

**Всемирный день борьбы с гемофилией** отмечается ежегодно **17 апреля**, чтобы привлечь внимание к этому редкому генетическому заболеванию, при котором нарушена свертываемость крови. Цель даты — повышение осведомленности



общества, поддержка пациентов и улучшение качества их жизни через доступ к своевременному лечению.

Гемофилия — наследственное заболевание, вызванное дефицитом факторов свертывания крови. Гемофилия различается в зависимости от вида дефицитного фактора свертывания крови: для гемофилии А характерно отсутствие VIII фактора свёртывания (антигемофильного глобулина), для гемофилии В – недостаток IX фактора (плазменного компонента тромбопластина, фактора Кристмаса), для гемофилии С – дефицит XI фактора свёртывания (предшественника тромбопластина). Это приводит к длительным кровотечениям, особенно после травм. Болезнь чаще поражает мужчин, так как наследуется с X-хромосомой, а женщины чаще выступают носителями гена. С целью профилактики рождения ребенка с гемофилией проводится медико-генетическое консультирование, возможна пренатальная диагностика. Консультативная помощь пациентам оказывается на базе гематологических отделений областных больниц, консультативных центров крупных городов.

#### **Симптомы гемофилии.**

У новорожденных детей признаками гемофилии могут служить длительное кровотечение из пупочной ранки, подкожные гематомы, кефалогематомы. 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 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 диapedезные геморрагии. Ввиду постоянных и длительных кровотечений у детей с гемофилией развивается анемия различной степени выраженности.

Гемартрозы являются наиболее частым и специфическим проявлением гемофилии. Первые внутрисуставные кровоизлияния у детей с гемофилией случаются в возрасте 1-8 лет после ушибов, травм или спонтанно. При гемартрозе выражен болевой синдром, отмечается увеличение сустава в объеме, гиперемия и гипертермия кожи над ним. Рецидивирующие гемартрозы приводят к развитию хронического синовита, деформирующего остеоартроза и контрактур. Деформирующий остеоартроз приводит к нарушению динамики опорно-двигательного аппарата в целом (искривлению позвоночника и таза, гипотрофии мышц, остеопорозу, вальгусной деформации стопы и др.) и к наступлению инвалидности уже в детском возрасте.

При гемофилии часто возникают кровоизлияния в мягкие ткани – подкожную клетчатку и мышцы. У детей обнаруживаются непроходящие синяки на туловище и конечностях, часто возникают глубокие межмышечные гематомы. Такие гематомы склонны к распространению, поскольку излившаяся кровь не сворачивается и, проникая вдоль фасций, инфильтрирует ткани. Обширные и напряженные гематомы могут сдавливать крупные артерии и периферические нервные стволы, вызывая интенсивные боли, паралич, атрофию мышц или гангрену.

Довольно часто при гемофилии возникают кровотечения из десен, носа, почек, органов ЖКТ. Кровотечение может быть инициировано любыми медицинскими манипуляциями (внутримышечной инъекцией, экстракцией зуба, тонзиллэктомией и др.). Крайне опасными для ребенка с гемофилией являются кровотечения из зева и носоглотки, поскольку могут привести к обструкции дыхательных путей и потребовать экстренной трахеостомии. Кровоизлияния в мозговые оболочки и головной мозг приводят к тяжелым поражениям ЦНС или летальному исходу.

Гематурия (выделение крови с мочой) при гемофилии может возникать самопроизвольно или вследствие травм поясничной области. При этом отмечаются дизурические явления, при образовании кровяных сгустков в мочевыводящих путях – приступы почечной колики. У больных с гемофилией нередко обнаруживаются пиелозктазия, гидронефроз, пиелонефрит.

Желудочно-кишечные кровотечения у пациентов с гемофилией могут быть связаны с приемом НПВС и других лекарств, с обострением латентного течения язвенной болезни желудка и двенадцатиперстной кишки, эрозивным гастритом, геморроем. При кровоизлияниях в брыжейку и сальник развивается картина «острого живота», требующая дифференциальной диагностики с острым аппендицитом, кишечной непроходимостью и другой

острой хирургической патологией.

По степени тяжести заболевания выделяют легкую, среднюю и тяжелую формы. При легкой степени активность концентрации факторов свертывания в крови достигает 5-30%, при средней – 1-5%, при тяжелой форме менее 1%. Полное излечение от этого заболевания невозможно; в 70% случаев гемофилия характеризуется тяжелым течением, стабильно прогрессирует и приводит к ранней инвалидности. Однако современная терапия позволяет пациентам вести полноценную жизнь. Главное в лечении гемофилии – это заместительная терапия, которая предполагает регулярное введение дефицитных факторов свертывания крови.

Хорошая физическая форма, развитый мышечный каркас способны защитить от спорадических кровотечений. Оптимальный вид спорта, для людей, страдающих гемофилией — плавание. Очень важно придерживаться рационального питания, а также беречь зубы. Стоматологические вмешательства, особенно удаление зубов, могут вызывать длительное кровотечение.

Людам, страдающим гемофилией, следует воздерживаться от использования аспирина - он может спровоцировать кровотечение.

**Профилактические мероприятия** касаются не только лиц с активными клиническими проявлениями, но и больных в стадии ремиссии. Нужно следовать таким рекомендациям:

1. Своевременно лечить болезни пищеварительного тракта, уха, горла, носа, ротовой полости.
2. Для ухода за ротовой полостью использовать мягкую зубную щетку. Профилактический осмотр у стоматолога необходимо проходить дважды в год.
3. С профилактической целью по показаниям гематолога проводить заместительную терапию. В настоящее время применяют шведскую, канадскую, французскую модели профилактического лечения, которые отличаются дозировкой (от 20 до 50 МЕ/кг), кратностью введения препарата (от 1-го до 3-х раз в неделю), началом терапии (после первого кровотечения, или без его развития с 1 до 3 лет).
4. Перед проведением хирургического лечения, а также выполнением люмбальной пункции, внутривенных инъекций, взятием биопсийного материала, лечением зубов, введением вакцины внутримышечно вводятся факторы свертывания крови. Все оперативные вмешательства проводятся в специальном центре для лечения больных с гемофилией.
5. Регулярно заниматься спортом для укрепления мышц и защиты суставов.
6. Не заниматься травмирующими видами спорта.

Людам с гемофилией рекомендуется носить на себе медальон с информацией о болезни. Это может спасти жизнь в критической ситуации.

Пациенты с данным заболеванием для контроля качества лечения и своевременного выявления осложнений находятся на диспансерном учете, регулярно консультируются у гематолога, выполняют лабораторные и инструментальные исследования.