

Гемофилия

Причиной гемофилии, также известной под названием «кровоточивость», является недостаточное количество или полное отсутствие одного из факторов свертывания крови. Процесс свертывания крови при этом нарушен и протекает не полностью, поэтому у пациентов с гемофилией могут возникать кровоизлияния, в особенности, в суставы. Частые кровотечения могут иметь различные последствия – от повреждений суставов до инвалидности – и, таким образом, существенно ограничивать качество жизни пациента.

Различают различные формы гемофилии. Наиболее часто встречается гемофилия А, причиной которой является недостаточ-

ность фактора свертывания крови VIII (FVIII). При более редкой форме – гемофилии В – не хватает фактора свертывания крови IX. Однако последствия обеих форм заболевания схожи.

Гемофилия является наследственным заболеванием, передающимся с X-хромосомой, поэтому наиболее часто этой болезнью страдают мужчины. Женщины с дефектом гена FVIII или IX, как правило, не страдают от типичных для гемофилии кровотечений, поскольку у них присутствует вторая X-хромосома, несущая второй нормальный FVIII-ген или IX-ген, соответственно. Женщины с дефектом генов FVIII или IX могут передавать его по наследству своим детям, поэтому их называют носительницами, или переносчиками, заболевания.

Если отец ребенка здоров, а мать является носительницей гемофилии, то сыновья этой пары с 50%-й вероятностью будут больны гемофилией, а дочери с 50%-й вероятностью станут переносчиками заболевания.¹

Уровень активности факторов VIII или IX в крови, в %²



Частота возникновения гемофилии



Гемофилия встречается с частотой 1 случай на 10 000 новорожденных.² У большинства младенцев с тяжелой формой гемофилии заболевание диагностируют уже на первом году жизни.

Заболеваемость гемофилией по всему миру²

Приблизительное число пациентов с диагностированной гемофилией по всему миру составляет:

400 000

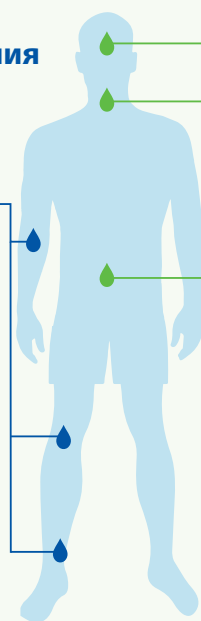


В какие органы чаще всего происходят кровоизлияния²

Тяжелые кровотечения

в мышцах
10 – 20%

в суставах (голеностопный сустав, колено, локоть)
70 – 80%



Угрожающие жизни кровотечения

внутричерепные
в горле/глотке
желудочно-кишечные
5 – 10%

Суставом-мишенью называют сустав, в котором за период 6 месяцев имели место 3 или более спонтанных кровотечения.

Варианты лечения

Лечение гемофилии основано на заместительной терапии, при которой в кровь пациента вводят недостающий фактор свертывания. Фактор свертывания получают из плазмы донорской крови или искусственным путем при помощи рекомбинантных технологий.³



Профилактика

Регулярные инъекции фактора свертывания крови VIII или IX, соответственно, для профилактики кровотечений.



Терапия «по требованию»

При терапии «по требованию» осуществляется лечение отдельных острых эпизодов гемофилии. Такое лечение направлено на скорейшую остановку кровотечения.

Ранняя и регулярная профилактика гемофилии А посредством введения рекомбинантного фактора VIII снижает у детей до 6 лет риск повреждений суставов на 84% по сравнению с терапией «по требованию».⁴



Печать врача/клиники



Телефон неотложной помощи



Дополнительную информацию о гемофилии можно получить на интернет-странице Всемирной федерации гемофилии (WFH).

<http://www.wfh-russian.org/>

¹ „What Causes Hemophilia?“ NIH, National Heart, Lung, and Blood Institute. July 2013. Accessed October 24, 2014 from <http://www.nhlbi.nih.gov/health/health-topics/topics/hemophilia/causes.html>.

² Srivastava, Dr. Alok, et al. *Guidelines for the Management of Hemophilia*. 2nd ed. Montreal: Blackwell, 2012.

³ Lee, Christine A., Erik E. Berntorp, and W. Keith Hoots, eds. *Textbook of Hemophilia*. 2nd ed. Blackwell, 2010.

⁴ Manco-Johnson, Marilyn J., et al. „Prophylaxis versus Episodic Treatment to Prevent Joint Disease in Boys with Severe Hemophilia.“ *The New England Journal of Medicine* (2007). Accessed October 24, 2014 from <http://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa067659>.