

Уласевич А.С.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ТЯЖЕЛОЙ ГЕМОФИЛИИ А У НОВОРОЖДЁННОГО РЕБЁНКА

Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Логина И.А.

2-я кафедра детских болезней

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. Гемофилия А – наследственная коагулопатия, возникающая в результате мутации, делеции или инверсии гена фактора VIII. Частота встречаемости – 1 случай на 10000 новорожденных мальчиков. Гемофилия – инвалидизирующая коагулопатия, приводящая к снижению качества жизни и экономическим потерям. Своевременная ранняя диагностика предотвращает инвалидизацию, улучшает клинический прогноз заболевания и качество жизни.

Цель: проанализировать клинический случай гемофилии А у новорождённого ребенка для повышения настороженности врачей-неонатологов по поводу наследственной коагулопатии-гемофилии. Описать этиологию, патогенез, особенности клинической картины и диагностику гемофилии в неонатальном периоде. Провести ретроспективный анализ истории болезни новорождённого ребёнка с гемофилией А, диагностированной в первую неделю жизни.

Материал и методы. На основе развивающейся клинической картины и непрерывного наблюдения ребёнка, и дальнейшего ретроспективного анализа истории болезни описан клинический случай тяжелой гемофилии А у новорождённого ребёнка, рождённого в 5 ГКБ г. Минска.

Результаты и их обсуждение. Гемофилия – врожденная коагулопатия, сцепленная с X-хромосомой, обусловленная дефицитом ФСК VIII (гемофилия А) или ФСК IX (гемофилия В), приводящая к нарушению свертываемости крови, угрожающему кровотечениями (спонтанными и (или) травматического характера). Ребенок N, доношенный мальчик родился от 2-ой нормально протекающей беременности, 2-х срочных родов через естественные родовые пути. После в/м инъекции на 1-е сутки жизни появилась гематома бедра с дальнейшими клиническими проявлениями острого анемического синдрома и гипокоагуляции (кровотечение из мест венепункций, желудочно-кишечного тракта). Диагностический поиск привёл к выявлению генетического заболевания – гемофилии А. Диагноз поставлен на 5 сутки жизни на основе клинической картины и определения количества VIII фактора свертывания в плазме крови. Дальнейшая тактика лечения новорождённого ребёнка включала заместительную терапию препаратом VIII фактора свертывания.

Выводы: тяжелая гемофилия А диагностируется как правило в период новорожденности – кровоточивость из мест инъекций, пуповины, распространенные гематомы, ВЖК. Диагностический поиск затруднён по причине специфике патологий периода новорожденности, большого количества приобретённых и наследственных коагулопатий, несовершенства диагностическо-лабораторной службы. Лечение новорождённых детей с манифестацией геморрагического синдрома в контексте гемофилии проводится заместительной терапией VIII фактором.