

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ ПАЦИЕНТА С КОМБИНИРОВАННЫМ ВРОЖДЕННЫМ ПОРОКОМ СЕРДЦА И ВРОЖДЕННЫМИ ДЕФЕКТАМИ СИСТЕМЫ ГЕМОСТАЗА

© Мышкина Е. В., Герасимова Ю. А.

Научный руководитель: к. м. н., доцент Ларина Л. Е.
Кафедра пропедевтики детских болезней
РНИМУ им. Н.И. Пирогова

Контактная информация: Мышкина Екатерина Владимировна — студентка 5 курса, педиатрический факультет.
E-mail: kate.ekaterina61@gmail.com

Ключевые слова: порок сердца, гемостаз, антикоагулянты.

Актуальность исследования: полиморфизм генов CYP2C9*2 и VKORC1 встречаются у 18,9% популяции. Носительство данных мутаций в 72% влияет на обеспечение оптимального уровня гипокоагуляции при приеме оральных антикоагулянтов (ОАК). Это важно учитывать при подборе терапии пациентам с протезированными клапанами сердца [1,3].

Цель исследования: демонстрация пациента с комбинированным врожденным пороком сердца и врожденными дефектами системы гемостаза.

Материалы и методы: ретроспективный анализ истории болезни ребенка, наблюдение пациента в катамнезе.

Результаты: мальчик К. 17 лет. Ребенок родился с врожденным пороком сердца (ВПС) — стеноз аорты, митральная недостаточность.

2004 — 2009г — операции по коррекции ВПС, аорто-бедренное шунтирование.

2020 г — трижды операции коррекции ВПС механическими протезами. Осложнения: отек головного мозга, вегетации на митральном протезе, нарушение ритма сердца.

2020г — имплантация электрокардиостимулятора.

11.12.2020 госпитализирован с одышкой, удушьем, цианозом, постоянно получал терапию антагонистами витамина К.

При обследовании: КТ: массивные зоны консолидации в обоих легких.

ЭХО-КГ: снижение глобальной сократимости левого желудочка. ФВ 29% (Teich), 32% (Simpson).

Коагулограмма: активность факторов протромбинового комплекса (ПТИ) 11%.

При генетическом исследовании — гомозиготная мутация гена ингибитора активатора плазминогена (PAI-1), гетерозиготная мутация генов цитохрома P450 (CYP2C9*2), эпоксидредуктазы витамина К (VKORC1). Подобрана доза низкомолекулярного гепарина с достижением целевой гипокоагуляции.

Выводы: данное описание подтверждает, что проведение генетического тестирования на мутации генов CYP2C9*2 и VKORC1 оправдано у пациентов, нуждающихся в длительном приеме антикоагулянтов и возможно имеющих наследственную тромбофилию, и может значительно снижать риски проведения терапии ОАК [2].

Литература

1. Ассоциация сердечно-сосудистых хирургов России. Клинические рекомендации «Врожденный клапанный стеноз аорты». М.: 2016.
2. Бокерия Л.А., Гудкова Р.Г. Сердечно-сосудистая хирургия — 2015. Болезни и врожденные аномалии системы кровообращения. М.: НЦССХ им. А.Н.Бакулева; 2016.
3. Lüscher TF, Steffel J. Individualized antithrombotic therapy. Hamostaseologie. 2016;36(1):26–32. doi: 10.5482/HAMO-14-12-0080. Epub 2015 Jan 19. PMID: 25597592.