ФГБОУ ВО «Смоленский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации
Кафедра госпитальной педиатрии с курсом неонатологии ФДПО
Авторы: Артёменкова Е.И., Пронузо Т.Н.
Научный руководитель: профессор, д.м.н. Алимова И.Л.

Гемофилия типа А у лиц женского пола (клинический случай)

Введение: Гемофилия – это сцепленное с Х-хромосомой врожденное нарушение плазменного гемостаза, возникающее в результате дефицита или отсутствия фактора свертывания крови VIII (FVIII) - гемофилия А или фактора свертывания крови IX (FIX) - гемофилия В.

Гемофилия передается по Х-сцепленному рецессивному пути наследования. Примерно у 70% больных имеется положительный семейный анамнез по заболеванию. Причиной гемофилии являются мутации гена, кодирующие FVIII (Xq28), или гена, кодирующего FIX (Xq27).

Подавляющее большинство больных гемофилией – мужчины. Известны единичные случаи гемофилии у женщин при наследовании гена одновременно от отца (больной гемофилией) и от матери (носитель гена). У некоторых женщин, являющихся носительницами мутаций генов FVIII или FIX, также могут быть клинические проявления гемофилии.

Актуальность: В России описан редкий клинический случай гемофилии А у девочки. Наследственность пациентки отягощена – отец болен гемофилией А тяжелой степени. Манифестация заболевания у девочки произошла в 2 года 11 месяцев в виде дважды возникших в результате прикусывания длительных кровотечений из слизистой языка. При изучении анамнеза установлено, что с началом самостоятельной ходьбы отмечались частые синяки. Ребенок был госпитализирован в гематологическое отделение для обследования. При обследовании отмечалось повышение активированного частичного тромбопластинового времени – 78 секунд, активность фактора VIII крови – активность 3.64%. Проведено молекулярно-генетическое обследование больной девочки – выявлена мутация Inv22 гена *F8* и несбалансированная лайонизация с преобладанием клона клеток с активной хромосомой Х, несущей инверсию. В лечении получала заместительную терапию - фактор VIII крови. При выписке активность VIII крови – 159%. В настоящее время девочка получает заместительную терапию концентратом VIII крови.

Клинический случай.

Анамнез жизни: Девочка от 3-й беременности, протекавшей нормально, от 3-х срочных родов путем операции КС, вес при рождении 3200г, длина тела 56 см. Раннее развитие без особенностей.

Семейный анамнез: Семейный анамнез отягощен по гемофилии А – болен родной брат девочки, дядя и прадедушка по материнской линии.

Анамнез заболевания: С 3-х лет родители отмечали легко возникающие экхимозы на кожных покровах ребенка, мелкие гематомы при травмах, периодически носовые кровотечения.
В возрасте пяти лет родители девочки обратились к гематологу с вышеописанными жалобами. Объективно: при осмотре кожных покровов отмечались единичные экхимозы на нижних конечностях. При обследовании: общий анализ крови – возрастная норма, в коагулограмме повышено активированное частичное тромбопластиновое время – 37.5 секунд, длительность кровотечения по Дуке – 3 минуты 30 секунд, время свертываемости крови – 6 минут. Было выполнено исследование активности фактора VIII крови – активность 30% (ниже нормы 50-150%).

Выставлен основной диагноз: Гемофилия А легкой степени.

Назначено лечение: Заместительная терапия назначается по факту возникновения кровотечения – фактор VIII крови 1000 МЕ.

Заключение: Исторически гемофилия считалась исключительно мужским заболеванием из-за Х-сцепленного рецессивного типа наследования. Теперь ясно, что это представление чрезмерно упрощено, поскольку у женщин-носительниц также может наблюдаться снижение уровня фактора свертывания крови и, в некоторых случаях, клинически проявляться гемофилия

1. Бескоровайная Т. С., Абрукова А. В., Миронович О. Л. Гемофилия А средней тяжести у девочки с несбалансированной лайонизацией хромосомы Х. Гематология и трансфузиология. 2018; 63(1):184—190 doi: 10.25837/HAT.2018.79..2..009