

CBL

{

В приёмный покой
госпиталя, в г. Кёльн,
доставлен мальчик 7 лет с
переломом средней трети
локтевой кости справа.



Перелом произошёл на игровой площадке. Ударился вытянутой рукой об трубу. Мать мальчика считает, что сила удара не была достаточно сильна, чтобы случился перелом.

При каких заболеваниях
отмечается повышенная
ломкость костей?

Ответ.

Мраморная болезнь, рахит, гиперфосфатемией, несовершенный остеогенез, фиброзно-кистозный остит, синдром Фанкони, синдром нарушенного всасывания, цинга, гипокальциемия, обездвиженность, длительное лечение гепарином, синдром нарушенного всасывания, цинга, системный мастоцитоз, тяжёлая форма болезни Минковского – Шоффара, талассемия, болезнь Педжета и др.

Доктор заметил у
пациента также другие
патологические
изменения. В связи с чем
он был оставлен в клинике
для дальнейшего
обследования.

Какие вопросы вы
зададите матери
пациента, чтобы выявить
наличие патологических
нарушений органов и
систем у пациента?

Мать отмечает у мальчика утомляемость, предпочтение им «сидячих» игр, одышку при физической нагрузке, беге. Отмечает появление в последнее время жалоб на кратковременные (1-2 минуты), ни с чем не связанные боли в области сердца. Также снижение аппетита, вздутие живота, боли в животе в области правого, иногда левого подреберий. Наблюдаются запоры.

Для патологии каких
органов и систем
характерны данные
жалобы?

Какие ещё вопросы вы
бы хотели задать?

История заболевания.

Мать отмечает что ребёнок слаб, вял примерно с года жизни, жалобы на боли в животе появились 1,5 года назад. Но они были реже. Связывала с некачественной едой. В связи с обстоятельствами за медицинской помощью не было возможности обратиться. Отмечает, что последние пол года стал чаще жаловаться на боли в животе, при этом указывает на области левого и правого подреберий. В последнее время-также на боли в области сердца, на которых концентрируется 1-2 минуты. Мать отмечает, что стал более утомляем.

Анамнез жизни.

Мальчик является единственным ребёнком в семье. Родился в Сирии. Данная семья - семья беженцев из Сирии. В Германии живут в течение года.

Речь у мальчика появилась поздно. Детские сады не посещал. Часто болеет простудными заболеваниями.

Мать ребёнка о наличии наследственных заболеваний в семье не знает. Мать и отец ребёнка не обследованы.

Объективно.

Сознание ясное. На вопросы отвечает односложно. Заданные вопросы необходимо повторять несколько раз. Концентрационная способность снижена. Речь неясная.

Телосложение астенического типа. Рост низкий, вес не соответствует возрасту-дефицит массы тела. Кожные покровы желтушной окраски, сухие. Видимые слизистые бледные. Волосы на голове редкие. Ногти ложкообразной формы. Голова атипичной формы (выступают лобные и теменные бугры), глазные щели несколько сужены, переносица уплощена, верхняя челюсть несколько увеличена, язык обложен белым налётом, зубы выступают вперёд, прикус неправильный. Губы бледные. Сила и тонус мышц снижены. Кости несколько утолщены.

ЧДД 22 в минуту. ЧСС 130 ударов в минуту. Тоны сердца приглушены. Печень выступает из под края рёберной дуги на 1,5 см. При пальпации болезненна. Селезёнка увеличена- 15x8 см, при пальпации болезненна. Живот вздут. Симптом поколачивания отрицательный. Мочеиспускание не нарушено.



Какие ещё вопросы вы бы хотели задать?

Выделите синдромы.

Поставьте предварительный диагноз.

Объясните патогенез
патологических изменений, выявленных
у пациента.

Назначьте обследование для уточнения
диагноза.

Ответ:

-анемический синдром (слабость, отставание в умственном развитии и росте)

-гиперпластический синдром (гепатоспленомегалия, утолщение, деформация костей)

-гемолитический синдром (гепатоспленомегалия, желтушность кожных покровов)

-диспепсический синдром (снижение аппетита, метеоризм, запоры)

-болевого синдром (боли в правом и левом подреберьях)

Предварительный диагноз:
основной: Закрытый перелом
средней трети локтевой кости
справа;
фоновый: Врождённая
гемолитическая анемия,
талассемия.

Патогенз выявленных нарушений обусловлен:

Усиленным разрушением эритроцитов. Деформация эритроцитов приводит к преждевременному их разрушению (*непосредственно в сосудистом русле либо в селезенке*). Вследствие чего также развивается

ГИПОКСИЯ: отставание в умственном развитии, низкий рост, повышенная утомляемость.

Увеличением продукции эритропоэтина почками. Эта компенсаторная реакция организма направлена на устранение гипоксии, которая развивается в результате уменьшения количества нормальных эритроцитов в крови. Эритропоэтин стимулирует разрастание костномозговой ткани в губчатых и трубчатых костях (*что приводит к их деформации, утончению кортикального слоя, повышенной ломкости*), а также приводит к появлению экстрамедуллярных (*вне костного мозга*) очагов кроветворения – в печени и в селезенке.

Избыточным накоплением железа в организме скорость всасывания железа из кишечника повышена в несколько раз. В организме (сердце, печень, лёгкие, гипофиз и др.) начинает накапливаться токсичная форма свободного железа, повреждающая мембраны клеток и приводящая к их гибели.

ОАК.

Нв (г/ л)	Эритроциты ($10^{12}/л$)	ЦП	Тромбоциты ($10^9/л$)	Лейкоциты ($10^9/л$)	МСН pg	МСН С г/л	МСV мкм в кубе	Лимфоциты %	Нейтрофилы, с/я	Нейтрофилы, п/я	Эозинофилы, %	Базофилы, %	Моноциты, %
61	2,5	0,7	180	8	20	25	60	35	44	7	5	1	8

Мазок корви:

Микроциты в больших количествах

Имеются плоские, бледные, прозрачные эритроциты большого диаметра — лептоциты, темно окрашены периферия и центр эритроцитов (мишеневидные эритроциты)

Пойкилоцитоз



ОАМ.

Цвет. Жёлто-коричневый

Запах. не резкий.

Относительная плотность. 1010

Белок. 0,5 г/л.

Глюкоза. –

Кетоновые тела. -

Лейкоциты. 4 в поле зрения.

Эритроциты. –

Соли. Ураты +++

Биохимический анализ крови

общий белок – 62,30 г/л

креатинин -110 мкмоль/л

мочевина -8 ммоль/л

мочевая кислота-500,29 мкмоль/л

Билирубин общ -40 мкмоль/л

Билирубин прямой -9 мкмоль/л

АлаТ -40 Ед/л

АсаТ – 40 Ед/л

Альбумин -38,12 г/л

Глюкоза определ.-автомат 5,28ммоль/л

Щелочная фосфатаза –750,06 Ед/л

ЛДГ-880,82 Ед/л

Калий -4,0 ммоль/л

Натрий- 142 ммоль/л

Кальций ионизированный-1,0 ммоль/л

Железо 45 мкмоль/л

Ферритин-250 мкг/л

Трансферрин 10 г/л

ОЖСС 17 мкмоль/л

Дайте заключения
лабораторных
исследований.

Ответ.

ОАК. Гипохромная анемия.

БАК. Гиперурикемия,
гипербилирубинемия,
гипертрансферринемия,
гиперферритинемия,
повышения железа, снижение

ОЖСС. Повышение ЛДГ.

ОАМ. Изменение цвета.

Урикурия.

В миелограмме :

**определяется эритроидная гиперплазия,
снижение индекса созревания
эритрокариоцитов**

На рентгенограмме черепа:

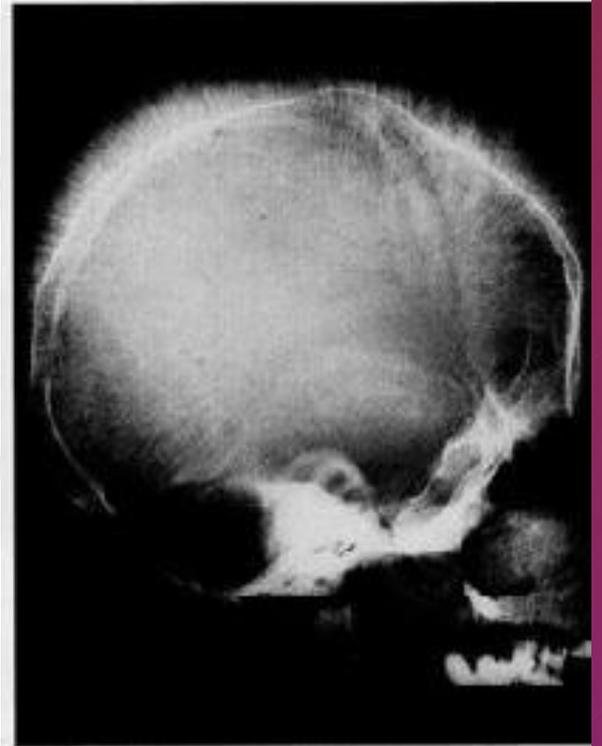
истончение кортикального слоя, расширение диплоических пространств со структурой в виде «солнечных лучей» и появление гранул или феномен «ground glass» («матовое стекло»).

Трубчатые кости:

имеют истончение кортикального слоя, расширение костномозгового пространства и очаги остеопороза.

Тела позвонков имеют гранула или феноменом «ground glass».

Фаланги пальцев прямоугольной формы.



УЗИ ПЕЧЕНИ:

размеры: увеличены

Вертикальные размеры долей: правой 140 мм,
левой 80 мм,

контуры: неровные

капсула: утолщена

паренхима: Эхоструктура: неоднородная
диффузно

Эхогенность паренхимы: повышена

Очаговые образования: нет

Воротная вена 8 мм

селезёночная вена-6 мм

ЖЕЛЧНЫЙ ПУЗЫРЬ:

форма грушевидная

размеры: длин 8,0 см, ширина у основания-1,9 см,
ширина шейки 1,3 см. Объём 33,6 мм³

стенки: норма

внутрипросветные образования-нет

имеют акустическую тень -нет

смещаются- да,

Желчь гиперэхогенная.

СЕЛЕЗЕНКА:

размеры 150 x 90 мм -увеличена

Селезеночный индекс 50 см²

структура: неоднородная

диффузно

селезеночная вена в воротах 6 мм

мм

Дайте заключение УЗИ
обследований.

УЗИ печени:

печень увеличена в размерах,
неоднородной консистенции, края
неровные.

*В желчном пузыре: осадок на дне,
замазкообразная желчь.*

УЗИ селезёнки:

селезёнка увеличена в размерах,
неоднородной консистенции,
повышенной плотности, переполнена
кровью.

ЭКГ:

вертикальная ЭОС, ЧСС 150
уд. в мин, синусовая
тахикардия.

ПЦР:

мутация в локусе бета-
глобина в 11 паре хромосом.

Какие формы А- и В-
талассемий вы знаете?

А-талассемии:

Бессимптомное носительство.

Малая а-талассемия.

Внутриутробная водянка.

В-талассемии:

Большую талассемия

Промежуточную талассемия

Малую в-талассемию

Поставьте клинический
диагноз.

Клинический диагноз:

Основной: Закрытый
перелом средней трети

локтевой кости справа;

Фоновый: Врождённая

гемолитическая анемия, В-
талассемия, промежуточная
форма.

Обоснуйте диагноз.

ОТВЕТ.

Врожденная гемолитическая болезнь, В-талассемия.

Гемограмма:

Нв 61 г/л, Эритроциты $2,5 \times 10^{12}/л$, ЦП 0,7, МСН 20 pg, МСНС 25г/л -25, МСV 60 мкм в кубе.

Мазок крови:

Микроциты в больших количествах

Имеются плоские, бледные, прозрачные эритроциты большого диаметра — лептоциты, темно окрашены периферия и центр эритроцитов (мишеневидные эритроциты)

Пойкилоцитоз.

Миелограмма :

определяется эритроидная гиперплазия, снижение индекса созревания эритрокариоцитов.

ПЦР:

мутация в локусе бета-глобина в 11 паре хромосом.

Клиника.

-анемический синдром

-гиперпластический
синдром

-гемолитический синдром

-диспепсический синдром

-болевым синдромом

Анамнез.

Мать отмечает у мальчика утомляемость, предпочтение им «сидячих» игр, одышку при физической нагрузке, беге. Отмечает появление в последнее время жалоб на кратковременные (1-2 минуты), ни с чем не связанные боли в области сердца. Также снижение аппетита, вздутие живота, боли в животе в области правого, иногда левого подреберий.

Мать отмечает что ребёнок слаб, вял примерно с года жизни, жалобы на боли в животе появились 1,5 года назад.

Промежуточная форма:
-Мальчику 7 лет
-Заболевание медленно прогрессирует.

Укажите основные
направления лечения.

Основными направлениями в лечении талассемии являются:

- повышение уровня эритроцитов и гемоглобина в крови;
- устранение переизбытка железа;
- снижение уратового диатеза;
- уменьшение разрушения форменных элементов-
- хирургическое удаление селезенки;
- пересадка костного мозга.

Назначьте лечение.

Лечение.

- Переливание донорской крови 400 мл. Целевой уровень гемоглобина при этом составляет 100 – 120 г/л.
- Эксидажд 1 раз в сутки, за 30 минут до еды 10 мг/кг.
- Аллопуринол 70 мг внутрь 3 раза в день, после еды.
- хирургическое удаление селезёнки
- пересадка костного мозга.