

## Протокол оказания медицинской помощи при Гемофилии

нормативная ссылка:

1) КР ID 127 2023г. «Гемофилия» (обязательные в клинической практике с 1 января 2024 года)\*;

<b>Категория возрастная</b>	дети
<b>Медицинская помощь</b>	Первичная, амбулаторная, плановая
<b>Врач</b>	врач-педиатр участковый.
<b>Классификация</b>	
<b>МКБ</b>	D66 – наследственный дефицит фактора VIII  D67– наследственный дефицит фактора IX.
<b>По степени тяжести</b>	Тяжелая – активность FVIII/FIX (норма 50–150%) < 1%, Средней степени – активность FVIII/FIX- 1-5%, Легкая - активность FVIII/FIX- >5%
<b>Диагностика</b>	
<b>Жалобы</b>	на легко появляющиеся экхимозы и гематомы в раннем детстве; возникновение спонтанных кровотечений (особенно в суставы, мышцы и мягкие ткани); длительных кровотечений после травм или хирургического вмешательства.
<b>Критерии постановки диагноза</b>	Для установления диагноза гемофилии у пациента с наличием геморрагического синдрома в анамнезе или при отягощенном семейном анамнезе используются критерии диагноза гемофилии (диагноз устанавливается при наличии как минимум двух из трех критериев): 1) отсутствие приобретенных коагулопатий; 2) снижение активности FVIII/FIX ниже 50%; 3) наличие мутаций генов FVIII или FIX.
<b>Анамнез</b>	1)наличие проявлений геморрагического синдрома у близких родственников по женской линии (у мужчин, реже у женщин). 2) наличие геморрагических проявлений в неонатальном периоде в виде кефалогематом, внутричерепных кровоизлияний, кровоточивости и длительном заживлении пупочной ранки; у грудных детей – экхимозов, не связанных со значимой травмой, гематом мягких тканей после незначительных ушибов или спонтанных. У некоторых детей кровотечения могут отсутствовать на первом году жизни до тех пор, пока ребенок не начнет ходить. 3) рецидивы кровотечений после первичной остановки, не связанные с повторной травмой, массивные и (или) множественные гематомы, системность геморрагических проявлений (проявления различной локализации), «спонтанные геморрагические проявления».
<b>Данные объективного осмотра</b>	Всем пациентам с подозрением на гемофилию, или впервые установленным диагнозом гемофилия на каждом врачебном приеме рекомендуется визуальное исследование, пальпация, перкуссия. <b>Необходимо обращать внимание на:</b> 1)наличие кожного геморрагического синдрома различной выраженности в виде множественных экхимозов и гематом, возможных при тяжёлой и

	<p>среднетяжелой форме гемофилии.</p> <p>2)выявление признаков поражения суставов в виде деформации, отека и локального повышения температуры кожи (острый гемартроз) и/или признаков нарушения подвижности, объема движений суставов, гипотрофии мышц конечности на стороне поражённого сустава,</p> <p>3)нарушение походки (деформирующая артропатия).</p>
	<b>Лабораторные диагностические исследования</b>
<b>Лабораторные исследования</b>	<p>1)общий (клинический) анализ крови</p> <p>2)исследование уровня тромбоцитов в крови</p> <p>3)коагулограмма:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• тромбопластиновое время (АЧТВ),</li> <li>• тромбиновое времени в крови,</li> <li>• уровень фибриногена в крови</li> </ul> <p>4)исследование крови для диагностики врожденного дефицита факторов свертывания:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• определение активности фактора VIII в сыворотке крови,</li> <li>• определение активности фактора IX в сыворотке крови,</li> <li>• определение активности фактора XI в сыворотке крови,</li> <li>• определение активности фактора XII в сыворотке крови</li> <li>• исследование активности и свойств фактора Виллебранда в крови,</li> <li>• исследование антигена фактора Виллебранда</li> </ul>
<b>Инструментальные диагностические исследования</b>	<p>1)эзофагогастродуоденоскопия,</p> <p>2)ультразвуковое исследование сустава, или рентгенография пораженного сустава, или магнитно-резонансная томография сустава,</p> <p>3)ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное) и забрюшинного пространства,</p> <p>4)ультразвуковое исследование мочевыводящих путей,</p> <p>5)компьютерная томография органов грудной клетки,</p> <p>6)компьютерная томография или магнитно-резонансная томография головного мозга</p>
<b>Консультации профильных специалистов</b> (в зависимости от локализации кровотечения)	<p>1)врача-травматолога-ортопеда</p> <p>2)врача-невролога</p> <p>3)врача-оториноларинголога</p> <p>4)врача-стоматолога</p>
<b>Показания для госпитализации в стационар</b>	
<b>Плановая</b>	при первичной постановке диагноза
<b>Экстренная</b>	любые кровотечения, оперативное лечение
<b>Лечение</b>	
<p>Всем пациентам с гемофилией рекомендуется проведение специфической заместительной терапии факторами свертывания крови.</p> <p>Расчет дозы факторов свертывания крови и продолжительность лечения проводится исходя из целевого значения активности дефицитного фактора и вида кровотечения.</p> <p>Профилактическая терапия – необходимое условие сохранения физического и психологического здоровья пациентов с тяжелой и среднетяжелой гемофилией.</p> <p>Профилактика заключается в систематическом применении факторов свертывания крови.</p> <p>Показаниями для проведения постоянной профилактической заместительной терапии факторами свертывания крови (V02BD по АТХ классификации) являются:</p> <p>1)тяжелая форма гемофилии,</p> <p>2)среднетяжелая форма гемофилии при развитии хотя бы одного эпизода гемартроза или</p>	

выраженных геморрагических проявлений другой локализации.

**Пациентам с гемофилией А рекомендована инфузия фактора свертывания крови VIII (плазматического фактора свертывания крови VIII) в дозе 25-40 МЕ/кг 1 раз в 2 дня или 3 раза в неделю.**

**Пациентам с гемофилией В – инфузия фактора свертывания крови IX\*\* в дозе 25-40 МЕ/кг 1 раз в 3 дня или 2 раза в неделю.**

Для пациентов с тяжелой формой гемофилии А рекомендовано проведение профилактического лечения эмицизумабом: нагрузочная доза 3 мг/кг массы тела - 4 введения с интервалом в 7 дней, с последующим регулярным введением препарата в дозе 1,5 мг/кг 1 раз в неделю или 3 мг/кг массы тела 1 раз в 2 недели.

При оказании стоматологической помощи необходимо внеплановое введение плановой дозы фактора свертываемости перед началом стоматологической манипуляции и через 8-12 часов после ее окончания.

### **Мониторинг эффективности лечения на этапе лечения**

Заместительная терапия требует клинического и, при необходимости, лабораторного контроля.

1) Клинический контроль должен проводиться врачом-гематологом при обращении пациента, врачом педиатром, родителями и самим пациентом постоянно. В основе клинического контроля лежит оценка динамики геморрагических проявлений и ее сопоставление с проводимой заместительной терапией.

2) Лабораторный контроль проводится планово 1 раз в год и включает определение АЧТВ, активности дефицитного фактора в крови и наличие его ингибитора, врачом педиатром по рекомендации врача гематолога.

3) Внеплановый лабораторный контроль проводится при обращении пациента по поводу снижения эффективности проводимой терапии и включает определение АЧТВ, активности дефицитного фактора в крови до и через 30 минут после введения расчетной дозы препарата. Проводится врачом педиатром и при необходимости - врачом гематологом.

### **Реабилитация и санаторно-курортное лечение**

Пациентам с гемофилией с поражением опорно-двигательного аппарата рекомендовано долгосрочное лечение повреждений суставов и мышц, и функциональная реабилитация, а также санаторно-курортное лечение с целью предотвращения прогрессирования нарушений опорно-двигательного аппарата и улучшения их ортопедического статуса.

Лечение можно проводить в санаторно-курортных организациях в климатической зоне проживания пациента, а также на бальнеологических курортах.

Разработка реабилитационных мероприятий должна проводиться совместно специалистами по реабилитации, курортологии и врачами-гематологами, имеющими опыт лечения пациентов с нарушениями свертывания крови.

Возможны такие виды терапии как:

- воздействие ультразвуком при заболеваниях суставов;
- лекарственный ультрафонофорез при заболеваниях суставов;
- электрофорез лекарственных препаратов при заболеваниях суставов;
- воздействие высокочастотными электромагнитными полями (индуктотермия);
- воздействие электрическим полем ультравысокой частоты (ЭП УВЧ);
- воздействие переменным магнитным полем (ПеМП).

### **Диспансерное наблюдение**

Пациенты с гемофилией должны наблюдаться группой специалистов различного профиля, включающей:

- 1) врача-гематолога,
- 2) врача-педиатра,
- 3) врача-травматолога-ортопеда,
- 4) врача-стоматолога,

5)медицинского психолога.

Осмотр пациентов врачом-гематологом, врачом-травмотологом-ортопедом и врачом-стоматологом должен проводиться не менее 2-х раз в год; остальными специалистами - по необходимости.

### **Вакцинация**

Пациенты с гемофилией могут быть вакцинированы. Особенно важно проведение вакцинации от гепатита В. При вакцинации предпочтение отдается оральному или подкожному введению препарата, по сравнению с внутримышечным или внутрикожным. Если для данной вакцины доступен только внутримышечный путь введения, необходима заместительная терапия для предотвращения развития гематомы. В этом случае заместительную терапию проводят накануне вакцинации. В день вакцинации введение препарата не рекомендуется. Нельзя проводить вакцинацию во время кровотечения.

## Алгоритм действий врача

