Наследственные гемолитические анемии вызваны эндоэритроцитарными факторами, для них характерен внесосудистый гемолиз. В зависимости от характера изменений эритроцитов выделяют следующие группы анемий.

 Анемии, связанные с нарушением структуры плазмолеммы эритроцитов — мембранопатии (стоматоцитоз, микросфероцитоз, овалоцитоз; анемии, обусловленные нарушением структуры липидов мембраны эритроцитов и т.д.).
 Анемии, обусловленные дефицитом ферментов эритроцитов-ферментопатии (недостаточная активность ферментов гликолиза, пентозофосфатного шунта, глютатионовой системы).

 Анемии, связанные с нарушенным синтезом глобина — гемоглобинопатии, вызванные носительством аномальных гемоглобинов (HbS, HbC, HbD и др.). Это приводит к неустойчивости глобина к действию окислителей или нагреванию в результате замены аминокислот, либо к талассемии — дисбалансу и снижению синтеза полипептидных цепей. Пример приобретённой анемии с внесосудистым гемолизом — пароксизмальная ночная гемоглобинурия, вызванная соматической мутацией клеток — предшественников миелопоэза.

Наследственные мембранные дефекты эритроцитов

◊ Наследственный сфероцитоз — хроническое гемолитическое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, может быть следствием спонтанной мутации. Дефект в молекуле спектрина — одного из белков плазмолеммы эритроцитов вызывает неустойчивость плазмолеммы, поэтому эритроциты приобретают сферическую форму и теряют пластичность.

◊ Наследственный овалоцитоз (эллиптоцитоз) — появление в периферической крови эллипсовидных эритроцитов, по-видимому, также вследствие повреждения спектрина.

Интересные статьи:

1) Генные болезни

2) Патогенез атеросклероза

3) Основные нереспираторные функции лёгких