

# ГЕМОФІЛІЯ

Підготувала студентка групи Фм21(3,10д)-02

Мосальова Ксенія



- **Гемофілія** —рідкісне невиліковне генетичне захворювання, при якому кров втрачає здатність нормально зсідатися, оскільки в ній циркулює недостатньо згортаючих білків (факторів зсідання крові)
- Внутрішні кровотечі можуть пошкоджувати будь-які органи та тканини й загрожувати життю хворого на гемофілію: зростає небезпека загибелі від крововиливу в мозок та інші життєво важливі органи. Пацієнтам із важкими формами гемофілії також загрожує інвалідизація внаслідок частих крововиливів у суглоби (гемартрозів)



# ФОРМИ ГЕМОФІЛІЇ

## Гемофілія А

Спадкова коагулопатія, зумовлена дефіцитом фактору VIII згортання крові (антигемофільного глобуліну), спостерігається найбільш часто, складає 85-90%;

## Гемофілія Б (Хвороба Крістмаса)

Спадкова коагулопатія, зумовлена дефіцитом активності фактору IX (плазмового компонента тромбопластину), складає 8-14%;

## Гемофілія С (Хвороба Розенталя)

Спадкова коагулопатія, зумовлена дефіцитом фактору XI згортання крові (1-2%).

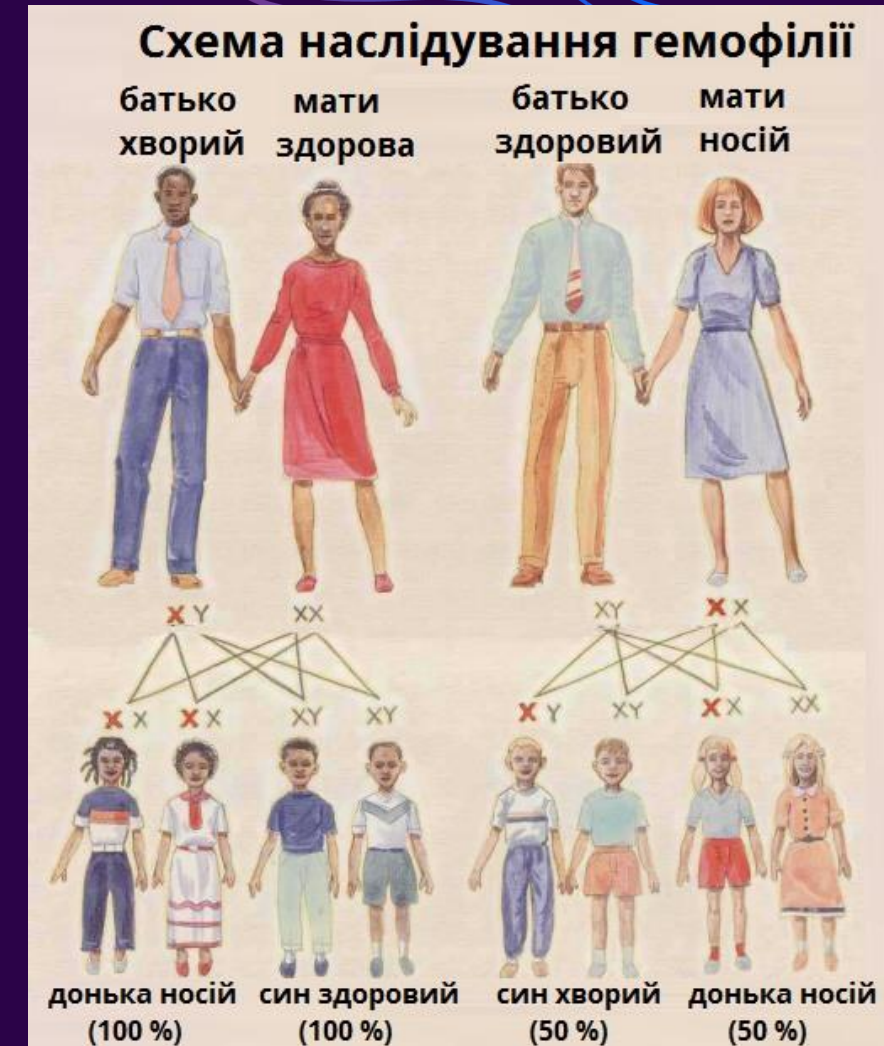
# НАСЛІДУВАННЯ ГЕМОФІЛІЇ

Гемофілія А та В наслідуються за рецесивним типом спадковості пов'язаним зі статтю.

Ген, який відповідає за синтез факторів VIII та IX, розміщений в X-хромосомі, внаслідок чого гемофілією хворіють виключно чоловіки. Жінки хворіють лише у випадку шлюбу між хворим на гемофілію чоловіком та жінкою-кондуктором. Зазвичай вони є носіями дефектного гену і можуть передавати хворобу нащадкам.

Деякі жінки з нефункціональним геном на одній із X-хромосом можуть мати слабку симптоматику.

Гемофілія С наслідуються аутосомно, хвороба не залежить від статі, трапляється досить рідко.





# СИМПТОМИ ГЕМОФІЛІЇ

**Загальні:** слабкість, гіпотензія при вертикальному положенні тіла, тахікардія, тахіпноє.

**Скелетно-м'язові:** кольки, біль, тріск, жар, скутість у суглобах.

**ЦНС:** головний біль, ригідність потиличних м'язів, блювання, млявість, дратівливість та синдром ураження спинного мозку.

**ШКТ:** кривава блювота, дьогтьоподібний кал, виділення яскравої червоної крові з прямої кишки, біль у животі.

**Урогенітальні:** гематурія, ниркова коліка.

**Інші:** часті носові кровотечі, кровотечі у слизових оболонках ротової порожнини, кровохаркання, задишки (гематоми призводять до обструкції дихальних шляхів), надмірна кровотеча після проведення рутинних стоматологічних процедур тощо.



# НАЙТИПОВІШІ УСКЛАДНЕННЯ ГЕМОФІЛІЇ

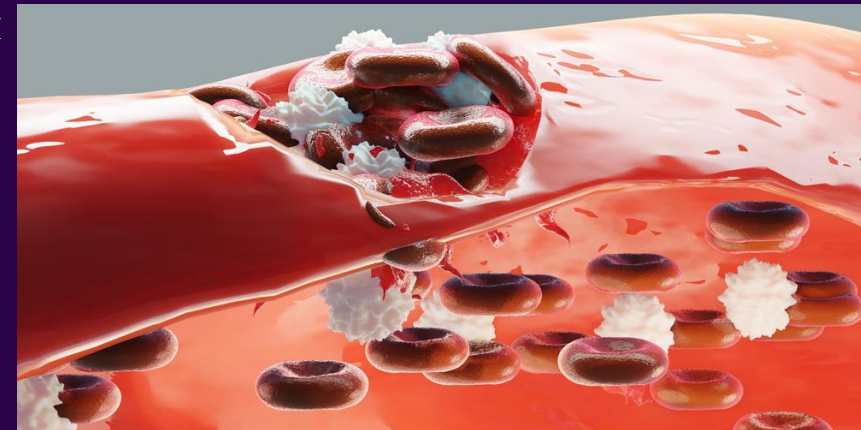
Глибока внутрішня кровотеча

Пошкодження суглобів від [гемартрозів](#) («гемофільна артропатія»)

Інфікування через перелиту кров при [гемотрансфузії](#)

Побічні реакції на лікування фактором згортання

Внутрішньочерепні крововиливи



# ДІАГНОСТИКА ГЕМОФІЛІЇ

- Загальний аналіз крові, котрий надасть лікарям дані про кількість основних клітин крові.
- Протромбіновий час і активований частковий тромбoplastиновий час —показують час, який потрібно для утворення згустку крові.
- Визначення активності фактора VIII і фактора IX (для гемофілій А та В) — ці показники дозволяють визначити можливий дефіцит важливих факторів зсідання крові, їх дефекти (імунологічні, структурні).



# СТУПЕНІ ВАЖКОСТІ ЗАХВОРЮВАННЯ

НОРМАЛЬНІ ЗНАЧЕННЯ АНАЛІЗІВ ДЛЯ ФАКТОРА  
VIII СТАНОВЛЯТЬ 50-150 % АКТИВНОСТІ

- Легка форма захворювання (активність становить  $> 5$  % від норми)
- Помірна форма (активність становить 1-5 % від норми)
- Тяжка форма, коли активність фактора з'єднання критично мала (активність становить  $< 1$  % від норми)



# ЛІКУВАННЯ ГЕМОФІЛІЇ

Так як гемофілія є спадковою хворобою і її першопричину неможливо усунути, основним підходом у веденні хворих гемофілію є замісний та профілактичний підхід, останній значно покращує прогноз та скорочує обсяг медикаментозної терапії. На сьогодні найбільш ефективним методом терапії гемофілії, яке дозволяє зберегти пацієнту можливість вести нормальний спосіб життя, є профілактичне введення необхідної кількості концентратів факторів згортання крові протягом усього життя пацієнта.



Система для [ін'єкцій](#) з розчином фактора VIII, придатна для самостійних введення

**ДЯКУЮ ЗА УВАГУ**

