

Болезнь Рандю-Ослера-Вебера. Междисциплинарный подход

Зав. кафедрой факультетской терапии им. А.Я. Губергрица, д.м.н., Моногарова Н.Е., ассистент кафедры факультетской терапии им. А.Я. Губергрица Забазнова Ю.В., ординатор кафедры факультетской терапии им. А.Я. Губергрица Колесник А.Г., врач пульмонологического отделения ГБУ ДНР «РКБ им. М.И. Калинина»
Бедак А.С.

28 января 2026 г. Донецк

Наследственная геморрагическая телеангиоэктазия (НГТ)

- НГТ – это редкое генетическое заболевание, наследуемое по аутосомно-доминантному типу, характеризующееся сосудистыми дисплазиями с образованием телеангиоэктазий на коже и слизистых оболочках, артериовенозными мальформациями во внутренних органах.

Эпидемиология

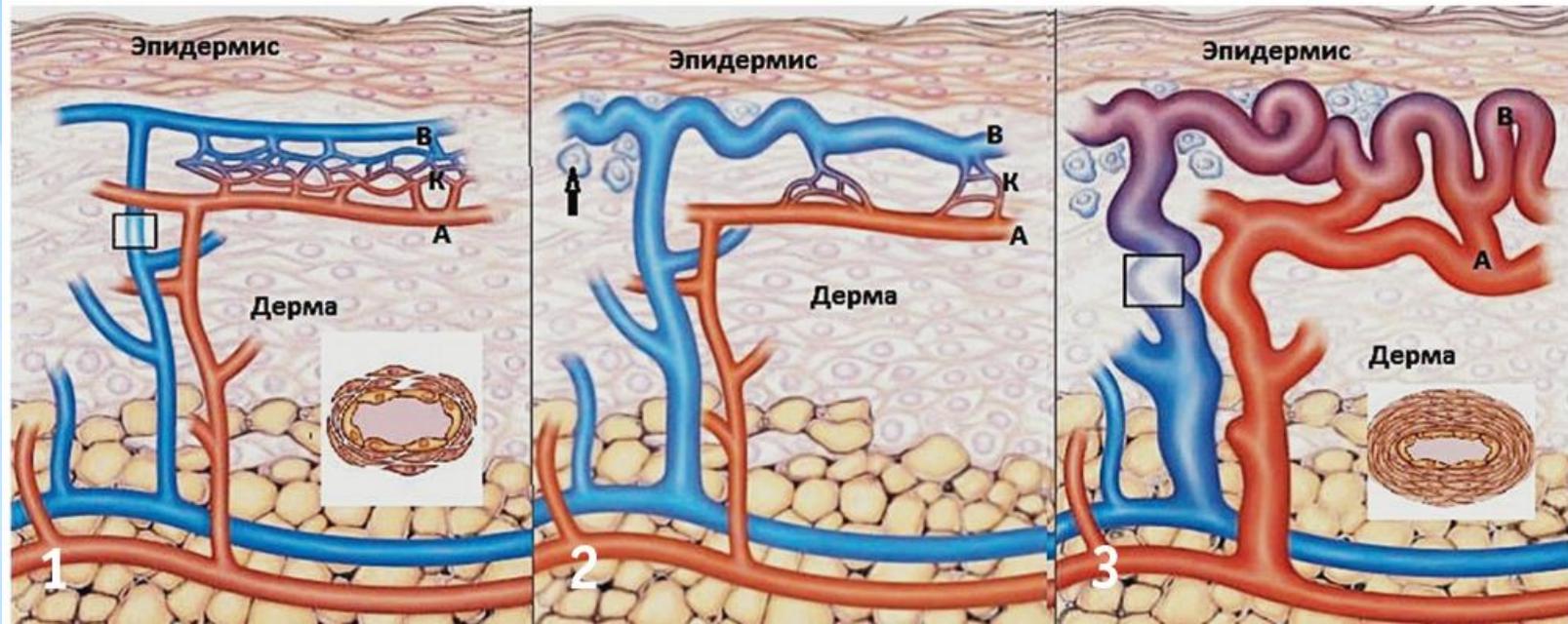
Заболевание с равной долей вероятности поражает как мужчин, так и женщин. Встречаемость варьирует от 1:3 500 до 1:100 000, в России составляет – 1:50 000

Патогенез

За развитие болезни отвечают два гена:

- Ген, ответственный за эндоглин (ENG)
- Ген, ответственный за активиноподобный рецептор для фермента киназы1 (ALK1)

Мутация этих генов приводит к развитию дефектов эндотелиальных клеток, слабости периваскулярной соединительной ткани, что вызывает дилатацию капилляров и посткапиллярных венул и патологическую васкуляризацию, проявляющуюся телеангиоэктазиями и артериовенозными шунтами.



Клинические проявления

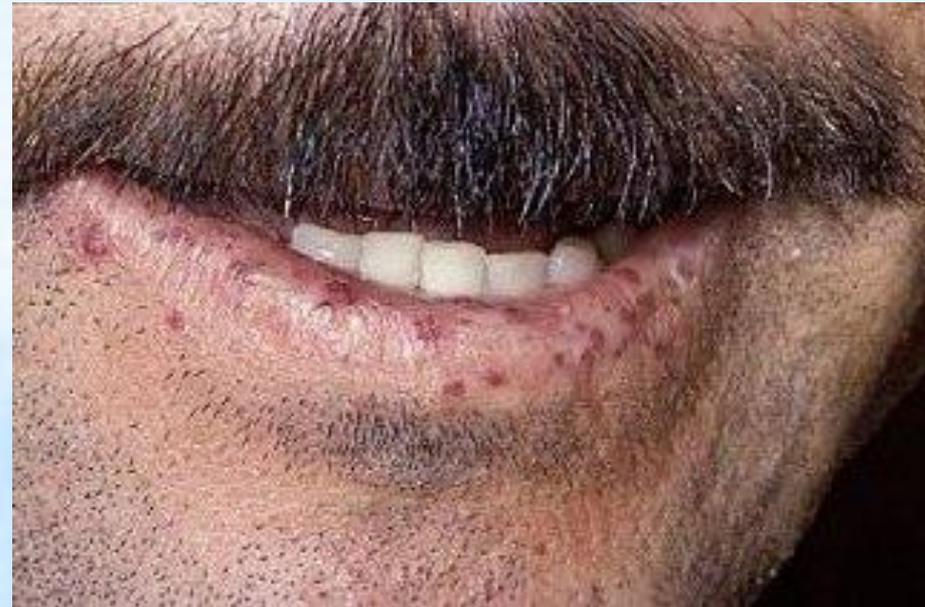
Первые симптомы заболевания могут появиться в первый год после рождения, однако заболевание может возникнуть в любом возрасте. Пик клинической манифестации более чем в 70% случаев приходится на 16-летний возраст.

Патогномоничным признаком принято считать носовые кровотечения и многочисленные телеангиоэктазии. Реже регистрируют кровотечения из ЖКТ и легких, гематурию, кровоизлияния в головной и спинной мозг, сетчатку глаза.



Кожные проявления заболевания

Телеангиоэктазии («сосудистые звездочки») имеют вид небольших (1 - 10 мм) плоских неппульсирующих образований, от пурпурно-фиолетового до ярко-красного цвета бледнеющих при надавливании, часто кровоточащих при незначительной травме и их количество увеличивается с течением времени. Телеангиоэктазии могут локализоваться на слизистой оболочке носа, губ, десен, языка, щек, на коже волосистой части головы, лица, конечностей, туловища, а также на конъюнктиве и под ногтями. Характерна симметричность поражения.



Однако стоит отметить, что высыпания на коже развиваются позже, чем появляются «сосудистые звездочки» на слизистой оболочке носа. Носовые кровотечения в подавляющем большинстве случаев являются первым клиническим проявлением заболевания.

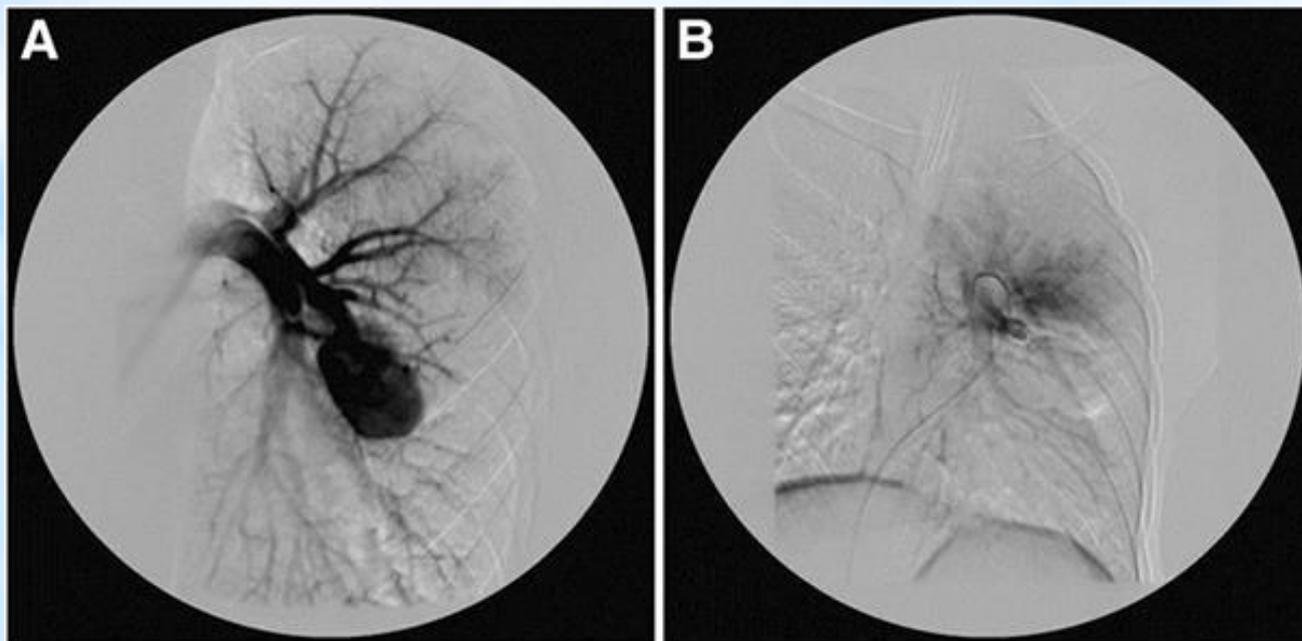
Телеангиоэктазии
ладоней у
пациента с
заболеванием
Рандю-Ослера-
Вебера





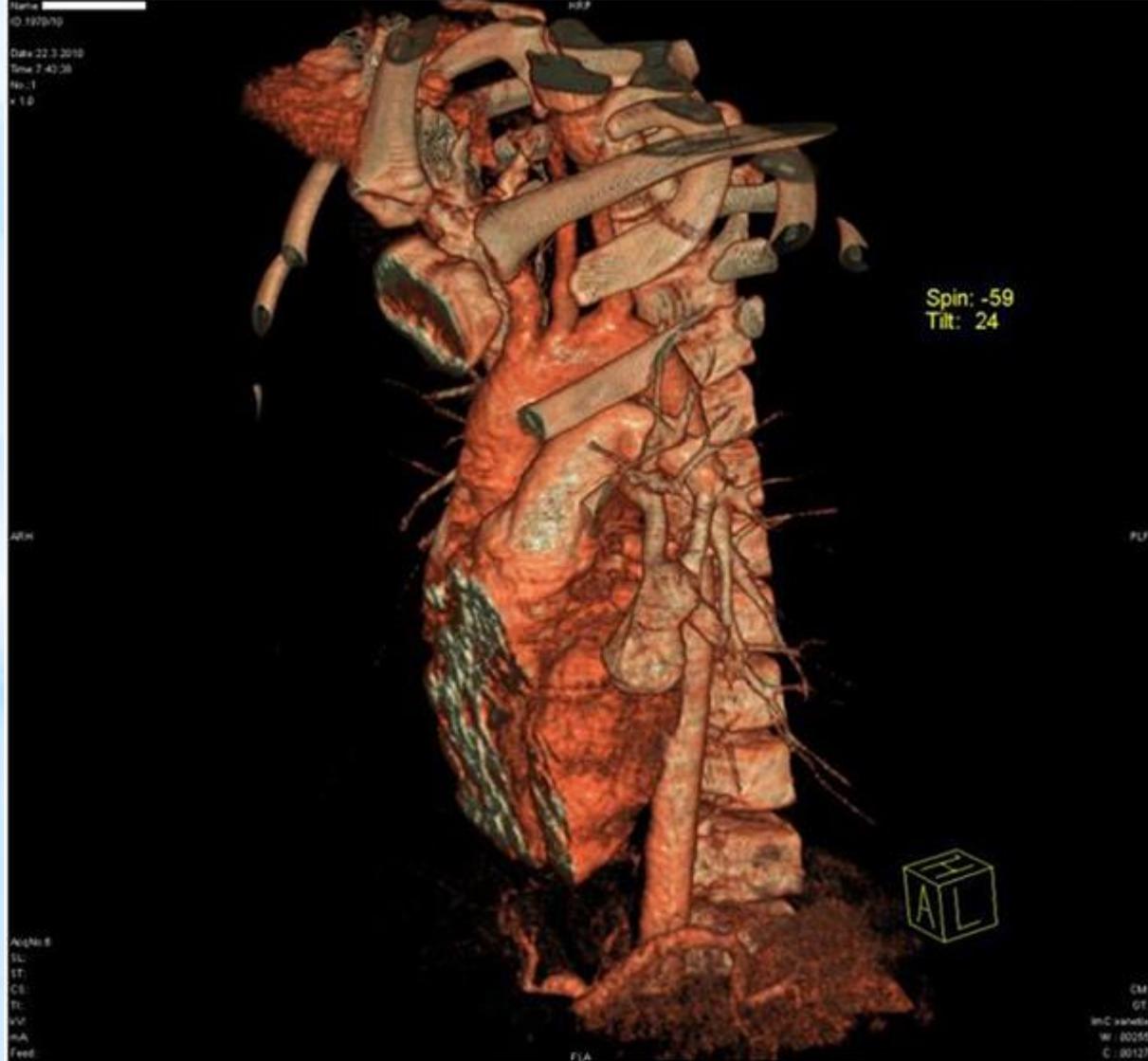
Дыхательная система

Артериовенозные шунты в легких имеют множественный характер распространения и преимущественно поражают нижние доли легких (в 80–90% являются проявлением болезни Рандю–Ослера–Вебера), часто протекают асимптомно или проявляются одышкой при физической нагрузке.



А. Артериовенозная мальформация и аневризма сегментарной ветви легочной артерии.

В. Состояние после эмболизации сегментарной левой ветви легочной артерии с окклюзией артериовенозной аномалии.



Трехмерная компьютерная томографическая ангиография показала 35-мм сосудистую мальформацию в левой верхней доли с одной питающей артерией (ответвление легочной артерии) и одной отводящей венной

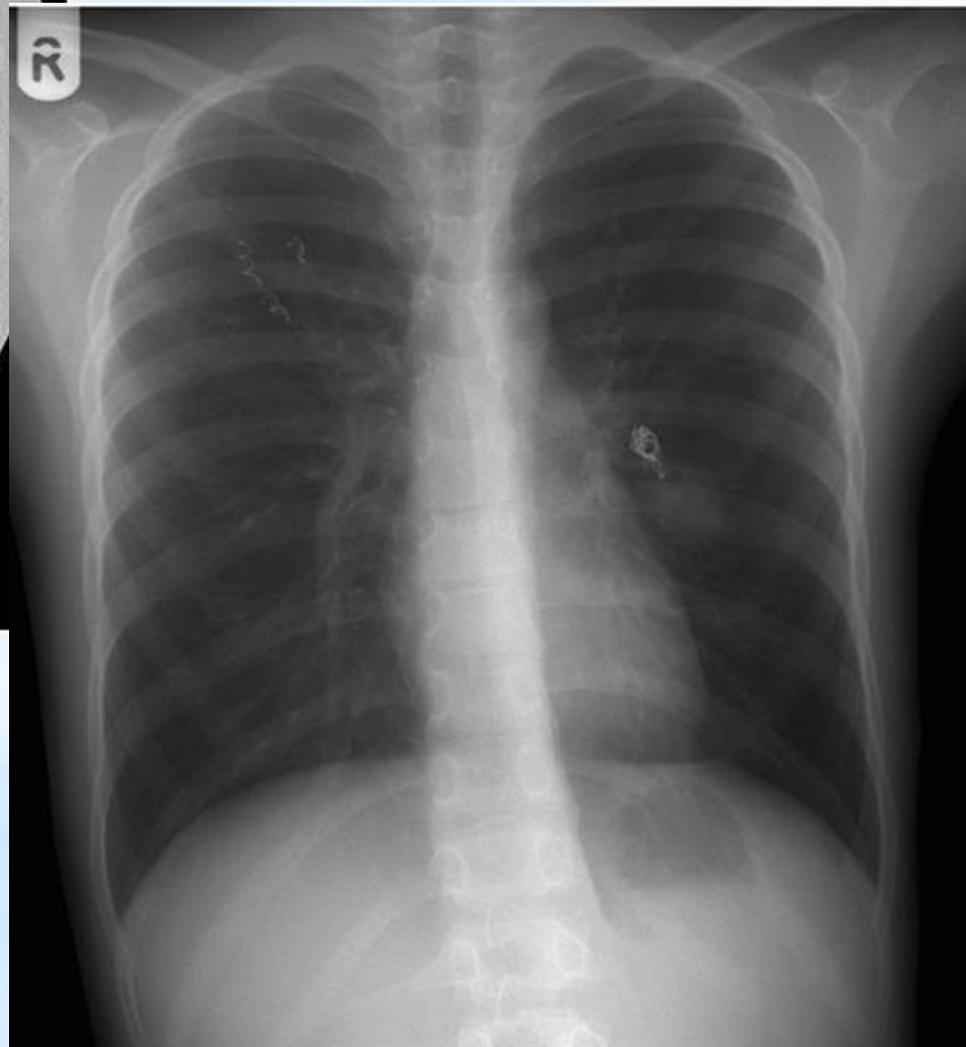
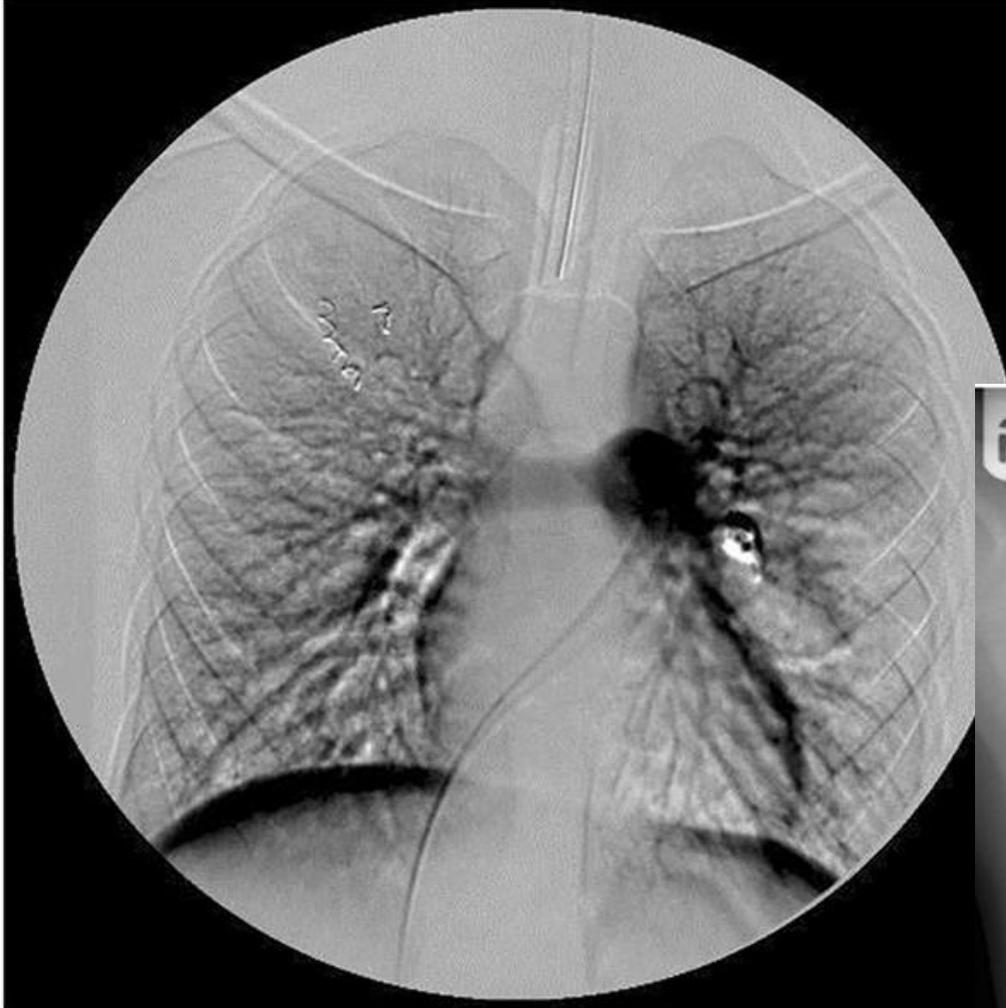


А. Артериовенозная мальформация вершины правого легкого с двумя питающими артериями.

В. Состояние после эмболии одной из артерий АВМ.

С. Состояние после эмболии второй артерии АВМ.

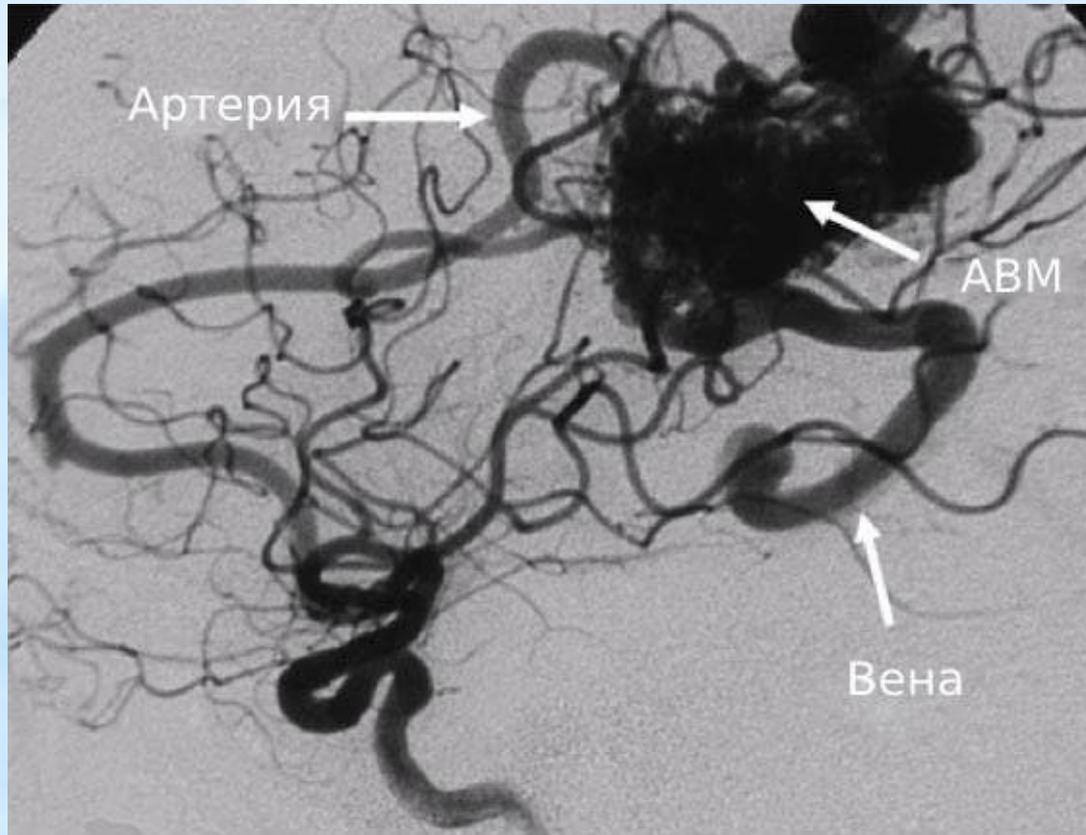
*Рентгенография со стальными
спиралями после эмболизации
легочных артериовенозных
мальформаций в правом и левом
легком*



*Ангиограмма после
эмболизации*

Нервная система

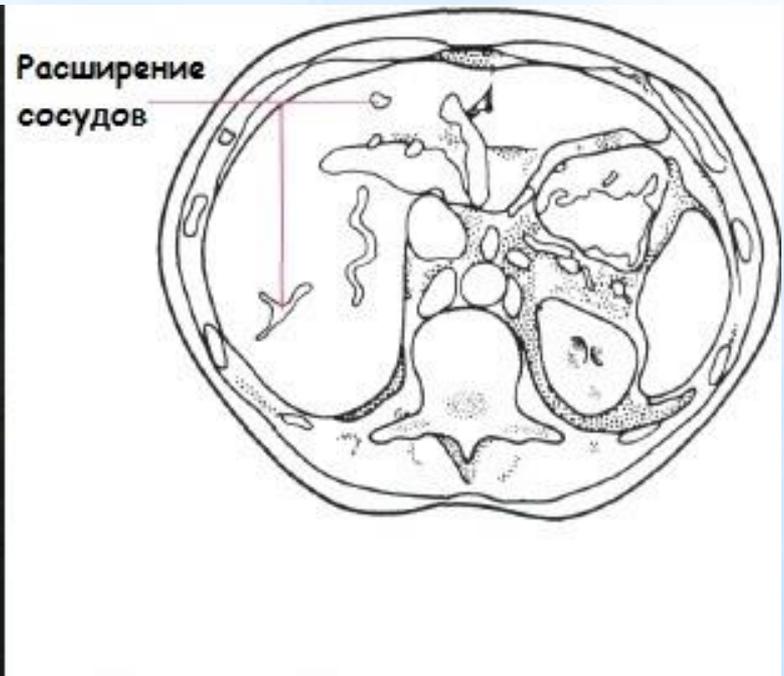
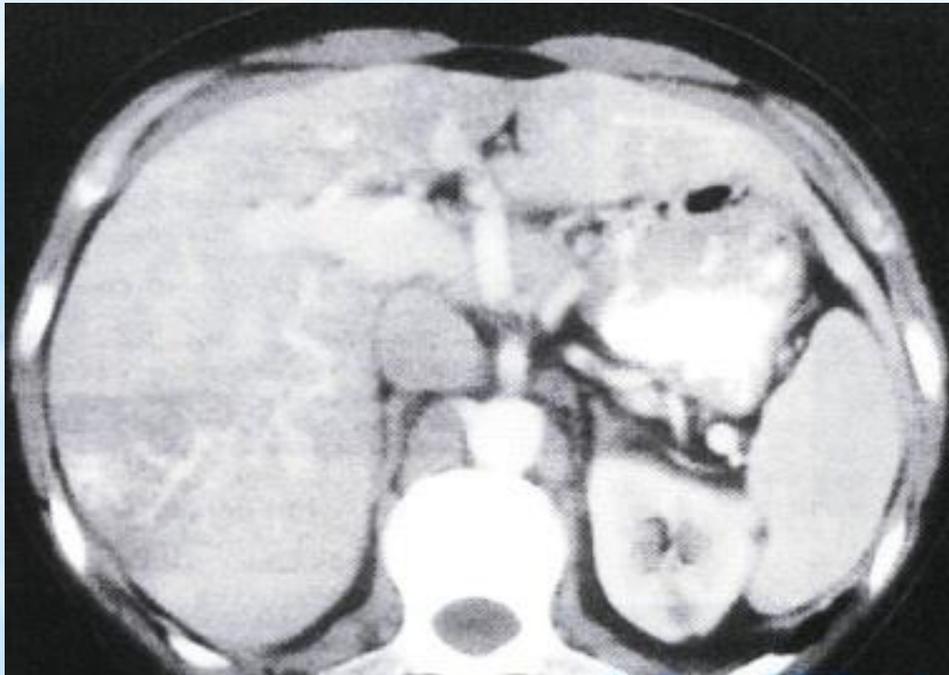
Наиболее часто церебральные сосудистые мальформации располагаются в головном мозге, реже – в спинном мозге.



Церебральная артериовенозная мальформация при болезни Рандю-Ослера-Вебера. КТ-ангиография.

ЖКТ

- По данным эндоскопических исследований, у 80% пациентов с НГТ имеются телеангиэктазии в ЖКТ, особенно в желудке и тонком кишечнике, протекающие бессимптомно или вызывающие кровотечения.
- Печеночные АВМ при этом заболевании наблюдаются относительно редко – у 8% пациентов. Могут приводить к портальной гипертензии, циррозу печени.



КТ видны множественные расширения сосудов.

- По частоте встречаемости клинические симптомы у пациентов с болезнью Рандю–Ослера–Вебера: носовые кровотечения – 90%, кожные телеангиоэктазии – 75%, поражение легких (АВМ) – до 50%, поражение сосудов печени – у 30%, ЖКК – у 15%, поражение ЦНС – до 23%.

Диагностика

Критерии постановки диагноза. В настоящее время для диагностики НГТ остаются актуальными критерии Curacao (1999):

- Рецидивирующие спонтанные носовые кровотечения
- Множественные телеангиоэктазии на коже и слизистых оболочках
- Артериовенозные аневризмы внутренних органов (легких, головного и спинного мозга, печени, ЖКТ)
- Наличие родственника первой линии родства, соответствующего первым трем критериям.

Диагноз НГТ считается подтвержденным, если у пациента имеются 3 или 4 критерия, возможным – при наличии 2 критериев, сомнительным – при наличии менее 2 критериев.

Лечение

В основе рекомендаций по лечению НГТ лежит необходимость использования междисциплинарного подхода.

Роль специалистов в междисциплинарной команде:

Терапевт или врач общей практики выполняет координирующую функцию, осуществляет первичное выявление заболевания, контроль общего состояния пациента.

ЛОР-врач играет ключевую роль, так как носовые кровотечения являются наиболее частым и ранним симптомом заболевания.

Гематолог занимается диагностикой и лечением железодефицитной анемии, возникающей вследствие хронических кровопотерь.

Дерматовенеролог занимается диагностикой и лечением телеангиоэктазий.

Кардиолог и пульмонолог участвуют в выявлении и лечении артериовенозных мальформаций лёгких, а также в контроле сердечно-сосудистых осложнений.

Невролог и нейрохирург осуществляют наблюдение пациентов с церебральными АВМ, проводят профилактику и лечение.

Гастроэнтеролог отвечает за диагностику и лечение телеангиоэктазий желудочно-кишечного тракта.

Медицинский генетик подтверждает диагноз с помощью молекулярно-генетических исследований, проводит генетическое консультирование и скрининг членов семьи пациента.

Заключение

Таким образом, болезнь Рандю–Ослера–Вебера является мультисистемным заболеванием, требующим комплексного и пожизненного наблюдения. Междисциплинарный подход позволяет своевременно выявлять осложнения, повышать эффективность лечения и улучшать прогноз и качество жизни пациентов.

Спасибо за внимание!