

Врожденная атрансферринемия

Номер статьи: ORPHA 1195

Резюме

Врожденная атрансферринемия - очень редкое гематологическое заболевание, которое вызывается дефицитом трансферрина (ТФ) и характеризуется микроцитарной гипохромной анемией (проявляется в виде бледности, усталости и задержки роста) и перегрузкой организма железом. Может быть фатальным при отсутствии лечения.

Распространенность заболевания неизвестна. На сегодняшний день зарегистрировано 16 случаев в 14 семьях.

Болезнь обычно манифестирует в младенческом или в раннем детстве. Только одному из пациентов данный диагноз был поставлен в возрасте 20 лет. Основными симптомами являются проявления анемии, в том числе: усталость, потеря аппетита, раздражительность, тахикардия, систолический шум и бледность. Другие частые проявления этого заболевания - задержка роста, гепатомегалия и рецидивирующие инфекции. У недиагностированных лиц перегрузка организма железом может приводить к циррозу печени, сердечной недостаточности и заболеваниям суставов. Кроме того, в двух изолированных случаях по отдельности наблюдались гипотиреоз и спленомегалия. Летальный исход может наступать в связи с застойной сердечной недостаточностью или пневмонией.

Врожденная атрансферринемия вызывается мутациями в гене *TF* (3q21), кодирующем трансферрин, - белок крови, необходимый для переноса железа к печени, селезенке и костному мозгу. Без синтеза трансферрина происходит снижение доставки железа к развивающимся предшественникам эритроидных клеток в костном мозге, что, в свою очередь, ведет к снижению синтеза гемоглобина и последующей анемии и накоплению железа в периферических тканях (вторичный гемохроматоз).

Диагноз ставится на основании лабораторных исследований, выявляющих анемию, а также при уровне трансферрина в сыворотке ниже 35 мг/дл. В некоторых случаях клиническое обследование может указать на увеличение печени в связи с гемосидерозом. Молекулярно-генетическое исследование может выявить мутацию гена *TF*, что подтверждает данный диагноз.

Спектр дифференциальной диагностики включает в себя другие нарушения, которые проявляются как гипотрансферринемия, например метаболический синдром GRACILE и нефротический синдром (см. определения) а также, у взрослых людей, - хронический алкоголизм.

Пренатальная диагностика у беременных с высокой степенью риска требует предварительной идентификации мутаций, вызывающих данное заболевание, в семье будущих родителей.

Врожденная атрансферринемия наследуется по аутосомно-рецессивному типу; семьям доступно генетическое консультирование.



Врожденная атрансферринемия неизлечима. Лечение обычно включает в себя ежемесячную флеботомию с последующими инфузиями плазмы цельной крови или очищенного апотрансферрина, которые удаляют избыток железа и восполняют уровни трансферрина, обеспечивая необходимое формирование гемоглобина. Лечение является пожизненным; пациентам рекомендуется регулярное наблюдение.

При правильном лечении прогноз хороший, однако из-за малого числа пациентов отсроченные осложнения остаются неизвестными.

Рецензент документа оригинала: Д-р Майка Санчес

Последнее обновление: ноябрь 2013 г.

Переведено: БФ «Настоящее будущее»

Рецензент документа перевода: Семенова Н.А.

Переведено: декабрь 2014 г.

Данная статья была переведена при финансовой поддержке ЗАО «Рош-Москва» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.
