

ТРОМБОЗ У РЕБЁНКА ИЗ СЕМЬИ С ОТЯГОЩЁННЫМ АНАМНЕЗОМ

Пилясова А.Д., Внукова Е.В., Александрова Д.М.

Научный руководитель: доцент Л.Е. Ларина

Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: клинический случай; дети; тромбоз вен; диагностика; лечение

Актуальность. Максимальная частота венозных тромбозов у детей приходится на младенческий и подростковый возраст. Предрасположенность к образованию тромбов может быть вызвана генетическими факторами, поэтому наличие отягощённого семейного анамнеза по тромбогенным состояниям должно настораживать специалистов. Отсутствие протромбогенных мутаций не является доказательством отсутствия вероятности тромбоза.

Описание клинического случая. Мальчик, 14 лет, экстренно доставлен в отделение после появления сильных болей и отёка левой конечности. Ребёнку было проведено УЗИ вен нижних конечностей, выявлены признаки тромбоза левой поверхностной бедренной вены. Семейный анамнез отягощён по тромботическим состояниям (мать и дед по материнской линии — носители гомозиготной мутации FV, повторные тромбозы). При поступлении больного состояние средней тяжести. Локальный статус: венозный рисунок не усилен, кожа розовая без цианоза. Окружность левой нижней конечности больше правой. Левое бедро при пальпации болезненно. Лабораторно: снижение антитромбина III (26%), повышение уровня гомоцистеина до 10,8 мкмоль/л, увеличение концентраций D-димера в 30 раз. При УЗИ подвздошных вен и вен нижних конечностей обнаружены окклюзионный тромбоз общей и наружной подвздошных вен, общей бедренной вены и собственной вены бедра слева, ствола большой подкожной вены слева, признаки флегбостаза в подколенной и глубоких венах голени слева. Ребёнку была назначена гепаринотерапия, заместительная терапия концентратом антитромбина III. Учитывая данные наследственного анамнеза, заподозрена мутация Лейдена и проведено генетическое исследование, по данным которого найдены незначимые гетерозиготные мутации в генах фолатного цикла. На фоне проводимой антикоагулянтной терапии отмечена положительная динамика в виде уменьшения болевого синдрома и окружности левой нижней конечности, при контрольном УЗИ — неполная реканализация тромбоза общей подвздошной вены и ствола большой подкожной вены. Большой был выписан домой с рекомендациями продолжить антикоагулянтную терапию далтепарином натрия амбулаторно под наблюдение педиатра и гематолога по месту жительства.

Заключение. Тромбоэмбolicкие заболевания являются серьёзной причиной смертности, поэтому необходимо тщательное обследование ребёнка. В связи с тем, что у ребёнка не обнаружена мутация, которая есть у матери в гомозиготном состоянии, требуется обследование ребёнка и родителей: пересмотр данных предыдущего генетического анализа или поиск других мутаций, приводящих к тромбозу.

* * *