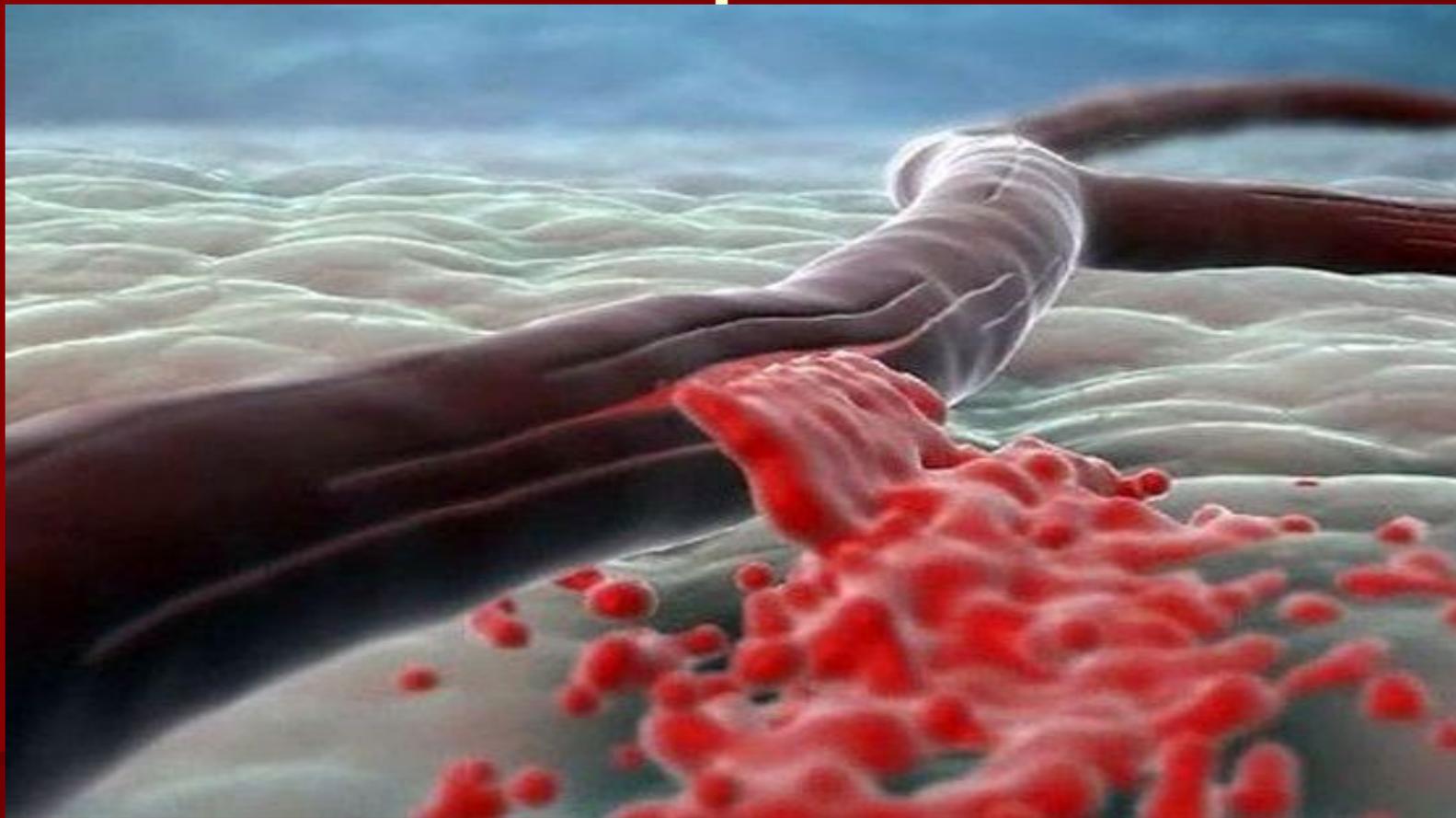




ВСЕМИРНЫЙ ДЕНЬ
ГЕМОФИЛИИ

17 АПРЕЛЯ

Гемофилия



Гемофилия

(несвертываемость крови) — одно из самых тяжелых генетических заболеваний, которая вызвана врожденным отсутствием в крови факторов свертывания VIII и IX. Протекание болезни сопровождается частыми кровоизлияниями в мягкие ткани, суставы и внутренние органы. В силу специфики протекания болезни первым страдает опорно-двигательный аппарат, что приводит к инвалидности и нетрудоспособности больных. Частые кровоизлияния в суставы приводят к их необратимым разрушениям. Кровоизлияние в жизненно-важные органы может привести к смерти больного.



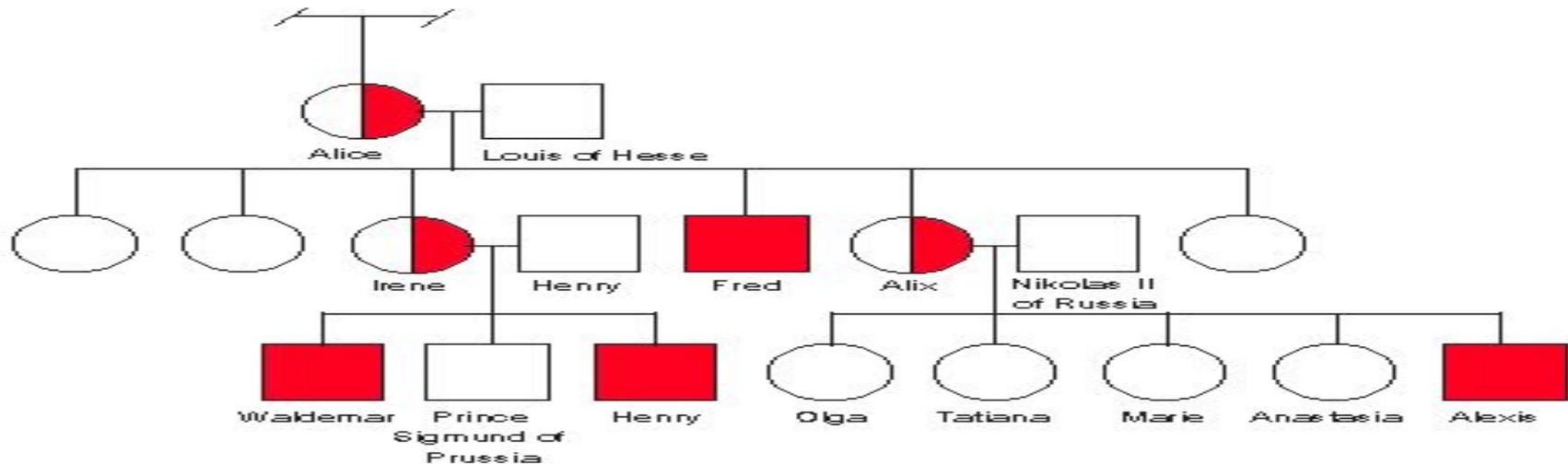
История

- Первые упоминания о гемофилии встречаются в Талмуде в V веке нашей эры.
- Научное исследование ведет начало с XIX века
- Только с 40-х годов XX века стали различать гемофилии А и В.
- Средняя продолжительность жизни больного гемофилией (до введения в практику концентратов факторов) составляла 19-20 лет, в настоящее время до 50-70 лет



История

- Наиболее ярким примером передачи гемофилии является родословная британской и европейских королевских семей.
- Болезнь была передана британской королевой Викторией. Она родила 9 детей.
- Две ее дочери были носительницами, сын болен гемофилией.
- Болезнь распространилась в европейских королевских домах. Так гемофилия через внучку королевы Виктории Аликс (Александра Федоровна) попала в Российский императорский дом и заболевание проявилось у цесаревича Алексея
- В настоящее время среди представителей королевских семей Европы нет больных гемофилией.



Эпидемиология, смертность

- ГА 1/5.000-10.000 новорожденных мальчиков
- ГВ 1/30.000 новорожденных мальчиков
- Смертность среди больных гемофилией в 2 раза выше смертности в популяции.
- Средний возраст:
Ранее при тяжелой форме 11-19 лет,
в настоящее время до 50 – 70 лет.
При умеренной и легкой формах немногим уступает средней продолжительности жизни мужчин в обычной популяции.

Этиология

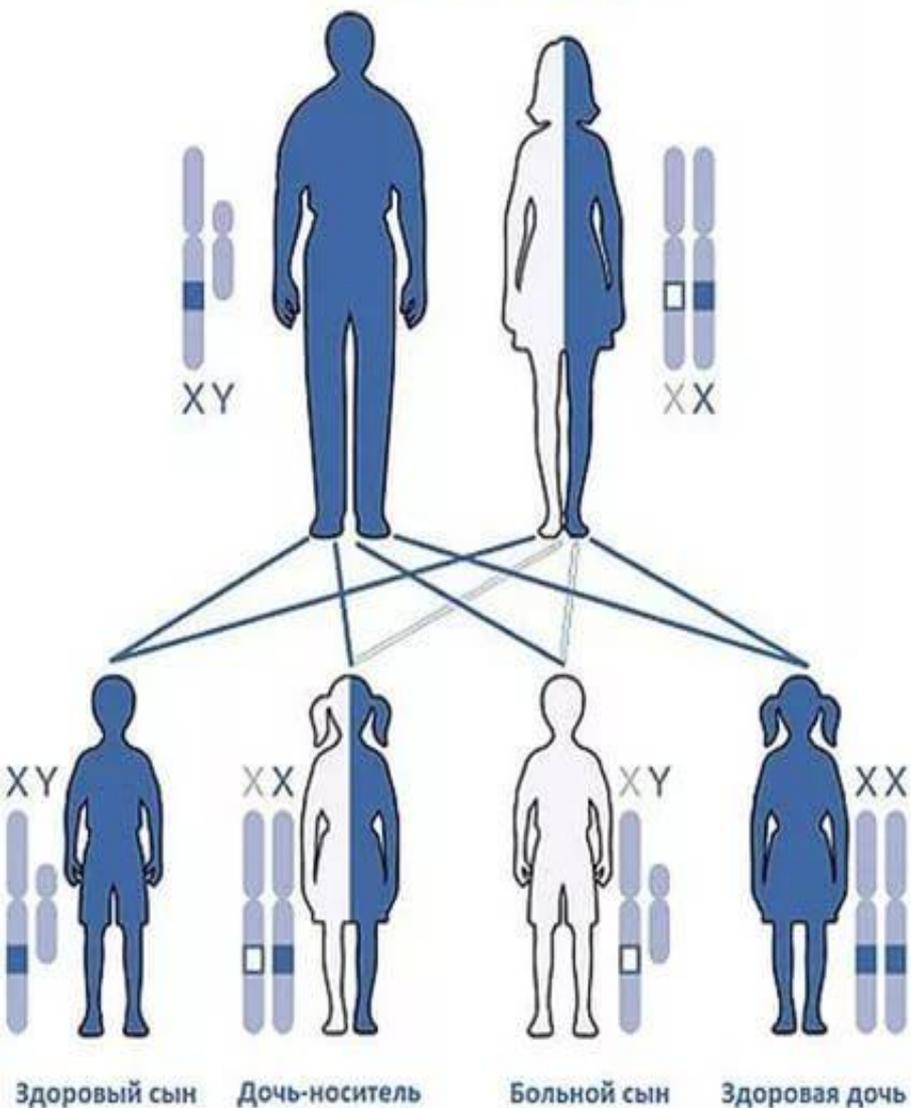
- Главной причиной развития гемофилии считают наследственный фактор.
- Крайне редко встречаются случаи «спонтанной гемофилии». Она появляется внезапно, хотя в семье ранее не было этого заболевания. В последующем, эта форма гемофилии передается традиционно – на генетическом уровне. Медицинские работники до сих пор не выявили точных причин развития болезни. Они считают, что это новая мутация гена.

Выделяют 3 варианта передачи гемофилии

- Мать является переносчиком гена, но отец – здоровый мужчина. В этом случае возможны 4 исхода, с вероятностью по 25%. Может родиться здоровый сын или здоровая дочь, больной сын или дочь-носитель.
- Мать – здорова, отец – болен гемофилией. При таком раскладе все сыновья будут здоровыми, а все дочери станут носительницами.
- Мать – носитель гена, а отец болен. В этом варианте может быть 4 исхода: здоровый сын, больная дочь, больной сын или дочь-носитель. У каждого исхода равные силы.

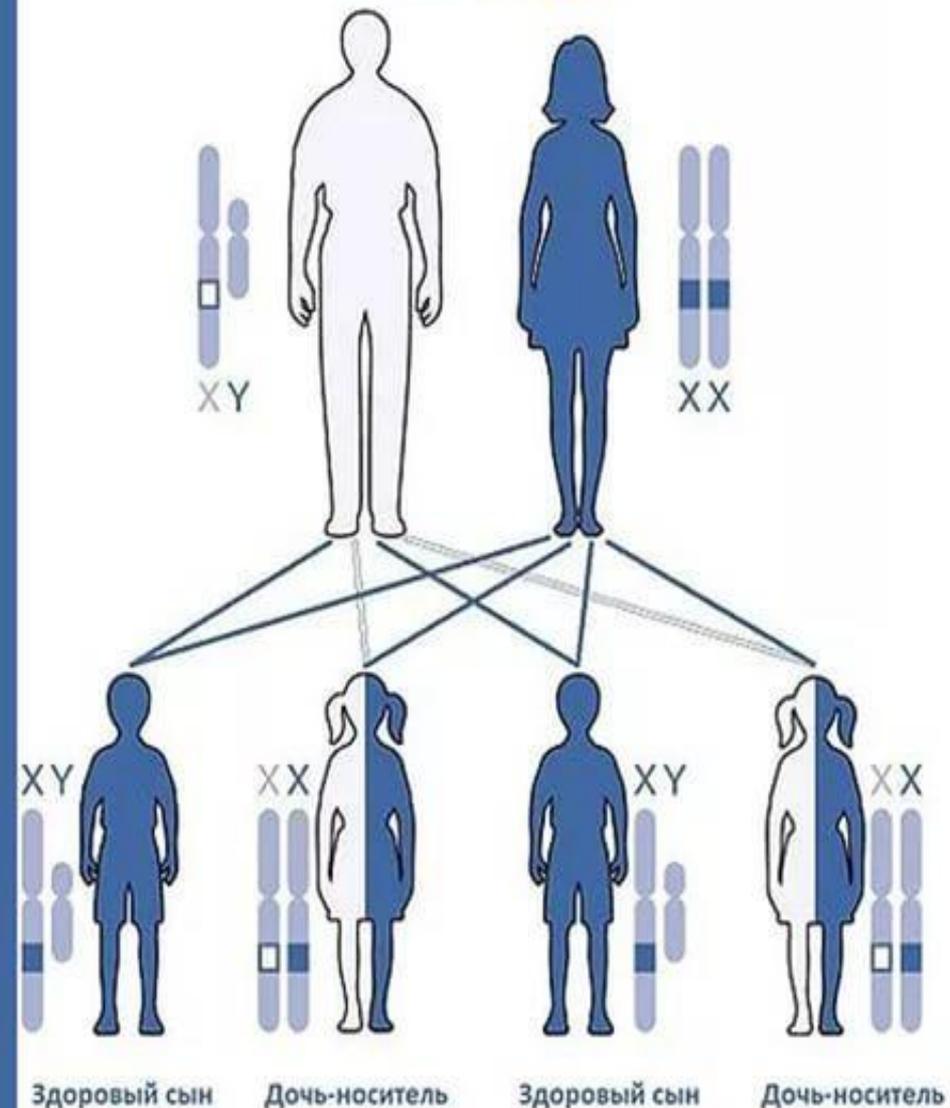
X-сцепленное рецессивное наследование

Отец: здоров
Мать: носитель

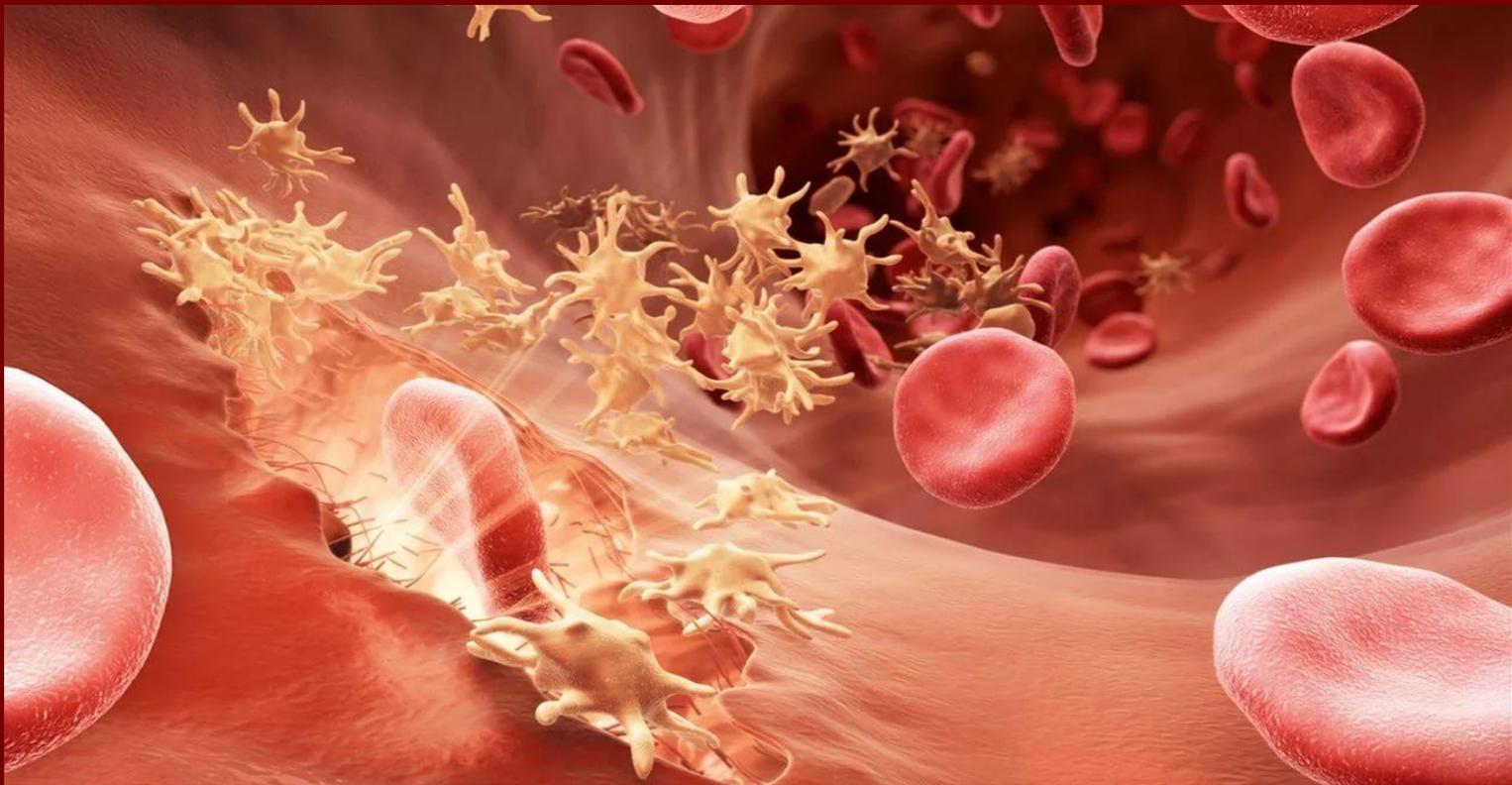


X-сцепленное рецессивное наследование

Отец: болен
Мать: здорова

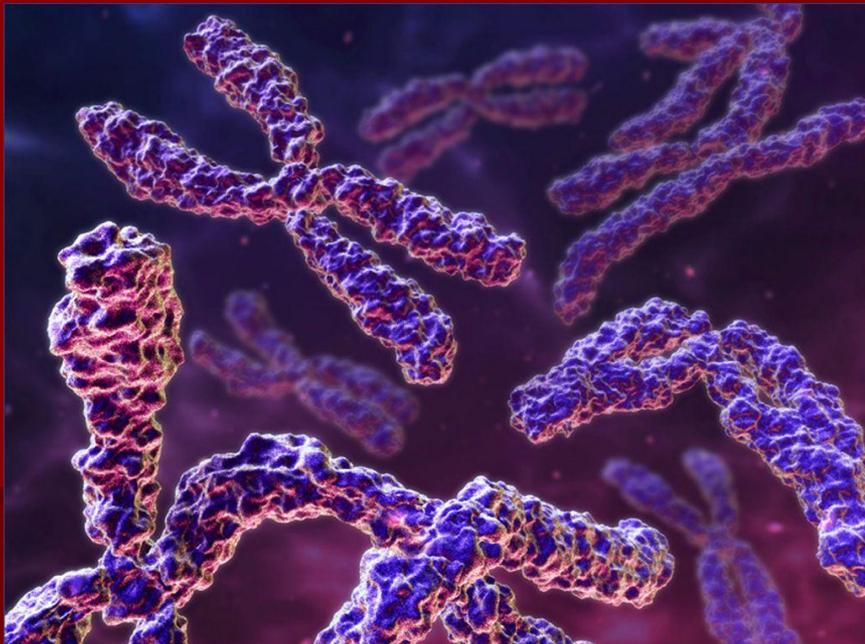


Гемофилия появляется из-за изменения одного гена в хромосоме X. Различают три типа гемофилии (А, В, С).



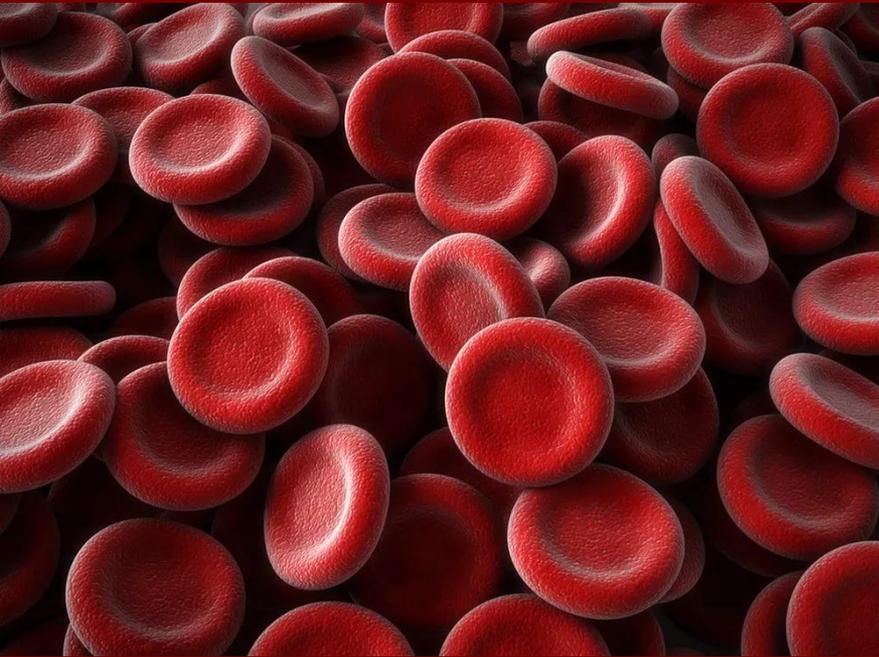
Гемофилия А

(рецессивная мутация в X-хромосоме) вызвана генетическим дефектом, отсутствием в крови необходимого белка — так называемого 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), известна в основном у евреев-ашкеназов. В настоящее время гемофилия С исключена из классификации, т.к. ее клинические проявления значительно отличаются от А и В.



Степень тяжести заболевания.

Согласно данным ВОЗ, для гемофилии А/В существует три степени тяжести заболевания:

- • тяжелая: уровень фактора VIII(IX) не превышает 0,1%;
- • средней тяжести: уровень фактора VIII(IX) от 1% до 5%
- • легкая: уровень фактора VIII(IX) от 5% до 30%
- В норме активность фактора VIII или IX составляет от 50% до 100%.

Клиника

Кровоточивость гематомного типа, проявляющаяся кровоизлияниями в крупные суставы конечностей (гемартрозы), подкожными и внутримышечными гематомами, обильными и длительными кровотечениями при травмах, гематурией. Реже наблюдаются забрюшинные гематомы, кровоизлияния в органы брюшной полости, желудочно-кишечные кровотечения.







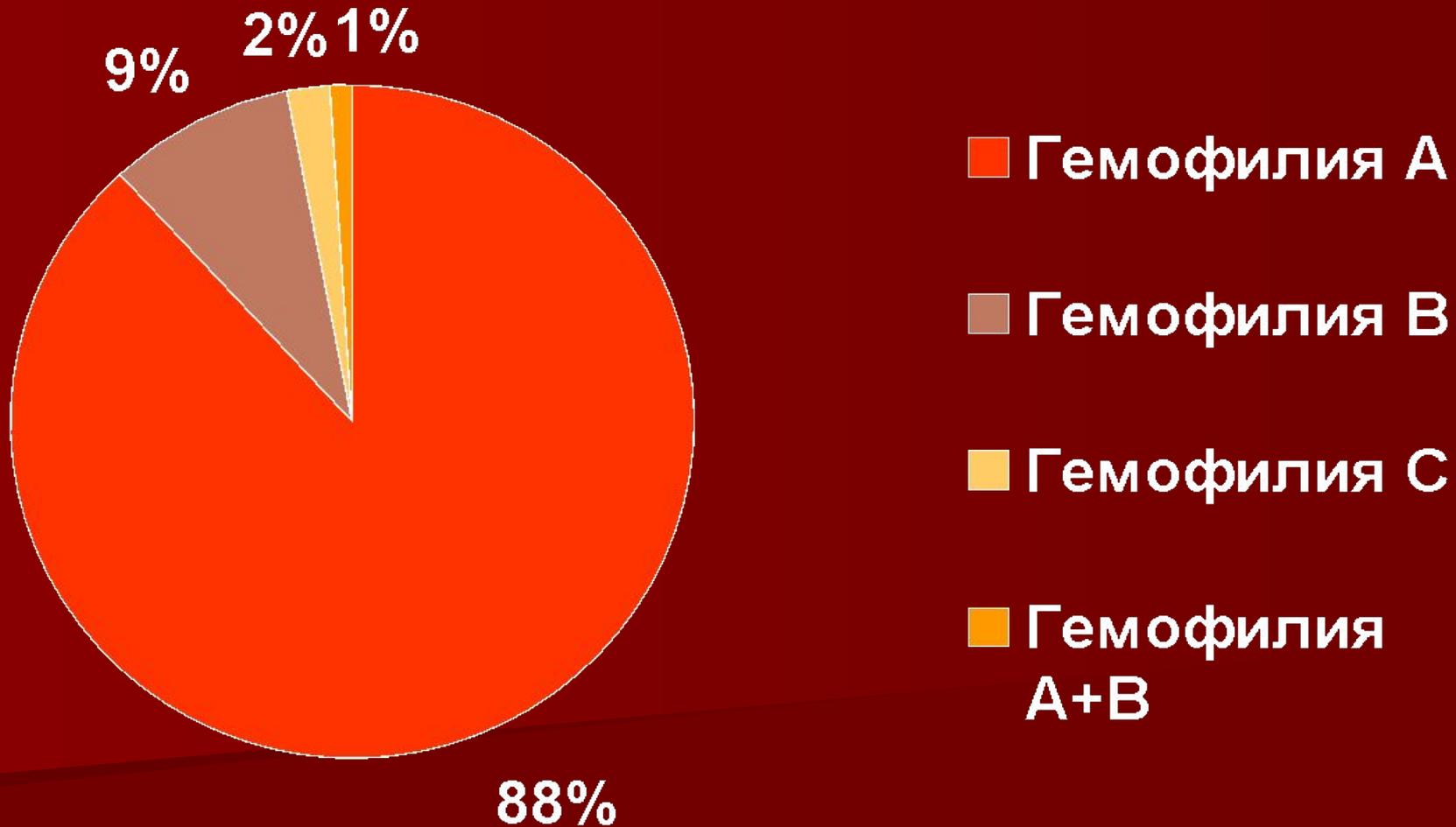
**Гематома у
новорожденного
ребенка**



**Гематома у ребенка
после выполнения
инъекции**



Эпидемиология



Клинически различают три разновидности поражения суставов при гемофилии:

- острые гемартрозы;
- хронические геморрагически-деструктивные остеоартрозы;
- вторичный ревматоидный синдром.

Течение болезни более тяжелое в детском возрасте и в юношеские годы. С возрастом течение болезни становится более легким, кровотечения бывают реже.



Диагностика гемофилии

-Анамнез

-Осмотр

-Вопрос окончательно решается при оценке гемостазиограммы, которая обнаруживает гипокоагуляцию вследствие резкого нарушения протромбинообразования.

Тесты, характеризующие первую фазу свертывания крови /образование внутреннего, кровяного тромбластина или протромбиназы/.

-Увеличивается время свертывания крови по Ли - Уайту, более 10 минут.

-АПТВ - активированное парциальное тромбопластиновое время. Широко в клинике используется определение АПТВ (норма - 35 - 45) , при гипокоагуляции удлиняется (при гемофилии - АПТВ больше 45").

Лечение

- основу лечения составляет **заместительная гемостатическая терапия концентратами VIII и IX факторов свертывания крови**. Необходимая доза концентрата определяется степенью выраженности гемофилии, тяжестью и видом кровотечения.
- При незначительных наружных кровотечениях (порезах, кровотечениях из полости носа и рта) может использоваться **гемостатическая губка, наложение давящей повязки, обработка раны тромбином**. При неосложненной кровоизлиянии ребенку необходим полный покой, холод, иммобилизация больного сустава гипсовой лонгетой, в дальнейшем – **УВЧ, электрофорез, ЛФК, легкий массаж**. Больным с гемофилией рекомендуется диета, обогащенная витаминами А, В, С, D, солями кальция и фосфора.

Профилактика

- Медико-генетическое консультирование пар на стадии планирования беременности: ранняя диагностика гемофилии на стадии пренатального (внутриутробного) развития.
- Профилактика гемартрозов (суставных кровоизлияний) и других кровотечений: диспансеризация больных, ведение определенного образа жизни с минимальным риском возможности травмирования, раннее использование допустимых видов лечебной физкультуры (плавание, атравматичные тренажеры).
- Хирургическая и изотопная синовэктомия (иссечение синовиальной оболочки суставов) — эффективный метод профилактики гемартрозов, как одного из самых распространенных осложнений гемофилии.
- Организация раннего введения антигемофилических препаратов на дому (выездные специализированные бригады, обучение пациентов в школе медицинских сестер).
- В наиболее тяжелых случаях показано систематическое (2-3 раза в месяц) профилактическое введение концентрата факторов свертывания крови.
- При хирургическом вмешательстве желательна консультация гематолога и введение недостающих факторов свертывания крови до развития кровотечения.