

уменьшенного потребления железа. Повышение количества сидеробластов является следствием нарушения обмена железа.

8. Наследственные анемии

К числу анемий детского возраста следует отнести генотипически обусловленные нарушения синтеза гемоглобина, которые протекают в виде гемолитической анемии – это серповидноклеточная анемия и талассемия.

Большинство клинически проявляющихся гемоглобинопатий вызваны нарушением синтеза β -цепи глобина (серповидноклеточная анемия, β -талассемия). Поскольку кровь новорожденного содержит большое количество фетального гемоглобина, эти нарушения сразу не обнаруживаются, но большинство из них постепенно прогрессируют в течение первых 6 месяцев жизни. Редко встречающаяся α -талассемия обуславливает глубоко резистентную к лечению анемию и заканчивается гибелью плода в утробе матери или новорожденного вскоре после рождения. Тесты, выявляющие различные гемоглобинопатии у новорожденных, должны являться составной частью скрининга на обнаружение метаболических нарушений.

При серповидноклеточной анемии наследуется неправильный синтез белковой части гемоглобина, в которой глутаминовая кислота заменяется валином и тиронином. Эта форма аномального гемоглобина обозначается как *HbS*, который обладает пониженной растворимостью в условиях гипоксии. В венозных капиллярах при pO_2 15-40 мм рт. ст. растворимость *HbS* становится в 6 раз меньше растворимости *HbA*, обычно содержащегося в эритроцитах здоровых людей, и он выпадает из раствора в виде иглообразных кристаллов (талоиды), растягивающих эритроциты и придающих им серповидную форму. Эритроциты при этом повреждаются, агглютинируют и разрушаются. Выпадение гемоглобина *HbS* происходит вследствие того, что валин электронейтрален, в то время как глутаминовая кислота несет отрицательный заряд. Молекулы гемоглобина, лишённые отрицательного заряда, перестают взаимно отталкиваться и выпадают из раствора. У гетерозиготов анемия может развиваться только в условиях гипоксии, например, при пребывании в горной местности, при заболевании пневмонией. У больных анемией продолжительность жизни эритроцитов укорочена, а эритропоэз усилен. Анемия сопровождается тромбоцитопенией.

При талассемии (болезнь Кули) в крови появляются эритроциты, по форме напоминающие стрелковую мишень и содержащие, наряду с небольшим количеством *HbA*, гемоглобин *H* и фетальный гемоглобин (15-60 %). В основе