**Наследственный дефицит фактора XI (Гемофилия С)**

Синонимы: наследственный дефицит фактора XI, дефицит фактора Розенталя, болезнь Розенталя.

Гемофилия С - врожденный дефицит фактора XI, который характеризуется снижением уровня и активности фактора XI (ФXI), что приводит к умеренным кровотечениям, которые, как правило, возникают после травм или хирургического вмешательства. Распространенность гомозиготных форм оценивается как 1/1.000.000. Заболевание чаще встречается у еврейского населения, частота частичного дефицита среди евреев-ашкенази составляет 8%. Заболевание поражает оба пола в равной степени и проявляется в любом возрасте.

Врожденный дефицит фактора XI обусловлен мутацией в гене F11 (4q35), контролирующем синтез плазматического фактора XI. В отличие от большинства других дефицитов факторов крови, тяжесть кровотечений плохо коррелирует с уровнем ФXI.

Заболевание в основном передается аутосомно-рецессивным путем, но также наблюдаются гетерозиготные пациенты с симптомами кровоточивости, что указывает на возможность и аутосомно-доминантного наследования.

**Клинические проявления**

В отличие от гемофилии А и В, кровоточивость у пациентов с дефицитом фактора XI менее выражена даже при значительном снижении активности этого прокоагулянта. Считается, что проявления кровоточивости наиболее характерны при снижении уровня фактора XI ниже 10%. Чаще всего геморрагические проявления возникают в ответ на травмы, оперативные вмешательства и преимущественно локализуются в областях с повышенной фибринолитической активностью (слизистая оболочка полости рта, мочеполовой тракт). Интересен тот факт, который до настоящего времени не нашел объяснения, что один и тот же пациент может кровоточить после одной операции и не проявлять признаков повышенной кровоточивости после другой. У женщин с данной формой коагулопатии часто отмечаются меноррагии и кровотечения в послеродовом периоде. У новорожденных кровотечения не описаны.

Заподозрить дефицит фактора XI можно у пациентов, которые имеют соответствующий геморрагический анамнез и изолированное удлинение АПТВ. При этом следует помнить, что нормальные показатели этого теста не исключают наличия умеренных форм дефицита, поскольку удлинение АПТВ наблюдается при уровне фактора 40% и ниже. Поэтому окончательный диагноз, как и при других коагулопатиях, может быть поставлен после определения коагуляционной активности фактора XI. В сомнительных случаях важно обследовать родственников пациента с любыми жалобами на кровоточивость для подтверждения наследственного характера заболевания и характера коагуляционного дефекта.

Для лечения применяют СЗП (свежезамороженную плазму) из расчета 15-20 мл/кг массы тела, что позволяет повысить уровень фактора XI до 30% и выше у пациентов с тяжелым дефицитом. Данного уровня ФXI достаточно для остановки кровотечений и проведения небольших оперативных вмешательств. Период полувыведения фактора XI составляет примерно 45-50 часов. Для лечения меноррагий, кровотечений из слизистых оболочек и даже для профилактики кровотечений после экстракции зуба назначаются препараты транексамовой кислоты в обычных дозах.

При большинстве случаев гемофилии C прогноз благоприятный.