



## 17 Апреля Всемирный день гемофилии



**Гемофилия** – наследственное заболевание крови, которое вызвано врожденным отсутствием или уменьшением количества факторов свертывания крови. Болезнь характеризуется нарушением свертываемости крови и проявляется в частых кровоизлияниях в суставы, мышцы и внутренние органы.

Система свертывания обеспечивает сохранение крови внутри сосудов, при нарушении их целостности (травмы, медицинские вмешательства), не давая ей изливаться наружу, закрывая повреждения специальными сгустками (тромбами). Сгустки образуются в результате биохимических реакций между молекулами, присутствующими в крови каждого человека. При изучении системы свертывания их назвали «факторами свертывания».

Причина повышенной кровоточивости при гемофилии – нарушение синтеза молекул плазменных факторов свертывания.

В связи с этим различают следующие основные формы гемофилии:

гемофилия А - вызвана дефицитом VIII фактора свертывания;

гемофилия В - обусловлена дефицитом IX фактора;

На долю гемофилии А приходится 80% случаев, гемофилии В – 12%. На долю оставшихся 8% приходятся другие нарушения, обусловленные дефектом выработки факторов или нехваткой факторов с другими номерами.

Гены гемофилии находятся в половой X-хромосоме, которая передается от деда к внуку через здоровую дочь — носительницу дефектного гена. То есть обычно болезнью страдают мужчины, женщины же выступают как носительницы гемофилии и могут родить больных сыновей или дочерей-носительниц. По статистике ВОЗ примерно один младенец мужского пола из 5000 рождается с гемофилией А, вне зависимости от национальной или расовой принадлежности.

### **Симптомы гемофилии.**

У новорожденных детей признаками гемофилии могут служить длительное кровотечение из пупочной ранки, подкожные гематомы. Кровотечения у детей первого года жизни могут быть связаны с прорезыванием зубов, операциями.

Острые края молочных зубов могут стать причиной прикусывания языка, губ, щек и кровотечений из слизистых оболочек полости рта. Однако, в грудном возрасте гемофилия дебютирует редко в связи с тем, что в материнском молоке содержится достаточное количество активного фермента – тромбокиназы, которая способна улучшать формирование сгустка.

Вероятность посттравматических кровотечений значительно возрастает, когда ребенок с гемофилией начинает вставать и ходить. Для детей после года характерны носовые кровотечения, подкожные и межмышечные гематомы, кровоизлияния в крупные суставы. Обострения геморрагического диатеза случаются после перенесенных инфекций (ОРВИ, ветрянки, краснухи, кори, гриппа и др.) вследствие нарушения проницаемости сосудов. В этом случае нередко возникают самопроизвольные мелкие кровоизлияния. Ввиду постоянных и длительных кровотечений у детей с гемофилией развивается анемия различной степени выраженности.

При гемофилии часто возникают кровоизлияния в мягкие ткани – подкожную клетчатку и мышцы. У детей обнаруживаются не проходящие синяки на туловище и конечностях.

Характерным признаком гемофилии является отсроченный характер кровотечения, которое обычно развивается не сразу после травмы, а через некоторое время, иногда спустя 6-12 часов.

### **Диагностика.**

Диагностика гемофилии основана на семейном анамнезе, клинической картине и данных лабораторных исследований, среди которых ведущее значение имеют:

увеличение длительности свёртывания капиллярной и венозной крови;

уменьшение концентрации одного из антигемофильных факторов (VIII, IX).

### **Лечение гемофилии.**

Заместительная терапия — основной метод лечения гемофилии. С этой целью используют концентраты VIII и IX факторов свёртывания крови в индивидуальных дозах для каждого больного и вида кровотечения.

### **Профилактика гемофилии.**

С целью профилактики рождения ребенка с гемофилией проводится медико-генетическое консультирование, возможна перинатальная диагностика.