

© Коллектив авторов, 2010

*Н.Н. Лазарева, Е.С. Жукова, А.А. Логинова, Е.Н. Галимова,  
Е.В. Калинина, В.А. Плохова*

## СЛУЧАЙ КЛИНИЧЕСКОГО НАБЛЮДЕНИЯ НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ ОСЛЕРА–РЕНДЮ–ВЕБЕРА

Детская городская клиническая больница № 1 г. Самары, РФ

**В статье описан случай клинического наблюдения новорожденного ребенка с редкой генетической патологией – синдромом Ослера–Рендю–Вебера.**

**Ключевые слова:** наследственная геморрагическая телеангиэктазия, неонатальный период.

**In article the case of clinical observation over the child with a rare genetice syndrome Rendu–Weber–Osler is represented.**

**Key words:** hereditary hemorrhagic teleangiectasia, neonatal period.

Наследственная геморрагическая телеангиэктазия (НГТ) была впервые описана Н.G. Satton (1864), описание было дополнено W. Osler, Н.J.L.M. Rendu и F.P. Weber (1901), и заболевание было названо именами этих авторов – синдром Ослера–Рендю–Вебера (НГТ 1-го типа). Популяционная частота НГТ1 составляет примерно 1:50 000. Тип наследования – аутосомно-доминантный. В настоящее время установлено, что НГТ1 вызвана мутацией в гене, кодирующем белок эндоглин (ENG; 131195) и картированном на хромосоме 9q34 [1]. Заболевание относится к мезенхимальным дисплазиям. В основе патологии лежит дефект строения сосудов – в них отсутствует мышечный слой, в результате формируются аневризмы и дополнительные анастомозы различной локализации с поражением кожи, слизистых оболочек и внутренних органов [1].

Клинически у пациентов отмечаются изменения сосудов: точечные или узелковые телеангиэктазии, сосудистые звездочки на языке, лице, ушах, слизистой оболочке губ и конъюнктивы, кончиках пальцев, ногтевом ложе, слизистой оболочке носа. Сосудистые нарушения могут встречаться в желудочно-кишечном тракте, мочевом пузыре, влагалище, матке, легких, печени, мозге. Реже наблюдаются артерио-венозные шунты в легких, цирроз печени, кавернозные ангиомы, аневризмы, аномалии сосудов мозга. Наиболее

частым и порой единственным признаком заболевания являются частые и профузные носовые кровотечения, которые появляются в детстве и частота их нарастает с возрастом. Кровотечения спонтанные, часто начинаются ночью. Реже бывают кровотечения из желудка, кишечника, легких, почек. Телеангиэктазии возникают в дошкольном возрасте и имеют тенденцию к увеличению. У взрослых больных обнаруживаются видимые пурпурного цвета образования величиной от булавочной головки до чечевицы, чаще на слизистых оболочках носа, ротоглотки, коже лица. Характерны изменения на глазном дне – расширение и извитость сосудов. Кровоизлияния в мозг могут вызвать судорожные приступы, гемипарезы, нарушения зрения и речи. Нередким симптомом является увеличение размеров печени. Известны случаи врожденного поражения печени множественными ангиомами, которые осложняются кровотечениями в брюшную полость или развитием цирроза печени с картиной портальной гипертензии. По гистологической структуре изменения сосудов отличаются от обычных гемангиом: характерны неправильные синусообразные расширения сосудов, стенки которых состоят из эндотелия и окружены рыхлой соединительной тканью с элементами периваскулярных скоплений лейкоцитов и гистиоцитов [2, 3].

К основным диагностическим критериям относят

### **Контактная информация:**

**Лазарева Наталья Николаевна** – зав. педиатрическим отделением для новорожденных детей  
ГДКБ № 1 г. Самары

**Адрес:** 443079 г. Самара, пр-т Карла Маркса, 165а

**Тел.:** (8462) 260-36-95, **E-mail:** gdb1@ssu.samara.ru

Статья поступила 20.04.10, принята к печати 26.01.11.

носовые кровотечения, телеангиэктазии различной локализации, сосудистые поражения внутренних органов, а также семейный анамнез. Диагноз считается достоверным при наличии 3 критериев и предположительным – при наличии 2 признаков [4].

Мы приводим описание случая заболевания у ребенка мужского пола, поступившего в педиатрическое отделение для новорожденных детей ДГКБ № 1 в возрасте 21 дня. Мать предъявляла жалобы на кожную сыпь и желтуху у ребенка. Ребенок родился от II беременности, II родов, наследственность отягощена по атопическим заболеваниям. Со слов матери, ее тетка и двоюродная сестра страдают частыми носовыми кровотечениями.

При осмотре ребенка на коже лица, туловища, конечностей обнаружены элементы красного цвета, похожие на гемангиому, с ровными контурами, возвышающиеся над поверхностью кожи размером от точечных до 5 мм в диаметре. Сыпь, со слов матери ребенка, появилась на 6-е сутки жизни. Проводили дифференциальный диагноз между следующими заболеваниями: токсико-аллергическая реакция, ангиоматоз, туберкулез кожи, мастоцитоз. Диагнозы были исключены после консультаций фтизиатра, дерматолога и получения результатов гистологического исследования биоптата кожи с элементом сыпи и лабораторных исследований.

При поступлении в биохимическом анализе крови уровень непрямого билирубина составил 190 мкмоль/л, АЛТ 31 и/е, АСТ 43 и/е. УЗИ печени без особенностей. При осмотре окулиста выявлена гемангиома правого века. Данных за инфекционный процесс по результатам обследования не выявлено.

В течение 2 недель проводилось следующее лечение: антигистаминные препараты, преднизолон, холинэстеразы, фенобарбитал (с целью индукции активности глюкуронилтрансферазы печени), нестероидные противовоспалительные средства. Эффекта от терапии не было – сохранялись кожная сыпь и желтуха. Ребенок наблюдался совместно с гематологом, дерматологом, фтизиатром, гепатологом. При контрольном обследовании уровень непрямого билирубина в сыворотке крови составил 194 мкмоль/л, но повысилась активность ферментов цитолиза: АЛТ до 73 и/е (в 2 раза выше нормы), АСТ до 104 и/е (в 1,5 раза выше нормы). Учитывая торпидное течение желтухи и нарастание активности ферментов цитолиза, проведена компьютерная томография

печени, с помощью которой выявлены множественные гемангиомы правой доли печени. Проведена биопсия элемента кожной сыпи: при микроскопии выявлен сосуд в окружении гистиоцитов и лимфоцитов, стенка капилляра представлена соединительной тканью с дефицитом гладкомышечных элементов.

На основании характерных кожных и висцеральных изменений был предположен диагноз: наследственная геморрагическая телеангиэктазия. Ребенку назначены гепатопротекторные и сосудодукрепляющие препараты. Желтушный синдром разрешился, и ребенок был выписан из стационара под наблюдение гематолога. Кожная сыпь сохранялась, за время наблюдения появились новые элементы сыпи. Уровень аминотрансфераз печени в динамике наблюдения нормализовался.

Таким образом, из приведенных выше клинико-диагностических критериев НГТ у нашего пациента имеются в наличии два критерия – висцеральное поражение (множественные гемангиомы правой доли печени) и кожная сыпь. Также следует учитывать и, возможно, отягощенный генеалогический анамнез (носовые кровотечения у родственников по материнской линии), однако характер повышенной кровоточивости у дальних родственников не верифицирован. Учитывая ранний возраст ребенка, у нашего больного отсутствуют спонтанные рецидивирующие носовые кровотечения и телеангиэктазии. С возрастом клинические проявления заболевания могут дополниться характерными симптомами НГТ с реализацией полной клинической картины и осложнений этой тяжелой наследственной патологии.

Наше клиническое наблюдение представляет интерес в связи с относительной редкостью заболевания, и, как следствие, недостаточной информированностью врачей относительно данной патологии. Заслуживает внимания и факт раннего начала заболевания, так как известно, что средний возраст клинического дебюта болезни составляет 12 лет. Таким образом, описанный клинический случай представляет несомненный интерес для практических врачей и является основанием для проведения дифференциальной диагностики и обследования с целью установления правильного диагноза и дальнейшей тактики ведения подобных пациентов, а также проведения медико-генетического консультирования семьи.

#### ЛИТЕРАТУРА

1. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/187300>
2. Ливандовский Ю.А., Антонова М.А. Особенности клинического течения наследственной геморрагической телеангиэктазии. Ж. Трудный пациент. 2007; 4: 25–28.
3. Sharathkumar AA, Shapiro A. Hereditary haemorrhagic

- telangiectasia. Haemophilia. 2008; 14 (6): 1269–1280.
4. Shovlin CL, Guttmacher AE, Buscarini E, et al. Diagnostic criteria for hereditary hemorrhagic telangiectasia (Rendu–Osler–Weber syndrome). Am. J. Med. Genet. 2000; 91 (1): 66–67.

