

# 17 красавіка «Сусветны дзень гемафіліі»



**Гемафілія** – рэдкае спадчынае захворванне, звязанае з парушэннем працэсу згортвання крыві. Пры гэтым захворванні ўзнікаюць кровазліцці ў суставы, мышцы і ўнутраныя органы, як спантанныя, так і ў выніку траўмы ці хірургічнага ўмяшання.

Сістэма згортвання забяспечвае захаванне крыві ўсярэдзіне сасудаў, пры парушэнні іх цэласнасці (траўмы, медыцынскія ўмяшанні), не даючы ёй вылівацца вонкі, зачыняючы пашкоджанні адмысловымі згусткамі (тромбамі). Згусткі ўтвараюцца ў выніку біяхімічных рэакцый паміж малекуламі, якія прысутнічаюць у крыві кожнага чалавека. Пры вывучэнні сістэмы згортвання іх назвалі “фактарамі згортвання”.

Прычына падвышанай крывацечнасці пры гемафіліі – парушэнне сінтэзу малекул плазменных фактараў згортвання. У сувязі з гэтым адрозніваюць наступныя асноўныя формы гемафіліі:

- Гемафілія А – выклікана дэфіцытам VIII фактару згортвання;
- Гемафілія В – абумоўлена дэфіцытам IX фактару;

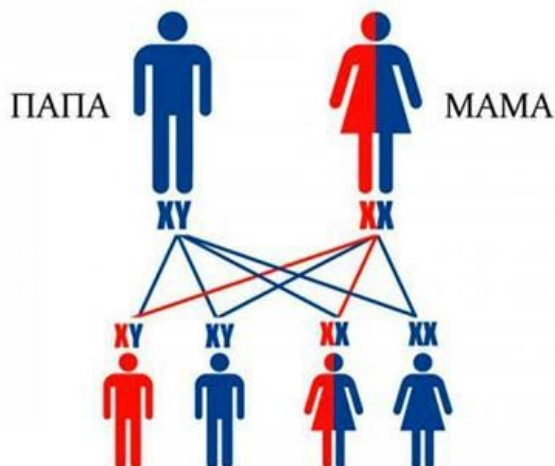
На долю гемафіліі А прыпадае 80% выпадкаў, гемафіліі У – 12%. На долю пакінутых 8% прыпадаюць іншыя парушэнні, абумоўленыя дэфектам выпрацоўкі фактараў або недахопам фактараў з іншымі нумарамі.

Гены гемафіліі знаходзяцца ў палавой X-храмасоме, якая перадаецца ад дзеда да ўнука праз здаровую дачку – носьбітку дэфектнага гена. Гэта значыць звычайна хваробай пакутуюць мужчыны, жанчыны ж выступаюць як носьбіткі гемафіліі і могуць нарадзіць хворых сыноў ці дачок-носьбітак. Па статыстыцы СААЗ прыкладна адно немаўля мужчынскага полу з 5000 нараджаецца з гемафіліяй А, па-за залежнасці ад нацыянальнай або расавай прыналежнасці.

## СХЕМА НАСЛЕДОВАНИЯ ГЕМОФИЛИИ

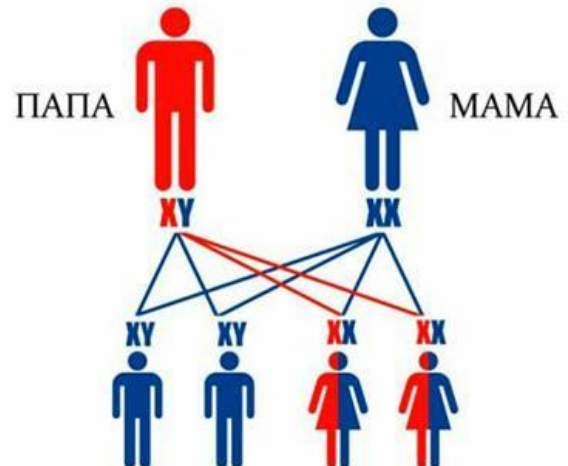
 = больной,  = переносчик,  или  = здоровый.

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.

### Симптомы гемофилии

Ведущими симптомами гемофилии А и В являются повышенная кровоточивость с первых месяцев жизни; подкожные, межмышечные,

субфасциальные, забрюшинные гематомы, обусловленные ушибами, порезами, различными хирургическими вмешательствами; обильные посттравматические кровотечения; гемартрозы крупных суставов, с вторичными воспалительными изменениями.

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, 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.

Характерным признаком гемофилии является отсроченный характер кровотечения, которое обычно развивается не сразу после травмы, а через некоторое время, иногда спустя 6-12 часов.

Гемофилия не обязательно передается по наследству. Спонтанные мутации человеческой ДНК происходят постоянно. И поэтому возможен вариант возникновения гемофилии в семье, где никто и никогда не страдал от этого заболевания – так называемая спорадическая гемофилия. Она встречается не так уж и редко – в трети всех случаев заболевания.

Для диагностики гемофилии применяется: коагулограмма, определение времени свёртываемости, добавление образцов плазмы с отсутствием одного из факторов свёртывания.

## **Лечение гемофилии**

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.

## **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, РНПЦ.