

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 гипермобильность суставов, 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 — $3,9 \times 10^{12}/л$ ($4,0-5,5 \times 10^{12}/л$), 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 — $163 \times 10^9/л$ ($150-350 \times 10^9/л$), WBC — $5,6 \times 10^9/л$ ($5-9 \times 10^9/л$); 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 — $2,8 \times 10^9/л$ ($2,04-5,8 \times 10^9/л$), лимфоциты — $2,2 \times 10^9/л$ ($1,2-3 \times 10^9/л$), моноциты — $0,5 \times 10^9/л$ ($0,09-0,6 \times 10^9/л$), эозинофилы — $0,1 \times 10^9/л$ ($0,02-0,3 \times 10^9/л$), базофилы — $0,001 \times 10^9/л$ ($0-0,065 \times 10^9/л$); 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.

У детей в возрасте до года в промежутке между 2-й нед и 6-м мес частота встречаемости этого состояния составляет 1 : 15 000–20 000. У детей старшего возраста витамин-К-зависимая коагулопатия встречается значительно реже. Но данная патология может проявляться в любом возрасте в связи с дефицитом пищевого витамина К, синдромом мальабсорбции, заболеваниями печени и желчного пузыря, длительным приемом антибиотиков или кумариновых антикоагулянтов.

Таким образом, проведение комплексного обследования у детей с наличием рецидивирующей кровоточивости, связанной с дефицитом витамина К неясной этиологии, может указать на истинную причину заболевания.

Клинический случай. Мальчик А., 7 лет (10.07.2013), 20.06.2021 поступил в Морозовскую ДГКБ с кровотечением после удаления зубов.

Anamnesis morbi: со слов мамы, 15.06.2021 были удалены 74-й и 75-й молочные зубы, а 19.06.2021 открылось 74, 75 луночковое кровотечение. Лихорадка не наблюдалась. Бригадой скорой медицинской помощи был доставлен в Морозовскую ДГКБ.

Anamnesis vitae: хронические заболевания — синдром Нунан, умеренный стеноз клапана легочной артерии, недостаточность клапана 1-й степени, недифференцированная дисплазия соединительной ткани, астигматизм, двухсторонняя центральная хориоретинальная дистрофия. Диспластический синдром. Плоскостопие 2-й степени. Килевидная деформация грудной клетки. Астеновегетативный синдром.

Ранее отмечался кожный геморрагический синдром в виде экхимозов и гематом на конечностях. При обследовании в 2018 г. нарушений гемостаза выявлено не было.

Перенесенные заболевания: краснуха, ветряная оспа, ОРВИ. Перенесенные травмы: сотрясение головного мозга. За последние 6 мес антибиотики не принимал.

Состояние при поступлении: средней тяжести, ребенок сниженного питания, без сыпи.

Клинический анализ крови от 20.06.2021: снижение МСН (25 пг), НСТ (39,2%).

Коагулограмма от 20.06.2021: снижение активности факторов протромбинового комплекса (удлинение протромбинового времени (15,5 с), снижение активности факторов протромбинового комплекса (67%)).

На основании клинических и лабораторных данных с наибольшей вероятностью можно было думать о коагулопатии, необходимо было исследовать факторы гемостаза.

Коагулограмма от 22.06.2021: снижение активности факторов протромбинового комплекса (удлинение протромбинового времени (15,4 с), снижение активности факторов протромбинового комплекса (69%)), сниженная активность фактора VII (44,8%).

23.06.2021. Учитывая клинические данные (74, 75 луночковое кровотечение с 19.06.2021, отсутствие лихорадки, наличие в анамнезе геморрагического синдрома в виде экхимозов и гематом на конечностях), данные коагулограммы (снижение активности факторов протромбинового комплекса и фактора VII) и, со слов мамы ребенка, недостаточное употребление в рационе витамина К, у ребенка была подтверждена клинически сопутствующая витамин-К-дефицитная коагулопатия.

Рекомендовано: диета, богатая продуктами, содержащими витамин К (капуста, шпинат, брокколи, курица, печень говяжья, авокадо); препараты витамина К (менадиона натрия бисульфит) через рот по 8 мг 1 р/день в течение недели, контроль коагулограммы (АЧТВ, ТВ, ПТИ, МНО, ПТВ, фибриноген); перед оперативными вмешательствами — исследование коагулограммы, при ПТИ по Клаусу более 70% противопоказаний нет; обследование у гастроэнтеролога для исключения синдрома семейного внутрипеченочного холестаза и синдрома мальабсорбции жиров (например, из-за нарушения всасывания или кистозного фиброза).

Заключение. Исход и результат госпитализации: выздоровление, выписан из стационара.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ЦИРРОЗА ПЕЧЕНИ В ИСХОДЕ ПЕРВИЧНОГО СКЛЕРОЗИРУЮЩЕГО ХОЛАНГИТА, АССОЦИИРОВАННОГО С ЯЗВЕННЫМ КОЛИТОМ

Осняя Д.А., Доценко И.И.

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

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

ГБУЗ Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ

Актуальность. Первичный склерозирующий холангит (ПСХ) — редкое хроническое заболевание печени неизвестной этиологии, характеризующееся воспалением, фиброзом и развитием стриктур внутри-/внепеченочных желчных протоков. Для ПСХ характерно медленное прогрессирующее течение с развитием билиарного цирроза печени, в результате чего 30% пациентов нуждаются в трансплантации печени. Отмечается сильная ассоциация ПСХ с воспалительными заболеваниями кишечника, преимущественно с язвенным колитом (до 85% случаев). Частота встречаемости ПСХ составляет 0,2 на 100 000 детского населения, мальчики болеют в 2 раза чаще, чем девочки, заболевание может выявляться в любом возрасте. В 64% случаев ПСХ диагностируется на поздней стадии, так как начальная фаза обычно не имеет специфических клинических проявлений.

Клинический случай. Мальчик А., 7 лет, в июле 2020 г. бригадой скорой помощи был доставлен в ОРИТ

Морозовской ДГКБ с жалобами на боль в животе, тошноту, одышку, увеличение живота.

Из анамнеза известно: с 1,5 лет у ребенка периодически отмечались вздутие живота и нарушение стула — разжиженный, пенистый, жирный. Симптомы купировались самостоятельно. Постепенное увеличение живота родители стали отмечать с возраста 5 лет, не обследовались.

При поступлении состояние средней тяжести за счет отечно-асцитического синдрома. При физикальном обследовании были выявлены пастозность лица, визуальное увеличение живота, при пальпации — выраженный метеоризм по ходу толстой кишки, выступание перкуторных границ печени из-под края реберной дуги на 4 см по правой окологрудной линии, при аускультации легких — ослабление дыхания в нижних отделах, отек мошонки. Физическое развитие очень низкое. Лабораторно: умеренная цитолитическая активность с преобладанием АСТ