

«Наследственные гипо- и апластические анемии»

Подготовила студентка ДБМК

Группы СД 13-5

Дикарева Анастасия

2015

Гипопластическая (апластическая) анемия - это патологическое состояние различного происхождения, для которого характерно резкое угнетение костномозгового кроветворения и характеризуется высокой летальностью (до 50-75%).



Этиология

Выделяют:

- наследственные гипопластические анемии,
- приобретённые (чаще неизвестного происхождения (идиопатические)).

Такие процессы могут возникать под влиянием ионизирующего облучения, некоторых лекарственных средств кровотропных ядов. Возможно развитие апластической анемии при некоторых заболеваниях (туберкулез, сепсис, диффузные болезни соединительной ткани и др.). Однако в педиатрической практике значение этих факторов невелико. Этиология окончательно не выяснена.

ПРИЧИНЫ АПЛАСТИЧЕСКОЙ АНЕМИИ

ИОНИЗИРУЮЩАЯ
РАДИАЦИЯ

ХИМИЧЕСКИЕ
ВЕЩЕСТВА

ВИРУСЫ

* бензол

* инсектициды

* цитостатики

* антиконвульсанты

* препараты золота

* НПВП

* гепатита С

* ВИЧ-1

* парвовирус

ЛС

Патогенез

Заболевание характеризуется прогрессирующей гипо- или аплазией кроветворных элементов костного мозга, обуславливающей нарушение процессов пролиферации и дифференциации всех ростков костного мозга. В ряде случаев гипо- и апластические процессы в костном мозге связаны с аутоиммунными нарушениями.

Апластическая анемия



Патологическая анатомия

В костном мозге обнаруживают резкое уменьшение количества миелоидных и эритробластичных элементов, отсутствие мегакариоцитов, значительное жировое замещение.

Внутренние органы бледные и сухие, наблюдаются явления жировой дегенерации. На слизистых и серозных оболочках имеющиеся множественные кровоизлияния, язвенно-некротические участки. В селезенке и лимфатических узлах обнаруживают атрофию лимфоидных фолликулов.

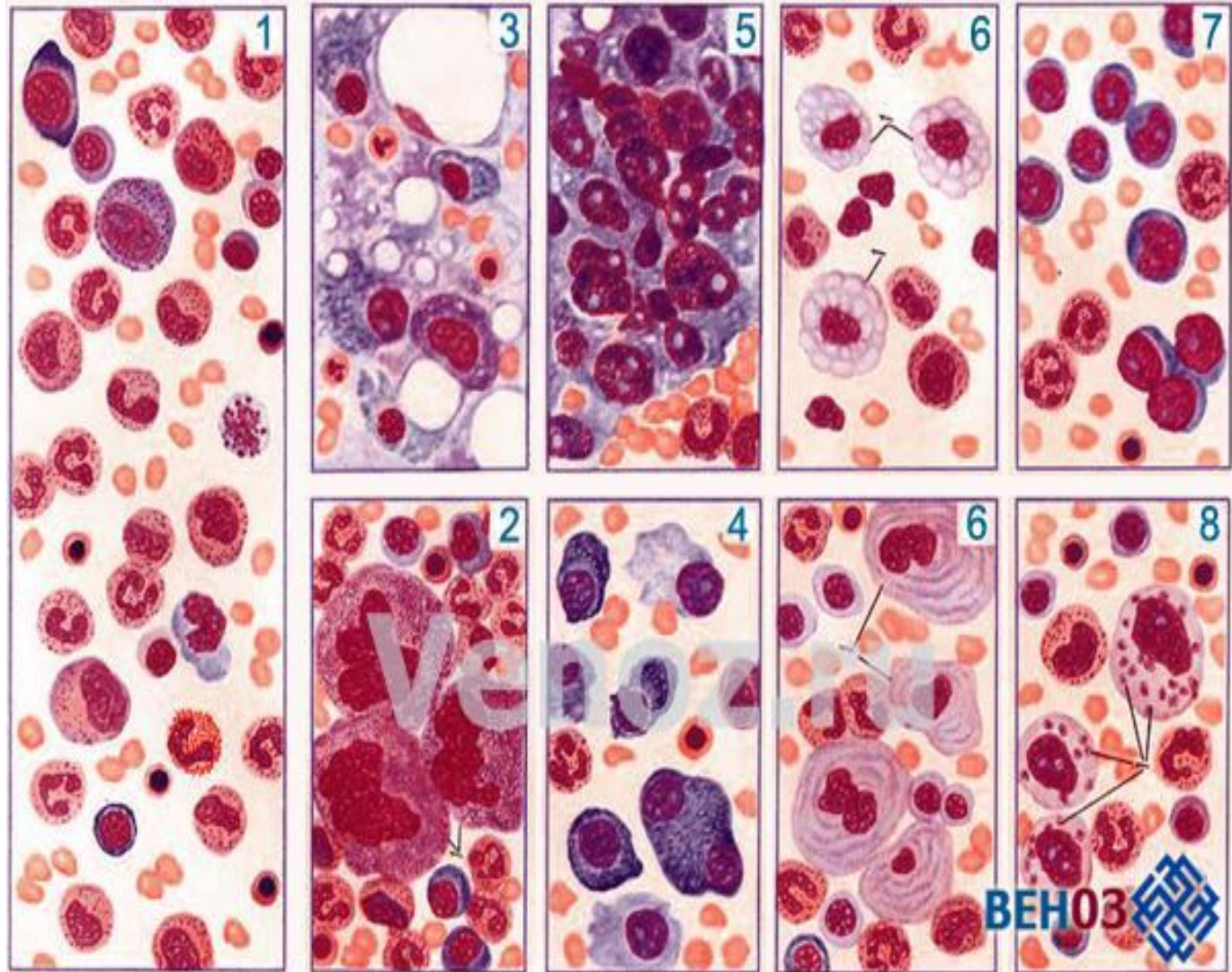
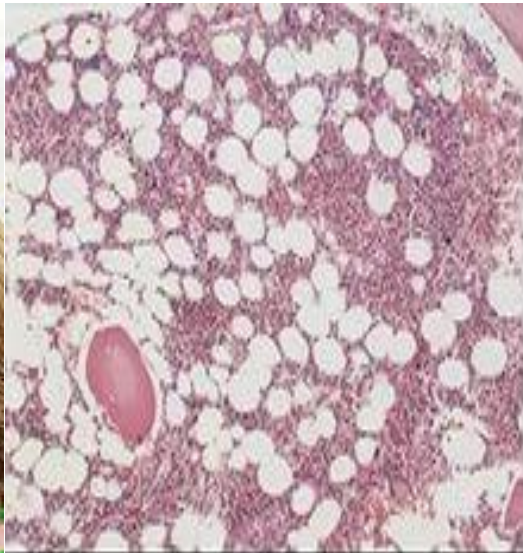


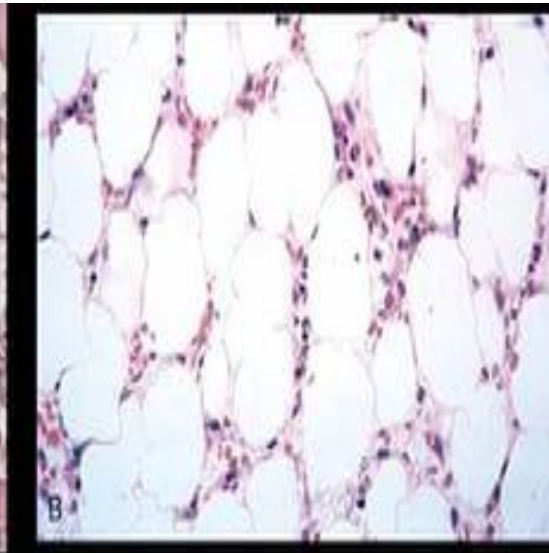
Рис. 1. Нормальный костный мозг. Рис. 2 — 9. Костный мозг при различных заболеваниях. Рис. 2. Хроническая тромбоцитопеническая пурпура (болезнь Верльгофа): 1 — функционально недейательные мегакариоциты. Рис. 3. Апластическая анемия. Рис. 4. Миеломная болезнь. Рис. 5. Метастаз рака в костный мозг. Рис. 6. Болезнь Гоше: 1 — клетки Гоше (по С. Л. Лузковой). Рис. 7. Болезнь Шюллера — Крисчена: 1 — ксантоматозные клетки (по С. Л. Лузковой). Рис. 8. Висцеральный лейшманиоз: 1 — лейшмании в протоплазме ретикулярных клеток. Рис. 9. Острый лейкоз.

Клиника

Приобретенная анемия чаще встречается в школьном, реже в дошкольном возрасте. Начинается остро или постепенно и характеризуется общим недомоганием, слабостью, повышенной утомляемостью, головокружением, снижением аппетита. Иногда наблюдаются обморочные состояния. Бледность (иногда с восковидным оттенком) кожи и слизистых оболочек быстро нарастает. Лицо одутловатое, конечности отечны.



Normal



Aplastic



Проявляется *геморрагический синдром*, во многих случаях довольно резко выраженный: кровотечения из носа, десен, множественные геморрагии различной величины и давности на слизистых оболочках и коже туловища и конечностей. Отмечается лихорадка от субфебрильной до ремиттирующей или интермиттирующей со значительными размахами (37 - 39 - 40 °С); нередко некрозы участков слизистых оболочек (особенно частая локализация - миндалины). Регионарные лимфоузлы, печень и селезенка, как правило, не увеличены. Со стороны сердечно-сосудистой системы - расширение границ сердца, глухость тонов, систолический шум, прослушиваемый над всей областью сердца, тахикардия. Иногда дети старшего возраста отмечают боль в области сердца, ощущение «замирания». Со стороны органов дыхания изменений нет, но как осложнение часто наблюдается пневмония, являющаяся во многих случаях причиной летального исхода.



Количество эритроцитов значительно уменьшено. Снижен уровень гемоглобина. Отмечается тромбоцитопения и лейкопения, сочетающаяся с относительным лимфоцитозом и нейтропенией. Лейкопения при апластической анемии стойкая даже в случаях присоединения вторичной инфекции. Агранулоцитоз. СОЭ, как правило, значительно повышена (60 - 90 мм/ч). Костный мозг беден ядродержащими элементами, обнаруживается задержка созревания клеток эритро-, лейко- и тромбопоэза.



Наследственная гипопластическая анемия Фанкони характеризуется пангемоцитопенией (анемия, тромбоцитопения и лейкопения) в результате наследственного дефекта гемопоэза.

Отмечаются и другие врожденные аномалии развития (пигментные пятна на коже, карликовость, микроцефалия, полидактилия, деформация ушных раковин, аномалии развития костей, сердца, почек и др.).

Гипопластическая анемия Эстрена - Дамешека по гематологическим проявлениям близка к анемии Фанкони, но в отличие от последней не сопровождается врожденными аномалиями развития.

Наследственная апластическая анемия (Фанкони)

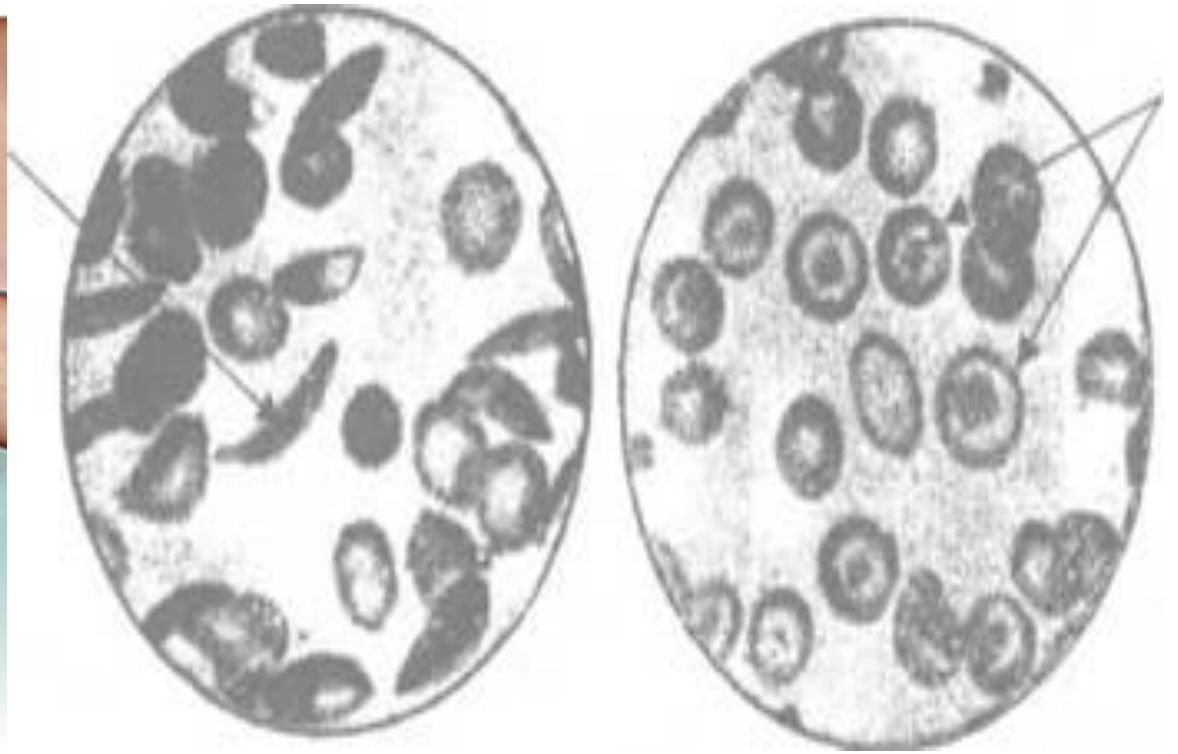
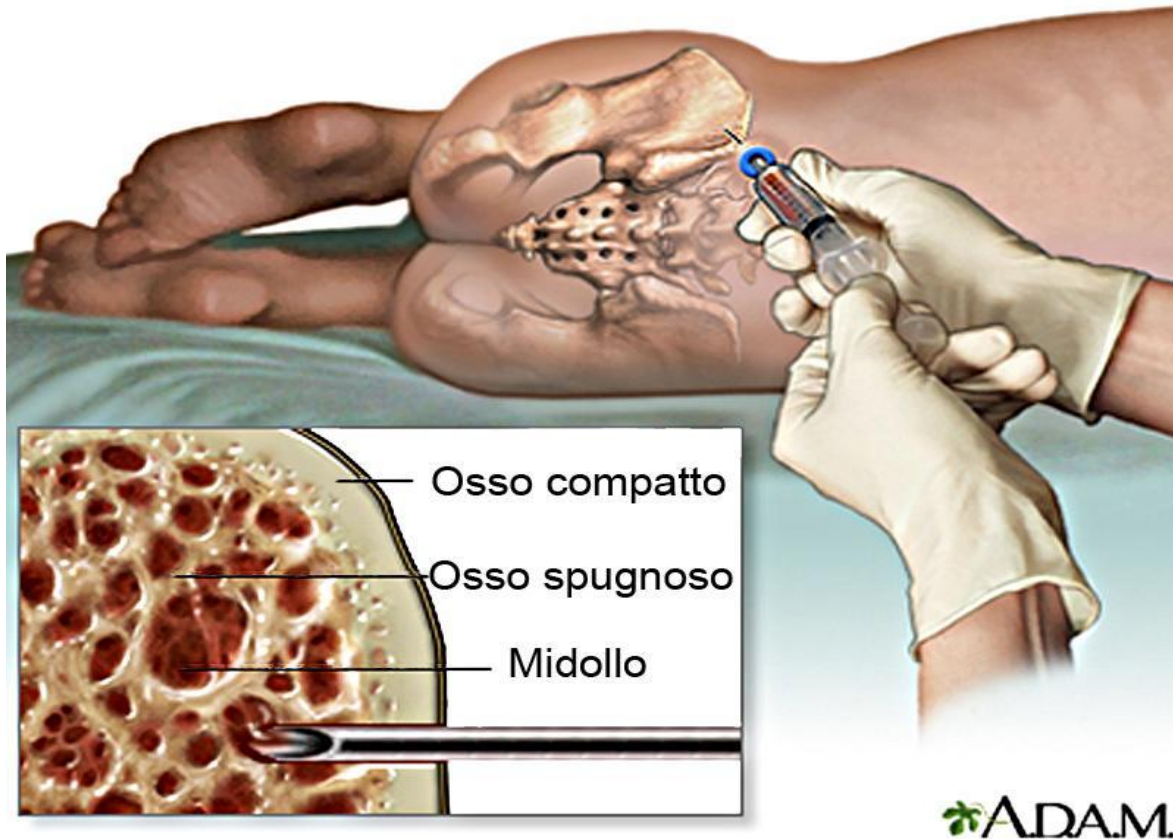
- **Причина** — наследуемый по рецессивно-аутосомному типу дефект гемопоэтических клеток.
- **Патогенез** / нарушение процессов репарации ДНК стволовых клеток.
- **Проявления.** В костном мозге значительное ↓ числа ядродержащих клеток миелоидного ряда.
- **В периферической крови** ↓ **панцитопения** (кроме лимфоцитов). Содержание Hb в каждом эритроците в норме, однако общая концентрация его в крови резко ↓ (в связи с эритропенией), достигая нередко уровня 20–30 г/л. Количество ретикулоцитов ↓. Многие эритроциты превышают нормальный размер (макроцитоз, анизоцитоз) в связи с элиминацией незрелых клеток из костного мозга. Продолжительность жизни эритроцитов ↓.
- **Клинически** ® признаки гипоксии, тромбоцитопении (кровотечения), лейкопении (инфекции).

Наследственная парциальная гипопластическая анемия Блекфана - Даймонда. Происходит избирательное поражение эритроцитарного ростка, поэтому анемия протекает без лейкопении и тромбоцитопении. Проявляется в большинстве случаев уже в течение первых трех месяцев жизни.



Диагноз

Диагноз устанавливается на основании клинических данных, результатов исследования периферической крови и миелограмм.



Прогноз

Прогноз заболевания при апластических процессах неблагоприятен. При гипопластических формах продолжительность жизни больного может быть продлена на 10 и более лет.

Лечение

В остром периоде переливают донорскую кровь и ее компоненты, назначают витамины (аскорбиновую кислоту, тиамин, рибофлавин, пиридоксин, цианокобаламин, кальция пангамат - витамин В₅, фолиевую кислоту, никотиновую кислоту и др.) и кортикостероидные гормоны. Можно применять анаболические гормоны (неробол, ретаболил). В последние годы достигнуты успехи в миелотрансплантации (пересадка костного мозга), которую иногда сочетают со спленэктомией.

Берегите здоровье!



Спасибо за внимание!