

ГЕМОФИЛИИ А, В, С

Аверина Александра, 313

- Гемофилия – это наследственное заболевание, обусловленное дефицитом плазменных факторов свёртывания (различных у каждого типа гемофилии), относится к наследственным коагулопатиям; подразделяется на три типа – А, В и С

Типы А и В наследуются рецессивно по Х-хромосоме, вследствие чего болеть могут только мужчины, а женщины могут быть только носителями

Механизм наследования гемофилии



Симптомы гемофилии А и В

- Повышенная кровоточивость:
- ✓ первый вариант: проявляется длительными и обильными кровотечениями даже при небольших порезах и других повреждениях кожного покрова;
- ✓ второй вариант: вначале кровотечение останавливается как у здорового человека, затем открывается вновь (через 2-5 часов).
- Гематомы и кровоизлияния на фоне незначительных ушибов и других травм. Например, внутрисуставное кровоизлияние (гемартроз): при его частых эпизодах развивается хроническое воспаление в суставах, последствием которого может стать нарушение их подвижности.
- Подкожные, межмышечные, забрюшинные гематомы в результате различных хирургических вмешательств.
- Желудочно-кишечные кровотечения (при гемофилии могут быть спонтанными, но часто обусловлены приемом препаратов, вызывающих появление эрозий (поверхностных повреждений) на поверхности слизистой оболочки желудка).
- Гематурия (выделение крови с мочой).
- Обильные кровотечения в результате стоматологических процедур (например, удаление зубов).

Статистика

- Среди всех форм коагулопатий страдают:

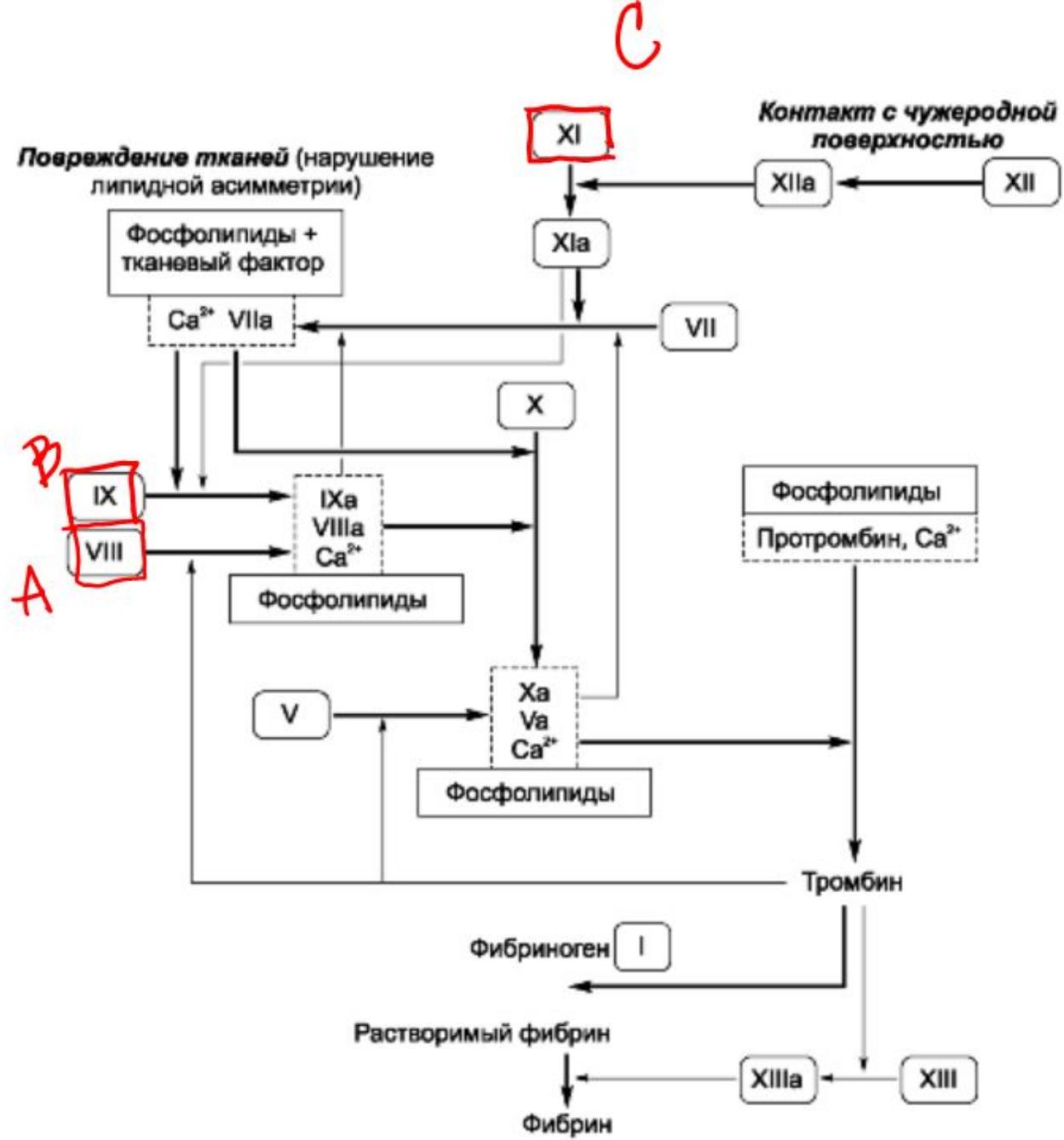
Гемофилией А **68 –**
78%

Б. Виллебранда **9 – 18 %**

Гемофилией В **6 – 13 %**

Гемофилией С,
парагемофилией и
гипопротромбинемией **1 – 2**
%





■ Гемостатический каскад

Патогенез

Дефицит
фактора
свертывания
крови

- А □ фактор VIII (8)
- В □ фактор IX (9)
- С □ фактор XI (11)

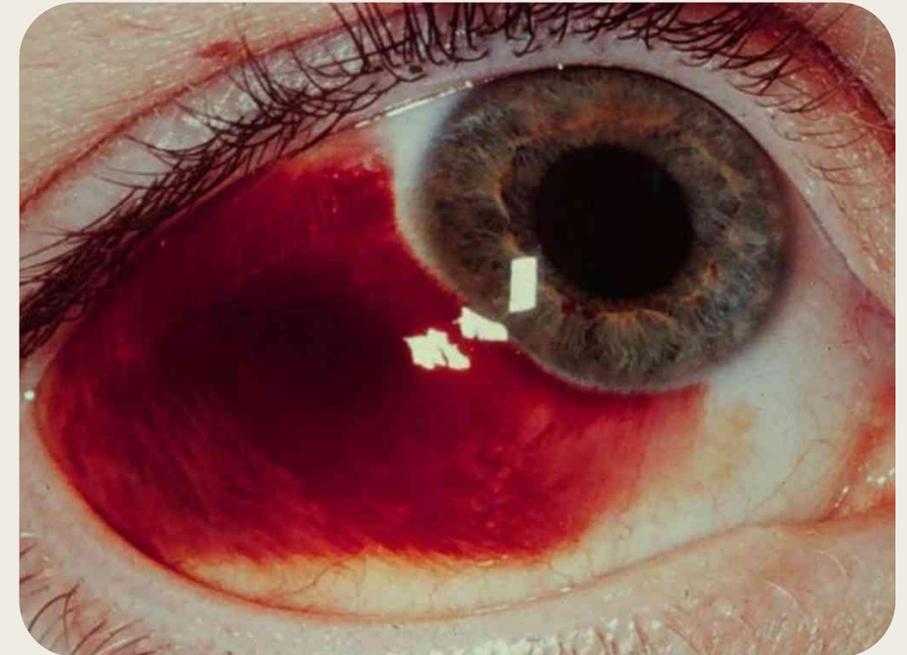
Увеличение
времени
свертывания
цельной крови

Развитие
геморрагическог
о синдрома
(гематомный тип)



Гемофилия А

- Гемофилия типа А возникает в результате недостаточности фактора свертывания **VIII** (антигемофильный глобулин- белковая молекула, один из компонентов системы свертывания крови), это наиболее часто встречающаяся форма гемофилии.
- Этиология – аномалия гена в X-хромосоме, который контролирует синтез прокоагулянтной части ф. VIII (VIII:K)
- Болеют – мужчины (**46, X^hY**)
- Виды
 - **Гемофилия А⁺** (антигенположительная форма – синтезируется аномальный VIII:K), страдают 8 –10 %
 - **Гемофилия А⁻** (антигенотрицательная форма – не синтезируется VIII:K), страдают 90 –92 %



Гемофилия В

- Гемофилия типа В или болезнь Кристмаса обусловлена недостаточностью фактора свертывания IX (фактор Кристмаса — белковая молекула, один из компонентов системы свертывания крови). По своим клиническим проявлениям данная форма не отличается от гемофилии типа А.
- Этиология – аномалия гена в X-хромосоме, который контролирует синтез ф. IX
- Болеют – мужчины (**46, X^hY**)
- Виды
 - **Гемофилия В⁺** (антигенположительная форма – синтезируется аномальный ф. IX)
 - **Гемофилия В⁻** (антигенотрицательная форма – не синтезируется ф. IX)

Гемофилия С

- Гемофилия типа С или **болезнь Розенталя** возникает по причине недостаточности **фактора свертываемости XI** (плазменный предшественник тромбопластина, одного из важнейших компонентов системы механизма внутреннего свертывания крови).
- Данная форма гемофилии является относительно редкой, спонтанные кровотечения для нее не характерны. Травмы и операции могут осложняться кровотечениями, но это случается редко.
- Также форма является уникальной, так как передается аутосомно-рецессивно либо доминантно (с неполной пенетрантностью), то есть может встречаться как у мужчин, так и у женщин

Диагностика гемофилии

- Помимо изучения анамнеза больного и его осмотра самыми разными специалистами проводятся лабораторные анализы.
- В первую очередь определяется наличие в крови всех факторов свертывания и их концентрация. Устанавливается время, которое потребовалось для свертывания образца крови. Нередко эти анализы сопровождаются и исследованием ДНК.
- Для более точного диагноза может потребоваться определение: тромбинового времени; микста; протромбинового индекса; количества фибриногена. Иногда запрашиваются и более узкоспециализированные данные.
- Вопрос окончательно решается при оценке гемостазиограммы, которая обнаруживает гипокоагуляцию вследствие резкого нарушения протромбинообразования. Проводятся тесты, характеризующие первую фазу свертывания крови /образование внутреннего, кровяного тромбoplastина или протромбиназы/. Увеличивается время свертывания крови по Ли - Уайту, более 10 минут.
- АПТВ - активированное парциальное тромбoplastиновое время. Широко в клинике используется определение АПТВ (норма - 35 - 45), при гипокоагуляции удлиняется (при гемофилии - АПТВ больше 45").
- Чем наиболее характерна гемофилия – это суставным кровотечением (гемартроз). Развивается он довольно быстро, хотя наиболее свойственен больным с тяжелыми формами гемофилии. У них кровоизлияния в суставы случаются без всякого внешнего воздействия, самопроизвольно. В легких формах для провоцирования гемоартроза требуется травма.
- Суставы поражаются в первую очередь те, которые испытывают нагрузки, то есть коленные, бедренные и пристопные. Вторые на очереди – плечевые, после них – локтевые. Первые симптомы гемоартроза проявляются уже у восьмилетних детей. Из-за суставных поражений большинство пациентов получают инвалидность

Степень тяжести заболевания

Согласно данным ВОЗ, для гемофилии А/В существует три степени тяжести заболевания:

- **тяжелая**: уровень фактора VIII(IX) не превышает 0,1%;
- **средней тяжести**: уровень фактора VIII(IX) от 1% до 5%
- **легкая**: уровень фактора VIII(IX) от 5% до 30%

В норме активность фактора VIII или IX составляет от 50% до 100%.

Лечение гемофилии

- **Заместительная терапия** – замещение дефицитного фактора

концентраты VIII и IX факторов свёртывания крови

Дозы концентратов зависят от уровня VIII или IX фактора у каждого больного, вида кровотечения

- **Устранения последствий кровоизлияний**



Осложнения и последствия

- Летальный исход из-за кровоизлияний в головной мозг и другие жизненно важные органы. Кровотечение может развиваться на фоне любых медицинских манипуляций, даже внутримышечных инъекций, и любых травм и ушибов, даже легких.
- Инвалидизация на фоне гемартрозов (кровоизлияние в суставы) с развитием дальнейшей неподвижности суставов.
- Обширные кровоизлияния в мягкие ткани подчелюстной области, шеи, зева и глотки могут вызывать стенозирование (сужение просвета) верхних дыхательных путей и асфиксию (кислородное голодание).
- Высокий риск заражения вирусными гепатитами.
- Периоды особого риска – это период родов и ранний послеродовый периоды, так как в это время возможна значительная кровопотеря.