

ГЕМОФИЛИЯ.

Гемофилия (от древнегреческого «гема» - «кровь» и «филия» - «любовь») – наследственное заболевание, связанное с нарушением процесса свертывания 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. Больные с тяжелой формой гемофилии быстро выходят на инвалидность вследствие частых кровоизлияний в суставы (*гемартрозы*) и мышечные ткани (*гематомы*).

Гемофилия появляется из-за изменения одного гена в хромосоме X. При этой мутации возникает дефект свертывающей системы крови: отсутствует один из двух коагулирующих факторов крови: антигемофильный фактор (фактор VIII) или фактор Кристмаса (фактор IX). Различают три типа гемофилии (A, B, C).

- Гемофилия А вызывает недостаточность в крови необходимого белка – так называемого фактора VIII (антигемофильного глобулина). Такая гемофилия считается классической, она встречается наиболее часто, у 80-85 % больных гемофилией. Тяжелые кровотечения при травмах и операциях наблюдаются при уровне VIII фактора - 5-20%.

- Гемофилия В (рецессивная мутация в X-хромосоме) недостаточность фактора плазмы (Кристмаса). 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 ее клинические проявления значительно отличаются от А и В.

Гемофилия встречается достаточно редко (1 больной из 10000 новорожденных, или 1 на 5000 новорожденных мальчиков). Тяжелые формы

встречаются у 1 из 16000 человек. Во всем мире насчитывается около 350 000 тысяч человек с гемофилией.

Ведущими симптомами гемофилии А и В являются повышенная кровоточивость с первых месяцев жизни; подкожные, межмышечные, субфасциальные, забрюшинные гематомы, обусловленные ушибами, порезами, различными хирургическими вмешательствами; гематурия, обильные посттравматические кровотечения, кровоизлияния в крупные суставы, с вторичными воспалительными изменениями, которые приводят к формированию контрактур и анкилозов.

Обычно болезнью страдают мужчины (наследование, сцепленное с полом), 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. В связи с тем, что современная медицина существенно продлевает среднюю продолжительность жизни больных гемофилией, то определенно можно сказать, что случаи гемофилии у девочек будут встречаться все чаще. Кроме того, примерно в 15-25 % случаев обследование матерей мальчиков, страдающих гемофилией, не выявляет указанных мутаций генов, что означает появление мутации в момент формирования родительской половой клетки. Таким образом, гемофилия может появляться и при отсутствии среди родителей носителей ее генов.

Наиболее распространенное 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, слабостью стенок сосудов у больных гемофилией.

Самой известной носительницей гемофилии в истории была королева Виктория; по-видимому, эта мутация произошла в ее генотипе впервые, поскольку в семьях ее родителей страдающие гемофилией не

зарегистрированы. Гемофилией страдал один из сыновей Виктории (Леопольд, герцог Олбани) 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». Также иногда в царских фамилиях для сохранения титула допускались браки между близкими родственниками, отчего частота встречаемости гемофилии была выше.

Больной гемофилией может страдать от сильных и длительных кровотечений, возникающих в результате любой травмы или раны; в тяжелых случаях могут наблюдаться самопроизвольные, беспричинные кровотечения в мышцах и суставах.

Кровотечение при гемофилии может возникнуть в любое время суток и длиться достаточно долго при отсутствии должного лечения. В этом случае оно может привести к анемии. В типичном случае больной с тяжелой формой гемофилии А страдает кровотечением 35 раз в год. У больных возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы, как спонтанные, так и в результате травмы или хирургического вмешательства. Внутренние кровотечения встречаются у людей с тяжелой формой гемофилии и у некоторых лиц болеющих гемофилией. Дети с легкой и средней степенью гемофилии могут вообще не иметь никаких признаков заболевания при рождении. Первые симптомы (в виде синяков, кровоподтеков, и гематом) могут появляться лишь тогда, когда малыш при первых попытках ходьбы начинает падать или ударяться.

Серьезные осложнения встречаются при тяжелой и умеренной гемофилии, и чаще всего проявляются в виде разрушений суставов и развития артрита.

При этом кровотечения в сустав приводят к разрушению нормальных тканей сустава и развитию хронического, болезненного и приводящего к нарушению функции сустава артрита. Кровоизлияния в суставы так же отмечаются и у детей 2-3 летнего возраста. Чаще всего поражаются крупные суставы – локтевые, коленные, голеностопные.

Кровоизлияние в сустав начинается обычно спустя некоторое время после травмы. Одним из проявлений кровоизлияния является острая боль. Пораженный сустав увеличивается в размере, кожа над ним становится горячей, повышается общая температура тела. Помните, что при кровоизлияниях, для снятия боли, ни в коем случае нельзя давать больному аспирин, или нестероидные противовоспалительные средства (ибупрофен и др.), т.к. эти препараты способствуют снижению свертываемости крови. При кровоизлиянии в сустав, на него накладывают эластический бинт и оставляют в покое на 3-4 дня. Этот тип артрита необратим и восстановление нормальной функции или облегчения болевого синдрома можно достичь только реконструктивной хирургией.

Если ребенок болен гемофилией, он должен состоять на учете у гематолога и генетика. Детям с гемофилией не делают прививок. Питание такого ребенка не отличается от питания здоровых детей. Детей с данным заболеванием необходимо оберегать от травм, избегать удаления зубов путем тщательной санации полости рта и квалифицированной стоматологической помощи.

Международные организации рекомендуют профилактическое лечение всем детям с тяжелой формой гемофилии А и В. Больным детям не стоит бояться заниматься спортом и физкультурой. Родители должны поощрять эти занятия!

Национальный Фонд Гемофилии (США) накопил богатейший опыт привлечения своих пациентов с гемофилией к занятиям спортом. Когда человек физически активен, он более стрессоустойчив и легче переживает обычные жизненные испытания. Это особенно важно для подростков, у которых формируется психика и отношение к окружающему миру. Молодые люди должны осознать, что поддержание физической активности очень важно для укрепления их мышц, связок и суставов. Мышечная слабость, отсутствие гибкости и плохая координация движений – все это значительно повышает вероятность травмы сустава и последующего развития воспаления – артрита.

Хотя болезнь на сегодняшний день неизлечима, ее течение контролируется с помощью инъекций недостающего фактора свертываемости крови, чаще всего выделенного из донорской крови. Некоторые гемофилики вырабатывают антитела против замещающего белка, что приводит к увеличению вводимой дозы фактора или применению заменителей, таких как свиной фактор VIII. В целом современные гемофилики при правильном лечении живут столько же, сколько и здоровые люди.

Носительницы гена гемофилии на сегодня практически не имеют возможности заранее спланировать рождение больного или здорового ребенка, за исключением, возможно, процедуры экстракорпорального оплодотворения (ЭКО) при соблюдении определенного ряда условий. Также, при соблюдении определенных условий, возможно диагностировать наличие гемофилии у плода с 8 недели беременности. Такое исследование можно провести в ряде медицинских учреждений России, однако самый большой опыт дородовой диагностики гемофилии накоплен в НИИ акушерства и гинекологии имени Отта в Санкт-Петербурге.

Для диагностики гемофилии применяется: коагулограмма, определение свертываемости, добавление образцов плазмы с отсутствием одного из факторов свертывания.

В западных странах медицинская помощь больным гемофилией сводится к профилактике кровотечений, или же к введению фактора свертываемости крови по требованию.

Профилактика предполагает вливание фактора свертываемости крови на регулярной основе (через день), с тем, чтобы сохранить нормальное свертывание крови у больного, и чтобы предотвратить спонтанные кровотечения.

Лечение включает в себя лечение кровотечений, если они возникают. В результате клинических испытаний, врачи пришли к выводу, что профилактическое лечение более эффективно, чем обычное лечение, хотя и более дорогое.

Гемофилия несколько похожа на сахарный диабет, по крайней мере, человек, страдающий от этой болезни становится зависим от инъекций. Только спасением для этих пациентов становится не инсулин, а другое вещество – фактор свертывания крови, недостающий организму. Жизненно необходимые препараты для больных гемофилией бывают двух типов: плазменные (сделаны на основе плазмы) и рекомбинантные (изобретены с помощью генной инженерии).

В развитых странах плазма и криопреципитат для лечения больных гемофилией не применяются уже более 30 лет. Они используются только в качестве полуфабрикатов для производства высокоэффективных и вирусобезопасных концентратов факторов

За последние несколько десятилетий в лечении гемофилии произошел значительный прогресс. Представленные в настоящее время на рынке препараты человеческого фактора свертывания крови VIII, такие как Когенэйт ФС, производятся с использованием сложных инновационных технологических процессов и проходят высокую степень очистки. В основе этих препаратов лежит генетический материал, получаемый при соединении ДНК из различных источников. Они более безопасны. Также новые препараты позволяют перейти на терапевтическую схему введения один раз в неделю для профилактики кровотечений.

Для профилактики кровотечений больные могут использовать так же травы, которые имеют в составе вяжущие вещества и тем самым способствуют укреплению кровеносных сосудов. Например, чернику (*Vaccinium* черника), экстракт косточек винограда (*Vitis Vinifera*), крапиву двудомную, гаммелис (*Hamamelis Virginiana*), и тысячелистник (*Achillea Millefolium*). А также лекарственные растения, улучшающие свертываемость крови. В рацион больного гемофилией полезно вводить продукты, содержащие витамин К (он способствует свертыванию крови). Перечень продуктов, содержащих витамин К с указанием количества витамина в 100 граммах продукта: шпинат (482,9 мкг), салат (173,6 мкг), лук репчатый (106,9 мкг), капуста брокколи

(101,6 мкг), белокочанная (76 мкг), цветная (16 мкг), огурцы (16,4 мкг), перец острый (14 мкг), морковь (13,2 мкг), помидоры и томатная паста (7,9 мкг), груши (4,5 мкг), яблоки (2,2 мкг), чеснок (1,7 мкг), банан (0,5 мкг).

Диагноз ставят, как и во всем мире, основываясь на семейных анамнестических данных, первых клинических проявлениях и лабораторной диагностике параметров гемостаза. Диагноз по ДНК, наиболее точный, чаще проводится лишь как подтверждающий.

В России проблемами гемофилии занимается Гематологический научный центр РАМН, в котором создано специальное отделение для амбулаторной помощи больным, страдающим гемофилией, с круглосуточными выездными бригадами. Кроме того, существуют благотворительные организации и фонды помощи, список которых можно посмотреть на сайте Всероссийского общества гемофилии hemophilia.ru.

Для больных гемофилией в России разработан специальный паспорт, в котором за основу взяты международные аналоги. В паспорте указан тип гемофилии, что нужно делать при кровотечениях, адрес клиники, куда везти больного, если он без сознания, круглосуточный телефон. Такая информация является актуальной и для скорпомощных бригад, и для правоохранительных органов.

Организация домашнего (амбулаторного) лечения больных гемофилией с помощью современных эффективных и безопасных препаратов фактора свертываемости крови VIII и IX – одна из приоритетных задач для России. Сегодня по всей стране создаются образовательные программы для врачей-гематологов, начинают работать школы больных гемофилией. Их цель – научить пациентов правильному введению препарата, контролю своего состояния, ведению дневника больного гемофилией.

Мнение собравшихся на семинаре было единодушным – вылечить гемофилию пока нельзя, но дать пациентам право на полноценную жизнь вполне по силам не только США, Великобритании и Германии, но и России.

Заведующая ДПО № 2 районной детской поликлиники,
врач-педиатр Гугова Виктория Олеговна.