



Вторичный гемохроматоз и подагра – есть ли взаимосвязь? Клиническое наблюдение

Маркова А.А., Кашкина Е.И., Апаркина А.В., Рамазанова Р.Р.

ФГБОУ ВО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского»

Минздрава России

Контактное лицо: Маркова Анна Александровна,

markova-ann@yandex.ru

Пациент Н., 36 лет

Сентябрь 2023 года

Жалобы при поступлении в отделение гастроэнтерологии ГУЗ «ОКБ» (г. Саратов):

- ✓ дискомфорт в верхних отделах живота, преимущественно в правом подреберье
- ✓ общая слабость

История заболевания:

- ✓ **2016 год:** в биохимическом анализе крови выявлено повышение уровня трансаминаз: АЛТ – 135 Ед/л, АСТ – 128 Ед/л
- ✓ Госпитализирован в отделение гастроэнтерологии ГУЗ «ОКБ», где после обследования выставлен диагноз: «Стеатогепатит минимальной степени активности»
- ✓ Прием гептрала с положительным эффектом

- ✓ **2019 год:** выставлен диагноз подагры, назначен аллопуринол
- ✓ **Октябрь 2021 года:** боли в верхних отделах живота, слабость
- ✓ **Лабораторно:** АЛТ – 69 Ед/л, АСТ – 65 Ед/л
- ✓ **УЗИ ОБП:** диффузные изменения печени и поджелудочной железы, спленомегалия
- ✓ Впервые выявлен **сахарный диабет**
- ✓ Терапия: прием гепатопротекторов, сахароснижающих препаратов

Сентябрь 2023 года
Отделение гастроэнтерологии ГУЗ «ОКБ»

Данные объективного осмотра:

Состояние удовлетворительное. ИМТ 36 кг/м². Кожа обычного цвета, влажная.

Слизистые оболочки интенсивно розового цвета, покраснение кожи лица. При осмотре живот увеличен в объеме за счет подкожной жировой клетчатки.

Печень при пальпации выступает на 2 см из-под края правой реберной дуги.

Селезенка не пальпируется. Стул 3-4 раза в сутки кашицеобразный, без патологических примесей.

Мочеиспускание безболезненное.

Лабораторные исследования:

ОАК: гемоглобин – 145 г/л

БАК: АЛТ – 179 Ед/л АСТ – 131 Ед/л

ГГТП – 83 Ед/л Ферритин – 1264 нг/мл

НТЖ – 62%

Маркеры вирусных гепатитов и аутоиммунных заболеваний печени отрицательные

Инструментальные исследования:

УЗИ ОБП: гепатоспленомегалия, диффузные изменения печени, признаки хронического панкреатита

Эластометрия печени: F0 METAWIR

Сентябрь 2023 года

Отделение гастроэнтерологии ГУЗ «ОКБ»

Диагноз:

Основное заболевание: Стеатогепатит умеренной степени активности. Спленомегалия. Хронический панкреатит. Хронический гастродуоденит.

Фоновое заболевание: Экзогенно-конституциональное ожирение II степени.

Сопутствующие заболевания: Сахарный диабет панкреатогенного генеза, уровень гликированного гемоглобина 8,5 %. Целевой уровень HbA1c менее 6,5%. Подагра.

Лечение:

- ✓ Гепатопротекторы (адеметионин 800 мг/сут)
- ✓ Пероральные сахароснижающие препараты (метформин 2000 мг/сут)

Рекомендовано:

- ✓ Выполнить генетическое исследование на гемохроматоз, консультация гематолога

Пациент Н., 36 лет

Октябрь 2023 года

- ✓ Выявлена гетерозиготная мутация гемохроматоза HFE: His63Asp (H63D)
- ✓ Цитолиз сохраняется: АЛТ – 188 Ед/л
АСТ – 78 Ед/л
- ✓ Консультирован гематологом: Вторичный гемохроматоз. Гетерозиготное носительство H63D
- ✓ В течение 5 лет принимает аллопуринол по поводу подагры.

Аллопуринол увеличивает перегрузку железом клеток печени и противопоказан при гемохроматозе!

- ✓ Замена аллопуринола на фебуксостат.

Ноябрь 2023 года

- ✓ Положительная динамика: снижение уровня ферритина в два раза, снижение показателей цитолиза.

Дата забора: 15.11.2023 09:57

Анализ крови биохимический общетерапевтический (основной)

Общий белок: 75.2

г/л

Альфа-амилаза панкреатическая: 30.7 ед/л

Холинэстераза: 8387 ед/л

Аммиак: 98 мкмоль/л

Билирубин прямой: 3.8 мкмоль/л

Альбумин: 45.9 г/л

Ферритин: 514.9 нг/мл

Щелочная фосфатаза (ЩФ): 63.1 ед/л

Гамма-глутамилтрансферазы (гамма-ГТ): 33.4 ед/л

Аланинаминотрансфераза (АЛТ): 69.8 ед/л

Аспартатаминотрансфераза (АСТ): 38.1

ед/л

Лактатдегидрогеназа (ЛДГ): 163 ед/л

Холестерин: 3.48 ммоль/л

Билирубин общий: 11

мкмоль/л

Креатинин: 111.5 мкмоль/л

Мочевина: 4.64 ммоль/л

С-реактивный белок (СРБ): 2.4 мг/л

Трансферрин: 2.27 г/л

Железо (Fe): 9.7 мкмоль/л

Выводы

- ✓ Назначение аллопуринола пациенту с гетерозиготным носительством гена H63D гемохроматоза привело к выраженному нарушению обмена железа.
- ✓ Пациентам, длительно принимающим аллопуринол, необходимо контролировать показатели обмена железа. При значительном повышении уровня ферритина следует провести генетическое исследование на гемохроматоз.
- ✓ Сочетание подагры и гемохроматоза требует коррекции терапии с заменой аллопуринола на фебуксостат.