

Stany nadkrzepliwości = Trombofilia

- **Genetycznie uwarunkowana lub nabyta skłonność do występowania żyłnej choroby zakrzepowo-zatorowej (ŻChZZ)**
Wg części ekspertów także zakrzepicy tętniczej

Trombofilia wrodzona

- niedobór białka C
- niedobór białka S
- niedobór antytrombiny
- mutacja Leiden genu czynnika V G1691A
- polimorfizm G20210A genu protrombiny
- homozygotyczna postać homocysteinurii
- podwyższona aktywność czynnika VIII
- niektóre dysfibrinogenemie
- niedobór plazminogenu

Choroby wewnętrzne, A. Szczekliki 2016

Obraz kliniczny

- Stany nadkrzepliwości sprzyjają rozwojowi ŻChZZ
- Wrodzone trombofilie wiążą się ze zwiększonym ryzykiem :
 - 1/ zatok żylnych mózgu
 - 2/ żył jamy brzusznej
 - 3/ żył kończyn górnych

Podział trombofilii ze względu na stopień ryzyka

- Łagodne (małego ryzyka) – postać heterozygotyczna mutacji czynnika V Leiden, polimorfizm G20210A genu protrombiny oraz niedobór białka C i białka S
- Ciężkie (dużego ryzyka) – trombofilie złożone, niedobór antytrombiny i zespół antyfosfolipidowy

Trombofilia nabyta Zespół antyfosfolipidowy (APS)

- Jest chorobą spowodowaną działaniem autooprzeciwciał skierowanych przeciwko kompleksom białkowo-fosfolipidowym, objawiającą się zakrzepicą żylną lub tętniczą, a także niepowodzeniami położniczymi

Obraz kliniczny:

- Zakrzepica żylna lub tętnicza
- Niepowodzenia położnicze

Postacie:

- Pierwotny zespół antyfosfolipidowy
- Wtórny zespół antyfosfolipidowy
– np. w przebiegu toczenia układowego rumieniowatego (SLE)

Interna Szczeklika, Podręcznik chorób wewnętrznych 2016

Rozpoznanie APS

- spełnione jest przynajmniej **jedno kryterium kliniczne**
i jedno kryterium laboratoryjne
- **Warunek:**
objawy kliniczne wystąpiły w okresie >12 tygodni
lub < 5 lat od momentu wykrycia APLA

APS – kryteria kliniczne

- **Zakrzepica naczyń (≥ 1 epizod żylny lub tętniczy)**
- **Niepowodzenia położnicze:**
 - ≥ 3 nawykowe samoistne poronienia przed 10 tyg. ciąży lub
 - ≥ 1 wewnątrzmaciczne obumarcie płodu po 10 tyg. ciąży lub
 - ≥ 1 przedwczesny poród przed 34 tyg. ciąży w związku ze stanem przedrzucawkowym lub rzucawką bądź ciężką niewydolnością łożyska

Kryteria laboratoryjne

- **Antykoagulant toczniowy – LA ***
obecność stwierdzona zgodnie z międzynarodowymi wytycznymi
- **Przeciwciała antykardiolipinowe – aCL***
klasy IgG i/lub IgM,
w stężeniach średnich lub wysokich
tj. > 40 GPL i/lub MPL, lub > 99 percentyla; (oznaczone wystandaryzowaną metodą ELISA)
- **Przeciwciała przeciwko $\beta 2$ glikoproteinie I - a $\beta 2$ GPI***
w klasie IgG i/lub IgM, w stężeniach >99 percentyla (oznaczone wystandaryzowaną metodą ELISA)
***wykryte ≥ 2 -krotnie w odstępie 12 tygodni**

Wskazania do diagnostyki trombofilii

- Zakrzepica żylna i/lub zatorowość płucna bez uchwytnej przyczyny przed 50rż.
- Zakrzepica żylna i/lub zatorowość płucna u osoby z zakrzepicą żylną i/lub zatorowością płucną w wywiadzie rodzinnym
- Zakrzepica żylna o nietypowej lokalizacji (żyły jamy brzusznej lub OUN)
- Zakrzepica żylna i/lub zatorowość płucna nawracająca
- Małopłytkowość wywołana przez heparynę
- Zakrzepica rozwijająca się w czasie ciąży, stosowania doustnych środków antykoncepcyjnych lub hormonalnej terapii zastępczej
- Nawykowe poronienia lub urodzenie martwego płodu (potwierdzony związek z zespołem antyfosfolipidowym)

Interna Szczeklika, Podręcznik chorób wewnętrznych 2016

Praktyczne uwagi

- Optymalny czas wykonania badań to 3-6 miesięcy od incydentu zakrzepowego
- Duże stężenie D-dimeru nie jest wskazaniem do badania w kierunku trombofilii
- Wykrycie trombofilii u osoby bez zakrzepicy nie wymaga żadnej profilaktyki

Leczenie ŻChZZ



VKA-antagoniści witaminy K, LMWH – heparyny drobnocząsteczkowe