

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РЕДКОЙ КОАГУЛОПАТИИ

Слабачков К.О.

Научный руководитель: доцент Н.В. Федина

ФГБОУ ВО «Рязанский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова» Минздрава России, Рязань, Россия

Ключевые слова: клинический случай; гипопроконвертинемия; редкие коагулопатии; проконвертин; желудочно-кишечное кровотечение; эптаког альфа

Актуальность. Дефицит VII фактора (FVII) свёртывания крови, или наследственная гипопроконвертинемия — редкое аутосомно-рецессивное геморрагическое заболевание, встречающееся с частотой 1:500000 и клинически проявляющееся коагулопатией, напоминающей гемофилию. С раннего возраста возникают кровотечения различной локализации, гематомы, позднее присоединяются гемартрозы. Ген FVII находится на длинном плече 13 хромосомы (13q34), описано более 250 мутаций этого гена. Лечение включает применение рекомбинантных препаратов FVII различной продолжительности, чаще в режиме «по требованию».

Описание клинического случая. Пациент Г., 15 лет поступил в экстренном порядке в приёмное отделение с диагнозом желудочно-кишечное кровотечение и признаками постгеморрагической анемии. За 10 дней до госпитализации наблюдался стул чёрного цвета, появилась нарастающая слабость и снижение аппетита.

Из анамнеза жизни известно, что в периоде новорождённости перенес носовое кровотечение, кровоизлияние в головной мозг, кефалогематому в области правой теменной кости, тяжёлую анемию. На первом году жизни неоднократно госпитализировался в связи с рецидивирующим геморрагическим синдромом в виде гематомезиса, кровотечений при прорезывании зубов, в более позднем возрасте — гемартрозов. У больного отмечался стабильно низкий уровень протромбина при нормальных значениях VIII и IX факторов свертывания крови. Лечение раствором менадиона натрия бисульфита с положительным эффектом. В возрасте 3 лет был установлен диагноз гипопроконвертинемия (уровень VII фактора — 3,4%), назначен препарат эптаког альфа активированный в режиме «по требованию». Низкая комплаентность к проводимой терапии сопровождалась повторным геморрагическим синдромом, гемартрозами коленных, локтевых и голеностопных суставов с развитием контрактур и артропатий. В возрасте 15 лет у больного была диагностирована язва двенадцатиперстной кишки, осложнившаяся массивным желудочно-кишечным кровотечением, потребовавшим проведение повторных гемотрансфузий и длительного введения рекомбинантного препарата VII фактора.

Заключение. Редкие формы коагулопатий возможны в клинической практике и требуют ранней диагностики с назначением адекватного лечения, особенно у детей раннего возраста, что предотвращает развитие осложнений и раннюю инвалидизацию больных.

* * *