

ЧТО ТАКОЕ РЕДКО ВСТРЕЧАЮЩИЕСЯ ДЕФИЦИТЫ ФАКТОРОВ СВЁРТЫВАЕМОСТИ КРОВИ?



WORLD FEDERATION OF
HEMOPHILIA
FÉDÉRATION MONDIALE DE L'HÉMOFILIE
FEDERACIÓN MUNDIAL DE HEMOFILIA
Treatment for All



Публикация **Всемирной Федерацией Гемофилии (ВФГ)**

© **World Federation of Hemophilia, 2009**

ВФГ поощряет распространение своих публикаций в образовательных целях некоммерческими организациями, которые занимаются заболеваниями, связанными с гемофилией и кровоизлияниями.

Чтобы получить разрешение на перепечатку, распространение или перевод этой публикации, свяжитесь, пожалуйста, с Отделом информации, адрес которого приведен ниже.

Эта публикация существует в виде файла формата PDF на английском, французском, испанском, арабском, русском и китайском языках на веб-сайте ВФГ www.wfh.org.

Дополнительные экземпляры можно получить во ВФГ по адресу:

World Federation of Hemophilia
1425 René Lévesque Boulevard West, Suite 1010
Montréal, Québec H3G 1T7
CANADA

Тел.: (514) 875-7944

Факс: (514) 875-8916

Электронная почта: wfh@wfh.org

Всемирная Федерация Гемофилии не занимается врачеванием, и ни при каких обстоятельствах не дает заключений относительно конкретных методов лечения отдельных больных. Графики введения доз и другие методы лечения постоянно пересматриваются и открываются новые способы оказания медицинской помощи. ВФГ не делает каких-либо презентаций, не выражает своего мнения и не подразумевает, что дозы препаратов или другие рекомендации, касающиеся методов лечения, которые приведены в этой публикации, являются правильными. По этим причинам мы настоятельно рекомендуем людям с такими заболеваниями обращаться за советом к медицинским специалистам и/или внимательно изучать печатные инструкции, предоставляемые фармацевтическими компаниями, прежде чем пользоваться любым из лекарственных препаратов, которые упомянуты в этой публикации. Всемирная Федерация Гемофилии не дает заключений относительно каких-либо конкретных лечебных препаратов или их изготовителей; какая-либо ссылка на название препарата не означает, что препарат получил одобрение ВФГ.

СОДЕРЖАНИЕ

| | |
|--|----|
| Введение | 2 |
| Дефицит фактора I (Фибриноген) | 3 |
| Дефицит фактора II (Протромбин) | 6 |
| Дефицит фактора V | 8 |
| Совместный дефицит фактора V и фактора VIII | 10 |
| Дефицит фактора VII | 12 |
| Дефицит фактора X | 14 |
| Совместный дефицит факторов свёртываемости крови, связанный с недостатком витамина K | 16 |
| Дефицит фактора XI | 18 |
| Дефицит фактора XIII | 20 |
| Выбор метода лечения | 22 |
| Как жить с дефицитом факторов свёртываемости крови | 25 |
| Таблица 1: Характеристики редко встречающихся дефицитов факторов свёртываемости крови | 28 |
| Таблица 2: Симптомы кровоизлияний при редко встречающихся дефицитах факторов свёртываемости крови | 29 |

Введение

ЧТО ТАКОЕ ФАКТОРЫ СвёрТЫВАЕМОСТИ КРОВИ?

Факторы свёртываемости крови – это находящиеся в крови протеины, которые регулируют процесс кровотока.

При повреждении кровеносного сосуда стенки кровеносного сосуда сжимаются, чтобы уменьшить кровотечение в поврежденную область тела. Затем маленькие клетки крови, называемые тромбоцитами, налипают на поврежденное место и распространяются по поверхности этого кровеносного сосуда, чтобы остановить кровотечение. Одновременно из маленьких мешочков, находящихся в тромбоцитах, посылаются химические сигналы, которые притягивают другие клетки в эту область и вместе с ними образуют слипшуюся массу, из которой формируется то, что называется тромбоцитарной пробкой.



На поверхности этих активизированных тромбоцитов взаимодействует множество различных факторов свёртываемости крови, осуществляются сложные химические реакции (которые известны как процесс свёртывания крови), в результате которых формируется сгусток фибрина. Чтобы остановить кровотечение, этот сгусток выполняет функцию сетки.

Факторы коагуляции циркулируют в крови в инактивированном состоянии. Когда кровеносный сосуд получает травму, начинается процесс свертывания крови, и все факторы свёртываемости активируются в определенном порядке, чтобы обеспечить формирование сгустка крови. Факторы свёртываемости идентифицированы римскими цифрами (например, фактор I или F1).

ЧТО ТАКОЕ РЕДКО ВСТРЕЧАЮЩИЕСЯ ДЕФИЦИТЫ ФАКТОРОВ СвёрТЫВАЕМОСТИ КРОВИ?

Если какой-либо из факторов свёртываемости отсутствует или не функционирует должным образом, то процесс свертывания крови блокируется. Когда это случается, сгусток крови не формируется, и кровотечение продолжается дольше, чем обычно.

Дефициты фактора VIII и фактора IX известны как гемофилия А и гемофилия В, соответственно. Редко встречающиеся дефициты факторов свёртываемости – это заболевания, связанные с кровоизлияниями, которые вызываются тем, что один или большее число других факторов свёртываемости (то есть факторов I, II, V, V+VIII, VII, X, XI, или XIII) отсутствуют или не функционируют должным образом. О таких заболеваниях известно меньше, потому что они диагностируются очень редко. Фактически, многие из них были обнаружены только в течение последних 40 лет.

Дефицит фактора I (Фибриноген)

Дефицит фактора I (который также называется фибриноген) – это наследуемое, связанное с кровоизлияниями заболевание, причиной которого является проблема с фактором I. Поскольку организм вырабатывает фибриногена меньше, чем необходимо, или из-за того, что фибриноген должным образом не функционирует, процесс образования сгустка преждевременно блокируется, и сгусток крови не формируется.

Дефицит фактора I является общей причиной нескольких связанных заболеваний, вызываемых врожденной нехваткой фибриногена. Афибриногемия (полное отсутствие фибриногена) и гипофибриногемия (низкие уровни фибриногена) являются количественными дефектами, означающими, что количество фибриногена в крови не соответствует норме. Дисфибриногемия – это качественный дефект, указывающий на то, что фибриноген не работает должным образом. Гиподисфибриногемия – это дефект, при котором низкий уровень фибриногена совмещается с его ослабленным функционированием.

Афибриногемия – это аутосомное рецессивное заболевание, которое вызывается тем, что у обоих родителей имеется дефектный ген, который будет передаваться ими ребенку. Как все аутосомные рецессивные заболевания, афибриногемия чаще встречается в тех местах земного шара, где распространены браки между близкими родственниками. Гипофибриногемия, дисфибриногемия и гиподисфибриногемия могут быть как рецессивными (оба родителя являются носителями гена), или доминирующими (только один родитель несет и передает ген). Все типы дефицита фактора I могут быть как у мужчин, так и у женщин.

СИМПТОМЫ

Симптомы дефицита фактора I отличаются в зависимости от того, какая у человека форма данного заболевания.

АФИБРИНОГЕМИЯ

Общие симптомы

- носовые кровотечения (эпистаксис)
- часто появляются гематомы
- тяжелые и длительные менструальные кровотечения (меноррагия)
- мышечные кровоизлияния
- кровоизлияния в суставы (гемартроз)
- кровотечение из остатка пуповины при рождении ребенка
- кровотечения в ротовую полость, особенно после стоматологической хирургической операции или удаления зуба
- аномальные кровотечения во время или после травмы, хирургической операции или рождения ребенка

- аномальное кровотечение после обрезания
- проблемы во время беременности (включая выкидыш)

Другие отмечавшиеся симптомы

- кровоизлияния в кишечник (желудочно-кишечные кровотечения)
- кровоизлияния в центральную нервную систему (в головной и спинной мозг)
- образование сгустков крови (тромбоз)

ГИПОФИБРИНОГЕНЕМИЯ

Симптомы аналогичны тем, которые наблюдаются при афибриногенемии. Как правило, чем меньше фактора I в крови человека, тем такие симптомы появляются у него чаще и/или в более тяжелой форме.

ДИСФИБРИНОГЕНЕМИЯ

Проявление симптомов зависит от того, как функционирует фибриноген (который присутствует в нормальных количествах). У одних людей вообще нет никаких симптомов. У других людей появляются кровотечения (подобные тем, которые наблюдаются при афибриногенемии), а у третьих вместо кровотечений отмечаются симптомы тромбоза (аномальные сгустки крови в кровеносных сосудах).

ГИПОДИСФИБРИНОГЕНЕМИЯ

Симптомы не одинаковы и зависят от количества вырабатываемого фибриногена и от того, как он функционирует.

ДИАГНОЗ

Дефицит фактора I диагностируется с помощью ряда анализов крови, включая специальный тест, который измеряет количество фибриногена в крови. Однако, низкие уровни фибриногена или их аномальное функционирование могут быть симптомом других заболеваний, например, болезней печени или почек,

которые следует исключить до того, как будет проводиться диагностирование заболеваний, связанных с нарушением свёртывания крови. Диагностические тесты должны выполняться специалистом в центре лечения заболеваний, связанных с гемофилией/кровоизлияниями.

ЛЕЧЕНИЕ

Существуют три метода лечения дефицита фактора I. Все они используют препараты, изготовленные из человеческой плазмы:

- Концентрат фибриногена
- Криопреципитат
- Свежезамороженную плазму (СЗП)

Может также использоваться лечение, предотвращающее образование сгустков крови, если такое осложнение возникнет после фибриноген-замещающей терапии.

Многим людям, у которых имеется гипофибриногемия или дисфибриногемия, не требуется лечение. Чрезмерное менструальное кровотечение у женщин, имеющих дефицит фактора I, может предотвращаться гормональными противозачаточными средствами (противозачаточными пилюлями) или антифибринолитическими лекарственными препаратами.

Дополнительную информацию о **ВЫБОРЕ МЕТОДОВ ЛЕЧЕНИЯ** посмотрите, пожалуйста, на стр. 22.

Дефицит фактора II (Протромбин)

Дефицит фактора II (другое название: протромбин) – это наследуемое заболевание, которое приводит к кровоизлияниям из-за проблем с фактором II. Из-за того, что организм вырабатывает протромбина меньше, чем следует, или из-за того, что протромбин не функционирует должным образом, процесс образования сгустка преждевременно блокируется, и сгусток крови не формируется.

Дефицит фактора II – это ауточомное рецессивное заболевание, что означает, что у обоих родителей имеется дефектный ген, который будет передаваться ими ребенку. Это также означает, что это заболевание может быть как у мужчин, так и у женщин. Дефицит фактора II встречается очень редко, но как все ауточомные рецессивные заболевания, он встречается чаще в тех местах земного шара, где распространен брак между близкими родственниками.

Дефицит фактора II может быть унаследован вместе с дефицитами других факторов (см. “Совместный дефицит факторов свёртываемости, связанных с недостатком витамина К” на стр. 16). Кроме того, он может также быть приобретен в течение жизни в результате болезни печени, дефицита витамина К, или использования некоторых лекарств, таких как разжижающий кровь препарат Coumadin®. Приобретенный дефицит фактора II распространен шире, чем унаследованный.

СИМПТОМЫ

У каждого человека свои симптомы дефицита фактора II. Но, как правило, чем меньше фактора II находится в организме человека, тем чаще и/или в более тяжелой форме проявляются у него эти симптомы.

Общие симптомы

- носовые кровотечения (эпистаксис)
- часто появляются гематомы
- тяжелые и длительные менструальное кровотечение (меноррагия)
- кровоизлияния в суставы (гемартроз)
- мышечные кровоизлияния
- кровоизлияния в ротовую полость, особенно после стоматологической хирургической операции или удаления зуба

Другие отмечавшиеся симптомы

- кровоизлияния в кишечник (желудочно-кишечные кровотечения)
- кровотечение из остатка пуповины при рождении ребенка
- аномальное кровотечение во время или после травмы, хирургической операции или рождения ребенка

Редко встречающиеся симптомы

- кровоизлияния в центральную нервную систему (в головной и спинной мозг)
- появление крови в моче (истинная гематурия)

ДИАГНОЗ

Дефицит фактора II диагностируется с помощью ряда анализов крови. Врач должен измерить количество факторов II, V, VII, и X в крови. Диагностические тесты должны выполняться специалистом в центре лечения заболеваний, связанных с гемофилией/кровоизлияниями.

ЛЕЧЕНИЕ

Существуют два метода лечения дефицита фактора II. Оба используют препараты, изготовленные из человеческой плазмы.

- Комплексный концентрат протромбина (ККП)
- Свежезамороженную плазму (СЗП)

Чрезмерные менструальные кровотечения у женщин, имеющих дефицит фактора II, могут предотвращаться гормональными противозачаточными средствами (противозачаточными пилюлями) или антифибринолитическими лекарственными препаратами.

Дополнительную информацию о **ВЫБОРЕ МЕТОДОВ ЛЕЧЕНИЯ** посмотрите, пожалуйста, на стр. 22.

Дефицит фактора V

Дефицит фактора V – это наследуемое, связанное с кровоизлияниями заболевание, причиной которого является проблема с фактором V. Поскольку организм вырабатывает меньше фактора V, чем необходимо, или в результате того, что фактор V не функционирует должным образом, процесс образования сгустка крови преждевременно блокируется и сгусток крови не формируется.

Дефицит фактора V – это ауtosомное рецессивное заболевание, означающее, что у обоих родителей имеется дефектный ген, который будет передаваться ими ребенку. Это также означает, что это заболевание может быть как у мужчин, так и у женщин. Дефицит фактора V встречается очень редко, но как все ауtosомные рецессивные заболевания, чаще встречается в тех местах земного шара, где распространен брак между близкими родственниками.

СИМПТОМЫ

Симптомы дефицита фактора V, как правило, являются легкими. У некоторых людей вообще не бывает никаких симптомов. Однако у детей с острым дефицитом фактора V кровоизлияния могут начаться в очень раннем возрасте. У некоторых больных кровоизлияния в центральную нервную систему (в головной и спинной мозг) случались в самом раннем возрасте.

Общие симптомы

- носовые кровотечения (эпистаксис)
- часто появляются гематомы
- тяжелые и длительные менструальные кровотечения (меноррагия)
- кровотечения в ротовую полость, особенно после стоматологической хирургической операции или удаления зуба

Другие отмечавшиеся симптомы

- кровоизлияния в кишечник (желудочно-кишечные кровотечения)
- мышечные кровоизлияния
- аномальное кровотечение во время или после травмы, хирургической операции или рождения ребенка

Редко встречающиеся симптомы

- кровоизлияния в суставы (гемартроз)
- кровоизлияния в центральную нервную систему (в головной и спинной мозг)

ДИАГНОЗ

Дефицит фактора V диагностируется с помощью ряда анализов крови, которые должны выполняться специалистом в центре лечения заболеваний, связанных с гемофилией/кровозлияниями.

У людей с аномальными уровнями фактора V нужно также проверять уровень фактора VIII, чтобы исключить наличие совместного дефицита фактора V и фактора VIII, что является совершенно другим заболеванием (см. стр. 10).

ЛЕЧЕНИЕ

Лечение дефицита фактора V обычно требуется только при сильных кровоизлияниях или перед хирургическим вмешательством. Так как никакого концентрата, содержащего только фактор V, не существует, то обычно для лечения применяется свежезамороженная плазма (СЗП). Кроме того, иногда в качестве альтернативного лечения можно выбрать вливание в вену тромбоцитов, содержащих фактор V.

Чрезмерное менструальное кровотечение у женщин, имеющих дефицит фактора V, может предотвращаться гормональными противозачаточными средствами (противозачаточными пилюлями) или антифибринолитическими лекарственными препаратами.

Дополнительную информацию о **ВЫБОРЕ МЕТОДОВ ЛЕЧЕНИЯ** посмотрите, пожалуйста, на стр. 22.

Совместный дефицит фактора V и фактора VIII

Совместный дефицит фактора V и фактора VIII – это наследуемое, приводящее к кровоизлияниям заболевание, причиной которого является низкий уровень факторов V и VIII. Поскольку количество этих факторов в организме ниже нормального, процесс образования сгустка преждевременно блокируется и сгусток крови не формируется. Совместный дефицит является совершенно отдельным заболеванием по отношению к дефициту фактора V и дефициту фактора VIII (гемофилия A).

Совместный дефицит фактора V и фактора VIII – это аутосомное рецессивное заболевание, которое означает, что у обоих родителей имеется дефектный ген, который будет передаваться ими ребенку. Это также означает, что это заболевание может быть как у мужчин, так и у женщин. Дефицит этих факторов встречается очень редко, но как все аутосомные рецессивные заболевания, чаще встречается в тех местах земного шара, где распространен брак между близкими родственниками. Большинство случаев такого заболевания зафиксировано в странах Средиземного моря, особенно в Израиле, Иране и Италии.

Обычно причиной этого заболевания является дефект одного гена, который определяет способность организма транспортировать фактор V и фактор VIII за пределы клетки в систему кровообращения, а не проблема с геном для какого-либо фактора.

СИМПТОМЫ

Сочетание дефицита фактора V и дефицита фактора VIII, как правило, не приводит к большему кровоизлиянию, по сравнению с тем, когда имеется дефицит только одного или другого из них. Обычно симптомы совместного дефицита фактора V и фактора VIII легки.

Общие симптомы

- кожные кровотечения
- тяжелые и длительные менструальные кровотечения (меноррагия)
- кровотечения в ротовую полость, особенно после стоматологической хирургической операции или удаления зуба
- кровоизлияние после обрезания
- аномальные кровотечения во время или после травмы, хирургической операции или рождения ребенка

Другие отмечавшиеся симптомы

- носовые кровотечения (эпистаксис)

Редко встречающиеся симптомы

- кровоизлияния в суставы (гемартроз)
- мышечные кровоизлияния

ДИАГНОЗ

Совместный дефицит фактора V и фактора VIII диагностируется с помощью ряда анализов крови для того, чтобы определить, являются ли уровни обоих факторов ниже нормальных. Эти тесты должны выполняться специалистом в центре лечения заболеваний, связанных с гемофилией/кровоизлияниями.

ЛЕЧЕНИЕ

Существуют три препарата для лечения совместного дефицита фактора V и фактора VIII.

- Концентрат фактора VIII
- Свежезамороженная плазма (СЗП)
- Десмопрессин

Чрезмерное менструальное кровотечение у женщин, у которых имеется совместный дефицит фактора V и фактора VIII, может предотвращаться гормональными противозачаточными средствами (противозачаточными пилюлями) или антифибринолитическими лекарственными препаратами.

Дополнительную информацию о **ВЫБОРЕ МЕТОДОВ ЛЕЧЕНИЯ** посмотрите, пожалуйста, на стр. 22.

Дефицит фактора VII

Дефицит фактора VII – это наследуемое заболевание, которое приводит к кровоизлияниям из-за проблем с фактором VII. В связи с тем, что организм вырабатывает протромбина меньше, чем следует, или из-за того, что фактор VII не функционирует должным образом, процесс образования сгустка преждевременно блокируется, и сгусток крови не формируется.

Дефицит фактора VII - это аутосомное рецессивное заболевание, означающее, что у обоих родителей имеется дефектный ген, который будет передаваться ими ребенку. Это также означает, что это заболевание может быть как у мужчин, так и у женщин. Дефицит фактора VII встречается очень редко, но как все аутосомные рецессивные заболевания, чаще встречается в тех местах земного шара, где распространен брак между близкими родственниками.

Дефицит фактора VII может наследоваться с дефицитами других факторов (См. «Совместный дефицит факторов свёртываемости крови, связанный с недостатком витамина К» на стр. 16). Кроме того, он может также быть приобретен в последующей жизни в результате болезни печени, дефицита витамина К или использования некоторых лекарственных средств, таких как разжижающий кровь препарат Coumadin®.

СИМПТОМЫ

У каждого больного свои симптомы дефицита фактора VII. Как правило, чем меньше в крови у человека фактора VII, тем чаще появляются эти симптомы и/или тем тяжелее их проявление. У людей с очень низкими уровнями фактора VII симптомы могут быть очень тяжелыми.

Общие симптомы

- носовые кровотечения (эпистаксис)
- часто появляются гематомы
- тяжелые и длительные менструальные кровотечения (меноррагия)
- кровотечения в ротовую полость, особенно после стоматологической хирургической операции или удаления зуба
- кровоизлияния в голову (у новорожденных)
- сильное кровотечение при обрезании

Другие отмечавшиеся симптомы

- кровоизлияния в кишечник (желудочно-кишечные кровотечения)
- кровоизлияния в суставы (гемартроз)
- мышечные кровоизлияния
- кровоизлияния в центральную нервную систему (в головной и спинной мозг)
- аномальные кровотечения во время или после травмы, хирургической операции или рождения ребенка

Редко встречающиеся симптомы

- появление крови в моче (истинная гематурия)
- кровотечение из остатка пуповины при рождении ребенка

ДИАГНОЗ

Дефицит фактора VII диагностируется рядом анализов крови, которые должны выполняться специалистом в центре лечения заболеваний, связанных с гемофилией/кровоизлияниями.

ЛЕЧЕНИЕ

Существует несколько препаратов для лечения дефицита фактора VII.

- Концентрат рекомбинантного фактора VIIa (rFVIIa)
- Концентрат фактора VII
- Комплексный концентрат протромбина (ККП), содержащий фактор VII
- Свежезамороженная плазма (СЗП)

Чрезмерное менструальное кровотечение у женщин с дефицитом фактора VII, может предотвращаться гормональными противозачаточными средствами (противозачаточными пилюлями) или антифибринолитическими лекарственными препаратами.

Дополнительную информацию о **ВЫБОРЕ МЕТОДОВ ЛЕЧЕНИЯ** посмотрите, пожалуйста, на стр. 22.

Дефицит фактора X

Дефицит фактора X – это наследуемое заболевание, которое вызывается проблемой с фактором X. Из-за того, что организм вырабатывает фактора X меньше, чем следует, или из-за того, что фактор X не функционирует должным образом, процесс образования сгустка преждевременно блокируется, и сгусток крови не формируется.

Дефицит фактора X – это аутосомное рецессивное заболевание, которое вызывается тем, что у обоих родителей имеется дефектный ген, который будет передаваться ими ребенку. Это также означает, что это заболевание может быть как у мужчин, так и у женщин. Дефицит фактора X является одним из наиболее редко наследуемых заболеваний, но, как и другие аутосомные рецессивные заболевания чаще всего он встречается в тех местах земного шара, где распространены браки между близкими родственниками.

Дефицит фактора X может также наследоваться с дефицитами других факторов (см. “Совместный дефицит факторов свёртываемости, связанных с недостатком витамина K” на стр. 16).

СИМПТОМЫ

Как правило, чем меньше фактора X находится в организме человека, тем чаще и/или в более тяжелой форме проявляются у него эти симптомы. У людей с острым дефицитом фактора X могут случаться очень серьезные кровоизлияния.

Общие симптомы

- носовые кровотечения (эпистаксис)
- часто появляются гематомы
- кровоизлияния в кишечник (желудочно-кишечные кровотечения)
- кровоизлияния в суставы (гемартроз)
- мышечные кровоизлияния
- кровотечение из остатка пуповины при рождении ребенка
- кровотечения в ротовую полость, особенно после стоматологической хирургической операции или удаления зуба
- кровоизлияния во время или после хирургического вмешательства или травмирования

Другие отмечавшиеся симптомы

- тяжелые и длительные менструальные кровотечения (меноррагия)
- кровотечение кровоизлияние после обрезания
- аномальное или затянувшееся кровотечение после родов

- выкидыш в течение первых трех месяцев беременности (самопроизвольный аборт)
- появление крови в моче (истинная гематурия)
- кровоизлияния в центральную нервную систему (в головной и спинной мозг)

ДИАГНОЗ

Дефицит фактора X диагностируется рядом анализов крови, которые должны выполняться специалистом в центре лечения заболеваний, связанных с гемофилией/кровоизлияниями.

ЛЕЧЕНИЕ

Для лечения дефицита фактора X применяются два препарата. Оба изготовляются из плазмы крови человека.

- Комплексный концентрат протромбина (ККП), содержащий фактор X
- Свежезамороженная плазма (СЗП)

Чрезмерное менструальное кровотечение у женщин, имеющих дефицит фактора X, может предотвращаться гормональными противозачаточными средствами (противозачаточными пилюлями) или антифибринолитическими лекарственными препаратами.

Дополнительную информацию о **ВЫБОРЕ МЕТОДОВ ЛЕЧЕНИЯ** посмотрите, пожалуйста, на стр. 22.

Совместный дефицит факторов свёртываемости крови, связанный с недостатком витамина К

Наследуемый совместный дефицит факторов свёртываемости крови, связанный с недостатком витамина К (ФСКВК), является очень редким наследуемым заболеванием, которое приводит к кровоизлияниям и которое вызывается проблемой с факторами свёртываемости крови II, VII, IX, и X. Чтобы продолжить цепную реакцию системы свёртывания крови, эти четыре фактора должны вступить в химическую реакцию, которую вызывает витамин К. Если такая реакция не происходит так, как она должна происходить, то реакция свертывания крови блокируется, и кровяной сгусток не формируется.

ФСКВК - это аутосомное рецессивное заболевание, которое вызывается тем, что у обоих родителей имеется дефектный ген, который будет передаваться ими ребенку. Это также означает, что это заболевание может быть как у мужчин, так и у женщин. ФСКВК встречается очень редко, но, как и другие аутосомные рецессивные заболевания чаще всего ФСКВК встречается в тех местах земного шара, где распространены браки между близкими родственниками.

Кроме того, ФСКВК может быть приобретен в течение жизни в результате заболеваний пищеварительного тракта, печени, дефицита в питании витамина К или использования некоторых лекарственных средств, таких как разжижающий кровь препарат Coumadin®. Приобретенный дефицит ФСКВК распространен в большей степени, чем его унаследованная форма. У некоторых новорожденных детей бывает временный дефицит витамина К, который можно лечить добавками после рождения.

СИМПТОМЫ

Симптомы дефицита ФСКВК у одного человека сильно отличаются от симптомов этого дефицита у другого человека, и протекают в основном в легкой форме. Первые симптомы могут появиться как при рождении, так и в последующей жизни. Симптомы дефицита, проявившиеся при рождении, необходимо дифференцировать от приобретенного дефицита. У людей с серьезными дефицитами могут быть случаи тяжелого кровоизлияния, но более серьезные симптомы, как правило, редки и случаются только у людей с очень низкими уровнями факторов.

Отмечавшиеся симптомы

- кровотечение из остатка пуповины при рождении ребенка
- кровоизлияния в суставы (гемартроз)
- кровоизлияния в мягкие ткани и мышцы
- кровоизлияния в кишечник (желудочно-кишечные кровотечения)

- часто появляются гематомы
- чрезмерные кровотечения после хирургического вмешательства

Редко встречающиеся симптомы

- кровоизлияние в мозг (внутричерепное кровоизлияние)
- аномальное развитие скелета и небольшая потеря слуха (в серьёзных случаях)

ДИАГНОЗ

Дефицит ФСКВК диагностируется рядом анализов крови, которые должны выполняться специалистом в центре лечения заболеваний, связанных с гемофилией/кровоизлияниями. Необходимо принять все меры предосторожности, особенно по отношению к новорожденным, чтобы исключить причины для появления приобретенного дефицита витамина К или применение некоторых лекарств.

ЛЕЧЕНИЕ

Существуют три препарата для лечения дефицита ФСКВК.

- Витамин К
- Комплексные концентраты протромбина (ККП)
- Свежезамороженная плазма (СЗП)

Дополнительную информацию о **ВЫБОРЕ МЕТОДОВ ЛЕЧЕНИЯ** посмотрите, пожалуйста, на стр. 22.

Дефицит фактора XI

Дефицит фактора XI – это наследуемое заболевание, которое вызывается проблемой с фактором XI. В связи с тем, что организм вырабатывает фактора XI меньше, чем следует, или из-за того, что фактор XI не функционирует должным образом, процесс образования сгустка преждевременно блокируется, и сгусток крови не формируется.

Дефицит фактора XI называется также гемофилией С. Она отличается от гемофилии А и В тем, что она не вызывает кровоизлияний в суставы и мышцы. Дефицит фактора XI – это самое распространенное заболевание из числа редких заболеваний, связанных с кровоизлияниями, и второе по распространенности заболевание, связанное с кровоизлияниями, которое поражает женщин (после болезни фон Виллебранда).

Некоторые люди наследуют дефицит фактора XI, когда только один из родителей является носителем этого гена. Это заболевание наиболее распространено среди евреев-ашкенази, то есть, евреев - выходцев из Восточной Европы.

СИМПТОМЫ

У большинства людей с дефицитом фактора XI мало или совсем отсутствуют симптомы. Взаимосвязь между количеством фактора XI в крови человека и тяжестью его симптомов не ясна; у людей с умеренным дефицитом фактора XI могут быть случаи тяжелых кровоизлияний. Симптомы дефицита фактора XI весьма сильно разнятся даже у членов семьи, что может затруднять его диагностирование.

Общие симптомы

- носовые кровотечения (эпистаксис)
- часто появляются гематомы
- тяжелые и длительные менструальные кровотечения (меноррагия)
- аномальные кровотечения во время и после травмирования, хирургического вмешательства или рождения ребенка

Другие отмечавшиеся симптомы

- кровоизлияния в кишечник (желудочно-кишечные кровотечения)
- кровотечения в ротовую полость, особенно после стоматологической хирургической операции или удаления зуба
- появление крови в моче (истинная гематурия)

ДИАГНОЗ

Дефицит фактора XI диагностируется рядом анализов крови, которые должны выполняться специалистом в центре лечения заболеваний, связанных с гемофилией/кровоизлияниями.

ЛЕЧЕНИЕ

Существуют несколько препаратов для оказания помощи по остановке кровоизлияний у людей с дефицитом фактора XI.

- Концентрат фактора XI
- Антифибринолитические лекарственные средства
- Фибриновый клей
- Свежезамороженная плазма (СЗП)

Чрезмерное менструальное кровотечение у женщин с дефицитом фактора XI может предотвращаться гормональными противозачаточными средствами (противозачаточными пилюлями) или антифибринолитическими лекарственными препаратами.

Дополнительную информацию о **ВЫБОРЕ МЕТОДОВ ЛЕЧЕНИЯ** посмотрите, пожалуйста, на стр. 22.

Дефицит фактора XIII

Дефицит фактора XIII – это наследуемое заболевание, которое вызывается проблемой с фактором XIII. В связи с тем, что организм вырабатывает фактора XIII меньше, чем следует, или из-за того, что фактор XIII не функционирует должным образом, процесс образования сгустка преждевременно блокируется и сгусток крови не формируется.

Дефицит фактора XIII – это аутосомное рецессивное заболевание, которое вызывается тем, что у обоих родителей имеется дефектный ген, который будет передаваться ими ребенку. Дефицит фактора XIII встречается очень редко, но, как и все аутосомные рецессивные заболевания, чаще всего он встречается в тех местах земного шара, где распространены браки между близкими родственниками.

СИМПТОМЫ

У большинства людей с дефицитом фактора XIII симптомы появляются со дня рождения, часто бывают кровотечения из остатка пуповины. Симптомы сохраняют тенденцию проявляться на протяжении всей жизни. Как правило, чем меньше фактора XIII находится в крови человека, тем чаще и/или тяжелее симптомы.

Общие симптомы

- кровотечение из остатка пуповины при рождении ребенка
- носовые кровотечения (эпистаксис)
- часто появляются гематомы
- кровоизлияния в суставы (гемартроз)
- кровоизлияния в центральную нервную систему (в головной и спинной мозг)
- кровотечения в ротовую полость, особенно после стоматологической хирургической операции или удаления зуба
- плохое заживление ран и аномальное формирование рубца
- кровоизлияния в мягкие ткани
- проблемы в период беременности (включая повторные выкидыши)
- кровоизлияние после обрезания
- аномальные кровотечения во время и после травмирования или хирургического вмешательства

Другие отмечавшиеся симптомы

- тяжелые и длительные менструальные кровотечения (меноррагия)
- появление крови в моче (истинная гематурия)
- кровоизлияния в кишечник (желудочно-кишечные кровотечения)
- мышечные кровоизлияния

Редко встречающиеся симптомы

- кровоизлияния в селезёнку, легкие, уши или глаза

ДИАГНОЗ

Дефицит фактора XIII трудно диагностировать. Стандартные тесты на свертываемость крови не показывают его дефицита, а во многих лабораториях нет оборудования для проведения более специфических тестов, которые позволяют измерять количество фактора XIII в пробе крови или определять, насколько хорошо фактор XIII функционирует. Обычно, сильное кровоизлияние при рождении позволяет выполнить раннюю диагностику.

ЛЕЧЕНИЕ

Существует несколько методов препаратов, позволяющих останавливать кровоизлияния у людей с дефицитом фактора XIII.

- Концентрат фактора XIII
- Криопреципитат
- Свежезамороженная плазма (СЗП)

Чрезмерное менструальное кровотечение у женщин с дефицитом фактора XIII, может предотвращаться гормональными противозачаточными средствами (противозачаточными пилюлями) или антифибринолитическими лекарственными препаратами.

Дополнительную информацию о **ВЫБОРЕ МЕТОДОВ ЛЕЧЕНИЯ** посмотрите, пожалуйста, на стр. 22.

Выбор метода лечения

КОНЦЕНТРАТЫ ФАКТОРА

Концентраты факторов, если они доступны, - это идеальный и самый безопасный метод лечения редких заболеваний, связанных с кровоизлияниями. К сожалению, доступными являются только отдельные концентраты факторов I, VII, VIII, XI, и XIII. Концентраты факторов для редко встречающихся заболеваний, связанных с кровоизлияниями, обычно изготавливаются из человеческой плазмы и подвергаются обработке с целью устранения из них таких вирусов как ВИЧ и вирусы гепатитов В и С. Кроме того, имеются рекомбинантный фактор VIII и рекомбинантный фактор VIIa. Они изготавливаются в лаборатории, а не из человеческой плазмы, поэтому их применение исключает опасность заражения какой-либо инфекционной болезнью. Концентраты факторов назначаются внутривенно.

КОМПЛЕКСНЫЙ КОНЦЕНТРАТ ПРОТРОМБИНА (ККП)

Этот концентрат изготавливается из плазмы человеческой крови и содержит смесь факторов свертывания, включая факторы II, VII, IX и X (однако, в некоторых препаратах содержится менее четырех факторов). ККП применяется для отдельных дефицитов факторов II и X, а также для наследуемого совместного дефицита факторов свертываемости крови, связанных с недостатком витамина К (ФСКВК). Он подвергается очистке с целью удаления вируса ВИЧ и вирусов гепатитов В и С. Есть сообщения, что некоторые ККП приводят к образованию потенциально опасных сгустков крови (тромбоз). ККП назначается внутривенно.

СВЕЖЕЗАМОРОЖЕННАЯ ПЛАЗМА (СЗП)

Плазма – это компонент крови, в котором содержатся все факторы свертываемости, а также другие протеины крови. СЗП применяется для лечения редких заболеваний, связанных с кровоизлияниями, если концентраты какого-либо отсутствующего фактора не доступны. СЗП – это препарат, который обычно применяется для лечения при дефиците фактора V. Однако, как правило, он не подвергается вирусной инаktivации, поэтому риск передачи инфекционных заболеваний выше. В некоторых странах имеется в наличии и предпочитается СЗП, прошедшая инаktivацию вирусов. Перегрузка системы циркуляции крови – это потенциальная проблема, возникающая при использовании этого препарата: так как концентрация каждого фактора свертываемости крови в СЗП низка, нужно давать большой объем СЗП в течение нескольких часов, чтобы получить адекватное повышение уровня фактора. Такое большое количество необходимой СЗП может перегрузить систему циркуляции крови и создать большую нагрузку на сердце. Могут возникнуть и другие осложнения при лечении с помощью СЗП, прежде всего аллергические реакции или проблемы с легкими (обусловленное трансфузией повреждение легких [ОТПЛ]). Этих проблем возникает намного меньше, если пользоваться вирусно инаktivированной СЗП, полученной от нескольких доноров. СЗП назначается внутривенно.

КРИОПРЕЦИПИТАТ

Криопреципитат, изготовленный из человеческой плазмы, содержит фактор VIII, фибриноген (фактор I) и несколько важных для свертывания крови протеинов. Криопреципитат не подвергается вирусной инаktivации и должен применяться только в тех случаях, когда в наличии нет концентрата фактора. Он содержит более высокие, чем СЗП, концентрации нескольких (но не всех) факторов свёртываемости крови, поэтому объем, в котором его вводят, меньше. Он применяется при дефиците только некоторых факторов свёртываемости крови. Криопреципитат назначается внутривенно.

ДЕСМОПРЕССИН

Десмопрессин – это синтетический гормон, который поднимает уровни фактора VIII у больных с совмещенным дефицитом фактора V и фактора VIII. Так как это искусственный препарат, то его применение не представляет никакой опасности передачи инфекционных заболеваний. Десмопрессин никак не влияет на уровень любых других факторов свёртываемости. Его можно вводить интраназально или внутривенно.

АНТИФИБРИНОЛИТИЧЕСКИЕ ПРЕПАРАТЫ

Для того, чтобы удерживать сгусток крови на месте в определенных частях тела, таких как ротовая полость, мочевого пузыря и матки, используются такие антифибринолитические препараты, как транексамовая кислота и аминокапроновая кислота. Они также весьма подходят во многих ситуациях, например, при лечении зубов у стоматолога, но не эффективны при сильных внутренних кровотечениях или хирургических операциях. Особенно подходят антифибринолитические препараты для больных с дефицитом фактора XI. Они также используются для регулирования чрезмерных менструальных кровотечений. Антифибринолитические препараты могут приниматься внутрь или вводиться инъекциями.

ФИБРИНОВЫЙ КЛЕЙ

Фибриновый клей может использоваться для лечения наружных ран и при посещении стоматолога, например, для удаления зуба. Он не используется при сильных кровотечениях или при хирургических операциях. Он наносится на кровоточащее место.

ВЛИВАНИЕ ТРОМБОЦИТОВ

Тромбоциты – это маленькие клетки крови, которые участвуют в формировании сгустков крови и заживлении поврежденных кровеносных сосудов. Некоторые факторы свёртываемости, включая фактор V, хранятся в маленьких мешочках, которые находятся в этих клетках. Иногда для лечения дефицита фактора V проводится вливание тромбоцитов.

ВИТАМИН К

Лечение витамином К (либо в виде таблеток, либо инъекциями) может помочь устранению симптомов унаследованного совместного дефицита факторов свёртываемости крови, связанных с недостатком витамина К (ФСКВК). Однако не каждому такому больному подходит этот метод

лечения. Людям, которые не реагируют на витамин К, но у которых имеется кровотечение или требуется хирургическое вмешательство, необходимо замещение фактора.

ГОРМОНАЛЬНЫЕ ПРОТИВОЗАЧАТОЧНЫЕ СРЕДСТВА

Гормональные противозачаточные средства (противозачаточные таблетки) помогают бороться с менструальными кровотечениями.

Эти методы лечения могут приводить к побочным эффектам, поэтому людям с мало распространенными дефицитами факторов свёртываемости крови следует посоветоваться со своими лечащими врачами относительно возможных побочных эффектов.

Как жить с дефицитом факторов свёртываемости крови

ПСИХОФИЗИОЛОГИЧЕСКАЯ АДАПТАЦИЯ

Когда Вы узнаете, что у Вас или у Вашего ребенка имеется заболевание, связанное с кровоизлияниями, Вы очень расстраиваетесь, и Вас может охватить множество различных эмоций. У некоторых людей это сообщение вызывает страх и беспокойство, тогда как у тех, кому объяснили симптомы, с которыми они жили на протяжении многих лет, оно может вызвать большое облегчение. Когда родители узнают, что их ребенок унаследовал генетическую болезнь, они могут считать, что вина лежит на них. Все эти чувства нормальны, и, скорее всего, они изменятся после того, как пройдет какое-то время, когда Вы больше узнаете об этом заболевании и о том влиянии, которое оно окажет на Вашу жизнь.

Обсуждение с другими людьми - друзьями, родителями, работниками здравоохранения, а также с людьми, имеющими заболевания, связанные с кровоизлиянием, - может оказать большую поддержку. Изучение всего, что Вы сможете узнать об этом заболевании, также поможет Вам почувствовать себя увереннее и рассеять Ваши страхи. Установите контакт с Вашей местной организацией подобных больных или с центром лечения заболеваний гемофилии/кровоизлияний, чтобы задавать вопросы и обсуждать варианты лечения.

ЖИТЬ ЗДОРОВЫМ

Люди с заболеваниями, связанными с кровоизлияниями, должны регистрироваться в лечебном центре, который специализируется на диагностике и лечении заболеваний, связанных с кровоизлияниями, поскольку наиболее вероятно, что в таком центре смогут предложить наилучший уровень медицинского обслуживания и обеспечения информацией.

Здоровая диета и регулярные физические упражнения способствуют тому, чтобы тело было здоровым и сильным. Физические упражнения могут также помочь снять напряжение, беспокойство и депрессию, уменьшить частоту и тяжесть кровоизлияний в суставы. Люди, вес которых выше нормального, создают дополнительную нагрузку на суставы (особенно на коленные и голеностопные), что делает их все более и более чувствительными к кровоизлияниям.

Люди с серьезными формами заболеваний, связанных с кровоизлияниями, у которых есть опасность появления кровоизлияний в суставы, должны избегать видов деятельности, связанных с сильными ударами, и таких спортивных состязаний как футбол, борьба и катание на роликовой доске. Лучше всего, чтобы физические упражнения назначались людям с заболеваниями, связанными с кровоизлияниями, квалифицированным и опытным врачом или физиотерапевтом.

УХОД ЗА ЗУБАМИ

Хорошая гигиена полости рта исключительно важна для предотвращения разрушения зубов и заболевания десен. Людям, у которых имеется заболевание, связанное с кровоизлияниями, очень важно поддерживать зубы в здоровом состоянии, чтобы снизить потребность в стоматологических операциях, которые могут осложниться чрезмерным или затянувшимся кровотечением. Люди, у которых имеется заболевание, связанное с кровоизлияниями, должны:

- Чистить зубы не реже, чем два раза в день
- Регулярно чистить зубы зубной нитью
- Пользоваться зубной пастой, содержащей фториды
- Регулярно проверяться у врача

Любой вид хирургических вмешательств, таких как удаление зуба или чистка корневого канала, может вызвать кровоизлияние у людей с заболеванием, связанным с кровоизлияниями. Зубной врач должен проконсультироваться с центром лечения заболеваний гемофилии/кровоизлияний, чтобы определить потенциальные риски и правильно спланировать процедуру. Возможно, потребуются провести предварительное лечение, чтобы легче было справиться с кровоизлиянием и гарантировать безопасное восстановление.

ПРИВИВКИ

Люди с заболеваниями, связанными с кровоизлияниями, должны быть привиты, при этом вакцинация должна выполняться подкожно, а не непосредственно в мышцу. Вакцинации от гепатита А и В особенно важны для людей, которые применяют для лечения свежемороженную плазму и любой другой препарат, который не подвергается вирусной инактивации. Те члены семьи, которые имеют доступ к лечебным препаратам, также должны быть привиты, хотя это не столь важно для тех, кто имеет доступ к препаратам, которые подвергаются вирусной инактивации.

МЕДИКАМЕНТЫ, КОТОРЫХ СЛЕДУЕТ ИЗБЕГАТЬ

Согласовывайте все принимаемые медикаменты с Вашим врачом. Нужно избегать применения некоторых лекарственных средств, отпускаемых без рецепта, поскольку они влияют на свёртываемость крови. Люди с заболеваниями, связанными с кровоизлияниями, не должны принимать ацетилсалициловую кислоту (по стандарту ASA или Aspirin®) или нестероидные противовоспалительные препараты (такие как ибупрофен и напроксен) без консультации с врачами.

ВСЕГДА ДЕРЖИТЕ ПРИ СЕБЕ МЕДИЦИНСКУЮ ИНФОРМАЦИЮ

Носите с собой информацию о своем заболевании, о предписанном Вам лечении, а также имя и номер телефона Вашего врача или лечебного центра. В чрезвычайных ситуациях, медицинский браслет на руке или другой способ идентификации, такой как Международная медицинская карта

ВФГ, уведомит медицинский персонал о Вашем заболевании, связанном с кровоизлияниями.

Отправляясь в поездку, выясните адреса и номера телефонов лечебных центров гемофилии/кровоизлияний в том месте (в тех местах), куда Вы направляетесь и носите эту информацию при себе.

ОСОБЫЕ ВОПРОСЫ, КАСАЮЩИЕСЯ ДЕВОЧЕК И ЖЕНЩИН

У женщин с дефицитами факторов свёртываемости, как правило, больше симптомов, чем у мужчин, в связи с менструациями и рождением детей. Очень тяжелые кровоизлияния могут быть у девочек, после наступления возраста начала менструаций. У женщин с дефицитами факторов свертываемости кровотечения могут быть более тяжелыми и/или более продолжительными, что может вызвать анемию (низкие уровни железа, которые вызывают слабость и усталость).

Женщины с дефицитами факторов свёртываемости должны получить генетическую консультацию о рисках рождения ребенка, имеющего врожденное заболевание, задолго до любых запланированных беременностей, и они должны встретиться с акушером, как только заподозрят, что беременны. Акушеру следует тесно сотрудничать с персоналом центра лечения заболеваний, связанных с гемофилией/кровоизлияниями, чтобы обеспечить наилучшее медицинское обслуживание во время беременности и при родах, и минимизировать потенциальные осложнения, которые могут возникнуть как у матери, так и у новорожденного.

У женщин с дефицитами некоторых факторов (таких как дефицит фактора XIII и афибриногемия) может быть большая опасность преждевременных родов и отслаивания плаценты (преждевременного отделения плаценты от матки, в результате чего нарушается приток крови и кислорода к плоду). Поэтому, чтобы не допустить таких осложнений, эти женщины нуждаются в медицинском контроле на протяжении всей беременности.

Главная опасность, связанная с беременностью, это послеродовое кровотечение. Все заболевания, связанные с кровоизлияниями, связаны с большой опасностью усиленного кровотечения после родов. Опасность и серьёзность кровоизлияния могут быть уменьшены выбором правильного лечения. Это лечение для каждой женщины свое и зависит от симптомов кровоизлияния в ее собственной и семейной истории болезни, уровня дефицита фактора, и способа родов (вагинальные роды или роды с применением кесарева сечения). В некоторых случаях может потребоваться замещение фактора.

Чтобы получить больше информации и ознакомиться со списком источников на нескольких языках, посетите в Интернете на сайте ВФГ www.wfh.org страницы, посвященные редко встречающимся заболеваниям, связанным с кровоизлияниями.

ТАБЛИЦА 1: ХАРАКТЕРИСТИКИ РЕДКО ВСТРЕЧАЮЩИХСЯ ДЕФИЦИТОВ ФАКТОРОВ СВЕРТЫВАЕМОСТИ КРОВИ

| ОТСУТСТВУЮЩИЙ ФАКТОР | | РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ* | НАСЛЕДУЕМОСТЬ | СТЕПЕНЬ ТЯЖЕСТИ КРОВОИЗЛИЯНИЙ | ЛЕЧЕНИЕ |
|---|---|--|--|---|---------|
| Фактор I Афибриногенемия Гипофибриногенемия Дисфибриногенемия | 5 на 10 миллионов Нет данных 1 на 1 миллион | Аутосомная рецессивная Рецессивная или доминантная Рецессивная или доминантная | Как правило, легкая, за исключением афибриногенемии | <ul style="list-style-type: none"> Концентрат фибриногена Криопреципитат Свежезамороженная плазма | |
| Фактор II | 1 на 2 миллиона | Аутосомная рецессивная** | Как правило, легкая | <ul style="list-style-type: none"> Комплексный концентрат протромбина Свежезамороженная плазма | |
| Фактор V | 1 на 1 миллион | Аутосомная рецессивная | Как правило, легкая | <ul style="list-style-type: none"> Свежезамороженная плазма | |
| Совместно фактор V и фактор VIII | 1 на 1 миллион [†] | Аутосомная рецессивная [‡] | Как правило, легкая | <ul style="list-style-type: none"> Свежезамороженная плазма Концентрат фактора VIII Десмопрессин | |
| Фактор VII | 1 на 500,000 | Аутосомная рецессивная** | Тяжелая, если уровни факторов низкие | <ul style="list-style-type: none"> Концентрат рекомбинантного фактора VIIa Концентрат фактора VII Комплексный концентрат протромбина Свежезамороженная плазма | |
| Фактор X | 1 на 1 миллион | Аутосомная рецессивная | От умеренной до тяжелой, если уровни факторов низкие | <ul style="list-style-type: none"> Комплексный концентрат протромбина Свежезамороженная плазма | |
| Совместный дефицит факторов свертываемости крови, связанных с недостатком витамина K | Нет данных | Аутосомная рецессивная** | Как правило, легкая, но сообщалось, что у нескольких семей уровни были очень низкими и симптомами были более тяжелыми | <ul style="list-style-type: none"> Витамин K Комплексный концентрат протромбина Свежезамороженная плазма | |
| Фактор XI | 1 на 100,000 | Рецессивная или доминантная | От умеренной до тяжелой, если уровни факторов низкие | <ul style="list-style-type: none"> Концентрат фактора XI Антифибринолитические препараты Фибриновый клей Свежезамороженная плазма | |
| Фактор XIII | 1 на 3 миллиона | Аутосомная рецессивная | Тяжелая | <ul style="list-style-type: none"> Концентрат фактора XIII Криопреципитат Свежезамороженная плазма | |

* Только оценки

** Заболевание может быть также приобретено в течение жизни в связи с другим заболеванием, приемом некоторых лекарств, и т.д.

[†] 1 на 100,000 в некоторых странах, включая Израиль, Иран и Италию

[‡] Очень редко, дефицит фактора VIII может наследоваться отдельно только от одного родителя

ТАБЛИЦА 2: СИМПТОМЫ КРОВОИЗЛИЯНИЙ ПРИ РЕДКО ВСТРЕЧАЮЩИХСЯ ДЕФИЦИТАХ ФАКТОРОВ СВЁРТЫВАЕМОСТИ КРОВИ¹

| СИМПТОМ | ФАКТОР I | ФАКТОР II | ФАКТОР V | ФАКТОРЫ V+VIII | ФАКТОР VII | ФАКТОР X | ФАКТОР XI | ФАКТОР XIII |
|--|-------------|-------------|-------------|----------------|-------------|--------------------------|-------------|--------------------------|
| Новосые кровотечения | Как правило | Как правило | Как правило | Иногда | Как правило | Как правило | Как правило | Как правило |
| Легко появляются гематомы | Как правило | Нет данных | Как правило | Как правило | Как правило | Как правило | Как правило | Как правило |
| Тяжелые и длительные менструальные кровоизлияния | Как правило | Как правило | Как правило | Как правило | Как правило | Иногда | Как правило | Иногда |
| Кровь в моче | Отсутствует | Редко | Отсутствует | Отсутствует | Редко | Иногда | Отсутствует | Иногда |
| Кровоизлияния в ЖКТ | Иногда | Иногда | Иногда | Отсутствует | Иногда | Как правило | Иногда | Иногда |
| Кровоизлияния в суставы | Как правило | Как правило | Редко | Редко | Иногда | Как правило | Как правило | Как правило |
| Мышечные кровоизлияния | Как правило | Как правило | Иногда | Иногда | Иногда | Как правило | Редко | Иногда |
| Кровотечения из остатка пуповины при рождении ребенка | Как правило | Иногда | Отсутствует | Отсутствует | Редко | Как правило | Отсутствует | Как правило |
| Кровоизлияния в ЦНС | Иногда | Редко | Редко | Отсутствует | Иногда | Иногда | Отсутствует | Как правило |
| Кровотечения в полости рта/из десен | Как правило | Как правило | Как правило | Как правило | Как правило | Как правило | Иногда | Как правило |
| Кровоизлияния при беременности/родах [‡] | Отсутствует | Нет данных | Отсутствует | Отсутствует | Иногда | Отсутствует [‡] | Отсутствует | Отсутствует [‡] |
| Кровоизлияния при обширных хирургических вмешательствах [‡] | Иногда | Иногда | Иногда | Как правило | Иногда | Как правило | Как правило | Отсутствует |
| Кровоизлияния при "малых" хирургических вмешательствах [‡] | Как правило | Иногда | Иногда | Как правило | Как правило | Как правило | Как правило | Как правило |
| Другие | Редко | Нет данных | Редко | Иногда | Отсутствует | Иногда | Редко | Отсутствует |

[‡] лечение нельзя было исключить [‡] астога симптомов была вычислена на основании числа процедур [‡] частота симптомов была вычислена на основании одного больного

условные обозначения
 Редко 0–10% больных
 Иногда 10–30% больных
 Как правило >30% больных
 Отсутствует об отсутствии этого симптома

АББРЕВИАТУРА ЖКТ: Желудочно-кишечный тракт (пищеварительный тракт); ЦНС: Центральная нервная система (головной и спинной мозг)
 1. Данные для этой таблицы брались только из Международной базы данных редко встречающихся заболеваний, связанных с кровотечениями [International Rare Bleeding Disorders Database (www.rbbd.org)] и не являются исчерпывающими. Другие симптомы, о которых имеются сообщения в литературе, приводятся в тексте. Данные о совместном дефиците факторов свёртываемости крови, связанных с недостатком витамина К отсутствуют.

ВСЕМИРНАЯ ФЕДЕРАЦИЯ ГЕМОФИЛИИ

Лечение для всех

1425 René Lévesque Boulevard West, Suite 1010
Montréal, Québec H3G 1T7
CANADA

Тел.: (514) 875-7944

Факс: (514) 875-8916

Электронная почта: wfh@wfh.org

Интернет: www.wfh.org

WORLD FEDERATION OF
HEMOPHILIA
FÉDÉRATION MONDIALE DE L'HÉMOFILIE
FEDERACIÓN MUNDIAL DE HEMOFILIA
Treatment for All

