

17 апреля – Всемирный день гемофилии

Ежегодно в апреле один из дней здоровья посвящается гемофилии. Гемофилия - это наследственное заболевание, связанное с нарушением свертывания крови, когда любые порезы или незначительные травмы приводят к кровотечениям, которые организм не может остановить сам. Опаснее всего внутренние кровоизлияния, которые могут произойти, даже если человек слегка ударится локтем или коленом.

Причиной этого заболевания является дефицит факторов свертывания крови в результате изменения одного гена в X-хромосоме, который и отвечает за выработку специфических белков, участвующих в регуляции свертывания крови.

Наследственной гемофилией болеют исключительно лица мужского пола. Распространенность этой патологии в мире составляет 1 случай на 10-50 тыс. мужского населения.

Женщины передают измененную X-хромосому сыновьям, но сами этим заболеванием практически не болеют: наследственный дефицит факторов свертывания крови у женщин – очень редкое явление.

На тяжесть течения заболевания влияет степень дефицита факторов свертывания, вызывающих потерю способности крови к свертываемости

В зависимости от уровня дефицита этих факторов различают легкую, среднетяжелую и тяжелую степени заболевания.

При легкой степени гемофилии содержание факторов свертывания крови составляет 5-25% от нормы, кровотечения редкие, мало интенсивные, возникают при травмах, в ходе операции, при экстракции зуба. Выявляется обычно в школьном возрасте.

При среднетяжелой степени заболевания уровень факторов колеблется от 1% до 5% от нормы, геморрагические проявления (кровоизлияния в суставные сумки, мышцы) носят умеренный характер, в анализе мочи обнаруживают эритроциты. Обычно симптомы гемофилии появляются уже в дошкольный период.

При тяжелой степени заболевания уровень факторов свертывания крови очень низкий (ниже 1%), поэтому выраженные геморрагические проявления развиваются уже в раннем детстве: распространенные гематомы (скопления крови) на голове, усиленное кровотечение из пуповины у новорожденных, черный стул (мелена) в результате кровоточивости десен при прорезывании зубов или смене молочных на коренные, возможны кровоизлияния во внутренние органы. В некоторых случаях гематомы могут возникать без связи с травмами.

Признаки гемофилии

Характерными признаками гемофилии, которые свидетельствуют о дефиците факторов свёртывания крови и которые должны насторожить родителей, являются:

- различные синяки, кровоподтеки (в мышцах, под кожей и др.), связанные с незначительными ушибами - встречаются практически у каждого пятого человека с этим диагнозом и отличаются обширной зоной распространения, могут сопровождаться болевыми ощущениями, если сдавливается внутренний нервный ствол или сосуд;
- кровотечения из порезов, из лунки удаленного зуба, десен, после хирургических вмешательств, травм, которые возникают через 6-8 часов после травмирующих обстоятельств, то есть носят отсроченный характер;
- скопление крови в полости суставов (в коленных, локтевых, голеностопных и др.) при незначительной травме;
- появление крови в моче (гематурия - от 14 до 20% случаев), возникает самопроизвольно или после ушиба поясницы, может сопровождаться болевыми ощущениями по типу почечной колики;
- кишечное кровотечение — проявляется у 8% больных тяжелой формой гемофилии в виде «черного» жидкого стула, резкого головокружения, слабости, может провоцироваться приемом лекарственных средств (стероиды, анальгетики);
- кровоизлияние в брыжейку — вызывает приступ острых болей в животе, которые имеют сходную клиническую картину с острой хирургической патологией (аппендицитом, перитонитом, острой кишечной непроходимостью);
- геморрагические инсульты наблюдаются практически у 5% заболевших в результате кровотечения в ткань мозга, чаще у лиц молодого возраста (симптомы зависят от локализации очага кровотечения).

Эти симптомы должны стать поводом для обращения к педиатру и проведения дополнительных исследований крови на определение показателей свертываемости (коагулограмма). Также всегда можно посетить гематолога

Диагностическими признаками являются: увеличение времени свертывания крови и снижение количества факторов свёртывания крови.

Лечение

Лечение гемофилии заключается в приеме препаратов, которые компенсируют наследственный дефицит факторов свёртывания крови (заместительная терапия), так как полностью вылечить пациента от данного заболевания невозможно. Дозировка зависит от вида и степени тяжести заболевания.

Выделяют 2 направления в лечении гемофилии:

1. профилактическое введение концентратов факторов свертывания крови пациентам с тяжелой формой гемофилии 1-3 раза в неделю для предупреждения развития кровотечений, а также дополнительное введение препаратов перед хирургическими вмешательствами, включая удаление зубов;
2. лечение в период обострения заболевания, когда дефицитные факторы свертывания крови вводятся в лечебной дозировке.

Медицина не стоит на месте.

В арсенале гематологов имеются эффективные препараты для предотвращения и снижения частоты кровотечений с ингибиторной формой гемофилии А (наследственным дефицитом фактора VIII).

В Брестской области у гематолога наблюдаются 4 пациента с этой формой гемофилии, которые в течение года бесплатно получают эти лекарственные средства. Благодаря им они могут посещать школу и детский сад, что значительно улучшает их социальный статус и помогает интегрироваться в современную жизнь. До этого дети обучались на дому и не посещали детский сад.

Прогноз жизни для пациентов с этим заболеванием в настоящее время благоприятный.

Профилактика гемофилии.

Профилактика предполагает проведение медико-генетического консультирования супружеских пар, имеющих отягощенный семейный анамнез по гемофилии.

Главный внештатный специалист
по детской гематологии главного
управления по здравоохранению
Брестского облисполкома

Т.И. Ноздрин-Плотницкая