

TITLU: TROMBOFILIA EREDITARA- EXPERIENTA SPITALULUI CLINIC DE COPII BRASOV, Voda D., Comsa M. , Otelea C.

ABSTRACT: *Introducere:* Trombofilia este o afecțiune rar întâlnită în copilărie, dar care reprezintă o problemă de diagnostic și tratament în pediatrie. Se definește ca o predispoziție la tromboza venoasă și arterială și poate fi genetică sau dobândită. *Obiectivul studiului:* Obiectivul acestui studiu a fost acela de a ilustra prevalența factorilor genetici asociați cu factorii de risc dobândiți în corelație cu istoricul familial pozitiv la pacienții internați cu tromboza în Spitalul Clinic de Copii Brașov. *Pacienți și metode:* S-a efectuat un studiu descriptiv, retrospectiv, pe o perioadă de 4 ani (2013-2016), prin analiza fișelor de observație, având în vedere în special istoricul personal și familial ce ar fi putut sta la baza manifestărilor trombotice. Am determinat nivelul funcțional al proteinelor C și S, antitrombinei III, factorului VIII asociat cu analiza profilului genetic de trombofilie (factor II, factor V Leiden, MTHFR- C677T and PAI-1). *Rezultate:* La majoritatea pacienților au putut fi identificate două anomalii genetice. Afecțiunile trombotice ale pacienților incluși în studiu au fost: tromboza venoasă profundă de membru inferior, accidentul ischemic tranzitoriu, tromboflebita superficială a membrului superior și tromboembolismul pulmonar. *Concluzii:* La majoritatea subiecților au fost identificate tromboza venoasă profundă și accidentul ischemic, în corelație cu doi factori genetici trombofilici, asociați și cu factori de risc dobândiți.