

# КЛІНІЧНІ ОСОБЛИВОСТІ ТА ПОШИРЕНІСТЬ ГЕМОФІЛІЇ У ЧЕРНІВЕЦЬКІЙ ОБЛАСТІ

*М.І. Кривчанська<sup>1</sup>, Т.В. Дудка<sup>1</sup>, В.В. Павлюк<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Буковинський державний медичний університет, м. Чернівці, Україна

<sup>2</sup>Комунальний обласний позашкільний навчальний заклад «Буковинська Мала академія наук учнівської молоді», м. Чернівці, Україна

Спадкові коагулопатії, зокрема гемофілія А та В, залишаються однією з найбільш складних проблем сучасної гематології через ризик ранньої інвалідизації пацієнтів та необхідність пожиттєвої дороговартісної терапії. Незважаючи на орфанний статус захворювання, спостерігається тенденція до зростання кількості вперше виявлених випадків, що потребує детального аналізу регіональних особливостей поширеності та клінічного перебігу патології для вдосконалення медичної допомоги дітям.

**Мета роботи** – проаналізувати поширеність та вікові особливості клінічної симптоматики гемофілії у дітей, базуючись на даних наукових джерел та результатах ретроспективного аналізу історій хвороб пацієнтів Чернівецької області.

**Матеріал і методи.** Для реалізації мети проведено ретроспективний аналіз 21 архівної історії хвороби пацієнтів чоловічої статі віком від 0 до 18 років із верифікованими спадковими розладами факторів зсідання крові. Досліджувану групу склали: 13 хворих на гемофілію А, 3 – на гемофілію В, 4 пацієнти з хворобою Віллебранда та 1 дитина з дефіцитом інших факторів. Усі пацієнти перебували на диспансерному обліку в КНП «Обласна дитяча клінічна лікарня» м. Чернівці в період 2022–2025 рр. Критерії включення у дослідження: пацієнти чоловічої статі віком від 0 до 18 років; лабораторно підтверджений діагноз спадкового розладу зсідання крові; постійне проживання на території м. Чернівці або Чернівецької області. Критерії виключення з дослідження: вік пацієнтів понад 18 років на момент первинного аналізу. Наявність набутих порушень гемостазу (внаслідок патологій печінки, дефіциту вітаміну К або медикаментозного впливу). Тяжкі супутні онкогематологічні захворювання, що спотворюють клінічну картину. Медичні карти з неповною інформацією про анамнез або симптоматику. Під час дослідження використано клініко-анамнестичний, синдромологічний, епідеміологічний та статистичний методи аналізу.

**Результати.** Аналіз епідеміологічної ситуації показав, що поширеність гемофілії в регіоні становить 11 на 100 тис. дитячого населення, що загалом корелює зі світовими даними. У нозологічній структурі домінує гемофілія А (81,25%). Важливою регіональною особливістю стало виявлення рівнозначної частки легкої та тяжкої форм захворювання (по 38,5%), що відрізняється від загальноукраїнської статистики, де переважає тяжкий перебіг.

Встановлено, що клінічний портрет пацієнта зазнає суттєвих трансформацій залежно від вікової групи. У немовлят (до 1 року) патогномонічними ознаками були тривалі кровотечі з пупкової ранки (100%), пункційні кровотечі (87,5%) та кефалогематоми (37,5%). У дітей дошкільного віку (1–5 років) спектр скарг розширювався за рахунок носових кровотеч (68,75%), кровоточивості ясен при прорізуванні та чищенні зубів (75%), а також появи перших ознак ураження великих суглобів (гемартрози колінних суглобів – 81,25%) через зростання рухової активності. У школярів та підлітків на перший план виходила проблема хронізації процесу: 100% частота кровотеч при стоматологічних маніпуляціях, рецидивні гемартрози плечових, ліктьових та гомілковостопних суглобів, формування контрактур (12,5%) та висока поширеність вторинного залізодефіцитного анемічного синдрому (43,75%). Окрему увагу приділено генетичному аспекту: у 23,8% пацієнтів молодшої групи встановлено відсутність обтяженого сімейного анамнезу, що дозволяє припустити зростання частоти спорадичних мутацій під впливом екзогенних факторів та збільшення віку батьківства.

**Висновки.** 1. Спадкові порушення гемокоагуляції в Чернівецькій області мають стабільну динаміку поширеності, при цьому структура гемофілії А відповідає світовим тенденціям, проте відрізняється вищим рівнем виявлення легких форм порівняно із середнім показником по Україні. 2. Клінічний перебіг гемофілії є етапним: від неонатальних кровотеч та підшкірних гематом у немовлят до

**Ключові слова:**

гемофілія, коагулопатія, хвороба Віллебранда, фактор VIII, фактор IX, кровотеча.

Клінічна та експериментальна патологія. 2026; Т.25, № 2 (96). С. 47-54.

DOI 10.24061/1727-4338.XXV.2.96.2026.08

E-mail: [krivmar@bsmu.edu.ua](mailto:krivmar@bsmu.edu.ua)

формування інвалідизуючих артропатій та анемії в підлітковому віці. 3. Високий відсоток спорадичних випадків вимагає запровадження програм ранньої діагностики та підвищення гематологічної настороженості педіатрів незалежно від наявності захворювання в родині. 4. Результати дослідження підкреслюють необхідність індивідуалізованого підходу до замісної терапії та активного залучення суміжних спеціалістів (стоматологів, ортопедів) на ранніх етапах лікування.

## CLINICAL FEATURES AND PREVALENCE OF HEMOPHILIA IN CHERNIVTSI REGION

M.I. Kryvchanska<sup>1</sup>, T.V. Dudka<sup>1</sup>, V.V. Pavliuk<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Bukovinian State Medical University, Chernivtsi, Ukraine

<sup>2</sup>Municipal Regional Extracurricular Educational Institution «Bukovinian Small Academy of Sciences of Student Youth», Chernivtsi, Ukraine

**Key words:** hemophilia, coagulopathy, von Willebrand disease, factor VIII, factor IX, bleeding.

Clinical and experimental pathology 2026. Vol. 25, № 2 (96). P. 47-54.

*Hereditary coagulopathies, particularly hemophilia A and B, remain one of the most complicated issues in modern hematology due to the high risk of early disability and the requirement for lifelong, high-cost therapy. Despite the orphan status of these disorders, there is a rising trend in newly diagnosed cases. This necessitates a detailed analysis of regional prevalence and clinical patterns to enhance medical care for children.*

**Objective** – to analyze the prevalence and age-related clinical characteristics of hemophilia in children, based on scientific literature and a retrospective analysis of case records from the Chernivtsi region.

**Material and Methods.** A retrospective analysis was conducted on 21 clinical records of male patients aged 0 to 18 years with verified hereditary clotting factor disorders. The group under study included 13 patients with hemophilia A, 3 with hemophilia B, 4 with von Willebrand disease, and 1 child with other factor deficiencies. All patients were registered for outpatient care at the "Regional Children's Clinical Hospital" in Chernivtsi between 2022 and 2025. Inclusion criteria: male gender, age 0–18 years, laboratory-confirmed diagnosis of hereditary coagulopathy, and permanent residence in Chernivtsi or the Chernivtsi region. Exclusion criteria: age over 18 at the time of primary analysis, acquired hemostasis disorders (liver pathology, vitamin K deficiency, or drug-induced), severe comorbid oncohematological diseases, and incomplete medical records. Clinical-anamnestic, syndromological, epidemiological, and statistical methods were applied.

**Results.** Epidemiological analysis revealed that the prevalence of hemophilia in the region is 11 per 100,000 of the pediatric population, correlating with global data. Hemophilia A is the dominant form (81.25%). A notable regional feature is the equal proportion of mild and severe forms (38.5% each), which differs from the national Ukrainian statistics where the severe course prevails. It has been established that the clinical presentation undergoes significant age-dependent transformations. In infants (under 1 year), pathognomonic signs included prolonged umbilical cord bleeding (100%), puncture site bleeding (87.5%), and cephalohatomas (37.5%). In preschool children (1–5 years), the spectrum expanded to include epistaxis (68.75%), gingival bleeding during teething and tooth brushing (75%), and early signs of large joint involvement (knee hemarthrosis – 81.25%) due to increased motor activity. In school-age children and adolescents, chronicity became the primary issue: 100% frequency of bleeding during dental procedures, recurrent hemarthrosis of the shoulders, elbows, and ankles, development of contractures (12.5%), and a high prevalence of secondary iron deficiency anemia (43.75%). Genetic analysis revealed that 23.8% of patients in the younger group had no family history, suggesting an increased frequency of sporadic mutations influenced by exogenous factors and advancing paternal age.

**Conclusions.** Hereditary coagulation disorders in the Chernivtsi region show stable prevalence dynamics, in addition to that the structure of hemophilia A aligns with global trends, it exhibits a higher detection rate of mild forms compared to the Ukrainian average. The clinical course of hemophilia is staged, progressing from neonatal bleeding and subcutaneous hematomas in infancy to disabling arthropathies and anemia in adolescence. The high percentage of sporadic cases necessitates early diagnostic programs and increased hematological vigilance among pediatricians, regardless of family history. The findings emphasize the need for an individualized approach to replacement therapy and the active involvement of specialists (dentists, orthopedists) in the early stages of treatment.

## Вступ

Гемофілія – це спадкове захворювання, що зумовлене дефіцитом або порушенням функціональної активності факторів згортання крові: VIII (FVIII) – гемофілія типу А (мутація гена у локусі Xq28), або IX (FIX) – гемофілія типу В (мутація гена у локусі Xq27). Успадкування патології відбувається за рецесивним типом, зчепленим із Х-хромосомою. Жінки є носіями дефектного гена, тоді як хворіють переважно чоловіки.

Гемофілія А (класична) трапляється частіше, ніж гемофілія В (хвороба Крістмаса), і становить 80-85% від загальної кількості випадків. Описані поодинокі випадки гемофілії у жінок: при успадкуванні патологічного гена одночасно від батька (хворого) та матері (носія), а також у випадках хромосомних аномалій, зокрема синдрому Тернера (45, X), коли єдина наявна Х-хромосома несе дефектний ген. Крім того, клінічні прояви можуть виникати внаслідок екстремальної інактивзації здорової Х-хромосоми (феномен Лайона) у гетерозиготних носіїв. Окрім спадкових форм, виділяють набуту гемофілію – спонтанне автоімунне захворювання, патогенез якого пов'язаний із синтезом антитіл до власних факторів згортання (найчастіше до FVIII). [1]. Поширеність цієї форми значно нижча і становить 1,2-1,48 випадка на 1 млн населення на рік. [2].

Гемофілія С (хвороба Розенталя) виникає внаслідок дефіциту XI фактора. Вперше вона була описана у 1953 році в пацієнтів із тривалими кровотечами після екстракції зубів. Для неї характерний автосомно-рецесивний тип успадкування (мутація у 4-й хромосомі); частота в загальній популяції становить 1 на 100 000 осіб, проте серед євреїв-ашкеназі цей показник сягає 8% через високу частоту близькородинних шлюбів [3].

При гемофілії страждає «внутрішній» шлях коагуляції. Дефіцит факторів VIII або IX призводить до порушення утворення кров'яного тромбoplastину, що, у свою чергу, блокує генерацію тромбіну. [4]. Оскільки тромбін забезпечує перетворення фібриногену на фібрин та активує фактори V, VIII, XI, його дефіцит критично порушує стабільність гемостазу.

Тяжкість клінічних проявів безпосередньо залежить від концентрації факторів у плазмі: тяжка форма – < 0,01 МО/мл; середньої тяжкості – 0,01-0,05 МО/мл; легка форма – 0,05-0,4 МО/мл.

Згідно зі звітом Всесвітньої федерації гемофілії (жовтень 2025 року), у світі зареєстровано 489 356 осіб із розладами зсідання крові [5]. З них 289 304 страждають на гемофілію А, В, або невизначену; 115 672 – на хворобу Віллебранда, 90 871 – мають інші розлади гемостазу [6, 7]. Поширеність гемофілії А у світі становить 17,1 на 100 000 чоловіків, гемофілії В – 3,8 на 100 000 чоловіків, гемофілії С – 1 на 100 000 осіб [6]. Поширеність гемофілії може відрізнятися залежно від континентів та залежить від охопленості системою охорони здоров'я, діагностичними інструментами та національними реєстрами.

В Україні, за розрахунковими даними, проживає близько 3 000 хворих на гемофілію. У структурі Клінічна та експериментальна патологія. 2026. Т.25, № 2 (96)

спадкових коагулопатій в Україні 87% припадає на гемофілії, 12,1% – на хворобу Віллебранда, 0,9% – на інші дефіцити. Структура гемофілії А в Україні є такою: легка форма – 15,2%, середньотяжка – 25,8%, тяжка – 59%. Характерним є переважання тяжких форм гемофілії А (59%), причому у 18% дітей діагностовано інгібіторну форму [8]. Такі показники порівняно із середньосвітовими можуть свідчити про недостатню діагностику легких та рідкісних форм захворювання.

Тому вивчення клініко-епідеміологічних особливостей гемофілії є необхідним для покращення ранньої діагностики та своєчасного надання спеціалізованої допомоги.

## Мета роботи

Проаналізувати поширеність та вікові особливості клінічної симптоматики гемофілії у дітей, базуючись на даних наукових джерел та результатах ретроспективного аналізу історій хвороб пацієнтів Чернівецької області.

## Матеріал і методи дослідження

Для реалізації поставленої мети та виконання завдань проаналізовано архівні дані історій хвороб 21 пацієнта чоловічої статі віком до 18 років зі спадковими розладами факторів зсідання крові. Структура вибірки включала: 13 хворих на гемофілію А, 3 – на гемофілію В, 4 пацієнти із хворобою Віллебранда (із вторинним дефіцитом VIII фактора) та 1 дитину зі спадковим дефіцитом інших факторів. Усі пацієнти проживали на території Чернівецької області (11 – у м. Чернівці, 10 – у районах області) та перебували на диспансерному обліку в КНП «Обласна дитяча клінічна лікарня» м. Чернівці.

Критерії включення у дослідження: пацієнти чоловічої статі віком від 0 до 18 років; лабораторно підтверджений діагноз спадкового розладу зсідання крові; постійне проживання на території м. Чернівці або Чернівецької області. Критерії виключення з дослідження: пацієнти віком понад 18 років; наявність набутих порушень гемостазу (наприклад, коагулопатії внаслідок захворювань печінки, дефіциту вітаміну К або вживання антикоагулянтів); наявність тяжких супутніх онкогематологічних захворювань, що могли б спотворити результати синдромологічного аналізу; медичні карти з відсутньою інформацією про клінічну симптоматику або анамнез захворювання.

Використано такі методи дослідження клініко-анамнестичний та синдромологічний: проведено детальний аналіз архівних даних історій хвороб стаціонарних хворих, реєстрацію патологічних симптомів та оцінку їх частоти залежно від вікових груп (до 1 року, 1-5 років, шкільний вік). Епідеміологічний: проаналізовано частоту виникнення спадкових коагулопатій у Чернівецькій області з подальшим порівнянням отриманих даних із загальнодержавними показниками України та світовою статистикою.

## Результати та їх обговорення

Аналіз статистичних даних за період 2022–2025 рр. засвідчив, що у Чернівецькій області під наглядом

перебував 21 пацієнт дитячого віку (від 8 місяців до 18 років) із верифікованими спадковими коагулопатіями.

У структурі нозологічних форм переважає гемофілія А, на яку страждають 13 дітей (62%). Частка пацієнтів із гемофілією В становить 14% (3 особи), із хворобою Вільлебранда – 19% (4 особи), а рідкісні дефіцити інших факторів зсідання діагностовано у 5% випадків (1 дитина) (рис. 1).

Щодо територіального розподілу, пацієнти розподілилися майже рівномірно: 52,4% (11 дітей) – мешканці обласного центру, 47,6% (10 дітей) – жителі районів області. Важливо зазначити динаміку спостереження: упродовж досліджуваного періоду трьом пацієнтам виповнилося 18 років, внаслідок чого вони були переведені під нагляд мережі закладів охорони здоров'я для дорослих. Водночас, за ці роки було вперше виявлено та взято на облік трьох дітей, що вказує на стабільність показника поширеності патології в регіоні.



**Рис. 1.** Нозологічна структура спадкових коагулопатій у дітей Чернівецької області (2022–2025 рр.)

На представленій діаграмі наочно відображено домінування гемофілії А в структурі спадкових порушень гемостазу, що корелює із загальносвітовими та загальнодержавними тенденціями. Співвідношення гемофілії А до гемофілії В у Чернівецькій області становить приблизно 4:1, що також відповідає даним літератури щодо поширеності цих мутацій.

При аналізі загальної захворюваності дітей на патології крові та кровотворних органів у Чернівецькій області виявлено тенденцію до зниження кількості зареєстрованих випадків: із 9167 у 2022 році до 8949 у 2023 році та 7537 у 2024 році (загальне зниження в 1,2 раза). Таку динаміку можна пояснити сукупністю чинників: досягненням пацієнтами повноліття, активними міграційними процесами (виїзд на лікування за кордон через воєнний стан), природним рухом населення та низьким рівнем народжуваності.

Водночас, у 2024 році зафіксовано зростання показника первинної захворюваності (вперше в житті виявлених хвороб): 2239 випадків порівняно з 1992 випадками у 2023 році. Ймовірно, такому зростанню сприяло вдосконалення діагностичних алгоритмів, зокрема: впровадження системи катамнестичного спостереження за дітьми груп ризику (недоношені, діти після тяжких пологів або перенесених інфекцій) до досягнення ними трьох років; розширення програм скринінгу новонароджених; підвищення доступності спеціалізованої медичної допомоги на місцях та

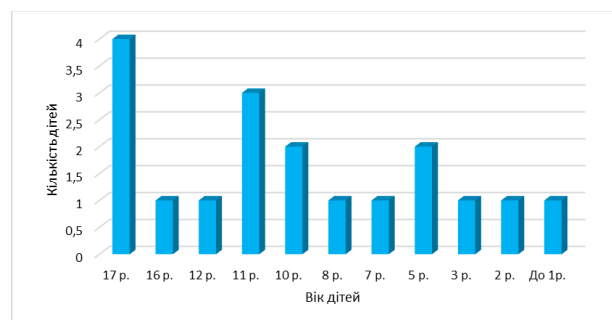
регулярні візні консультації вузькопрофільних спеціалістів.

За даними ВООЗ та Всесвітньої федерації гемофілії, поширеність цієї патології в більшості європейських країн становить 13-18 на 100 тис. чоловічого населення (або 1:10 000 новонароджених хлопчиків) [9]. Аналіз показників захворюваності дітей у Чернівецькій області за 2024 рік засвідчив, що цей рівень становить 11 на 100 тис. дитячого населення. Отримане значення загалом корелює зі світовими даними, хоча й залишається дещо нижчим за середньоєвропейські показники.

У структурі гемофілії серед дітей Чернівецької області переважає тип А – 13 пацієнтів (81,25%), тоді як тип В діагностовано у 3 пацієнтів (18,75%). Таке співвідношення повністю відтворює загальносвітову тенденцію, де частка гемофілії А становить 80-85% [8].

Проте при детальному аналізі розподілу за ступенем тяжкості виявлено певні регіональні особливості. В Україні загалом переважає тяжка форма гемофілії А (59%), тоді як легка форма становить лише 15,2% [8]. Натомість у Чернівецькій області спостерігається інша картина: частка легкої та тяжкої форм є рівнозначною і становить по 38,5% (по п'ять дітей відповідно). Середньотяжкий перебіг зафіксовано в одній дитині (7,7%), а інгібіторну форму – у двох пацієнтів (15,4%). Останній показник (інгібіторна форма) практично збігається із середньоукраїнським значенням (18%). Вищий відсоток виявлення легких форм у регіоні може свідчити про ефективну роботу первинної ланки та покращення якості лабораторної діагностики.

Віковий склад пацієнтів зі спадковими коагулопатіями станом на 2025 рік характеризується переважанням дітей старшого шкільного віку (рис. 2). Найбільшу групу становлять підлітки 17 років – 4 хворих (22,2%) та діти 11 років – 3 хворих (16,7%). Решта вікових категорій (від 0 до 16 років) представлена рівномірно (по 5,6–11,1%), що підтверджує необхідність безперервного супроводу пацієнтів на етапі їх переходу до дорослої мережі надання медичної допомоги.



**Рис. 2.** Віковий розподіл дітей зі спадковими коагулопатіями у Чернівецькій області (станом на 2025 р.)

Аналіз вікової структури (рис. 2) демонструє, що понад 40% пацієнтів перебувають у віці старше 12 років. Це актуалізує питання підготовки підлітків до самостійного контролю захворювання (self-management) та профілактики гемартрозів у період

активного росту.

При аналізі генеалогічного анамнезу встановлено, що у більшості пацієнтів старшої вікової групи (7-17 років), а також у трьох осіб, які досягли повноліття протягом досліджуваного періоду, спостерігався обтяжений сімейний анамнез щодо порушень системи гемостазу. Водночас, у п'яти дітей віком до п'яти років (що становить 23,8% від загальної вибірки) родичів із розладами зсідання крові не виявлено. Такі результати можуть свідчити про зростання частоти спорадичних (спонтанних) мутацій у популяції за останні роки, що узгоджується з даними сучасної літератури щодо генетичної мінливості при гемофілії [7].

Отримані нами дані щодо відсутності сімейного анамнезу у 23,8% пацієнтів молодшої вікової групи актуалізують наукову дискусію стосовно ролі спонтанних мутацій у генезі гемофілії. Сучасна література вказує на те, що близько третини всіх випадків гемофілії А та В є результатом нових генетичних дефектів *de novo*, що виникають у гермінативних клітинах батьків або на ранніх стадіях ембріогенезу [10].

Зростання частоти таких випадків може бути зумовлене посиленням впливу техногенних та екологічних мутагенів. До найбільш імовірних чинників дослідники відносять іонізуюче випромінювання, масове використання пестицидів та агрохімікатів, а також накопичення солей важких металів у трофічних ланцюгах, що має особливе значення для аграрно-індустріальних регіонів [11]. Окрему увагу привертає тератогенний та мутагенний потенціал деяких лікарських засобів і вірусних агентів. Враховуючи пандемічний досвід останніх років, вплив нових, недостатньо вивчених вірусних штамів на стабільність геному людини залишається предметом активного вивчення.

Крім того, не можна ігнорувати загальносвітову тенденцію до збільшення віку батьківства. Науково доведено, що зі збільшенням віку батька (особливо після 40–45 років) зростає частота помилок реплікації ДНК під час сперматогенезу, що корелює з підвищенням ризику виникнення Х-зчеплених рецесивних захворювань у потомства [12]. Таким чином, виявлені нами спорадичні випадки гемофілії в Чернівецькій області можуть бути відображенням як глобальних еволюційних процесів, так і локальних екологічних впливів, що потребує подальшого поглибленого моніторингу.

Під час аналізу клінічних випадків гемофілії (n=16) встановлено, що характер та частота симптомів варіювали залежно від віку пацієнтів (рис. 3).

У дітей першого року життя найбільш поширеними ознаками захворювання були: тривала кровотеча з пупкової ранки – зафіксована у 100% випадків; підшкірні гематоми та синці, що локалізувалися переважно на колінах (100%), сідницях (81,25%) та спині (50%); кровоточивість після медичних маніпуляцій: з місця ін'єкції при проведенні скринінгових аналізів – у 87,5%, при виконанні профілактичних щеплень – у 62,5% дітей; геморагічні прояви в ротовій порожнині: кровотеча зі слизової оболонки під час прорізування молочних зубів траплялася у 62,5% пацієнтів; кефалогематоми

(гематоми на черепі) при народженні виявлено у 37,5% немовлят.



Рис. 3. Структура та частота клінічних проявів гемофілії у дітей першого року життя

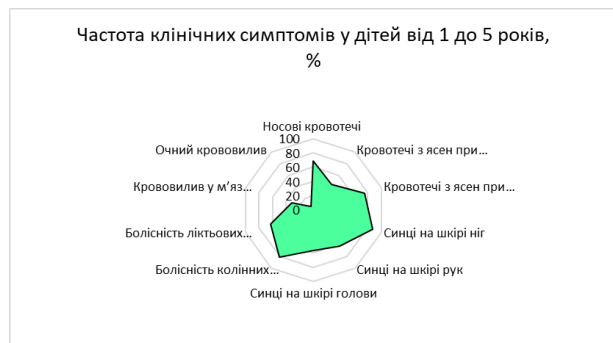
Пацієнти наймолодшої вікової групи виявилися найбільш схильними до виникнення крововиливів у місцях ін'єкцій, особливо у випадках, коли діагноз не було встановлено безпосередньо після народження. Для таких хворих доцільною є особлива техніка вакцинації: використання тонких голок та надання переваги підшкірному шляху введення препаратів.

Згідно з даними літератури, за умови ранньої діагностики навіть тяжких форм гемофілії та регулярного профілактичного введення факторів зсідання, частота виникнення післявакцинальних гематом є нижчою, ніж при нерегулярній замісній терапії, навіть за умови клінічно легшого перебігу захворювання [13].

Локалізація гематом у дітей віком від шести місяців до одного року безпосередньо корелювала з етапами їхнього психомоторного розвитку. У період активного повзання синці найчастіше локалізувалися на передній поверхні колінних суглобів, а під час перших спроб самостійно стояти та ходити – на сідницях та спині.

У пацієнтів віком від одного до п'яти років спектр клінічних проявів значно розширився, що відображено на рисунку 4. У цій віковій групі найчастіше реєстрували: геморагії на шкірі: синці на ногах – у 87,5%, на руках – у 62,5%, у ділянці голови – у 56,25% випадків; суглобовий синдром: болісність (імовірно, внаслідок гемартрозу) колінних суглобів зафіксована у 81,25%, ліктьових – у 62,5% дітей; кровоточивість слизових оболонок: носові кровотечі спостерігалися у 68,75% пацієнтів; кровотечі з ясен при прорізуванні зубів – у 43,75%, а при їх чищенні – у 75% випадків; інші прояви: крововиливи у м'язи після внутрішньом'язових ін'єкцій виявлено у 31,25%, поодинокі випадки очних крововиливів – у 6,25% пацієнтів.

Зміна характеру та частоти скарг у даній когорті хворих зумовлена значним зростанням рухової активності. У цьому віці діти активно залучаються до рухливих ігор, проте через психофізіологічні особливості ще не здатні повноцінно усвідомлювати небезпеку травматизації або дотримуватися застережень дорослих. Висока частота кровотеч із ясен (75%) пояснюється не лише дефіцитом факторів зсідання, а й травматизацією слизової оболонки через надмірний тиск під час чищення зубів у період адаптації дитини до гігієнічних процедур.



**Рис. 4.** Структура клінічних симптомів гемофілії у хлопчиків віком 1-5 років

У пацієнтів шкільного віку структура клінічних симптомів суттєво трансформується, набуваючи ознак хронізації процесу (рис. 5). Основними проявами у цій групі були: стоматологічний анамнез - у 100% випадків спостерігалися тривалі кровотечі при екстракції молочних та прорізуванні постійних зубів; кровоточивість під час гігієни ротової порожнини зафіксована у 31,25% дітей. Ураження суглобів (гемартрози): провідним симптомом стала болісність та набряк суглобів із переважною локалізацією у колінних (87,5%), гомілковостопних (56,25%), ліктьових (43,75%) та плечових (18,75%) суглобах. У 12,5% пацієнтів уже виявлено обмеження рухливості (контрактури) у колінних суглобах. Геморагічний синдром: підшкірні гематоми локалізувалися переважно на нижніх (81,25%) та верхніх (68,75%) кінцівках, рідше – на тулубі (31,25%) та голові (12,5%). Тривалі кровотечі внаслідок побутових мікротравм (порізів) відзначали в 31,25% осіб. Загальносоматичні ускладнення: майже в кожного другого пацієнта (43,75%) діагностовано анемічний синдром різного ступеня тяжкості.



**Рис. 5.** Структура клінічної симптоматики гемофілії у дітей шкільного віку

Як свідчать результати дослідження, у дітей старшої вікової групи провідне місце в структурі скарг посідають геморагії при екстракції молочних зубів та травматизації ясен. Це зумовлено тим, що навіть фізіологічна зміна зубного ряду у здорових дітей нерідко супроводжується незначною крововтратою, проте у пацієнтів із коагулопатіями цей процес стає критичним і часто є приводом для первинної (випадкової) діагностики розладів гемостазу [11].

Зростання частоти гемартрозів великих суглобів у цей період пояснюється збільшенням маси тіла

пацієнтів та, відповідно, зростанням статико-динамічного навантаження на опорно-руховий апарат. Окрім суто клінічних аспектів, важливо враховувати психоемоційний стан підлітків: батьки часто відзначають зміну поведінки, схильність до конфліктів з однолітками та зниження комплаєнсу (готовності дотримуватися лікування), що призводить до гіршої контрольованості перебігу захворювання.

Фонові залізодефіцитна анемія, що спостерігається у значній частині пацієнтів, суттєво погіршує їхнє загальне самопочуття, проте вона не завжди є прямим наслідком маніфестних кровотеч. У пубертатному періоді відбувається інтенсивна перебудова гормонального фону, змінюється спосіб життя та характер харчування, що безпосередньо впливає на метаболізм заліза, його надходження та засвоєння в організмі [7].

### Висновки

1. За даними наукової літератури, гемофілія належить до групи орфанних захворювань із поширеністю у популяції 13–18 на 100 тис. чоловічого населення. Спостерігається тенденція до щорічного зростання кількості зареєстрованих випадків, що зумовлено впровадженням сучасних діагностичних алгоритмів (зокрема катamnестичного спостереження та скринінг-програм) та покращенням обізнаності лікарів.

2. Аналіз структури спадкових коагулопатій серед дітей у Чернівецькій області засвідчив домінування гемофілії типу А (81,25%), що повністю корелює зі світовою статистикою. Проте встановлено регіональну особливість: на відміну від загальноукраїнського показника, де переважає тяжка форма (59%), у Чернівецькій області частка пацієнтів із легкою та тяжкою формами є рівнозначною (по 38,5%), що вказує на високу ефективність виявлення клінічно малосимптомних форм захворювання в регіоні.

3. Встановлено чітку залежність клінічної симптоматики від віку пацієнтів: у немовлят домінують тривалі кровотечі з пупкової ранки (100%), кефалогематоми та пункційні кровотечі з місць ін'єкцій. У дітей раннього віку (1–5 років) з'являються носові кровотечі та перші ознаки ураження суглобів на тлі зростання рухової активності. У дітей шкільного віку та підлітків провідне місце посідають рецидивуючі гемартрози великих суглобів, тривалі кровотечі при екстракції зубів та вторинний анемічний синдром (43,75%).

4. Відсутність обтяженого сімейного анамнезу у 23,8% пацієнтів молодшої групи вказує на ймовірне зростання частки спорадичних мутацій. Це підтверджує необхідність підвищеної гематологічної настороженості педіатрів та сімейних лікарів щодо будь-яких проявів геморагічного синдрому, незалежно від спадковості пацієнта.

### Перспективи подальших досліджень

Полягають в удосконаленні алгоритмів ранньої діагностики спорадичних форм гемофілії та розробці персоналізованих програм реабілітації для дітей із суглобовими ураженнями з метою запобігання ранній

інвалідації пацієнтів у Чернівецькій області.

**Внесок співавторів у підготовку матеріалів наукової статті.** Кривчанська М.І. – формулювання концепції та розробка дизайну дослідження, статистичне опрацювання результатів, критичне редагування тексту. Дудка Т. В. – концептуалізація, розробка дизайну дослідження, отримання висновку етичного комітету. Павлюк В.В. – аналіз джерел літератури, збір клінічного матеріалу, написання тексту. Всі автори ознайомилися та погодилися з остаточною версією рукопису.

**Конфлікт інтересів.** Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів.

**Джерела фінансування.** Самофінансування.

**Використання штучного інтелекту.** При виконанні роботи штучний інтелект не використовувався.

#### Список літератури

- Knoebl P, Marco P, Baudo F, Collins P, Huth-Kühne A, Nemes L, et al. Demographic and clinical data in acquired hemophilia A: results from the European Acquired Haemophilia Registry (EACH2). *J Thromb Haemost.* 2012;10(4):622-31. doi: <https://doi.org/10.1111/j.1538-7836.2012.04654.x>
- Цимбалюк-Волошин ІП, Кучкова ОЮ. Спадкова та набута гемофілія А: сучасні підходи до лікування з клінічними прикладами. *Український медичний часопис.* 2021;5:1-6. doi: <https://doi.org/10.32471/umj.1680-3051.145.218341>
- Lewandowska MD, Connors JM. Factor XI Deficiency. *Hematol Oncol Clin North Am.* 2021;35(6):1157-69. doi: <https://doi.org/10.1016/j.hoc.2021.07.012>
- Chaudhry R, Killeen RB, Babiker HM. *Physiology, Coagulation Pathways.* Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025.
- World Federation of Hemophilia. *World Federation of Hemophilia Report on the Annual Global Survey 2023.* World Federation of Hemophilia; 2024. 92 p.
- Iorio A, Stonebraker JS, Chambost H, Makris M, Coffin D, Herr C, et al. Establishing the Prevalence and Prevalence at Birth of Hemophilia in Males: A Meta-analytic Approach Using National Registries. *Ann Intern Med.* 2019;171(8):540-6. doi: <https://doi.org/10.7326/M19-1208>
- Tran H, Yang R, Fischer K, Makris M, Konkle BA. The importance and evolution of bleeding disorder registries. *Haemophilia.* 2024;30(Suppl 3):21-8. doi: <https://doi.org/10.1111/hae.14993>
- Клименко СВ, Авер'янов ЄВ, Гартовська ІР, Красівська ВВ, Сташишин ОВ, Глушко НЛ, та ін. Уніфікований клінічний протокол первинної та спеціалізованої медичної допомоги «Гемофілія А». Затверджено Наказ Міністерства охорони здоров'я України від 26 березня 2025 року № 537. Київ: МОЗ України; 2025. 73 с.
- Srivastava A, Santagostino E, Dougall A, Kitchen S, Sutherland M, Pipe SW, et al. WFH Guidelines for the Management of Hemophilia. 3rd ed. *Haemophilia.* 2020;26(Suppl 6):1-158. doi: <https://doi.org/10.1111/hae.14046>
- Edison E, Konkle BA, Goodeve AC. Genetic analysis of bleeding disorders. *Haemophilia.* 2016;22(Suppl 5):79-83. doi: <https://doi.org/10.1111/hae.13024>
- Lyu C, Xue F, Liu X, Liu W, Fu R, Sun T, et al. Identification of mutations in the F8 and F9 gene in families with haemophilia using targeted high-throughput sequencing. *Haemophilia.* 2016;22(5):e427-34. doi: <https://doi.org/10.1111/hae.12924>
- Manderstedt E, Nilsson R, Lind-Hallden C, Ljung R, Astermark J, Hallden C. Targeted re-sequencing of F8, F9 and VWF: characterization of Ion Torrent data and clinical implications for mutation screening. *PLoS One.* 2019;14(4):e0216179. doi: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0216179>
- Li Z, Zhou Y, Li K, Zhao Y, Song Y, Xiao J. Present status of scheduled vaccinations and vaccination-related bleeding in Chinese children with haemophilia. *J Paediatr Child Health.* 2024;60(6):200-5. doi: <https://doi.org/10.1111/jpc.16554>
- Gaviappa D, Shetty AK, Jeniffer N, Ramu SA, Sharma S, Narayanan R. Incidental diagnosis of christmas disease in a 5-year-old child: a case report. *Int J Clin Pediatr Dent.* 2025;18(2):235-8. doi: <https://doi.org/10.5005/jp-journals-10005-3048>
- Culha Hosceylan I, Kallemoglu T, Basibuyuk M, Karabayir N. Iron and Vitamin B12 Levels in School-Age Children. *J Pediatr Hematol Oncol.* 2025;47(7):e321-6. doi: <https://doi.org/10.1097/mp.0000000000003100>

#### References

- Knoebl P, Marco P, Baudo F, Collins P, Huth-Kühne A, Nemes L, et al. Demographic and clinical data in acquired hemophilia A: results from the European Acquired Haemophilia Registry (EACH2). *J Thromb Haemost.* 2012;10(4):622-31. doi: <https://doi.org/10.1111/j.1538-7836.2012.04654.x>
- Tsybalyuk-Voloshin IP, Kuchkova OYu. Spadkova ta nabuta hemofiliia A: suchasni pidkhody do likuvannia z klinichnymy prykladamy [Acquired hemophilia A: current approaches to treatment and clinical cases]. *Ukrainian Medical Journal.* 2021;5:1-6. doi: <https://doi.org/10.32471/umj.1680-3051.145.218341> (in Ukrainian)
- Lewandowska MD, Connors JM. Factor XI Deficiency. *Hematol Oncol Clin North Am.* 2021;35(6):1157-69. doi: <https://doi.org/10.1016/j.hoc.2021.07.012>
- Chaudhry R, Killeen RB, Babiker HM. *Physiology, Coagulation Pathways.* Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025.
- World Federation of Hemophilia. *World Federation of Hemophilia Report on the Annual Global Survey 2023.* World Federation of Hemophilia; 2024. 92 p.
- Iorio A, Stonebraker JS, Chambost H, Makris M, Coffin D, Herr C, et al. Establishing the Prevalence and Prevalence at Birth of Hemophilia in Males: A Meta-analytic Approach Using National Registries. *Ann Intern Med.* 2019;171(8):540-6. doi: <https://doi.org/10.7326/M19-1208>
- Tran H, Yang R, Fischer K, Makris M, Konkle BA. The importance and evolution of bleeding disorder registries. *Haemophilia.* 2024;30(Suppl 3):21-8. doi: <https://doi.org/10.1111/hae.14993>
- Klymenko SV, Aver'ianov YeV, Hartovska IR, Krasivska VV, Stasyshyn OV, Hlushko NL, ta in. Уніфікований клінічний протокол первинної та спеціалізованої медичної допомоги «Гемофілія А». Затверджено Наказ Міністерства охорони здоров'я України від 26 березня 2025 року № 537. Київ: МОЗ України; 2025. 73 p. (in Ukrainian)
- Srivastava A, Santagostino E, Dougall A, Kitchen S, Sutherland M, Pipe SW, et al. WFH Guidelines for the Management of Hemophilia. 3rd ed. *Haemophilia.* 2020;26(Suppl 6):1-158. doi: <https://doi.org/10.1111/hae.14046>
- Edison E, Konkle BA, Goodeve AC. Genetic analysis of bleeding disorders. *Haemophilia.* 2016;22(Suppl 5):79-83. doi: <https://doi.org/10.1111/hae.13024>
- Lyu C, Xue F, Liu X, Liu W, Fu R, Sun T, et al. Identification of mutations in the F8 and F9 gene in families with haemophilia using targeted high-throughput sequencing. *Haemophilia.* 2016;22(5):e427-34. doi: <https://doi.org/10.1111/hae.12924>
- Manderstedt E, Nilsson R, Lind-Hallden C, Ljung R, Astermark J, Hallden C. Targeted re-sequencing of F8, F9 and VWF: characterization of Ion Torrent data and clinical implications for

- mutation screening. PLoS One. 2019;14(4):e0216179. doi: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0216179>
13. Li Z, Zhou Y, Li K, Zhao Y, Song Y, Xiao J. Present status of scheduled vaccinations and vaccination-related bleeding in Chinese children with haemophilia. J Paediatr Child Health. 2024;60(6):200-5. doi: <https://doi.org/10.1111/jpc.16554>
14. Gaviappa D, Shetty AK, Jeniffer N, Ramu SA, Sharma S, Narayanan R. Incidental diagnosis of christmas disease in a 5-year-old child: a case report. Int J Clin Pediatr Dent. 2025;18(2):235-8. doi: <https://doi.org/10.5005/jp-journals-10005-3048>
15. Culha Hosceylan I, Kallemoglu T, Basibuyuk M, Karabayir N. Iron and Vitamin B12 Levels in School-Age Children. J Pediatr Hematol Oncol. 2025;47(7):e321-6. doi: <https://doi.org/10.1097/mp.0000000000003100>

**Відомості про авторів:**

**Кривчанська М.І.** – к.м.н., доцент закладу вищої освіти кафедри медичної біології та генетики, Буковинський державний медичний університет, м. Чернівці, Україна.

E-mail: [krivmar@bsmu.edu.ua](mailto:krivmar@bsmu.edu.ua)

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-3425-8125>

**Дудка Т.В.** – к.м.н., доцент кафедри внутрішньої медицини, клінічної фармакології та професійних хвороб, Буковинський державний медичний університет, м. Чернівці, Україна.

E-mail: [tetyana.dudka@bsmu.edu.ua](mailto:tetyana.dudka@bsmu.edu.ua)

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0001-8770-8164>

**Павлюк В.В.** – учень 10 класу Чернівецького ліцею №3 медичного профілю Чернівецької міської ради; слухач секції «Медицина» відділення хімії та біології комунального обласного позашкільного навчального закладу «Буковинська Мала академія наук учнівської молоді», м. Чернівці, Україна.

E-mail: [volpav9@gmail.com](mailto:volpav9@gmail.com)

**Information about authors:**

**Kryvchanska M.I.** – Candidate of Medical Sciences, Associate Professor, the Department of Medical Biology and Genetics, Bukovinian State Medical University, Chernivtsi, Ukraine.

E-mail: [krivmar@bsmu.edu.ua](mailto:krivmar@bsmu.edu.ua)

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-3425-8125>

**Dudka T.V.** – PhD, Associate Professor, the Department of Internal Medicine, Clinical Pharmacology and Occupational Diseases, Bukovinian State Medical University, Chernivtsi, Ukraine.

E-mail: [tetyana.dudka@bsmu.edu.ua](mailto:tetyana.dudka@bsmu.edu.ua)

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0001-8770-8164>

**Pavliuk V.V.** – 10 grade Pupil, Chernivtsi Lyceum № 3 of the Medical Profile, the Chernivtsi City Council; Student of the «Medicine» section, the Chemistry and Biology Department, the Municipal Regional Extracurricular Educational Institution «Bukovinian Small Academy of Sciences of Student Youth», Chernivtsi, Ukraine.

E-mail: [volpav9@gmail.com](mailto:volpav9@gmail.com)

*Дата першого надходження рукопису до видання: 03.04.2026*

*Дата прийнятого до друку рукопису після рецензування: 20.04.2026*

*Дата публікації: 29.05.2026*

