

Гемофилия

- Бұл қан ұю факторларының тапшылығынан болатын, жынысқа байланысты рецессивті жолмен тұқым қуалайтын ауру.
- Ауру жынысты балаларда кездеседі, бірақ дені сау әйелдер арқылы беріледі. VIII фактордың жоқтығына немесе тапшылығына байланысты гемофилия А және IX фактордың тапшылығына байланысты гемофилия В болып бөлінеді. Гемофилия А және В клиникалық көріністері және тұқым қуалаушылық сипатына байланысты бір-біріне ұқсас.
- VIII, IX факторлардың синтезі X-хромосомда орналасқандықтан, науқас қыз балалар патологиялық геннің облигантты тасымалдаушысы болып, ал барлық ұл балалар дені сау болады.
- Тасушы (кондуктор)-ананың ұлдары гемофилиямен ауруы мүмкіндігі 50% құраса, ал қыз балаларының тасымалдаушы мүмкіндігі де 50%-тті құрайды. Гемофилия А-ның кездесу жиілігі 10.000 еркектерде біреу болса, Гемофилия В-5 рет сирек кездеседі

Клиникасы

- Гемофилия клиникасы VIII фактордың төмендеу дәрежесіне байланысты. Жеңіл формада оның деңгейі 5-20%, орташа ауыр дәрежеде 2-5%, ауыр-1-2%, өте ауыр дәрежеде-0-1%.
- Гемофилия тән терең гематомалар, тері асты, бұлшықет арасына, буын ішіне қан құйылу. Қан кету көп, ұзақ уақытқа созылады. Олар жарақаттардан, хирургиялық қолданыстардан (мысалы тіс жұлу) болады. Ауру ұзақ уақыт жасырын өтіп, тек тіс жұлғаннан кейін білінуі мүмкін.
- Қан ағу бірден басталмай, біраз уақыттан кейін, кейде тіпті жарақат алғаннан соң ұзақ уақыт өткеннен кейін басталуы мүмкін.

- Тіпті саусақтан қан алу, бұлшықетке инъекция салу ұзақ уақыт тоқтамайтын қан ағуға, жайылмалы гематоманың пайда болуына әкеледі.
- Гемофилия А-ның манифестациясы бірінші жарты жылдықта, 2 жасқа толғанда, тіпті нәресте кезеңінде басталуы мүмкін (кефалогематома, кіндік қан тамырларынан қан кету т.б.).
- Гемофилияның ең бір негізгі көрінісі-буынға қан құйылу. Қан құйылу жиілігі бойынша бірінші орында тізе, одан кейін шынтақ, тобық, иық буындары, одан кейін ұсақ буындар тұр.
- Қатты ауырсыну пайда болып, буындар ісінеді, теріні сипап байқағанда ыстық, аяқ-қолы бүгілген. Қайталанған қан құйылу көбінесе алғашқы қан құйылған буындарда болады. Онда қабыну процесі дамып, деструктивті және қабыну өзгерістері пайда болады.
- Соңында гемартроз тірек-қозғалыс аппараттарында тұрақты, қайта орнына келмейтін өзгерістерге, яғни мүгедектікке әкеледі. Ең қауіптісі миға қан құйылу.
- Лабораториялық тексерулерде тромбоциттер санының қалыпты жағдайында қан ұю және қан ағу уақыты ұзарады. Рекальцификация уақыты ұзаруы.

Емі.

- Гемофилия диагнозы қойылғаннан кейін ата-анасымен әңгіме өткізіледі.
- Балаға бұлшық етке инъекция салуға болмайды
- Аспирин және тағы басқа қабынуға қарсы стероидты емес дәрілерді ішуге болмайды.
- Гемофилияда стоматологиялық аурулардың профилактикасын жүргізу маңызды орында:
- Балаға ауыз қуысына санация жүргізгенде пульпаға, перидонтқа әсер ету, тіс жұлу, басқа да операциялық қолданыстарды жүргізуге болмайды. Жарақат алдыруды болдырмау мүмкіндік шараларын қолдану қажет-баланы барлық жарақат әкелетін заттарға жолатпау керек.
- Баланың 1-немесе 2 жасында профилактикалық бағытта ерте қолданылған ем буынның зақым-дануына, қомақты қан кетуден сақтайды.
- Соңғы жылдарға дейін, донордың қан сарысуынан бөлініп алынған криопреципитат-VIII фактор препараты қолданылып келген. Бірақ бала гепатит В, С, ВИЧ-инфекциясы, цитомегалия, герпес инфекцияларын жұқтырып алу мүмкіндігіне байланысты криопреципитат өте сирек қолданылады.

- Қауіпсіз және нәтиже беретін VIII фактордың тазартылған концентраттар болып саналады. Жоғары дәрежеде тазартылған концентрат-тарға жатады: имунант (АҚШ), октанант (Швейцария), өте жоғары дәрежеде тазартылған концентраттар (рекомбинант, когенат АҚШ).
- Бұл препараттарды аурулар жақсы қабылдайды, аллергиялық реакциялар болмайды. VIII фактордың дозасын есептеу: 1 кг салмағына VIII фактордың 1 ЕД-сын инфузия арқылы тағайындағанда, ол қан сарысуындағы оның концентрациясын 2 ЕД/л жоғарлатады.
- Спонтонды қан кетуде VIII фактордың концентрациясын кем дегенде 5 ЕД/л дейін жоғарлату керек, шамалы қан кетуде 4 ЕД, хирургиялық қолданыстарда-10 ЕД/л дейін жоғарлатылады. Қан кетуде гемостатикалық губкадан томпондар, тромбин, омырау сүті жергілікті қолданылады.

Геморрагиялық васкулит

- Геморрагиялық васкулит – арнайы емес табиғатты көп этиологиялы ауру. Аурудың патогенезінде көптеген әсерлердің маңызы бар. Инфекционды агенттің (вирустар, стрептококктар), тамаққа және дәріге аллергияның вакцина және сары сулар енгізудің. Бұлар сенсбилизация туғызатын агент ретінде де және аурудың басталуына да ықпал етеді. Созылмалы инфекция ошақтарының да маңызы зор тонзиллит, гайморит, отит, қан құрт. Олар 80% жуық ауруларда анықталады. Сонымен қоса организмнің жауап беру қабілетінің де маңызы зор. Сырқат аллергияға икемділігі бар балаларда жиі кездеседі. ГВ көбінесе жасырын кезеңі байқалады (1-3 апта). Бұл этиологиялық фактордың әсері мен аурудың алғашқы белгілері пайда болған уақыт аралығы, бұл дерттің иммунопатологиялы негізді екенін дәлелдейді.

- Қысқаша айтқанда ГВ патогенезін келесідей деуге болады. Организмге антиген түскеннен кейін оған антиденелер және иммунды комплекстер түзіледі. Бұл реакция комплемент жүйесінің белсенділуімен және иммунды комплекстер мен Ig-дің, базофилдермен, семіз клеткалармен, тромбоциттармен адсорбциялануымен қатар жүреді. Вазобелсенді аминдердің босауы пайда болады. Олар тамырдың дилатациясын тудырады, олардың өткізгіштігін бұзады, тамыр қабырғасын жалаңаштайды. Бұлар эндотелий клеткалардың ыдырауына әкеп соғады, соның салдарынан иммунды комплекстердің (ИК) тамыр қабырғасына жабысуы жеңілдейді. ИК нейтрофилді гранаулоцитармен фагацитозы кезінде лизосомадан протеолитті ферменттер бөлініп шығады, олар әрі қарай тамыр қабырғаларын бұзады. Бұл процесстер көбінесе ұсақ тамырларда байқалады: прекапиллярларда, капиллярларда, артериоарда, венуларда. ИК қанмен айналысы олардың тері, бүйрек, буын, өкпе, ішек ұсақ тамырларында жиналуына ықпал етеді. Зақымдалуды комплекс молекуласының өлшемі анықтайды: ірі диспрессті молекулалар қантамырларын зақымдайды, кіші молекулалы комплекстер тамырдан өтіп тіндерде өзгерістер тудыруға әсер етеді.
- ГВ патогенезінде гемостаз жүйесінің коагуляциялық және тромбоцитарлық буындарының өзгерістерінің үлкен маңызы бар. ГВ кезінде қан ұю жүйесінің белсенділігі артады, соның салдарынан микротромбоздар пайда болады.
- Сонымен геморрагиялық синдром иммунды комплекстердің тамыр қабырғасына тікелей әсер етуі салдарынан пайда болады, гемокоагуляция белсенділігі артады, соның салдарынан көптеген микротромбоздар пайда болып, жайылған тамыр ішілік қан ұю байқалады.
- Қанның антикоагулянтты қасиеттерін тексергенде кейбір өзгерістер анықталған, атап айтсақ, антитромбин III мөлшері төмендеген, ол гепариннің плазмалық кофакторы болып табылады. Антикоагулянттық жетіспеушілігі аурудың бастапқы кезеңінде қан ұюдың белсенді факторларын қоршауға антитромбин III артығымен жұмсалғанға байланысты.

- Антиромбты белсенділіктің төмендеуі микротромбтардың түзелуіне ықпал етеді. Антитромбин III мөлшері 20-40% дейін төмендегенде гепарин еміне төзімділік пайда болады.
- ГВ кезінде гемокоагуляция механизмдерінің бұзылыстарын талқылау емді дұрыс тағайындауға көмектеседі.
- ГВ таралу жиілігі 10000 балаға шыққанда 23-26 құрайды. Көбінесе мектеп жасындағы балаларда кездеседі. Соңғы кезде ГВ жиілігінің артуы байқалады, ол аллергия тудыратын факторлардың артуы салдарынан аллергияға икемділігі бар балалар саны көбейуіне байланысты. Мұнымен қоса, ауыр ағымдағы жағдайлар мен 3 жасқа дейінгі балалардың аурушаңдығы жиі кездеседі. Геморрагиялық васкулиттің клиникалық суреттемесі әртүрлі және ол тамырдың зақымдалу дәрежесі мен орналасуына байланысты.
- Геморрагиялық васкулитке тән клиникалық көріністерге келесі синдромдар жатады: терілік геморрагиялық буындық, абдоминальдық, бүйректік. Көбінесе бірнеше белгілер қатарласып келеді – терілік-буындық, терілік-абдоминальдық түрі және т.б.
- Бүйректік синдром геморрагиялық васкулиттің кез келген түрінде байқалуы мүмкін.
- А.С.Калиниченко жіктелуі бойынша (1968) ажыратылады:- белсенділік дәрежесіне қарай: - I; II; III; - клиникалық және лабораториялық белгілеріне сүйене отырып;
- ағымына қарай – жедел 1,5-2 ай, жеделдеу 2-6 ай, созылмалды рецидивті 6 ай және одан көп
- асқынулары – инвагинация, асқорыту жолдарынан қан кету, перфорация, перитонит, постгеморрагиялық анемия, миға және басқа ағзаларға қан құйылу.

- Клиникада жиі кездесетін және аурудың өзіне тән симптомы ол терілік геморрагиялық бөртпе. Оның пайда болуы аурудың алғашқы белгісі болуы да мүмкін, бірақ кейде буындық пен абдоминалдық синдромдардан соң байқалады, ондай жағдайда диагностикасын қиындатады. Бөртпе көбінесе аяқта, тізе мен тобық буындары маңында, сол сияқты шынтақ пен білезік буындары маңайында орналасады. Геморрагиялық бөртпелер көбінесе симметриялы орналасады, дұрыс домалақ пішінді, петехиядан энхимозға дейін әр түрлі мөлшерде, бірікпейтін, анық қызыл түсті, өзінен соң қоңыр пигментация қалдырады, кейінен ізсіз жоғалып кетеді. Кейбір ауруларды, аурулардың бастапқы кезеңінде кртикарлы және папулезді элементтер байқауға болады, ол аурудың аллергиялық компоненті салдарынан. Бөрткеннің шығуы толқын тәріздес сипат алып отырады. 30-дан аса осындай толқынның байқағаны жазылған.
- Аурудың жиі және маңызды симптомына буындық синдром жатады. Ауырсыну ұшпалы, қабынудың барлық белгілері бар (қызару, қызуының жоғарлауы, ауырсыну), зақымдалған буын маңайында терілік геморрагиялық синдром байқалады. Көбінесе ірі буындар-зақымдалады. Буындық синдром қысқа уақытта, 2-5 күннің ішінде тарайды.

- Абдоминалды синдром кем дегенде аздаған болса да терілік және буындық белгілермен қосарласып көрініс береді. Ол белгілер болмағанда балалар көбінесе хирургиялық бөлімшелерге түсіп, кейде негізсіз операция да жасалынады. Тек операция кезінде ішекте сусерозды қанталанудың табылуы ГВ диагнозын қоюға көмектеседі.
- Абдоминалды синдром аяқ астынан пайда болады, ауырсыну толғақ тәріздес. Ұстама кезінде балалар мазасызданып, төсегінде аласұрып, аяқтарын ішіне басып арнайы жағдайда жатады. Пальпация кезінде ауырсыну біресе кіндік маңында, біресе асқазан маңында, біресе оң жақ маңында анықталады.
- Абдоминалды синдром диспепсиялық белгілермен сипатталуы мүмкін-жүрек айну, құсу, қан аралас жиі іш өту. ГВ абдоминалды түрі асқынуларымен өте қатерлі. Коллапспен және жедел постгеморрагиялық анемиямен өтетін проузды ішектен қан кету кездесуі мүмкін. Кейбір балаларда ішек инвагинациясы болады, сирек жағдайда ащы ішектің көптеген перфорациясы бапийқалады. Айқын абдоминалды синдром дәрігерден ерекше ықыласты керек етеді. Ең бастысы, дереу хирургиялық емді керек ететін асқынуларды дер кезінде анықтау қажет. Ол кезде аурулардың жағдайының нашарлауы үдейді, интоксикация артады. Қарағанда іштің қатаюы, тітіркенуі байқалады. Бұлар ГВ асқынбаған түрінде не кездеспейде, немесе әлсіз ғана білінеді.
- Бүйрек симптомы аурудың 2-4 апталығында пайда болады, әр түрлі дәрежеде байқалады. Көбінесе микрогематурия, альбуминурия түрінде аздаған өткінші зәр синдромы 2-4 апта байқалады да одан соң ізсіз кетіп қалады. Кейде гломерулонефрит туындауы мүмкін, ол нефритикалық синдроммен, нефротикалық синдроммен немесе аралас түрде болуы мүмкін. Жедел гломерулонефрит көбінесе жәйлі өтеді және бірнеше айлардан кейін сауығып кетеді. Кейбір ауруларды ол созылық ағым алуы мүмкін немесе созылмалы түрге ауысады да аурудың болжамын анықтайды

- Геморрагиялық васкулит-тамыр қабырғасының біріншілік зақымдалуымен өтетін ауру, сондықтан қан суреттемесіндегі өзгерістер арнайы емес. Негізінен олар дерттің ауырлығына сәйкес келеді. Аздаған нейтрофилезбен өтетін лейкоцитоз, ЭТЖ-ның жоғарлауы байқалуы мүмкін. Абдоминалдық синдромда солға жылжыған айқын нейтрофилезбен өтетін лейкоцитоз болады. ГВ асқынған ауыр түрлерінде анемия анықталады. Аурудың жедел фазасында тромбоцитопения байқалуы мүмкін. Қанның биохимиясында өзгерістер болады: СРБ-оң, сиал қышқылы деңгейінің жоғарлауы, диспротеинемия, гипоальбуминемия, а/г көрсеткіштерінің төмендеуі.
- Бұзылыстардың дәрежесін анықтау үшін, гепарин мөлшерін дұрыс тағайындауға және антикоагулянтты терапияны бақылау үшін қанның ұю жүйесін тексереді.

Емі

- . Жан-жақты және қатаң жекеленген болу қажет.
- Қатаң төсектік тәртіпті аурудың тек жедел кезеңінде ғана емес, сонымен қатар аурудың көріністері бәсеңдегенде де, рецидив болдырмау үшін, сақтау керек, орташа есеппен 4-6 жұманы құрайды. Тәртіпті кеңейтіп біртіндеп басталуы керек – төсектік, жартылай төсектік, сақтандыру, шынықтыру, жалпы. Төсектік тәртіп соңғы геморрагиялық бөртпе жоғалғаннан кейін 2 жұмадан соң алынады.
- Геморрагиялық васкулиттің жан-жақты емінде диетотерапияның үлкен маңызы бар. Негізгі ережесі-тамақтан аллергия тудыратын астарды алып тастау. Аурудың асқынбаған түрінің алғашқы аптасында ет, балық және сүт тағамдарын шектеу қажет. Абдоминалды синдромда ет және балық тағамдарын қоспайтын жараға стол тағайындалады. Бүйрек синдромы кезінде гломерулонефрит емінде қолданылатын диета принциптары сақталады: 1-ші аптада ет және сүт тағамдары алынып тасталған тұзсыз стол тағайындалады; 2-ші және 3-ші апталарда сүт тағамдарын қосу арқылы диетаны кеңейтеді, 4-ші аптада ет тағамдарын қосады. Тәртіп пән диета сақтау көп жағдайларда бүйректегі процестің асқынуын тудырмайды.

- ГВ медикаментозды ему бірнеше топтағы дәрілерді қолдануды қамтиды:
- тамырды бекітетін дәрілер
- десенсибилизациялау дәрілері
- антикоагулянттар
- кортикостероидты гормондар
- Қазіргі кезде кейбір авторлар тамырды бекітетін және десенсибилизациялайтын дәрілерді тағайындаудың қажеті жоқ деп есептейді. Олардың айтуынша аталған дәрілер әсерінен гемокоагуляциялық қасиеттер әрі қарай тереңдейді. Бірақта, балалардың ГВ шығу негізінде тегінде аллергиялық компоненттің маңызы үлкен, сондықтан антигистаминді дәрілер тағайындалады: тавегил, дибазол, пипольфен, фенкарол және т.б. тамырды бекітетін дәрілерден аскорбин қышқылын қолданады. Викасол мен аминкапрон қышқылын тағайындау туралы сұрақ тіпті өзгеше. Аталған дәрілер ГВ емінде қолданылмайды, себебі викасол қанның ұюын арттыратындықтан, ал аминакапрон қышқылы фибринолизге бөгет жасайтындықтан.
- Соңғы кезде ГВ емінде гепаринотерапияны кең қолданады. Гепарин тек антикоагулянттық әсер беріп қана қоймайды, сонымен қоса қабынуға қарсы және десенсибилизациялық көмек береді, тамыр қабырғасының өткізгіштігін реттейді.
- Гепариннің тәуліктегі мөлшері 100-500 бірлік мөлшерінде (БМ) 1 кг салмаққа. Гепаринотерапияның әсері жеке мөлшерді дұрыс есептегенде байланысты. Гепаринмен емді қанның ұю жүйесін қатаң бақылау арқылы жүргізеді. Егер қан ұю уақыты 2 есе ұзарса гепарин мөлшері дұрыс деп саналады. Егер қан ұю уақыты 2,5 есеге артса, дәрі енгізген жерлерде үлкен қан құюлар байқалса онда гепарин мөлшерін азайту керек.
- Гепаринотерапияның ұзақтығы аурудың ауырлығына байланысты, орташа есеппен 3-4 аптаны құрайды, бүйрек синдромы кезінде -2 ай.

- Кортикостероидты тағайындауға қатаң негіз керек. Ондай көрсеткіштерге жататындар: ГВ ауыр түрі, ауыр абдоминалды синдром, гломерулонефриттің нефротикалық түрі, кейде айқын және тұрақты буындық синдром болғанда, антигистаминді дәрілерден қорытынды болмаған жағдайда. Кортикостероидтарды тәулігіне 1 кг салмаққа 1,5-2 мг мөлшерде қысқа курспен (7-10 күн) тағайындайды, әрі қарай мөлшерін біртінделіп төмендетеді. З.С. Баркаган гепарин қанның ұюын арттырады, фибринолиз бен ЖГІҰ белгілерін тереңдетеді деп санайды. Сондықтан гормондарды антикоагулянттармен қатар қолдауды ұсынады.
- Антибактериалды ем созылмалы инфекция ошақтары болса, жара-некротикалық асқынулар және қосымша инфекция кезінде тағайындалғаны дұрыс. Буындық және абдоминалды синдромдар болса, дене қызуы көтерілсе, нейтрофилезбен өтетін лейкоцитоз және ЭТЖ жоғарласа антибактериалды ем қолданбайды, өйткені олар инфекцияға байланысты емес, ал негізгі процесс салдары.
- Терілік-буындық-абдоминалды түрі бар ауруларда интоксикация симптомдары, эксикоз белгілері, метаболикалық және су тұз өзгерістері айқын. Сондықтан оларға инфузиялық емді жүргізу қажет (глюкоза-калий-инсулин қоспасы). Абдоминалды синдромда көк тамырға тамшылатып новокаин ертіндісін құю жақсы әсер береді. Одан басқа, айқын ауырсыну синдромын жою үшін платифиллин, но-шпа, қолданады.

- Ауруханадан шыққаннан кейін балалар жергілікті ревматологиялық бағыттағы санаторияда 1-2 ай емделеді. Емханада диспансерлік бақылау 5 жыл бойы жүргізіледі: 3 жыл уақыт ішінде егулер, серологиялық сынақтар жүргізуге болмайды (туберкулин және т.б.). балаларға белсенді спортпен айналысуға, жазда күннің көзіне шығуға, физиопроцедуралар жүргізуге болмайды.

