

## 17 АПРЕЛЯ - ВСЕМИРНЫЙ ДЕНЬ ГЕМОФИЛИИ



Ежегодно 17 апреля многие страны присоединяются к акции Всемирной федерации гемофилии (World Federation of Hemophilia, WFH) и Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ) и отмечают Всемирный день гемофилии (World Hemophilia Day).

Основная цель привлечь внимание общества к проблемам гемофилии и сделать все возможное для улучшения качества медицинской помощи, больным этим генетическим заболеванием.

**Гемофилия** – наследственное заболевание крови, которое вызвано врожденным отсутствием или уменьшением количества факторов свертывания крови. Болезнь характеризуется нарушением свертываемости крови и проявляется в частых кровоизлияниях в суставы, мышцы и внутренние органы.

Система свертывания обеспечивает сохранение крови внутри сосудов, при нарушении их целостности (травмы, медицинские вмешательства), не давая ей изливаться наружу, закрывая повреждения специальными сгустками (тромбами). Сгустки образуются в результате биохимических реакций между молекулами, присутствующими в крови каждого человека. При изучении системы свертывания их назвали «факторами свертывания». *Причина повышенной кровоточивости при гемофилии – нарушение синтеза молекул плазменных факторов свертывания.* В связи с этим различают следующие основные формы гемофилии:

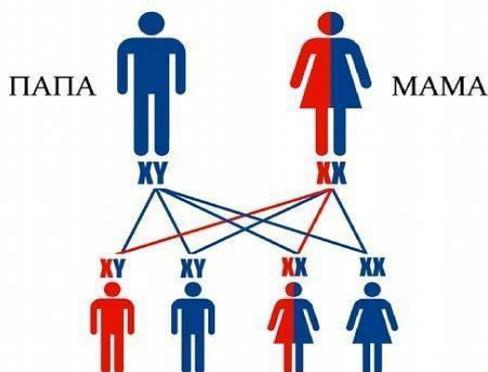
- **гемофилия А** - вызвана дефицитом VIII фактора свертывания;
- **гемофилия В** - обусловлена дефицитом IX фактора.

На долю гемофилии А приходится 80% случаев, гемофилии В – 12%. На долю оставшихся 8% приходятся другие нарушения, обусловленные дефектом выработки факторов или нехваткой факторов с другими номерами.

# СХЕМА НАСЛЕДОВАНИЯ ГЕМОФИЛИИ

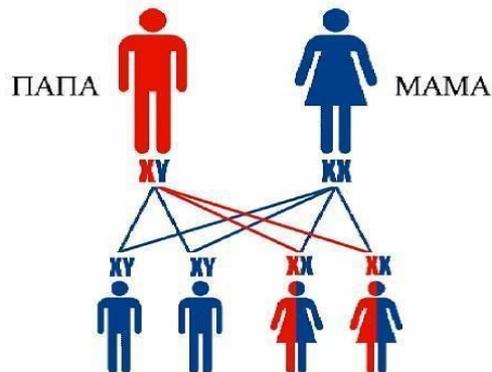
 = больной,  = переносчик,  или  = здоровый.

Если мама переносчик гемофилии, а папа - здоровый.



50%, что сын будет болен гемофилией.  
50%, что дочь будет переносчиком гена.

Если папа болен гемофилией, а мама - здорова.



Ни у одного сына не будет гемофилии.  
Все дочери будут переносчиками гена.

Гены гемофилии находятся в половой X-хромосоме, которая передается от деда к внуку через здоровую дочь — носительницу дефектного гена. То есть, обычно болезнью страдают мужчины, женщины же выступают как носительницы гемофилии и могут родить больных сыновей или дочерей-носительниц. По статистике ВОЗ примерно один младенец мужского пола из 5000 рождается с гемофилией А, вне зависимости от национальной или расовой принадлежности.

**Симптомы гемофилии.** У новорожденных детей признаками гемофилии могут служить длительное кровотечение из пупочной ранки, подкожные гематомы. Кровотечения у детей первого года жизни могут быть связаны с прорезыванием зубов, операциями. Острые края молочных зубов могут стать причиной прикусывания языка, губ, щек и кровотечений из слизистых оболочек полости рта. Однако, в грудном возрасте гемофилия дебютирует редко в связи с тем, что в материнском молоке содержится достаточное количество активного фермента – *тромбокиназы*, которая способна улучшать формирование сгустка.

Вероятность посттравматических кровотечений значительно возрастает, когда ребенок с гемофилией начинает вставать и ходить. Для детей после года характерны *носовые кровотечения, подкожные и межмышечные гематомы, кровоизлияния в крупные суставы*. Обострения геморрагического диатеза случаются после перенесенных инфекций (ОРВИ, ветрянки, краснухи, кори, гриппа и др.) вследствие нарушения проницаемости сосудов. В этом случае нередко возникают самопроизвольные мелкие кровоизлияния. Ввиду постоянных и длительных кровотечений у детей с гемофилией развивается анемия различной степени выраженности.

При гемофилии часто возникают кровоизлияния в мягкие ткани – подкожную клетчатку и мышцы. У детей обнаруживаются *непроходящие синяки на туловище и конечностях*.

Характерным признаком гемофилии является *отсроченный характер*

*кровотечения*, которое обычно развивается не сразу после травмы, а через некоторое время, иногда спустя 6-12 часов.

**Диагностика.** Диагностика гемофилии основана на семейном анамнезе, клинической картине и данных лабораторных исследований, среди которых ведущее значение имеют:

- увеличение длительности свёртывания капиллярной и венозной крови;
- уменьшение концентрации одного из антигемофильных факторов (VIII, IX).

**Лечение гемофилии.** Кровотечение при гемофилии может возникнуть в любое время суток и длиться достаточно долго при отсутствии должного лечения. Детей с данным заболеванием необходимо *оберегать от травм, избегать удаления зубов путем тщательной санации полости рта и квалифицированной стоматологической помощи*. Больным детям не стоит бояться заниматься спортом и физкультурой. Родители должны поощрять это делать.

Молодые люди должны осознать, что поддержание физической активности очень важно для укрепления их мышц, связок и суставов. Мышечная слабость, отсутствие гибкости, и плохая координация движений — все это значительно повышает вероятность травмы сустава и последующего развития воспаления — **артрита**.

Медицинская помощь больным гемофилией *сводится к профилактике кровотечений, или же к введению фактора свертывания крови по требованию*. Профилактика предполагает вливание фактора свертывания крови с целью сохранения нормального свертывания крови у больного, предотвращения спонтанных кровотечений.

В Республике Беларусь все пациенты с тяжелой формой гемофилии А и В с профилактической целью получают препараты **коагуляционных факторов** для самостоятельного (или с помощью родственников) введения. Заместительная терапия — основной метод лечения гемофилии. С этой целью используют концентраты VIII и IX факторов свёртывания крови в индивидуальных дозах для каждого больного и вида кровотечения.

Пациенты со средней степенью тяжести получают лечение при возникновении геморрагических эпизодов.

**Профилактика гемофилии.** С целью профилактики рождения ребенка с гемофилией проводится медико-генетическое консультирование, возможна пренатальная диагностика.

Консультативная помощь пациентам оказывается на базе гематологических отделений областных больниц, консультативных центров крупных городов, республиканских научно-профилактических центров.

Врач-эпидемиолог службы  
главного врача-диетолога

О.И. Кондратова