

ПРЕСС-РЕЛИЗ К ЕДИНОМУ ДНЮ ЗДОРОВЬЯ «ВСЕМИРНЫЙ ДЕНЬ ГЕМОФИЛИИ» 17 АПРЕЛЯ

Гемофи́лия — редкое наследственное заболевание, связанное с нарушением процесса свёртывания крови. При этом заболевании возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы, как спонтанные, так и в результате травмы или хирургического вмешательства.

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 — так называемого фактора VIII (антигемофильного глобулина). Такая гемофилия считается классической, она встречается наиболее часто, у 80—90 % больных гемофилией. Тяжёлые кровотечения при травмах и операциях наблюдаются при уровне VIII фактора— 5—20 %.

Гемофилия В (рецессивная мутация в X-хромосоме) — недостаточность фактора плазмы IX (Кристмаса). Нарушено образование вторичной коагуляционной пробки.

Гемофилия С (аутосомный рецессивный либо доминантный тип наследования, то есть встречается как у мужчин, так и у женщин)— недостаточность фактора крови XI. В настоящее время гемофилия С исключена из классификации, так как её клинические проявления значительно отличаются от А и В.

Ведущими симптомами гемофилии А и В являются повышенная кровоточивость с первых месяцев жизни; подкожные, межмышечные, субфасциальные, абдоминальные гематомы, обусловленные ушибами, порезами, различными хирургическими вмешательствами; обильные посттравматические кровотечения; гемартрозы крупных суставов, с вторичными воспалительными изменениями.

Обычно болезнью страдают мужчины (наследование, сцепленное с полом), женщины же обычно выступают как носительницы гемофилии и могут родить больных сыновей или дочерей-носительниц.

Гемофилия не обязательно передается по наследству. Спонтанные мутации человеческой ДНК происходят постоянно. И поэтому возможен вариант возникновения гемофилии в семье, где никто и никогда не страдал от этого заболевания — так называемая спорадическая гемофилия. Она встречается не так уж и редко — в трети всех случаев заболевания.

Гемофилия, вопреки распространенному мнению, это не обязательно немедленная смерть от царапины. При легкой форме заболевания даже

анализы на свертываемость крови могут быть в норме, а повышенное кровотечение наблюдается только во время операций или в результате травм. Такие люди иногда получают диагноз, уже будучи взрослыми. Обычно лечение им требуется только в случае возникшего кровотечения. А вот пациенты с умеренной и тяжелой формами нуждаются в профилактическом лечении, то есть во введении препаратов, заменяющих нужные факторы крови.

Основная беда гемофилии — гемартрозы, то есть кровоизлияния в сустав. Они развиваются в 70-80% случаев и приводят к воспалениям сустава, болям, ограничению подвижности.

Для диагностики гемофилии применяется: коагулограмма, определение времени свёртываемости, добавление образцов плазмы с отсутствием одного из факторов свёртывания.

Хотя болезнь на сегодняшний день неизлечима, её течение контролируется с помощью инъекций недостающего фактора свёртываемости крови. Для лечения используются концентраты факторов свертывания как полученные из донорской крови, так и рекомбинантные (выращенные искусственным путём у животных).