

ГЕМОФИЛИЯ

Гемофилией называют наследственную болезнь, характеризующуюся недостатком факторов свертывания крови, при котором процесс сворачивания крови замедляется и увеличивается время кровотечения. Чаще гемофилией страдают мальчики (кроме гемофилии С, которой могут болеть и девочки). По некоторым оценкам, сегодня количество больных гемофилией в мире составляет 400 тыс. человек (один из 10 тысяч мужчин). По данным Всемирной организации здравоохранения на территории России проживает около 15 тысяч больных гемофилией, из них дети составляют около 6 тысяч человек.



Неофициальное название гемофилии - «болезнь царей». Такое благородное название болезнь «заслужила» через аристократических пациентов: известно, что гемофилией болел цесаревич Алексей Романов, а королева Виктория была поражена этой болезнью, являясь носительницей гена гемофилии. В действительности же, такой генетический «сбой» поражает и «простых смертных». Еще в древности были известны семьи, в которых мальчики с раннего детского возраста страдали повышенной кровоточивостью и, как правило, погибали от кровотечения после ритуальной операции обрезания. Много столетий спустя знаменитый Шонлейн называл эту болезнь «геморрафия». Это слово достаточно точно отражает существо заболевания и в переводе с латинского означает «склонность к кровотечению». Предполагается, что никто иной, как студенты, которым Шонлейн читал свои лекции, «окрестили» болезнь более благозвучным, но ничего не выражающим названием «гемофилия». Так это или иначе, но именно оно исторически закрепилось и до настоящего времени используется повсеместно во всем мире. В России подробное описание этой болезни, включая особенности наследования и клиническую симптоматику, представил в 1913 г. приват-доцент Московского университета А.П. Полетаев, в книге «Геморрагические болезни».

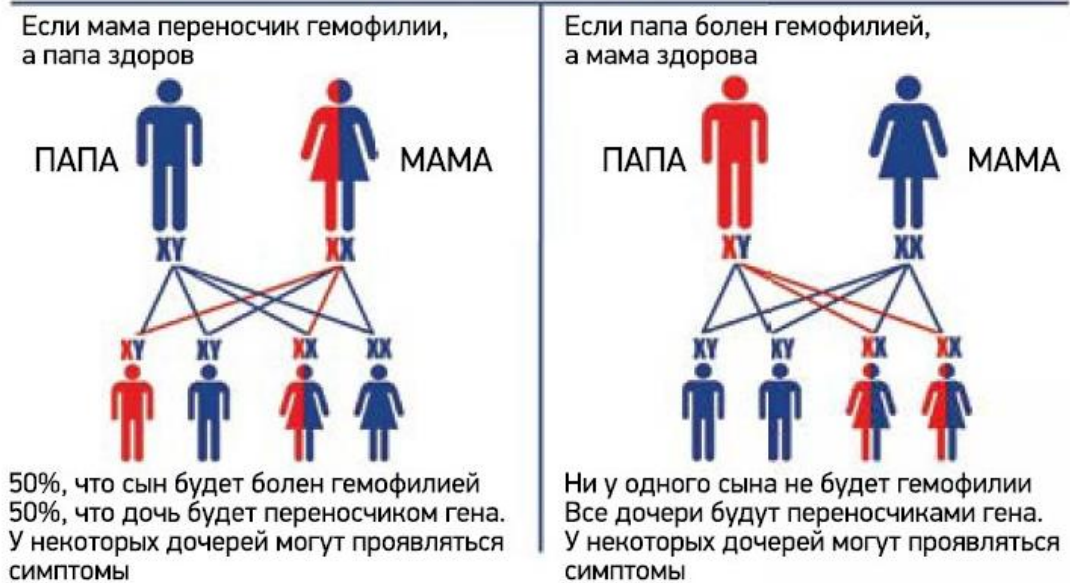
Обычно дети с гемофилией рождаются в семьях, где у кого-то из родственников было это заболевание. Однако бывают и спонтанные случаи: мутация может произойти в любой семье. Существует три типа гемофилии, которые отличаются фактором свертывания, отсутствующим в крови:

- гемофилия А – является наиболее распространенной, возникает при отсутствии в крови VIII фактора свертывания, который представлен специальным белком (антигемофильным глобулином);

- гемофилия В (болезнь Кристмаса) – возникает при недостаточной активности IX фактора свертывания крови, или фактора Кристмаса;

- гемофилия С – самая редко встречающаяся форма, возникает при недостатке XI фактора свертывания крови. Носительницами (кондукторами) гена гемофилии являются женщины. Мальчики, которые рождаются у такой женщины, имеют 50 %-ный шанс получить это заболевание. У самих носителей, как правило, признаков гемофилии нет.

 = больной,  = переносчик,  или  = здоровый



Причины заболевания. Свертываемость крови (гемостаз) является важной защитной реакцией организма, активизирующейся при повреждении сосудов и кровотечении. Ее обеспечивают особые вещества, называемые факторами свертывания крови, а также мелкие кровяные тельца или тромбоциты. Успешное завершение процесса свертывания крови и остановки кровотечения возможно только при наличии всех факторов свертывания, а также достаточном количестве тромбоцитов. При дефиците тех или иных факторов свертывания крови своевременный гемостаз становится невозможным, то есть, возникает гемофилия.



Симптомы гемофилии. Гемофилия проявляется главным образом такими симптомами: длительными кровотечениями, начинающимися сразу или через несколько часов после получения травмы, удаления зуба, либо спонтанно; появлением крупных синяков (гематом) после незначительных травм; частыми носовыми кровотечениями; внутрисуставными кровотечениями (гемартрозами), которые являются серьезным осложнением гемофилии, характеризующимся попаданием крови внутрь сустава и

сильной болью, отечностью сустава и нарушением его подвижности; наличием крови в кале и в моче.



Диагностика заболевания. Все три типа гемофилии характеризуются одними и теми же симптомами, поэтому диагностировать тот или иной тип заболевания можно только путем лабораторных исследований.



Лечение и профилактика. Для лечения очень важно знать тип гемофилии. Как правило, оно основывается на внутривенном введении пациенту находящегося в дефиците у больного фактора. В результате лечения кровотечение можно предотвращать или уменьшать его последствия, не допуская инвалидизации. Так как гемофилия обуславливает появление кровоизлияния при внутримышечных и подкожных инъекциях, рекомендуется вводить лекарства внутривенно или принимать внутрь. Диета больных должна включать продукты, содержащие витамины А, В, С, D, соли фосфора и кальция. При неосложненных кровоизлияниях нужно обеспечить больному полный покой, холод. Для иммобилизации больного сустава используют гипсовую лангету в течение 3-4 дней, дальнейшее лечение проводится с применением УВЧ. Среди профилактических мер важное место занимает медико-генетическое консультирование вступающих в брак. Больному гемофилией и женщине-кондуктору гемофилии, а также здоровому мужчине и женщине-кондуктору не рекомендуется иметь детей. При беременности здоровой женщины от больного гемофилией на сроке от 14-й до 16-й недели беременности устанавливают пол плода с помощью метода трансабдоминального амниоцентеза. Если он покажет, что будущий ребенок является девочкой, то матери рекомендуют прервать беременность из-за опасности распространения гемофилии через женщину-кондуктора. Выявить женщину-кондуктора можно путем определения в их крови VIII или IX факторов с помощью количественного биохимического метода. Больных гемофилией следует

сберечь от травм. Дети, страдающие гемофилией, подлежат наблюдению в специальных учреждениях диспансерного типа.



Прогноз зависит от степени тяжести заболевания, своевременности и адекватности терапии. Хотя болезнь на сегодняшний день неизлечима, её течение контролируется с помощью инъекций недостающего фактора свёртываемости крови, чаще всего выделенного из донорской крови. В целом современные гемофилики при правильном лечении живут столько же, сколько и здоровые люди.



БУДЬТЕ ЗДОРОВЫ!!!