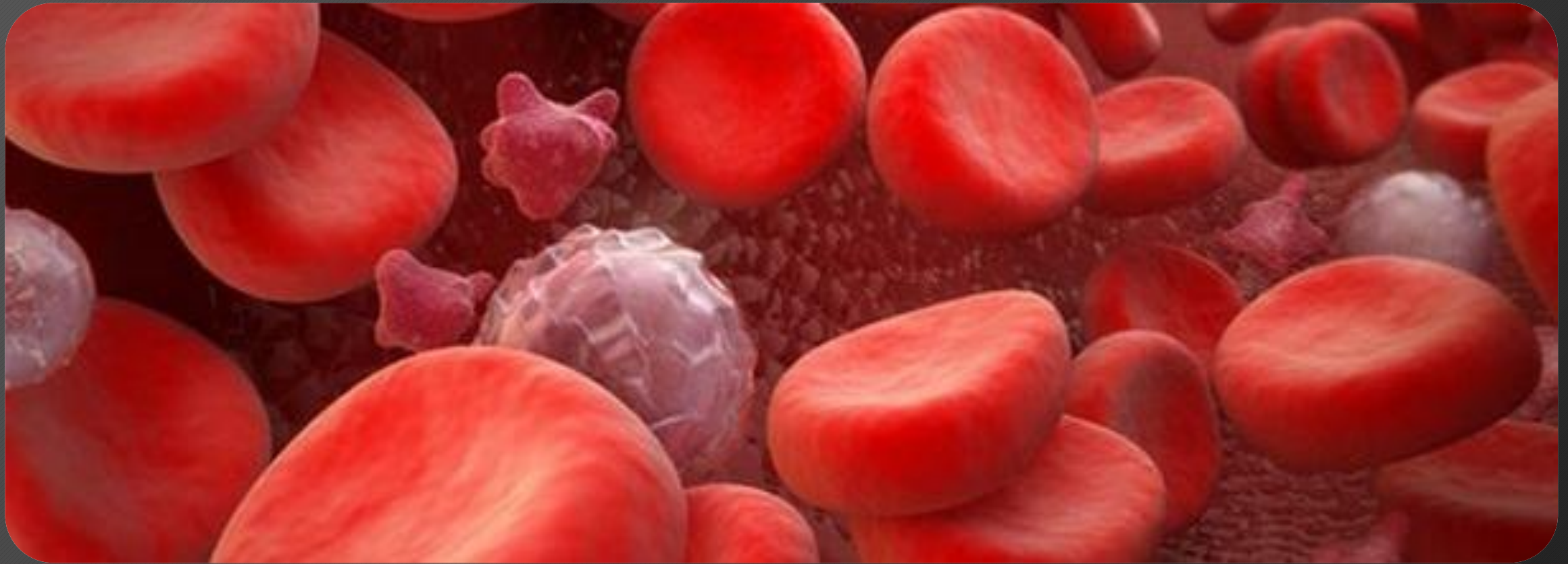


ГЕМОФИЛИЯ

Гемофилия — это наследственное заболевание, связанное с нарушением функции свертывания крови в результате генетических нарушений.



При этом заболевании возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы, как спонтанные, так и в результате травмы или хирургического вмешательства.



Ген, являющийся носителем гемофилии - рецессивный. Передается он только с X хромосомой. Значит, у ребенка женского пола для того, чтобы возникло это заболевание, необходимо наличие в обеих X хромосомах рецессивных генов. Если такое происходит, то ребенок погибает после формирования собственной кроветворной системы. Происходит это на 4 неделе беременности. Если признак гемофилии находится только в одной X хромосоме, а вторая несет здоровый ген, то заболевание не проявится, так как доминантный здоровый ген подавит рецессивный. Поэтому женщина может являться носителем заболевания, но не болеет им.

Механизм наследования гемофилии



Гемофилия появляется из-за изменения одного гена в хромосоме X. Различают три типа гемофилии (А, В, С).

Гемофилия типа А возникает в результате недостаточности фактора свертывания VIII (антигемофильный глобулин- белковая молекула, один из компонентов системы свертывания крови), это наиболее часто встречающаяся форма гемофилии.

Гемофилия типа В или болезнь Кристмаса обусловлена недостаточностью фактора свертывания IX (фактор Кристмаса – белковая молекула, один из компонентов системы свертывания крови). По своим клиническим проявлениям данная форма не отличается от гемофилии типа А.

Гемофилия типа С или болезнь Розенталя возникает по причине недостаточности фактора свертываемости XI (плазменный предшественник тромбопластина, одного из важнейших компонентов системы механизма внутреннего свертывания крови). Данная форма гемофилии является относительно редкой, спонтанные кровотечения для нее не характерны. Травмы и операции могут осложняться кровотечениями, но это случается редко.

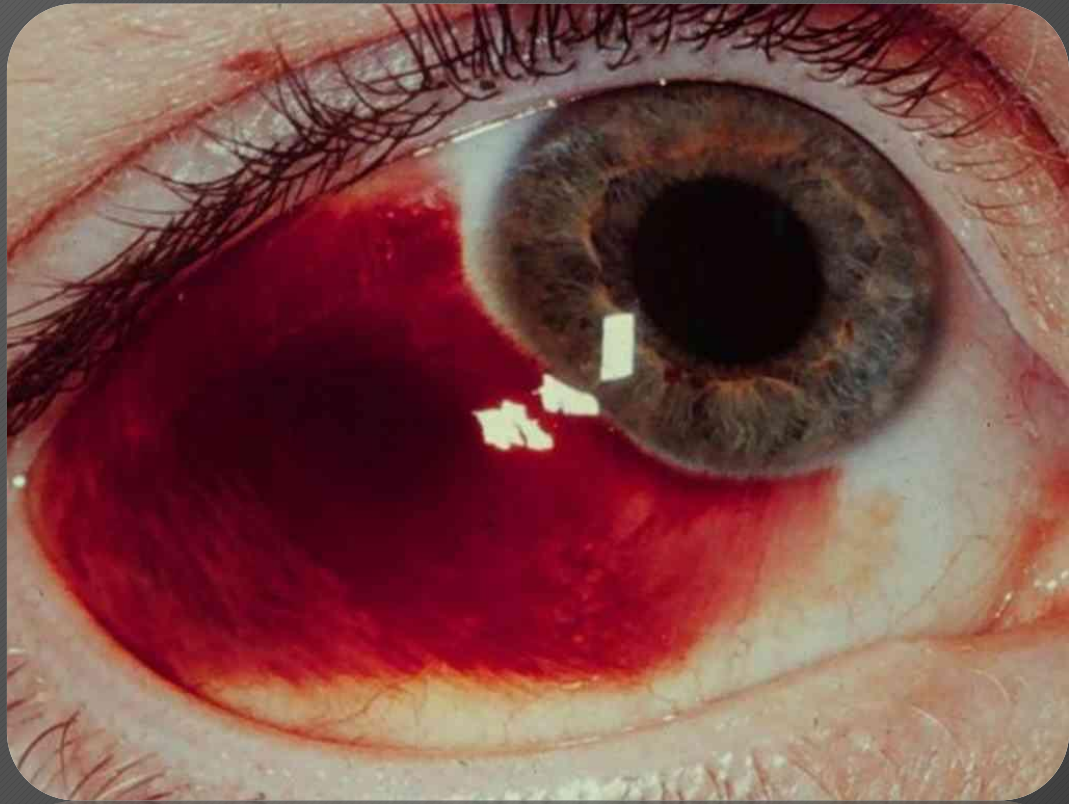
СИМПТОМЫ ГЕМОФИЛИИ

- Повышенная кровоточивость:

✓ первый вариант: проявляется длительными и обильными кровотечениями даже при небольших порезах и других повреждениях кожного покрова;

✓ второй вариант: вначале кровотечение останавливается как у здорового человека, затем открывается вновь (через 2-5 часов).

- Гематомы и кровоизлияния на фоне незначительных ушибов и других травм. Например, внутрисуставное кровоизлияние (гемартроз): при его частых эпизодах развивается хроническое воспаление в суставах, последствием которого может стать нарушение их подвижности.
- Подкожные, межмышечные, забрюшинные гематомы в результате различных хирургических вмешательств.
- Желудочно-кишечные кровотечения (при гемофилии могут быть спонтанными, но часто обусловлены приемом препаратов, вызывающих появление эрозий (поверхностных повреждений) на поверхности слизистой оболочки желудка).
- Гематурия (выделение крови с мочой).
- Обильные кровотечения в результате стоматологических процедур (например, удаление зубов).



ЛЕЧЕНИЕ ГЕМОФИЛИИ

Болезнь является неизлечимой, но с целью стабилизации состояния больного возможны следующие мероприятия:

- введение факторов свертывания, синтезируемые дрожжевыми грибами, которым внедрен человеческий ген, отвечающий за синтез того или иного фактора свертывания;
- введение в кровь криопреципитата (концентрированная смесь плазменных факторов свертывания);
- введение в кровь свежзамороженной плазмы;
- при тяжелом течении гемофилии у женщин с наступлением половой зрелости возникают серьезные проблемы во время менструаций. В этом случае, как правило, приходится прибегать к методу хирургической стерилизации (метод хирургической контрацепции, суть которого заключается в создании непроходимости маточных труб хирургическим путем. В результате данного вмешательства женщина навсегда остается бесплодной).

ОСЛОЖНЕНИЯ И ПОСЛЕДСТВИЯ

- Летальный исход из-за кровоизлияний в головной мозг и другие жизненно важные органы. Кровотечение может развиваться на фоне любых медицинских манипуляций, даже внутримышечных инъекций, и любых травм и ушибов, даже легких.
- Инвалидизация на фоне гемартрозов (кровоизлияние в суставы) с развитием дальнейшей неподвижности суставов.
- Обширные кровоизлияния в мягкие ткани подчелюстной области, шеи, зева и глотки могут вызывать стенозирование (сужение просвета) верхних дыхательных путей и асфиксию (кислородное голодание).
- Высокий риск заражения вирусными гепатитами.
- Периоды особого риска - это период родов и ранний послеродовый периоды, так как в это время возможна значительная кровопотеря.