

Хвороба Рандю–Вебера–Ослера (спадкова геморагічна телеангіектазія) в загальній лікарській практиці: літературні дані, застосування інформаційно- комунікативних засобів телемедицини у викладанні державною та англійською мовами та власні клінічні спостереження

В.М. Рудіченко¹, А.О. Яновська²

¹Національний медичний університет імені О.О. Богомольця, м. Київ

²Київська міська клінічна лікарня № 8

У статті наведені дані літератури стосовно рідкісного розладу – спадкової геморагічної телеангіектазії (СГТ, hereditary hemorrhagic telangiectasia, ННТ), також відомої як хвороба Рандю–Вебера–Ослера або хвороба Рандю–Ослера–Вебера. Діагноз «спадкова геморагічна телеангіектазія» встановлюють на підставі присутності трьох із чотирьох симптомів: спонтанний епістаксис (носові кровотечі), шкірні телеангіектазії, артеріовенозні мальформації у внутрішніх органах та родинний характер захворювання (автосомно-домінантний тип наслідування). Наведено опис власного клінічного спостереження. До особливостей наведеного опису хворого К. належать: наочна типовість стану, широка розгорнутість клінічних проявів та необхідність систематичної реалізації програми клінічного ведення, що ми застосували для проведення практичних занять державною та англійською мовами. Під час практичних занять використовували інформаційно-комунікативні засоби телемедицини зі зверненням до відповідних англомовних інформаційних ресурсів. Зазначені матеріали застосовують під час практичних занять державною та англійською мовами при підготовці лікарів загальної практики–сімейної медицини на дипломному етапі, вони слугують базою розроблення клінічного завдання для розгляду.

Ключові слова: спадкова геморагічна телеангіектазія, хвороба Рандю–Вебера–Ослера, первинна медико-санітарна допомога, науково-педагогічна діяльність.

Спадкова геморагічна телеангіектазія (СГТ, hereditary hemorrhagic telangiectasia, ННТ), також відома як хвороба Рандю–Вебера–Ослера або хвороба Рандю–Ослера–Вебера [14, 23, 24], є судинним розладом, який успадковується як автосомно-домінантний розлад. Широки епідеміологічні дослідження констатували, що СГТ розглядають як уроджену рідкісну судинну хворобу [6, 26].

Діагноз «спадкова геморагічна телеангіектазія» встановлюють на підставі присутності трьох із чотирьох симптомів: спонтанний епістаксис (носові кровотечі), шкірні телеангіектазії, артеріовенозні мальформації у внутрішніх органах та родинний характер захворювання [13, 19, 20, 22]. Поширеність СГТ в молодій популяції знаходиться в діапазоні від 1:50 000 до 1:100 000 [16]. СГТ спричинюють мутації у групі

генів, які кодують каскад трансмітерів TGF- β /BMP (transforming growth factor, трансформувальний фактор росту, ТФР- β), тобто гени *ENG*, *ACVRL1 (ALK1) (Endoglin, Activin Receptor-Like Kinase 1)*, *SMAD4*, а також два інших гена, ще не ідентифікованих. СГТ становить спадковий автосомно-домінантний розлад. Мутації генів *ENG*, *ACVRL1* становлять основу для відокремлення двох типів СГТ – СГТ1 та СГТ2 відповідно. Вони відмінні за характером та місцем на хромосомі, залучені до патологічних генних змін. Телеангіектазії оральної та назальної слизових оболонок є більш частими при СГТ1, ніж при СГТ2. З іншого боку, пацієнти з СГТ2 мають шкірні ураження більш часто та в більш молодому віці. В обох типах число змін зростає з віком. Шкірні зміни, особливо такі, які уражують обличчя, більш часто трапляються у жінок, ніж у чоловіків з СГТ1 [21]. СГТ спричинює утворення злоякісних неоплазм. Існують повідомлення про СГТ, що співіснують зі злоякісними неоплазмами шкіри, грудей, печінки, сечового міхура та товстого кишечника [13, 17]. Хвороба Рандю–Вебера–Ослера являє собою стан, що включає численні артеріовенозні мальформації. У класифікації судинних порушень, де основний розподіл іде на мальформації повільного та швидкого кровотоку, СГТ належить до повільного. Відсутність капілярів поміж артеріальним та венозним кровообігом зумовлює прямий контакт між цими кровоносними ланками, і такий стан призводить до спонтанної кровотечі та кровотечі, що повторюються. Клінічна картина змінюється з часом. Перші симптоми з'являються у підлітковому віці та становлять переважно епізоди епістаксису, що повторюється, які часто відбуваються вночі. Найбільш схильними до кровотеч місцями є передня частина носа, середня носова раковина та дно назальної порожнини. Місце та морфологія назальних телеангіектазій змінюється з віком, застосованим лікуванням та станом носової перетинки [4, 11, 18, 25]. Телеангіектазії також уражають шкіру та слизову оболонку, призводячи до масивних кровотеч, які відбуваються навіть за малих впливів. Вони є найбільш частими у шкірі обличчя, носа, пальців, вушних раковин, губ, оральної та фарингеальної слизових оболонок. Телеангіектазії, залучені до СГТ, діагностично не є специфічними. Вони зазвичай набувають форми маленьких червоних утворень, що бліднішають при натисканні. У 30%

пацієнтів телеангіктазії з'являються до 20 років життя, а в однієї третини – до 40 років життя. Вони спостерігались в самому ранньому віці у 6-річної дитини. Установлено, що 25% хворих мають позаназальні геморагії, які зазвичай є самообмежувальними, однак у 12% вони є пролонгованими та потребують лікування. Кровотечі часто можуть походити з базальної та основної частини язика, а також пальців та супраклавікулярної ямки. Чим раніше шкірні та слизові ураження з'являються, тим більше ризик кровотеч [10]. Лікар загальної практики – сімейної медицини (ЗПСМ) або дерматолог є найчастіше першим лікарем, який діагностує хворобу належним чином, застосовує своєчасний діапазон лікування і попереджує пізніші небажані та часто ускладненні, що загрожують життю. У випадку наявності видимих судинних уражень ретельний збір лікарем первинної ланки анамнезу необхідний для підтвердження їхньої можливої родинної спадковості, яка супроводжується спонтанними кровотечами, особливо з носа, оральної порожнини, аліментарного тракту.

Великі кровотечі з носу або аліментарного тракту є протипоказанням для призначення протизапальних та антикоагулянтних препаратів. Реалізація програми ведення такого хворого в амбулаторно-поліклінічних умовах лікарем ЗПСМ повинна також виявляти можливі легеневі, серцеві, печінкові та неврологічні порушення, що перебігають сумісно, а також анемію та поліцитемію. Прикриття антибіотиком потрібне перед кожним інвазивним та дентальним вторгненням через ризик легеневої артеріовенозних мальформацій. У пацієнтів із діагностованим СГТ мають регулярно проводити визначення рівня заліза та інших показників для попередження розвитку анемії. Програма ведення пацієнтів із СГТ може включати поширені діагностичні процедури: магнітно-резонансну томографію голови, ультразвукове дослідження або комп'ютерну томографію печінки, контрастну ехокардіографію та вимірювання систолічного тиску в легеневій артерії для виявлення легеневої гіпертензії.

Диференціальна діагностика потрібна між телеангіктазіями при хворобі Рандю–Вебера–Ослера та синдромі атаксії-телеангіктазії, вроджених доброякісних телеангіктазіях та васкулярних ураженнях при хронічних печінкових розладах. Послідовна фото коагуляція із застосуванням аргонного лазера та склеротерапія забезпечують добрі ефекти в зупинці кровотеч із слизової оболонки рота [9, 15]. Незадовільний естетичний вигляд, який спричинюють телеангіктазії на шкірі обличчя, може бути ефективно знівлено використанням кольорового лазера [7]. У більш похилому віці зміни впливають на стан внутрішніх органів. Двадцять п'ять відсотків пацієнтів віком 50 років та старших мають кровотечі з аліментарного тракту. Кровотечі в мозок, легені, підшлункову залозу та печінку є більш рідкісними [5]. Більшість фатальних випадків становить результат від масивної легеневої, мозкової та з травного тракту кровотечі [8]. Лікування епістаксису включає застосування лубрикантів, антифібринолітичних препаратів, лазерної абляції, дермопластичної операції на назальній перетинці та системних або топічних гормонів на назальну слизову оболонку [4, 11, 18, 25]. Кровотечі з аліментарного тракту лікують ендоскопічними процедурами або сегментарними хірургічними резекціями. При менш виражених кровотечах застосовують гормональні та антифібринолітичні препарати [5].

На базі I загальнотерапевтичного відділення Київської міської клінічної лікарні № 8 нами проводиться підготовка лікарів ЗПСМ на додипломному етапі. Практичні заняття ведуться державною та англійською мовами. Вважаємо, що проведення іншомовних (зокрема, англійських) практичних занять доречно базувати на паралельних методичних розробках заняття, тобто: актуальність теми, навчальні цілі заняття (з відповідним рівнем засвоєння, що планується), виховні цілі,

міждисциплінарна інтеграція, зміст заняття, що передається сукупністю доступних педагогічних засобів з відповідним планом та організаційною структурою (підготовчий етап, основний, заключний). Результатом роботи викладача є підготовка матеріалів методичного забезпечення заняття, а також літератури, причому аналіз англійських джерел може наводитися під час заняття державною мовою і навпаки [1, 3]. Також у викладацькій діяльності ми використовуємо наочні матеріали зовнішнього вигляду хвороб, які зустрічаються в практиці лікаря ЗПСМ та результати лікарського впливу [2, 16]. Викладач у цій діяльності спирається на принцип внутрішньої мотивації, що дозволяє студентам розкрити для себе особливості клінічного мислення шляхом їхнього прагматичного використання у професійних цілях. Особливістю взаємодії викладача і студентів є те, що студенти беруть на себе ініціативу звертання до викладача з метою з'ясування незрозумілих питань або висловлювань пропозицій щодо тематики індивідуальної роботи. За таких умов під час групової або парної роботи завданням викладача є здійснення зворотного зв'язку, переорієнтування роботи за допомогою запитань, захоплення до самостійного пошуку шляхом вирішення проблем, що постають під час комунікації, надання довідкової допомоги. Діяльність викладача реалізується на двох рівнях. На першому, зовнішньому, рівні викладач організує індивідуальну роботу студентів. На другому, внутрішньому, викладач своїми поведінковими вчинками демонструє студентам реалізацію тих комунікативних умінь, які вони мають сформувати в собі.

Під час проведення практичних занять ми широко застосовуємо інформаційно-комунікативні засоби телемедицини. Звернення до інформаційного ресурсу <http://www.grup.utah.edu/database/hht/> надає можливість в режимі *online* проводити аналіз англійської інформації з різних актуальних проблем медицини, обговорювати різні клінічні ситуації з проведенням аналізу клініко-морфологічних паралелей, робити миттєвий запит щодо літературних джерел. Оскільки пацієнти із СГТ (також на прикладі хворого, який перебував під нашим спостереженням та опис якого наводиться нижче) є дуже вразливою категорією хворих для медичних контактів, логічним продовженням аналізу наведених інформаційних ресурсів є подальше обговорення під час проведення занять державною та англійською мовами аспектів можливої взаємодії лікарів первинного контакту та груп пацієнтів на прикладі Об'єднання пацієнтів із СГТ у групу самопомочі у Великій Британії та їхнього сайту: <http://www.telangiectasia.co.uk/>. Такий мережевий засіб надає можливість швидкого доступу будь-якому хворому для отримання життєво важливої англійської інформації (загальної медичної, особливостей хвороби, що змінюють якість життя хворих чоловічої та жіночої статі, конкретні поради щодо вживання медичних препаратів та зміни стилю життя, спеціалізованого опитувальника для обліку хворих у Великій Британії). Зазначене Об'єднання пацієнтів із СГТ було створене у 1985 р. для підтримання реєстру хворих та полегшення їхніх самоконтактів та самонавчання, щоб зменшити негативні впливи хвороби. Більше того, ми застосовуємо матеріали сайту в якості ілюстрації можливості залучення хворих до наукових досліджень, опис, висновки та рекомендації яких є у світовій науковій літературі, а також доступні в мережі інтернет [12]. Також для ознайомлення з методологічними особливостями наукових досліджень СГТ, які використовують мережеві інформаційно-комунікативні засоби та реалізуються в National Heart & Lung Institute (NHLI), London, ми застосовуємо електронний інформаційний ресурс: www.imperial.ac.uk/medicine/HNTsurvey2012.

Наводимо опис клінічного випадку пацієнта з хворобою Рандю–Вебера–Ослера, який ми використовували під час практичних занять.

Хворий К., 1966 р.н. (історія хвороби (ix) № 3323), 11 лютого 2014 р. був госпіталізований у I загальнотерапевтичне відділення Київської міської клінічної лікарні № 8 зі скаргами на виражену загальну слабкість, періодичні носові кровотечі (виникали при незначних фізичних навантаженнях та нахилах вперед), запаморочення, невизначений біль у грудній клітці, відчуття нестачі повітря, яке посилюється після носової кровотечі.

З анамнезу хвороби: вважає себе хворим з молодшого/середнього шкільного віку, коли на фоні повного здоров'я почали турбувати нетривалі носові кровотечі (до 1 хв). У віці 18 років носові кровотечі стали більш рясні і тривали до 5 хв. Неодноразово був оглянутий оториноларингологом за місцем проживання. З 2010 року носові кровотечі почастишали, що пов'язане з живанням НПЗП, якими він лікувався з приводу ГРВІ. Після проведених багаточисленних консультацій хворому був встановлений діагноз: хвороба Рандю–Вебера–Ослера. Відтоді його госпіталізують один раз у 3–4 міс (в останній час – частіше) з приводу постгеморагічної залізодефіцитної анемії. Дати більшості останніх госпіталізацій: з 15.01.2013 р. до 24.01.2013 р. (ix № 1021), з 03.10.2013 р. до 14.10.2013 р. (ix № 20860), з 13.01.2014 р. до 24.01.2014 р. (ix № 809). При цьому постійно вживає препарати заліза і йому вводять трансексамову кислоту при наростаючих явищах геморагії. При кожній госпіталізації хворому проводять переливання еритроцитарної маси 3–4 рази (іноді більше) з замісною ціллю до отримання стабільного клінічного покращання. Відзначає одномоментне значне збільшення кількості шкірних елементів (телангіектазії) з 2010 року. Раніше не приділяв їм належної уваги.

Спадковий анамнез: враховуючи особливості клінічної картини, у сестри хворого ретроспективно були підтверджені неодноразові епізоди геморагії, а після спеціалізованої консультації також підтверджена наявність спадкової хвороби Рандю–Вебера–Ослера. Сестрі 61 рік, рясні носові кровотечі турбують її з 30 років. Госпіталізується вона приблизно один раз на місяць для проведення замісної гемотрансфузії (в деяких випадках при госпіталізації рівень гемоглобіну, зі слів хворої, становить 25–30 г/л).

Матір хворого К. рясні носові кровотечі почали турбувати у віці 40 років. Померла в 73 роки від серцево-судинної недостатності. Зі слів хворого, батько здоровий. У матері хворого була рідна сестра і брат – здорові. Бабуся була здоровою, проте її двоюрідна сестра мала подібну з хворим клінічну картину частих кровотеч. Причина смерті невідома. У всіх родичів з кровотечами були розгорнуті маніфестації шкірних проявів, аналогічні шкірним проявам хворого (згідно з його спогадами). Однак повноту та вичерпну вірність наданої інформації гарантувати не може.

Анамнез життя: венеричні захворювання, хворобу Боткіна, малярію заперече. Шкідливих звичок немає. Алергоанамнез не обтяжений. У 2000 році хворів на туберкульоз легень, лікувався близько 6 років. На момент госпіталізації активні прояви цієї хвороби відсутні.

Перелесені оперативні втручання і травми: апендектомія у 1982 році, пройшла без ускладнень.

Соматичні захворювання: викривлення носової перегородки (носіві кровотечі зазвичай з правого носового ходу), хронічна залізодефіцитна анемія, ерозивна гастродуоденопатія (31.07.2012 р. проводили фіброезофагогастродуоденоскопію, від повторних проведень якої постійно відмовляється).

Об'єктивне дослідження: стан хворого тяжкий, свідомість ясна, положення в ліжку активне. Нормостенічної статури. Підшкірна жирова клітковина розвинута задовільно. Лімфатичні вузли не збільшені. Периферійних набряків немає.

Локальний статус: при огляді слизової оболонки язика визначаються множинні телеангіектазії у вигляді неправильної форми плям (мал. 1), на блідих шкірних покритвах обличчя (мал. 2, 3), спини, грудної клітки (мал. 4) – множинні круглі та овальні вузлики пурпурного кольору діаметром 3–6 мм, які виступають над поверхнею шкіри, бліднуть при натискуванні, але не зникають, часто кровоточать при незначних травмах. Також телеангіектазії локалізуються у ділянці мочок вух (мал. 5), під нігтями (мал. 6).

З боку дихальної системи: грудна клітка нормальна, обидві половини беруть участь в акті дихання. Перкуторно ясний легеневиий звук. Аускультативно дихання везикулярне, хрипи не вислуховуються. Частота дихання 18 за 1 хв.

Динаміка показників крові після проведення гемотрансфузій під час госпіталізацій хворого К.

Дата госпіталізації і гемотрансфузії	Гемоглобін, г/л	Еритроцити, * 10 ¹² /л	Гематокрит, %	Тромбоцити, * 10 ⁹ /л
При госпіталізації 16.01.2013	37	2,0	15	399
Після гемотрансфузії 18.01.2013	49	2,3	18	387
Після гемотрансфузії 19.01.2013	65	2,5		
Після гемотрансфузії 22.01.2013	69	3,1	24	330
При госпіталізації 03.10.2013	43			
Після гемотрансфузії 04.10.2013	38	1,7	13	294
Після гемотрансфузії 05.10.2013	54	1,9		
Після гемотрансфузії 08.10.2013	59	2,6	20	373
При госпіталізації 13.01.2014	38			
Після гемотрансфузії 14.01.2014	37	1,8	13	277
Після гемотрансфузії 16.01.2014	51	2,2	16	348
Після гемотрансфузії 22.01.2014	64	2,7	20	418
При госпіталізації 11.02.2014	30			
Після гемотрансфузії 12.02.2014	48	1,1		
Після гемотрансфузії 18.02.2014	54	2,2		
Після гемотрансфузії 20.02.2014	61	2,5	18	313



Мал. 1–6. Шкірні та слизові прояви хвороби Рандю–Вебера–Ослера у хворого К.

Серцево-судинна система: тони серця приглушені, діяльність ритмічна, дуєчий систолічний шум на верхівці серця. Артеріальний тиск 95/60 мм рт.ст. Пульс= ЧСС= 96 за 1 хв, ритмічний, зниженого напруження. При перкусії межі серця в нормі.

Травна система: зів нормальний, язик вологий, на слизовій оболонці язика визначаються множинні телеангіектазії у вигляді неправильної форми плям. Живіт симетричний, м'який, безболісний при пальпації, бере участь в акті дихання. Печінка виступає з-під краю реберної дуги на 4 см. Край печінки щільноеластичний. Жовчний міхур безболісний. Селезінка не пальпується. Акт дефекації нормальний, випорожнення чорного кольору (на тлі вживання препаратів заліза), оформлений.

Сечовивідна система: сечовиділення нормальне, безболісне. Нирки не пальпуються. Симптом Пастернацького негативний з обох боків.

Хворому було проведено низку лабораторно-діагностичних та інструментальних досліджень. Розглянемо їх в динаміці.

Був проведений ретроспективний аналіз історії хвороб пацієнта для оцінювання динаміки стану хворого та ефективності лікування у вигляді гемотрасфузій (таблиця).

Також надаємо деякі найбільш вагомі результати обстежень, що отримані в періоди зазначених вище госпіталізацій, які були враховані під час наведеного лікування хворого.

Аналіз крові на групу крові і резус-приналежність (11.02.2014): група крові – 0(I), резус-приналежність – позитивна.

Коагулограма від 14.01.2014: протромбінова активність – 100%; тромбіновий час – 14 с; фібриноген – 2,75 г/л.

Коагулограма від 22.01.2014: протромбінова активність – 94%; тромбіновий час – 14 с; фібриноген – 2,0 г/л.

Біохімічне дослідження крові (12.02.2014): білірубін загальний – 10,0 мкмоль/л (прямої – 0, непрямої – 10,0), АЛТ – 10 од., АСТ – 10 од., загальний білок – 58,0 г/л, креатинін – 0,078 ммоль/л, сечовина – 4,9 ммоль/л, азот сечовини – 2,28 ммоль/л, К – 4,8 ммоль/л, Na – 142 ммоль/л, Cl – 111 ммоль/л. Глюкоза крові (11.02.2014) – 5,5 ммоль/л.

Загальний аналіз сечі (12.02.2014): кількість – 180,0 мл, колір – жовтий, прозорість – слабо мутна, питома вага – 1,021, реакція – кисла, білок – не виявлено (н/в), глюкоза – н/в, еритроцити – н/в, лейкоцити – 1–2 у полі зору, епітелій плоский – поодинокий у полі зору, перехідний – 1–2 у полі зору, гомогенний слиз – значна кількість.

Рентгенографія органів грудної порожнини (13.01.2014): легені розправлені, малюнок збагачений в нижніх відділах, синуси вільні, куполи діафрагми без особливостей. Склероз дуги аорти. Заключення: інфільтративно-вогнищевих тіней у легенях не виявлено.

Ультразвукове (УЗ) дослідження від 13.02.2014: печінка збільшена на 4 см, контур рівний, структура дрібнозерниста, ехогенність підвищена, з дрібними вогнищами фіброзу. Портальна вена – 1,6 см.

Жовчний міхур овальної форми, не збільшений, стінка ущільнена, не потовщена.

Жовчні протоки: стінка не ущільнена, не потовщена, холодох – 0,3 см.

Підшлункова залоза не збільшена, контур рівний, структура однорідна, нормальної ехогенності, дифузно ущільнена.

Селезінка: 16,0*5,5 см (збільшена), (Smax зрізу 80 см²), контур рівний, структура однорідна, v.lienalis – 1,0 см.

Нирки не збільшені, контур рівний, структура однорідна, чашково-мисковий комплекс не розширений, мікроліти – до 3 мм.

УЗ-заклучення: Гепатоспленомегалія. Дифузні зміни паренхіми печінки. Портальна гіпертензія. Хронічний панкреатит. Сольовий діатез.

ЕКГ від 11.02.2014: ритм синусовий, правильний, ЧСС – 101 за 1 хв.

Від проведення ФГДС відмовився.

Проведене лікування:

Переливання еритроцитарної маси (11.02.2014; 13.02.2014; 17.02.2014; 19.02.2014), гемостатична терапія (амінокапронова кислота, транексамова кислота, етамзилат-дицинон), препарати заліза (внутрішньом'язово та перорально).

Хворого виписали у задовільному стані 20.02.2014. У подальшому ми продовжували постійне спостереження за пацієнтом. Унаслідок того, що СГТ може маніфестувати серцевою недостатністю або легеневою гіпертензією, а серцева недостатність при СГТ є найчастіше серцевою недостатністю з високим викидом унаслідок системного шунта, який належить до артеріовенозної мальформації, хворому була проведена ЕхоКГ 18.11.2014:

Корінь АО – 3,7 см (N – 1,4–3,6 см). ЛП: позд. – 5,9 см (N – 3,1–5,1 см), попер. – 5,3 см (N – 2,4–3,8 см). ПП: позд. – 5,8 см (N – 3,4–4,9 см), попер. – 5,3 см (N – 2,9–4,5 см). ЛШ: КДО – 177 мл (N<160 мл), ФВ – 56% (N – 55–72%), Таз – 1,6 см (N – 0,6–1,1 см), Тмшп – 1,6 см (N – 0,6–1,1 см). ПШ: позд. розм. – 8,6 см (N – 5,0–7,8 см), попер. розм. – 4,1 см (N – 2,5–4,2 см). СГЛА – 10 мм рт.ст. (N<25 мм рт.ст.). АК – N. МК – регургітація II ст. ТК – регургітація II ст. Заключення: Недостатність МК, ТК. Дилатація всіх порожнин. Скоротливість ЛШ нормальна. Виражена гіпертрофія ЛШ. ЛГ немає.

У представленому випадку стан демонструє певні особливості клінічної картини, а саме: маніфестна спадковість та розвиток ускладнень у вигляді анемії дуже тяжкого ступеня з необхідністю систематичних замісних гемотрансфузій. До особливостей наведеного опису хворого К. належать: наочна типовість, широка розгорнутість клінічних проявів та необхідність систематичної реалізації програми клінічного ве-

дення, що ми застосували для проведення практичних занять державною та англійською мовами. Наведені клінічні спостереження були покладені нами в основу розробки ситуаційного завдання для контролю набуття студентами клінічних знань та навичок державною та англійською мовами. Також на базі I загальноотерапевтичного відділення Київської міської клінічної лікарні №8 плануються до написання методичні рекомендації для лікарів ЗПСМ за тематикою з використанням наведених матеріалів.

Під час наших практичних занять державною та англійською мовами при підготовці лікарів ЗПСМ ми обговорюємо в якості висновків, що загальна проблема осіб, які мають СГТ та якою повинен вчасно та постійно опікуватися лікар ЗПСМ, – це сидеропенічна анемія. Для попередження її рецидиву широко призначають препарати заліза. Кровотечі, які повторюються, часто потребують трансфузій крові. Легеневі або церебральні СГТ часто потребують хірургічного втручання [16]. З іншого боку, печінкові судинні зміни є часто асимптомними, але можуть фактично призводити до незворотного ураження печінки, її цирозу та погіршення наявної циркуляторної недостатності.

ВИСНОВКИ

У пацієнта з типовими шкірними телеангіектазіями лікар ЗПСМ повинен вчасно запідозрити наявність СГТ, яка є можливим станом, що загрожує життю.

Болезнь Рандю–Вебера–Ослера (наследственная геморрагическая телеангиэктазия) в общей врачебной практике: литературные данные, применение информационно-коммуникативных средств телемедицины в преподавании на государственном и английском языках и собственные клинические наблюдения
V.M. Rudichenko, A.A. Yanovskaya

В статье приведены данные литературы относительно редкого расстройства – наследственной геморрагической телеангиэктазии (НГТ, hereditary hemorrhagic telangiectasia, ННТ), также известной как болезнь Рандю–Вебера–Ослера или болезнь Рандю–Ослера–Вебера. Диагноз «наследственная геморрагическая телеангиэктазия» устанавливают на основании присутствия трех из четырех симптомов: спонтанный эпистаксис (носовые кровотечения), кожные телеангиэктазии, артериовенозные мальформации во внутренних органах и семейный характер заболевания (аутосомно-доминантный тип наследования). Приведено описание собственного клинического наблюдения. К особенностям приведенного описания больного К. принадлежат: явная типичность состояния, широкая развернутость клинических проявлений и необходимость систематической реализации программы клинического ведения, что мы применили для проведения практических занятий на государственном и английском языках. Во время практических занятий использовали информационно-коммуникативные способы телемедицины с обращением к соответствующим англоязычным информационным ресурсам. Указанные материалы применяют во время практических занятий на государственном и английском языках при подготовке врачей общей практики–семейной медицины на додипломном этапе и они служат базой разработки клинической задачи для рассмотрения.

Ключевые слова: наследственная геморрагическая телеангиэктазия, болезнь Рандю–Вебера–Ослера, первичная медико-санитарная помощь, научно-педагогическая деятельность.

Rendu–Weber–Osler disease (hereditary hemorrhagic telangiectasia) in general practice: literature data, using of informational-communicational means of telemedicine in education in national and English languages, and clinical observations
V.M. Rudichenko, A.O. Yanovska

The article presents literature data on rare disorder – hereditary hemorrhagic telangiectasia (HHT), also known as Rendu–Weber–Osler disease. Diagnosis of HHT is made upon presence of three out of four symptoms: spontaneous epistaxis (nasal bleedings), skin telangiectases, arteriovenous malformations in internal organs and familial type of the disease (autosomic-dominant type of inheritance). Article presents own clinical observations. The peculiarities of the description of the case of patient K. are: obvious typical state, broad clinical manifestations and necessities of the systematic monitoring of the patient, which we used in education in national and English languages. During practical classes informational-communicational means of telemedicine are used. Submitted materials are used in education in national and English languages at prediploma training of general practitioners and family doctors and are the basis in elaboration of clinical training case for consideration.

Key words: hereditary hemorrhagic telangiectasia, Rendu–Weber–Osler disease, primary care, scientific-pedagogical activity.

Сведения об авторах

Рудиченко Виталий Михайлович – кафедра общей практики – семейной медицины Национального медицинского университета имени А.А. Богомольца, 04053, г. Киев, ул. Пимоненко, 10; тел.: (044) 484-08-96

Яновская Анастасия Александровна – Киевская городская клиническая больница № 8, 04021, г. Киев, ул. Кондратюка, 8; тел.: (044) 502-64-03

СПИСОК ЛІТЕРАТУРИ

1. Баренфельд О.І., Рудіченко В.М., Рудковський В.А., Лінник О.М., Кушнерова М.О., Балабай А.А. Важкий пацієнт з васкулярною пухлиною. Клінічний випадок ускладненої епітеліоїдної гемангіоендотеліоми правого передсердя та його застосування у викладанні державною та англійською мовами при підготовці лікарів загальної практики-сімейної медицини на додипломному етапі // Сімейна медицина. – 2014. – №2. – С. 44–49.
2. Кацупеева А.О., Бондар І.С., Ротор М.Б., Сімовських Г.А. Клобаза – препарат вибору у лікуванні хворих на псоріаз // Тези доповідей міжнародної наукової конференції студентів та молодих вчених, присвячена 200-річчю з дня народження М.І. Пирогова, Одеса, 22–23.04.2010. – Одеса: Одес. держ. мед. ун-т, 2010. – С. 132.
3. Рудіченко В.М. Застосування мережевих засобів телемедицини при проведенні практичних занять англійською мовою у підготовці зі спеціальності «загальна практика-сімейна медицина» на додипломному рівні // Тези за матеріалами Всеукраїнської науково-практичної конференції «Сучасні підходи до терапії та реабілітації хворих з внутрішньою і професійною патологією», Запоріжжя, 19-20.03.2014. – Запоріжжя, 2014. – С. 14–15.
4. Bruzgielewicz A., Broiek-Madra E., Osuch-Wycikiewicz E. et al. Difficulties in the treatment of epistaxis in Rendu-Osler-Weber disease // Otolaryngol. – 2006. – 5. – 97–102.
5. Chamberlain S.M., Patel J., Carter-Balart J. et al. Evaluation of patients with hereditary hemorrhagic telangiectasia with video capsule endoscopy: a single center prospective study // Endoscopy. – 2007. – 39. – 516–520.
6. Dakeishi M., Shioya T., Wada Y. et al. Genetic epidemiology of hereditary hemorrhagic telangiectasia in a local community in the northern part of Japan // Hum. Mut. – 2002. – 19. – 140–148.
7. Dave R.U., Mahaffey P.J., Monk B.E. Cutaneous lesions in hereditary haemorrhagic telangiectasia: successful treatment with the tunable dye laser // J. Cutan. Laser Ther. – 2000. – 2. – 191–193.
8. Di Gennaro L., Ramunni A., Suppressa P. et al. Asymptomatic microhematuria: an indication of hereditary hemorrhagic telangiectasia? // J. Urol. – 2005. – 173. – 106–109.
9. Finkbeiner R.L. Progressive laser treatment of hereditary hemorrhagic telangiectasia of the gingival: case report // Int. J. Periodontics Restorative Dent. – 2004. – 24. – 288–294.
10. Folz B.J., Lippert B.M., Wollstein A.C. et al. Mucocutaneous telangiectases of the head and neck in individuals with hereditary hemorrhagic telangiectasia – analysis of distribution and symptoms // Eur. J. Dermatol. – 2004. – 14. – 407–411.
11. Folz B.J., Wollstein A.C., Lippert B.M., Werner J.A. Morphology and distribution of nasal telangiectasia in HHT-patients with epistaxis // Am. J. Rhinol. – 2005. – 19. – 65–70.
12. Fontalba A., Fernández-Luna J.L., Zarrabeitia R. et al. Copy number variations in endoglin locus: mapping of large deletions in Spanish families with hereditary hemorrhagic telangiectasia // B.M.C. Medical Genetics. – 2013. – 14. – 121–129.
13. Gajda S., Szczepanik A.M., Misiak A., Szczepanik A.B. Excision of the rectum due to carcinoma in patient with hereditary hemorrhagic telangiectasia // Pol. Merkuriz Lek. – 2011. – 31. – 45–47.
14. Gutmacher A.E., Marchuk D.A., White R.I. Hereditary hemorrhagic telangiectasia // N. Engl. J. Med. – 1995. – 333. – 918–924.
15. Hopp R.N., De Siqueira D.C., Sena-Filho M., Jorge J. Oral vascular malformation in a patient with hereditary hemorrhagic telangiectasia: a case report // Spec. Care Dentist. – 2012. – 32. – 11–14.
16. Kamicki B., Biochowiak K., Olek-Hrab K. et al. Hereditary haemorrhagic telangiectasia in a patient taking anticoagulant drugs who has sustained facial trauma // Postep. Derm. Alergol. – 2013. – 30. – 199–202.
17. Kluger N., Riviere S., Coupier I. Association of hereditary haemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber syndrome) and malignant melanoma in two patients // Melanoma Res. – 2007. – 17. – 201–203.
18. Kostrzewska-Poczekaj M., Wrybel M., Rydzanicz M. et al. Analysis of molecular background of hereditary haemorrhagic telangiectasia in Rendu-Osler-Weber disease – preliminary results // Otolaryngol. – 2008. – 62. – 700–704.
19. Lee H.E., Sagong C., Yeo K.Y. et al. A case of hereditary haemorrhagic telangiectasia // Ann. Dermatol. – 2009. – 21. – 206–208.
20. Lenato G.M., Guanti G. Hereditary haemorrhagic telangiectasia (HHT): genetic and molecular aspects // Curr. Pharm. Des. – 2006. – 12. – 1173–1193.
21. Letteboer T.G., Mager H.J., Snijder R.J. et al. Genotype-phenotype relationship for localization and age distribution of telangiectases in hereditary hemorrhagic telangiectasia // Am. J. Med. Genet. – 2008. – 1. – 2733–2739.
22. Sabba C., Gallitelli M., Pasculli G. et al. HHT: a rare disease with a broad spectrum of clinical aspects // Curr. Pharm. Des. – 2006. – 12. – 1217–1220.
23. Shovlin C.L. Hereditary haemorrhagic telangiectasia: pathophysiology, diagnosis and treatment // Blood Rev. – 2010. – 2. – 203–219.
24. Shovlin C.L., Gutmacher A.E., Buscarini E. et al. Diagnostic criteria for hereditary hemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber syndrome) // Am. J. Med. Genet. – 2000. – 91. – 66–67.
25. Skorek A., Stankiewicz C. The problems in diagnosis and management of Rendu-Osler-Weber disease // Otolaryngol. – 2010. – 9. – 155–159.
26. Zarrabeitia R., Albicana V., Salcedo M. et al. A review on clinical management and pharmacological therapy on hereditary haemorrhagic telangiectasia (HHT) // Curr. Vasc. Pharmacol. – 2010. – 8. – 473–481.

Стаття постуила в редакцію 15.12.2014