Автор: *А. Макеенко, медсестра отделения профилактики*

Гемофилия – неизлечимое заболевание, связанное с плохой свертываемостью крови. В нашей стране не менее 600 взрослых с подобным диагнозом и около 70 детей. Всего в мире более 400 тысяч страдающих гемофилией. Раньше средняя продолжительность жизни таких пациентов была не более 30 лет. Сейчас при правильном уходе и лечении больные гемофилией могут вести полноценную жизнь: учиться, работать, создавать семьи.

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 Х-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 непроходящие 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 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).

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.

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

Болезнь пока неизлечима, но успешно контролируема. При легкой и средней степени тяжести недуга рекомендуется:

- соблюдение определенного образа жизни, предупреждение травм;
- отказ от приема аспиринсодержащих и противовоспалительных препаратов;
- осторожное отношение к инвазивным медицинским манипуляциям и процедурам.

Консультативная помощь пациентам оказывается на базе гематологических отделений областных больниц, консультативных центров крупных городов, РНПЦ.