

Un caz rar de agenezie de venă cavă inferioară asociată cu tromboză venoasă profundă

Iulia Armean¹, Cristina Oana Mărginean^{1,2}, Lorena Elena Meliș^{1,2}, Carmen Duicu^{1,2}

¹Clinica Pediatrie I, Spitalul Clinic Județean de Urgență, Tg. Mureș, România

²Universitatea de Medicină și Farmacie, Tg. Mureș, România

REZUMAT

Agenezia de VCI este o malformație extrem de rară, de cele mai multe ori descoperită întâmplător, reprezentând un important factor de risc în dezvoltarea trombozei venoase profunde (TVP) spontane la copii și adulții tineri.

Prezentăm cazul unui copil, de sex masculin, în vârstă de 8 ani, internat în clinica noastră pentru următoarele acuze: durere în regiunea lombară dreaptă cu iradiere paravertebrală. Din antecedentele personale patologice, menționăm o apendicectomie recentă. La momentul internării, s-a efectuat ecografie abdominală, care a evidențiat nefromegalie dreaptă și a ridicat suspiciunea de agenezie de venă cavă inferioară. S-a efectuat angio-CT toraco-abdominal cu substanță de contrast, care a confirmat diagnosticul de agenezie de venă cavă inferioară și venă iliacă comună dreaptă, tromboză venoasă la nivelul venei iliace externe drepte, venei femurale comune drepte și venei femurale superficiale drepte. Au fost excluse diagnosticele de sindrom antifosfolipidic și trombofilie, iar testele genetice au eliminat posibilitatea unei predispoziții familiale. S-a instituit terapie anticoagulantă cu monitorizarea atentă a timpilor de coagulare, evoluția fiind favorabilă.

În ciuda incidenței foarte scăzute a acestei malformații, diagnosticul precoce, prompt și corect este esențial în ceea ce privește managementul și prognosticul acestor pacienți.

Cuvinte cheie: tromboză venoasă profundă, agenezie venă cava inferioară, copil

Abrevieri

VCI – vena cavă inferioară

TVP – tromboză venoasă profundă

EP – embolie pulmonară

INR – international normalized ratio

INTRODUCERE

Anomaliile venei cave inferioare (VCI), cum ar fi agenezia segmentului infrahepatic sau hipoplazia VCI, au o incidență foarte scăzută, afectând un procent de 0,5% din populația generală. Agenezia de VCI este o malformație extrem de rară, de cele mai multe ori descoperită întâmplător, fiind frecvent asociată altor anomalii congenitale cum ar fi: situs inversus, malformații cardiace, polispenie sau asplenie (1). Principalele cauze care pot determina anomaliile ale VCI constau în perturbarea procesului

de dezvoltare embrionară a sistemului venos sau tromboza venoasă perinatală cu alterarea dezvoltării sistemului venos (3).

Anomaliile VCI reprezintă un important factor de risc în dezvoltarea trombozei venoase profunde (TVP) spontane la copii și la adulții tineri (4).

Incidența trombembolismului venos care este definit ca TVP și/sau embolie pulmonară (EP) a crescut semnificativ în ultimii ani, TVP fiind diagnosticată la aproximativ 1/200 dintre pacienții de vârstă pediatrică spitalizați (5,6).

Corresponding author:

Prof. Dr. Cristina Oana Mărginean

E-mail: marginean.oana@gmail.com

Article History:

Received: 5 March 2018

Accepted: 16 March 2018

TVP reprezintă o patologie rar întâlnită în rândul copiilor, diagnosticarea ei fiind o provocare pentru medicii pediatri din cauza absenței simptomelor clinice specifice (7). Majoritatea copiilor care dezvoltă această patologie prezintă mai mulți factori de risc din cauza determinismului multifactorial al TVP (8). Incidența acesteia a crescut semnificativ datorită supraviețuirii copiilor cu patologii considerate fatale în trecut și a tehnologiilor extrem de avansate care permit acest lucru. La copiii cu vârsta sub 15 ani, incidența este de aproximativ 5 la 100.000 de cazuri. În SUA, această patologie prezintă o prevalență între 34 și 58 de cazuri la 10.000 de spitalizări (10,6).

Studii recente susțin faptul că ultrasonografia prin compresie venoasă reprezintă metoda de diagnostic utilizată de primă intenție în cazul acestei patologii, oferind avantajul unei ușoare accesibilități, al siguranței în utilizare și al unor costuri reduse. Cu toate acestea, „standardul de aur” în diagnosticul TVP rămâne angio-computer-tomografia (9,11).

Terapia medicamentoasă în cazul TVP include fondaparina și inhibitorii direcți ai trombinei, dar cel mai frecvent este utilizată heparina cu greutate moleculară mică, warfarina sau heparina nefracționată (12).

Prezentăm un caz de TVP asociată cu agenezie de venă cavă la un copil de sex masculin în vârstă de 8 ani, cu scopul de a sublinia raritatea acestei patologii și importanța unui diagnostic precoce, prompt și corect.

PREZENTARE DE CAZ

Motivele internării

Prezentăm cazul unui copil, de sex masculin, în vârstă de 8 ani, internat în clinica noastră pentru următoarele acuze: durere în regiunea lombară dreaptă cu iradiere paravertebrală. Din antecedentele personale patologice, menționăm că, anterior spitalizării în clinica noastră, cu aproximativ 7 zile, pacientul a suferit o apendicectomie, cu evoluție postoperatorie lentă din cauza simptomatologiei descrise anterior, ridicându-se suspiciunea unei pielonefrite. Antecedentele heredocolaterale nu au fost semnificative.

Examen clinic

La momentul internării, examenul obiectiv a evidențiat următoarele elemente patologice: stare generală influențată, tegumente palide, teroase, cicatrice postapendicectomie în fosa iliacă dreaptă,

abdomen dureros la palparea superficială și profundă în hipocondrul drept și flancul abdominal drept, lojă renală dreaptă dureroasă.

Evaluare diagnostică

Ecografia abdominală inițială a evidențiat nefromegalie dreaptă, rinichi drept cu dimensiuni de aproximativ 118/49 mm, ecogenitatea corticalei crescută, cu ștergerea diferențierii cortico-medulare, fără a se putea vizualiza vena cavă inferioară, ridicându-se astfel suspiciunea de agenezie de venă cavă.

S-a efectuat angio CT toraco-abdominal cu substanță de contrast, care a confirmat și a completat rezultatul ecografiei abdominale, după cum urmează: ficat neomogen din cauza prezenței în segmentul 8 a unei plaje triunghiulare în care apar tulburări de perfuzie consecutive trombozei ramurii portale, tromb în vena portă, în imediata vecinătate a confluentului spleno-mezenteric, cu diametru de 7/4 mm, rinichi drept mărit în volum, cu nefrograma ușor neomogenă, posibil din cauza drenajului venos care nu poate fi identificat, vena cavă absentă sau posibil trombozată, drenajul venos al rinichiului stâng prin vena spermatică stângă, apoi drenând în venele paravertebrale, venă azygos și hemiazygos (Fig. 1, 2, 3).



FIGURA 1. Tromboză venă iliacă dreaptă



FIGURA 2. Tromboză venă renală dreaptă, agenezie venă cavă inferioară

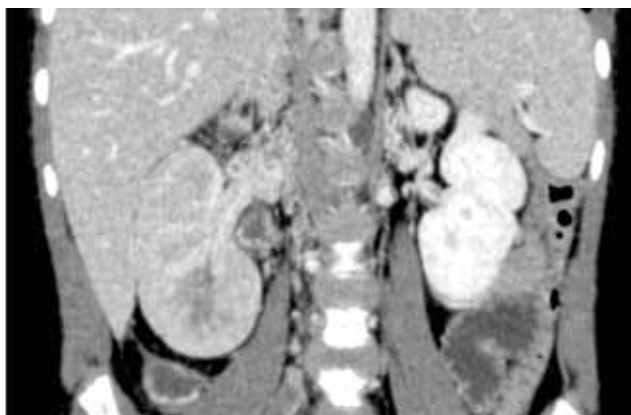


FIGURA 3. Asimetrie de încărcare renală, cu persistența iodofiliei corticalei renale drepte

Ecografia Doppler venoasă a evidențiat absența venelor suprahepatice, venei cave inferioare, venei iliace comune drepte, tromboza venei iliace externe drepte, necomprimabilă, cu imagini hiperecogene intraluminal, tromboză venă femurală comună dreaptă, necomprimabilă, cu imagine hiperecogenă intraluminală, și tromboza venei femurale superficiale drepte.

Pentru excluderea diagnosticului de sindrom antifosfolipidic, s-au efectuat următoarele analize de laborator cu rezultate în parametri normali: anticorpi anti beta 2 glicoproteina IgM (1,3 U/ml), anticorpi anti cardiolipina IgM (1,2 MPL-U/ml), anticoagulant lupic absent. Testele genetice nu au arătat mutații la nivelul factorului V Leiden (A506G) sau al factorului II (gena protrombinei G20210A). De asemenea, pentru excluderea trombofiliei, s-au efectuat teste pentru antitrombina III, factorul von Willebrand, proteina C, proteina S și homocisteina, care au fost în limite normale.

Evaluare terapeutică

După stabilirea diagnosticului de agenezie de venă cavă inferioară și venă iliacă comună dreaptă, tromboză venoasă la nivelul venei iliace externe drepte, al venei femurale comune drepte și venei femurale superficiale drepte, s-a instituit terapie anticoagulantă cu heparină cu greutate moleculară mare, cu monitorizarea atentă a timpilor de coagulare. Ulterior, s-a introdus terapie cu heparină cu greutate moleculară mică, cu evoluție favorabilă. Pacientul a fost externat în stare generală bună, cu recomandări de terapie anticoagulantă cu acenocumarol, cu monitorizarea atentă a INR-ului și profilaxie cu ciorapi elastici.

DISCUȚII

VCI prezintă o embriogeneză complexă și bine documentată. Anatomic, aceasta este compusă din

4 segmente: hepatic, suprarenal, renal și infrarenal (13,14). Malformațiile VCI pot fi reprezentate de: malrotația și poziționarea pe partea stângă a VCI, drenarea VCI în vena azygos intratoracică, venă renală stângă circumaortică, duplicația VCI cu traiect intratoracic normal sau duplicația VCI cu drenare în vena azygos și hemiazygos și absența segmentului infrarenal al VCI sau absența totală a acesteia (15). Unii autori susțin faptul că absența VCI poate fi un rezultat al trombozei perinatale sau al trombozei intrauterine, care duce la obliterare, iar apoi la resorbție (13,14). Dacă segmentul infrarenal al VCI nu prezintă o dezvoltare normală, venele iliofemorale vor drena în venele azygos și hemiazygos prin colaterale anterioare paravertebrale. Din cauza diametrului mult inferior al acestor colaterale comparativ cu cel al VCI, este evident faptul că această cale colaterală poate duce la stază venoasă cronică și, ulterior, la tromboza extremităților inferioare (13). Mecanismul menționat anterior este reliefat și în cazul pacientului nostru.

În timpul embriogenezei, metanefronii drepti drenează în VCI. Astfel, agenezia VCI poate afecta dezvoltarea rinichiului drept, cu hipoplazie de rinichi drept sau chiar agenezie. Unii autori numesc această patologie sindromul KILT, care asociază anomalia VCI, a rinichiului drept și tromboza extremităților inferioare (1,11,13). În cazul descris mai sus, pacientul prezintă nefromegalie, diagnosticul de sindrom KILT neputând fi susținut.

TVP reprezintă o patologie severă în rândul copiilor, având o importanță clinică majoră din cauza ratei crescute de mortalitate și morbiditate. Diagnosticarea corectă, promptă și precisă a TVP este de o importanță critică, date fiind și riscurile asociate terapiei acestei patologii (7, 16-18). Dintre factorii de risc care duc la dezvoltarea TVP menționăm: factorii genetici, traumatismele, intervențiile chirurgicale, neoplaziile, cateterul venoase centrale, anomaliile venoase, inflamația cronică și sepsisul (8,11,17,18). În cazul pacientului nostru, cu toate că nu prezintă risc genetic, subliniem faptul că, anterior spitalizării în Clinica de Pediatrie, acesta a suferit o apendicectomie care a necesitat imobilizare prelungită la pat și, de asemenea, pacientul asociază o anomalie vasculară rară, agenezie de VCI și venă iliacă comună dreaptă. Astfel, toți acești factori cumulați au dus la apariția TVP.

Este cunoscut faptul că anomaliile congenitale ale VCI reprezintă un factor de risc în dezvoltarea TVP în cazul adulților tineri, însă prevalența acestor anomalii în rândul pacienților pediatrici cu TVP spontană nu este foarte clară. Studii recente evidențiază faptul că TVP tinde să aibă o predominanță

mai crescută la pacienții de sex masculin, cu o incidență crescută la vârsta de adult tânăr (19) și la copii (4,11,15,18). Acest fapt este susținut și de studiul nostru de caz, care evidențiază prezența TVP la un copil de sex masculin în vârstă de 8 ani.

În cazul pacienților cu TVP ca o consecință a ageneziei de VCI, nu există un tratament standard. TVP este o patologie rar întâlnită în rândul copiilor, motiv pentru care nu este elaborat un protocol terapeutic clar pentru această condiție. Cu toate acestea, heparina cu greutate moleculară mică este preferată în tratamentul copiilor care prezintă TVP. Unii autori recomandă cel puțin 6 luni de terapie anticoagulantă, dar, de cele mai multe ori, terapia anticoagulantă este necesară pe toată durata vieții, chiar și în ciuda excluderii unei trombofilii, cu scopul de a preveni recurențele (11). În mod similar, în cazul pacientului nostru, tratamentul a fost ghidat în funcție de evoluția clinică și de aspectul ecografiilor seriate, fiind necesară terapie anticoagulantă pe toată durata vieții din cauza anomaliei vasculare

asociate. Probabil că studii ulterioare vor contribui la stabilirea prognosticului pe termen lung al pacienților cu TVP și la elaborearea unui protocol terapeutic pediatric optim al TVP secundare malformațiilor vasculare.

CONCLUZII

Anomaliile congenitale ale VCI reprezintă un factor de risc important în dezvoltarea TVP a extremităților inferioare în cazul copiilor și adolescenților. În lipsa antecedentelor heredocolaterale semnificative, a unei trombofilii sau a unei posibile mutații genetice, cazul prezentat mai sus a cumulat factori pro-coagulanți cum ar fi: staza venoasă cronică, întoarcerea venoasă deficitară din cauza imobilizării prelungite postapendicectomie și hipertensiunea venoasă din cauza absenței trunchiurilor venoase principale, ducând iminent la apariția TVP a extremităților inferioare.

Conflict of interest: none declared

Financial support: none declared