

УДК 616.151.514

ББК 54.11.23

P86

Авторский коллектив:

Румянцев А.Г., академик РАМН, д-р мед. наук, профессор,

Румянцев С.А., д-р мед. наук, профессор,

Чернов В.М., д-р мед. наук, профессор.

Научный редактор:

Тарасова И.С., канд. мед. наук.

Рецензенты:

Зозуля Н.И., д-р мед. наук, Гематологический научный центр Минздравсоцразвития России,

Деягин В.М., д-р мед. наук, профессор, Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова Минздравсоцразвития России.

Румянцев А.Г., Румянцев С.А., Чернов В.М.

P86 Гемофилия в практике врачей различных специальностей : руководство. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. — 136 с. (Библиотека врача-специалиста).

ISBN 978-5-9704-2347-9

Гемофилию относят к редким болезням, но среди наследственных коагулопатий она выявляется часто. По мере развития медицинской науки и практики расширились возможности лечения гемофилии — от полной неспособности помочь больному до эффективной заместительной терапии препаратами, полученными с помощью рекомбинантной технологии.

В руководстве приводятся сведения о генетических особенностях заболевания, диагностике, клинических проявлениях и современном лечении гемофилии. Хроническое течение болезни и необходимость пожизненной заместительной терапии факторами свертывания крови, особенности клинических проявлений, различия в лечении геморрагических эпизодов различных локализаций, необходимость проведения хирургических операций, в том числе ортопедических, развитие осложнений болезни и терапии делают проблему лечения гемофилии многогранной и требуют наблюдения больных врачами различных специальностей.

Адресовано аспирантам, гематологам, педиатрам, терапевтам, хирургам, ортопедам, физиотерапевтам, генетикам, врачам клиничко-лабораторной диагностики, студентам медицинских учебных заведений, ординаторам.

УДК 616.151.514

ББК 54.11.23

Права на данное издание принадлежат ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа». Воспроизведение и распространение в каком бы то ни было виде части или целого издания не могут быть осуществлены без письменного разрешения ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа».

© Румянцев А.Г., Румянцев С.А., Чернов В.М., 2013

© ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа», 2013

© ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа»,
оформление, 2013

ISBN 978-5-9704-2347-9

ОГЛАВЛЕНИЕ

Список сокращений	5
Введение	7
Глава 1. Общие вопросы гемофилии.	9
Определение заболевания.	9
История описания гемофилии.	9
Развитие представлений о гемофилии.	10
Эпидемиология гемофилии.	11
Эпидемиология гемофилии в России.	14
Регистры больных гемофилией	14
Глава 2. Генетические основы гемофилии.	17
Наследование гемофилии.	17
Выявление носителей гемофилии.	20
Аntenатальная диагностика	24
Доимплантационная диагностика	25
Глава 3. Система свертывания крови и лабораторная диагностика гемофилии.	26
Структура и функция системы свертывания крови.	26
Лабораторные тесты для оценки гемостаза	35
Скрининговые тесты для оценки сосудистого и тромбоцитарного компонентов гемостаза	35
Скрининговые тесты для оценки плазменного звена гемостаза	37
Методы исследования плазменного звена гемостаза	39
Клоттинговые методы.	39
Метод с хромогенным субстратом.	40
Турбидиметрический метод	40
Определение FVIII с использованием хромогенного субстрата	40
Анализ конкретного фактора свертывания крови.	41
Интерпретация лабораторных тестов и алгоритм диагностики гемофилии.	42
Пробы на определение ингибиторов.	43
Лабораторный контроль эффективности лечения	44
Глава 4. Клинические проявления гемофилии.	46
Классификация гемофилии.	46
Патогенез геморрагического синдрома	47
Геморрагический синдром при гемофилии.	48
Поражение опорно-двигательного аппарата при гемофилии.	52
Патогенез гемофилической артропатии.	53
Псевдоопухоли.	57
Глава 5. Препараты для лечения гемофилии.	61
Группа препаратов для лечения гемофилии.	61
Особенности производства современных препаратов для лечения гемофилии.	63
Современные препараты, используемые в лечении гемофилии.	69
Концентраты FVIII, используемые для лечения гемофилии А	70
Концентраты FIX, используемые для лечения гемофилии В.	72
Препараты, используемые для лечения ингибиторной формы гемофилии	73
Антиингибиторный коагулянтный комплекс (АИКК).	73

Рекомбинантный FVIIa (эптаког альфа активированный)	73
Внутривенный иммуноглобулин	74
Другие препараты для лечения гемофилии	74
Основные направления разработки новых препаратов для лечения гемофилии	74
Разработка новых препаратов для лечения ингибиторной гемофилии....	75
Глава 6. Лечение гемофилии	76
Протокол ведения больных гемофилией	76
Лечение гемофилии по требованию (on demand).	77
Профилактическое лечение гемофилии	78
Домашнее лечение гемофилии	81
Лечение ингибиторной гемофилии	82
Зависимость успеха индукции иммунной толерантности от типа применяемого препарата PVIII.	90
Схема дозирования FVIII в Воинском протоколе	93
И фактические рекомендации по проведению ИИТ.	94
Чего следует избегать при терапии ИИТ?	96
Экстракорпоральные методы лечения ингибиторной гемофилии	97
Плазмаферез	97
Экстракорпоральная иммуноабсорбция	97
Особенности проведения хирургических манипуляций у больных гемофилией	98
Гемостатическое обеспечение оперативных вмешательств	98
Хирургическое лечение больных с поражениями опорно-двигательной системы	102
Стоматологическая помощь больным гемофилией	103
Генная терапия гемофилии	104
Аденовирусный препарат	104
Аденоассоциированный вирусный препарат	105
Ретровирусные препараты	107
Глава 7. Восстановительная терапия и наблюдение больных гемофилией... .	109
Лечебная гимнастика для больных гемофилией	109
Рекомендации по уходу за больными гемофилией	114
Вакцинация	114
Лечение других заболеваний	115
Посещение детских дошкольных учреждений	115
Образование	116
Физическая активность	116
Глава 8. Организация специализированной помощи больным гемофилией....	117
Специализированная помощь больным гемофилией в Российской Федерации	117
Социально-психологическая адаптация	119
Роль ассоциаций и обществ больных гемофилией	121
Адреса сайтов, содержащих информацию о гемофилии	122
Рекомендуемая литература	124