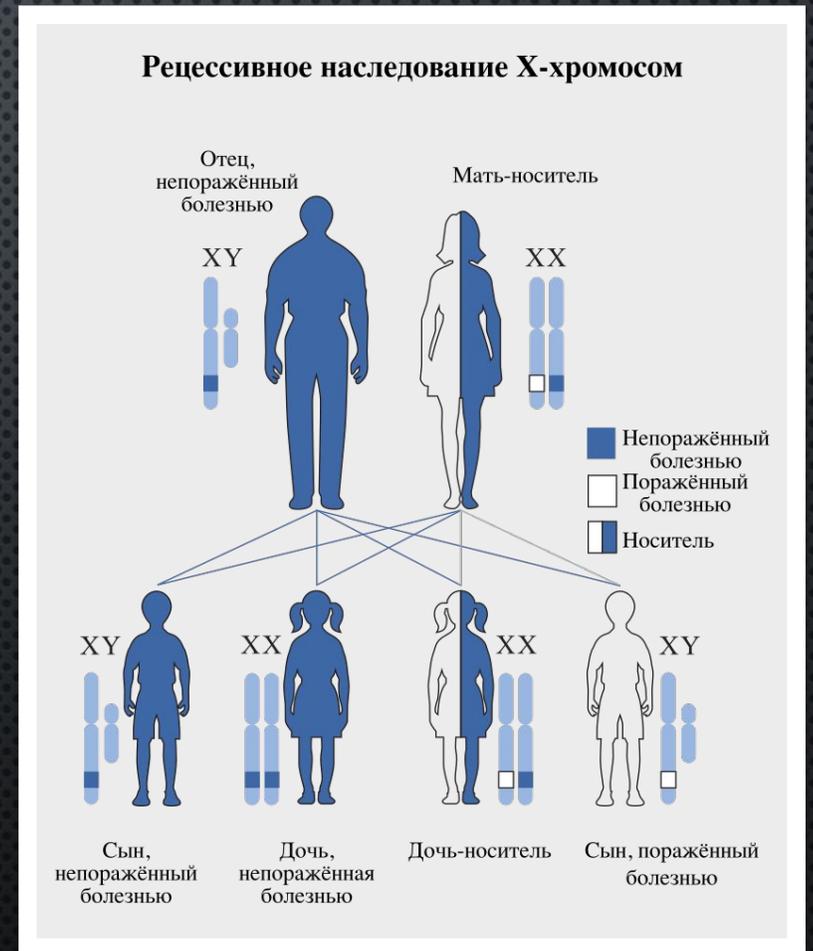


НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

ГЕМОФИЛИЯ

Гемофи́лия — редкое наследственное заболевание, связанное с нарушением коагуляции (процессом свёртывания крови). 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.



ГЕМОФИЛИЯ ПОЯВЛЯЕТСЯ ИЗ-ЗА ИЗМЕНЕНИЯ ОДНОГО ГЕНА В ХРОМОСОМЕ X. РАЗЛИЧАЮТ ТРИ ТИПА ГЕМОФИЛИИ (А, В, С).

- Гемофилия А (рецессивная мутация в X-хромосоме) вызывает недостаточность в крови необходимого белка. Такая гемофилия считается классической, она встречается наиболее часто, у 80—85 % больных гемофилией.
- Гемофилия В (рецессивная мутация в X-хромосоме) — недостаточность фактора плазмы IX. Нарушено образование вторичной коагуляционной пробки.
- Гемофилия С (аутосомный рецессивный либо доминантный (с неполной пенетрантностью) тип наследования, то есть встречается как у мужчин, так и у женщин) — недостаточность фактора крови XI, известна в основном у евреев-ашкеназов. В настоящее время гемофилия С исключена из классификации, так как её клинические проявления значительно отличаются от А и В.

СИМПТОМЫ

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

Обычно болезнью страдают мужчины, женщины же обычно выступают как носительницы гемофилии и могут родить больных сыновей или дочерей-носительниц. Всего в мире задокументировано порядка 60 случаев гемофилии (типа А или В) у девочек.

Наиболее распространённое заблуждение о гемофилии — это то, что больной гемофилией может истечь кровью от малейшей царапины, что неверно. Проблему составляют крупные ранения и хирургические операции, удаление зубов, а также спонтанные внутренние кровоизлияния в мышцы и суставы, обусловленные, по-видимому, уязвимостью стенок сосудов у больных гемофилией.



Гемофилия А.
Гемартрозы стопы
и коленных суставов.

ИЗВЕСТНЫЕ НОСИТЕЛИ

Самой известной носительницей гемофилии в истории была королева Виктория; по-видимому, эта мутация произошла в её геноипе *de novo*, поскольку в семьях её родителей страдающие гемофилией не зарегистрированы. Теоретически, это могло бы произойти и в том случае, если бы отцом Виктории являлся в действительности не Эдуард Август, герцог Кентский, а какой-либо другой мужчина (больной гемофилией), однако никаких исторических свидетельств в пользу этого не существует. Гемофилией страдал один из сыновей Виктории (Леопольд, герцог Ольбани), а также ряд внуков и правнуков (родившихся от дочерей или внучек), включая российского царевича Алексея Николаевича. По этой причине данное заболевание получило такие названия: «викторианская болезнь» и «царская болезнь».



ЦВЕТОВАЯ СЛЕПОТА (ДАЛЬТНИЗМ)

Дальтонизм, цветовая слепота, — наследственная, реже приобретённая, особенность зрения человека и приматов, выражающаяся в сниженной или полной неспособности различать все или некоторые цвета. Названа в честь Джона Дальтона, который впервые описал один из видов цветовой слепоты на основании собственных ощущений в 1794 году.

Джон Дальтон был протанопом (не различал красный цвет), но не знал о своей цветовой слепоте до 26 лет. У него были три брата и сестра, и двое из братьев страдали цветослепотой на красный цвет. Дальтон подробно описал свой семейный дефект зрения в небольшой книге. Благодаря его публикации и появилось слово «дальтонизм», которое на долгие годы стало синонимом не только описанной им аномалии зрения в красной области спектра, но и любого нарушения цветового зрения.



ПРИЧИНА НАРУШЕНИЙ ЦВЕТОВОГО ЗРЕНИЯ

У человека в центральной части сетчатки расположены светочувствительные рецепторы — нервные клетки, которые называются колбочками. Каждый из трёх видов колбочек имеет свой тип светочувствительного пигмента, характеризующийся определённым спектром поглощения. Первый тип пигмента, условно называемый "красным", имеет максимум чувствительности к спектру с максимумом 560 нм; другой, "зелёный" — с максимумом 530 нм; третий, "синий" — с максимумом 430 нм.

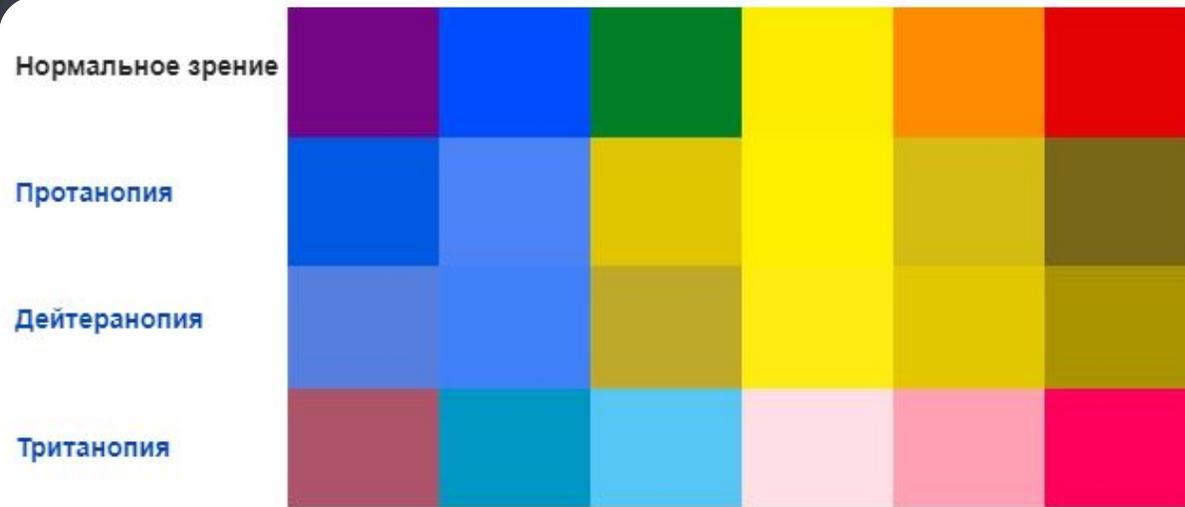
Люди с нормальным цветным зрением имеют в колбочках все три пигмента (красный, зелёный и синий) в необходимом количестве. Их называют трихроматами. Сочетание красного, зеленого и синего цветов позволяет различать многочисленные тона. Когда отсутствует один или нескольких пигментов или пигмент присутствует, но в недостаточном количестве, возникают проблемы с восприятием цвета.

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ

Клинически различают полную и частичную цветовую слепоту.

- Ахроматопсия (ахромазия, ахроматопия, монохромазия) — полное отсутствие цветного зрения, наблюдается реже всего.
- Частичная цветовая слепота
- Нарушение восприятия красной и/или зелёной части спектра:
- Дейтераномалия — наиболее частый случай, встречающийся у ~5-6 % мужчин и ~0,3-0,4 % женщин.
- Протаномалия, протанопия, дейтеранопия — по ~1 % и ~0,1 у мужчин и женщин соответственно.
- Нарушение восприятия синего и жёлтого участков спектра:
- Тританомалия, тританопия — нарушение цветовых ощущений в сине-фиолетовой области спектра, встречается крайне редко — менее 1 % у мужчин и женщин. В отличие от красно-зелёной аномалии, данное нарушение не зависит от пола, так как вызвано мутацией в 7-й хромосоме.

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ



КОНЕЦ, =(