

СИМПТОМ КОРОТКОГО МИЗИНЦА ПРИ ГЕМОЛИТИЧЕСКИХ АНЕМИЯХ

Shamov I. A., Baigishieva N. J., Alklycheva A. M.

Dagestan State Medical Academy, Ministry of Health of the Russian Federation, Makhachkala

SYMPTOM OF SHORT LITTLE FINGER IN HEMOLYTIC ANEMIA

Авторы описывают 2 случая симптома короткого мизинца, выявленного ими при разных формах гемолитической анемии. В обоих случаях речь идёт о наследственных формах анемий. В связи с этим возникает гипотеза о генетических механизмах развития симптома. Обсуждается также возможность фенотипического (билирубинотоксического) генеза данного феномена.

Ключевые слова: наследственные гемолитические анемии, короткий мизинец.

В литературе в единичных работах имеются указания, что при наследственном микросфероцитозе (болезни Минковского-Шоффара) встречается симптом короткого мизинца [1].

Однако в отечественной литературе этот симптом не описан. На кафедре пропедевтики внутренних болезней ДГМА ранее был описан один случай такого синдрома [3–5]. В настоящее время нами выявлен также ещё один такой случай при другой форме гемолитической анемии. Ниже приводится описание обоих случаев.

Больная М., 15 лет, поступила в клинику 22.02.86 г. с жалобами на резкую общую слабость, сердцебиение, чувство тяжести и распираания в животе. Считает себя больной с рождения (со слов родителей). Периодически отмечает желтушность кожных покровов и склер, слабость. При последней госпитализации в районной больнице проводилось лечение препаратами железа. Наступило ухудшение, появилась тошнота, рвота, усилились желтушность, слабость, в связи с чем была направлена в клинику.

Объективно: сложение пропорциональное, но имеется значительное отставание в развитии — рост 150 см, масса тела 35 кг при норме для данного возраста 160 см и 60 кг соответственно. Гипотрофична — индекс Кетле 13,3 при норме от 20 до 26. Форма головы приближается к квадратной. Кожные покровы бледные, иктеричные, склеры желтушные. Твёрдое небо высокое. По внутренним органам: функциональный шум в области

The authors describe two cases of symptom short little finger, identified by them in various forms of hemolytic anemia. In both cases it is talking about inherited forms of anemia. In this connection there is a hypothesis about the genetic mechanisms of symptom. Also pull out discuss the possibility of phenotypic (bilirubin toxic) origin of this phenomenon.

Keywords: hereditary hemolytic anemia, a short little finger.

верхушки сердца. Пульс и число сердечных сокращений 116 в минуту. АД 100/60 мм рт. ст.

Живот увеличен, напряжен, печень выступает из-под правого подреберья на 7–8 см, выраженная спленомегалия.

Анализ крови: Hb 30 г/л, эр. $1,2 \times 10^{12}/л$, ЦП 0,85 Лейкоц. $4,7 \times 10^9/л$. Лейкоформула: э. 7%, с. 69%, лимфоц. 20%, мон. 4%. СОЭ 85 мм/ч.

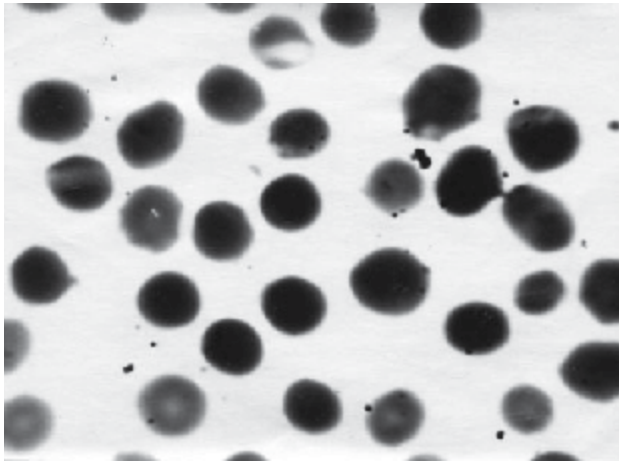
Проба на осмотическую резистентность указывает на резкое ее снижение: минимальная — 0,7% хлористого натрия, максимальная—0,56%. Билирубин 59,8 прямой и непрямой — по 29,9 мкмоль/л. Сывороточное железо 16,46 мкмоль/л.

Метабисульфитная проба на серповидный гемоглобин отрицательная. Проба Кумбса отрицательная.

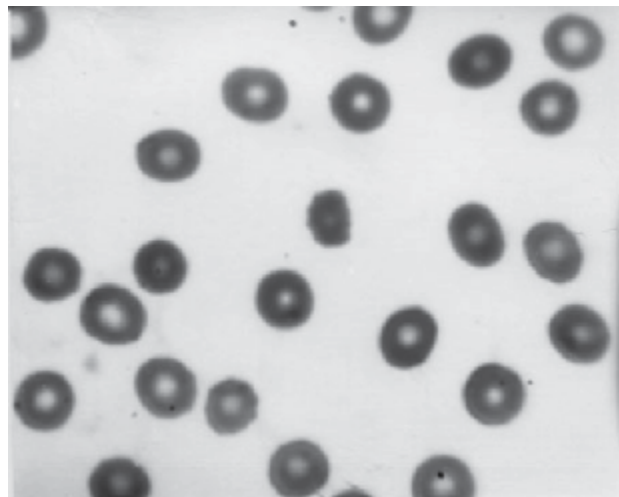
В мазках крови — явный микросфероцитоз, эритроциты маленькие и насыщенные, почти без обычного центрального просветления (рис. 1), что особенно заметно при сопоставлении с эритроцитами здорового (рис. 2) и больного железодефицитной анемией (рис. 3).

Клинический диагноз основной: наследственный микросфероцитоз (болезнь Минковского-Шоффара), тяжелая гемолитическая анемия, гепатолиенальный синдром. Симптом короткого мизинца. Осложнение: кардиомиопатия гипоксического генеза.

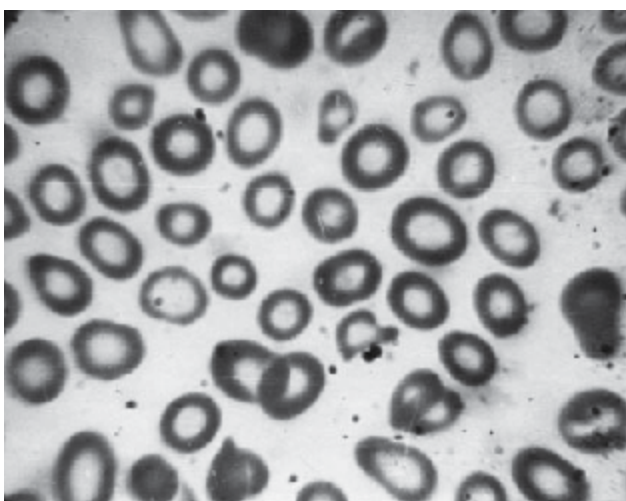
Мизинец у больной укорочен (рис. 4). В норме он должен доходить до сустава концевой фаланги безымянного пальца (рис. 5), здесь же он значительно короче.



*Рисунок 1.
Микроферциты*



*Рисунок 2.
Обычные эритроциты*



*Рисунок 3.
Эритроциты
при железодефицитной анемии.
Окуляр 7. Объектив 90.
Собственные оригинальные микрофото*



*Рисунок 4.
Кисть больной микросфероцитозом.
Мизинец доходит лишь до середины второй
фаланги безымянного пальца*



*Рисунок 5.
Кисть здорового человека.
Мизинец доходит до сустава между средней
и концевой фалангами безымянного пальца*

Сказанное подтверждается и измерениями: длина мизинца 4 см, безымянного пальца 6,5 см, индекс мизинец/безымянный палец 0,61. Для сравнения: у 16 больных железодефицитной анемией средняя длина мизинца 5,5 см, безымянного пальца 8,15 см, индекс 0,73.

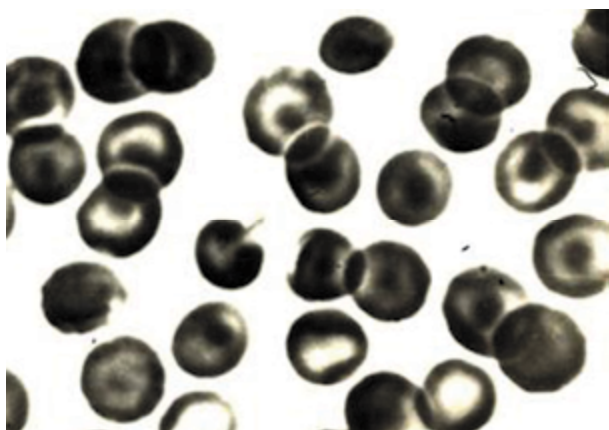
Вторая больная: М-ва Г.М., 32 лет, поступила в клинику пропедевтики внутренних болезней ГБОУ ВПО «Даггосмедакадемия МЗ РФ» 19.03.2013 с жалобами на слабость, головокружение, головные боли, тяжесть в подреберьях, одышку и сердцебиения.

Болеет с детства, когда был установлен диагноз талассемии промежуточной формы с тяжелой степенью анемии. Лечилась многократно в Республиканской детской клинической больнице Республики Дагестан. В связи с этим состоянием в 1989 г., в возрасте 24 лет была удалена селезёнка. В последующем улучшения состояния не наступило, и появились вышеуказанные симптомы, по поводу чего поступала в нашу клинику неоднократно.

Объективно в день поступления: состояние средней тяжести. Внешне кожные покровы бледно-грязно-сероватые, лицо монголоидное, череп брахицефалический, башенного типа, отмечается прагнатизм лёгкой степени. Твёрдое нёбо высокое. Гипотрофия — рост 158, масса тела 44, индекс Кетле 17.6. Отмечается лёгкая деформация суставов пальцев кистей.

Грудная клетка, как и весь скелет субтильна, в легких везикулярное дыхание, ЧДД в покое 18. Тоны сердца ясные, имеется систолический шум на всех точках при сохранении 1 тона (функциональный, анемическо-дистрофический), ЧСС и пульс 86 в 1 мин. АД 110/70. Живот значительно увеличен в объёме, преимущественно в верхней части. Прощупывается плотная, с заострённым краем, значительно увеличенная печень — размеры правой доли по Курлову 17 см, при норме до 9 см, левой 14 при норме 7 см.

В анализах — общий анализ крови от 26.03.2013 г.: Нв 65 г/л, эр. $2,59 \times 10^{12}/л$, ЦП 0,75, ретикулоциты 2,2%, лейкоциты $112 \times 10^9/л$ (псевдолейкоцитоз за счет нормобластоза?), тромбоциты $179 \times 10^9/л$. В лейкоцитарной формуле: сегм. 79%, лимфоц. 15%, мон. 6%. СОЭ 15 мм/ч. В мазках крови отмечаются микро-макроцитоз, мишеневидные эритроциты — до 40% всех клеток (рис. 6).



*Рисунок 6.
Мишеневидные эритроциты — более 40 % всех клеток.
Окуляр 7. Объектив 90. Собственное оригинальное микрофото*

Биохимические анализы от 9.04.2013 г.: билирубин сыворотки крови общий 57, прямой 30, непрямой 27 мкмоль/л; общий белок 81 г/л; АСТ 63, АЛТ 59 МЕ/л. ЩФ 1235 МЕ/л. Сывороточное железо 37 мкмоль/л. В крови выявлен австралийский антиген.

Одномоментная качественная проба на повышение осмотической резистентности эритро-

цитов положительная, осмотическая резистентность эритроцитов — минимальная 0,48, максимальная 0,20 раствора хлористого натрия (оба анализа от 20.03.2013 г.)

УЗИ печени и жёлчных путей: размеры правая доля 17 см. Контуры ровные, капсула уплотнена, паренхима гиперэхогенная, неоднородная по всей поверхности. Фиброз. В жёлчном пузыре — множество конкрементов. Желчные ходы не расширены, свободны. V. porta 1 см. Селезёнка не визуализируется.

Диагноз основной: бета талассемия, промежуточная форма. Спленэктомия в анамнезе. Тяжелая анемия гемолитического типа. Деформация черепа, монголоидность лица, высокое твёрдое нёбо. Осложнение: постспленэктомический синдром (гепатомегалия, гиперлейкоцитоз, гипернормоцитоз). Гемохроматоз. Кардиомиопатия гипоксически-гемахроматозного генеза. ХСН, преимущественно правожелудочковая, 2 ф. к. Гипотрофия и лёгкий нанизм анемического генеза. Симптом короткого мизинца. Вирусный гепатит В, активность 1 степени. Желчнокаменная болезнь.

У данной больной также имеется двухсторонний симптом укороченного мизинца: длина мизинцев — 4,5 см, безымянных пальцев 6,5 см, индекс мизинец/безымянный палец 0,69 при норме 0,73 (рис. 7).



*Рисунок 7.
Кисть больной талассемией. Мизинец укорочен — он доходит лишь до середины второй фаланги безымянного пальца*

Симптом короткого мизинца при наследственных формах гемолитической анемии представляет определенный интерес. Можно выдвинуть гипотезу, что, что он является следствием длительного гемолиза и персистирующего воздействия продуктов гемолиза на развитие костного аппарата кистей рук. Однако с этой точки зрения

неясно избирательное их действие именно на мизинец. По-видимому, представляет интерес изучение хромосом таких больных. Как известно, при ряде аутомных хромосомных синдромов наблюдаются поражения различных пальцев [1,2].

Наследственный сфероцитоз относится к заболеваниям, обусловленным изменениями 8-й пары хромосом [2], а при трисомии 8p+, наряду с признаками задержки умственного и физического развития, наблюдаются воздействия и на скелет — высокое нёбо, укорочение пальцев рук и т. д. даже при отсутствии микросфероцитоза.

Следовательно, физическое недоразвитие и изменения пальцев, наблюдаемое у больных наследственным микросфероцитозом, могут иметь генетическую, а не фенотипическую основу.

С этой точки зрения большой интерес представляет второй случай короткого мизинца при талассемии. Развитие талассемии связано не с 8-й, а с 11-й хромосомой. Следовательно, этот случай может свидетельствовать в пользу фенотипического генеза симптома короткого мизинца. Не исключено, что при персистирующем воздействии гипербилирубинемия может оказать токсическое воздействие на организм, в том числе и на остеогенез.

ЛИТЕРАТУРА

1. Маккьюсик В. А. Наследственные признаки человека / пер. с англ. Е.К. Гинтера и В.И. Ивановой. М.: Медицина, 1976. С. 49–52. McKusick. Nasledstvennie priznaki cheloveka / per. s angl. E. K. Gintera i V. I. Ivanovoj. M.: Meditcina. 1976. S. 49–52. (in Russian).
2. Хромосомные (аутомные) синдромы / под. ред. Л.О. Бадаляна. М., ВНИИМИ. 1981. С. 11–16.
3. Шамов И. А. Симптом короткого мизинца при болезни Маркиафава-Микели // Сов. мед. 1987. N 3. С. 117–117.
4. Шамов И. А. Редкие болезни и синдромы в клинике внутренних болезней. Махачкала: ИПЦ ДГМИ. 2000. 85 с.
5. Шамов И. А. Орфанные болезни. Махачкала: ИПЦ ДГМА, 2012. 190 с.