

вом возрасте манифестируют ювенильный идиопатический артрит (ЮИА), признанный самым инвалидизирующим заболеванием среди ревматических болезней детей, и хронический рецидивирующий мультифокальный остеомиелит (ХРМО), который, вероятно всего, стал следствием нарушения иммуновоспалительного ответа, сопровождающегося усиленной продукцией провоспалительных цитокинов.

Клинический случай. Мальчик М., 15 лет, 02.09.2021 поступил в Морозовскую ДГКБ с жалобами на боль в тазобедренных, коленных суставах, острую боль в шее и спине, отказ от ходьбы.

Из анамнеза: ребенок родился естественным путем на 32–33-й нед, во время беременности у матери была угроза выкидыша. Физически развит (учился в школе олимпийского резерва). С раннего детства проявления аллергии в виде атопического дерматита, поллиноза, с 6 лет — бронхиты с астматическим компонентом. Ранее неоднократно находился на стационарном лечении с пневмонией, вызванной микоплазменной и хламидийной инфекциями, также в анамнезе присутствует гиперсенситивный пневмонит. В марте 2017 г. по результатам КТ проведена биопсия легкого, были обнаружены НСГ. В это же время у ребенка появились первые боли в правом тазобедренном суставе, которые связывали с внепочечными проявлениями саркоидоза легких. Пациент неоднократно госпитализировался для лечения установленного диагноза «саркоидоз легких с внепочечными проявлениями».

Результаты инструментального обследования: магнитно-резонансная томография шейного отдела позвоночника (МРТ) — выраженная деструкция тела С6 позвонка с наличием мягкотканного субстрата, была выполнена краевая резекция позвонка с биопсией; электрокардиография (ЭКГ) — при послеоперационном обследовании выявлены синусовая аритмия, брадикардия, синдром ранней реполяризации желудочков; видеотрахеобронхоскопия (ВТБС) — диффузное легочное кровотечение; вентрикулография сердца (ВГ) — окклюзия верхнедолевой и среднедолевой правой легочной артерии, расширение бронхиальных артерий. Рентгенография легких — в период с 16.09 по 21.09.2021 наблюдалась отрицательная динамика в виде нарастания интенсивности зон инфильтрации, перибронховаскулярных инфильтративных изменений в нижнемедиальных отделах с обеих сторон, наличия выпота в правой плевральной полости, уменьшения объема правого легкого, правый корень на фоне изменений не дифференцировался, левый корень пониженной структурности, субсегментарные ателектазы, фиброзные изменения. Компьютерная томография (КТ) — картина подтвердила рентгенологическое заключение. Помимо этого, наблюдалось увеличение раз-

мера лимфатических узлов (ЛУ), не визуализировались ветви легочной артерии (ЛА) к верхней и средней долям справа, ЛА к нижней доле справа сужена. Сцинтиграфия костей скелета в 2 проекциях — асимметрия накопления радиофармакологического препарата (РФП) в области грудино-ключичных сочленений, стернальных отделов ключиц, акромиальных отростков, больших вертелов бедренных костей. Для морфологической верификации диагноза была выполнена биопсия, по результатам гистологического исследования диагностирован ХРМО. Эхокардиография (ЭхоКГ) — структурных и гемодинамических нарушений выявлено не было, найдена дополнительная трабекула левого желудочка.

Данные лабораторных исследований: тромбоцитоз, абсолютный моноцитоз, лимфоцитоз, нейтрофилез, повышение СОЭ до 25 мм/ч, гиперфосфатемия, повышение фибриногена до 5,46 г/л, С-реактивный белок (СРБ) — 50 мг/л, повышение АЧТВ, тромбинового времени, гипокоагуляция по ПТИ — 43%, ревматоидный фактор отрицательный, IgG — 15 г/л, IgA — 3 г/л, IgM — 1,6 г/л, тенденция к гипергаммаглобулинемии на фоне текущего активного воспалительного процесса при госпитализации, ИФТ лимфоцитов CD3⁺ — 76%, CD4⁺ — 39%, CD8⁺ — 33%, CD19⁺ — 8%, NK — 12%, незначительное снижение В-лимфоцитов.

Ребенок был консультирован врачом-гематологом, ревматологом — назначена пульс-терапия глюкокортикостероидами (ГКС) по 1000 мг в/в капельно. Врачом иммунологом-аллергологом было выдвинуто предположение о возможном нарушении функции фагоцитоза. Проводилась иммуносупрессивная терапия — сульфасалазин, пульс-терапия — метилпреднизолон, преднизолон, антикоагуляционная терапия — гепарин, антибактериальная терапия — цефепим, линезолид, азитромицин, терапия НПВС, ингибиторы протонной помпы для предотвращения возникновения НПВС-гастропатии, антиаритмическая терапия — калия аспаргинат, регулятор кальциево-фосфорного обмена — кальций D₃.

При выписке состояние удовлетворительное, лихорадка купирована, кровохарканье уменьшилось, болевой синдром регрессировал, но отмечается умеренный болевой синдром в шейном отделе позвоночника. Ребенок выписан с основным диагнозом: «M08.0 Ювенильный идиопатический артрит, олигоартрит, сакроилеит, активность 1–2, рентгенологическая стадия 2. Хронический рецидивирующий мультифокальный остеомиелит». Сопутствующие заболевания: D86.0 Саркоидоз легких. Внутрибольничная правосторонняя полисегментарная пневмония. Плеврит. Острая респираторная недостаточность 2-й степени.

Заключение. Представленный клинический случай интересен сочетанием иммунопатологий, которые, предположительно, имеют единый источник происхождения.

БОЛЕЗНЬ ВИЛЛЕБРАНДА, ВИТАМИН-В₁₂-ДЕФИЦИТНАЯ АНЕМИЯ У ДЕВОЧКИ-ПОДРОСТКА С НЕДИФФЕРЕНЦИРОВАННОЙ ДИСПЛАЗИЕЙ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ

Оганян В.Г.

Научный руководитель: к.м.н. Гордеева О.Б.

Кафедра факультетской педиатрии ПФ ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова Минздрава России
ФГБНУ ЦКБ РАН

Актуальность. Болезнь Виллебранда является заболеванием системы гемостаза, которое наследуется по ауто-сомно-доминантному или ауто-сомно-рецессивному типу и проявляется частичным количественным или полным дефицитом фактора Виллебранда (ФВ), а также его качественными нарушениями.

Характеризуется повышенной кровоточивостью, слизисто-кожными проявлениями в виде экхимозов, а также меноррагиями, носовыми, десневыми и кишечными кровотечениями.

Целью лечения пациентов с болезнью Виллебранда является прежде всего нормализация агрегационной функ-

ции тромбоцитов и уровня ФВ, VIII фактора свертывания крови в плазме.

Клинический случай. Пациентка Щ., 17 лет, поступила с жалобами на слабость, вялость, снижение аппетита, головокружения, снижение работоспособности, «мурашки» по телу, чувство зябкости, обильные меноррагии, периодически возникающие синяки на коже конечностей, редкие носовые кровотечения. Девочка предпочитает вегетарианский стиль питания. Были назначены лабораторные и инструментальные методы исследования, в ходе которых заподозрили наличие болезни Виллебранда.

Из анамнеза жизни известно, что ребенок от 2-й беременности (1-я — замершая). Раннее развитие без особенностей, с рождения выслушивался небольшой систолический шум на верхушке сердца. При обследовании в 7 лет был выявлен пролапс митрального клапана (МК) и в динамике через год — миксоматозные изменения створок МК. У девочки наблюдаются редкие носовые кровотечения из одной ноздри длительностью до 10 мин, останавливающиеся самостоятельно. Также отмечаются обильные менструации с 12 лет, длительностью до 7–8 дней, первые 5 дней — очень обильные.

Из семейного анамнеза известно, что у мамы также отмечалось частое появление синяков и экхимозов на коже при незначительных травмах, менструации носили обильный характер. В настоящее время она получает гормональную терапию (комбинированные оральные контрацептивы).

При осмотре: общее состояние средней тяжести, слабость и другие признаки астеновегетативного синдрома. Девочка высокого роста, астенического телосложения, с нарушением осанки (кифосколиоз грудного отдела позвоночника). Отмечаются гипертрофированные суставы, арахнодактилия. Температура тела при осмотре — 36,7 °С, цвет кожных покровов бледноватый с желтоватым оттенком, подкожно-жировая клетчатка выражена слабо. На коже боковой поверхности бедер обнаружены экхимозы до 3 см и более в диаметре в стадии разрешения. На коже бедра, голени, предплечий выявлены синяки диаметром 1–1,5 см.

При осмотре генетиком были заподозрены синдром Марфана, гомоцистинурия, вследствие чего рекомендовано медико-генетическое обследование.

Таким образом, имеется отягощенность по геморрагическому синдрому (синяки, экхимозы на коже конечностей, носовые кровотечения, обильные меноррагии) с наследственной предрасположенностью по материнской линии.

Учитывая данные анамнеза, жалобы и результаты осмотра, пациентке были назначены коагулограмма с расширенной панелью тестов и биохимические исследования крови.

Расширенная коагулограмма: протейн С — 75% (70–140%), протейн S — 97,4% (60–140%), D-димер — 0,16 мкг/мл (< 0,5 мкг/мл), антитромбин III — 108% (75–125%); ФС: VII — 82% (50–150%), VIII — 27% (50–150%), XII — 50% (50–150%); фактор Виллебранда — 24% (50–150%), агрегация тромбоцитов в норме, тест с ристоцетином — 11 U (до

20 U), АЧТВ — 36 с (25–35,5 с), протромбин по Квику — 54% (70–120%).

ОАК: RBC — $3,9 \times 10^{12}/л$ ($4,0\text{--}5,5 \times 10^{12}/л$), Hb — 115 г/л (120–140 г/л), MCV — 92 фл (78–90 фл), MCH — 31 пг (26–34 пг), MCHC — 344 г/л (310–360 г/л), тромбоциты — $163 \times 10^9/л$ ($150\text{--}350 \times 10^9/л$), WBC — $5,6 \times 10^9/л$ ($5\text{--}9 \times 10^9/л$); нейтрофильные лейкоциты: п/я — 1,5% (1–6%), с/я — 49% (47–72%); лимфоциты — 39,2% (19–39,5%), моноциты — 9% (3–11%), эозинофилы — 1,8% (0,5–5%), базофилы — 0% (0–1%); абсолютное число лимфоцитов: нейтрофилы — $2,8 \times 10^9/л$ ($2,04\text{--}5,8 \times 10^9/л$), лимфоциты — $2,2 \times 10^9/л$ ($1,2\text{--}3 \times 10^9/л$), моноциты — $0,5 \times 10^9/л$ ($0,09\text{--}0,6 \times 10^9/л$), эозинофилы — $0,1 \times 10^9/л$ ($0,02\text{--}0,3 \times 10^9/л$), базофилы — $0,001 \times 10^9/л$ ($0\text{--}0,065 \times 10^9/л$); СОЭ — 6 мм/ч (5–10 мм/ч).

Биохимия крови: непрямого билирубин — 30,5 ммоль/л (0–13 ммоль/л), прямой билирубин — 35,9 ммоль/л (5–21 ммоль/л), ферритин — 40 мкмоль/л (11–29 мкмоль/л), СРБ — 0,49 мг/л (0–6 мг/л), ХС — 3,5 ммоль/л (3,1–6 ммоль/л), ЛДГ — 198,2 Ед/л (100–190 Ед/л), витамин В₁₂ — 98,4 пг/мл (214–864 пг/мл) витамин В₉ (фолиевая кислота) — 2,8 нг/мл (1,2–8,8 нг/мл).

Инструментальные исследования: 1) ЭхоКГ — неревматическое поражение митрального клапана, недостаточность митрального клапана I степени, пролапс митрального клапана II степени; 2) УЗИ органов брюшной полости — увеличение печени (+1 см).

По результатам обследования выявлены умеренный дефицит фактора Виллебранда в сочетании с дефицитом VIII фактора свертывания крови, витамин-В₁₂-дефицитная анемия легкой степени на фоне недифференцированной дисплазии соединительной ткани.

Клинический диагноз: «D68.0 Болезнь Виллебранда I тип. D51.3 Витамин-В₁₂-дефицитная анемия, связанная с питанием, легкая степень. I134.0 Неревматические поражения митрального клапана, недостаточность митрального клапана I степени, пролапс митрального клапана II степени. M35.8 Недифференцированная дисплазия соединительной ткани».

Заключение. Данный клинический случай показывает важность комплексного подхода к диагностике различных нарушений, включающего в себя данные анамнеза жизни пациента, семейного анамнеза, жалоб пациента, которые позволяют назначить прицельное обследование для выявления патологии. В данном случае девочка наблюдалась у кардиолога по поводу пролапса МК, но после осмотра и сбора анамнеза был выстроен алгоритм диагностики, позволяющий диагностировать сочетанную патологию: болезнь Виллебранда (на основании наличия геморрагического синдрома, данных семейного и личного анамнеза, результатов обследования) и витамин-В₁₂-дефицитную анемию (вегетарианство, по данным биохимического анализа крови — синдром поражения нервной системы, который в дальнейшем без лечения может привести к прогрессированию витамин-В₁₂-дефицитного состояния).

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВИТАМИН-К-ЗАВИСИМОЙ КОАГУЛОПАТИИ У МАЛЬЧИКА 7 ЛЕТ

Одиноква В.О., Шестернева М.В.

Научный руководитель: к.м.н., доцент Ларина Л.Е.

Кафедра пропедевтики детских болезней ПФ ФГАОУ ВО РНИМУ им Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Витамин-К-зависимая коагулопатия — это одна из самых частых причин повышения кровоточивости,

которая связана с нарушениями гемостаза преимущественно у новорожденных и детей первого года жизни.