

Trombofilní stavy

Kazuistika

Kamila Polgárová
I. IK

Nynější onemocnění a anamnéza

23letá žena přivezena na akutní příjem RZP po **kolapsu** doma. Stěžuje si na několikadenní **dušnost** a suchý **kašel**. Udává dále **bolest PDK**; cca před týdnem byla pro bolest P nohy vyšetřena na jiném pracovišti - bolest byla hodnocena jako muskuloskeletální.

Anamnéza

OA: Dosud se s ničím neléčila, vážněji nestonala.

FA: sine

Abusus: Alkohol, kouření i drogy neguje.

AA: Alergie na pyly; ne léky ne.

PSA: studentka, žije s rodinou

RA: Výskyt kardiovaskulárních či onkologických onemocnění v rodině neguje
– matka, otec i mladší sestra jsou zdraví

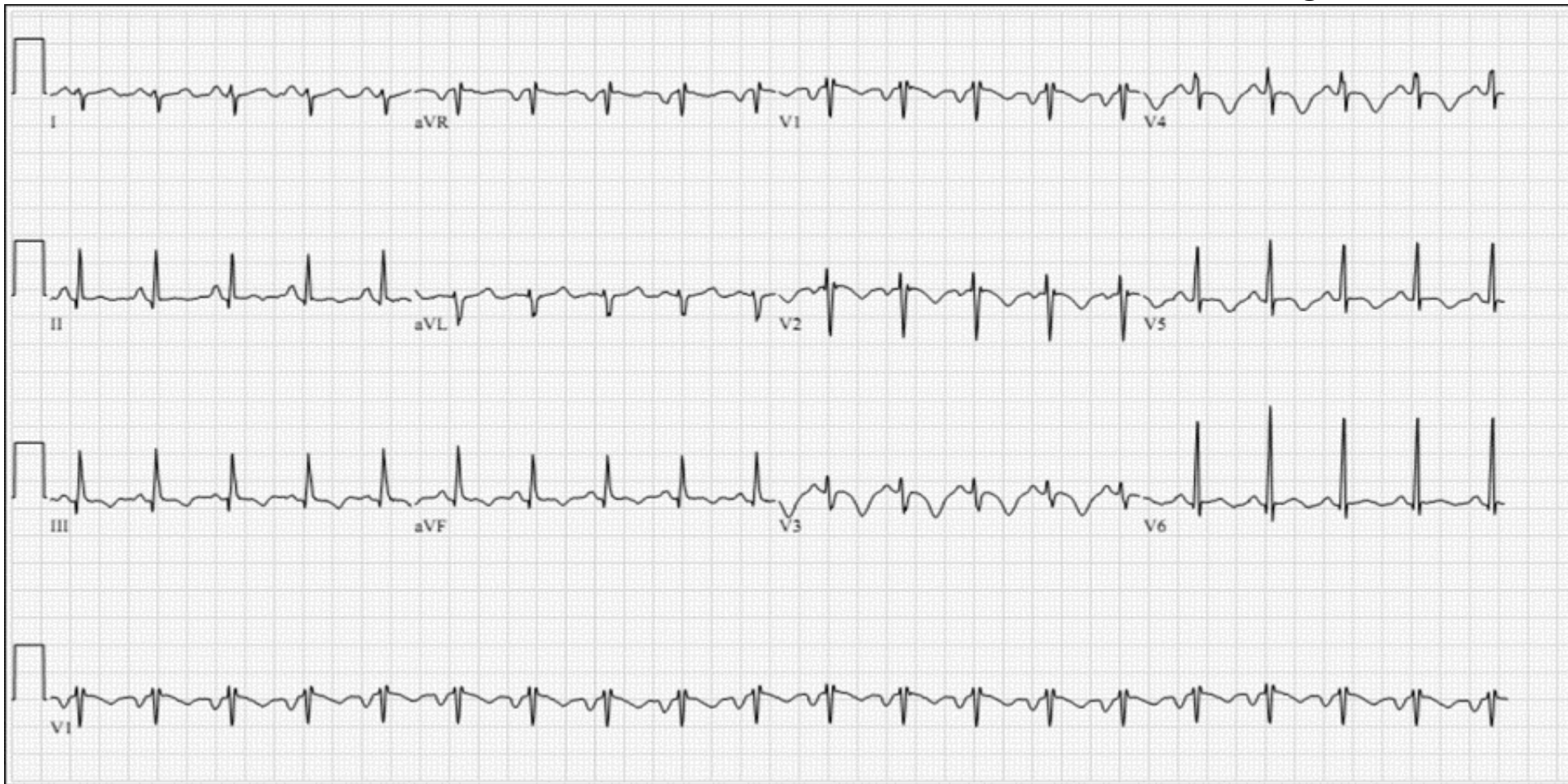
Klinické a paraklinické vyšetření

SatO2 92% spont.
TK 100/60mmHg
TF 115/min

Krevní obraz vč.
diferenciálu v normě

Koagulace:
INR 1.16
aPTT 39.2s
D-Dimer: 5432

Biochemie:
CRP 71mg/L
Albumin 15g/L
CB 54g/L



Klinické a paraklinické vyšetření

SatO₂ 92% spont.
TK 100/60mmHg
TF 115/min

Krevní obraz vč.
diferenciálu v normě

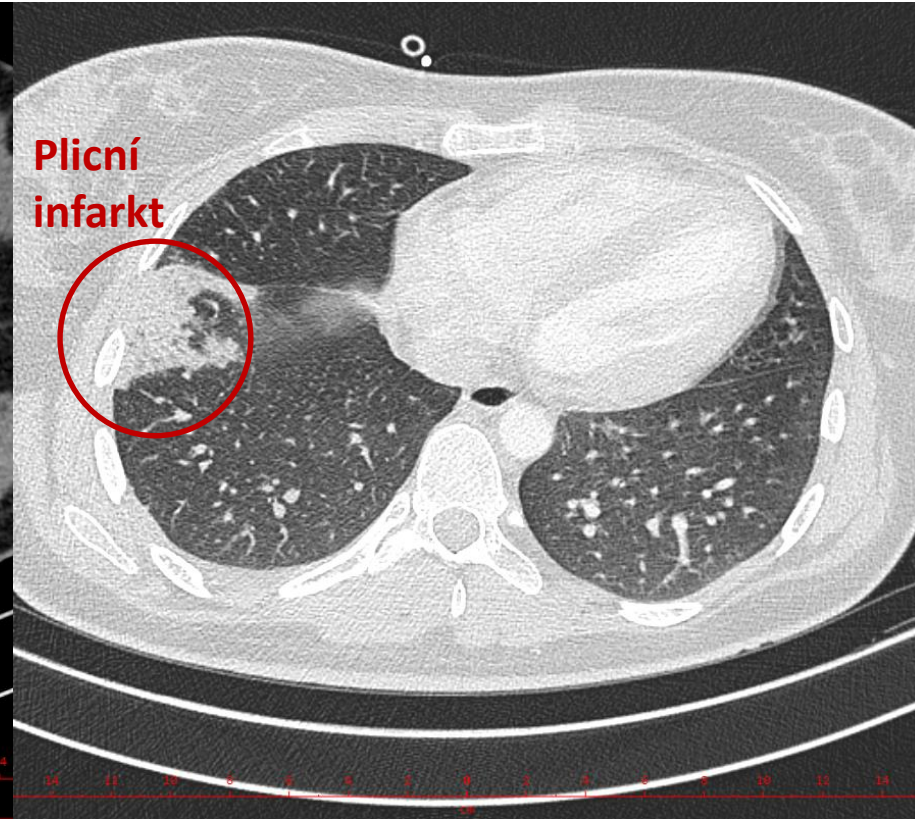
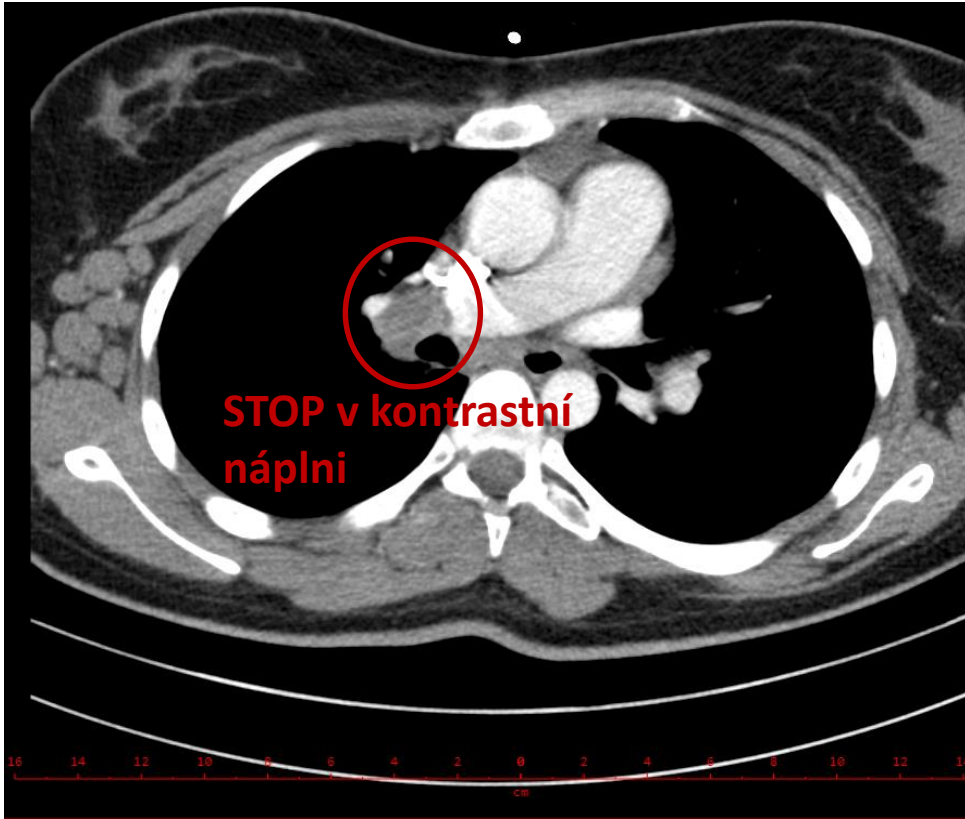
Koagulace:
INR 1.16
aPTT 39.2s
D-Dimer: 5432

Biochemie:
CRP 71mg/L
Albumin 15g/L
CB 54g/L



Klinické a paraklinické vyšetření

CT angio plicnice

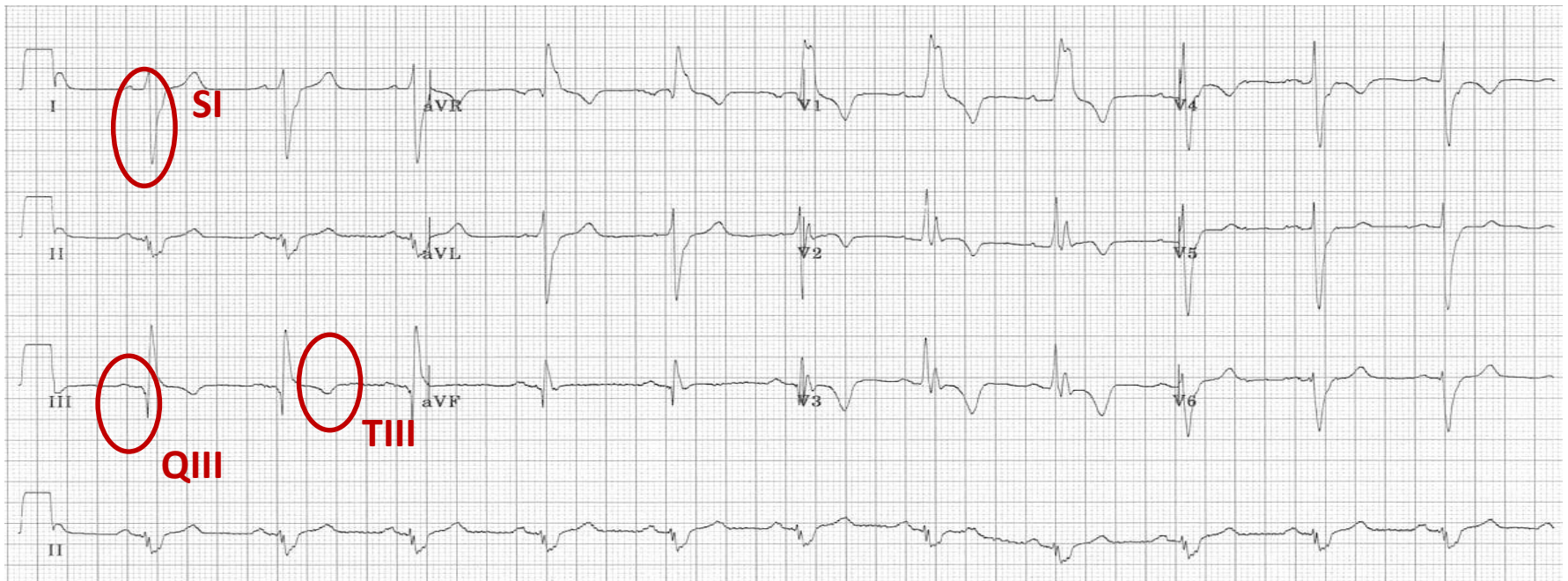


USG doppler potvrdilo hlubokou žilní trombózu s rozsahem od v. poplitea po v. iliaca ext. l. dx.

Diagnostika tromboembolické nemoci

Klinické vyšetření:

- projevy venostázy (otok, bolest; na DKK: Homansovo znamení, plantární znamení)
- při plicní embolii – dušnost, suchý kašel, bolesti na hrudi (pleurální dráždění), zn. pravostranného kardiálního přetížení (na EKG SIQIII TIII, nově vzniklý RBBB)



Diagnostika tromboembolické nemoci

Klinické vyšetření:

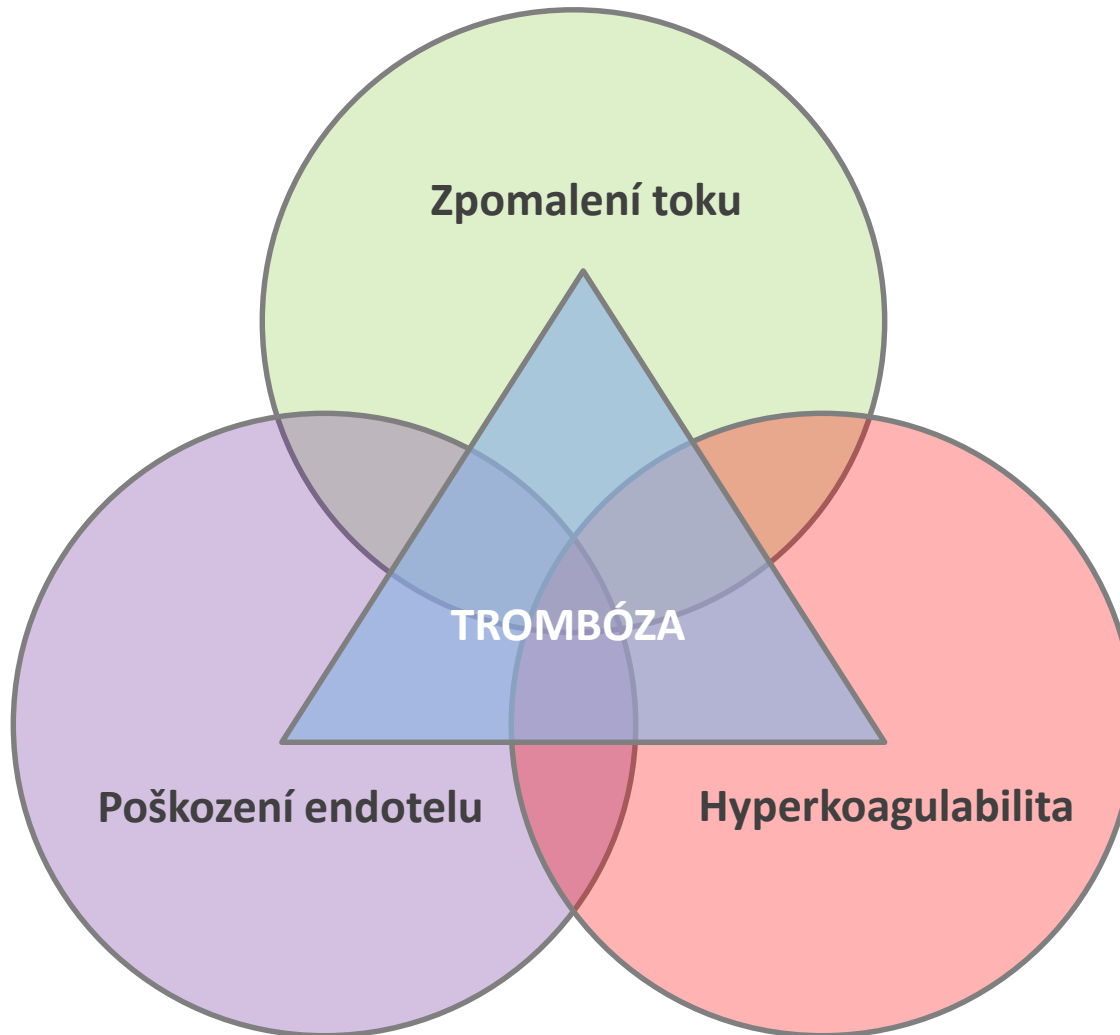
- projevy venostázy (otok, bolest; na DKK: Homansovo znamení, plantární znamení)
- při plicní embolii – dušnost, suchý kašel, bolesti na hrudi (pleurální dráždění), zn. pravostranného kardiálního přetížení (na EKG SIQIIITIII)

Paraklinické vyšetření:

- Laboratorní: D-dimery
- Zobrazovací: USG doppler, CT angio, ventilačně-perfuzní scan plic

Proč má mladá dosud zdravá žena
rozsáhlou hlubokou žilní trombózu a plicní
embolii?

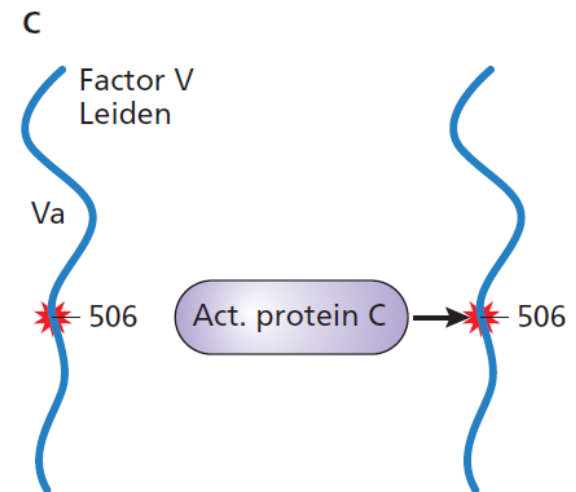
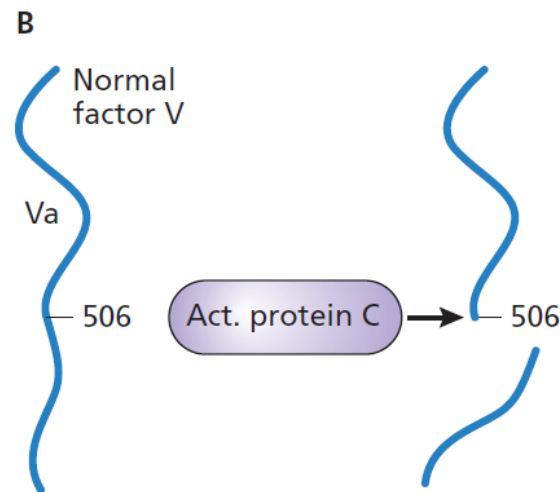
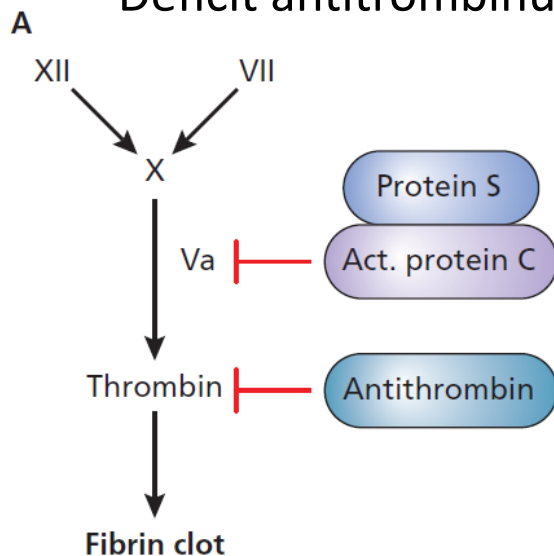
Etiologie tromboembolické nemoci



Trombofilní stav

Vrozené poruchy

- Leidská mutace faktoru V
 - rezistence FV k aktivovanému proteinu C (APC – inhibitor koagulační kaskády za normálních okolností štěpící aktivovaný faktor V)
- (Jiná APC rezistence (FV Cambridge, FV Liverpool))
- Mutace protrombinu 20210
- Deficit proteinu C
- Deficit proteinu S
- Deficit antitrombinu

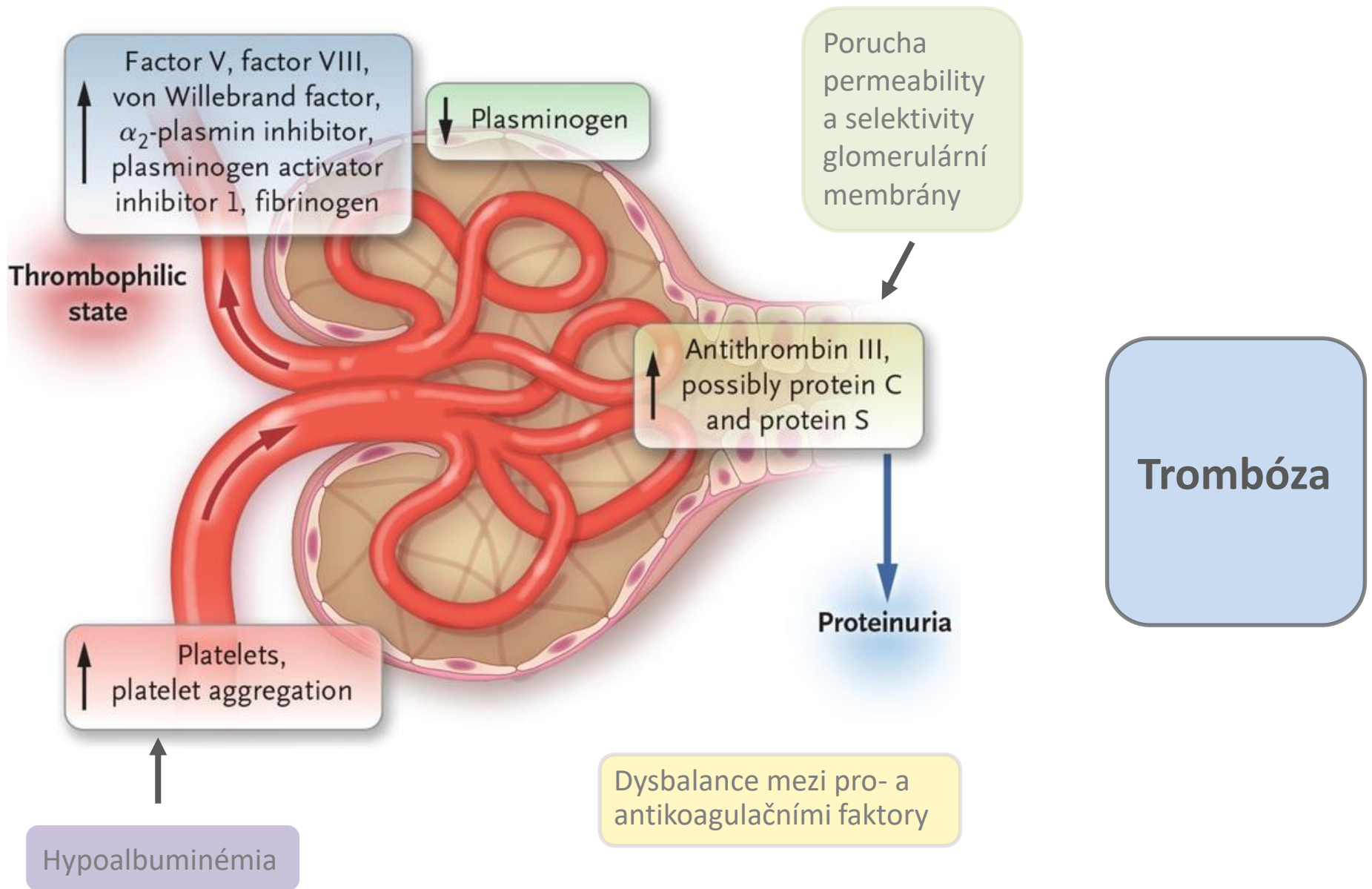


Trombofilní stav

Získané poruchy

- Onkologické onemocnění
- Paroxyzmální noční hemoglobinurie
- Antifosfolipidový syndrom
- Deficit antitrombinu
 - Porucha jaterních funkcí
 - Nefrotický syndrom
 - Léčba asparaginasou
- Deficit proteinu C
 - Deficit vit. K vč. terapie antagonisty vit. K (postupně i rozvoj deficitu dalších faktorů koagulační kaskády nakonec s rozvojem krvácivého stavu)
 - Porucha jaterních funkcí
- Deficit proteinu S
 - Dtto
 - Vysoká hladina estrogenů

Nefrotický syndrom



Kazuistika - pokračování

V průběhu hospitalizace opakovaně rozvoj pravostranného fluidothoraxu, progredující otoky obou dolních končetin i přes antikoagulační terapii

V moči zachycena proteinurie:

pH: 5,5;
Bílkovina orient.: **6,00**
Glykosurie: neg;
Ketolátky: neg;
Bilirubin: neg;
Urobilinogen: neg;
Erytrocyty v moči: **100**
Leuko: **250**

V moči zachycena proteinurie:

Kvantifikace: **5,32g/L za
12h/800ml**

Biochemie:

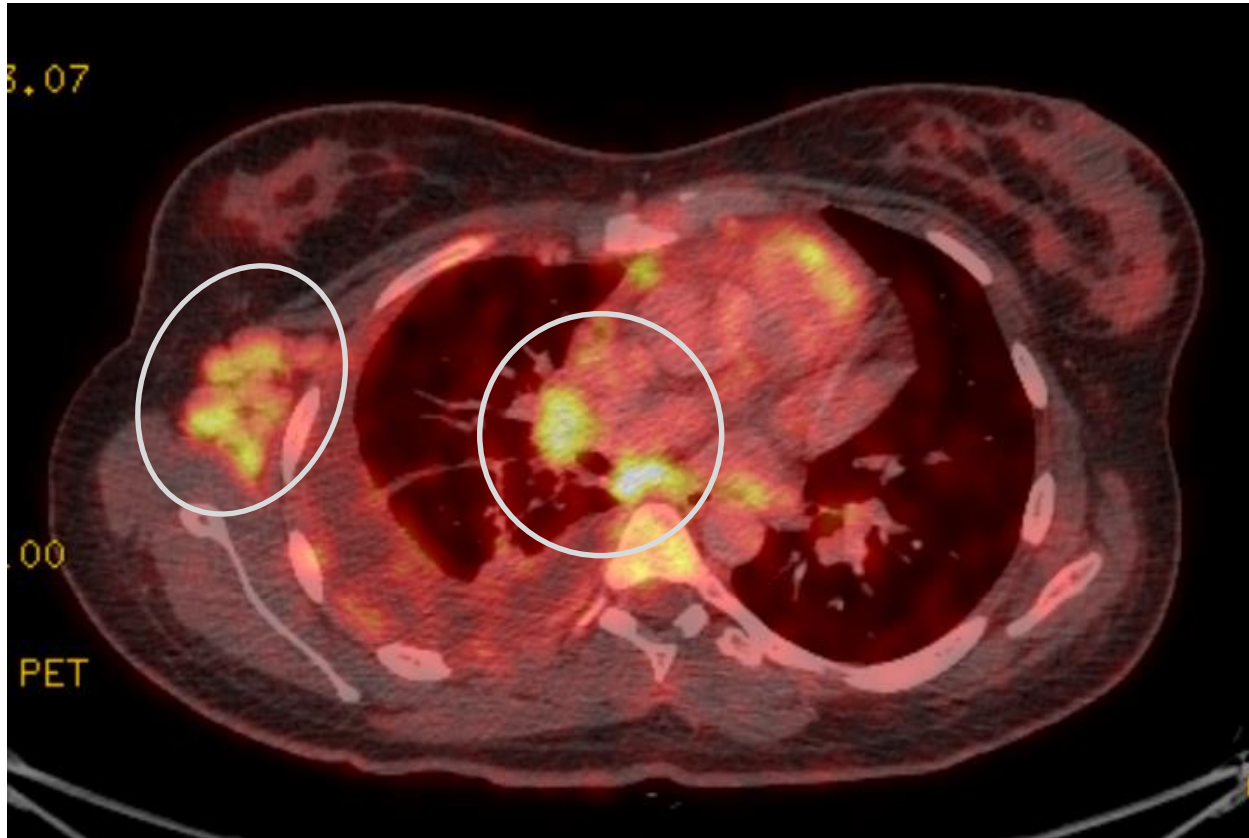
Albumin **15g/L**
Celková bílkovina **54g/L**

Koagulace:

Quickův test INR: 1,16
APTT: 38,3
Trombinový čas: 19,3
Fibrinogen koagul.: **9,71**
Antitrombin III: 72
Protein C: 149
Protein S: 70
APC rezistence: 3,10
D-Dimer: **5432**

Kazuistika - pokračování

Na vstupním CT AG plicnice zachycena drobná hilová, mediastinální a axilární lymfadenopatie; potvrzena i na PET/CT



Histologicky pouze reaktivní změny

Kazuistika - pokračování

Etiologie hyperkoagulability

- ~~Onkologické onemocnění~~
- ~~Paroxysmální noční hemoglobinurie~~
- Antifosfolipidové protilátky
- ~~Deficit antitrombinu~~
- ~~Deficit proteinu C~~
- ~~Deficit proteinu S~~
- ~~APC rezistence~~
- Mutace protrombinu 20210

Kazuistika - pokračování

Etiologie hyperkoagulability

- ~~Onkologické onemocnění~~
- ~~Paroxysmální noční hemoglobinurie~~
- Antifosfolipidové protilátky
- ~~Deficit antitrombinu~~
- ~~Deficit proteinu C~~
- ~~Deficit proteinu S~~
- ~~APC rezistence~~
- ~~Mutace protrombinu 20210 (negativní)~~

Kazuistika - pokračování

Antikardiolinové protilátky ++

Anti-beta 2-GP1 protilátky ++

Anti-fosfatidylserin/protrombin protilátky +++



Antifosfolipidový
syndrom

Antinukleosomální protilátky ++

Anti-C1q protilátky +

Antinukleární protilátky +



Systemový lupus
erythematosus

Antifosfolipidový syndrom

- Autoimunně podmíněný syndrom charakterizovaný art. nebo venozní trombózou a přítomností antifosfolipidových protilátek (aPL)
- Primární x sekundární (při jiné autoimunitě, malignitách, ...)
- aPL = heterogenní skupina protilátek proti fosfolipidům, interagující s faktory koagulační kaskády, tkáň. faktorem, trombomodulinem, ...
 - Proti kardiolipinu
 - Proti Beta-2-glykoproteinu I
 - Protilátky ovlivňující *in vitro* koagulační reakci závislou na fosfolipidech (lupus antikoagulans)
- Terapie – primární onemocnění, antikoagulace, antiagregace

Děkuji za pozornost

kamila.polgarova@vfn.cz