

# *Гемофилия*

Гемофилия – қан ұюдың тез төмендеуімен, коагуляциялық активті VIII (гемофилия А) немесе IX (гемофилия В) қан ұюдың плазмалық факторларының бірінің жетіспеушілігінен болатын жоғары қан аққыштықпен сипатталатын, рецессивті, X- хромосомды түрмен тіркескен, тұқым қуалайтын ауру..



**Тұқым қуалауы.** Гемофилиямен ауыратын науқас ер адамның барлық қыздары гемофилия генінің тасымалдаушысы (кондуктор) болып келеді де гемофилиямен ауыратын баланы өмірге әкелу мүмкіндігі 1:4 (яғни туған ер баланың 50% -да гемофилия анықталу мүмкіндігі бар). Гемофилиямен ауыратын адамның дені сау балалары ауруды балаларына бере алмайды. Гемофилия бойынша кондуктор-әйелдердің қыз балаларының 50%-ы гемофилия генінің гетерозиготты тасымалдаушысы болып келеді. Гемофилияның генін тасымалдаушы-әйелдердің қанында VIII немесе IX факторлар 30-50%-ға дейін төмен болып келеді, бірақ қан кету байқалмайды. Дегенмен ауыр, үлкен оталаудан кейін байқалуы мүмкін. Әйел адамдарда гемофилия өте сирек кездеседі, сондықтан қан кету байқалатын әйелдерде плазмада VIII фактор төмен болса ең бірінші Виллебранд ауруы туралы ойлау керек.

**Болезнь Виллебранда** — наследственное заболевание крови, характеризующееся возникновением эпизодических спонтанных кровотечений, которые схожи с кровотечениями при гемофилии.

### **Клиникалық көрінісі сипатталады:**

- 1) Тері және кілегей қабаттардың бүтіндігі бұзылғаннан соң ұзақ қан ағу;
- 2) Теріасты қабатына, бұлшықет, буын, ішкі мүшелерге шамалы-ақ жарақат, соққыдан соң, ошақты массивті, тіптен спонтанды, қан құйылуларға (гематомаларға) бейімділік. Гемофилия әртүрлі жаста білінуі мүмкін.

Ерте белгілері болып жаңа туған нәрестелерде кіндік жарақатындағы таңғыштан қан кету, тері, теріасты шел май қабатына қан құйылулар болуы мүмкін. Ауру көріністері бала жүре бастаған кезде, белсенділігі жоғарылаған шақта, яғни жарақаттану қаупі жоғарылаған кезде, көбіне 1-ші жастың екінші жартысында – 2-ші жылдың басында байқала бастайды немесе нәрестелік кезеңде де білінуі мүмкін. Гемофилиясы бар науқастарда қан ағу ұзақ, өздігінен тоқтамайды. Рецидивке бейімделеді. Гемофилиядағы геморрагиялық синдромның ерекшелігі болып кеш көрінетін қан кету саналады. Жиі қан кету жарақат алғаннан соң бірден дамымайды. Біршама уақыттан соң, 4 сағат өткен соң байқалады. Ол жарақат қарқынына, гемофилияның ауырлық дәрежесіне байланысты.

Әртүрлі медициналық манипуляцияларда (бұлшықетке ине салу, катетеризация, зондтау, банка қою т.б) ауыр қан ағулар байқалуы мүмкін. Бұлшықетке ине шаншыған соң жайылған гематома пайда болады, бұл нервтерді қысып, салдануға әкеп соғады.

**Гемартроз** (буындарға қан құйылу) гемофилияның ең жиі кездесетін, бала жүре бастағаннан бастап білінетін, анық өзіне тән, жиі мүгедектікке әкелетін көрінісі. Жиі ірі буындар зақымданады: тізе, шынтақ, жамбас т.б.

Емі. Гемофилияның емінің келесідей ерекшеліктері бар:

- 1) бұлшық етке егуге тиым салынады (барлық дәрiлер венаға жіберiледi немесе iшкізіледi);
- 2) кезкелген жерде орналасқан, әртiрлі ауырлық дәрежесіндегі қан кету, буынның ауырсынуы, iшкі мүшелерге қан құюлу күмәні туса мiндеттi түрде жедел түрде (күнде де түнде де) концентрацияланған антигемофильдi препараттар енгiзіледi;
- 3) терiнiң бүтiндiлiгi бұзылған жарақаттарда да солай жасау керек;
- 4) тоқсанға бiр рет гемофилияны емдеу тәжрибесi бар стоматологқа қаралу керек;
- 5) кезкелген оталау емі, тек қана антигемофильдi глобулин енгiзілгеннен кейiн жүргiзілу керек.

Гемофилиямен ауыратын науқастарды емдеуде екі бағдарлама қолданылады:

1. жүйелі трансфузиялық ем;
2. кезеңдік белгілеріне сәйкес трансфузиялық ем.

Жергілікті ем: Тері және кілегей қабатының бұзылған қан аққан жеріге гемостатикалық губкамен тампон салады.

Гематроздарда 3-4 күн (артық емес) буынды иммобилизациялап, эластикалық дәкі салады. Буын қатты ауыратын болса, криоципитат жасағаннан кейін буынды тесіп, ішіндегі қанды сорып алады. Гематурияда және қайталап байқалатын III дәрежелі гемофильді артропатияларда 2-3 аптаға преднизолон тағайындалады. Гемофильдік артропатиялардың осындай сатыларында буынды оталап емдеу (синовэктомия) мәселесін шешу қажет болады.

Диспансерлік бақылау. Гематолог маман мен аймақтық педиатр жүргізеді. Мектепте бала жарақатану қаупі болғандықтан дене тәрбиесі сабағынан және алдын ала егулерден босатылады. Дегенмен гемофилиямен ауыратын науқасқа физикалық салмақ қажет, Өйткені ол VIII фактор деңгейін артырады. Тамақтануы дені сау балалармен бірдей. Дәрілік шөптрден киікшөп және басқа шөптер сығындыларын қолданады. Интеркурентті ауруларда аспирин немесе индометацин тағайындамаған жөн. Болжамы. Қазіргі кездегі емдерге сәйкес болжамы айтарлықтай жақсарды, орташа өмір сүру ұзақтығы 46 жыл болып келеді.