

# Врожденные (наследственные) тромбофилии.

Подготовил студент 5-го курса,  
9-й группы, лечебного  
факультета

Балиндов

Дмитрий



При наследственных тромбофилиях у человека имеется дефектный ген, обуславливающий нарушение в системе свертывания крови с склонностью к образованию тромбов в сосудах. Этот дефект у мужчин проявляется чаще после сорока, у женщин — во время беременности.



Врожденные дефекты гемостаза в популяции наблюдаются у 0,1-0,5% по данным литературы, а среди пациентов с тромбозами они составляют 1-8%.

## **ПРИЧИНЫ:**

Беременность является состоянием, в 5-6 раз увеличивающим риск венозных тромбозов, что обусловлено состоянием физиологической гиперкоагуляции. При осложненном течении беременности, родов и послеродового периода риск возникновения тромботических осложнений возрастает.

**Критериями отбора беременных для обследования на генетически обусловленную тромбофилию являются:**

- семейный анамнез — тромбозэмболии в возрасте до 40 лет у родственников
- неясные эпизоды венозных и/или артериальных тромбозов в возрасте до 40 лет
- рецидивирующие тромбозы у пациентки и ближайших родственников
- тромбозэмболические осложнения при беременности, после родов, при использовании гормональной контрацепции
- невынашивание беременности, мертворождения, задержка внутриутробного развития плода, отслойка плаценты



# Генетически обусловленные формы тромбофилии:

- дефицит антитромбина 111
- дефицит протеина С
- дефицит протеина S
- мутация V фактора (Leiden мутация)
- мутация гена протромбина
- гипергомоцистеинемия



## **Дефицит антитромбина 111:**

**Антитромбин 111-естественный антикоагулянт, синтезируется в печени и эндотелиальных клетках. Дефицит антитромбина 111 наследуется по аутосомно-доминантному типу.**

**Большинство носителей этой патологии гетерозиготы, гомозиготы погибают очень рано от тромбоэмболических осложнений.**

**Частота встречаемости в популяции 0,3%, среди пациентов с тромбоэмболиями**

**3-8%.**



## Дефицит протеина С:

Протеин С- естественный антикоагулянт, витамин К-зависимый гликопротеин, синтезируется в печени в неактивной форме. При беременности его уровень повышается в несколько раз, еще больше в послеродовом периоде. Дефицит протеина С наследуется по аутосомно-доминантному типу. Гомозиготные носители погибают внутриутробно или после рождения. У новорожденных дефицит протеина С связан с заболеванием - молниеносная пурпура новорожденных. На коже образуются очаги некроза и язвы, нередко тромбозы в сосуды головного мозга.



## Дефицит протеина S:

Протеин S синтезируется в печени, является, витамин K –зависимым.

Дефицит протеина S проявляется рецидивирующими венозными тромбозами и ТЭЛА.

Протеин S - неэнзиматический кофактор протеина C в инактивации факторов Va и VIIIa, обладает своей независимой от протеина C антикоагулянтной активностью.



**Мутация V фактора Leiden является наиболее частой причиной тромбофилии. Риск тромбозов чрезвычайно велик, в 8 раз выше чем без мутации.**

**По данным исследований риск прерываний беременности при этой патологии в 2 раза выше.**



Мутация гена протромбина встречается в 10-15% среди наследственных тромбофилий. У фактора характерны очень ранние тромбозы в возрасте 20-25 лет, риск тромбозов при беременности увеличивается в десятки раз.



## **Гипергомоцистеинемия:**

Причины гипергомоцистеинемии могут быть наследственными и приобретенными. Приобретенная гипергомоцистеинемия: развивается при дефиците витаминов В6, В12, фолиевой кислоты, при гипотиреозе, диабете, болезни почек. Гипергомоцистеинемия является одной из причин дефектов развития центральной нервной системы эмбриона.



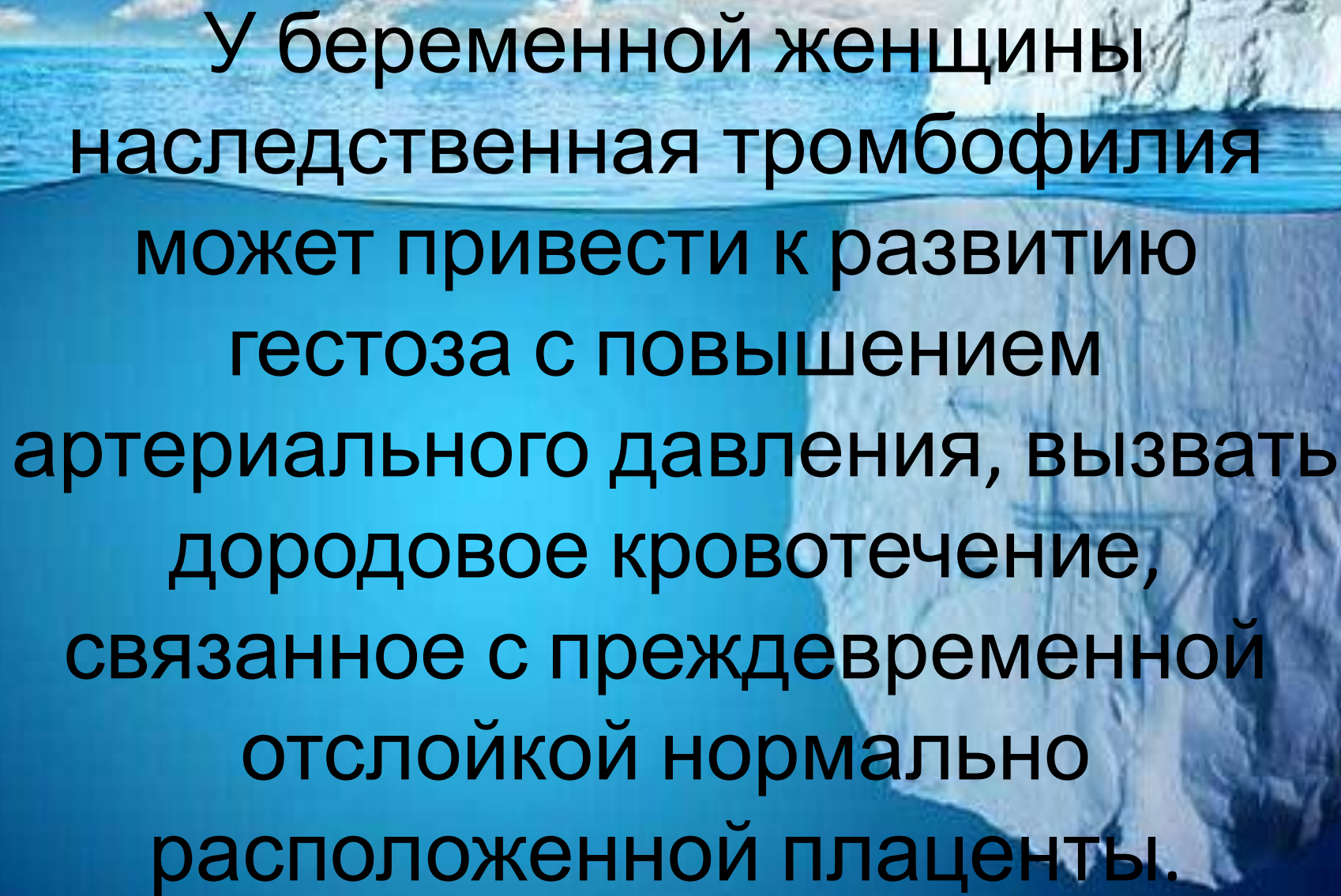
## СИМПТОМЫ:

Физиологическая беременность у всех женщин сопровождается повышением свёртывания крови.

Повышенная свёртываемость крови при беременности направлена на предотвращение патологической кровопотери в родах. Но если у беременной есть дефектный ген гемостаза — наследственная тромбофилия, то свёртываемость повышается значительно и может привести к образованию тромбов в сосудах плаценты, что влечёт за собой развитие таких осложнений, как угроза прерывания беременности, плацентарная недостаточность с задержкой развития плода и его кислородным голоданием (гипоксией); в тяжёлых случаях, при выраженном тромбозе беременность может закончиться даже неблагоприятным исходом — гибелью плода на разных сроках беременности.

Обычны такие жалобы как боли в ногах, тяжесть и распирающие ощущения в икрах, ночные судороги в конечностях.



The background of the slide is a photograph of an iceberg in the ocean. The top part of the iceberg is visible above the water surface, while the much larger, submerged part is visible below. The water is a deep blue, and the sky is light blue with some white clouds. The text is overlaid on the image in a bold, black, sans-serif font.

У беременной женщины наследственная тромбофилия может привести к развитию гестоза с повышением артериального давления, вызвать дородовое кровотечение, связанное с преждевременной отслойкой нормально расположенной плаценты.



# ЛЕЧЕНИЕ

Лечение включает применение антикоагулянтов, понижающих свёртывание крови, ведущими из которых являются низкомолекулярные гепарины.

Наряду с антикоагулянтами пациенты получают препараты, влияющие на функцию тромбоцитов, а также улучшающие функцию печени, где происходит выработка всех свёртывающих и противосвёртывающих факторов.

При некоторых формах наследственных тромбофилий назначаются препараты фолиевой кислоты, что также позволяет предотвратить повышенное тромбообразование.



Всем пациенткам с повышенным риском тромбозов назначается антитромботический рацион, исключая жирное мясо, сало, бобовые, твёрдые сорта сыра, жирное цельное молоко, листовые овощи (шпинат, сельдерей, петрушка).

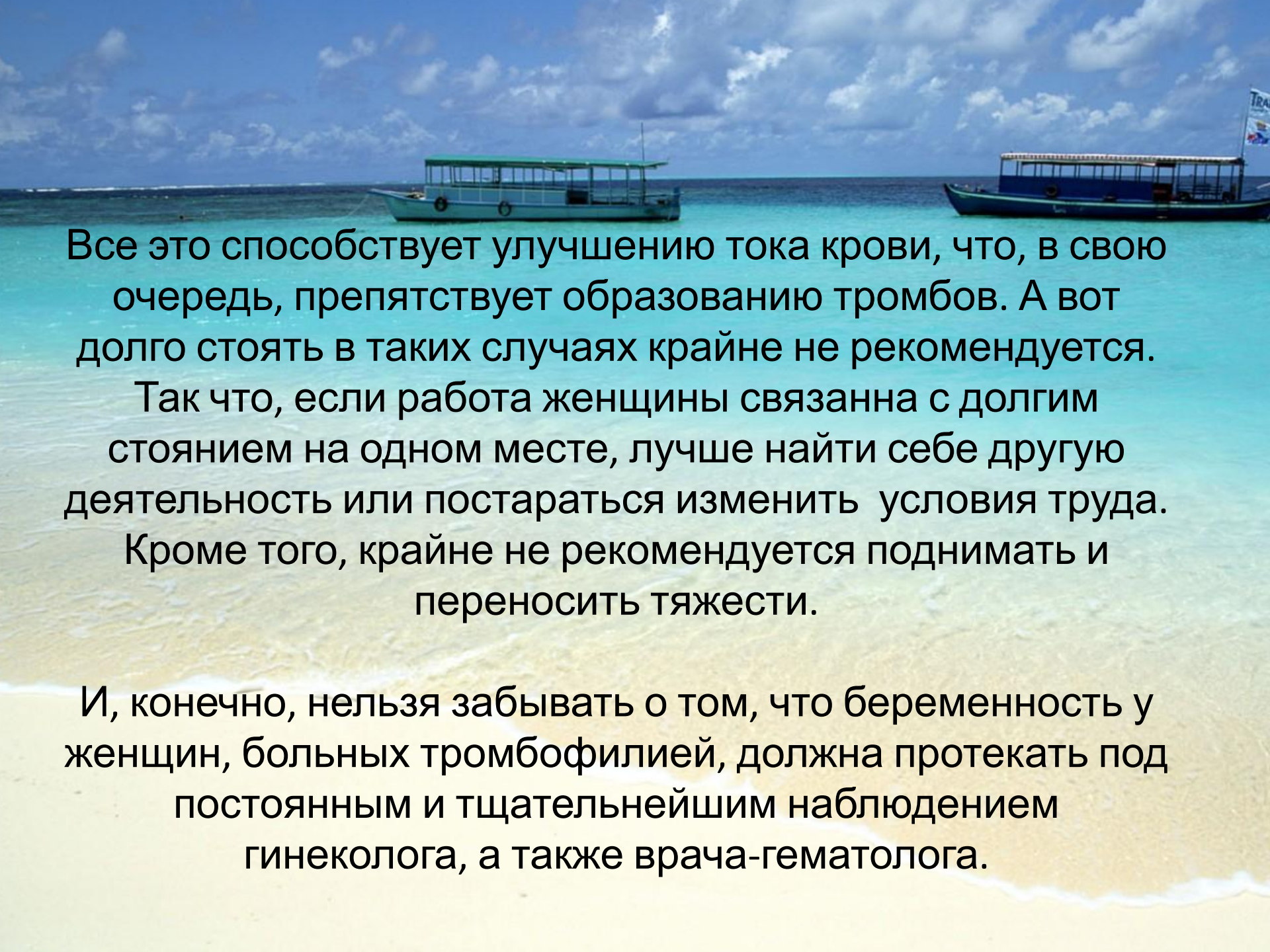
Желательные продукты, способствующие снижению свёртываемости крови: морепродукты, корнеплоды, ягоды (клюква, брусника, виноград, калина, черноплодная рябина); сухофрукты (инжир, финики, чернослив, курага, изюм), морская капуста, имбирь.



Также при наследственной тромбофилии при беременности необходимы:

- Нормализация труда (ликвидация длительного стояния, подъема тяжести),
- Ношение эластичных бинтов или медицинского компрессионного трикотажа
- возвышенное положение ног в кровати на 10 – 15см
- Лечебная физкультура
- Самомассаж
- Рациональное питание, исключая прием острой и жирной пищи



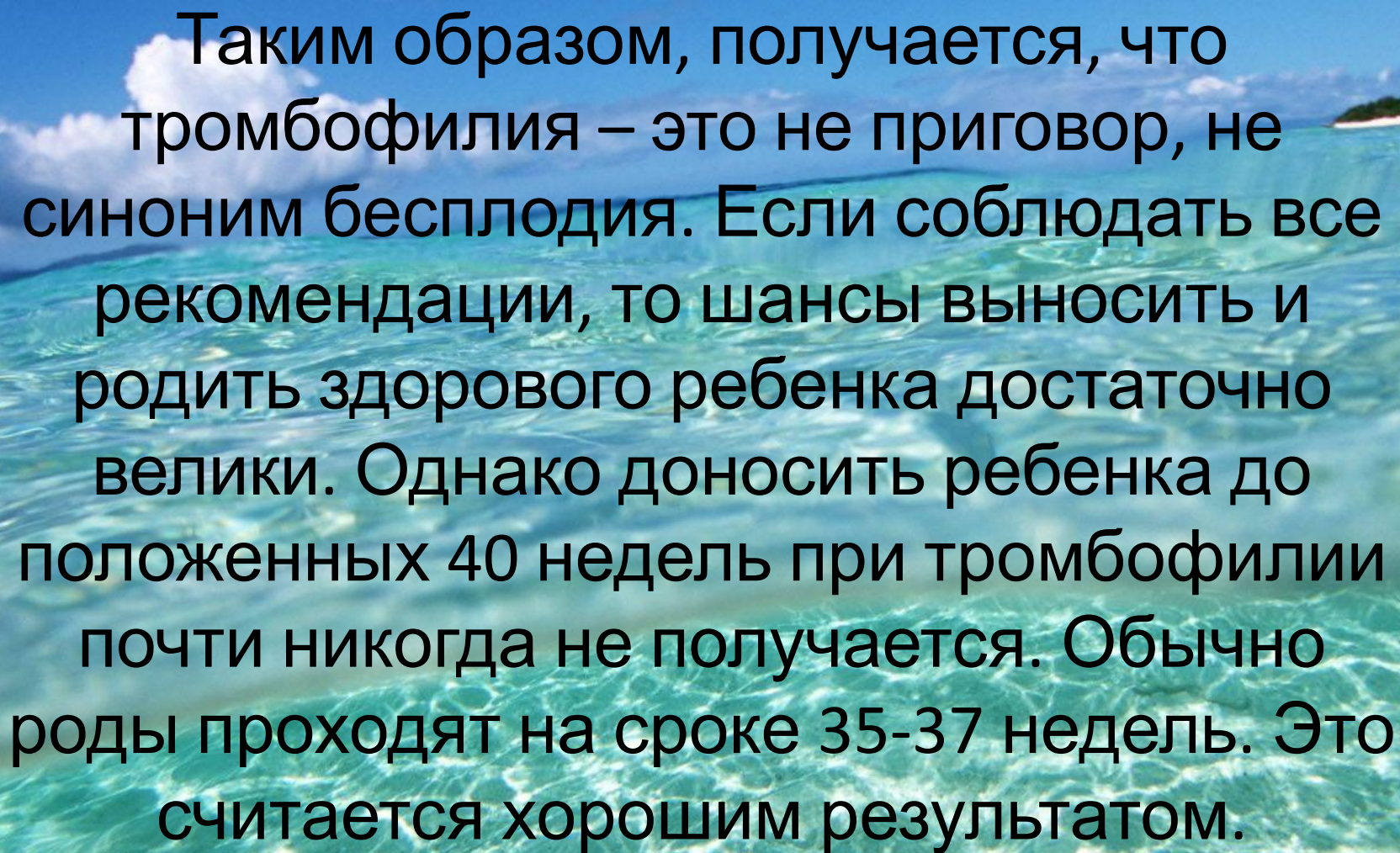
A tropical beach scene with two boats on the water. The boat on the left is light blue with a green canopy. The boat on the right is dark blue with a white canopy. The water is clear and turquoise, and the sky is blue with scattered white clouds. The foreground shows white sand and gentle waves.

Все это способствует улучшению тока крови, что, в свою очередь, препятствует образованию тромбов. А вот долго стоять в таких случаях крайне не рекомендуется.

Так что, если работа женщины связана с долгим стоянием на одном месте, лучше найти себе другую деятельность или постараться изменить условия труда. Кроме того, крайне не рекомендуется поднимать и переносить тяжести.

И, конечно, нельзя забывать о том, что беременность у женщин, больных тромбофилией, должна протекать под постоянным и тщательнейшим наблюдением гинеколога, а также врача-гематолога.





Таким образом, получается, что тромбофилия – это не приговор, не синоним бесплодия. Если соблюдать все рекомендации, то шансы выносить и родить здорового ребенка достаточно велики. Однако доносить ребенка до положенных 40 недель при тромбофилии почти никогда не получается. Обычно роды проходят на сроке 35-37 недель. Это считается хорошим результатом.



Очень важным фактором успешного рождения ребенка является планирование беременности при тромбофилии. Собственно, лечение тромбофилии при планировании беременности мало чем отличается от лечения уже после зачатия. Однако плюс такого подхода в профилактике, а предотвращать развитие проблем всегда проще, чем решать их уже после проявления.

В курс медикаментозного лечения тромбофилии входят прием лекарственных препаратов, укрепляющих стенки сосудов, улучшающих микроциркуляцию крови и её реологические свойства (Надропарин, Аэсцин, Маннол, Троксерутин, Дексаметазон).



Госпитализация беременной женщины необходима при варикозном расширении вен, тромбозе церебральных вен, венозном осложнении. В подобных случаях женщине с любым сроком беременности лучше находиться под наблюдением врачей в акушерско-гинекологическом стационаре.

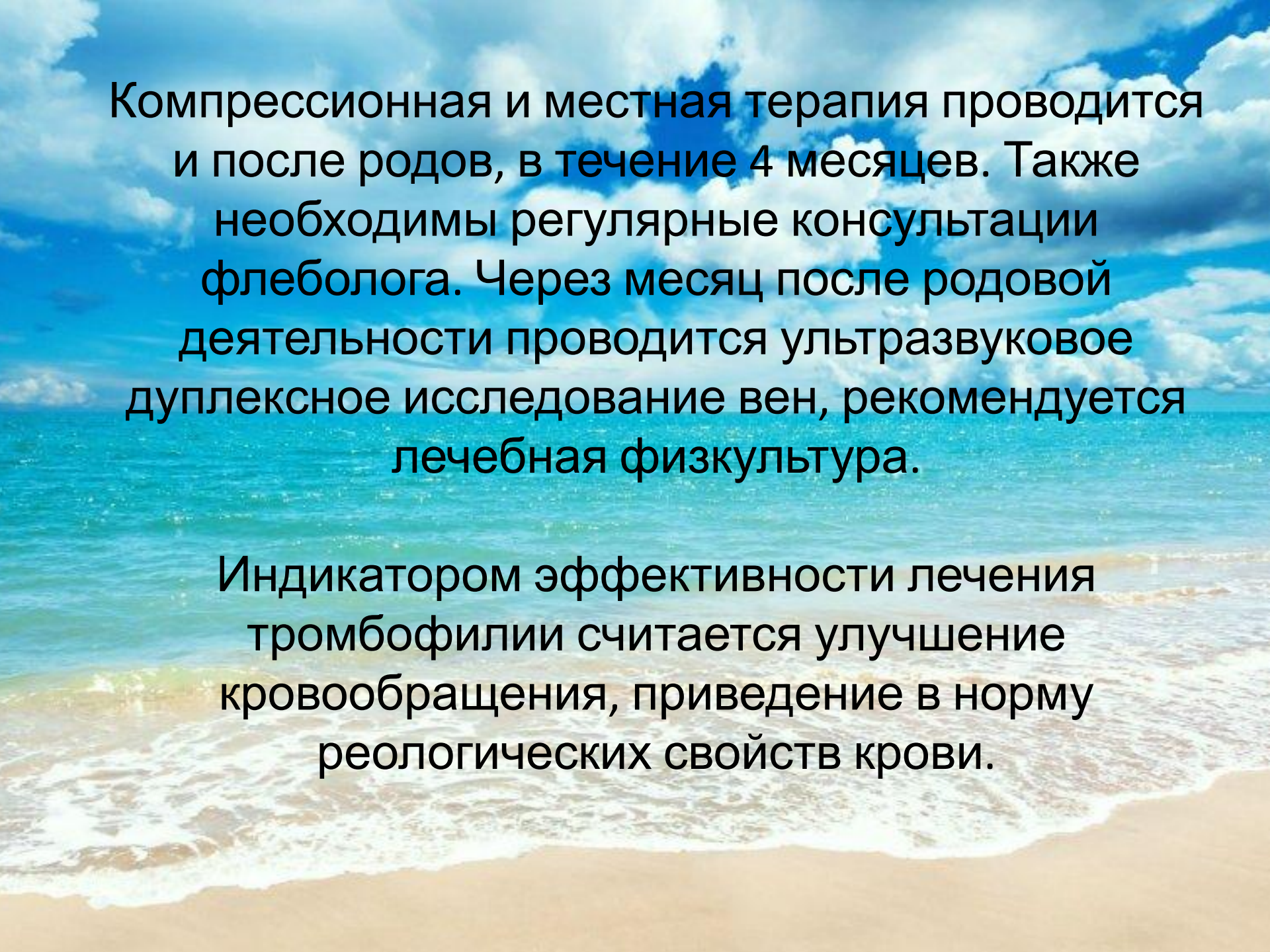
Основными профилактическими мероприятиями являются активный образ жизни, улучшающий венозный отток, прием флеботоников, дезагрегантов — ингибиторов циклооксигеназы в тромбоцитах, предотвращающих тромбоз сосудов.



Препарат НМГ МФН / КФН*	Профилактика ВТЭ		Лечение ВТЭ
	Средний риск	Высокий риск	
Эноксапарин натрия/ Гемапаксан, Клексан, Ловенокс	40 мг 1 раз в день	40 мг 2 раза в день	1 мг/кг 2 раза в день или 1,5мг/кг 1 раз в сутки
Далтепарин натрия / Фрагмин	5000 ЕД 1 раз в день	5000 ЕД 2 раза в день	200 ЕД/кг 1 раз в сутки или 100 ЕД/кг 2 раза в сутки ( максимум 180 мг/сутки)
Надропарин кальция/ Фраксипарин	0,3 мл 1 раз в сутки	40-60 ЕД/кг/сутки	200 ЕД/кг/сутки. При весе менее 50 кг — 4100 ЕД/0,3 мл; 50-70 кг — 6150 ЕД/0,4 мл, более 70 кг — 9200 ЕД/0,6 мл — 2 раза в сутки (максимум 17 000 ЕД/сутки)
Тинзапарин / Инногеп	3500 ЕД/сутки	50-75 ЕД/кг/сутки	175 ЕД/кг 1 раз в день (максимум 18000 ЕД/сутки)
Ревипарин / Кливарин	1750 ЕД/сутки	4200 ЕД 2 раза в сутки	При весе 45-69 кг — 4200 ЕД; более 70 кг — 6300 ЕД 2 раза в сутки.







Компрессионная и местная терапия проводится и после родов, в течение 4 месяцев. Также необходимы регулярные консультации флеболога. Через месяц после родовой деятельности проводится ультразвуковое дуплексное исследование вен, рекомендуется лечебная физкультура.

Индикатором эффективности лечения тромбофилии считается улучшение кровообращения, приведение в норму реологических свойств крови.



Спасибо за внимание!

