



MEDICAL



Health Care
Doctor
Hospital
Pharmacist
Nurse
Dentist
First Aid
Surgeon
Emergency



MEDICAL



MEDICAL



MEDICAL



Health Care
Doctor
Hospital
Pharmacist
Nurse
Dentist
First Aid
Surgeon
Emergency



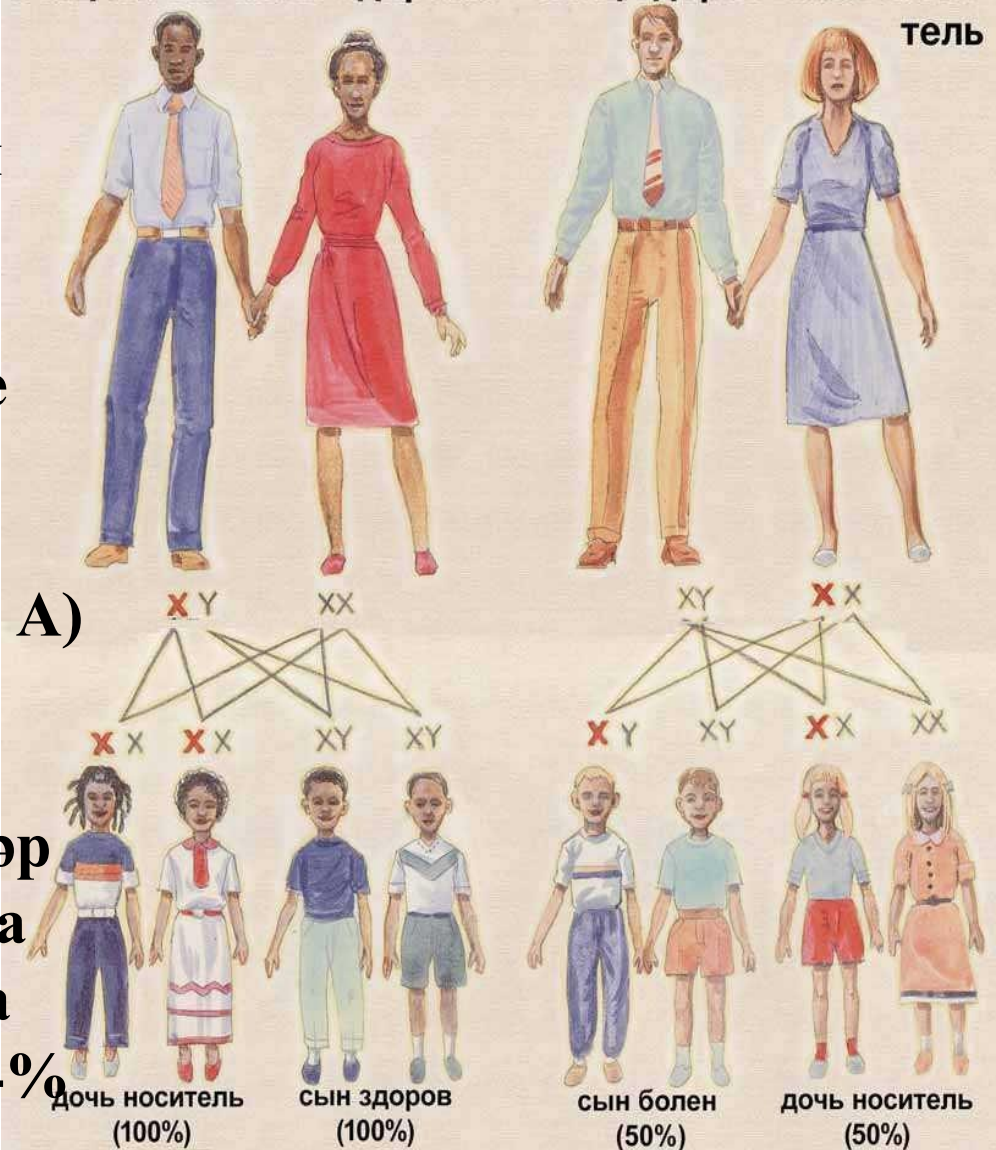
Гемофилия қан ұюына қатысатын плазмалық факторлар жетіспеушілігіне байланысты болатын, тұқым қуалайтын коагулопатиялар қатарына жатады.

Гемофилия термині негізінде қан ұйытатын екі ақаудың болуына байланысты: VIII фактор дефициті (гемофилия А) және IX фактор дефициті (гемофилия В).

Гемофилиямен аурушандық әр елде әр түрлі 100000 ер адамға шаққанда 6,6-дан 18 жағдайға дейін кездеседі, осының 87-94% гемофилияның А-түрі.

Схема наследования гемофилии

отец болен мать здорова отец здоров мать носитель



Классификация гемофилии по степени тяжести:

Степень тяжести	Уровень фактора свертывания крови
Тяжелая	менее 1% от нормы
Средняя	1-5% от нормы
Легкая	5-40% от нормы

Участки кровоизлияний при гемофилии [1]

Серьезные	Суставы
	Мышцы
	Слизистые носа, рта, десен, мочевого тракта
Жизненноугрожающие	Внутричерепные
	Шея/горло
	Желудочно – кишечный тракт

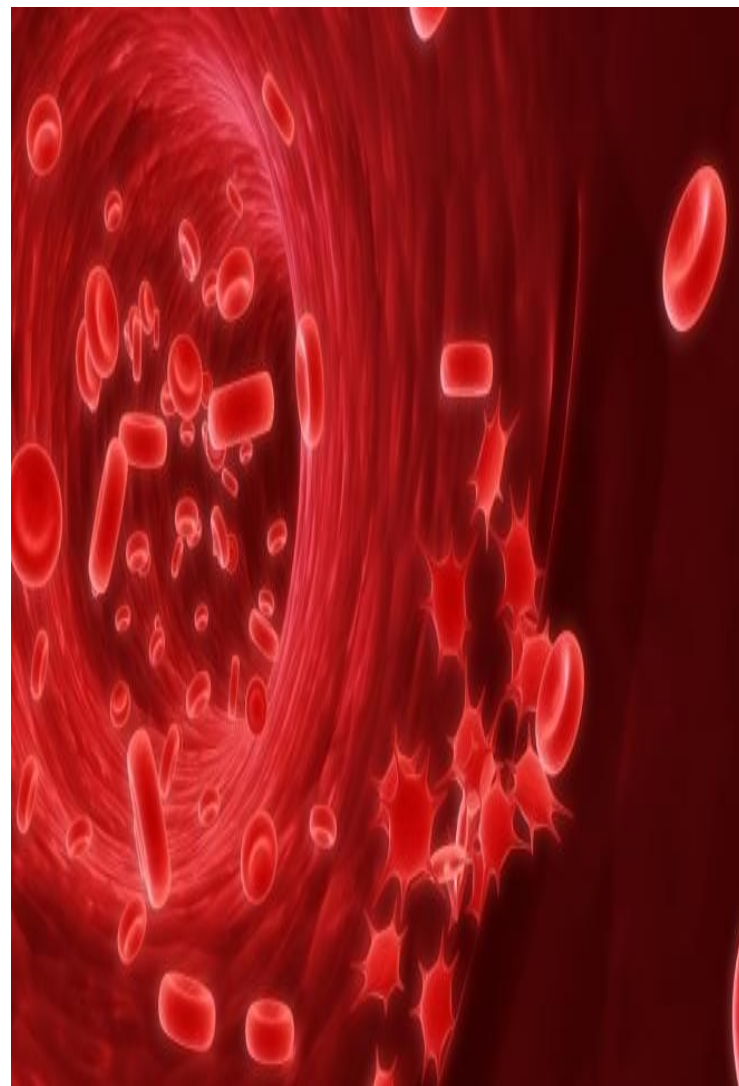
Гемофилия А – VIII фактордың жетіспеушілігіне немесе прокоагулярлы бөлімнің молекулярлы аномалиясына (антигемофильді глобулиннің) байланысты, X-хромосома мен рецессивті байланысып берілетін, кең тараған тұқым қуалайтын коагулопатия.



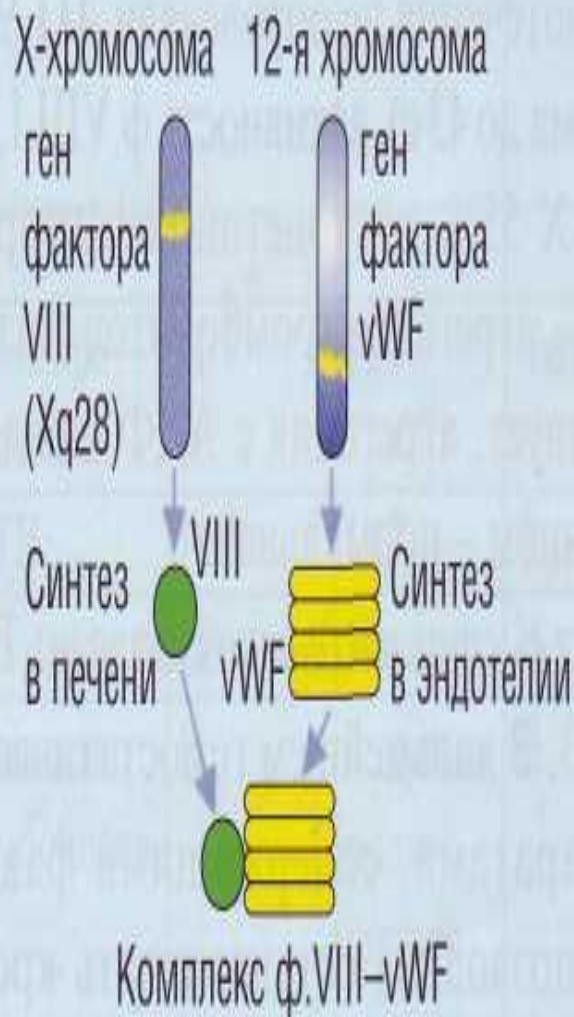
Гемофилия А этиологиясы және патогенезі.

Х-хромосомада орналасқан гемофилия гені, гемофилиямен ауыратын науқастан оның барлық қыз балаларына беріледі, олар өз кезегінде бұл генді өз ұрпақтарына береді.

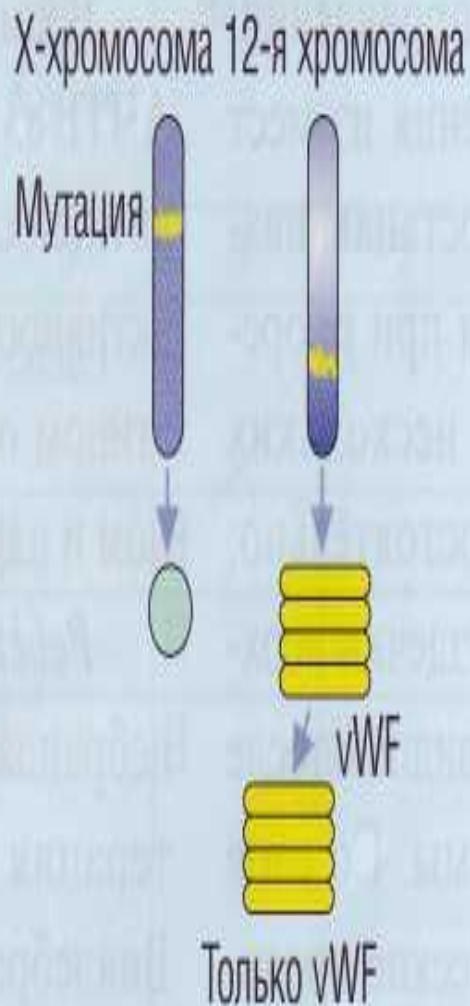
Науқастың барлық ұлдары науқастанбайды, өйткені сау анасынан бір Х-хромосома алады. Ауру тасмалдаушы болып табылатын әйел адамдар гемофилиямен ауырмайды өйткені екінші Х-хромосомасы сау болғандықтан, бірақта VIII-фактордың белсенділігі екі есе төмендеген. Бұл әйел адамдардың ұлдарының жартысы ауру болып тууы мүмкін, қыздарының жартысы тасмалдаушы болып тууы мүмкін.



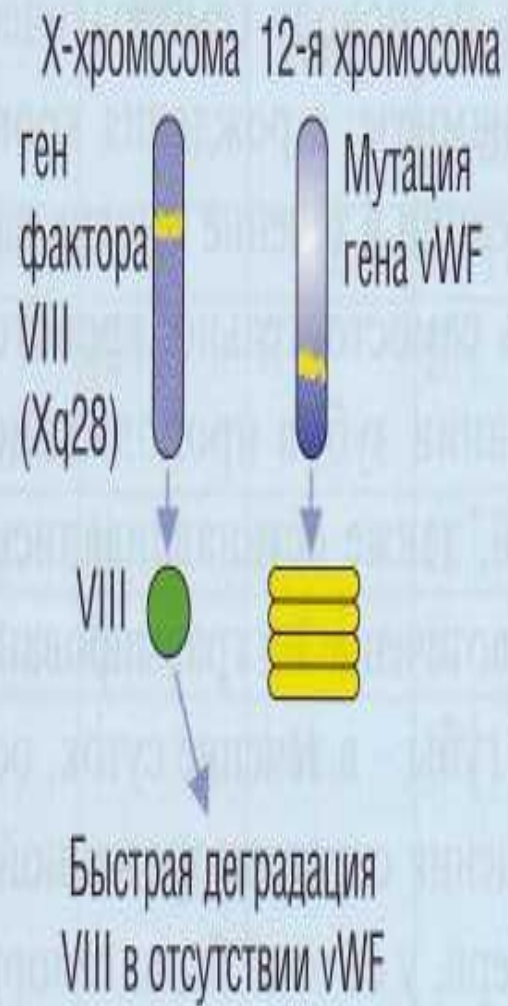
Норма



Гемофилия А



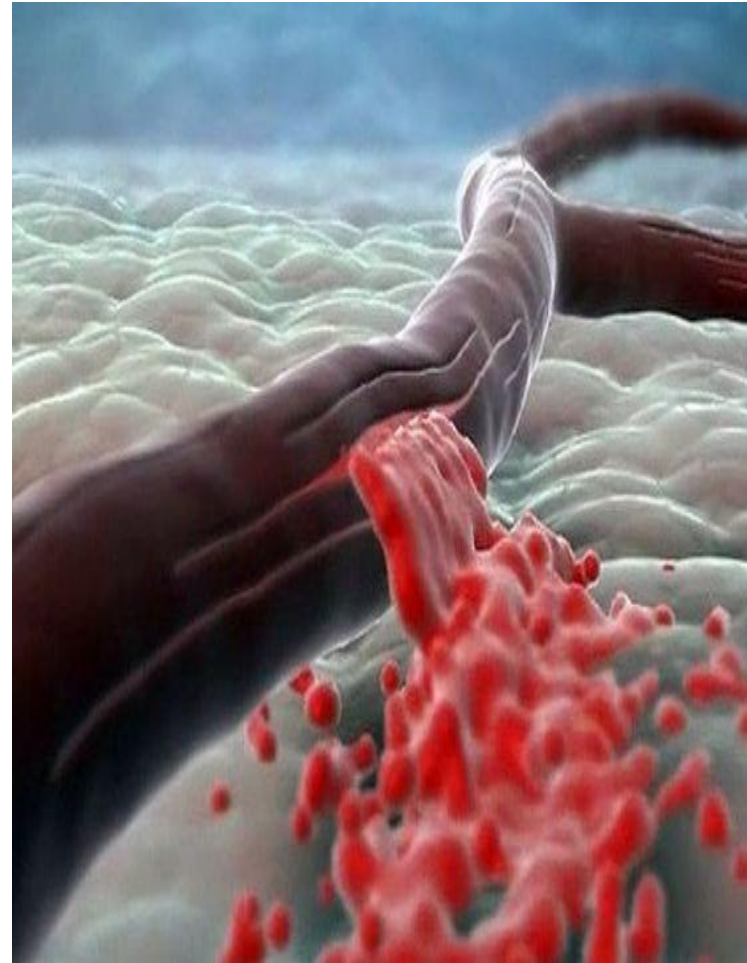
Болезнь Виллебранда



Гемофилия А

клиникалық көрінісі

Гемофилия кезіндегі геморрагиялық синдром, кішкене жарақатқа байланысты, қан құйылумен ерекшеленеді. Ересек науқастарда қан құйылу аяқ-қолдың ірі буындарына, сирегірек ұсақ буындарға, омыртқа аралықтарға болады. Жедел гемартроздар қайталанатын да созылмалы деструктивті геморрагиялық остеоартроздар қалыптасады.



Көбінесе көлемді тері астылық, бұлшық ет ішілік, субфасциялды, құрсақ ішілік қан құйылулар кездеседі, гематома ағзаларды қоректендіретін тамырларды басып тастауына байланысты тіндердің некрозын шақырады. іріндеп кетсе ауыр сепсис шақыруы мүмкін.

Гематома иек астында, мойында, тамақ пен жұтқыншақта орналасса жоғарғы тыныс жолдарын тарылтып асфиксия шақыруы мүмкін.

Гемофилия кезіндегі кез келген хирургиялық, стоматологиялық т.б айласулар, антигемофильді препараттарды енгізуді талап етеді.



ДВС-синдром на фоне стафилококковой септицемии



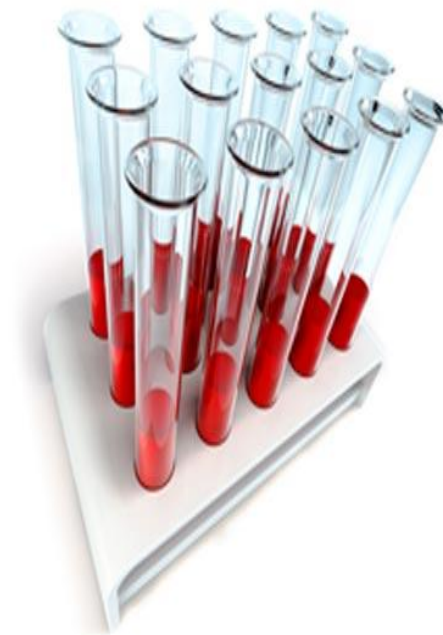
Острый гемартроз коленного сустава у больного гемофилией



Обширные гематомы у пациента с гемофилией

**Гемофилия В (Кристмас ауруы) – 1Х
фактордың белсенділігінің
(тромбопластиннің плазмалық
компонентінің) жетіспеушілігінен
туындаған ,тұқым қуалайтын
гемморагиялық диатез.**

Х-хромосомамен рессесивті беріледі, 1Х
фактордың құрылымдық гені VIII-фактордың
генімен еш қатысы жоқ ,өйткені ол
хромосоманың басқа бөлігінде орналасқан. 1Х
фактордың гені, VIII-фактордың геніне
қарағанда 7-10 есе сирек мутацияланады,
сондықтан ол барлық гемофилияның 8-15 %
жағдайларында ғана кездеседі. Гемофилия В
мен ауыратын науқастардың көбінде 1Х
фактордың антигендері анықталмайды.



Гемофилия С (Розенталь ауруы).

Гемофилия Х1 фактордың (аутосомды рецесивті мутация), тапшылығынан дамидын тұқым қуалаушылық коагулопатия, негізінен еврей-ашкеназдарда. Қазіргі уақытта гемофилия С жіктелуден алынып тасталған, өйткені онын клиникалық көріністері А мен В дан біршама ерекшеленеді. 4-хромасомада орналасқан, сондықтан еркектер мен әйелдер бұл дертпен бірдей ауырады.



Гемофилия С жіктелуі:

- Латентті -қан өзінен өзі кетпейді, жарақаттан, операциядан ғана кетеді.
- Кіші -қан тіс жұлу сияқты кішігірім операциялар кезінде кетеді.
- Айқын -спонтанды қан кетумен сипатталады (мұрынның қанауы, тері қанталаулары) және жарақаттардан, хирургиялық операцияларда қан мол кетеді, әйелдерде меноррагия түрінде байқалуы мүмкін.

10.4. Основные (обязательные) диагностические обследования, проводимые на стационарном уровне:

- ОАК;
- ИФА на маркеры вирусных гепатитов (HbsAg) (в случае, если не выполнено на амбулаторном этапе до госпитализации в период до 3-х месяцев);
- ИФА на маркеры вирусных гепатитов HCV (в случае, если не выполнено на амбулаторном этапе до госпитализации в период до 3-х месяцев);
- ИФА на маркеры на ВИЧ (в случае, если не выполнено на амбулаторном этапе до госпитализации в период до 3-х месяцев);
- коагулограмма, включающая протромбиновое время по Квику, фибриноген, активированное частичное тромбопластиновое время, тромбиновое время;
- определение активности факторов VIII/IX;
- определение активности ингибиторов к факторам VIII/IX;
- тест восстановления (recovery);
- биохимический анализ крови (белок, альбумин, АЛаТ, АСаТ, билирубин, щелочная фосфатаза, креатинин, мочевины, глюкоза);

- ОАМ;
- группа крови и резус фактор.

10.5 Дополнительные диагностические обследования, проводимые на стационарном уровне:

- бактериологическое исследование биологического материала;
- сывороточное железо, ферритин;
- определение активности фактора Виллебранда;
- ристомицин-кофакторная активность;
- рентгенография органов грудной клетки;
- рентгенография суставов;
- эхокардиография;
- УЗИ органов брюшной полости (печень, селезенка, поджелудочной железа, желчный пузырь, почек, малого таза);
- УЗИ суставов, мягких тканей;
- компьютерная томография;
- магнитно-резонансная томография;
- ФГДС;
- бронхоскопия;
- колоноскопия;
- обзорный снимок органов брюшной полости и малого таза.

Ажырату диагнозы:

Гемофилия А мен В-ны ажырату үшін тромбопластин генерациясын қолданады, аутокоагулограммалық коррекциялық сынамалар қолданады:

□ **Гемофилия А** кезінде науқастың қан сарысуына, алдын ала барий сульфаты сіңірілген донор қанының сарысуын (IX- факторы жойылған, VIII-фактор сақталған) қосқанда қан ұюының бұзылысы жойылады. ұю бұзылысы, қалыпты қан сарысуын қосқанда жойылмайды, 1-2 күн бойы сақталады (VIII- фактор мен қоса, IX – факторы бар).

□ **Гемофилия В.** Гемофилия В-да коррекцияны BaSO₄-плазмасы емес, ескірген қан сары суы береді. Науқастың қанында антигемофильдік фактордың иммундық ингибиторы болса (гемофилияның ингибиторлық формасы) коррекцияны ескірген қан сары суы да , BaSO₄-плазмасы да бермейді, науқастың тамыр ішіне концентратты немесе донор сары суын енгізгеннен кейін , қан сары суында аздап жетіспейтін фактор деңгейі жоғарылайды. Ингибитор титрін науқастың қан сарысуын әр түрлі көлемде араластырып , сау донордың ұйыған қан сарысуын бұзатын көлемімен анықтайды.

Основные аспекты (цели) лечения гемофилии и ее проявлений в виде кровотечений:

- предотвращение кровотечений и повреждений суставов;
- безотлагательное лечение кровотечений;
- контроль над возникающими осложнениями включает в себя: контроль; повреждений суставов, мышц и других осложнений кровотечений;
- контроль развития ингибиторов;
- контроль вирусных инфекций, передаваемых через производные крови;
- внимание к психологическому здоровью;
- внимание к здоровью ротовой полости.

Перечень основных лекарственных средств с указанием формы выпуска (имеющих 100% вероятность применения) [8]:

Группа: Препараты, получаемые из крови, плазмозаменяющие средства и средства для парентерального питания (Препараты, получаемые из крови) [7]

- фактор свертывания крови VIII, лиофилизат для приготовления раствора для внутривенного введения во флаконе (при гемофилии А);
- фактор свертывания крови IX, порошок Лиофилизированный для приготовления раствора для внутривенного введения во флаконе (при гемофилии В);
- октоког альфа, лиофилизат для приготовления раствора для внутривенного введения во флаконе (при ингибиторной форме гемофилии А или В);
- мороктоког альфа, лиофилизат для приготовления раствора для внутривенного введения во флаконе (при гемофилии А);
- нонаког альфа, лиофилизат для приготовления раствора для внутривенного введения во флаконе (при гемофилии В);
- эптаког альфа, лиофилизат для приготовления раствора для внутривенного введения во флаконе (при ингибиторной форме гемофилии А или В);
- Антиингибиторный коагулянтный комплекс, лиофилизат для приготовления раствора для внутривенного введения во флаконе (при ингибиторной форме гемофилии А или В).

Гемофилия емі және алдын алуы:

- Кез келген себепті, гемофилиялық қансыраудың базисті емі жеткілікті мөлшерде, көк тамыр ішіне құрамында VIII-факторы бар қан препараттарын енгізу болып табылады.
- Жаңа алынған қан құйылады немесе тура гемотрансфузия жүргізіледі (басқа антигемофильдік препараттар болмаса), антигемофильдік сары су, VIII-фактор канцентраттары енгізіледі. Науқастың анасы науқасқа донор бола алмайды.
- Антигемофильдік препараттарды көктамырға ағынмен енгізеді, инфузияны 8-12 сағаттан кейін қайталайды (VIII- фактордың жартылай өмір периоды). Трансфузиондық емді бақылағанда қан сарысуындағы VIII- фактордың көлемдік деңгейіне назар аударады.

- Сыртқы қансырау кезінде трансфузионды еммен қатар жергілікті емді де қолданады: тромبوластин, тромбин, салқындатылған аминокапрон қышқылымен (5-6% ерітінді).
- Гемотомаларды хирургиялық жолмен емдейді. Тірек қимыл аппараты зақымданғанда комплексті ем.
- Физиотерапия, рентгенотерапия, бальнеологиялық әдістер қолданылады, ортопедиялық аппараттар, синовэктомия жасайды, ахиллопластика жасайды.

□ Қанды көп көлемде құю кезінде вирусты ауруларды жұқтыру қауіпі, гемолитикалық анемия туындауы мүмкін.

Форма заболевания	Степень тяжести	Коагуляционная активность факторов		Кровоизлияние в суставы
		VIII:C (%)	IX:C (%)	
Гемофилия А	Тяжелая	<2	100	+++
	Умеренная	2,1–5,0	100	+
	Легкая	5,1–10,0	100	+/-
Гемофилия В	Тяжелая	100	<2	+++
	Умеренная	100	2,1–5,0	+
	Легкая	100	5,1–10,0	+/-

Табл.1

Степени тяжести гемофилии

Препарат (производитель)	Способ получения	Инактивация вируса	Применение
<i>Иммунат (Baxter)</i>	Ионообменная хроматография	Двойная: сольвент-детергентная + термическая	Гемофилия А, ингибиторная гемофилия А, болезнь Виллебранда
<i>Козйт-ДВИ (Bayer)</i>	Хроматография	—" —	Гемофилия А, ингибиторная гемофилия А
<i>Эмоклот ДИ (Kedrion)</i>	—" —	—" —	—" —

Табл.2

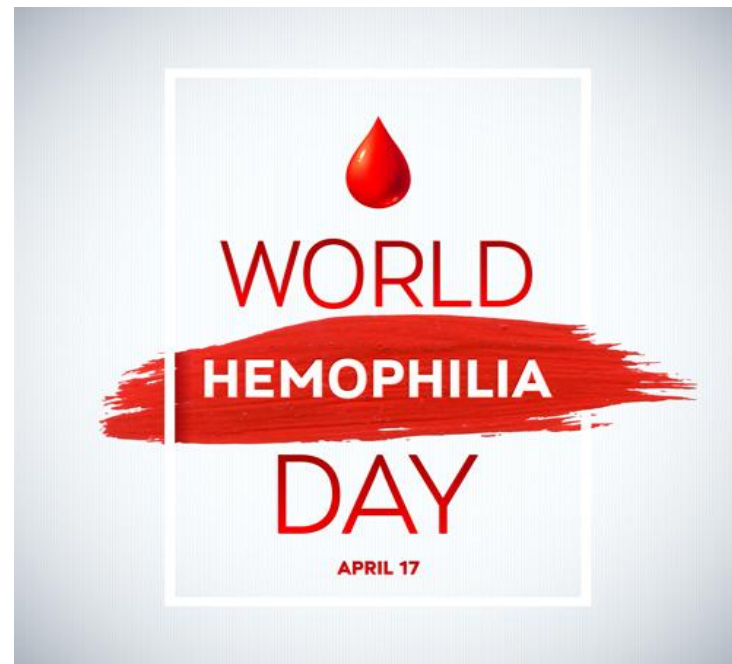
Концентраты фактора свертывания крови VIII, зарегистрированные в Украине

Препарат (производитель)	Способ получения	Инактивация вируса	Применение
<i>Иммунин (Baxter)</i>	Ионообменная хроматография	Двойная: сольвент-детергентная + термическая	Гемофилия В, Ингибиторная гемофилия В
<i>Аймафикс ДИ (Kedrion)</i>	Хроматография	—" —	Гемофилия В

Табл.3

Концентраты фактора свертывания крови IX, зарегистрированные в Украине

Гемофилия профилактикасы: бала кезінен жарақаттан сақтану, мамандықты дұрыс тандау, 10 күнде 1 рет VIII- фактор канцентраттарын көктамырға енгізу.



ҚОРЫТЫНДЫ

Қазірдің өзінде анық, бұл болашақ үшін гендік терапия. Қазірдің өзінде ұзақ уақыт сынақтар жүргізілуде ауыстыру бойынша гемофилиямен ауыратын науқастарға салауатты guest жауап беретін әзірлеуді жетіспейтін фактор ұюының. Бұл тұтас бір индустрия, ол жұмыс іздеп, дәрі гемофилия. Бірақ мұнда бәрі де оңай: шаг за шагом с әзірлемелермен жаңа тәсілдері мен емдеу әдістерін, адам ағзасы придумывает жаңа әдістері потустороннего араласу. Соңғы табыстары гендік инженерия үміт артуға мүмкіндік береді ең жақсы. Алайда, қандай жаңа витку эволюция әкеледі осындай түбегейлі адам ағзасына әсері, қазір тек болжауға болады.

«Қортындылай келе, ата-аналарға, гемофилиямен ауыратын балалар көп келеді өзіне. Қоспағанда, медициналық мәселелердің барлығы: воспитаете сіз өз баланың ипохондриком, қорқу ждущим соққы тағдыры, немесе адам, барабар өз реакциялар әр түрлі өмірлік жағдайлар, умеющим өмірге қуану, көру, айналасында тек қана қара бояу. Сіздің демеу болуы тиіс ақылға қонымды.