

Определение

Гемофилия А - врождённое отсутствие/недостаточная функция прокоагулянтного компонента фактора VIII (так называемого VIII:C), необходимого для ускорения активации фактора X по внутреннему пути коагуляции.

Известно, что фактор VIII является сложным полифункциональным белком, циркулирующим в крови и состоящим из 4 субъединиц. Условно в этом факторе различают три компонента: VIII:C прокоагулянтный компонент фактора VIII, компонент ускоряет образование фактора Ха по внутреннему механизму, именно этот компонент не функционирует при гемофилии; VIII:R кофактор ристомицина, компонент участвует в агрегации тромбоцитов ристомицином; VIII:Ag компонент фактора, определяемый иммунологическими методами.

Клинические проявления

Заболевание относится к группе геморрагических диатезов, передающихся по наследству. Страдают этим заболеванием мужчины, поскольку ген, ответственный за синтез прокоагулянтного компонента фактора VIII, локализован в X-хромосоме. Появление больного ребенка возможно при браке мужчины с женщиной-носителем патологического гена. Казуистически это заболевание можно обнаружить у женщин. В клинической картине доминируют кровотечения гематомного типа, с раннего детского возраста. Кровотечения в полость крупных суставов, ведут к характерной гемофилической артропатии, контрактурам и анкилозам. Часты почечные кровотечения. В ряде случаев возможно сочетание гематомного типа кровоточивости с кровотечениями из слизистых оболочек. У большинства взрослых больных можно обнаружить гепатиты В и/или С и другие вирусные заболевания, передающиеся трансфузиями компонентов крови.

Различают 3 степени тяжести этого заболевания по активности коагуляционного фактора VIII.

Легкая 50-5%; следует заметить, что концентрация фактора в пределах 25-50% клинически не проявляется, однако возможны кровотечения после больших травм и оперативных вмешательств.

Средней степени тяжести 5-2%;

Тяжелая форма менее 2%.

Диагностика

Снижение уровня фактора VIII:C, гипокоагуляция в АПТВ(АЧТВ) тесте (следует заметить, что гипокоагуляцию в этом тесте можно обнаружить при концентрации фактора VIII:C менее 10%).

Снижение уровня VIII:Ag можно обнаружить не всегда. Нормальное число тромбоцитов, нормальная агрегация тромбоцитов с ристомицином. У многих взрослых больных нарушены биохимические показатели, отражающие функцию печени, вследствие сопутствующего хронического гепатита.

Лечение

Заместительная терапия; вакцинация против сывороточного гепатита; Кислота аминокaproновая.

Хирургические вмешательства следует выполнять по неотложным показаниям на фоне заместительной терапии фактора VIII (криопреципитат, концентраты фактора VIII) Экстракцию зуба следует проводить в стационаре с достаточным резервом заместительных препаратов.

Осложнения заболевания.

Образование гемартрозов и контрактур, ведут к тяжелым нарушениям функции крупных суставов и инвалидизации больного. Хронические заболевания печени и СПИД вследствие ятрогенного инфицирования вирусами гепатита и ВИЧ. В ряде случаев формируется ингибиторная форма гемофилии.

МКБ D66