



ДЕФИЦИТ ВИТАМИНА В12 (СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ)

Подготовила студентка 6 курса 3 группы педиатрического факультета: Сологуб А.Е.
Научный руководитель: к.м.н., доцент Федина Н.В.

Актуальность

Дефицит витамина В12 (кобаламина) у детей, находящихся исключительно на грудном вскармливании, обычно результат его дефицита у матерей (вегетарианки, с нераспознанной пернициозной анемией или синдромом мальабсорбции)

ГЕМАТОЛОГИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ

- Макроцитарная, гиперхромная,
- Гипорегенераторная анемия,
- Тромбоцитопения/ панцитопения

НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ

- Регресс моторных навыков; Летаргия
- Двигательные расстройства (тремор, миоклонус, хореоатетоидные движения,)
- Дефект эмоциональной сферы

На фоне терапии кобаламином у большинства детей неврологическая симптоматика регрессирует, однако может сохраняться длительный когнитивный и эмоциональный дефицит, что зависит от выраженности и длительности дефицита кобаламина.

ЦЕЛЬ

Описание семейного случая дефицита витамина В12

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Анализ выписок из историй болезни и амбулаторных карт.

Клинический случай

Пациент К, 2016 года рождения, в возрасте 11 месяцев стационарное лечение: Тяжелое течение В12 дефицитной анемии

01 АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ

- Ребенок родился доношенным, вес 3100 г, рост 51 см
 - Вскармливание: исключительно грудное молоко до момента обследования, прикормы не получал
- Нормальное развитие до 6 месяцев: улыбался, держал головку, переворачивался на живот

02 ОБЪЕКТИВНЫЙ ОСМОТР (11 МЕСЯЦЕВ)

- Заторможенность, сонливость, отсутствие улыбки, лепета
- Отсутствие мышечной активности (не держит голову, не переворачивается, не сидит, не играет в игрушки),
- Периодическое «дрожание мышц»

03 РКТ ГОЛОВНОГО МОЗГА

- Картина мальформация головного мозга по типу пахигиирии,
 - Гипоплазия мозолистого тела

04 ПРОВЕДЕННОЕ ЛЕЧЕНИЕ

- Курс терапии Цианкобаламином 1000мкг в/м (10 инъекций)
 - На фоне терапии гематологическая/неврологическая ремиссия

ЛАБОРАТОРНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

В ОАК:

Панцитопения
Макроцитоз (MCV 113,5 fl)
Hb –68 г/л

В мазке крови:

Макроциты
Анизо/пойкилоцитоз
Гиперсегментированные нейтрофилы

В Б/х анализе крови:

↑ ЛДГ 2944,8 Ед/л
↑ Билирубин (непрямая фракция)

Лабораторно:

Ферритин сыворотки норма
↓Витамин В12 42пг/мл (норма 180-914)

ОБСЛЕДОВАНИЕ МАМЫ

- Не вегетарианка
- В ОАК: норма, ↓Ферритин, ↓Витамин В12, ↑Гомоцистеин

Аутоиммунные антитела к белкам	Ассоциированное заболевание	Норма	Результат
IF (внутренний фактор)	ЗА, анемия Biermer	отр	отрицательный
РСА (париетальные клетки)	ЗА	отр	строго положительный
tTG	Целиакия	отр	слабо положительный
ASCA	БК	отр	отрицательный
Gliadin	Целиакия	отр	положительный

ОБСЛЕДОВАНИЕ СЕСТРЫ

У старшей сестры пациента К., в 2 года в крови выявлена трехростковая цитопения, расцененная как транзиторная доброкачественная. Обследование на обмен железа и кобаламина не проводилось, дефицит В12 выявлен лишь в 8 лет. Обследование на целиакию, синдром Иммерслунда-Гресбека - результаты отрицательные. У девочки дефицит в эмоционально-волевой сфере, проблемы с обучением

КАТАМНЕЗ ПАЦИЕНТА К.

В возрасте **1,5, 4, 6 лет**: задержка речевого, психомоторного развития, выборочное понимание обращенной речи, отсутствие навыков самообслуживания. Гематологические показатели в пределах возрастной нормы.

ВЫВОДЫ

Случай демонстрирует тяжелый дефицит кобаламина у трех членов семьи.

Неврологические и гематологические нарушения у детей развились, вероятно, в следствие внутриутробного, а затем и длительного алиментарного дефицита кобаламина

Терапия у пациента К. привела к стойкой гематологической ремиссии, но не предотвратила долгосрочной стабилизации нейропсихических и когнитивных расстройств.