

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ АМУРСКОЙ ОБЛАСТИ
ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
АМУРСКОЙ ОБЛАСТИ
АМУРСКАЯ ОБЛАСТНАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА
(ГАУЗ АО «АОДКБ»)

Основные аспекты гемофилии

(Информационно-методическое письмо)

Подготовил:

Заведующий гематологическим отделением

ГАУЗ АО «АОДКБ

 **Т.А. Шаранда**

Благовещенск, 2025 год

Уважаемые коллеги!

Организационно-методический отдел ГАУЗ АО «Амурская областная детская клиническая больница» направляет вам информационно-методическое письмо:

Основные аспекты гемофилии

Письмо рекомендовано для изучения врачам специалистам, оказывающим медицинскую помощь детскому населению.

Основные аспекты гемофилии. (информационно - методическое письмо)

Введение:

Гемофилия — это сцепленное с X-хромосомой врожденное нарушение плазменного гемостаза, возникающее в результате дефицита или отсутствия фактора свертывания крови VIII - гемофилия А или фактора свертывания крови IX - гемофилия В, которое приводит к склонности к кровотечениям. Понимание природы заболевания и соблюдение рекомендаций помогут пациентам вести полноценную жизнь. Распространенность гемофилии в общей популяции составляет 1:10 000 населения. Гемофилия А (ГА) встречается чаще, чем гемофилия В (ГВ), и составляет 80–85% общего числа случаев.

Суть заболевания и его причины:

Гемофилия — это генетическое заболевание, при котором в организме не хватает определенных белков, необходимых для свертывания крови (факторов свертывания).

Примерно у 70% больных имеется положительный семейный анамнез по заболеванию. В 30–35% случаев возможны спорадические мутации без наличия семейного анамнеза заболевания.

Чаще всего оно передается от матери-носительницы к сыну, поскольку гены, отвечающие за это заболевание, находятся в X-хромосоме.

Наиболее распространенные формы — гемофилия А и гемофилия В.

Симптомы могут различаться в зависимости от тяжести заболевания, но общим является повышенная кровоточивость.

Классификация по степени тяжести.

Определяется по уровню активности недостающего фактора свертывания:

Тяжелая форма: <1% активности фактора

Среднетяжелая форма: 1–5% активности фактора

Легкая форма: >5 % активности фактора.

Основные симптомы:

Склонность к длительным кровотечениям, даже после незначительных травм.

Гематомы (кровоизлияния в мышцы/мягкие ткани)

Кровоизлияния в суставы (гемартрозы).

Кровотечения из слизистых (носовые, десневые, луночковые)

Гематурии

Жизнеугрожающие кровотечения/кровоизлияния: в ЦНС, в ЖКТ, в области шеи/горла, забрюшинные гематомы.

Лечение:

Для лечения пациентов с гемофилией А используют препараты фактора свертывания крови VIII или IX, которые регулярно вводятся внутривенно 3-2 раза в неделю соответственно.

Препараты доступны всем пациентам с этим заболеванием в рамках федеральной программы «14 высокочувствительных нозологий».

С 1 января 2021 года в качестве средства рутинной профилактики для предотвращения или снижения частоты кровотечений у пациентов с гемофилией А (тяжелая форма) применяется Эмицизумаб (торговое название препарата Гемлибра), включенный в программу 14 ВЗН и в перечень ЖНВЛП. Препарат внесен в клинические рекомендации по диагностике и лечению гемофилии. Гемлибра – моноклональное антитело, способное связываться с факторами свертывания IXa и X, что позволяет восстановить естественный каскад свертывания крови и процесс свертывания крови у пациентов с гемофилией А.

Гемлибра – профилактический препарат, который вводится подкожно, путем инъекции готового к использованию раствора.

Еще одно достоинство препарата — пролонгированное действие, и врач может подобрать для пациента удобный режим введения — от одного раза в неделю, до одного раза в четыре недели. Приверженность терапии с таким режимом введения также значительно повышается, положительно отражаясь на качестве жизни пациентов.

Иногда может потребоваться экстренное введение концентратов факторов свертывания при кровотечениях или перед хирургическими вмешательствами.

Профилактика:

Регулярное наблюдение у врача-гематолога.

Своевременное введение препаратов, содержащих недостающие факторы свертывания крови, согласно назначению врача.

Важно сообщить о гемофилии всем лечащим врачам (включая стоматологов) и носить при себе информацию о своем заболевании.

Рекомендуется избегать приема препаратов, влияющих на свертываемость крови, без назначения врача.

Заключение:

Своевременная диагностика, регулярное лечение и соблюдение рекомендаций врача позволяют пациентам с гемофилией вести долгую и полноценную жизнь. Информированность и ответственное отношение к своему здоровью — ключ к успешному управлению заболеванием.