

ГБОУ ВПО РНИМУ им. Н.И. Пирогова
Кафедра госпитальной педиатрии №2 ПФ

Тромбоцитопатия Бернара-Сулье

Научный руководитель:

д.м.н., профессор

Бельмер Сергей Викторович

Выполнила: студентка V курса

Курбанова Камила

Москва, 2017

Определение

- **Синдром (болезнь) Бернара-Сулье** (макроцитарная тромбоцитодистрофия, синдром гигантских тромбоцитов) - это наследственное нарушение функции тромбоцитов, обусловленное отсутствием или дефектом рецептора GpIB/V/IX, который связывает фактор фон Виллебранда (VWF) во время адгезии тромбоцитов к поврежденной стенке кровеносного сосуда.

Патогенез

- Поскольку рецептор для VWF отсутствует, тромбоциты не адгезируются на поврежденной стенке кровеносного сосуда, что затрудняет образование нормального кровяного сгустка и, как следствие, является причиной геморрагического синдрома.
- Аутосомно-рецессивный тип наследования, ген находится в 12 хромосоме.
- Характерно укорочение продолжительности жизни тромбоцитов при их нормальном процессе продуцирования в костном мозге, поэтому тромбоцитопения выражена умеренно.
- Распространенность – 1-2 - 3.000.000. Чаще встречается при близкородственных браках.

Клиника

Характеризуется кровоточивостью микроциркуляторного русла (смешанный тип) различной степени тяжести. Тяжесть зависит от содержания аномальных тромбоцитов: чем выше их процент, тем тяжелее и потенциально опаснее протекает геморрагический синдром. Как правило, признаки заболевания впервые проявляются в детстве.

Проявления геморрагического синдрома

- Кровоподтеки при несильных ушибах
- Носовое кровотечение (эпистаксис)
- Кровоточивость десен
- Тяжелые или длительные менструальные кровотечения (меноррагии), кровотечение во время овуляции либо кровотечение во время или после родов
- Аномальное кровотечение во время или после хирургического вмешательства, удалении крайней плоти (обрезание), удалении или лечении зубов
- В редких случаях, желудочно-кишечного кровотечения, при этом у пациентов наблюдаются рвота с кровью или стул с кровью

Синдром Бернара-Сулье представляет больше проблем для женщин, чем для мужчин ввиду риска кровотечения, связанного с менструацией и родами.

Диагностика

Диагноз «Синдром Бернара-Сулье» требует тщательного сбора и анализа анамнеза заболевания и ряда лабораторных тестов:

Время кровотечения – удлинено. Данный тест может с трудом выполняться у детей младшего возраста, и обычно не используется там, где есть возможность проведения более специфических тестов.

Время свертывания – удлинено. Данный скрининг-тест проводится с использованием специального прибора под названием «Анализатор тромбоцитарной функции» **(PFA-100®)**.

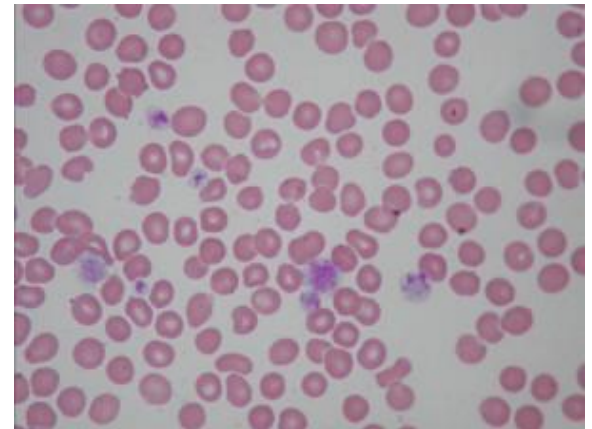
Общий анализ крови (отклонений может не быть) и подсчет тромбоцитов в **ручном режиме** в мазке, т. к. при изменении размеров тромбоцитов автоматический анализатор может не зафиксировать фактическое их количество.

Диагностика

Под микроскопом тромбоциты выглядят крупнее, чем обычно. Их размер составляет **6-8** мкм (в норме 2-4)!

В лабораторном тесте, который называется «агрегация тромбоцитов, индуцированная **ристоцетином**», тромбоциты *не притягиваются* друг к другу, как обычно.

Специфические исследования крови показывают сниженное количество или отсутствие рецептора **VWF (Gp1b/V/IX)** на поверхности тромбоцитов. Это – самый информативный диагностический тест, но его проведение возможно не везде.



Дифференциальная диагностика

1. Болезнь Виллебранда
2. Тромбастения Гланцмана
3. Тромбоцитопеническая пурпура
4. Эссенциальная атромбия
5. Синдром Вискотта-Олдрича
6. Синдром Чедиака-Хигаси
7. Синдром Мея-Хегглина
8. синдром «серых тромбоцитов»
9. TAR-синдром и др.

Лечение

Терапия направлена на профилактику и остановку кровотечения.

- Тщательный механический (хирургический) гемостаз

Лекарственные препараты:

- Антифибринолитические препараты (транексамовая и аминокапроновая кислоты) – предотвращают разрушение тромба. Не подходят для купирования сильных внутренних кровотечений или при хирургических вмешательствах.
- Рекомбинантный фактор VIIA – для лечения кровотечений, в том числе и при хирургических вмешательствах. Альтернативен переливанию тромбоцитов, что позволяет предотвратить у пациентов выработку антител к тромбоцитам и продолжать лечение в тех случаях, когда АТ уже выработаны.

Лечение

- Десмопрессин – синтетический аналог гормона вазопрессина. Останавливает кровотечение в экстренных случаях или во время оперативных вмешательств.
- Фибриновые материалы (фибриновые клеи) – для лечения наружных ран, а также во время лечения зубов. Наносить непосредственно на место кровотечения.
- Гормональная терапия – у женщин может применяться для контроля обильного менструального кровотечения
- Железосодержащие препараты – для лечения анемии или железодефицита без анемии, вызванной обильным и/ или длительным кровотечением.
- Переливание тромбоцитов

Профилактика

- Здоровый образ жизни (полноценное питание с исключением продуктов, воздействующих на тромбоцитарную функцию. Например, алкоголь, рыбий жир. Умеренная физ. нагрузка, сон)
- Избегание травм, ушибов, тяжелых физических нагрузок.
- Уход за зубами

Цель: уменьшение необходимости в хирургической стоматологии, которое может осложниться массивным или длительным кровотечением.

- Вакцинация (желательно подкожно, а не в/м).
- Исключение некоторых лекарственных средств:
 1. Ингибиторы Тромбоксана А₂
 2. Ингибиторы ЦОГ (НПВС: аспирин, ибупрофен и др.)
 3. Ингибиторы тромбоксансинтетазы (простаглицлин и его аналоги)
 4. Другие

Спасибо за внимание!

