

ГЕМОФИЛИЯ В: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Утепов Талгат Аскарлович

интерн-педиатр, медицинский университет Караганды, Республика Казахстан, Караганда

Беймбетова Каусар Кайратовна

интерн-педиатр, медицинский университет Караганды, Республика Казахстан, Караганда

Фогель Маргарита Владимировна

интерн-педиатр, медицинский университет Караганды, Республика Казахстан, Караганда

Карсакова Яна Владимировна

интерн-педиатр, медицинский университет Караганды, Республика Казахстан, Караганда

Дюсенова Сандугаш Болатовна

научный руководитель, д-р мед. наук, и.о. проф., медицинский университет Караганды, Республика Казахстан, Караганда

Гемофилии - группа заболеваний, при которых дефицит факторов свертывания приводит к появлению геморрагического синдрома. Выделяют врожденные и приобретенные формы. Чаще встречаются врожденные: гемофилия А (ГА-дефицит фактора VIII) и гемофилия В (ГВ - дефицит фактора IX). Намного реже выявляется гемофилия С (дефицит XI фактора). Приобретенная гемофилия у детей встречается редко, как правило, у больных с аутоиммунными и миелопролиферативными заболеваниями при появлении антител к факторам свертывания [3, с. 341].

Полагают, что частота гемофилии А равна 30-100 на 1 млн. населения. Соотношение гемофилии А и В составляет 85 и 15% в структуре гемофилий [1, с. 205].

Большое значение в диагностике имеет семейный анамнез. Гемофилию можно заподозрить при наличии гематомного типа кровоточивости, длительных кровотечениях при травмах и операциях на основании поражения суставов. Вопрос окончательно решается при оценке гемостазиограммы, которая обнаруживает гипокоагуляцию вследствие резкого нарушения протромбинообразования [2, стр 16].

Описание случая. Пациент К., 3 года 7 месяцев, поступил в гематологическое отделение ОДКБ г. Караганды 30 августа 2018 года с жалобами на высыпания по телу, гематома на левом плече, носовые кровотечения.

Анамнез заболевания: Со слов папы, с 15.03.18 г у ребенка появились синяки, кровоподтеки на теле. Родители не обратили на это внимание, так как у ребенка с возраста 1 год и 9 месяцев периодически появлялись синяки на теле. 19.03.18 г отмечалась фебрильная температура тела, с жаропонижающей целью мама самостоятельно давала парацетамол, с кратковременным положительным эффектом. К участковому врачу не обращались. 22.03.18 г вновь температура повысилась до фебрильных цифр, ребенок посинел, отмечались судорожные подергивания конечностей с закатыванием глаз. Вызвали БСМП, доставлен в ЦБ г. Сатпаев, после осмотра ребенка врачом приемного покоя, перенаправлены в ЦБ г.

Жезказган. Ребенок находился на стационарном лечении в ЦБ г. Жезказган с 22.03- 06.04.18 г с диагнозом: Диссеминированное внутрисосудистое свертывание (синдром дефибринации). ЖДА, где получал антибактериальную, гемостатическую, противовирусную терапию, СЗП. Коагулограмма от 18.04.18г: удлинение АЧТВ (78,6 сек), в связи с чем после выписки из стационара. рекомендована консультация гематолога в ОДКБ. Ребенок был осмотрен заведующим гематологического отделения. Направлен на госпитализацию в гематологическое отделение ОДКБ, где находился с 20.04.18 по 04.05.18 год с диагнозом: Приобретенная коагулопатия. При обследовании выявлена Гемофилия В. С 19.07.18 по 30.07.18 год находился в онкологическом отделении ННЦМиД г. Астана, где был верифицирован диагноз: Гемофилия В, тяжелая форма. Настоящее ухудшение вновь связано с геморрагическим синдром, в связи с чем госпитализирован в гематологическое отделение ОДКБ.

Анамнез жизни: Ребенок от II беременности, от II родов. Вес при рождении – 3200 г, рост 57 см. Беременность у матери протекала физиологично. Перенесенные заболевания: ОРВИ. Привит по возрасту. Наследственность – не отягощена. Трансфузионный анамнез - ОДКБ г. Караганды (гематологическое отделение - СЗП, однократно A(II) Rh(+)).

Объективный статус: АД-80\40 мм.рт.ст. ЧСС – 116 в мин., ЧД – 24 в мин, Т° – 36,6 0С. Состояние тяжелое за счет геморрагического синдрома. Самочувствие нарушено. Отмечается слабость, вялость, аппетит сохранен. Кожные покровы и видимые слизистые обычной окраски, экхимозы на теле, на левом плече гематома. Носовых кровотечений на момент осмотра нет. Периферические лимфоузлы увеличены, безболезненные до 3 размера (подмышечные). Кашля нет. Перкуторно над легкими- легочный звук. В легких дыхание пуэрильное. Тоны сердца ясные, ритмичные, короткий систолический шум на верхушке, по левому краю грудины, тахикардия. Живот при пальпаций мягкий, безболезненный. Печень и селезенка не увеличены. Стул регулярный, оформленный. Мочеиспускание свободное, безболезненное.

Общий анализ крови (30.08.2018): цветной показатель- 0,7 ; СОЭ - 7 мм/ч; лимфоциты - 13,9 %; моноциты - 9,3 %; Сегментоядерные нейтрофилы - 75,5 %; эозинофилы - 1,1 %; базофилы - 0,2 %; гематокрит- 31 ; гемоглобин - 93 г/л; лейкоциты - 9,8 x10⁹/л; тромбоциты - 583 x10⁹/л; эритроциты - 3,9 x10¹²/л

Биохимический анализ крови: АЛат - 8 мг/л; АСаТ - 18 мг/л; белок - 60 г/л; общий билирубин- 15 мг/л; мочевины - 2,1 мг/л;

Общий анализ мочи (31.08.2018): лейкоциты - 1-2 ед/мл; Цвет- желтый ; плоский эпителий - 1-0 в поле зрения; Слизь - +++ ; прозрачная; белок - отсутствует; эритроциты неизмененные- св 1-2 ед в п.з.

Коагулограмма: АЧТВ 101,6 сек, фибриноген - 4,2 мг/л , протромбиновое время- 15,8 секунд , ПТИ 74 , МНО 1,35.

Диагноз. Основной: гемофилия В, тяжелая форма. Сопутствующий: постгеморрагическая гипохромная анемия средней степени тяжести.

Проводилось лечение: плазма свежезамороженная, аферезная, иммунная, лейкофильтрованная A(II) Вторая Rh(+) Положительный (250), , количество - 250, изготовитель – КОЦК. С целью улучшения гемостаза: в/в 12,5% Этамзилат 2,0мл х 3 раза №7. С патогенетической целью заместительная терапия фактора IX: в/в концентрат IX фактора (октайнайн) 320 МЕ *1 раз в день. С целью ферротерапии Ферровит-С Капли 1.1мл, Орально 3 р/д 7 д.

Состояние при выписке: самочувствие с улучшением. Пациент активен. Не лихорадит. Кожные покровы и видимые слизистые физиологической окраски. Экхимозы на нижних конечностях полностью исчезли. Гематома на сгибательном локтевого сустава рассосалась. При осмотре наружных кровотечений не отмечалось. Периферические лимфоузлы не увеличены. В общем анализе крови: Уровень Hb повысился до 108 г/л, отмечается тромбоцитоз. Коагулограмма - умеренное удлинение АЧТВ 54,98 сек.

Обсуждение. В данном клиническом примере следует обратить внимание на своевременность выявления заболевания.

Более подробный сбор анамнеза, а также его правильная интерпретация могли бы помочь обнаружить данное заболевание намного раньше, ведь родители периодически замечали появление синяков на теле, но не придали этому большого значения.

В последние годы такое редкое заболевание, как гемофилия, становится наиболее часто встречаемым в практике врачей.

Терапия, проводимая в стационаре, к сожалению, не способствует полному выздоровлению пациента.

В век новых технологий большой необходимостью является ранняя диагностика заболеваний сцепленных с полом и предотвращение развития данных заболеваний на генном уровне.

Список литературы:

1. Волкова С.А., Боровков Н.Н, Основы клинической гематологии: Учебное пособие.- Н. Новгород: Издательство Нижегородской гос. медицинской академии, 2013. — 400 с.
2. Кобец Т.В., Бассальго Г.А., Курс лекций по детской гематологии: Учебное пособие.- Симферополь, 2000.- 77 с.
3. Румянцев А.Г., Самочатова Е.В. (ред.), Практическое руководство по детским болезням. Гематология/онкология детского возраста. - М.: Медпрактика-М. – Т.4. - 2004. – 792 с.