



## Гемофилия

Гемофилия — редкое наследственное заболевание, при котором человек склонен к обильным кровотечениям и кровоизлияниям даже при незначительных травмах. Болезнь развивается, если в организме недостаточно или нет совсем специальных белков — факторов свёртывания, которые отвечают за остановку кровотечения. У пациентов с гемофилией повышен не только риск кровотечений при ранах. У них чаще обычного образуются гематомы (синяки) на теле, возможны носовые кровотечения, кровоточивость дёсен, кровоизлияния в суставы.

Механизм развития патологии достаточно хорошо изучен. Причиной гемофилии становится мутация генов, которая может быть врожденной или приобретенной.

При врожденной форме, которая составляет до 70% всех случаев, заболевание передается от женщины-носительницы дефектного гена потомкам мужского пола. Приобретенные типы патологии формируются при жизни ребенка из-за мутаций в локусе – на определенном местоположении гена. В дальнейшем приобретенная форма становится наследственной и также способной передаваться от родителей к детям. Мужчины-носители гена не могут передать болезнь сыновьям, от них заболевание наследуют дочери, которые в будущем могут стать кондукторами гемофилии. Женщины, имеющие дефектный ген, передают его в основном сыновьям. Формы гемофилии, которые выявляются у женского пола, очень редки: на текущий момент зарегистрировано всего несколько случаев во всем мире.

У новорожденных детей гемофилия чаще всего проявляется в течение первых дней жизни неконтролируемым кровотечением из отсеченной пуповины. Могут наблюдаться множественные синяки на теле, подкожные кровоизлияния. В грудном возрасте, если ребенок находится на естественном вскармливании, признаки гемофилии наблюдаются редко, что объясняется постоянным пополнением факторов свертывания крови у детей посредством материнского молока.

Наиболее ярко проявления болезни возникают в период, когда малыш начинает вставать, осваивает хождение, получает первые травмы. Ребенка могут беспокоить частые носовые кровотечения, а любые острые

инфекционные заболевания сопровождаются геморрагическим диатезом. Даже малейшие ушибы, удары и внешнее давление оборачивается внутрисуставными кровоизлияниями. Наиболее часто такие повреждения встречаются у ребят в возрасте 2–8 лет.

Симптомы гемофилии могут быть разными: у некоторых пациентов они едва различимы, у других — существенно влияют на образ жизни. Наиболее тяжёлые формы гемофилии выявляются в раннем детстве, а более лёгкие могут долгое время протекать незаметно и выявляться случайным образом, например при серьёзной травме.

Выявить гемофилию можно еще на стадии внутриутробного развития с помощью специальных генетических тестов. Женщинам и мужчинам, которые являются носителями дефектного гена, рекомендуют пройти обследование еще на этапах планирования ребенка перед зачатием.

После появления малыша на свет диагноз устанавливается на основании наблюдений за новорожденным и данных, полученных в результате лабораторных исследований крови. В случае приобретенной формы болезни основным источником информации о здоровье ребенка также являются исследования крови и мочи.

Возможные симптомы гемофилии:

- ✓ частое образование гематом — синяки крупные, появляются даже при незначительных ушибах, поэтому человек зачастую не может вспомнить, когда ударился;
- ✓ длительное кровотечение даже после незначительной травмы или медицинской манипуляции, например укола;
- ✓ боль в суставе, которая усиливается при движении и сопровождается покраснением, ограничением подвижности — признак кровоизлияния в суставы;
- ✓ носовые кровотечения, часто возникающие спонтанно;
- ✓ кровоточивость дёсен, в том числе при чистке зубов;
- ✓ обильное кровотечение после удаления зубов или других стоматологических процедур;
- ✓ кровь в моче — может быть вызвана микротравмами или кровоизлияниями в почках;
- ✓ боль, отёк, онемение в отдельных участках тела — вызвано кровоизлиянием в мышцы;

- ✓ головная боль, тошнота, сонливость, судороги или потеря сознания — при кровоизлиянии в мозг;
- ✓ рвота с примесью крови, чёрный стул, слабость, снижение артериального давления — при кровоизлиянии в желудочно-кишечный тракт.

У женщин-носителей гемофилии иногда наблюдаются лёгкие симптомы (например, обильные менструации, склонность к синякам, длительные кровотечения). Это связано с тем, что активность факторов свёртывания у них снижена, хоть и находится в пределах допустимых значений.

В случае приобретённой гемофилии симптомы могут развиваться спонтанно и быстро прогрессировать. Такая форма болезни может появиться в любом возрасте, но чаще всего обнаруживается у пожилых людей. В этом случае заболевание обычно проявляется внезапно — до этого у человека ранее могло не быть склонности к кровотечениям.

При правильном лечении риск осложнений при гемофилии существенно снижается. При профилактической терапии практически нет риска тяжёлых осложнений. Пациенты могут жить обычной жизнью — учиться, работать, заниматься спортом. Однако им важно обустроить быт таким образом, чтобы снизить риск травм. Например, следует избегать травмоопасных видов спорта (боевые искусства, футбол), носить устойчивую обувь, чтобы снизить риск падений, с осторожностью контактировать с домашними питомцами и максимально защитить себя от диких и бродячих животных.

Пациент и члены его семьи должны знать, как остановить кровь и, при необходимости, ввести препараты факторов свёртывания крови.

Даже если болезнь не вызывает сильного дискомфорта, пациентам с гемофилией важно регулярно посещать врача-гематолога, сдавать анализы, проверять состояние суставов.

Надежда Защеринская, инструктор-валеолог,

Подготовлено по материалам интернет-источников