

ГЕМОФИЛИЯ

Работу выполнил:
Руденко Алексей
студент 113 группы
специальность «Лечебное дело»

г. Курган, 2017г.

МЕХАНИЗМ ГЕМОКОАГУЛЯЦИИ

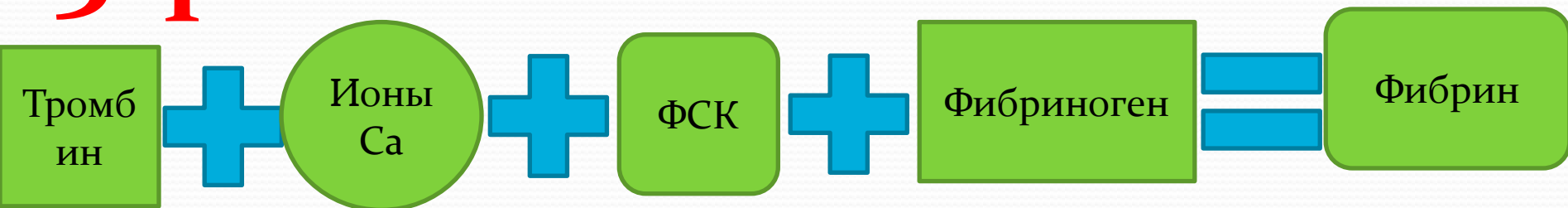
1 фаза



2 фаза

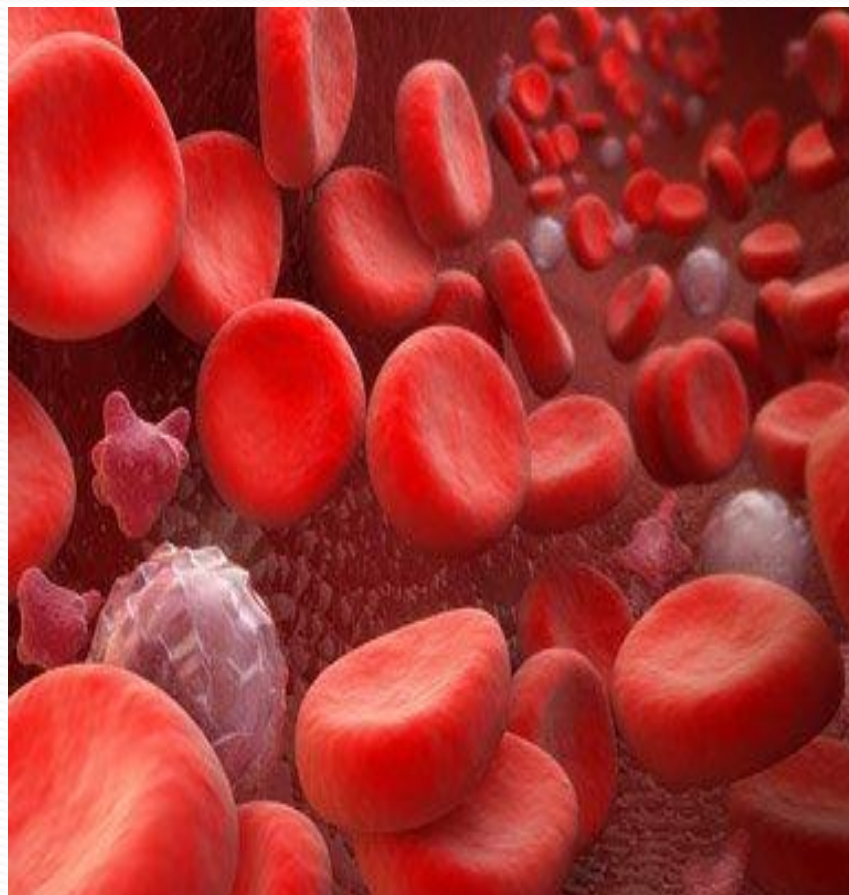


3 фаза



ГЕМОФИЛИЯ

- Редкое наследственное заболевание, связанное с **нарушением процесса свертывания крови**. 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**.



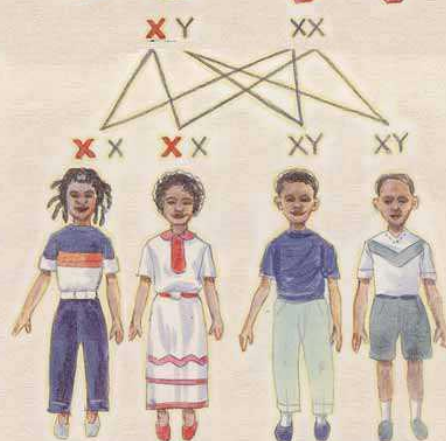
Причины появления

- Гены, обуславливающие развитие гемофилии, сцеплены с половой X-хромосомой, поэтому **заболевание наследуется по рецессивному признаку по женской линии. Наследственной гемофилией болеют практически исключительно лица мужского пола. Женщины являются проводниками (кондукторами, носителями) гена гемофилии, передающими заболевание части своих сыновей.**
- У здорового мужчины и женщины-кондуктора с одинаковой вероятностью могут родиться как больные, так и здоровые сыновья. От брака мужчины, больного гемофилией со здоровой женщиной рождаются здоровые сыновья или дочери-кондукторы.

Схема наследования гемофилии

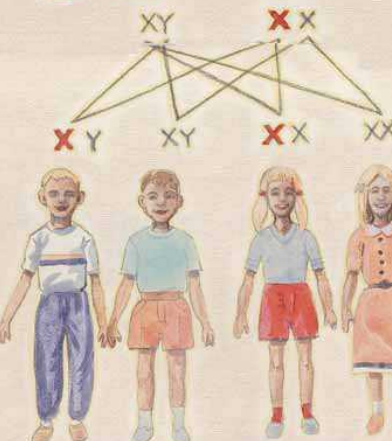
отец болен мать здорова

отец здоров мать носитель



дочь носитель
(100%)

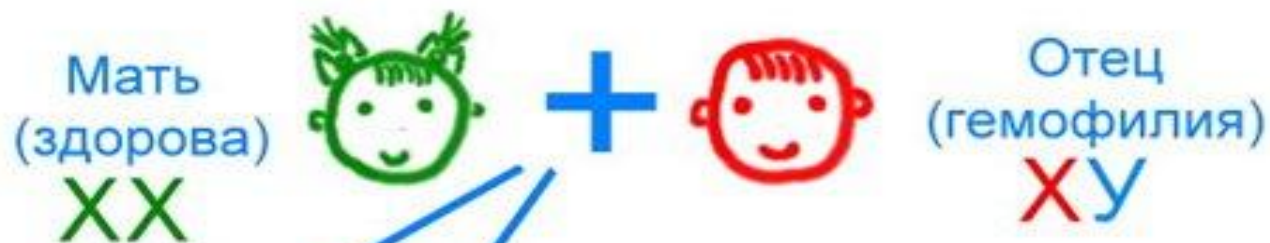
сын здоров
(100%)



сын болен
(50%)

дочь носитель
(50%)

I поколение
(родители)



II поколение



III поколение



Три типа гемофилии А, В, С

- Гемофилия **А** (рецессивная мутация в X-хромосоме) вызывает недостаточность в крови необходимого белка — **антигемофильного глобулина**. Такая гемофилия считается классической, она встречается наиболее часто, у **80—85 %** больных гемофилией.

Три типа гемофилии А, В, С

- Гемофилия **В** (рецессивная мутация в X-хромосоме) — недостаточность плазменного компонента **тромбопластина** (фактора Кристмаса). Нарушено образование вторичной коагуляционной пробки. Встречается в **13% случаев** заболевания.

Три типа гемофилии А, В, С

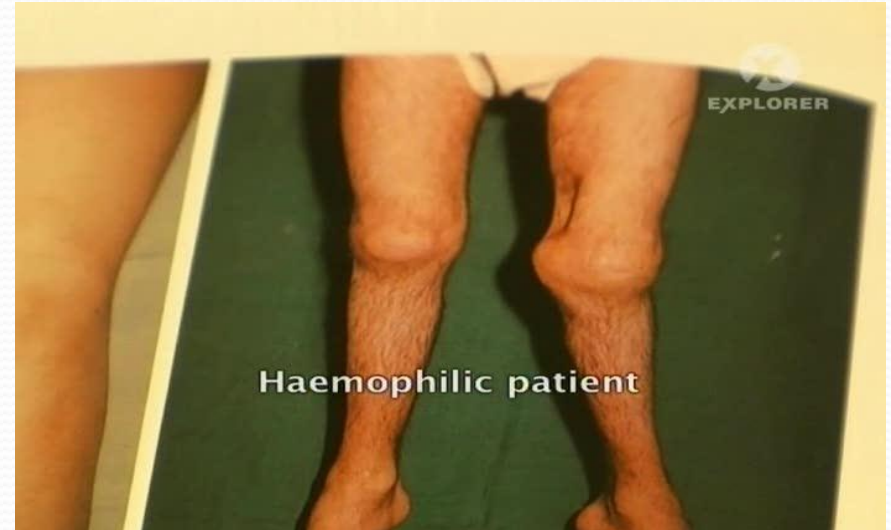
- Гемофилия **С** (аутосомный рецессивный либо доминантный тип наследования, то есть встречается как у мужчин, так и у женщин) — **недостаточность XI фактора свертывания крови** (**предшественника тромбопластина**)., известна в основном у евреев-ашкеназов.
Встречается с частотой 1-2%.

СИМПТОМЫ

- У новорожденных детей признаками гемофилии могут служить *длительное кровотечение из культи пуповины, подкожные гематомы.*
- Для детей после года характерны *носовые кровотечения, подкожные и межмышечные гематомы, кровоизлияния в крупные суставы.*

СИМПТОМЫ

- **Гемартрозы** являются наиболее частым и специфическим проявлением гемофилии. При гемартрозе выражен болевой синдром, отмечается увеличение сустава в объеме, гиперемия и гипертермия кожи над ним.



- При гемофилии часто возникают кровоизлияния в мягкие ткани – подкожную клетчатку и мышцы. У детей обнаруживаются непроходящие синяки на туловище и конечностях, часто возникают глубокие межмышечные гематомы.
- Обширные и напряженные гематомы могут сдавливать крупные артерии и периферические нервные стволы, вызывая интенсивные боли, паралич, атрофию мышц или гангрену.
- Довольно часто при гемофилии возникают кровотечения из десен, носа, почек, органов ЖКТ.
- Характерным признаком гемофилии является отсроченный характер кровотечения, которое обычно развивается не сразу после травмы, а через некоторое время, иногда спустя 6-12 и более часов.

Диагностика

- Диагностика гемофилии проводится при участии ряда специалистов: **неонатолога, педиатра, генетика, гематолога**. При наличии у ребенка сопутствующей патологии или осложнений основного заболевания проводятся консультации **детского гастроэнтеролога, детского травматолога-ортопеда, детского отоларинголога, детского невролога** и др.

- Супружеские пары, находящиеся в группе риска по рождению ребенка с гемофилией, должны пройти **медико-генетическое консультирование** еще на этапе планирования беременности. Выявить носительство дефектного гена позволяет **анализ генеалогических данных и молекулярно-генетическое исследование**. Возможно **проведение пренатальной** диагностики гемофилии с помощью **биопсии хориона** или **амниоцентеза** и **исследования ДНК клеточного материала**.

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 неосложненном 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.

Прогноз и профилактика

- Профилактика предполагает проведение медико-генетического консультирования супружеских пар, имеющих отягощенный семейный анамнез по гемофилии. Дети, больные гемофилией, всегда должны иметь при себе специальный паспорт, где указан тип заболевания, группа крови и Rh-принадлежность. Им показан охранительный режим, профилактика травм; диспансерное наблюдение педиатра, гематолога, детского стоматолога, детского ортопеда и др. специалистов; наблюдение в условиях специализированного гемофильного центра.

Известные носители

- Королева Виктория была носителем гена гемофилии



Алексей Николаевич Романов

- По линии матери унаследовал гемофилию, носительницами которой были некоторые дочери и внучки английской королевы Виктории.

