

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования  
«ИРКУТСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
(ФГБОУ ВО ИГМУ Минздрава России)

# Наследственная тромбофилия

Выполнила:  
студентка 403 группы  
педиатрического факультета  
Булачева Полина

# ОПРЕДЕЛЕНИЕ

**Наследственная (врожденная) тромбофилия** - патологическое состояние, при котором имеется предрасположенность к тромбозу вследствие генетических дефектов свертывающей и противосвертывающей систем крови.



# КЛАССИФИКАЦИЯ

- Дефицит антитромбина III
- Дефицит протеина C
- Дефицит протеина S
- Мутация V фактора (мутация Лейден)
- Мутация протромбина G20210A

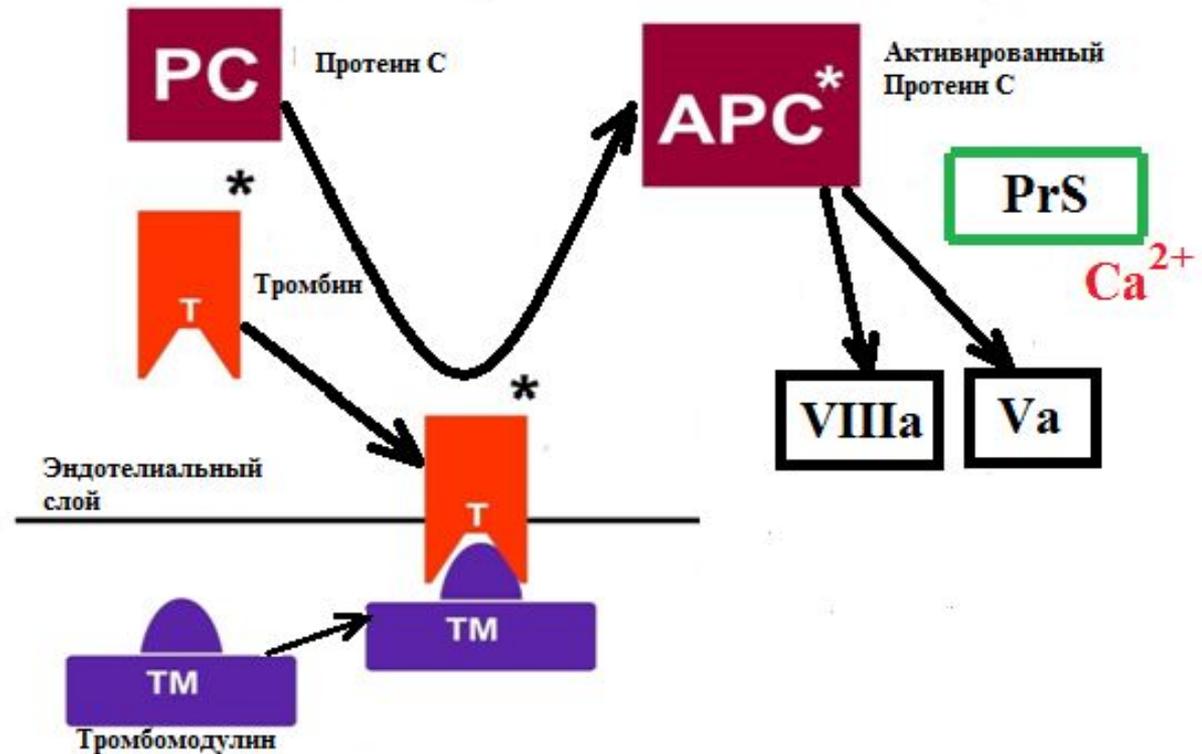
# Дефицит антитромбина III

Обусловлен структурными изменениями в гене SERPINC1, расположенном на коротком плече 1-й хромосомы, вследствие чего первичная белковая структура антикоагулянта изменяется.



# Дефицит протеина С

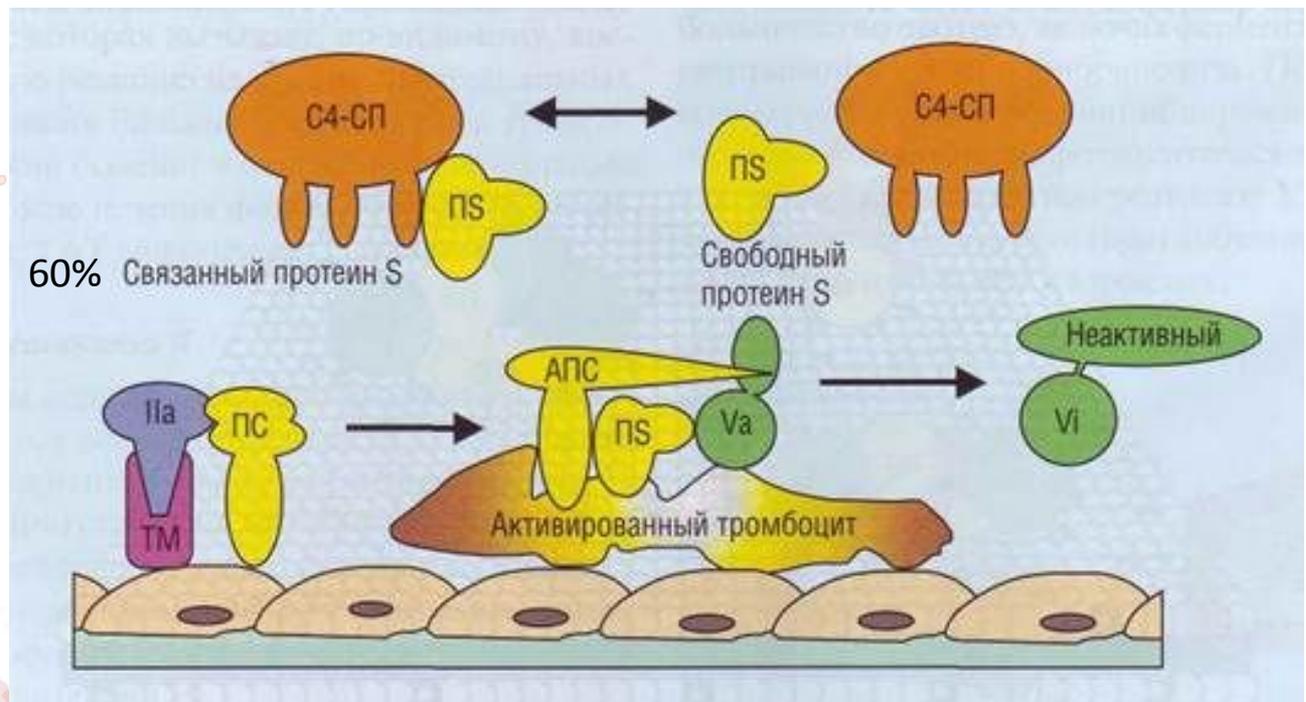
Обусловлен преимущественно миссенс-мутациями в гене PROC, локализованном на 2-й хромосоме, на сегодняшний день известно 160 видов полиморфных замен в гене этого белка.



# Дефицит протеина S

Идентифицировано более 150 различных мутаций гена протеина S (PROS1).

Миссенс-мутации составляют примерно 60% от общего числа известных аномалий гена PROS1.

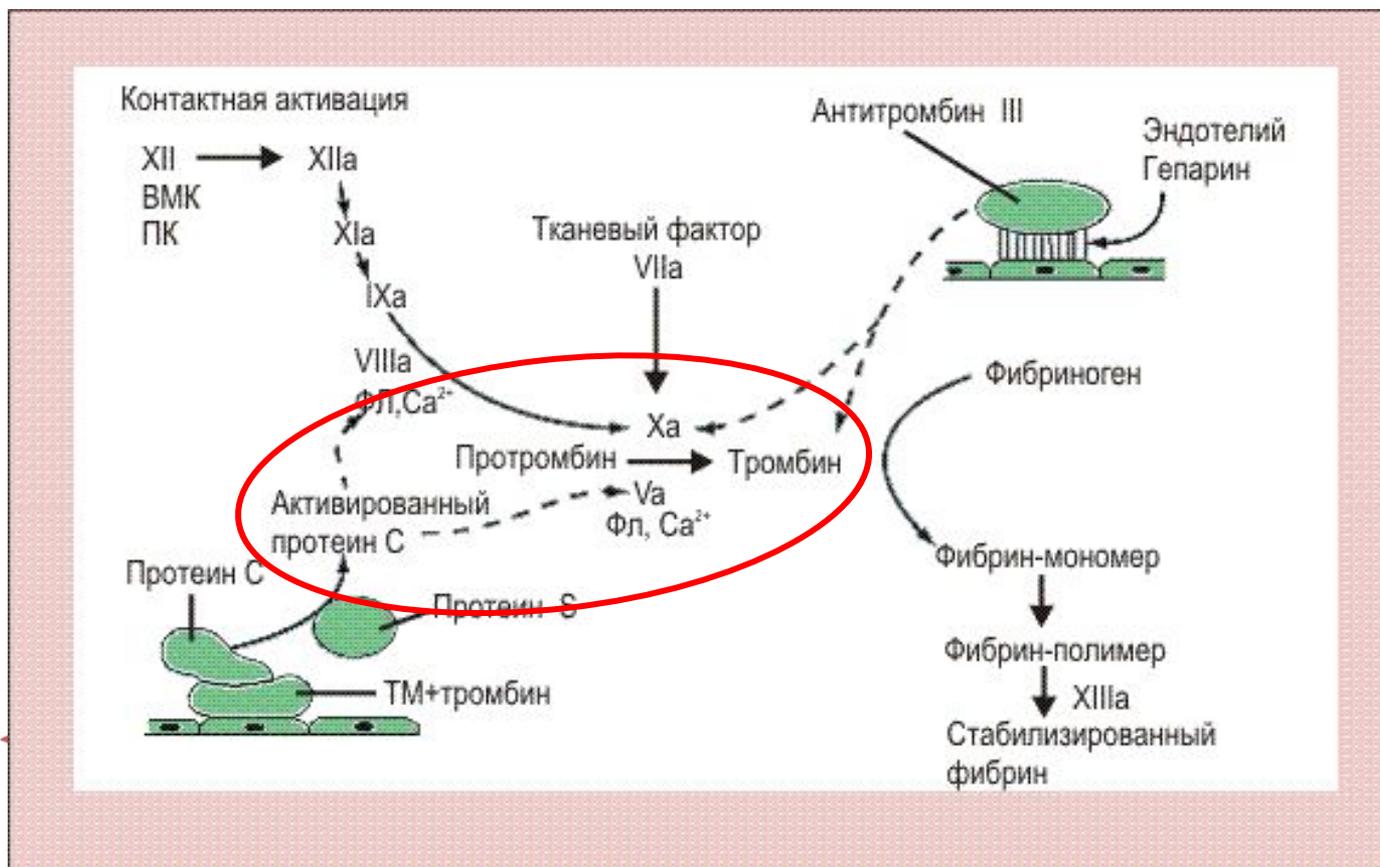


# Риск тромбозов

	Беременность	Послеродовый период
Дефицит протеина S	6 %	7-22 %
Дефицит протеина S и C	3-10 %	7-29 %



# Мутация V фактора (мутация Лейден)



# Мутация V фактора (мутация Лейден)

замена гуанина на аденин в позиции 1691



замена аргинина на глутамин в позиции 506 в  
белковой цепи

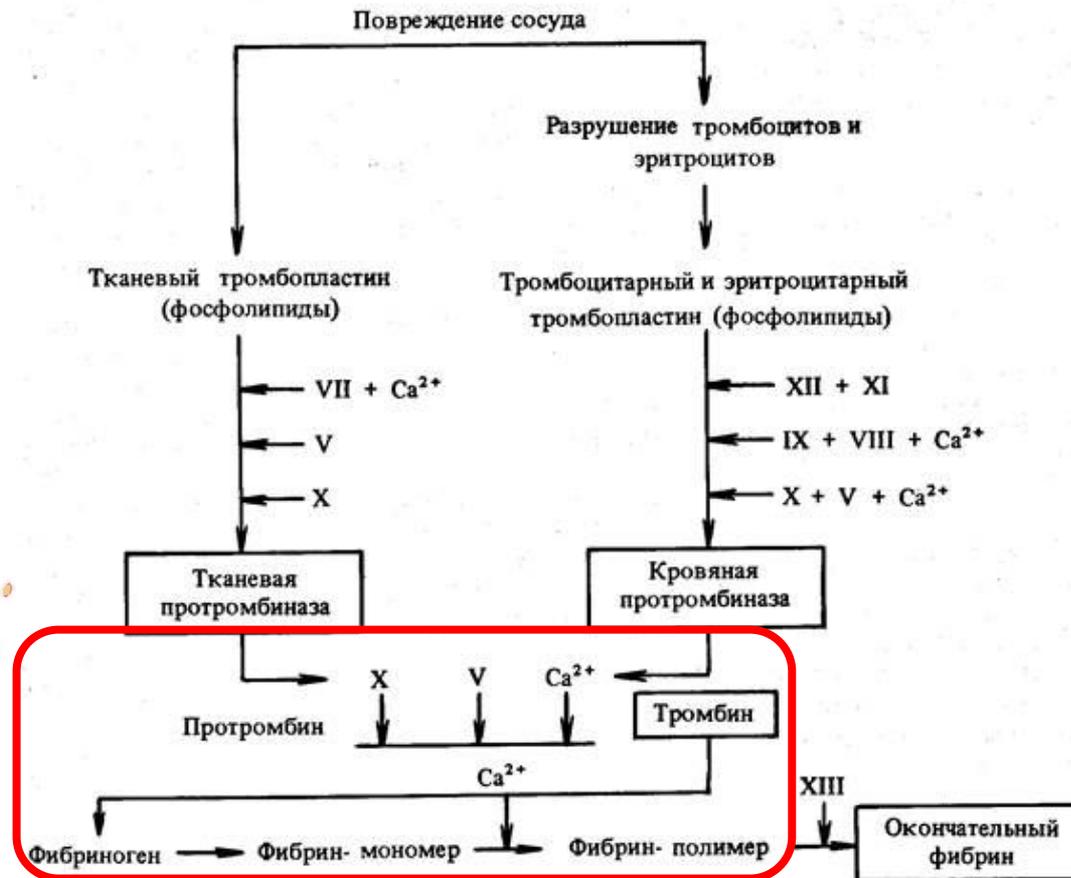


устойчивость V фактора к активированному  
протеину С



увеличение скорости образования тромбина

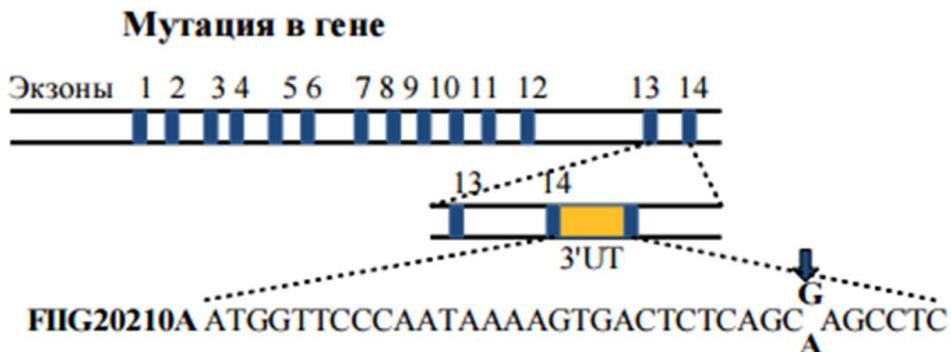
# Мутация протромбина G20210A



# Мутация протромбина G20210A

Обусловлена заменой гуанина на аденин  $G \rightarrow A$  в локусе 20 210, который расположен в некодирующем регионе на 3'-конце последовательности на 11-й хромосоме.

Таким образом, мутация не затрагивает собственно структуру II фактора, однако ведет к повышению содержания тромбина в плазме крови.



# Клиническая картина

- тромбоэмболические осложнения в молодом возрасте
- венозные тромбозы у лиц без видимых факторов риска (травма, операция, длительная иммобилизация)
- артериальные тромбозы
- атипичная локализация тромбозов (мезентериальные, каротидные, в головном мозге)
- тромбозы мелких вен кожи
- мигрирующие и рецидивирующие тромбозы
- инсульты и инфаркты в молодом возрасте
- тромбозы на фоне приёма гормональных контрацептивов и при беременности

# Клиническая картина

У беременных с врождённой тромбофилией чаще отмечают:

- привычное невынашивание беременности
- преждевременные роды
- хроническую плацентарную недостаточность и гипотрофию плода
- гестоз
- HELLP-синдром
- ПОНРП (преждевременная отслойка нормально расположенной плаценты)
- послеродовые и послеоперационные тромбоэмболические и гнойно-септические осложнения

# Диагностика

## АНАМНЕЗ

При сборе анамнеза обращают внимание на

- семейный характер заболевания
- ранний возраст появления симптомов
- связь выраженности клинической картины с травмами, операциями, приёмом оральных контрацептивов и беременностью

## ФИЗИКАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Особенностей нет.

# Диагностика

## ЛАБОРАТОРНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Перечень обязательных исследований при подозрении на тромбофилию:

- Общий анализ крови
- АЧТВ
- Тромбиновое время
- Протромбиновый комплекс (протромбин+МНО)
- Фибриноген
- Антитромбин II
- I Хагеман-зависимый фибринолиз (ХЗФ)
- Д-димер
- Агрегация тромбоцитов
- Протеин С
- Определение волчаночного антикоагулянта

# Диагностика

## ЛАБОРАТОРНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Характерные признаки:

- Гиперфибриногенемия.
- Укорочение коагуляционных тестов, активированное время рекальцификации, АЧТВ.
- Тромбоцитопения, увеличение индуцированной агрегации тромбоцитов.
- Повышение содержания  $\beta$ -тромбоглобулина, фактора IV тромбоцитов в крови.
- Уменьшение уровня антитромбина и протеина С в крови.
- Снижение концентрации плазминогена, тканевого активатора плазминогена.
- Увеличение содержания маркёров дисфункции эндотелия в крови.

# Профилактика

Пациенткам с выявленной наследственной тромбофилией следует рекомендовать (RCOG Green-top Guideline No. 37a):

Оценку и стратификацию факторов риска в соответствии с видом тромбофилии, наличием или отсутствием семейного анамнеза или других факторов риска.

В случае наличия наследственной тромбофилии высокого риска развития ВТЭО вне зависимости от наличия клинической симптоматики, а также других видов бессимптомной наследственной тромбофилии при наличии других факторов риска ([Приложение 2](#)), начать профилактику НМГ как можно раньше при подтверждении факта наступления беременности.

В случае наличия наследственной тромбофилии высокого риска развития ВТЭО вне зависимости от наличия клинической симптоматики, а также других видов бессимптомной наследственной тромбофилии при наличии других факторов риска ([Приложение 2](#)), проводить профилактику НМГ на протяжении всей беременности, родов и 6 недель послеродового периода.

В случае других видов бессимптомной наследственной тромбофилии при отсутствии других факторов риска возможно ведение беременности без рутинного назначения НМГ. Однако профилактика НМГ должна быть обязательно назначена в послеродовом периоде.

# Профилактика

Пациенткам, родоразрешенным путем кесарева сечения, следует рекомендовать (RCOG Green-top Guideline No. 37a):

В случае кесарева сечения в экстренном порядке проводить профилактику С ВТЭО НМГ в течение 7 дней после родов в сочетании с компрессионным трикотажем и/или перемежающейся пневматической компрессией.

В случае кесарева сечения в плановом порядке при наличии одного фактора риска ([Приложение 2](#)) проводить профилактику ВТЭО НМГ в течение 7 дней, а при наличии более 2 дополнительных факторов риска ([Приложение 2](#)) или высокого риска ВТЭО ([Приложение 3](#)) проводить профилактику ВТЭО НМГ в течение 6 недель после родов в сочетании с компрессионным трикотажем и/или перемежающейся пневматической компрессией.

В случае кесарева сечения в плановом порядке проводить механическую профилактику ВТЭО (компрессионный трикотаж или перемежающуюся пневматическую компрессию).

При наличии высокого риска кровотечения ([Приложение 4](#)) проводить механическую профилактику ВТЭО (компрессионный трикотаж или перемежающуюся пневматическую компрессию).

# ДОЗЫ НМГ ДЛЯ ПРОФИЛАКТИКИ ВТЭО В ДОРОДОВОМ И ПОСЛЕРОДОВОМ ПЕРИОДЕ

Масса тела (кг)		Эноксапарин	Дальтепарин	Надропарин
Профилактические дозы <a href="#">&lt;*&gt;</a>	<50	20 мг ежедневно	2500 ЕД ежедневно	2850 МЕ ежедневно
	50-90	40 мг ежедневно	5000 ЕД ежедневно	5700 МЕ ежедневно
	91-130	60 мг ежедневно <a href="#">&lt;*&gt;</a>	7500 ЕД ежедневно <a href="#">&lt;*&gt;</a>	7600 МЕ ежедневно
	131-170	80 мг ежедневно <a href="#">&lt;*&gt;</a>	10000 ЕД ежедневно <a href="#">&lt;*&gt;</a>	9500 МЕ ежедневно
	>170	0.6 мг/кг/сутки <a href="#">&lt;*&gt;</a>	75 ЕД/кг/сутки <a href="#">&lt;*&gt;</a>	86 ЕД/кг/сутки
Высокая профилактическая (промежуточная) доза при массе тела 50-90 кг		40 мг каждые 12 часов	5000 ЕД каждые 12 часов	5700 МЕ каждые 12 часов
Терапевтическая доза <a href="#">&lt;***&gt;</a>		1 мг/кг/каждые 12 часов до родов; 1.5 мг/кг/ежедневно после родов	100 ЕД/кг каждые 12 часов или 200 ЕД/кг ежедневно после родов	86 ЕД/кг каждые 12 часов

СПАСИБО

ЗА

ВНИМАНИЕ!

