

В последние годы мужская часть населения все чаще унаследует от своих мам такое заболевание, как ГЕМОФИЛИЯ.

По данным Всемирной организации здравоохранения, в мире официально зарегистрировано около одного миллиона больных гемофилией, в Беларуси – свыше 600 человек.

Что такое гемофилия?

Гемофилия – тяжелое наследственное генетическое заболевание крови, характеризующееся повышенной кровоточивостью.



При гемофилии нарушен внутренний механизм свертывания крови в результате отсутствия или снижения факторов свертывания крови VIII (гемофилия А) или IX (гемофилия В). Этот дефицит вызван мутациями гена фактора свертывания крови. Гемофилия встречается примерно у одного из 10000 новорожденных мальчиков, причем гемофилия А встречается чаще, чем гемофилия В, и составляет 80-85% всех случаев гемофилии. Гемофилия В встречается примерно у одного из 25000 новорожденных мальчиков.

Причины возникновения гемофилии, классификация заболеваний

Главной причиной возникновения гемофилии является наследственный фактор. Носителями гена гемофилии являются женщины. Они могут передавать заболевание своим детям. Вероятность того, что их сыновья будут больны гемофилией, а дочери станут носителями гемофилийного гена, составляет 50%. Если отец болен гемофилией, а мать здорова, ни один из сыновей не заболеет гемофилией. Носителями гена станут все дочери. Женщина может болеть гемофилией только в том случае, если болен ее отец, а мать является носителем. Такие случаи крайне редки. Нормальные значения факторов VIII и IX свертывания крови в общей популяции варьируют от 50 до 200%.

В зависимости от их количества у пациентов с гемофилией различают три формы заболевания:

- **легкая** – (5%-40%),
- **средняя** – (1%-5%),
- **тяжелая** – (менее 1%).

Симптомы и течение болезни

Специфические проявления гематомы проявляются уже в раннем детском возрасте в виде:

- **кровоточивости;**

- **отмечаются обильные кровотечения после любых, даже незначительных травм и оперативных вмешательств;**
- **кровозлияния в полости крупных суставов (гемартрозы);**
- **появление гематом мягких тканей различных локализаций;**
- **кровотечения при смене и после удаления зубов;**
- **кровотечения при проведении инвазивных вмешательств;**
- **забрюшинные гематомы;**
- **наличие в моче крови или эритроцитов (гематурии).**

Реже при гемофилии отмечаются:

- **кровотечения из слизистых оболочек (носовые и десневые кровотечения);**
- **желудочно-кишечные кровотечения;**
- **кровозлияния в органы брюшной полости;**
- **внутричерепные кровоизлияния.**

Диагностика и лечение

Диагностика гемофилии не представляет особой трудности. Она должна быть заподозрена у лиц мужского пола с повышенной кровоточивостью, возникшей в раннем детском возрасте. Окончательный диагноз устанавливают в стационаре на основании лабораторных методов исследования (определение времени свертывания крови, содержания соответствующего фактора свертывания).

В то же время сложности определения гематомы могут возникнуть у новорожденных и маленьких детей из семей, которые “потеряли” память о своих предках гемофиликах из-за малолетности или когда в течение 2-3 поколений в этих семьях рождались преимущественно девочки, а иногда и здоровые мальчики; *ведь каждая женщина - носительница патологического гена гемофилии - имеет одинаковые шансы родить здорового или больного мальчика.*



Основным принципом лечения пациентов с гемофилией является проведение своевременной адекватной заместительной гемостатической терапии факторами свертывания крови VIII или IX, позволяющей восполнить дефицит определенного фактора в плазме до необходимого уровня.

Возможны следующие виды лечения пациентов с гемофилией: домашнее и стационарное лечение.

Домашнее лечение может быть назначено:

- **по требованию (при кровотечениях/кровоизлиянии);**
- **как профилактическое.**

При домашнем лечении пациенты вводят необходимые препараты самостоятельно (или с помощью родных) в домашних условиях в кратчайшие сроки от возникновения кровотечения/кровоизлияния или с профилактической целью. До начала домашнего лечения необходимо обязательное обучение пациентов или их родителей распознаванию ранних признаков кровотечений/кровоизлияний и технике выполнения внутривенных инъекций.

Профилактическое лечение заключается во внутривенном введении концентратов факторов свертывания для предупреждения кровотечений.

Основные задачи профилактического лечения заключаются в:

- предотвращении спонтанных кровотечений у детей с уровнем фактора менее 1%;
 - сохранении суставов в хорошем состоянии.
- Профилактическое лечение позволяет:
- предупреждать возникновение кровотечений / кровоизлияний;
 - предотвращать повреждения суставов;
 - исключать необходимость госпитализации;
 - улучшать качество жизни пациентов.



Стационарное лечение больных гемофилией осуществляется в профильных отделениях лечебно- профилактических учреждений в зависимости от клинических проявлений гемофилии.

В Минске на базе УЗ « 9-я городская клиническая больница» открыт «Республиканский гематологический центр для взрослых, больных гемофилией.

Меры профилактики

Профилактика кровотечений сводится к предупреждению травм, недопустимости оперативных вмешательств без предварительной подготовки. В тяжелых случаях при гемофилии А профилактически вне периодов обострений назначают глобулин антигемофилийный (криопреципитат).

Родителям следует помнить, что распознавание болезни на самых ранних стадиях снижает тяжесть ее протекания и облегчает лечение.

Благодаря современным методам лечения продолжительность жизни больных гемофилией значительно возросла.

Автор: Могилевцев М.И., зав отделением гематологии 9 ГКБ

Редактор: Арский Ю.М.

Компьютерная верстка и оформление: Дедух О.В.

Ответственный за выпуск: Кавриго С.В.

Мужское «ЛИЦО» гемофилии

