

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». 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.

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

Прогноз

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.