

ГЕМОФИЛИЯ А У НОВОРОЖДЕННЫХ: ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ АЛГОРИТМ И ТЕРАПЕВТИЧЕСКАЯ ТАКТИКА

Л.И. Волкова¹, А.В. Любушкин²

*¹ИПКиПК здравоохранения УО «Белорусский государственный медицинский университет»,
г. Минск, Беларусь;*

²ГУ «РНПЦ детской онкологии, гематологии и иммунологии», д. Боровляны, Беларусь

Гемофилия А – это редкое X-сцепленное врожденное нарушение свертываемости крови, обусловленное дефицитом фактора свертывания крови VIII (FVIII). Примерно у 70% пациентов имеется положительный семейный анамнез по заболеванию и причиной являются различные нарушения в гене F8, кодирующий FVIII. Однако, около 30% пациентов с гемофилией А не имеют семейного анамнеза заболевания, что обусловлено возникновением спонтанных или *de novo* генетических нарушений. Классификация гемофи-

лии А по степени тяжести основана на остаточной активности FVIII: тяжелая форма устанавливается при активности FVIII <1%, среднетяжелая – 1-5%, легкая – 5-40%. Основное проявление гемофилии А – кровотечения и кровоизлияния, возникающие спонтанно или вследствие травмы. Тенденция к кровоточивости может обнаруживаться уже в раннем неонатальном периоде: кефалогематома, кровоизлияния в области ягодиц при тазовом предлежании, кровотечение из пупочной ранки, кровотечения после вакцинации, кровоизлияние в ЦНС.

Практическое ведение новорожденного с риском гемофилии зависит от семейного анамнеза. Если известно, что мать является носителем заболевания, то диагностика включает исследование пуповинной крови у новорожденных мужского пола на уровень FVIII и FIX. Если в семье нет подтвержденных случаев заболевания, то у новорожденного с кровотечением проводится дифференциальная диагностика как приобретенных нарушений свертывания крови, так и врожденных, в том числе и гемофилии с выполнением скрининговых коагулологических тестов и определением уровня FVIII и FIX.

Нами представлен клинический случай тактики у новорожденного с тяжелой гемофилией А. Пациент П. 2023 г.р. родился в срок гестации, роды естественные. Семейный анамнез по гемофилии отрицательный. В роддоме в первые 12 часов жизни выполнена внутримышечно вакцинация против вирусного гепатита В, после чего образовалась гематома мягких тканей бедра. Проводилась заместительная терапия свежемороженой плазмой; криопреципитатом; плазматическим концентратом фактором свертывания крови VIII; препаратом, содержащим в комбинации факторы свёртывания крови II, VII, IX, X. Для коррекции свертывающей системы и профилактики геморрагической болезни новорождённого назначен витамин К. На 6-й день жизни пациента выполнена коагулограмма: АЧТВ – 95,9 сек. (R–2,69), ПВ – 14,9 сек. (МНО – 1,2), ТВ – 18,7 сек. (R–0,93), фибриноген – 3,88 г/л; активность FVIII – 0,36%; активность FIX – 24,7%. Установлен диагноз: гемофилия А, тяжелая форма, активность FVIII – 0,36%. Учитывая выявленное в коагулограмме снижение FVIII, в возрасте 3-х месяцев проведено молекулярно-генетическое исследование гена F8. По результатам генетического анализа в гене F8 в 14 экзоне выявлена гемизиготная однонуклеотидная делеция с.5078delA, p.Lys1693Arg fs Ter38, ранее описанная в литературных источниках и ассоциирована с тяжелой формой гемофилии А.

Таким образом, диагностический алгоритм гемофилии А у новорожденных с геморрагическими проявлениями включает: семейный анамнез, скрининговые тесты, определение уровня дефицитного фактора. Молекулярно-генетическое исследование подтверждает наличие заболевания и предоставляет информацию о генотип-фенотипической корреляции. Все это позволяет определить тактику заместительной терапии при любых клинических проявлениях геморрагического синдрома в раннем неонатальном периоде.

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ
ГОСУДАРСТВЕННОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ «РЕСПУБЛИКАНСКИЙ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ
ЦЕНТР РАДИАЦИОННОЙ МЕДИЦИНЫ И ЭКОЛОГИИ ЧЕЛОВЕКА»

**«Актуальные вопросы гематологии
в общеврачебной практике»**
(г. Гомель, 12 ноября 2025 г.)

Материалы республиканской
научно-практической конференции
с международным участием

Под общей редакцией
доктора медицинских наук, профессора А.В. Рожко

Гомель
ГУ «РНПЦ РМиЭЧ»
2025