

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ТРОМБАСТЕНИИ БЕРНАРА–СУЛЬЕ

Маслѐнкова Елена Валерьевна, Ибтихел Урими

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Российская Федерация

Научный руководитель: Углицких Андрей Клавдиевич, д.м.н., профессор, ДГП № 38, ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Тромбастения Бернара–Сулье (ТБС) — редкая форма наследственной тромбоцитопатии с частотой встречаемости менее 1 : 1 000 000. В основе патогенеза болезни лежит врожденный дефект гликопротеинового комплекса GPIb-IX-V на поверхности тромбоцитов. Наиболее частые проявления — геморрагический синдром с дебютом в раннем возрасте и тромбоцитопения, что зачастую ошибочно диагностируется как иммунная тромбоцитопения (ИТП).

Цель. Описание клинического случая ТБС и анализ возможных диагностических ошибок.

Клинический случай. Мальчик К., 9 лет, экстренно был доставлен в МДГКБ 16.04.2021 в связи с носовым кровотечением. Ребенок от 3-й беременности, протекавшей с токсикозом I триместра, 2-х срочных родов на 39-й нед, оценка по шкале APGAR — 8/9 баллов. В родовом зале при пересечении пуповины отмечено сильное кровотечение, тромбоцитопения 80 тыс./мкл, что потребовало проведения заместительной гемотрансфузии. Из роддома ребенок выписан с диагнозом «ИТП». Дальнейшее наблюдение осуществлялось педиатром и гематологом по м/ж. Введение внутривенного иммуноглобулина было неэффективным. Экстренная госпитализация в гематологическое отделение МДГКБ происходила 3–4 раза год в связи с периодическими носовыми и десневыми кровотечениями, проводилась терапия в объеме применения гемостатических средств (этамзилат, эптаконг альфа, транексамовая кислота) и переливания тромбоконцентрата. В анализах крови отмечалась тромбоцитопения. В возрасте 2 лет 7 мес на основании характерных клинических проявлений и данных лабора-

торного обследования (умеренно выраженная тромбоцитопения, низкая агрегация тромбоцитов с ристоцетином в стандартной концентрации (27%), отсутствие гликопротеина GPIb-IX-V по данным проточной цитометрии) был установлен диагноз ТБС. Лабораторная диагностика: тромбоцитопения (тромбоциты по Фонио $69 \times 10^9/\text{л}$), гемоглобин — 132 г/л. Лечение: этамзилат 750 мг/сут, эптаконг альфа 7,2 мг/сут, железа (III) гидроксид полимальтозат 150 мг/сут. Диспансерное наблюдение: педиатр, отоларинголог, стоматолог и гематолог по м/ж.

Обсуждение. В раннем возрасте у пациентов с наследственными дефектами тромбоцитов ошибочно диагностируется ИТП, поэтому при диагностическом поиске важно исключить вторичные тромбоцитопении и аутоиммунные заболевания. В основе своевременной постановки диагноза ТБС лежит комплексное обследование. Важно обращать внимание на подробный сбор анамнеза, результаты лабораторных исследований (макротромбоцитопения, низкая реакция с ристоцетином), отсутствие ответа на лечение ИТП первой линии.

Заключение. Пациенты с тромбоцитопенией и геморрагическим синдромом нуждаются в подробном сборе анамнеза, объективной лабораторной диагностике и динамическом наблюдении в условиях специализированных гематологических отделений. Это позволяет диагностировать наследственные дефекты тромбоцитов на ранних стадиях и исключить ошибочный диагноз ИТП. Корректно подобранная терапия и своевременное обучение пациентов и членов их семей профилактическим мерам кровотечений улучшает качество жизни пациента.