

Гемофилия



- Подготовила :
- студентка 1 мед.ф-та 1 группы
- Чепель Ирина

Гемофилия

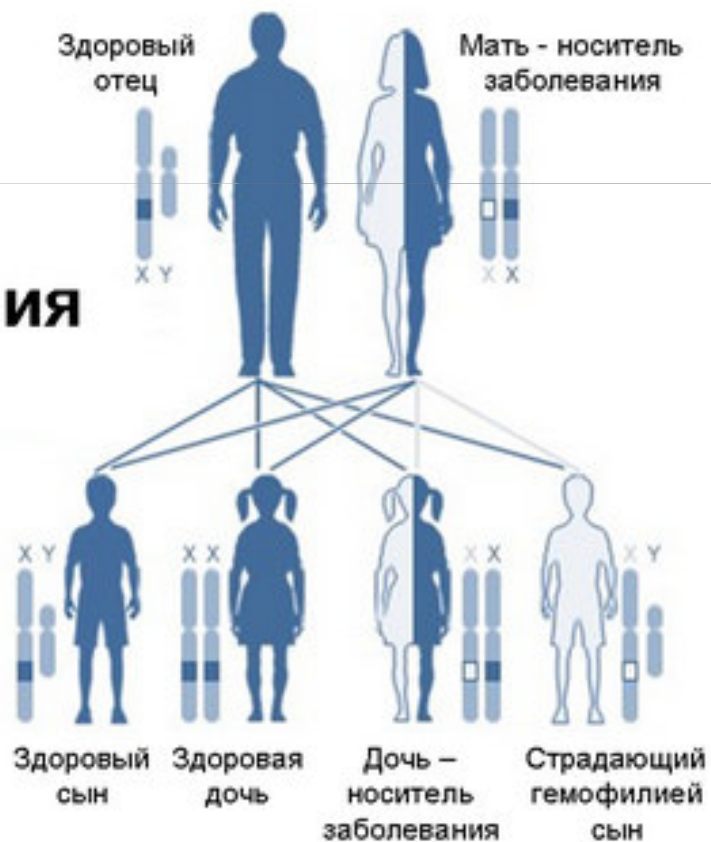
тяжелое наследственное генетическое заболевание, вызванное врожденным дефицитом фактора VIII (гемофилия А), фактора IX (гемофилия В) или XI (гемофилия С).

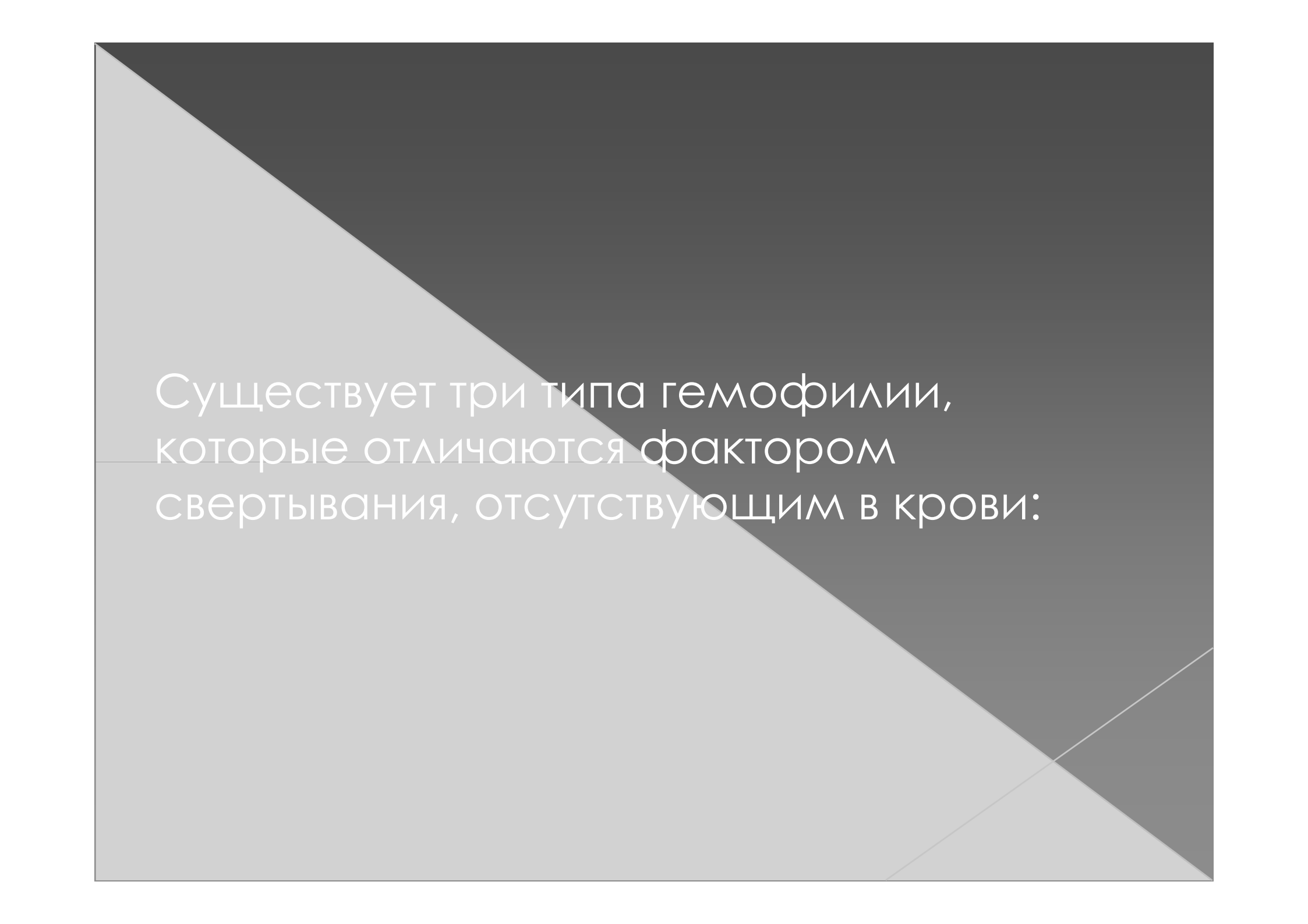
По данным ВОЗ, составляет в странах Западной Европы распространенность гемофилии А составляет 1:10000, а гемофилии Б - 1:30000-50000 лиц мужского пола.

Гемофилия

Тип наследования рецессивный,
сцепленный с полом

Механизм наследования гемофилии



The background features a dark gray upper right triangle and a light gray lower left triangle, separated by a diagonal line. A thin white line also runs diagonally across the bottom right corner.

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

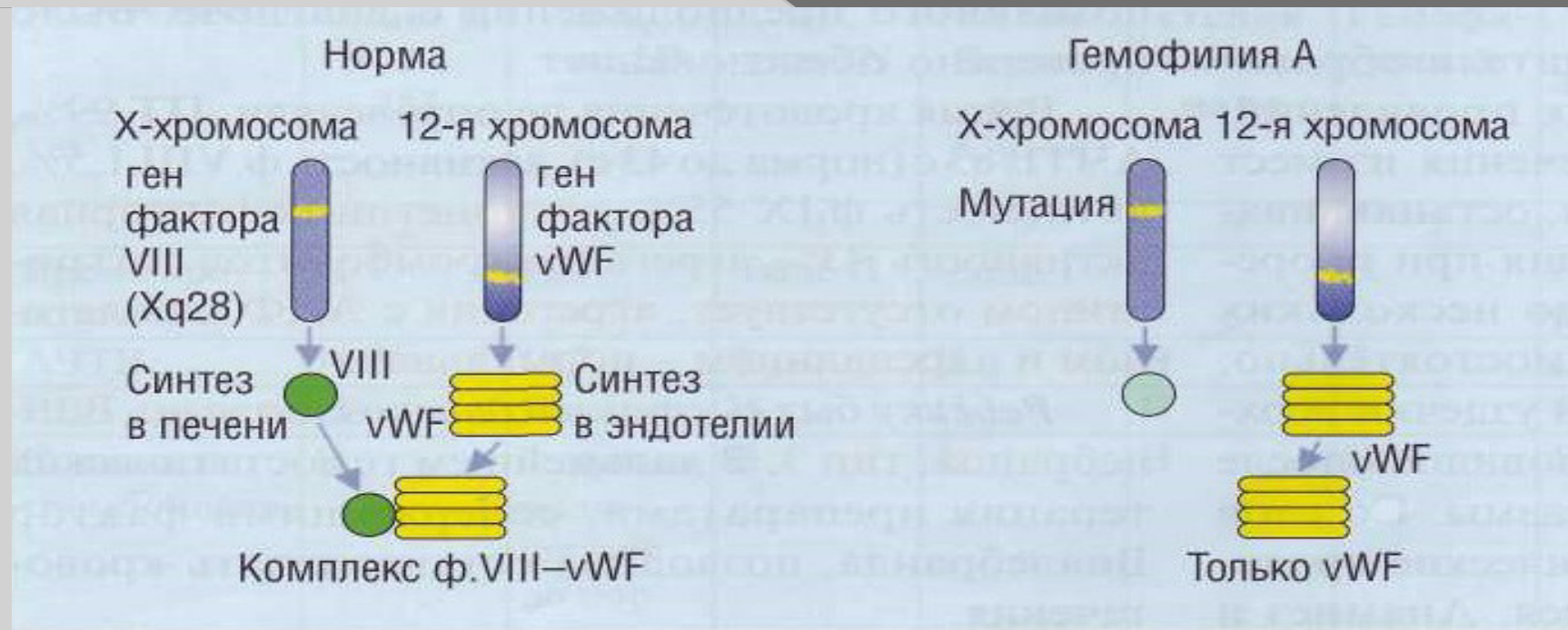
3. Гемофилия С (Болезнь Розенталя) связана с дефицитом XI фактора.

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.

Гемофилия А

Геморрагический диатез,
обусловленный наследственным
дефицитом прокоагулянтной части
фактора 8



Этиология

аномалия гена в X-хромосоме, который контролирует синтез прокоагулянтной части ф. 8 (VIII:K)

Болеют – мужчины (46, XhY) женщины (46, XhXh), (45, Xh O)

Виды

Клиника

кровоизлияния в большие суставы, гематомы (подкожные, внутримышечные), сильные и длительные посттравматические кровотечения. Возможны кровоизлияния в органы брюшной полости, желудочно-кишечные кровотечения

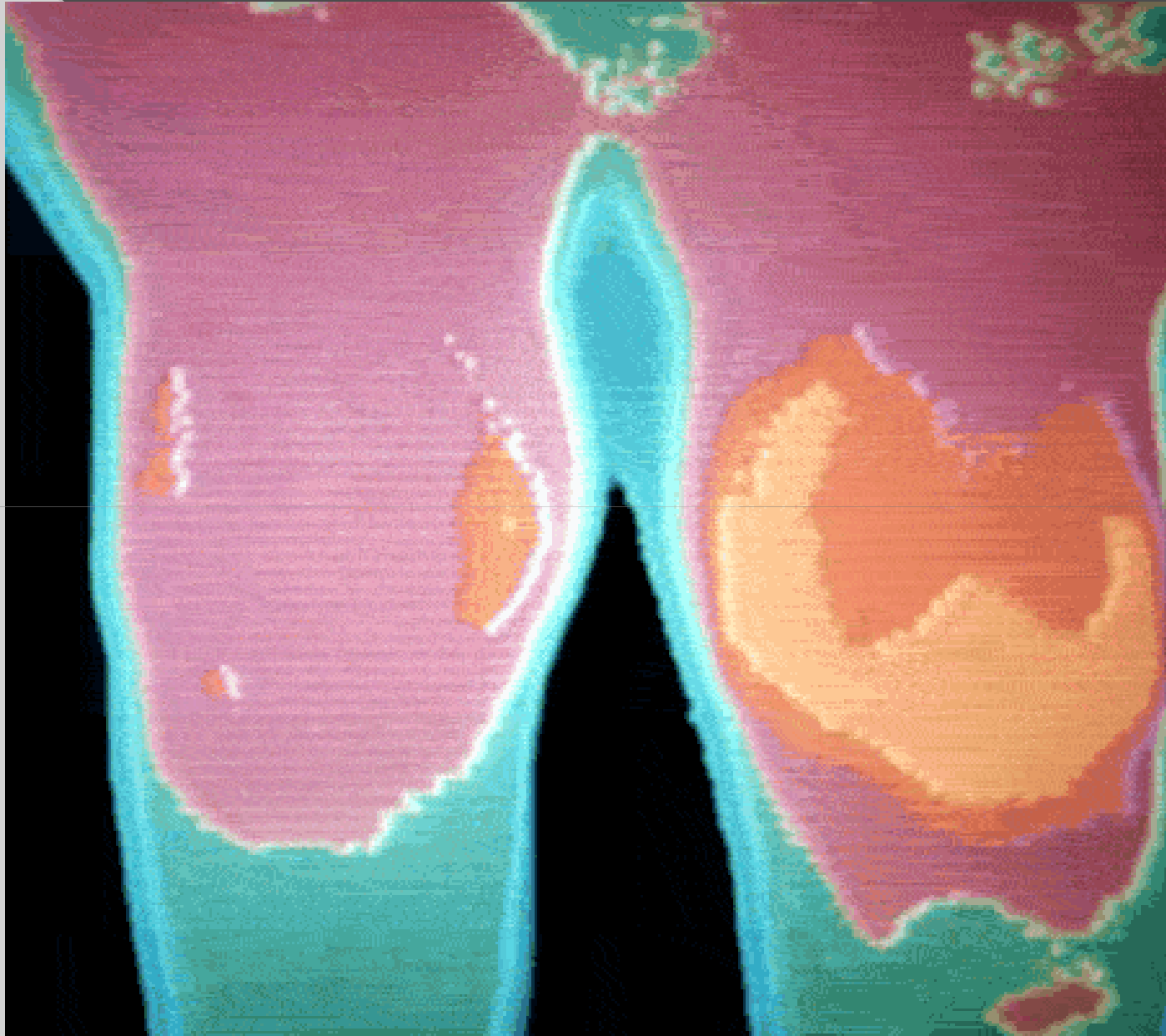
По статистическим данным частота наиболее характерных осложнений гемофилии составляет:

- ⦿ гемартрозы - 70-80%,
- ⦿ гематурия - 14-30%,
- ⦿ внутримышечные гематомы - 10-20%,
- ⦿ желудочно-кишечные кровотечения - 7-10%,
- ⦿ кровоизлияния в центральную









Гемофилия В

Этиология – аномалия гена в X-хромосоме, который контролирует синтез ф. 9

Болеют – мужчины (46, XhY)

женщины (46, XhXh), (45, Xh O)

Виды

- Гемофилия В+ (антигенположительная форма – синтезируется аномальный ф. 9)

Симптомы те же :



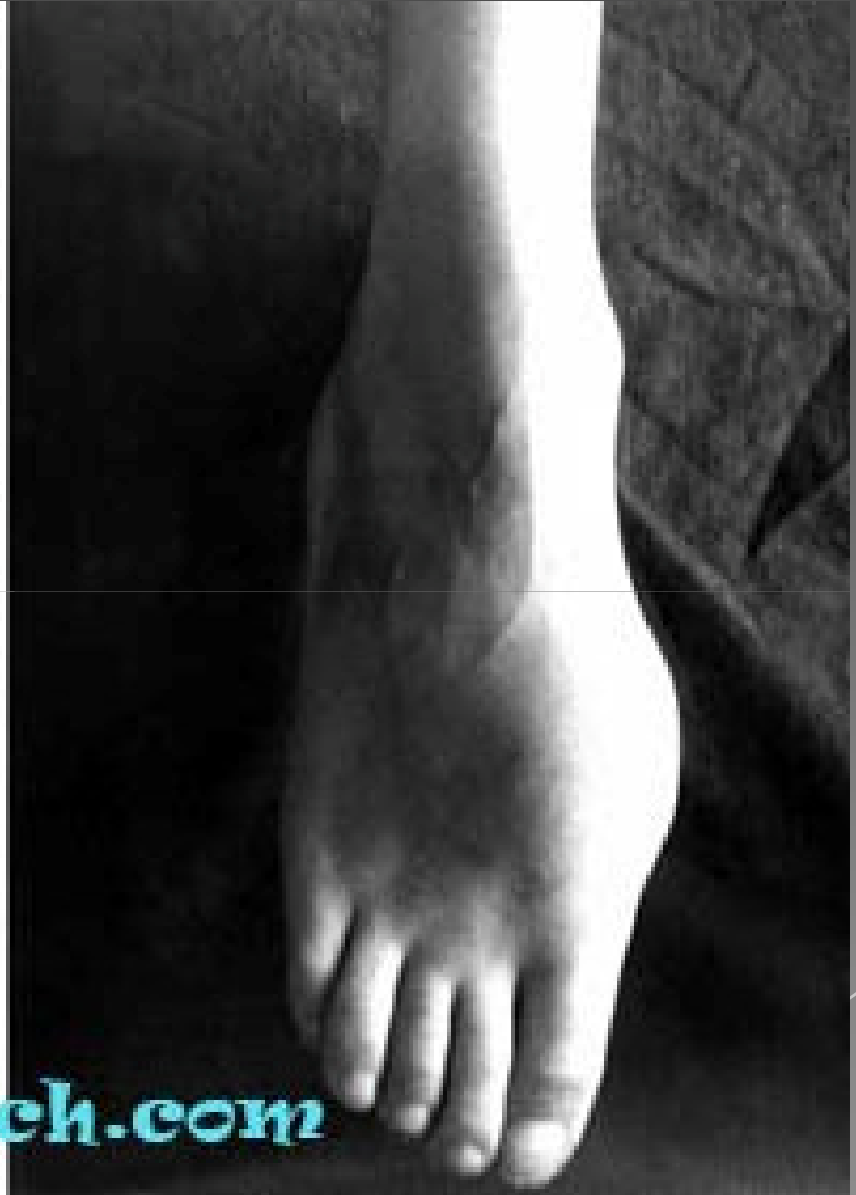


**Гематома у
новорожденного
ребенка**



**Гематома у ребенка
после выполнения
инъекции**





DetVrach.com



Степень тяжести заболевания.

Согласно данным ВООЗ, 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%

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: обычно менее 1%**

Гемофилия С

аутосомный рецессивный, либо доминантный с неполной пенетрантностью тип наследования, то есть встречается как у мужчин так и у женщин недостаточность фактора крови XI , известна в основном у евреев-ашкеназов

Клинически дефицит фактора XI асимптоматичен. В противоположность гемофилии А и гемофилии В, между кровоточивостью и уровнем фактора XI четкого соответствия нет, спонтанная кровоточивость менее выражена, гемартрозы редки.

Диагноз ставится часто лишь при кровотечении после травмы или

Диагностика гемофилии

-Анамнез

-Осмотр

-Вопрос окончательно решается при оценке гемостазиограммы, которая обнаруживает гипокоагуляцию вследствие резкого нарушения протромбинообразования.

Тесты, характеризующие первую фазу свертывания крови /образование внутреннего, кровяного тромбластина

и протромбина /

Основные направления лечения гемофилий

I. Профилактика кровотечений у больных гемофилией

II. Лечение «по требованию»

III. Лечение осложнений гемофилии

IV. Реабилитация

Профилактическое лечение

Введение концентрата фактора VIII 3 раза в неделю в дозе 20-40 МЕ/кг (25 МЕ/кг).

| Пнд | Вт | Срд | Чтв | Птн | Сбт | Вск |
|-----|----|-----|-----|-----|-----|-----|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 13 | 14 |
| 15 | 16 | 17 | 18 | 19 | 20 | 21 |
| 22 | 23 | 24 | 25 | 26 | 27 | 28 |

Лечение «по требованию»

- Применение «по требованию» позволяет осуществить максимально раннее введение концентратов факторов больным
- Дозировки антигемофильного глобулина при разных геморрагиях у больных гемофилией А:

| 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 внутричерепные, 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 |

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:

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

где X – доза концентрата для однократного введения;

M – масса тела больного гемофилией;

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

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 A и B.

