

ГЕМОФИЛИЯ

ВЫПОЛНИЛА: БЕИСЕНБАЕВА Ж. М

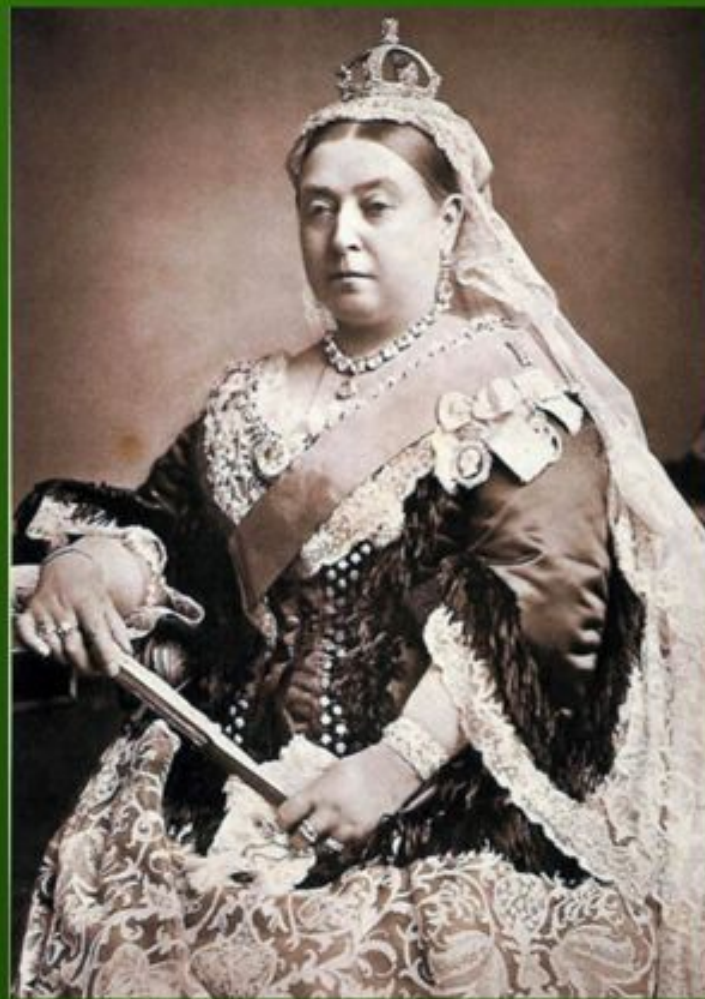
ГРУППА: 637 ВОП

АСТАНА 2015Г

Гемофилия

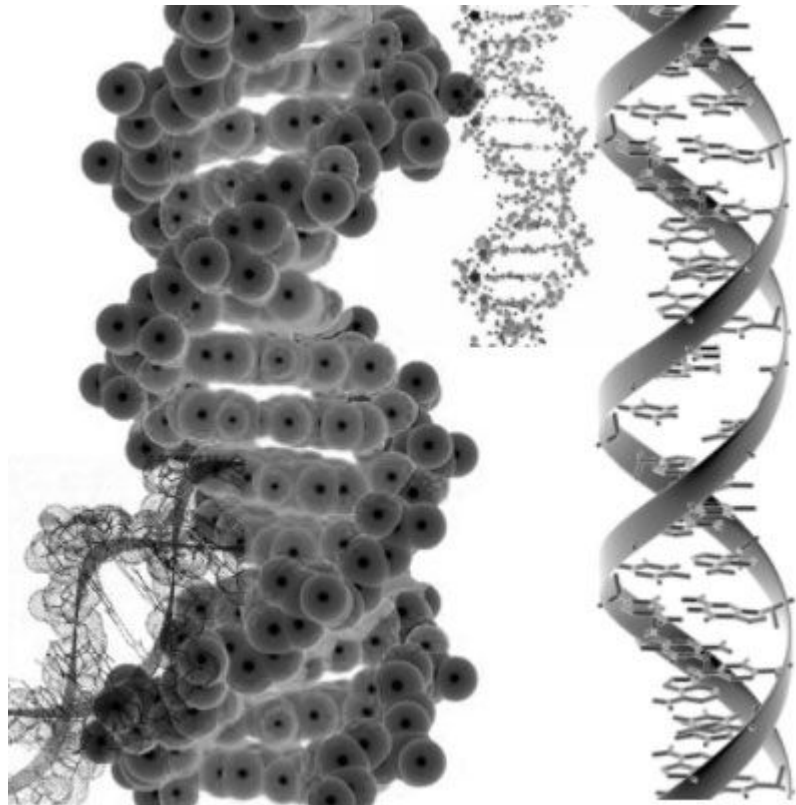
Гемофилия — наследственное заболевание, характеризующееся снижением или нарушением синтеза факторов свертывания крови. Обычно болезнью страдают мужчины, женщины же выступают как носительницы гемофилии.

Самой известной носительницей гемофилии в истории была английская королева Виктория, передавшая дефектные гены двум дочерям и сыну Леопольду, а в дальнейшем — внукам и правнукам, включая российского цесаревича Алексея Николаевича, мать которого — царица Александра Федоровна была носительницей гена гемофилии.



ГЕМОФИЛИЯ

Тип наследования рецессивный,
сцепленный с полом



Существует три типа гемофилии, которые отличаются фактором свертывания, отсутствующим в крови:

1. Гемофилия А (классическая гемофилия)

обусловлена дефицитом фактора VIII антигемофильного глобулина (АГГ) составляет 70 - 80 % от всех случаев заболевания.

2. Гемофилия В (болезнь Кристмаса, рождественская болезнь) связана с дефицитом фактора IX.

составляет 6 -13% от всех случаев заболевания

3. Гемофилия С (Болезнь Розенталя)

связана с дефицитом XI фактора.

Ген гемофилии С фиксируется на U хромосоме, заболевание аутосомное, болеют девочки и мальчики, встречается в гетеро- и гомозиготной формах.

Гомозиготная форма протекает более тяжело.

4) гемофилия А + В — очень редкий вариант (частота встречаемости до 1,5%) сочетанного дефицита факторов VIII и IX.

Симптомы гемофилии

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).

По статистическим данным частота наиболее характерных осложнений гемофилии составляет:

гемартрозы - 70-80%,

гематурия - 14-30%,

внутримышечные гематомы - 10-20%,

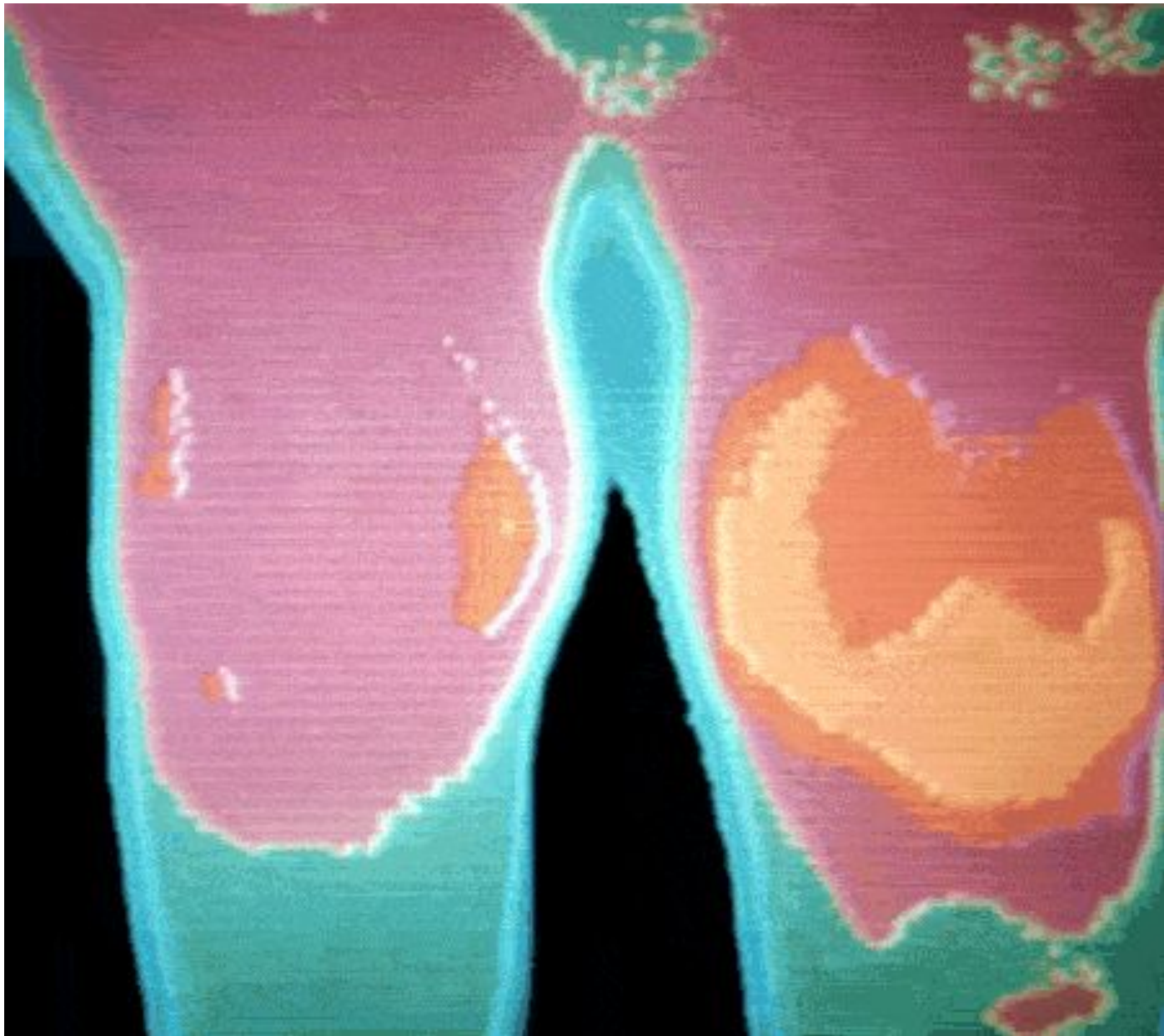
желудочно-кишечные кровотечения - 7-10%,

кровоизлияния в центральную нервную систему - до 5%.











**Гематома у
новорожденного
ребенка**



**Гематома у ребенка
после выполнения
инъекции**





Detvrach.com

СТЕПЕНЬ ТЯЖЕСТЬ 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%.



Степени тяжести заболевания



**Нормальный
Уровень фактора
свертываемости VIII или IX
или IX: 50 - 150%**



**Легкая форма гемофилии
Уровень фактора
свертываемости VIII
или IX: 5 - 40%**



**Средняя форма гемофилии
Уровень фактора
свертываемости VIII
или IX: 1 - 5%**



**Тяжелая форма гемофилии
Уровень фактора
свертываемости VIII
или IX: ычно менее 1%**

Признаки гемофилии у новорожденных

Если у новорожденного ребенка долго не останавливается кровотечение из пуповины и имеются гематомы на голове, ягодицах и промежности, необходимо сдать анализы на наличие гемофилии. К сожалению, предсказать рождение ребенка с гемофилией на сегодняшний день невозможно. Существуют методы пренатальной (дородовой) диагностики, но они не являются широко распространенными ввиду их сложности. Если в семье у мальчика имеется гемофилия, то его сестры являются носителями гена гемофилии и у них могут родиться дети, больные гемофилией. Поэтому семейный анамнез имеет огромное значение в прогнозе рождения детей, которые могут страдать данным заболеванием



ДИАГНОСТИКА ГЕМОФИЛИИ

Для диагностики гемофилии используют такие лабораторные методы:

- определение количества факторов свертывания в крови
- определение времени свертывания крови
- количество фибриногена в крови
- тромбиновое время (ТВ)
- протромбиновый индекс (ПТИ)
- международное нормализованное отношение (МНО)
- активированное частичное тромбопластиновое время (АЧТВ)
- микст – АЧТВ



При наличии гемофилии отмечается увеличение свыше нормальных значений следующих показателей: времени свертывания крови, активированного частичного тромбопластинового времени (АЧТВ), тромбинового времени (ТВ), международного нормализованного отношения (МНО). Также наблюдается уменьшение ниже нормальных значений протромбинового индекса (ПТИ), но нормальные значения микст – АЧТВ и количества фибриногена. Основным показателем, характеризующим гемофилию А и В является уменьшение концентрации или активности факторов свертывания в крови, VIII– при гемофилии А и IX – при гемофилии В.

ЛЕЧЕНИЕ

Цели лечения: остановка кровотечения на раннем этапе, предотвратить повреждение мягких тканей или массивный гемартроз.

Немедикаментозное лечение: режим общий, при гемартрозе - полупостельный, диета - стол №11.

Медикаментозное лечение (зарегистрированные в РК, курсовые и суточные дозы, без формы выпуска)

Лечение гемофилии при тяжелых гемартрозах, кровотечениях после травм и удаления зубов обязательно стационарное. Препараты факторов свертывания вводятся 3 раза в неделю при гемофилии А (фактор VIII) и 2 раза в неделю при гемофилии В (фактор IX) из расчета 25 – 40 МЕ/кг массы тела больного.

Вариант геморрагий	Необходимый уровень фактора VIII в плазме	Доза концентрата антигемофильного глобулина
Десневые кровотечения, большие подкожные гематомы, геморрагии после незначительной травматизации, появление предвестников гемартроза, прорезывание зубов, носовое кровотечение при отсутствии эффекта антифибринолитиков, предупреждение кровотечений во время активных физических упражнений.	20-40%	20 МЕ/кг. Через 12-24 часа следует ввести повторно такую же дозу, если сохраняется кровотечение.
Почечные макрогематурия более 2-х суток	20-40%	20 МЕ/кг/сут. Если сохраняется кровотечение, через 12-24 часа следует ввести повторно такую же дозу. Иногда следует продолжить терапию в указанной дозе до 3-5 суток.
Сформировавшиеся острые гемартрозы, внутримышечные гематомы, кровотечения в ротовую полость после прикусывания, травматизация, малые хирургические вмешательства (в том числе стоматологические).	30-60%	15-30 МЕ/кг. Через 12-24 часа следует ввести повторно такую же дозу, при гемартрозах или если сохраняется кровотечение использовать такую же дозировку через 48 ч.
Геморрагии в ЦНС, в том числе внутримозговые, геморрагии в брюшную полость, инфицирование крупных гематом, ЖКТ кровотечения, тонзилэктомия, травмы головы	80-100%	Первая доза – 50 МЕ/кг. Повторная доза – 40-50 МЕ/кг. Затем через каждые 8-12 ч в течение нескольких дней 25-40 МЕ/кг*.
Обширные хирургические вмешательства, в том числе ортопедические	около 100%	До хирургического вмешательства – 50 МЕ/кг. В течение двух дней не реже чем 2 раза в сутки использовать дозу 40-50 МЕ/кг, а затем продолжать лечение концентратами в дозе 25-40

ФОРМУЛА РАСЧЕТА РАЗОВОЙ ДОЗЫ

1. Формула расчета разовой дозы при тяжелой форме гемофилии А:

$$X = M \times OY \times 0,5;$$

2. Формула расчета разовой дозы при средней и легкой формах гемофилии А:

$$X = M \times (OY - IU) \times 0,5;$$

где X – доза концентрата для однократного введения;

M – масса тела больного гемофилией;

OY – ожидаемый уровень (%) коагуляционного фактора VIII после внутривенного применения концентрата;

IU – исходный уровень (%) коагуляционного фактора VIII до применения концентрата.

ЛЕЧЕНИЕ ГЕМАРТРОЗОВ

Лечение проводится введением криопреципитата фактора VIII

20 ЕД/кг - при легкой травме, без клинических проявлений;

30 - 50 ЕД/кг - при остром гемартрозе

Длительность лечения 3 - 5 дней

Для уменьшения кровотечения можно поднять конечность, приложить лед, подвесить с помощью подвязок и иммобилизировать (с помощью бинтов и шин).

Фонофорез с гидрокартизоном, курсами по 10 сеансов, 3 - 4 курса в год.

Для предотвращения атрофии и контрактур необходимо рано начать лечебную физкультуру.

Артроцентеза по возможности избегают.

ПРЕПАРАТЫ

Новосевен (Vila) - рекомбинантный препарат, выпускается фирмой Новонордиск (Дания). Особенностью фактора Vila является то, что он действует только в месте повреждения, поскольку активирует фактор X и Xa, после образования комплекса с тканевым фактором минуя факторы VIII и IX. Показаниями к его применению являются ингибиторные формы гемофилии А и В. Клинический эффект после применения Новосевена наступает непосредственно после введения.

Концентраты фактора VIII, Иммунат (Бакстер - США), препараты фактора IX, препарат Фейба ТИМ 4 Иммуно (Бакстер - США), Рекомбинат (Бакстер - США) – рекомбинантные препараты, полученные путем гибридомной технологии.

ПРИНЦИПЫ ДИСПАНСЕРИЗАЦИИ

Диспансерное наблюдение за детьми с гемофилией осуществляет участковый педиатр и врач-гематолог 1 раз в 3 месяца в период ремиссии. В период обострения (выраженных клинических проявлений) – госпитализация в специальное отделение. При этом необходимо тщательное наблюдение смежных специалистов (ортопед, хирург, стоматолог, невролог, ЛОР-врач, психолог) – 1 раз в 6 месяцев; ежемесячно ОАК; коагулограмма 1 раз в 3-6 месяцев; биохимический анализ крови (протеинограмма, АЛТ, АСТ) 1 раз в 6-12 месяцев с целью своевременного выявления гепатитов, признаков анемического синдрома; медико-генетическое консультирование. При обнаружении гепатита показана его активная терапия.

Исключительно важным звеном лечебных и реабилитационных мероприятий является психологическая адаптация и реабилитация; социальная адаптация и профориентация; организация обучения родителей больных детей методике экстренного внутривенного введения гемостатических препаратов при первых признаках кровоизлияния в суставы или травмах; обеспечение родителей этими препаратами. Важна также организация условий быта, контроль за играми и занятиями, профилактика травматизма.

В период реабилитации показаны лечебная физкультура, массаж, физиотерапевтическое лечение суставов (фонофорез с гидрокортизоном); санация очагов хронической инфекции; экстракция зубов. Плановые и экстренные хирургические вмешательства предусматривает предварительную подготовку гемостатическими препаратами и контроль коагулограммы в специализированных отделениях; активную профилактику кариеса.

При гемофилии противопоказаны: внутримышечные инъекции; профилактические прививки, кроме реакции Манту и пероральной вакцинации; занятия физкультурой в общей группе, но следует заниматься по облегченной программе.

ПРОФИЛАКТИКА

Профилактическое лечение заключается во внутривенном введении концентратов факторов свертывания для предупреждения кровотечений.

Цель профилактики: перевести тяжелую форму гемофилии в среднетяжелую, достигнув минимального уровня дефицитного фактора $>2\%$, а в некоторых случаях и в легкую - $>5\%$, что позволит предупредить развитие гемофилической артропатии, уменьшить частоту обострений и риск развития тяжелых осложнений (уровень убедительности доказательств А). Препараты вводятся 3 раза в неделю при гемофилии А и 2 раза в неделю при гемофилии В из расчета 25 – 40 МЕ/кг массы тела больного.

Длительность профилактического лечения зависит от необходимости поддержания сустава в режиме гемостатической защиты и хорошего функционального состояния и занимает от нескольких месяцев до пожизненного.

ЛИТЕРАТУРА

<http://www.hemophilia.ru> — сайт Всероссийского общества гемофилии

<http://gesher.info> — информация для детей больных гемофилией и их родителей

<http://ott.ru/ru/clinic/prenatal> — НИИАГ им. Д. О. Отта РАМН.
Лаборатория пренатальной диагностики

<http://hemophilia.uz> — сайт Узбекского общества гемофилии

The background of the image is a dense field of red blood cells, shown in a 3D perspective. They are bright red and have a characteristic biconcave disc shape. A yellow rectangular box is centered over the image, containing the text.

Спасибо
за
внимание!