

# Тромбастения Гланцмана

- Тромбастения Гланцмана является редким наследственным нарушением свертывания крови, встречается с частотой приблизительно 1 случай на 1 млн. Больные имеют нормальное количество тромбоцитов, однако у них не происходит агрегации тромбоцитов в ответ на нормальные физиологические стимулы, что приводит к кровотечениям .

- Эти нарушения обусловлены дефицитом или дисфункцией GPIIb и GPIIIa, которые обычно формируют на поверхности тромбоцитов гетеродимер — комплекс, связывающий фибриноген, фактор Виллебранда, фибронектин и витронектин . Оба гена GPIIb и GPIIIa расположены на длинном плече хромосомы 17 .  
Наличия молекулярного дефекта в одном или двух генах достаточно для нарушения функции комплекса GPIIb-IIIa и возникновения тромбастении . Малые делеции и модификации встречаются чаще, чем большие реаранжировки генов.

# Классификация

- тип 1: тяжелый дефицит комплекса GPIIb-IIIa (<5% нормы);
- тип 2: умеренный дефицит комплекса GPIIb-IIIa (10-20% нормы);
- тип 3: вариант, при котором комплекс GPIIb-IIIa присутствует в нормальном или почти нормальном количестве, но функционально несостоятелен.

# Клиническая картина

- Для тромбастении Гланцмана характерно возникновение гематом, кровотечений из слизистых и гиперменореи.
- Тип наследования преимущественно аутосомно-рецессивный; заболевание с одинаковой частотой встречается среди лиц обоего пола; тромбастения Гланцмана чаще регистрируется среди популяций, в которых распространены близкородственные браки.

- Клинические проявления наблюдаются с рождения, хотя течение может быть асимптоматическим до травмы или хирургической операции, что маскирует наличие заболевания. У гетерозигот симптомы заболевания обычно отсутствуют, но у них может наблюдаться тенденция к повышенной кровоточивости .
- Приобретенная форма тромбастении Гланцмана иногда ассоциируется со злокачественными системными заболеваниями, уремией и заболеваниями, сопровождающимися образованием аутоантител.

# Лечение

- Стандартным лечением кровотечений у больных тромбоастенией Гланцмана, а также профилактикой и купированием кровотечений во время операций, являются трансфузии тромбоконцентрата. Однако это может приводить к возникновению антител к GPIIb-IIIa и/или HLA. В результате этого трансфузии тромбоконцентрата перестают быть эффективным методом лечения, развивается рефрактерность. Другими методами остановки легких кровотечений являются компрессия, использование желатиновой губки или марли и антифибринолитических средств, таких как транексамовая кислота или тромбин местно.