

Гемофилия

Выполнила студентка 77
группы Чернова М.Г.





Гемофилия

Гемофилия — наследственное заболевание, связанное с нарушением коагуляции, при этом заболевании возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы, как спонтанные, так и в результате травмы или хирургического вмешательства.



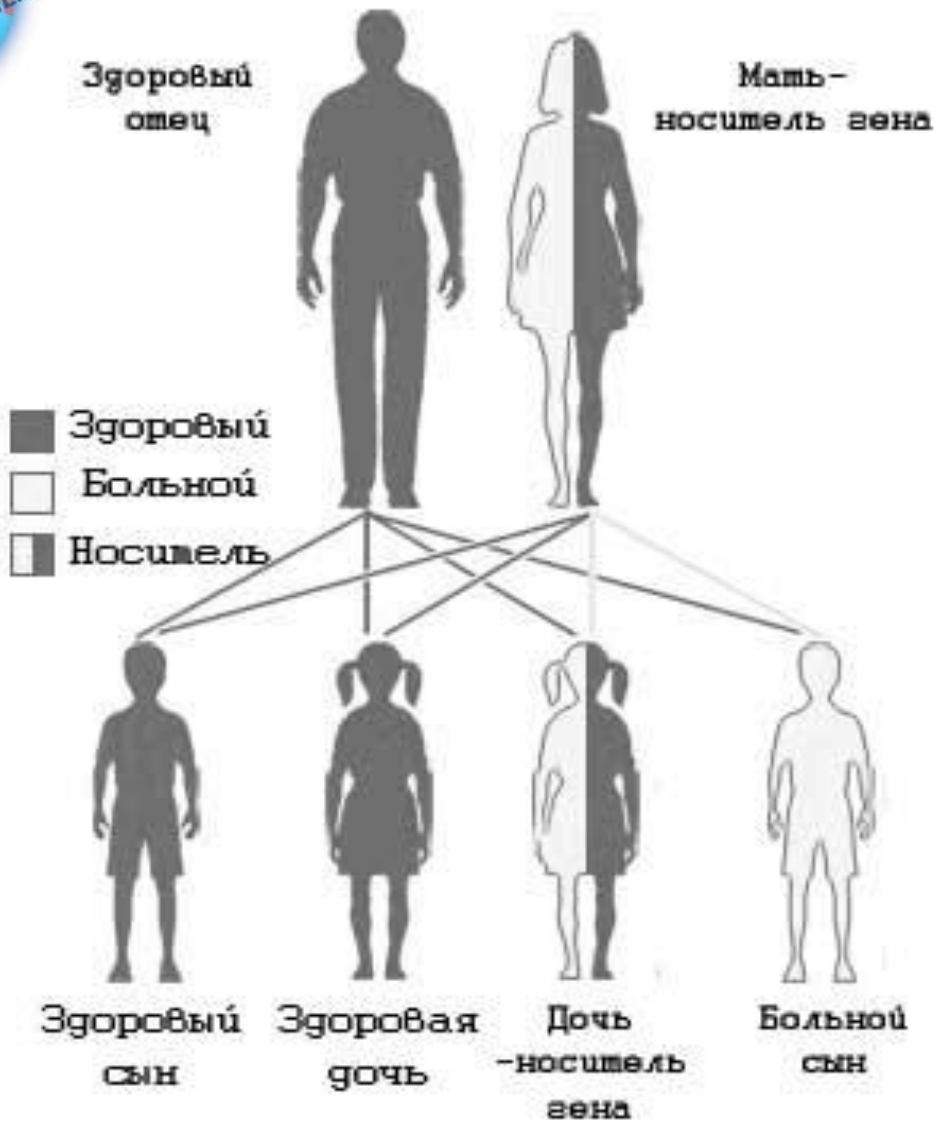


При гемофилии резко возрастает опасность гибели пациента от кровоизлияния в мозг и другие жизненно важные органы, даже при незначительной травме. Больные с тяжёлой формой гемофилии подвергаются инвалидизации вследствие частых кровоизлияний в суставы (гемартрозы) и мышечные ткани (гематомы).





Схема наследования гемофилии





3 типа гемофилии

Гемофилия А (рецессивная мутация в X-хромосоме) вызвана генетическим дефектом, отсутствием в крови необходимого белка — фактора VIII (антигемофильного глобулина). Такая гемофилия считается классической, она встречается наиболее часто, у 80-85 % больных гемофилией. Тяжёлые кровотечения при травмах и операциях наблюдаются при уровне VIII фактора — 5-20 %.





- Гемофилия В вызвана дефектным фактором крови IX (рецессивная мутация в X-хромосоме). Нарушено образование вторичной коагуляционной пробки.
- Гемофилия С вызвана дефектным фактором крови XI (аутосомная рецессивная мутация). В настоящее время гемофилия С исключена из классификации, т.к. ее клинические проявления значительно отличаются от А и В.



Ведущими симптомами гемофилии А и В являются повышенная кровоточивость с первых месяцев жизни; подкожные, межмышечные, субфасциальные, забрюшинные гематомы, обусловленные ушибами, порезами, различными хирургическими вмешательствами; гематурия; обильные посттравматические кровотечения; гемартрозы крупных суставов, с вторичными воспалительными изменениями, которые приводят к формированию контрактур и анкилозов.





Для диагностики гемофилии применяется: коагулограмма, определение времени свёртываемости, добавление образцов плазмы с отсутствием одного из факторов свёртывания. Хотя болезнь на сегодняшний день неизлечима, её течение контролируется с помощью инъекций недостающего фактора свёртываемости крови, чаще всего выделенного из донорской крови.





Некоторые пациенты вырабатывают антитела против замещающего белка, что приводит к увеличению необходимой дозы фактора или применению заменителей (свиной фактор VIII). В целом пациенты при правильном лечении живут столько же, сколько и здоровые люди. На настоящий момент для лечения используются концентраты факторов свертывания как полученные из донорской крови, так и рекомбинантные.





История заболевания

Обычно болезнью страдают мужчины (наследование, сцепленное с полом), женщины же носительницы гемофилии, которые сами ей обычно не болеют, но могут родить больных сыновей или дочерей-носительниц. Самой известной носительницей гемофилии в истории была королева Виктория; по-видимому, эта мутация произошла в её генотипе *de novo*, поскольку в семьях её родителей страдающие гемофилией не зарегистрированы.



Гемофилией страдал один из сыновей Виктории (Леопольд, герцог Олбани), а также ряд внуков и правнуков (родившихся от дочерей или внучек), включая российского царевича Алексея Николаевича.





Гемофилией страдал один из сыновей Виктории (Леопольд, герцог Олбани), а также ряд внуков и правнуков (родившихся от дочерей или внучек), включая российского царевича Алексея Николаевича.





Характеристика критериев жизнедеятельности:

- Способность к самообслуживанию
- Способность к самостоятельному передвижению
- Способность к ориентации
- Способность к общению
- Способность контролировать свое поведение
- Способность к обучению
- Способность к трудовой деятельности





Критерии диагноза:

- Рецидивы кровоточивости коагуляционного типа у юношей.
- Наследственный характер заболевания — передача от деда к внуку через здоровую мать.
- Изменение коагуляционных тестов:
 - общих — удлинение АПТВ и времени свертывания крови,
 - частных — резкое снижение уровня фактора VIII или IX.





Принципы диспансерного наблюдения

- контроль наличия паспорта больного гемофилией;
- отказ от внутримышечных инъекций;
- выполнение профилактических прививок лишь перорально или интраназально, в случае крайней необходимости допускается в/м введение препаратов в объеме до 2 мл;
- программа пренатальной диагностики гемофилии на основе молекулярно-генетических методов.





Принципы диспансерного наблюдения

- осторожность в применении НПВС, медицинских банок;
- профилактика травм — запрещаются контактные виды спорта, занятия, связанные с прыжками, падениями;
- выполнение плановых операций лишь после консультации с гематологом,
- рациональная профориентация — рекомендуется интеллектуальный или легкий физический труд.





Показания к экстренной госпитализации:

- нарастающая головная боль, признаки внутричерепной гипертензии;
- кровотечение при прикусывании языка;
- гематомы головы, шеи, полости рта;
- забрюшинные гематомы с острой болью.





Всемирный день гемофилии

Всемирный день гемофилии

(англ. World haemophilia day) - международный день, который отмечается по всей планете ежегодно, 17 апреля. «День гемофилии» не является нерабочим днём, если, в зависимости от года, не попадает на выходной. Впервые «Всемирный день гемофилии» отмечается в 1989 году.





«Всемирный день гемофилии», по замыслу ВОЗ и «Всемирной федерации гемофилии», призван привлечь внимание мировой общественности, политиков, чиновников от сферы здравоохранения и рядового медицинского персонала к проблемам с которыми ежедневно сталкиваются больные гемофилией и повысить их осведомлённость об этом наследственном заболевании, связанным с нарушением процесса свёртывания крови.





Вице-президент Всемирной федерации гемофилии по медицинским вопросам Элисон Стрит: «Для того, чтобы всесторонне удовлетворить потребности пациентов с гемофилией, необходимо эффективно применять междисциплинарный принцип работы с координацией усилий гематологов, ортопедов, стоматологов, физиотерапевтов, психологов, сотрудников социальной сферы».





Психологическая атмосфера в семье

- Будьте открытыми в общении и поощряйте других делиться тем, что их беспокоит.
- Не забывайте, что все по-разному адаптируются к сложившейся ситуации.
- Независимо от того, как члены вашей семьи справляются с ситуацией, уважайте их чувства.
- Придавайте значение потребностям всех своих детей, в том числе тех, у кого нет гемофилии.





Несколько базовых понятий, которые следует донести до каждого, кто проводит время с вашим ребенком:

- Опишите, что такое гемофилия, выбирая простые и точные формулировки
- Разберите основные признаки и симптомы кровотечения
- Обсудите основные приемы первой помощи: покой, лед, сжатие и подъем пораженной конечности





Оговорите допустимые для вашего ребенка виды спорта и игр и при необходимости давайте ему защитное снаряжение

Сообщите свою контактную информацию и не забывайте предупреждать о произошедших в ней изменениях





Подумайте над возможностью предоставить друзьям вашего ребенка те же самые базовые сведения о гемофилии, которые вы дали остальным своим детям. В этом вам могут помочь следующие ресурсы:

Справочник по гемофилии для детей - интерактивный справочник, в котором очень простым языком объясняется, что такое гемофилия и как она отражается на повседневной жизни. Этот инструмент позволяет быстро найти нужную информацию.





Твой образ жизни

Планируя свое образование, принимай в расчет то, что у тебя гемофилия, и при поиске образовательного учреждения учитывай ряд критериев.

Если ты похож на большинство студентов то, возможно, ты нервничаешь.

Расслабься; это совершенно нормально. Некоторые справляются со стрессом и обретают уверенность в себе благодаря осознанию того, что дела у них в порядке, и что сами они принимают правильные решения.





Оцени расстояние между учебным корпусом и общежитием. То расстояние, что кажется тебе нормальным сейчас, позднее может оказаться проблемой, если из-за травмы тебе придется передвигаться на костылях. Кроме того, продолжительная ходьба дает дополнительную нагрузку на ноги, что увеличивает вероятность внутренних кровоизлияний.





Насколько хорошо студенческий городок оборудован приспособлениями для людей с ограниченными физическими возможностями? Даже если сейчас все в порядке, нелишним будет подстраховаться.

Узнай, можно ли поселить тебя в комнату поближе к медпункту. Это будет особенно правильно, если ты не сам делаешь себе уколы, поскольку твой препарат и остальные принадлежности будут храниться там.





Посети медпункт и поговори с персоналом. Определи, насколько их возможности по предоставлению необходимых тебе медицинских услуг соответствуют твоему уровню комфорта. Какой у медпункта график работы, и насколько он согласуется с расписанием занятий, чтобы можно было свести к минимуму количество пропущенных часов учебы?

Кроме того, узнай, где находится ближайшее отделение скорой помощи, и как туда добираться.





Вероятно, самый главный совет – не допускай, чтобы гемофилия стала для тебя препятствием. Получая диплом о высшем образовании, ты обеспечиваешь свою будущую способность самостоятельно зарабатывать себе на жизнь, выплачивать взносы за медицинскую страховку и продолжать свое лечение. Это, безусловно, заслуживает самого высшего балла.





Удобная обувь:

Для тебя, наверное, не секрет, что шлепанцы – не идеальная обувь для того, чтобы расхаживать по студенческому городку. Травмы тебе ни к чему. Рассчитывай на то, что ходить придется больше обычного, и не поспеши на покупку удобной обуви, которая будет смягчать толчки и поддерживать стопу.





Высыпайся:

Рядом нет родителей, чтобы пилить тебя за то, что ты не ложишься спать вовремя, поэтому придется самому себя контролировать. Как показывают научные исследования, сон влияет на общее состояние здоровья, а также на способность к обучению. Кроме того, сон помогает в борьбе со стрессом. Держи себя в форме и не устраивай ночных бдений. Это благоприятно скажется как на твоём самочувствии, так и на оценках.





Здоровое питание и занятия безопасными видами спорта:

Теперь, когда ты обрел самостоятельность, постарайся не превращаться в классического первокурсника, набрав около 7 кг. Делай свой выбор в пользу здоровых продуктов и не забывай о необходимой физической активности. Здоровому организму куда легче справиться с кровотечением или другой травмой.





Денежные вопросы:

То, насколько хорошо ты распределяешь денежные средства, является хорошей тренировкой твоей будущей финансовой самостоятельности. Поскольку лечение гемофилии сопряжено с высокими расходами, тебе следует научиться управлять своими средствами и страховыми выплатами. Составь бюджет и следуй ему. Если во время учебы в колледже родители обеспечивают тебя деньгами, не перекладывай на них необходимость отслеживать твои расходы.





Пункт медицинского обслуживания:

Тебе нужно договориться с персоналом по поводу поставок фактора свертывания крови, инфузий и хранения материалов. При необходимости сотрудники могут даже договориться с почтовым отделением о том, чтобы по прибытии коробки с лекарством быстро помещались в холодильник. Не забудь записать телефон медицинского пункта в свой мобильный, а также помести этот номер на видном месте у себя в комнате.





Новый центр лечения гемофилии:

Если ты переходишь в ЦЛГ поблизости от твоего нового места жительства, позаботься о том, чтобы заранее перевести туда свою медицинскую карту. Если тебе меньше 18 лет, родителям придется написать заявление о выдаче карты. ЦЛГ по месту жительства также может посодействовать в тебе решении таких вопросов, как выписка постоянно действующих распоряжений для местного отделения скорой помощи, поставка фактора свертывания крови.





Скрывать ли свою гемофилию?

Решение за тобой, но все же имей в виду, что рассказать хоть кому-то о ней придется. Тебе будут нужны посвященные в твою проблему люди, способные помочь в случае необходимости, например, при кровотечении, травме, или необходимости вызвать скорую помощь. В качестве подходящей кандидатуры может выступить твой куратор. Обращение за помощью вовсе не делает тебя менее самостоятельным. Всего лишь более зрелым и ответственным за свое здоровье.





Хранение и безопасность фактора свертывания крови

Если ты вводишь себе лекарство самостоятельно, тебе, возможно, потребуется холодильник, стоящий в каком-нибудь в надежном месте или рядом с твоей комнатой в студенческом общежитии. Тебе также будет нужен план, чтобы придерживаться схемы лечения, например, система напоминаний, которая поможет тебе не отклоняться от курса.





Борьба со стрессом:

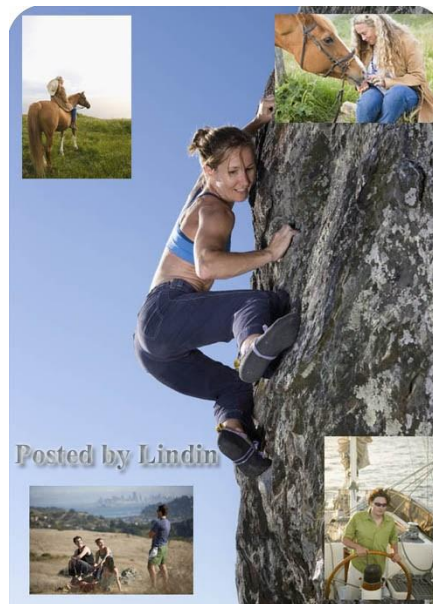
Стресс может приводить к развитию или даже усугублению кровотечений, однако, как известно, учеба в колледже в значительной мере сопряжена со стрессом. Практически все студенты в первые несколько месяцев жизни в студенческом городке сообщают о том, что в той или иной степени испытывают стресс, в связи с чем они могут менее сознательно относиться к своим потребностям в плане здоровья.





Борьба со стрессом:

Физическая активность и правильное питание помогут тебе преодолеть стресс. Также полезны различные методики расслабления. Следи за своим уровнем стресса и принимай соответствующие меры, чтобы справляться с ним.





Пропуск занятий:

Возможно, что из-за кровотечений тебе придется пропускать занятия. В подобных случаях обязательно обсуждай эту проблему со своими преподавателями. Если ты объяснишь причину своего отсутствия, зачастую преподаватель будет готов пойти тебе навстречу, продлив сроки сдачи работы или пройдя с тобой пропущенный материал.





Не таскай тяжести:

То, что ты собираешься поднять одновременно, будь то рюкзак, книги, ноутбук и т.д., не должно составлять более 20% твоего общего веса. В случае с рюкзаком равномерно распределяй вес при помощи наплечных ремней, а также поясного ремня, если он есть. Если у тебя сумка другого типа, носи ее близко к телу, чтобы лучше регулировать вес груза.





Всемирная федерация гемофилии

Всемирная федерация гемофилии и является федерацией, члены которой представляют национальные организации из 84 стран. Основная цель ВФГ способствовать организации специальных услуг, доступных для людей с гемофилией и родственными заболеваниями во всем мире.





Для достижения этой цели ВФГ разрабатывает программы медицинской, психосоциальной, научной и технической поддержки и организует центры профессиональной подготовки. В 23 международных центрах подготовки кадров (ИНТС) учатся люди, оказывающие помощь при гемофилии.





Цели ВФГ

1. Способствовать созданию и развитию системы услуг наивысшего уровня в диагностике, многопрофильной помощи и поддержке для людей с гемофилией и родственными заболеваниями во всем мире.





Цели ВФГ

2. Содействовать разработке и внедрению программ, решающих местные особенные проблемы, мешающие людям с гемофилией и их семьям в развивающихся странах получать всестороннюю помощь.





Цели ВФГ

3. Способствовать образованию и повышению квалификации людей, оказывающих помощь пациентам с гемофилией, а также самих пациентов, членов их семей, относительно организации медицинских услуг, общественной работы и взаимоотношений с окружающими наиболее эффективными способами.





Цели ВФГ

4. Поддерживать исследования в области лечения гемофилии и родственных заболеваний, а также развитие технологической базы исследований.
5. Стремиться к осуществлению своих целей через соответствующую организацию работы на международном, региональном и национальном уровнях.





Получай удовольствие от жизни,
развлекайся с друзьями, иногда
засиживайся допоздна. Просто не
забывай ставить свое здоровье на
первое место, и у тебя будут все
шансы провести годы учебы в
колледже с пользой и
удовольствием.

