



**Оказание помощи пациентам  
с гемофилией в Санкт-Петербурге.**

Республиканский центр по лечению больных гемофилией, Т.А. Андреева  
13 октября 2009 года. Москва.

**Население СПб на 01.01.2009г. – 4.592.000 (данные Роскомстата)**

**мужчин – 45% - 2.063.000**

**женщин – 55% - 2.529.000**

**Гемофилия А – 283 пациента**

**Гемофилия В - 71 пациент**

**Болезнь Виллебранда – 2169 пациентов**

**1,37 на 10.000 мужского населения**

**1,69 на 50.000 мужского населения**

**0,047 на 100 жителей**



# Распределение пациентов СПб, стоящих на учете в РЦЛБГ, по нозологическим формам на 01.01.2009 г.

Нозологическая форма	Итого		
	Всего	Федеральные льготники	Региональные льготники
Гемофилия А	283	140	143
Гемофилия В	71	24	47
Болезнь Виллебранда	2169	5	72
Тромбоцитопатия	598		
Тромбастения Гланцмана	1		
Дефицит Ф VII	12	6	14
Дефицит Ф V+VIII	1		
Дефицит Ф V	1		
Дефицит Ф X	5		1
Дефицит Ф XI	1		
Вторичный дефицит Ф VIII	3	3	
Втор. дефицит Ф VII+X+IX	2		1
Носительница гена ГА/В	16(15/1)		6
Болезнь Рандю-Ослера	1		
<b>ИТОГО</b>	<b>3159</b>	<b>178</b>	<b>284</b>

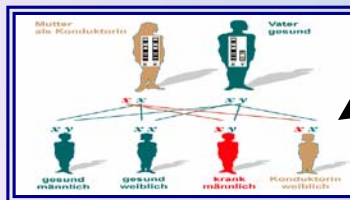
Лен. Области – 295
Иногородные - 936
Санкт-Петербурга - 3159
<b>ВСЕГО - 4417</b>

**462**

Лаборатория - 2008г.  
8 часов в сутки  
мониторинг, ФVIII/IX,  
ингибиторы  
1726– пациентов  
389 - первичные  
20172– обследования



Ортопед – 2008 г.  
2302/1007 посещений/пациентов  
297пункций/33 с рифампицином  
Хирурги-специалисты  
Гинеколог



Генетические  
консультации-2008г.  
11- консультаций

Инфекционист  
Гепатолог- 2009 г.  
204/67–посещений/пациентов  
12 -пациентjd- лечение

# Организация помощи пациентам с гемофилией в Санкт-Петербурге



4480 пациентов состоит на учете в центре  
3159 - пациенты СПб  
349 пациентов с ГА/В СПб,  
114 – тяжелая форма Г А/В СПб  
2008 год - 19503 – посещения  
4442/1534 взрослых посещений/ пациентов  
4111/1639 детей посещений/ пациентов  
559 – первичных/пациентов  
3024–процедурный кабинет,  
17,6% - пациенты из субъектов РФ  
1191 - переливаний



5 специалистов на полную ставку

Радиологическая  
диагностика  
Рентген  
КТ, МРТ

УФО «Империя-Фарма»  
Станция переливания крови

24 часа консультации  
РГБ детская и взрослая



Стоматолог-2008 г.  
3998– посещений (1424взр+2574детей)  
717– санаций  
825 – удалений  
1424– гемофилия  
2525 – болезнь Виллебранда



Физиотерапия-2008 г.  
535- ультразвук  
387- лазеротерапия  
15-курсов массаж

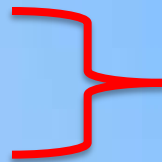


Социальная помощь  
в рамках ГАОРДИ

# РОЛЬ ГЕМОФИЛЬНОГО ЦЕНТРА САНКТ-ПЕТЕРБУРГА

- **Диагностика:**

- Клиническая
- Коагуляционная
- Молекулярно-генетическая
- Предродовая



Ответственность за  
обеспечение выполнения

- **Лечение:**

- Обеспечение: неотложного амбулаторного и стационарного лечения  
лечения на дому  
экстренных хирургических операций
- Составление заявки, персонифицированного реестра пациентов на получение антигемофильных препаратов
- Выписка рецептов
- Надзор за эффективностью медицинского обслуживания пациентов и рациональным использованием антигемофильных препаратов

- Плановые (ортопедические) операции
- Пациенты с высокой степенью риска



Обеспечение медобслуживания  
в специализированных центрах

- **Подготовка кадров:**

- На рабочем месте
- Проведение семинаров

# Антигемофильные концентраты, применяемые в Санкт-Петербурге в 2009 гг.

	МНН	Торговое наименование	Фирма производитель	Дозировка в МЕ/мл	Количество в Млн. МЕ ; г. в год	%
Плазматические*	Фактор VIII	Иммунат	Бакстер	1000	1.010	4,2
		Октанат	Октафарма	500, 1000	18.582	77,82
		Гемоктин СДП	Биотест	500, 1000	4.285	17,98
Рекомбинантные*	Октоког альфа	Рекомбинат	Бакстер	500, 1000	2,629.5	69,6
		Когенат ФС	Байер	250, 500, 1000	1.147.5	30,4
Плазматические*	Фактор IX	Иммунин	Бакстер	600	3.816	83,4
		Октанайн Ф	Октафарма	500	0.760	17,6
Плазматические**	АППК	Фейба	Бакстер	500	0.480	100
Рекомбинантные*	Эптаког альфа	Ново Сэвен	Ново Нордиск	2,4	38,4	100

13,65%

\* - вошли в список «дорогостоящего лечения семи нозологических форм»

\*\* - закупки производятся из средств регионального бюджета СПб



# ВЫБОР ПРЕПАРАТА

Торговое наименование	Фирма производитель	Нозологическая форма	Возраст пациентов	Другие причины
Иммунат	Бакстер	ГА, Болезнь Виллебранда	взрослые, дети	проведение терапии ИИТ
Октанат	Октафарма	ГА	взрослые, дети старше 6 лет	
Гемоктин СДП	Биотест	ГА, Болезнь Виллебранда	взрослые, дети	
Рекомбинат	Бакстер	ГА	взрослые *, дети**	*аллергические реакции на ПФСК, ** серонегативные по ГВ, С и ВИЧ
Когенат ФС	Байер	ГА	дети	серонегативные по ГВ, С и ВИЧ
Иммунин	Бакстер	ГВ	взрослые, дети	
Октанайн Ф	Октафарма	ГВ	взрослые, дети	
Фейба	Бакстер	Дефицит FX; V	взрослые, дети	
Ново Сэвен	Ново Нордиск	Ингибиторная форма ГА и ГВ, приобретенная ГА, дефицит FVII, тромбастения Гланцмана	взрослые, дети	

# ЛЕЧЕБНАЯ ТАКТИКА

<b>Профилактика</b>		<b>Лечение (по требованию) Терапия на дому</b>  • рецидивирующее кровотечение
<b>Первичная</b>	<b>Вторичная</b>	
<ul style="list-style-type: none"><li>• до 2 лет</li><li>• после первого внутрисуставного кровоизлияния</li></ul>	<p><b>⇒ Долговременная</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• после 2 лет</li><li>• после более чем 2 внутрисуставных кровоизлияний</li></ul> <p><b>⇒ Кратковременная</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• периодическое применение</li></ul>	<b>Лечебное применение при признаках кровоизлияния:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• больные с единичным кровоизлиянием</li></ul>



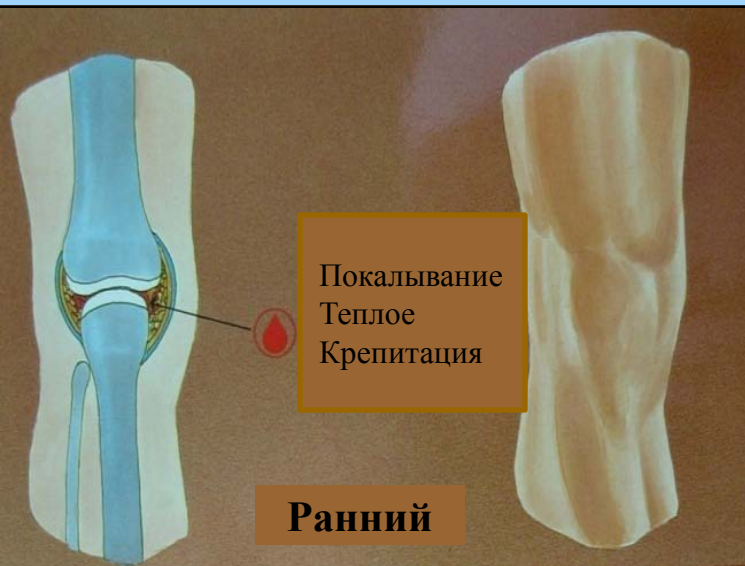
# Основной результат профилактического лечения при гемофилии

- Уменьшение числа кровотечений
- Улучшение качества жизни
- Предотвращение/замедление повреждения суставов



# ОПТИМАЛЬНОЕ ВРЕМЯ НАЧАЛА ЛЕЧЕНИЯ ВРЕМЯ

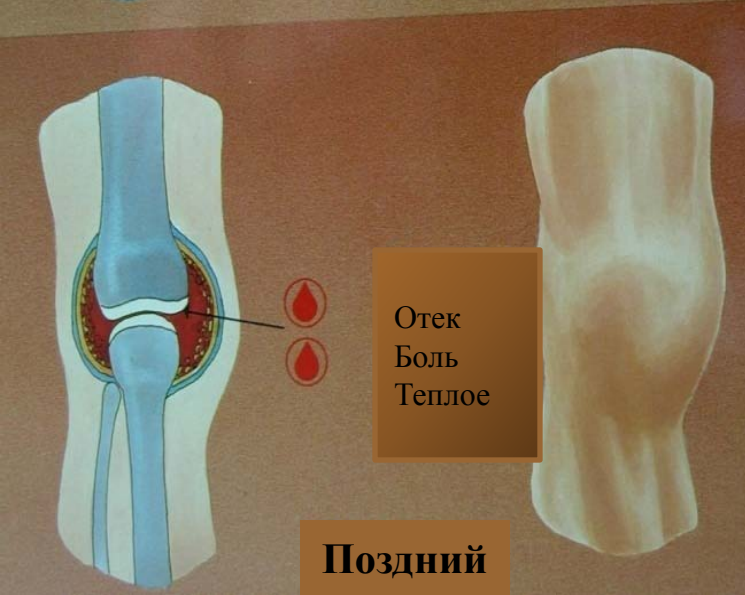
между диагностикой и началом лечения травматического или спонтанного  
кровотечения



**ранний период**  
менее 3 часов

## СИМПТОМЫ:

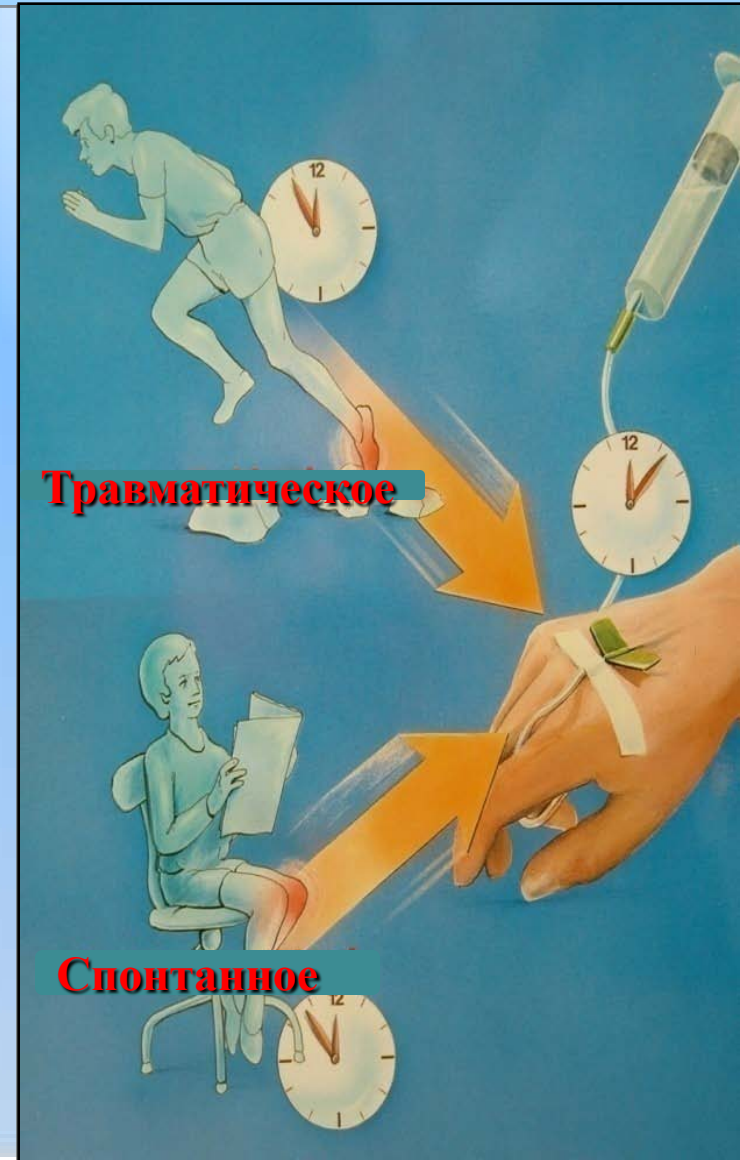
- покальвание
- подвижность надколенника
- теплое на ощупь



**поздний период**  
более 3 часов

## СИМПТОМЫ:

- отек
- теплое на ощупь
- боль



# Рекомендуемые дозы ФVIII при гемофилии А

Тип кровотечения	Начальная доза (МЕ/кг)	Повторная доза (МЕ/кг)	Другие виды терапии
Острый гемартроз ранний	<b>15-30</b>	не требуется, но при необходимости 20-25 25 ч/з 12 ч	пакеты со льдом, не давящая легкая лонгета редко пункция и аспирация сустава
поздний	<b>25-50</b>		
Внутримышечные легкие/среднетяжелые	<b>25-30</b>	25-40 ч/з 12 ч, часто несколько дней	полный постельный режим при кровоизлияниях в подвздошно-поясничную область
тяжелые	<b>50-100</b>		
подвздошно-поясничная область обширные в бедро			
Сильная боль в животе	<b>50-100</b>	25-50 ч/з 12ч	
Опасные для жизни • внутричерепные • обширная хирургия • обширная травма • язык/шея с угрозой обструкции	<b>50-100</b>	25-50 ч/з 8-12ч	

Пациент на профилактике должен учитывать время и число ранее введенных единиц ФVIII

Ответ на введенный ФVIII - 1МЕ/кг = увеличение 2%

# Рекомендуемые дозы ФVIII при гемофилии А

Тип кровотечения	Начальная доза (МЕ/кг)	Повторная доза(МЕ/кг)	Другие виды терапии
Повреждения языка и слизистой ротовой полости	<b>15-30</b>	25 ч/з 12 ч	Антифибринолитические препараты (транексамовая/аминокапроновая кислота), фибриновый клей, местно аппликации или орошение полости рта антифибринолитиками
Удаление постоянных зубов	<b>25-40</b>	25 ч/з 12ч	Антифибринолитические препараты (транексамовая/аминокапроновая кислота), начинать за 1 день перед операцией, продолжить 7-10 дней
Болезненная спонтанная обширная гематурия	<b>15-30</b>	15 ч/з 12ч	Увеличить объем потребляемой жидкости, мочегонные травяные сборы, папаверин/но-шпа 1 таб х 3/день, кортикостероиды 2мг/кг преднизолона до 50 мг макс/день х 3)

Пациент на профилактике должен учитывать время и число ранее введенных единиц ФVIII

Ответ на введенный ФVIII - 1МЕ/кг = увеличение 2%

# Рекомендуемые дозы ФІХ при гемофилии В

Тип кровотечения	Начальная доза (МЕ/кг)	Повторная доза (МЕ/кг)	Другие виды терапии
Острый гемартроз ранний	<b>20</b>	не требуется, но при необходимости 20-25 25 ч/з 24 ч	пакеты со льдом, не давящая легкая лонгета редко пункция и аспирация сустава
поздний	<b>25-50</b>		
Внутримышечные легкие/среднетяжелые	<b>20-40</b>	25-40 ч/з 24 ч, часто несколько дней	полный постельный режим при кровоизлияниях в подвздошно-поясничную область
тяжелые	<b>50-80</b>		
подвздошно-поясничная обширные в бедро			
Сильная боль в животе	<b>50-80</b>	25-50 ч/з 12ч	
Опасные для жизни • внутричерепные • обширная хирургия • обширная травма • язык/шея с угрозой обструкции	<b>50-80</b>	25-50 ч/з 8-12ч	

Пациент на профилактике должен учитывать время и число ранее введенных МЕ ФІХ

Ответ на введенный ІХ - 1МЕ/кг = увеличение 1%



# Рекомендуемые дозы ФІХ при гемофилии В

Тип кровотечения	Начальная доза (МЕ/кг)	Повторная доза(МЕ/кг)	Другие виды терапии
Повреждения языка и слизистой ротовой полости	<b>30</b>	25 ч/з 24 ч	Антифибринолитические препараты (транексамовая/аминокапроновая кислота), фибриновый клей, местно аппликации или орошение полости рта антифибринолитиками
Удаление постоянных зубов	<b>25-40</b>	25 ч/з 24ч	Антифибринолитические препараты (транексамовая/аминокапроновая кислота), начиная перед операцией, продолжить 7-10 дней
Болезненная спонтанная обширная гематурия	<b>15-30</b>	15 ч/з 24ч	Увеличить объем потребляемой жидкости, мочегонные травяные сборы, папаверин/но-шпа 1 таб х 3/день, кортикостероиды 2мг/кг преднизолона до 50 мг макс/день х 3 раза)

Пациент на профилактике должен учитывать время и число ранее введенных МЕ ФІХ

Ответ на введенный ФІХ - 1МЕ/кг = увеличение 1%

# Распределение пациентов, стоящих на учете в РЦЛБГ, по тяжести заболевания на 01.01.2009 г.

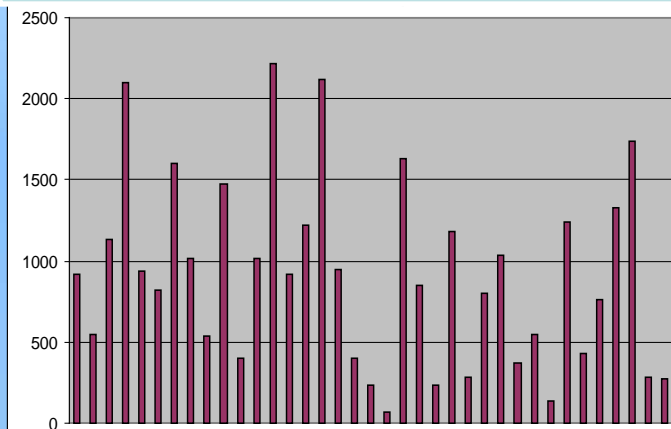
Тяжесть заболевания	Взрослые		Дети		ВСЕГО
	Гемофилия А	Гемофилия В	Гемофилия А	Гемофилия В	
Тяжелая ФVIII/IX ≤ 1%	63/30%	13/26%	33/44%	5/29%	114/32,3%
Среднетяжелая ФVIII/IX 1-4%	56/27%	17/25%	27/36%	9/53%	109/30,7%
Легкая ФVIII/IX 5-25%	89/43%	24/49%	15/20%	3/18%	131/37,0%
<b>ВСЕГО</b>	<b>208</b>	<b>54</b>	<b>75</b>	<b>17</b>	<b>354/100%</b>



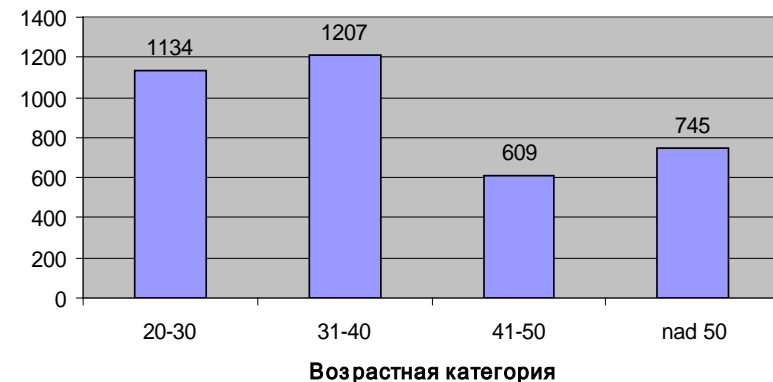
# ГЕМОФИЛИЯ А, ФVIII <1% - ЛЕЧЕНИЕ

- **63 взрослых пациента**, средний возраст 42 года (от 10 до 79 лет)
- Все больные в режиме **домашнего лечения** ( по требованию)
- **Вторичная профилактика:**
  - 25-40 МЕ/кг каждые 24-48 часов на протяжении 14 –365 дн.
- Ежегодное потребление взрослыми пациентами в среднем :  
- **360.000 МЕ** (от 200.000МЕ до 480.000МЕ)
- В среднем в год 10 посещений и 2 обследования/1 пациента
  
- **Большие индивидуальные различия:**
  - степень выраженности артропатий
  - возраст до 40 лет: 1173 МЕ/кг в год
  - возраст после 40 лет: 691 МЕ/кг в год
  
- **33 пациента** детского возраста, средний возраст 9,4
  - (от 2 до 18лет)
  - Все больные в режиме **домашнего лечения** ( **первичная и вторичная профилактика, лечение по требованию**)
  
- Ежегодное потребление детьми в среднем :  
- **180000МЕ** (от 100.000МЕ до 360.000МЕ)
- В среднем в год 10 посещений и 2 обследования/1 пациента

Потребление Ф VIII пациентами тяжелой формой на МЕ/кг



Потребление ФVIII в зависимости от возраста пациента



# ГЕМОФИЛИЯ А, ФVIII 1- 5%

- **Группа взрослых пациентов**

- 56/27% пациентов, средний возраст: 32 года (от 18 до 65 лет)

- **Лечение:**

- 10 из 56 пациентов проходят лечение на дому (38%) – **ФVIII 2,8%** (1-5%)

- в среднем ежегодное потребление у пациентов на домашнем лечении

- **120.000 ME (90.000 ME-200.000 ME)**

- в среднем в год 8 посещений и 2 обследования/1 пациента

- 30 из 66 пациентов с единичным посттравматическим кровотечением либо в период подготовки к операции (10 из 30 )- 71% – **ФVIII 4%** (1,6-5%)

- в среднем ежегодное потребление у пациентов с лечением не на дому:

- **45.000 ME (20.000ME до 60.000ME)**

- в среднем в год 6 посещений и 1 обследование/1 пациента

- 16 из 56 пациентов, не нуждаются в ежегодном лечении – **ФVIII 3,8%** (1,8-5%)

# ГЕМОФИЛИЯ А, ФVIII 1- 5%

## Группа пациентов детского возраста

- 27/36% пациентов, средний возраст: 11,2 года (от 5 до 18 лет)

### • Лечение:

- 11 из 27 пациентов проходят лечение на дому (38%) – **ФVIII 2,8%** (1-5%)

- в среднем ежегодное потребление у пациентов на домашнем лечении

**- 60.000 (40.000 МЕ – 80.000 МЕ)**

в среднем в год 8 посещений и 2 обследования/1 пациента

- 7 из 27 пациентов с единичным посттравматическим кровотечением либо в период подготовки к операции (3 из 7 - 71%) – **ФVIII 4%** (1,6-5%)

- в среднем ежегодное потребление с лечение не на дому

**- 30.000 (5.000МЕ – 40.000 МЕ)**

в среднем в год 6 посещений и 1 обследование/1 пациента

- 9 из 27 пациентов, не нуждаются в ежегодном лечении – **ФVIII 3,8%** (1,8-5%)

# ГЕМОФИЛИЯ А, ФVIII >5%

- **Группа взрослых пациентов 89/43%**
  - 89 пациентов, средний возраст: 47 лет (от 18 до 84 лет)
- **Лечение:**
  - 12 из 89 пациентов с единичными посттравматическими кровотечениями или луночными кровотечениями – **ФVIII 11,4%** (5,1-32%)
    - **среднее ежегодное потребление 500,0 -5.000 МЕ ФVIII**
    - в среднем в год 3 посещения и 1 обследование/1 пациента
  - 77 из 89 пациентов, не нуждаются в ежегодном лечении – **ФVIII 15,7%** (6,2-31%)
- **Группа пациентов детского возраста 15/20%**
  - 15 пациентов, средний возраст: 10 лет (3 до 17)
- **Лечение:**
  - 8 из 15 пациентов с единичными посттравматическими кровотечениями или луночными кровотечениями – **ФVIII 9,4%** (5,1-18%)
    - **среднее ежегодное потребление 500,0 – 3.000 МЕ ФVIII**
    - в среднем в год 2 посещения и 1 обследование/1 пациента
  - 7 из 15 пациентов, не нуждаются в ежегодном лечении – **ФVIII 12,4%** (6,2-38%)

# ПЛАНОВЫЕ ОРТОПЕДИЧЕСКИЕ ОПЕРАЦИИ

- **Гемофилическая артропатия:** серьезное осложнение, ограничивающее нормальную жизнь большинства взрослых пациентов с тяжелой и среднетяжелой формой гемофилии
- Единственным предотвращающим методом лечения является первичная профилактика с раннего детского возраста
- Необходимость проведения плановых ортопедических операций у взрослого населения:
- **Эндопротезирование суставов (ЭП):**
  - ФГУ РосНИИГиТ, ОРВО, г. Санкт-Петербург; ГНЦ РАМН, отделение ортопедии г. Москва
- До 2005 г.: (с 1996 г.) единичные в год
- С 2005 г.: некоторое увеличение количества эндопротезирований – тазобедренных суставов
- С 2008 г. : эндопротезирование коленных и тазобедренных суставов в ГНЦ РАМН

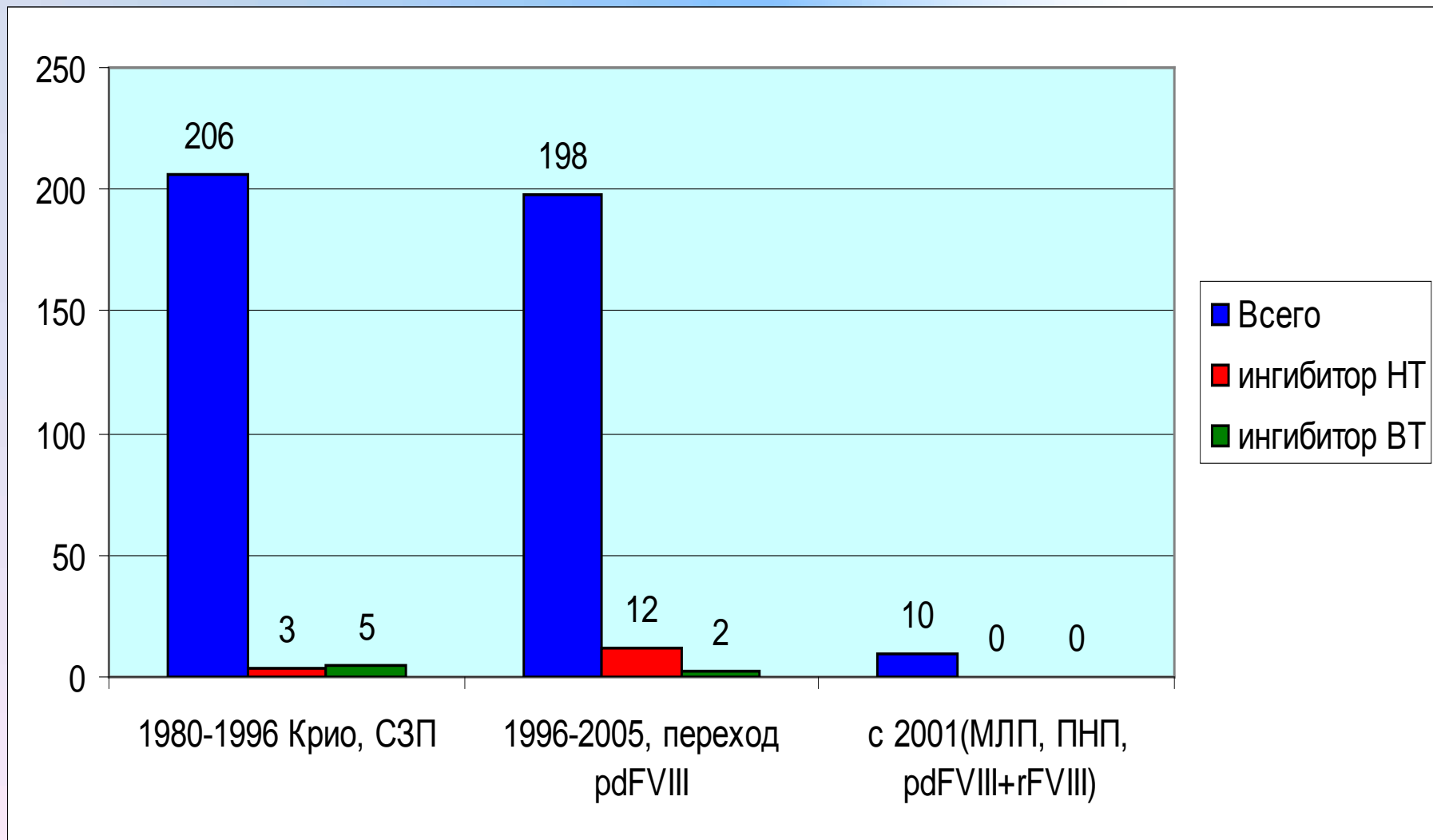
	Нозологическая форма	Всего инвалидов	Инвалидов детей	Инвалидов I группы	Инвалидов II группы	Инвалидов III группы
	Гемофилия	169/48,4%	58 (34,3%)	7 (4,1%)	91 (53,3%)	13 (7,8)
	Нуждающихся в ЭП	52/94	3	5 x 2-3 сустава	42 x 2 сустава	2

- **Потребление:** 80-100.000 МЕ ФVIII|IX при операции (за 1 месяц), 60-200.000 МЕ ФVIII|IX для реабилитации (2-3 месяца)
- **Преимущества:** заметное улучшение качества жизни, уменьшение боли и числа кровотечений  
увеличение подвижности в суставе

# ПАЦИЕНТЫ С ИНГИБИТОРОМ к ФVIII/X

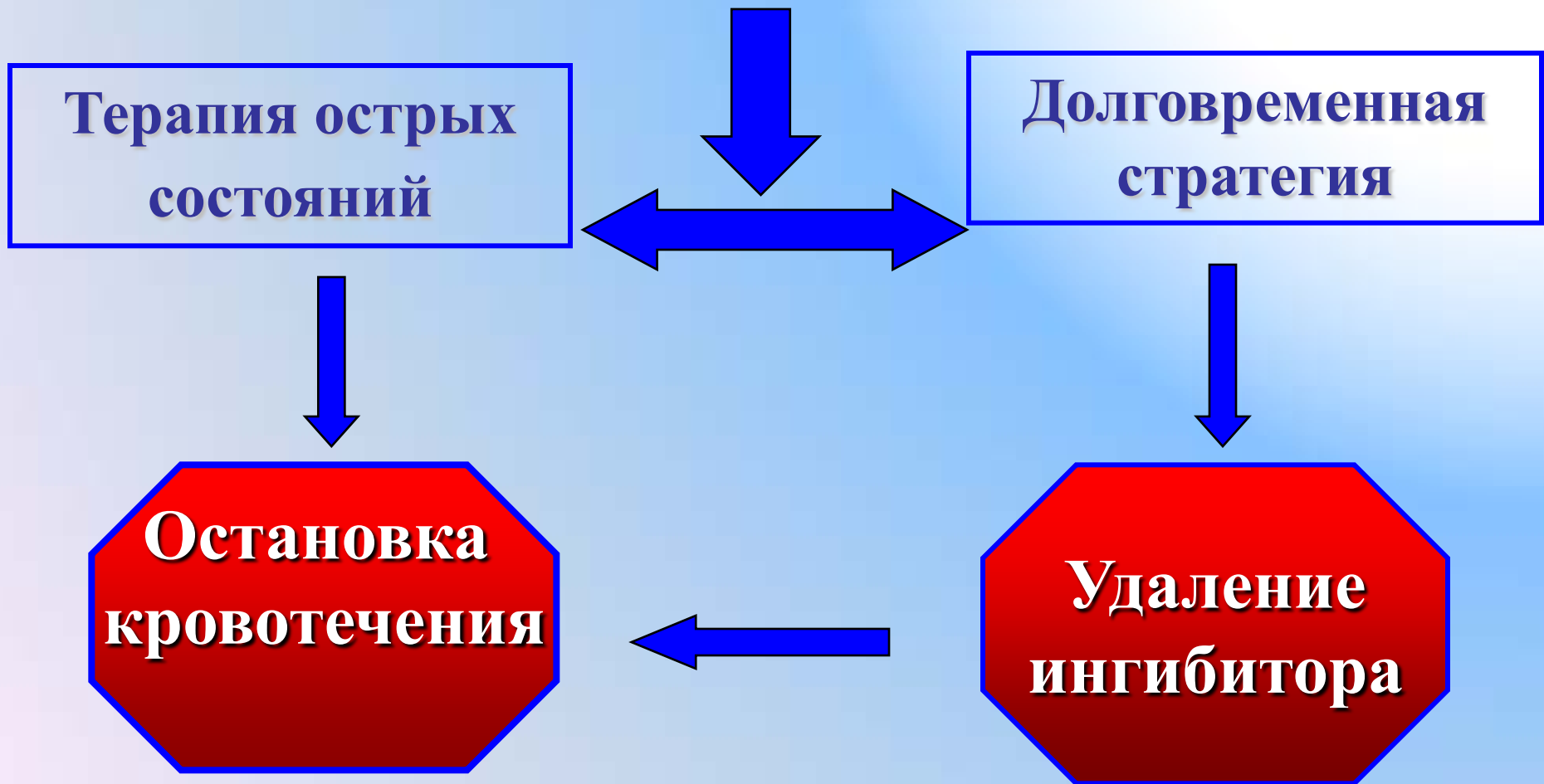
- **25 пациента:** (22 пациента с ГА, и 3 пациентов с ГВ), из них 5 ГА с ВТ
- **Мониторинг**
  - у каждого пациента перед началом и в процессе лечения
  - у пациентов с тяжелой и среднетяжелой формой заболевания 1 раз в год
  - перед проведением операций и удалением зубов независимо от тяжести заболевания
- **Лечение:** 2 цели
  - остановка кровотечений/подготовка пациента к операции препаратом НовСэвен согласно стандарта лечения
  - **у детей и взрослых** - индукция иммунной толерантности
    - ИИТ у 7 больных (1- 15 лет, 5 – 19 – 25 лет, 1 -57 лет)
  - **у взрослых** – лечение «по требованию» в стандартной и однократной дозировках; профилактическое лечение препаратом НовоСэвен
    - плановые операции: возможны, но ограничено
    - плановые операции должны быть заранее согласованы для обеспечения трансфузионного пособия

# Суммарное выявление клинически значимых ингибиторов у пациентов с тяжелой/средне-тяжелой формой гемофилии А (СПб)





# Стратегия лечения при ингибиторной формы гемофилии



# Долговременная стратегия

- У вновь выявленных пациентов, взрослых и детей, с высоким титром ингибитора – **ИИТ**
- У пациентов с неэффективной ИИТ; с длительно определяемым высоким титром ингибитора и частыми кровотечениями **профилактическое лечение препаратом НовоСэвен**
- У пациентов с ингибитором и редкими кровотечения лечение «по требованию» препаратом **НовоСэвен**
- У пациентов с низким титром ингибитора – **профилактическое лечение р/пл ФVIII**

# РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕРАПИИ ИИТ в СПб

- С 1 марта 2006 года в СПб начато лечение терапией ИИТ по высокодозному Бонн-протоколу с индивидуально подобранной серией ФVIII/ФВ Октанат (Октафарма, Швейцария) по методике Кройца (Франкфурт-на-Майне)
- Включено 5 пациентов с плохими прогностическими критериями: 3 НТ и 2 ВТ
- 1 пациент с ВТ и 3 пациента с НТ полностью закончили терапию с 4 положительными критериями успешности:
  - ингибитор 0
  - нормализация показателя восстановления
  - нормализация показателя периода полужизни ФVIII
  - нет возврата ингибитора в течение 12-месячного профилактического лечения
- у 1 пациента с ВТ ИИТ неэффективна, через 18 месяцев лечения титр ингибитора 33 БЕ
- В среднем в год пациенты с терапией ИИТ с ВТ получали ФVIII **5.000.000 МЕ +**  
В среднем в год пациенты с терапией ИИТ с ВТ получали НовоСэвен **576 мг**
- В среднем в год пациенты с терапией ИИТ с НТ получали ФVIII **2.400.000 МЕ +**  
В среднем в год пациенты с терапией ИИТ с НТ получали НовоСэвен **120 мг**
- 2 пациента с НТ продолжают терапию в профилактическом режиме

# ПРИМЕНЕНИЕ ПРЕПАРАТА НОВОСЕВЕН

- 3 пациента применяют препарат НовоСевен «по требованию» в стандартной дозировке
- В среднем в год 36 кровотечений (от 15 до 68)
- На одно кровотечение в среднем требовалось 2,4 инъекции (от 2 до 4)
- Средняя доза на одну инъекцию составила 4,8 мг (от 3,6 до 7,2мг)
- 2 пациента получают терапию однократной дозой 270мкг/кг
- Средняя доза на одну инъекцию 13,5 мг
- 1 пациент находился на профилактическом лечении по схеме 90 мкг/кг ежедневно в течение 3 месяцев 2 раза в год
- Среднее потребление в год на одного пациента составило **1440 мг**

# ВИЧ И ГЕПАТИТЫ

- с 1997- 98 гг. внедрение концентратов ФVIII/IX, обладающих минимальным риском передачи вирусов гепатита С
- В СПб регулярные закупки концентратов ФVIII|IX из средств бюджета СПб стали производить с 1996 года.

- **Инфекция ВИЧ**

- ВИЧ-положительный диагноз у 2 взрослых пациентов (1 - ГА и 1 - ГВ)
- состоят на учете в Городском центре СПИДа, в настоящее время лечение не требуется

- **Гепатиты В и С**

	HBsAg +		ВГС (+)	
	взрослые	дети	взрослые	дети
ФVIII (IX) <1%	1,2%		<b>94%</b>	<b>62%</b>
ФVIII (IX) 1-5%			<b>91%</b>	<b>35%</b>
ФVIII (IX) >5%	0,4%		<b>68%</b>	<b>11%</b>
Болезнь Виллебранда			<b>30%</b>	

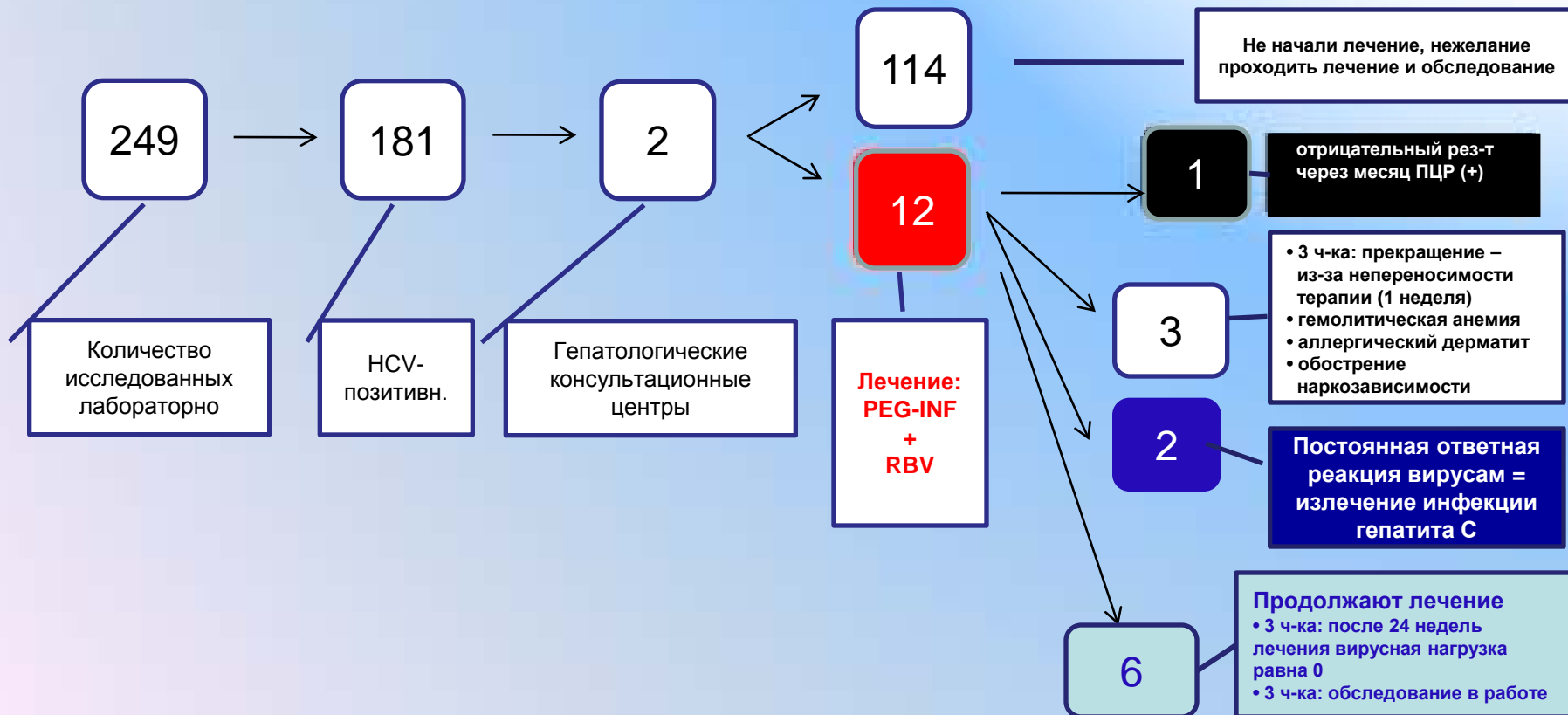
# ГЕПАТИТЫ

## • Распространенность:

**ФVШ (IX) <1%: 94 %** взрослые + **62%** дети (HCV-позитивность)

- риск цирроза печени у пациентов с хроническим гепатитом С – 10-20%
- риск гепатоцеллюлярного рака у пациентов с гемофилией в 30 раз выше, чем у здорового человека (Tradati, 1998)

Гусев Д.А. д. мед. наук – доцент кафедры инфекционных болезней ВМА  
Рахманова А. Г. – д.м.н., профессор, главный инфекционист СПб, центр СПИДа



# МОЛЕКУЛЯРНО – ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ.

Асеев М.В. ст. научный сотрудник - НИИ Ги А им. Отто, лаборатория пренатальной диагностики.

полное диагностирование

Период годы	Нозологическая форма	Исследование/ Метод	Количество пациентов	Результаты
2005- 2009	ГВ	ПЦР анализ	20	7 мутаций : 2 крупные делеции 5 точковых мутаций 1048G- A(Trp72Stop) 17755G-A(gly114-Arg) 2 впервые:
2005- 2009	ГА	<b>Информативность Носительство</b> Анализ внутригенных полиморфных сайтов ФVIII Hind III, Xba I/ (CA) повтора в интронах 13-22 и внегенных полиморфных повторов HA544 DXS52	145 семей 104 семьи	143 - информативные 46 - носительство 58 - нет носительства
2005- 2009	ГВ	<b>Информативность Носительство</b> Анализ внутригенных полиморфных сайтов TagI и HinfI	9 семей 6 семей	8 - информативны 2 – носительство 4 – нет носительства
2008	ГА тяжелая ингибиторная форма	<b>Инверсия 22 экзона гена ФVIII</b>	24 неродственных	4 (16,7%) ГА, тяжелая форма – 45%



# ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА.

Материал плода получен:

- трансабдоминальной хорионбиопсией - 8-12 недель беременности
- плацентоцентезом - 13-18 недель беременности
- кордоцентезом - 20-23 недели беременности

Период	XX	XY здоровые	XY гемофилия	Всего
2005-2009	26	17	22ГА + 2ГВ	61ГА + 6 ГВ
2005	2	3	5ГА	10
2006	7	3	4ГА +1ГВ	15
2007	7	2	4ГА	13
2008	6	4	4ГА +1ГВ	15
2009	4	5	5 ГА	14

# Ежемесячная потребность больных гемофилией в ФVIII/IX в зависимости от степени тяжести заболевания.

(данные Гемофильного центра Санкт-Петербурга)

Годы Форма тяжести заболевания	Годы	
	2005	2006-2009
Тяжелая	15.000 - 20.000 МЕ ФVIII IX	30.000 – 40.000 МЕ ФVIII IX
Средне-тяжелая	5.000 – 10.000 МЕ ФVIII IX	10.000 – 30.000 МЕ ФVIII IX
Легкая	500 – 10.000 МЕ ФVIII IX по потребности, не каждый месяц	500 – 10.000 МЕ ФVIII IX по потребности, не каждый месяц

## Причины увеличения потребления:

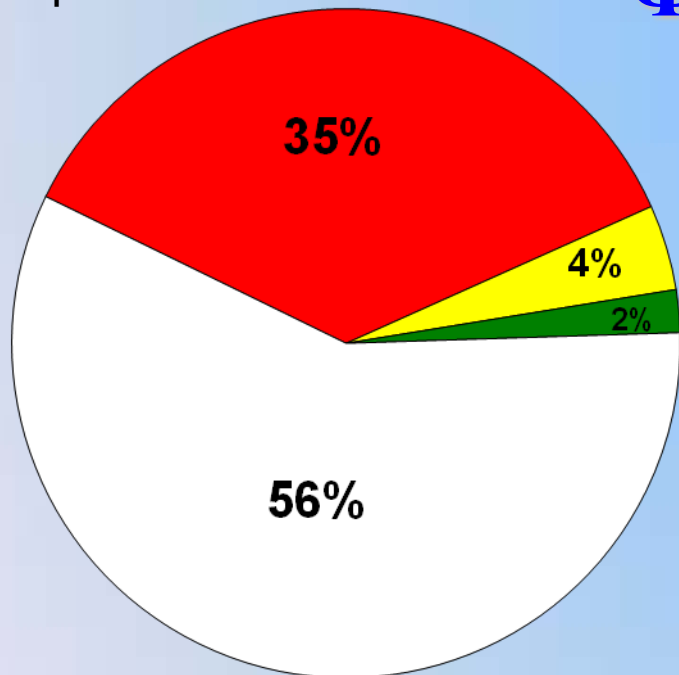
- домашнее лечение – применение по требованию, частично профилактика
- увеличение дозы (неадекватные дозы в предыдущий период лечения)
- увеличение количества эффективных хирургических операций
- применение рекомбинантных препаратов
- проведение терапии индукции иммунной толерантности при ингибиторной форме гемофилии

**Сопровождается ли увеличение потребляемого объема ФVIII/IX адекватным улучшением качества жизни больных гемофилией?**

**2006 (37,8 млн МЕ)**

# Потребление в Ст-Петербурге ФVIII по видам лечения.

По требованию

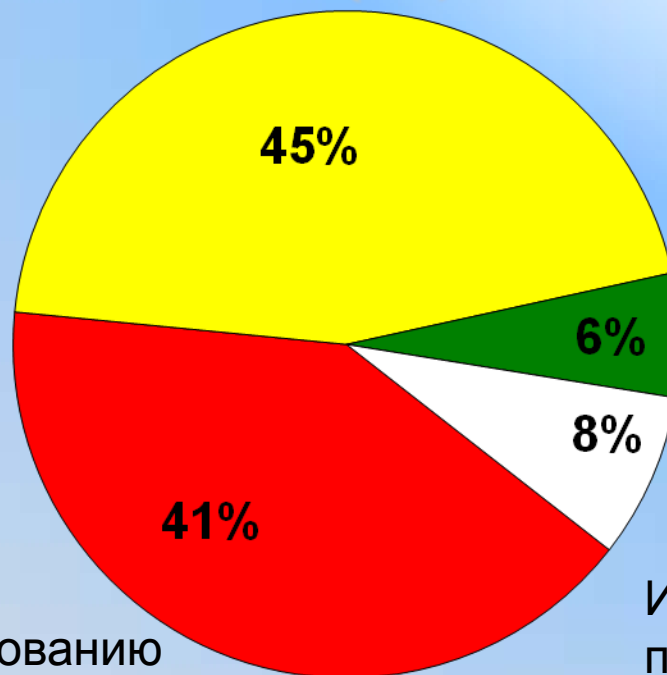


ИИТ (ВД ИИТ - 2 пациентов; НД ИИТ - 3 пациента)

Профилактика

Хирургия

**2009 (27,7 млн МЕ)**



Профилактика

Хирургия

ИИТ (НД ИИТ-2 пациента)

По требованию

# ЦЕЛИ И ПЕРСПЕКТИВЫ

- **Обеспечение высокого качества медицинского обслуживания и ухода для всех пациентов**
  - Разработка стандартов медицинского обслуживания и ухода за пациентами с гемофилией
- **Продолжение работы по специфическим лечебным программам и диагностическим программам**
  - Плановые ортопедические операции
  - Обнаружение и лечение гепатита С
  - Генетическое обследование пациентов с ингибиторной формой ГА/В
- **Разработка новых программ по улучшению качества жизни больных гемофилией**
  - Реабилитационные программы – лечебные и профилактические
  - Первичная профилактика в группе детей
  - Вторичная профилактика в группах пациентов повышенного риска (в соответствии с потребностью, количеством и типом кровотечений)
- **Разработка методов эффективного экономического и медицинского надзора за лечением больных гемофилией**





спасибо за внимание