

ГЕМАТОГЕННАЯ ТРОМБОФИЛИЯ, ОСЛОЖНЁННАЯ ТРОМБОЭМБОЛИЕЙ ЛЁГОЧНОЙ АРТЕРИИ И НАРУШЕНИЕМ МОЗГОВОГО КРОВООБРАЩЕНИЯ

Бородкин И.О., Демина С.А., Болкисев Н.А.

Научный руководитель:

к.м.н., доцент Л.Е. Ларина

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

Ключевые слова: дети, тромбофилия, диагностика

Актуальность. Тромбофилия — это врождённый или приобретённый дефект гемостаза, приводящий к высокой степени предрасположенности к тромбозам. Данный клинический случай относится к формам: связанной с нарушением фибринолиза (гомозиготная мутация в гене *PAI-1*) и метаболической (гетерозиготная мутация в гене *MTHFR*). Тромбофилия служит фактором риска развития тромбоза лёгочной артерии (ТЭЛА) и остро нарушенного мозгового кровообращения (ОНМК).

Описание клинического случая. Больная Н., 14 лет. Из анамнеза известно, что в конце июля 2018 г. девочка вернулась из г. Геленджика, после чего по прошествии суток было отмечено повышение температуры тела до 39°C без катаральных явлений; на следующий день температура тела нормализовалась, а затем снова поднялась до фебрильной, наблюдались головная боль и тремор рук. Через 2 дня после сна больная упала в ванной с высоты собственного роста, отмечался генерализованный тонико-клонический приступ длительностью 1 мин, купированный самостоятельно. Доставлена в отделение реанимации и интенсивной терапии машиной скорой медицинской помощи в состоянии дезориентации. По данным проведённой компьютерной томографии (КТ-ангиография) выявлен тромбоз левой лёгочной артерии неизвестной давности, а также локальное нарушение кровотока в сосудах головного мозга, начата гепаринотерапия непрерывной суточной инфузией. После стабилизации состояния переведена в отделение неврологии для обследования причин ОНМК и лечения, откуда уже поступила в гематологическое отделение для диагностики и продолжения антикоагулянтной терапии. Были выявлены мутации в системе гемостаза: гетерозиготная мутация в гене *MTHFR* (677C>T) и гомозиготная — в гене *PAI-1*. Была подобрана доза далтепарина натрия. В последующие плановые посещения отмечалась положительная динамика. Оперативное обнаружение нарушений гемодинамики в сосудах малого круга и головного мозга позволили вовремя назначить приём патогенетических препаратов, восстановивших кровообращение и спасших жизнь пациентки.

Заключение. Тромбофилия — патологическое состояние свёртывающей системы крови, характеризующееся повышенным риском образования тромбов. Заболевание может стать причиной развития ОНМК, ТЭЛА и тромбоза глубоких вен, поэтому своевременная диагностика и приём патогенетических лекарственных средств являются важными мерами профилактики этих осложнений.