



МИНИСТЕРСТВО
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ
ФЕДЕРАЦИИ

ФЕДЕРАЛЬНОЕ
ГОСУДАРСТВЕННОЕ
БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«РОССИЙСКАЯ
ДЕТСКАЯ
КЛИНИЧЕСКАЯ
БОЛЬНИЦА»
(ФГБУ «РДКБ» МИНЗДРАВА
РОССИИ)

АДРЕС 117997, МОСКВА,
ЛЕНИНСКИЙ ПР., д. 117
СПРАВОЧНАЯ: (495) 936-90-09
ПРИЕМНОЕ ОТД.: (495) 936-90-45, 936-93-
ФАКС: 45
ПОЛИКЛИНИКА: (495) 935-61-18
ОБЩИЙ ОТДЕЛ: (495) 936-92-30
(495) 936-94-54
ГЛАВНЫЙ ВРАЧ: (по письмам)
E-MAIL: (495) 434-11-77
CLINIKA@rdkb.ru

ВЫПИСКА ИЗ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ № 17931-с

Фамилия, имя, отчество: Зеленни Максим Олегович

Возраст 11 лет (11.02.2004 г.)

Адрес: Уд.

Основной диагноз: Конституциональная апластическая анемия (врожденный дискератоз). (код по МКБ D61.0)

Сопутствующий диагноз: ДЖВП. Рубцовый стеноз слезных каналов. Ателектазы легких. Миопия слабая. Вазомоторный ринит.

Находился в отделении дневного стационара гематологического и онкологического профиля с 19.11.2015 по 03.12.2015 года.

Группа крови O (I) Rh-положительная, Kell-отрицательная. Фенотип Cc..Ee Cw отр. от 19.11.15 года
Выявлены антиэритроцитарные анти Cw антитела. Холодовые антитела слабо положительные.

Краткий анамнез, течение заболевания: ребенок от 1 беременности, протекавшей на фоне ЖДА. На 35 неделе беременности мать перенесла аппендэктомия. Роды в срок с асфиксией. Масса при рождении 3060, длина 55 см. С раннего возраста у ребенка отмечается повышенное образование экхимозов, снижение тромбоцитов в анализах крови. В 2009 году в стационаре по месту жительства диагностирована идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура. Получал симптоматическую терапию. С декабря 2011 года в анализах крови панцитопения. При стационарном обследовании в феврале 2012 года выявлена анемия костного мозга, направлен в РДКБ. В марте 2012 года, диагностирована конституциональная апластическая анемия (врожденный дискератоз). 27.03.12 года проведено HLA-типирование членов семьи, родственного донора не обнаружено. Консилиум РДКБ постановил - пациенту показано выполнение аллогенной трансплантации гемопоэтических стволовых клеток. В связи с отсутствием в семье родственного совместимого донора показано выполнение поиска альтернативного донора (неродственного, включая неродственную пуповинную кровь), либо гомоидентичного). Трансплантация от альтернативного донора является единственным радикальным способом излечения данного заболевания. По данным проведенного поиска в международном регистре неродственных доноров ГСК полностью HLA-совместимого донора не выявлено. Получал заместительную терапию тромбоконцентратом (после трансфузии тромбоконцентрата 18.04.13 года - уртикарная сыпь, зуд, взвесью). С 21.07.12 по 26.11.12 года получал терапию метандростенолоном, с 18.12.12 года начата терапия даназолом в дозе 10 мг/кг/сутки, получал энплейт в дозе 100 мкг п/к 1 раз в неделю (3,7 мкг/кг) № 4. 17.04.13 года консультирован д.м.н. Масчаном А.А. Рекомендовано - продолжить терапию даназолом с увеличением дозы до 20 мг/кг/сутки с оценкой клинико-гематологического эффекта, рассмотреть вопрос о повторной терапии стимуляторами рецептора TPO (энплейт или револейд) в максимальных дозировках в течение 6-8 недель с оценкой гематологического ответа по показателям гемограммы. Учитывая отсутствие HLA-совместимого донора, вопрос о ТГСК поставить только после полного исчерпания потенциала консервативной терапии. 18.04.13 года консилиум РДКБ постановил продолжить поиск HLA-совместимого неродственного донора (10/10) в международном регистре для возможного проведения ТКМ.

При госпитализации в мае 2014 года у ребенка с врожденным дискератозом, находящегося на терапии андрогенами в течение 22 месяцев, выявлены значительные признаки вирилизации, опережение костного возраста на 3,5-4 года (зоны роста открыты). Согласно данным анамнеза и клинико-лабораторного обследования, уменьшения частоты гемотрансфузий на фоне терапии даназолом не отмечается. Терапия даназолом отменена с 20.05.14 года. Нарастания геморрагического синдрома, изменений показателей гемограммы не отмечалось. Консультирован д.м.н. Масчаном А.А., рекомендована терапия револейдом в дозе 100-150 мг ежедневно однократно в течение 8 недель с продолжением при наличии гематологического ответа в течение 6 месяцев. На фоне приема револейда достигнут минимальный гематологический ответ с повышением тромбоцитов более 30 тыс/мкл, отсутствием необходимости в заместительной терапии эр. массой.

В январе 2015 года в экстренном порядке госпитализирован в СГБ № 1 (Сагаев) в отделение реанимации с клиникой желудочно-кишечного кровотечения, анемией до 50 г/л, тромбоцитопенией до 48 тыс/мкл. При обследовании на ФЭГДС выявлен разрыв нижней трети слизистой пищевода (синдром Малори-Вэйса на фоне рвоты после нарушения диеты), кровотечение. Получал лечение: эр. масса, СЗП, тромбоконцентрат. В стабильном состоянии выписан, при выписке уровень гемоглобина 87 г/л, тромбоциты - 11 тыс/мкл.

При госпитализации в отделение дневного стационара с 10.02.15 по 27.02.15 года, отмечается стабилизация состояния на фоне приема высоких доз револейда (эльтромбопаг) - после проведения заместительной терапии эритроцитарной взвесью в объеме 320+260 мл от 16.02.2015 и 330 мл от 17.02.2015 сохраняется достаточный уровень гемоглобина

(122-118 г/л за 10 дней без трансфузий эритроцитной взвеси), в трансфузии тромбоконцентрата не нуждался, кровотечений не было. Полностью совместимого неродственного донора нет (поиск обновлен). Рекомендовано продолжить терапию стимуляторами рецептора тромбоцитина - Револейд (эльтромбопаг) в дозе 150 мг/сут. При обследовании выявлена персистенция ЦМВ, ЭЭБ, токсоплазменной инфекции без признаков активации, явления виремии уменьшились, костный возраст опережает паспортный на 3,5-4 года, как и при госпитализации в 2014 году.

В межгоспитальный период стабильно. В анализах крови выявлен высокий уровень ферритина, начата терапия препаратом эсиджад, на фоне приема - развитие аллергической реакции с отеком Квинке. При перерыве в терапии препаратом револейд - нарастание геморрагического синдрома.

Направлен для контрольного обследования и коррекции лечения.

При поступлении состояние тяжелое по сравнению с предыдущим. Жалобы на слабость, головокружение, головную боль, одышку. Кожные покровы бледно-розовые, сухие, признаки пурпуры, петехии, единичные геморрагические элементы на верхних конечностях (наложение жгута), единичные петехии на нижних конечностях. Слизистые чистые. Лимфатические узлы, печень, селезенка не увеличены. Сердечно-легочная деятельность удовлетворительная. Живот мягкий, доступен глубокой пальпации во всех отделах, чувствительный в правом подреберье. Стул без особенностей.

При обследовании:

1. Общий анализ крови

Показатель	19.11.2015	20.11.2015	23.11.2015	26.11.2015	30.11.2015
Гемоглобин [г/л]	73.00	122.00	123.00	109.00	103.00
Эритроциты $10^{12}/л$	2.15	3.92	3.58	3.35	3.11
(MCH)	34.00	31.00	34.40	32.40	32.90
(MCV)	99.10	92.90	94.00	96.70	95.10
(MCHC)	343.00	334.00	366.00	335.00	346.00
Гематокрит [%]	21.00	36.40	33.60	32.40	29.60
Тромбоциты [$10^9/л$]	7.00	7.00	20.00	13.00	10.00
Лейкоциты [$10^9/л$]	3.20	2.60	4.50	3.00	2.90
П/ядерные нейтроф	2	-	-	-	-
С/яд нейтрофилы %	14	14	19.5	17.8	14.9
Эозинофилы % [%]	0	0.6	-	-	-
Базофилы % [%]	0	0.3	-	-	-
Лимфоциты % [%]	78	85.1	79.5	82.2	78.6
Моноциты %	5	0.1	1.0	0.7	6.5
СОЭ [мм/ч]	>175	-	-	-	-
Ретикулоциты в мазке (о/оо)	16	-	-	3	4

2. Биохимический анализ крови 20.11.2015

Показатель	Значение	Ед.	Диапазон
Мочевина	3.50	ммоль/л	2.5 - 6.4
Креатинин	50.63	мкмоль/л	19 - 88
Триглицериды	1.19	ммоль/л	0.45 - 1.82
Билирубин общий	5.20	мкмоль/л	2 - 13.7
Билирубин прямой	1.30	мкмоль/л	0 - 2.5
Железо	39.50	мкмоль/л	9 - 22
АлАТ	10.00	МЕ/л	10 - 45
АсАТ	20.00	МЕ/л	10 - 42
ЛДГ (общая)	172.00	Е/л	100 - 320
Фосфатаза щелочная	143.00	МЕ/л	50 - 400
Глюкоза	5.20	ммоль/л	3.5 - 5.8

Биохимический анализ крови от 19.11.2015г.

Название теста	Результат	Ед.	Референтные значения
Железо	39,5	мкмоль/л	9-22,0
НЖСС	75,2	мкмоль/л	52,0-77,0
ЖСС	75,2	мкмоль/л	52,0-77,0
Ферритин	926,0	нг/мл	14,0-124,0
% насыщения	89,6	%	20-50

3. Серологическое исследование крови от 19.11.2015г.:

Название	Результат	Ед. Изм.	Референтные значения
Антитела к вирусу простого герпеса 1 и 2-го типов IgM	- отрицательный	ЕД	<0,9 - отр, 0,9-1,1 - сомнит, >1,1 - полож

не нуждался
менделового
При

Антитела к капсидному антигену вируса Эпштейна-Барра Ig M	37,1	сомнительный	Ед/мл	<20 -отр, >=20-<=40 - сомнит, >40 - полож.
Антитела к ядерному антигену вируса Эпштейна-Барра Ig G	201,0	положительный	Ед/мл	<5 -отр, >=5-<=20 -сомнит, >20 - полож
Антитела к капсидному антигену вируса Эпштейна-Барра Ig G	345,0	положительный	Ед/мл	18-21,9
Авидность антител Ig G к штомегаловирусу	46,0	низкая авидность Ig G	Индекс авидности%	<45 -отр, 45-54,9 -сомнит, >55- полож
Антитела к штомегаловирусу Ig M	1,45	положительный	Индекс позитивности	<0,7 -отр, 0,7-1,0 -сомнит, >1,0- полож
Антитела к штомегаловирусу Ig G	-	отрицательный	Ед/мл	<0,5 -отр, 0,5-1,0 -сомнит, >1,0- полож
Антитела к вирусу простого герпеса 1 типа Ig G	-	отрицательный	Ед	<0,9 -отр, 0,9-1,1 -сомнит, >1,1- полож
Антитела к вирусу простого герпеса 2 типа Ig G	-	отрицательный	Ед	<0,9 -отр, 0,9-1,1 -сомнит, >1,1- полож

4. Гуморальный иммунитет от 19.11.2015г.

Показатель	Значение	Ед.	Диапазон
IgA	154.00	мг/дл	29 - 270
IgG	1190.00	мг/дл	700 - 1650
IgM	64.40	мг/дл	50 - 260
ASO	184.00	МЕ/мл	0 - 116

Общий анализ мочи:

дата	плотность	реакция	белок	глюкоза	эпителий	лейкоциты	эритроциты	соли	Слизь
20.11	1007	-	нет	нет	6-8	1-2	-	нет	+

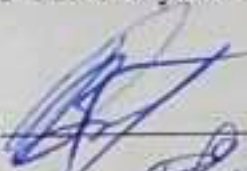
- ЭКГ от 27.11.2015 года – умеренная синусовая аритмия с чсс 67-94 ударов в минуту. Нормальное ЭОС. На вдохе эктопический ритм. В ортостазе регулярный синусовый ритм 97 ударов в минуту.
- УЗИ от 23.11.2015 года – ПЕЧЕНЬ не увеличена, передне-задний размер правой доли 118 мм, левой доли 43 мм. Контур ровные. Паренхима с уплотненными стенками сосудов и протоков. Эхогенность не изменена. Внутривеночные желчные протоки не расширены. ПОДЖЕЛУДОЧНАЯ ЖЕЛЕЗА увеличена в хвосте, головка 15 мм, тело 10 мм, хвост 21 мм. Контур ровные. Паренхима неоднородная. Эхогенность не изменена. Вирсунгов проток не расширен, стенки плотные. ЖЕЛЧНЫЙ ПУЗЫРЬ - функциональный перегиб в выходном отделе, просвет чистый, стенки уплотнены. СЕЛЕНА 91x31 мм, не увеличена. Паренхима однородная. Свободной жидкости в брюшной полости нет. ПОЧКИ РАСПОЛОЖЕНЫ ОБИЧНО. Правая 101x42 (11) мм. Левая 98x34 (11) мм. Контур ровные. Паренхима - дифференцировка сохранена. Эхогенность не изменена Чашечно - лоханочный комплекс - стенки уплотнены. ПЕЛВИС не расширен. ЭХО-КГ (скрининг) ЛЖ 37/26 мм, ВП 58% Е/А 2. КЛАПАНЫ ИНТАКТНЫ, ВЫПОТА В ПОЛОСТИ ПЕРИКАРДА НЕТ.
- Консультация ЛОР от 25.11.2015 года – ЛОР-анатомия в норме. Рекомендовано Авамис по 1 пш. 1 раз в день 1 мес.
- Консультация офтальмолога от 27.11.2015 года – ОУ-миопия слабая. Атрезия слезных точек. Атрезия слезных канальцев? Попытка пластики слезных точек и канальцев в плановом порядке.
- Консультация уролога от 26.11.2015 года - у ребенка с апластической анемией имеет место рубцовый фимоз, скорость мочеиспускания не нарушена. Показано плановое оперативное лечение (иссечение крайней плоти).
- Урофлуометрия от 26.11.15 года – мочеиспускание свободное, с нормальной скоростью.

Проведена терапия: Эритроэвельс О (I) Rh положительная 340+240 мл по индивидуальному подбору 20.11.2015, револейд 75 мг по 2т. один раз в день, урсосан 0,25 по 1 капс на ночь.

Заключение: мальчик с конституциональной апластической анемией (врожденный дискератоз) находится на терапии высокими дозами элтромбопага (револейд 150 мг/сутки). Проведена заместительная терапия эритроцитарной взвесью в объеме 320+260 мл от 20.11.2015. Уровень гемоглобина 123 г/л, в динамике - 103 г/л. В трансфузии тромбоконцентрата не нуждался. Минимально выраженным кожным геморрагическим синдромом и отсутствием кровоточивости слизистых. В настоящее время полностью совместимого неродственного донора нет (поиск обновлен). Рекомендовано продолжить терапию стимуляторами рецептора тромбопоэтина - Револейд 150 мг/сут (элтромбопаг). При обследовании выявлены персистенция ЦМВ, ВЭБ инфекций с признаками активации, повышение АСЛО. Консультирован урологом по поводу рубцового фимоза и урофлуометрии без патологии. Консультирован урологом по поводу слезотечения - выявлены атрезия слезных точек и слезных канальцев (?), характерная для основного заболевания. В дальнейшем стационарное наблюдение не требуется. Выписан в удовлетворительном состоянии с рекомендациями для продолжения лечения по месту жительства. Контакт с инфекциями нет.

- Рекомендации:
- Наблюдение гематолога по месту жительства, контроль анализа крови 1 раз в 2 недели, биохимического анализа крови 1 раз в 1,5 месяца (АЛТ, АСТ).
 - Диета № 5 (рекомендации даны).
 - Мед. отвод от проф. прививок и реакции Манту.

4. При уровне гемоглобина ниже 70 г/л заместительная терапия эритроцитной массой.
5. При уровне тромбоцитов ниже 20×10^9 /л и наличии геморрагического синдрома - заместительная терапия тромбоконцентратом.
6. Револейд (эльтромбопаг) 0,05 по 3 таблетки один раз в день между едой постоянно длительно. Препарат необходим по жизненным показаниям, замене не подлежит.
7. Урсодезоксихолиевая кислота 250 мг по 1 капсуле на ночь в течение 1,5 месяцев 2 раза в год (весна-осень).
8. Фолиевая кислота 0,005 (фолацин) по 1 таблетке 2 раза в день 1 месяц ежеквартально.
9. При усилении геморрагического синдрома - трицинон 0,25 по 1 таблетке 3 раза в день 10-14 дней, при кровоточивости - транексам 0,25 по 2 таблетки 3 раза в день 10-14 дней.
10. Профилактика носовых кровотечений - метилурациловая мазь 2 раза в день, персиковое масло по 3 капли три раза в день постоянно.
11. Санация очагов хронической инфекции - ЛОР-органы (терапевтический лазер на миндалины № 10 2 раза в год, тонзилгон по 1 таблетке 3 раза в день после еды по 2 недели ежеквартально).
12. Ацикловир 0,4 по 1 таблетке 2 раза в день 21 день.
13. На основании наличия у ребенка нарушения деятельности со стороны расстройством функций организма, приводящим к ограничению жизнедеятельности, требующей помощи в условиях социальной поддержки, включая реабилитацию, и в соответствии с Постановлением Правительства РФ от 20.01.2006 г. № 95 «О порядке и условиях признания лица инвалидом», рекомендовано направить ребенка на медико-социальную экспертизу по месту жительства.
14. Контрольная госпитализация для решения вопроса о тактике дальнейшей терапии и проведения контрольного обследования в условиях ФГБУ РДКБ Минздрава в ноябре 2016 года (Иметь медицинские документы согласно Памятке).
15. При наличии полностью совместимого неродственного донора - проведение ТКМ в условиях отделения ТКМ ФГБУ РДКБ.

лечащий врач  /Малкова О.В./

зав.отделением  /Донюш Е.К./

зам. главного врача  /Брюсова И.Б./

ФГБУ РДКБ Минздрава России

Брюсова



Подари ЗАВТРА!
благотворительный фонд



Подари ЗАВТРА!
благотворительный фонд