



ФГБОУ ВО «Северо-Западный
государственный медицинский
университет им. И.И. Мечникова»
Минздрава РФ

- **Пономаренко Виктория Александровна**, ординатор 2-го года обучения по специальности «Терапия» кафедры внутренних болезней, клинической фармакологии и нефрологии СЗГМУ им. И.И. Мечникова
- **Ершова Анастасия Дмитриевна**, ординатор 2-го года обучения по специальности «Терапия» кафедры внутренних болезней, клинической фармакологии и нефрологии СЗГМУ им. И.И. Мечникова
- **Топалова Юлия Геннадьевна**, аспирант 2-го года обучения кафедры внутренних болезней, клинической фармакологии и нефрологии СЗГМУ им. И.И. Мечникова topalova.julias@yandex.ru
- **Тихонов Сергей Викторович**, к.м.н., доцент кафедры внутренних болезней, клинической фармакологии и нефрологии СЗГМУ им. И.И. Мечникова
- **Махортова Светлана Александровна**, студент 5 курса ЛФ СЗГМУ им. И.И. Мечникова
- **Васильева Мария Кирилловна**, студент 5 курса ЛФ СЗГМУ им. И.И. Мечникова

ПАЦИЕНТ С ВЫСОКИМ КОЭФФИЦИЕНТОМ НАСЫЩЕНИЯ ТРАНСФЕРРИНА ЖЕЛЕЗОМ: ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ

ПАЦИЕНТКА Д., 63 ГОДА

**Коэффициент насыщения
трансферрина железом 100%**

2019

- Выраженная общая слабость, утомляемость, сонливость, снижение аппетита
- Тяжелая анемия (Hb 62 г/л, Eг $1,36 \cdot 10^{12}$ /л), умеренный цитоллиз (АЛТ 79,3 ед/л, АСТ 120,8 ед/л), ОБ 35,4 мкмоль/л, сывороточное железо 51 ммоль/л
- Эластография печени: F II-III степени
- **Молекулярно-генетическая диагностика: мутация 845 G>A (C282Y) в гене HFE в гомозиготном состоянии**

2020

- Hb 142 г/л, сывороточное железо 50,3 мкмоль/л, ферритин 6439,1 мкг/л, АЛТ 145 ед/л, АСТ 115 Ед/л
- 3 гемоэкфузии по 350 мл

2022

- Hb 145 г/л, АЛТ 101 ед/л, АСТ 73 ед/л, ферритин 2627 мкг/л, сывороточное железо 45,7 мкмоль/л, трансферрин 2 г/л, коэффициент насыщения трансферрина 100%
- Концентрация железа в печени 13,81 мг/г
- После 3 гемоэкфузий: ферритин 1736,5 мкг/л, железо 41,9 мкмоль/л

2023

- Ферритин 3207 мкг/л, коэффициент насыщения трансферрина 97,9%, сывороточное железо 48,5 мкмоль/л, НЖСС 14 мкмоль/л.
- После 3 гемоэкфузий: ферритин 2154,7 мкг/л, сывороточное железо 40 мкмоль/л, НЖСС 14 мкмоль/л

ПАЦИЕНТ М., 40 ЛЕТ

ПОКАЗАТЕЛЬ	ФЕВРАЛЬ 2023	МАРТ 2023
Эритроциты, 10 ¹² /л	6,65	5,93
Гемоглобин, г/л	233	200
АЛТ, Ед/л	61	24
АСТ, Ед/л	55	25
ЩФ, Ед/л	135	85
ГГТП, Ед/л	214	115
Билирубин общий, мкмоль/л	46	27,1
Прямой билирубин, Ед/л	14,5	8
Мочевая кислота, мкмоль/л	501	427
Железо, мкмоль/л	37,2	53,3
Ферритин, мкг/л	720	820,9
Протромбин, %	61	96
Д-димер мг/л	1,16	0,092

- **ЖАЛОБЫ:** общая слабость, утомляемость, тяжесть в правом подреберье, периодически кожный зуд, горечь во рту
- Вирусный и аутоиммунный генез заболевания исключен

Анализ мутации V617F в 14 экзоне JAK2 гена - обнаружено

**Коэффициент насыщения
трансферрина железом
95%**

ПАЦИЕНТ К., 26 ЛЕТ

- **ЖАЛОБЫ:** нет; во время плановой диспансеризации в декабре 2022 года выявление ↑ АЛТ и АСТ до 18 ВГН.
- **ЭЛАСТОГРАФИЯ ПЕЧЕНИ:** F 0-1, S2 по METAVIR
- **УЗИ ОБП:** Эхографические признаки гепатомегалии, диффузных изменений печени по типу стеатоза (S2), диффузных изменений поджелудочной железы.

Коэффициент насыщения
трансферрина железом
49,4%

Показатель	Декабрь 2022	Март 2023
АЛТ, Ед/л	722	205
АСТ, Ед/л	370	79
Эритроциты, 10 ¹² /л	4,58	5,25
Гемоглобин, г/л	158	167
Ферритин, мкг/л	855	1237,6

- Развернутая серология аутоиммунных заболеваний печени - **антитела не обнаружены.**
- Генетическое исследование на гемохроматоз 1 типа (выявление основных мутаций в гене HFE) - клинически значимого генотипа **не обнаружено.**
- **Исключен вирусный генез** заболевания печени.



ГЕМОХРОМАТОЗ

- 1. Fe в печени ≥ 200 мкмоль/г
- 2. Гомозиготность по C282Y
- 3. Процент насыщения трансферрина железом $\geq 50-60\%$.
- 4. Ферритин крови $\geq 200-300$ мкг/л
- 5. ОЖСС >28 мкмоль/л²

- 1. Эластография: стеатоз печени
- 2. Исключение других причин развития стеатоза¹

ПАЦИЕНТ С ВЫСОКИМ КОЭФФИЦИЕНТОМ НАСЫЩЕНИЯ ТРАНСФЕРРИНА

- 1. Hb ≥ 165 г/л у мужчин, ≥ 160 г/л у женщин или HCT $\geq 49\%$ у мужчин, $\geq 48\%$ у женщин
- 2. При биопсии костного мозга панмиелоз
- 3. Мутация гена JAK2V617F или в экзоне 12³

НАЖБП

ИСТИННАЯ ПОЛИЦИТЕМИЯ

¹Клинические рекомендации. Неалкогольная жировая болезнь печени у взрослых, 2022

²Национальные клинические рекомендации: перегрузка железом: диагностика и лечение, IV Конгресс гематологов России, 2018

³Клинические рекомендации по диагностике и терапии Ph негативных миелопролиферативных заболеваний (истинная полицитемия, эссенциальная тромбоцитемия, первичные миелофиброз), 2018

Благодарим за
внимание!

