**Дефицит фактора XIII**

Впервые данное заболевание было описано в 1960 г. ученым Duckert и соавторами, которыми были выявлены 2 брата с выраженным геморрагическим диатезом, характеризующимся наследственным дефицитом коагуляционного фактора XIII (фибринстабилизирующего фактора, фактора Лаки- Лоранда). Данное заболевание наследуется аутосомно по неполному рецессивному типу – у гомозигот уровень фактора XIII, как правило, ниже 5% и заболевание протекает тяжело. У гетерозигот довольно часто выявляются легкие и среднетяжелые геморрагические проявления.

Распространенность этого заболевания в популяции невелика, примерно один клинически значимый случай на 2- 5 млн. обследуемых.

**Клиника**

Пациенты с этим дефектом коагуляции имеют умеренный или тяжелый геморрагический синдром, который часто проявляется уже в первые недели жизни ребёнка. В клинической картине заболевания встречаются кровотечения различной локализации и интенсивности: петехии, экхимозы, макрогематурия и др. В анамнезе больных с глубоким дефицитом могут возникать желудочно- кишечные кровотечения , меноррагии, макрогематурию, а также кровоизлияния в головной мозг, мышцы, забрюшинное пространство. Часто кровотечения развиваются после хирургических вмешательств, травм, родов. При этом нередко развиваются так называемые поздние кровотечения, которые возникают через 12- 72 часов после хирургического вмешательства или травмы. Спонтанных гемартрозов не бывает, их развитие возможно лишь при травматизации.

Наиболее часто встречаемым, а также самым первым признаком дефицита фибринстабилизирующего фактора, являются медленное заживление пупочной ранки и кровотечения из нее на протяжении первых 3 недель жизни.

Для появления геморрагического синдрома, сочетающегося с плохим заживлением ран, необходим достаточно глубокий дефицит ( менее 5%) этого фактора, поэтому при концентрации фактора XIII более 5% спонтанные кровотечения не развиваются и наблюдаются преимущественно посттравматические кровотечения.

Считается, что для предотвращения кровотечений вполне достаточно уровня фактора XIII в пределах 5-10%.

**Диагностика**

При дефиците фибринстабилизирующего фактора все параметры коагулограммы остаются в пределах нормы. Исследование сосудисто-тромбоцитарного гемостаза также не выявляет существенных нарушений. В этих условиях геморрагический диатез требует определения фактора XIII, поскольку это единственный фактор свертывания, при дефиците которого все тесты, характеризующие разные фазы свертывания крови, имеют нормальные показатели.

Для распознавания легких и латентных форм дефицита фактора XIII качественные тесты непригодны, и диагностика возможна лишь с помощью количественного определения.

Наследственный дефицит фактора XIII следует отличать от множества приобретенных форм этой патологии.

**Лечение**

Для лечения геморрагического синдрома вследствие этого заболевания, в большинстве стран, применяют концентрат фактора XIIIв дозе 10-20 МЕ/кг.

Кроме концентратов, для лечения и профилактики у таких пациентов можно использовать свежезамороженную плазму в дозе 10-20 мл/кг или криопреципитат ( 1-2 дозы/10 кг) один раз в месяц.

В качестве вспомогательных препаратов используют транексамовую или аминокапроновую кислоты в обычных терапевтических дозировках.

**Прогноз**

В большей части случаев дефицита фибринстабилизирующего фактора прогноз благоприятный. Однако у больных с этим дефектом гемостаза могут развиваться угрожающие жизни кровотечения после травм, операций и родов.

У части пациентов развивается ингибитор к фибринстабилизирующему фактору, что ухудшает прогноз за счёт снижения эффективности заместительной терапии.