

Семейный случай болезни Виллебранда

Family case of Von Willebrand disease

Болотина Елизавета Анатольевна, Доброток Альбина Витальевна

Научный руководитель: Гордеева Ольга Борисовна, к.м.н., доцент, ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, НКЦ №2 НИИ педиатрии и охраны здоровья детей ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» Минобрнауки России

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

Актуальность. Болезнь Виллебранда (БВ) — патология системы гемостаза, характеризующаяся сниженным уровнем VWF или наличием аномальной формы VWF в кровотоке. Основной признак всех форм БВ — это геморрагический синдром (преобладает кровоточивость слизистых оболочек). Заболевание может протекать со стертой клинической симптоматикой и, как следствие, несвоевременно диагностироваться.

Цель. Описание семейного случая БВ.

Клинический случай. Девочка, 9 лет 7 мес, обратилась с жалобами на частые (до 5 раз в месяц) носовые кровотечения. Из анамнеза известно, что дебют эпистаксиса в 3 года, спонтанно. Многократно консультирована оториноларингологом, патологии не выявлено. В январе 2023 г. в условиях стационара проводилась аденотомия и тонзиллотомия под местной анестезией без осложнений. Через сутки возникло выраженное некупируемое кровотечение из послеоперационной раны. В отделении реанимации по жизненным показаниям проведено переливание свежзамороженной плазмы крови и эритроцитарной массы. Из семейного анамнеза: у матери длительные меноррагии (обильные, более 7 дней), эпизод выраженного кровотечения в 18 лет (тонзиллотомия) и во время родов (кесарево сечение), периодические экхимозы. У бабушки по материнской линии эпизод обильного кровотечения через сутки после экстракции зубов. У старшей сестры и отца жалобы на геморрагический синдром отсутствуют. При осмотре физическое развитие пациентки соответствует возрасту.

Ранее отмечался кожный геморрагический синдром в виде экхимозов на конечностях.

Проведено исследование параметров системы гемостаза: выявлено АЧТВ — 48 с (норма 26–40 с), снижение уровня фактора VIII до 25% (норма 60–150%) и антигена ФВ до 19% (норма 74–111%), агрегация тромбоцитов с ристомидином (в низкой концентрации) в пределах референсных значений. У матери выявлено снижение фактора VIII до 21% (норма 60–150%), антигена ФВ до 13% (норма 52–152%), АЧТВ — 43,8 с (норма 26–40 с). У сестры уровень антигена ФВ — 100% (норма 58–136%), фактор VIII — 70% (норма 60–150%). У отца антиген ФВ — 156% (норма 52–152%), фактор VIII — 100% (норма 60–150%). Таким образом, у девочки диагностирована «D68.0 Болезнь Виллебранда, тип I, легкая форма». У мамы также диагностирована «D68.0 Болезнь Виллебранда, тип I, легкая форма».

Обсуждение. Приведенный клинический случай показывает важность адекватной тактики диагностики различных нарушений, что включает в себя данные анамнеза жизни, семейного анамнеза, жалоб пациента. Такой подход позволит назначить прицельное обследование для выявления патологии.

Заключение. Для своевременной диагностики БВ необходимо с вниманием относиться к анамнезу обильных кожно-слизистых кровотечений у пациента и обильных кровотечений в семейном анамнезе, так как эпистаксис может быть единственным симптомом проявления данной патологии.