

Клинический случай пациента с носительством генетических полиморфизмов системы гемостаза, проявляющихся в системном тромбозе

Селютина Дарья Алексеевна, Ибрагимова Лейла Фаризовна, Касаткина Варвара Александровна

Научный руководитель: Ларина Любовь Евгеньевна, к.м.н., доцент

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Российская Федерация

ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ», Москва, Российская Федерация

Актуальность. Тромбофилии — генетически обусловленные нарушения гемостаза, приводящие к системным тромбозам. По литературным данным, частота встречаемости полиморфных вариантов гена протромбина *FII G20210A* составляет 2–3% от заболеваний системы гемостаза у европеоидной расы.

Клинический случай. Пациент Н., 17 лет, госпитализирован в отделение гематологии с жалобами на дискомфорт и болезненность в правой подмышечной области. В анамнезе гетерозиготное носительство полиморфизма гена *FII*, ингибитора активатора плазминогена, метионин-синтазы-редуктазы. Состояние после тромбоза вен правой руки. Частичная реканализация. АФС отрицательный. Ранее несколько раз был госпитализирован в отделение гематологии для подбора дозы и коррекции антикоагулянтной терапии. Первая госпитализация в 20.01.2016, когда на фоне полного здоровья впервые появились боль и отек в правой подмышечной области. По данным УЗДГ признаки тромбоза подмышечной, плечевой и локтевой вен справа. В течение 16 дней получал терапию надропаринром кальция, в течение 10 дней — ацетилсалициловой кислотой. В ноябре 2016 г. находился в МДГКБ, диагностирована гематогенная тромбофилия (носительство волчаночного антикоагулянта, гетерозиготная мутация *FII*, генов фолатного обмена). Назначена терапия низкомолекулярными гепаринами, которая продолжена амбулаторно. С июня

2017 г. — смена терапии на непрямые антикоагулянты. «Варфариновую» диету соблюдал нестрого. В январе 2019 г. госпитализирован в отделение гематологии для коррекции антикоагулянтной терапии: проводили титрование дозы варфарина натрия под контролем уровня МНО 1 раз в 2 нед и после смены упаковки препарата, целевые значения МНО — 2,5–3,5. После выписки самостоятельно увеличена доза варфарина натрия, МНО сохранялось в пределах целевых значений. С февраля 2021 г. отмечалось снижение МНО до 1. Последняя госпитализация в марте 2021 г., при поступлении по данным УЗДГ признаков нарушения проходимости сосудов верхней конечности не выявлено. Проведено титрование дозы варфарина натрия в течение 12 дней с целью достижения МНО целевых значений (2,0–3,5).

Обсуждение. Пациент с идиопатическим рецидивирующим тромбозом, носительством значимой генетической мутации, нуждающийся в постоянной антикоагулянтной терапии с постоянной коррекцией дозы с целью достижения целевых значений МНО. Сложность ведения таких пациентов состоит именно в постоянном мониторинге.

Заключение. Представленный клинический случай показывает необходимость проявления настороженности по поводу наследственных тромбофилий, а также необходимость в постоянном контроле и коррекции антикоагулянтной терапии.