

## Тиамин-зависимая мегалобластная анемия

Номер статьи: [ORPHA 49827](#)

### Резюме

Тиамин-зависимая мегалобластная анемия характеризуется триадой, включающей мегалобластную анемию, сахарный диабет не 1-го типа и нейросенсорную глухоту.

В мире зарегистрировано не более 80 случаев тиамин-зависимой мегалобластной анемии. Распространенность и частота заболевания не известны.

Тиамин-зависимая мегалобластная анемия может дебютировать в любом возрасте от младенчества до юности, кроме того, в дебюте болезни могут присутствовать не все ее характерные проявления. В типичных случаях тиамин-зависимая мегалобластная анемия включает триаду, состоящую из мегалобластной анемии, нейросенсорной глухоты и сахарного диабета не 1-го типа. Характерными проявлениями мегалобластной анемии могут быть также гипорексия, летаргия, цефалгия, бледность кожных покровов, диаррея, парестезии в области ладоней и стоп. К другим варьируемым клиническим симптомам относятся дистрофия сетчатки глаза и атрофия зрительного нерва; низкорослость; аномалии сердечнососудистой системы, включая такие врожденные дефекты сердца как дефект межпредсердной и/или межжелудочковой перегородки, аритмии/ нарушения проводимости; судороги и инсульты. Вследствие вариабельности фенотипических проявлений тиамин-зависимой мегалобластной анемии между появлением первых симптомов и диагностикой заболевания может пройти достаточно много времени.

Тиамин-зависимая мегалобластная анемия представляет собой наследственное заболевание, передающееся по аутосомно-рецессивному типу, в основе которого лежат гетерогенные мутации гена *SLC19A2*, расположенного на хромосоме 1q23.3. Почти у всех пациентов мутации гена *SLC19A2* были гомозиготными, хотя зарегистрировано и небольшое количество гетерозигот.

Диагностика тиамин-зависимой мегалобластной анемии базируется на клинических симптомах. Диагноз может быть подтвержден результатами исследования костного мозга, выявляющего картину мегалобластной анемии с наличием кольцевых сидеробластов (эритробласты, митохондрии которых загружены атомами железа), а также с помощью молекулярного генетического анализа гена *SLC19A2*. Уровень тиамин в сыворотке крови лиц, страдающих данным заболеванием, находится в пределах нормы. При подозрении на данное заболевание скрининг новорожденных должен включать специфические методы оценки слуха (distortion-product otoacoustic emissions – DPOAE и brainstem evoked response audiometry – BERA).

Дифференциальный диагноз следует проводить с синдромом Вольфрама, митохондриальными нарушениями, например, синдром Кирнса-Сейра и синдром Пирсона (см. определения), а также с алиментарным дефицитом витамина B12 и фолиевой кислоты.



Пренатальная диагностика основывается на результатах цитогенетического анализа материала биопсии ворсин хориона, полученного с помощью амниоцентеза.

Мутации гена *SLC19A2* наследуются по аутосомно-рецессивному механизму. Пациенты и их семьи должны направляться на медико-генетическую консультацию, целью которой является выявление носительства данного заболевания членами семьи и оценка риска передачи мутации их детям. Многие пациенты происходят из семей, заключивших близкородственные браки, поэтому трудно с уверенностью сказать, все ли клинические проявления, зарегистрированные в некоторых семьях, связаны только с мутацией гена *SLC19A2*.

Лечение - симптоматическое, включает ежедневный прием тиамина в значительных дозах (витамин В1; 25-75 мг в день) для коррекции анемии и профилактики осложнений сахарного диабета в краткосрочной и долгосрочной перспективе. Потеря слуха неизлечима и может проявляться в разные сроки. В настоящее время отсутствует единое мнение о том, может ли пренатальное или раннее лечение тиамином отсрочить или уменьшить степень поражения органа слуха; однако нескольким пациентам, которым диагноз был установлен в раннем возрасте, удалось сохранить слух при лечении тиамином. Рекомендуется использовать слуховые аппараты и прибегать к симптоматической терапии. В рамках лечения необходимо вести постоянный мониторинг анализов крови и мочи, уровня глюкозы в крови, состояния слуха, зрения и функциональной способности сердца.

Прогноз - переменный. Потеря слуха не излечима, в то время как анемия в большинстве случаев - обратима, а сахарный диабет при надлежащем лечении имеет благоприятное течение. При адекватном лечении и регулярных контрольных обследованиях можно ожидать достижения нормальной жизни.

Рецензент документа оригинала:

- Dr Ellis NEUFELD

Последнее обновление: 12 2012

Переведено: ООО «Диалект Сити» и МРБООИ «СПИПОРЗ»

Рецензент документа перевода:

- Профессор, Лукина Е.А.

Переведено: 06 2013

*Данная статья была переведена при финансовой поддержке 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.

---



Дополнительную информацию о заболевании вы можете найти на [www.orpha.net](http://www.orpha.net) 2

