгенограммах коленных суставов в двух проекциях от 23.03.15 г. Взаимоотношение костей в суставах не нарушено, форма и размеры их обычные. Суставные щели коленных суставов не сужены, симметричные. Суставные поверхности ровные, четкие, несколько уплотнены, с небольшими краевыми костными разрастаниями. У дорсальных краев надколенников умеренно выраженные осьеофиты. По верхним полюсам надколенников определяются небольшие обызествления, несколько более выраженные справа. Костная структура умеренно поротична.

Заключение: Остеоартроз коленных суставов 1 ст. Признаки тендиноза в области верхних полюсов надколенников. Умеренный остеопороз.

УЗИ органов брюшной полости с дуплексным сканированием сосудов 18.03.15

Печень: не увеличена. ККР-100 мм, толщина-70 мм, КВР - 147,5 мм.

Контуры печени: ровные.

Эхоструктура: однородная, с повышенным затуханием звука в глубоких отделах.

Эхоплотность: умеренно повышена.

Внутрипеченочные желчные протоки не расширены. Сосудистый рисунок сохранен. Печеночные вены расширены.

Воротная вена: 10 мм

Желчный пузырь: расположен типично. Форма грушевидная. Размером 70\*25 мм. Стенка до 3 мм, уплотнена, деформирована. В просвете пузыря включений не выявлено.

Общий желчный проток не расширен, 4 мм

Поджелудочная железа: не увеличена

Контуры: ровные, четкие

Размеры: головки 23,5 мм, тело 14 мм хвост 21,5 мм.

Эхоструктура: однородная.

Эхоплотность: повышена.

Вирсунгов проток: не расширена. Селезеночная вена не расширена, 5 мм.

Селезенка: не увеличена, S=20 кв. см. Контур ровный. Структура однородная. Эхогенность средняя.

Почки: расположены типично.

Правая почка размером: 105\*57,5 мм. Контур неровный.

Толщина паренхимы: 17 мм. Кортико-медуллярная дифференциация сохранена.

Чашечно-лоханочная система не расширена, уплотнена, деформирована. Конкрементов не выявлено. Брюшная аорта 17 мм. Стенкт уплотнены.

Дополнительные особенности по УЗИ:

**. Заключение**

Эхопризнаки жирового гепатоза. Хронический холецистит в стадии ремиссии. Диффузные изменения паренхимы поджелудочной железы. Хронический пиелонефрит. Свободной жидкости в брюшной полости не выявлено.

ФЭГДС 23.03.15

Просвет пищевода нормальный, слизистая бледно-розовая с гладкой поверхностью. Зубчатая линия четкая. Кардия смыкается. В полости желудка умеренное количество секреторной жидкости, слизь. Складки желудка снижены. Слизистая желудка истончена, мозаична. Перистальтика антрального отдела прослеживается. Привратник смыкается. Слизистая луковицы ДПК и нисходящего отдела не изменена, складки обычной высоты.

Заключение: атрофический гастрит.

ЭКГ от 18.03.15

Заключение: синусовая брадикардия, ЧСС-52-54 в 1 минуту. Нормальная ЭОС. Изменение миокарда передне-перегородочной области. Нарушение внутрижелудочковой проводимости.

**6. Клинический диагноз**

• **Клинический диагноз:**

• Основной: Е83.1 Первичный гемохроматоз, средней степени тяжести.

• Осложнения:

• **Сопутствующие болезни:**

) L40.0 Псориаз. Псориатическая артропатия, медикоментозная ремиссия.

) J44.1 ХОБЛ 2 ст, бронхитический тип. ДН 0-1

) N11.9 Хронический пиелонефрит

**Диагноз выставлен на основании:**

1) жалобвыраженную слабость, сонливость, потемнение кожных покровов, боли в коленных суставах, отеки лица по утрам.

) из анамнеза болезни, считает себя больной с 2013 г., когда во время обследования по поводу хронического бронхита выявили изменения в биохимическом анализе крови повышение сывороточного железа до 56 мкмоль/л и ферритина. Была госпитализирована в отделение гематологии КЦ, где в ходе обследования выявлен диагноз: первичный гемохроматоз.

Также во время курации, со слов пациентки отмечала повышение ферритина до 900 ммоль/л. Лечится назначенным хелаторным препаратом Эксиджад.

) из физикальных методов обследования, кожные покровы и видимые слизистые: смуглые с серым оттенком, на конечностях мелкие разнокалиберные пятна гиперпигментации. Периферические отеки: пастозность лица, голеней. Ногти изменены, грязного оттенка.

) из лабораторных данных, биохимический анализ крови дата: 18.03.15

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Ферритин | 134.10 ммоль/л | 10.00-120.00 ммоль/л | повышено |

) Со слов в 2013 году отмечает повышение уровня железа в биохимическом анализе крови.

гемохроматоз генетический лечение

**7. Дифференциальный диагноз**



Заболевания, при которых наблюдается синдром перегрузки железом

**. Литературная часть**

**Этиология и патогенез**

В 1996 г. Feder описал 2 мутации (С282Y и H63D) HFE гена, расположенного на коротком плече 6й хромосомы в локусе A3 HLA. Данный ген кодирует структуру белка, взаимодействующего с рецептором трансферрина. Результатом этого взаимодействия является уменьшение сродства рецептора к комплексу трансферрин-железо. Таким образом, мутация HFE гена нарушает трансферрин-опосредованный захват железа энтероцитами двенадцатиперстной кишки, вследствие чего формируется ложный сигнал о наличии низкого содержания железа в организме, что со своей стороны приводит к повышенной выработке железосвязывающего белка DCT-1 в ворсинках дуоденоцитов с последующим ускорением захвата алиментарного железа. Потенциальная токсичность избыточного, превышающего емкость железосвязывающих белков железа объясняется его способностью как металла с переменной валентностью запускать цепные свободнорадикальные реакции окисления, приводящие к токсическому повреждению органелл и генетических структур клетки, к повышенному синтезу коллагена и развитию опухолей.

Сегодня доказано, что генетическую основу гемохроматоза составляют миссенс-мутации HFE-гена: C282Y, H63D, S65C в различных комбинациях. Большинство больных гемохроматозом, обусловленным мутациями HFE-гена, являются гомозиготами C282Y/C282Y (от 50 до 100% в различных регионах мира). Необходимо отметить, что не у всех лиц с наличием двух аллелей гена HFE с мутацией C282Y развивается СПЖ, т.е. генетический дефект не всегда проявляется фенотипически. В то же время, формирование заболевания в отсутствие мутаций HFE-гена указывает на существование других этиологических факторов. Среди больных гемохроматозом, не связанным с носительством гена HFE, выделяют несколько клинических вариантов: ювенильный (HFE 2), обусловленный мутацией рецептора трансферрина 2 типа (HFE 3) или мутацией ферропортина 1 типа (HFE 4), а также африканский вариант перегрузки железом и СПЖ на Исландских островах.

**Принципы лечения**

**Цели лечения:**

· удаление из организма избыточного количества железа;

· Режим: общий

· Стол №5

· профилактика осложнений заболевания (сахарный диабет, кардиомиопатия, печеночная недостаточность). Диетический режим.

· Целесообразно ограничить прием мяса, гречневой крупы, яблок, гранатов и других продуктов с высоким содержанием гемового железа. Не рекомендуется прием больших количеств аскорбиновой кислоты, способствующей всасыванию железа, а также алкоголя.

· нормальное содержание белка и углевода (с небольшим уменьшением);

· ограниченное содержание жира в меню;

· все блюда могут быть приготовлены следующими способами - варка, запекание, изредка - тушение. Протирать при этом нужно только овощи, которые богаты клетчаткой. Жилистое мясо, мясо рекомендуется мелко рубить. Жарить овощи и муку нельзя;

· холодные блюда при диете 5 не рекомендуются;

· противопоказаны продукты с большим содержанием таких веществ, как пурины, щавелевая кислота;

· исключаются продукты, вызывающие вздутие кишечника, содержащие грубую клетчатку, богатые экстрактивными веществами, стимулирующие секрецию пищеварительных соков;

· предусмотрено умеренное ограничение соли.

**Симптоматическая терапия**

Начальный курс лечения - кровопусканияв объеме 500 мл в неделю проводятся в амбулаторных условиях. Параллельно в динамике отслеживается уровень гемоглобина. Периодически определяется уровень сывороточного ферритина (1 раз в 3 месяца при выраженной и 1 раз в месяц при умеренной перегрузке) до достижения показателя 50 мкг/л.

Поддерживающее лечение - после начального курса лечения основная часть пациентов не нуждается в кровопусканиях в течение нескольких лет. При необходимости венесекции проводятся 3-4 раза в год. Динамический контроль осуществляется путем определения уровня сывороточного ферритина.

Терапия хелаторами железа

|  |  |
| --- | --- |
| Состав и форма выпуска: | Механизм действия |
| *Эксиджад* таблетки диспергируемые по 28 или 84 шт. в упаковке. 1 таблетка *Эксиджад* содержит: деферазирокс 125, 250 или 500 мг. Способ применения дозы: Эксиджад рекомендуется принимать 1 раз в сутки натощак, за 30 минут до еды, предпочтительно в одно и то же время, ежедневно.  | Эксиджад - комплексообразующий препарат, хелатообразователь. Обладает высоким сродством к железу (III) и связывает его. Способствует выведению железа из организма. Применяется у взрослых и детей старше 2 лет с целью выведения избытка железа, возникающего вследствие частых переливаний крови - при трансфузионном гемосидерозе. Хроническая посттрансфузионная перегрузка железом наблюдается при в-талассемии, серповидно-клеточной анемии, других наследственных и приобретенных формах анемии (миелодиспластический синдром, врожденная гипопластическая анемия Блекфена-Даймонда, апластическая анемия, другие редкие формы анемий). |
| Фосфоглив # Rp: Caps. Phosphoglivi 0,2 №10 D.S. По 2 капсулы 3 раза в день # | **Фармакологическое действие:** *Гепатопротектор*. Восстанавливает целостность клеточных мембран гепатоцитов. Глицирризиновая кислота обладает противовоспалительными свойствами, а также за счет детергентного действия обеспечивает эмульгирование фасфатидилхолина в кишечнике. |
| Курантил # Rp.: Tab. «Curantyl» 0,025 №100 D.S. По 1-2 таблетки 3 раза в день. # | Улучшающее мозговое кровообращение, антигипоксическое, нейропротективное, антиагрегационное, сосудорасширяющее. |
| Кавинтон # Rp: Cavintoni 0,005 D. t. d. N. 50 in tab. S. По 1 таблетке 3 раза в день. # | Данный препарат не дает эритроцитам поглощать вазодилататор аденозин. Таким образом содержание этого компонента в крови увеличивается. Также Кавинтон, посредством ингибирования фосфодиэстеразы, способен повысить в гладкой мускулатуре концентрацию цАМФ. К слову, если судить по степени выраженности, то Кавинтон оказывается на шаг впереди всех остальных вазодилататоров. Также данный лекарственный препарат положительно сказывается на макроциркуляции. Примечательным является тот факт, что вазоактивное действие Кавинтона носит эутонизирующий характер. Благодаря нормализующему действию лекарства, Кавинтон способен привести в порядок как сосуды с повышенным, так и сосуды и с пониженным тонусом. |
| Пирацетам (ноотропил) - капсулы # Rp: Piracetami 0,4 D. t. d. №50 in caps. gel. S. По 2 капсулы 2-3 раза в день. # | Фармакологическое действие - Активирует ассоциативные процессы в ЦНС, улучшает память, настроение и ментальность у здоровых и больных людей. Стимулирует интегративную деятельность мозга и интеллектуальную активность, улучшает синаптическую проводимость в коре и связи между полушариями головного мозга, облегчает процессы обучения, восстанавливает и стабилизирует нарушенные функции мозга (сознание, память, речь), повышает умственную работоспособность. сосредоточено на нормализации тонуса сосудов, а также на улучшении кровотока в мозге. |
| Аллопуринол # Rp.: Tab. Allopurinoli 0,1 №50. D.S. по 1 таблетке 3 раза в день # | ЛП нарушающий синтез мочевой кислоты. Аллопуринол и его главное производное оксипуринол оказывают уростатическое действие. Механизм действия аллопуринола связан с его способностью угнетать активность фермента ксантиноксидазы, который катализирует окисление гипоксантина до ксантина и дальнейшее его превращение в мочевую кислоту. Нарушая, таким образом, синтез мочевой кислоты аллопуринол снижает её уровень в организме, а также способствует растворению уратов. |

Дневник курации от 26.03.15

Жалобы на головные боли, повышение АД (рабочее 100/90 мм рт. ст.) утром было 135/100 мм рт. ст. Головокружение, общая слабость, кашель. Общее состояние средней степени тяжести. Сознание ясное. Положение активное. Кожные покровы и видимые слизистые чистые, обычной окраски. Периферические лимфатические узлы не увеличены. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. Тоны сердца приглушены, ритмичные. ЧСС 78. Живот мягкий б/б. Печень не увеличена. Стул регулярный, оформленный. Мочеиспускание свободное, б/б. Сон, аппетит нормальный.

Дневник курации от 27.03.15

Жалобы на заложенность носа, общая слабость, кашель. Общее состояние средней степени тяжести. Сознание ясное. Положение активное. Кожные покровы и видимые слизистые чистые, обычной окраски. Периферические лимфатические узлы не увеличены. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. Тоны сердца приглушены, ритмичные. ЧСС 76. Живот мягкий б/б. Печень не увеличена. Стул регулярный, оформленный. Мочеиспускание свободное, б/б. Сон беспокойный, аппетит умеренный.

**. Прогноз**

У больных в доцирротическую стадию кровопускания могут отсрочить или даже предотвратить возникновение цирроза печени. Принципиальное значение имеет активное раннее установление диагноза, для чего эффективен семейный и популяционный скрининг.

Нелеченый гемохроматоз имеет плохой прогноз: в клинически манифестной стадии болезнь неуклонно прогрессирует и ведет к смерти от печеночной или сердечной недостаточности, интеркуррентных инфекций, гепатоцеллю-лярной карциномы, сахарного диабета. Риск рака печени у больных гемохроматозом превышает таковой в общей популяции в 200 раз. После установления диагноза при отсутствии адекватных лечебных мер 5-летняя выживаемость составляет 18-33%. Вместе с тем своевременное и регулярное лечение повышает общую 5-летнюю выживаемость до 89-92%, 10-летнюю - до 76%. Среди пациентов с клиническими проявлениями цирроза на фоне терапии через 5 лет в живых остаются 62%, в то время как в отсутствие цирроза 93%.

**10.** **Рекомендации**



**. Диагностический алгоритм**

Лабораторный контроль: исследование гемограммы, показателей ферритина, железа и НТЖ (1 раз в 3 месяца), уровень экскреции железа с мочой.

Нормальный сбалансированный рацион с железосодержащими продуктами Также требуется придерживаться следующих простых правил:

). Алкоголь следует избегать, так как потребление алкоголя увеличивает риск развития цирроза и рака печени.

). Прием высоких доз витамина С у пациентов с гемохроматозом может привести к нарушениям сердечных ритмов. Поэтому целесообразно избежать потребление витамина С до адекватного лечения.

). Сырые морепродукты следует избегать, так как пациенты с гемохроматозом подвергаются риску бактериальных инфекций, которые процветают в богатой железом окружающей среде.

**Список использованной литературы**

1. Рациональная фармакотерапия в гепатологии: руководство для практикующих врачей / В.Т. Ивашкин, А.О. Буеверов, П.О. Богомолов, М.В. Маевская и др.; под общ. ред. В.Т. Ивашкина, А.О. Буеверова. - М.: Литтерра, 2011. - 296 с. (Рациональная фармакотерапия: Серия руководств для практикующих врачей; Т. 19).

2. Гастроэнтерология: национальное руководство / Под ред. В.Т. Ивашкина, Т.Л. Лапиной. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 704 с. - (Серия «Национальные руководства»)

. Основы внутренней медицины / Ж.Д. Кобалава, С.В. Моисеев, В.С. Моисеев; под. ред. В.С. Моисеева. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 888 с.

. Биохимия: учебник / Под ред. Е.С. Северина. 5-е изд., испр. и доп. 2014. - 768 с.