ГЕМОФИЛИЯ .

**Гемофилия**— это врожденное наследственное заболевание. Безусловно, оно самое известное среди генетически обусловленных болезней крови. Установлено, что женщины, не болея сами, переносят гемофилию из одной семьи в другую. Типичным примером переноса заболевания с кровью женщинами в европейской истории является генеалогическое древо королевы Виктории из Англии, от которой эта болезнь распространилась во многие другие королевские дома. Этим заболеванием страдал сын последнего русского царя.

Однако гемофилия поражает не только аристократические династии. Она может возникнуть у любого ребенка, в роду у которого были те, кто страдали этой болезнью крови.

Эта болезнь крови имеет серьезные последствия для внутренних органов и суставов, вызывая сопутствующие заболевания и отклонения.

**Что такое гемофилия?**

В народе болезнь называется «жидкая кровь». И действительно, ее состав патологичен, в связи с чем нарушена способность к свертыванию. Малейшая царапина – и кровотечение трудно остановить. Однако это внешние проявления. Имеют гораздо более тяжелое течение внутренние, происходящие в суставах, желудке, почках. Кровоизлияния в них могут вызываться даже без постороннего воздействия и несут за собой опасные последствия.

За свертываемость крови отвечают двенадцать особых белков, которые должны присутствовать в крови в определенной концентрации. Заболевание гемофилия диагностируется в том случае, если один из этих белков отсутствует вовсе или наличествует в недостаточной концентрации.

В медицине выделяются три типа этого заболевания.

**Гемофилия А.** Вызывается отсутствием или недостатком фактора свертываемости VIII. Наиболее распространенный вид болезни составляет, согласно статистике, 85 процентов всех случаев заболевания. В среднем один младенец из 10 тысяч оказывается больным именно такой гемофилией.

**Гемофилия В**. При ней наблюдаются проблемы с фактором под номером IX. Отмечена как гораздо более редкая: риск ею заболеть в шесть раз ниже, чем в случае варианта А.

**Гемофилия С.** Недостает фактора номер XI. Эта разновидность уникальна: она свойственна и мужчинам, и женщинам. Стоит отметить, что в трети семей это заболевание встречается (или диагностируется) впервые, что становится ударом для неподготовленных родителей.

**Почему возникает болезнь?** Ее виновником становится врожденный ген гемофилии, который располагается на Х-хромосоме. Носителем его является женщина, причем сама она больной не является, разве что могут наблюдаться частые носовые кровотечения, слишком обильные менструации или более медленно заживающие мелкие ранки (например, после вырванного зуба). Ген является рецессивным, поэтому заболевают не все, у кого мать – носительница болезни. Обычно вероятность распределяется 50:50. Она повышается, если в семье болен еще и отец. Девочки же становятся носительницами гена в обязательном порядке.

**Почему гемофилия – мужская болезнь.** Как уже было сказано, ген гемофилии рецессивен и крепится на хромосому, обозначаемую как Х. У женщин таких хромосом две. Если одна поражена таким геном, она оказывается более слабой и подавляется второй, доминантной, вследствие чего девочка остается только носителем, через которого гемофилия передается, но сама остается здоровой. Вполне вероятно, что при зачатии обе Х-хромосомы могут содержать соответствующий ген. Однако при формировании плодом собственной кровеносной системы (а это происходит на четвертной неделе беременности) он становится нежизнеспособен, и происходит самопроизвольный аборт (выкидыш). Другое дело – мужчины. У них второй Х-хромосомы нет, ее заменяет Y. Доминантного «икса» нет, поэтому если рецессивный себя проявляет, то начинается именно протекание болезни, а не ее латентное состояние. Однако поскольку хромосом все же две, вероятность такого развития сюжета составляет ровно половину всех шансов.

**Симптомы гемофилии.** Они могут проявляться уже при рождении ребенка, если соответствующий фактор в организме у него практически отсутствует, а могут дать о себе знать только со временем, если наблюдается его недостаток. Кровоточивость при отсутствии явных причин. Нередко ребенок рождается с потеками крови из носа, глаз, пупка, и остановить кровотечение затруднительно. Гемофилия проявляет себя образованием больших отечных гематом от абсолютно незначительного воздействия (например, нажатия пальцем). Повторные кровотечения из вроде бы уже зажившей раны. Повышенная бытовая кровоточивость: носовая, из десен даже при чистке зубов. Кровоизлияния в суставы. Следы крови в моче и кале. Однако такие «приметы» необязательно свидетельствуют именно о гемофилии. К примеру, носовые кровотечения могут говорить о слабости стенок сосудов, кровь в моче – о почечных заболеваниях, а в кале – о язве. Поэтому обязательно проводятся дополнительные исследования.

**Выявление гемофилии**. Помимо изучения анамнеза больного и его осмотра самыми разными специалистами проводятся лабораторные анализы. В первую очередь определяется наличие в крови всех факторов свертывания и их концентрация. Устанавливается время, которое потребовалось для свертывания образца крови. Нередко эти анализы сопровождаются и исследованием ДНК. Для более точного диагноза может потребоваться определение: тромбинового времени; микста; протромбинового индекса; количества фибриногена. Иногда запрашиваются и более узкоспециализированные данные. Чем наиболее характерна гемофилия – это суставным кровотечением. Медицинское название – гемоартроз. Развивается он довольно быстро, хотя наиболее свойственен больным с тяжелыми формами гемофилии. У них кровоизлияния в суставы случаются без всякого внешнего воздействия, самопроизвольно. В легких формах для провоцирования гемоартроза требуется травма. Суставы поражаются в первую очередь те, которые испытывают нагрузки, то есть коленные, бедренные и пристопные. Вторые на очереди – плечевые, после них – локтевые. Первые симптомы гемоартроза проявляются уже у восьмилетних детей. Из-за суставных поражений большинство пациентов получают инвалидность.

**Лечение гемофилии.** К сожалению, гемофилия – это неизлечимая болезнь, которая сопровождает человека всю жизнь. Не придуман еще способ, которым можно заставить организм вырабатывать нужные белки, если он не умеет этого делать с рождения. Однако достижения современной медицины позволяют поддерживать организм на уровне, при котором больные гемофилией, особенно в не очень тяжелой форме, могут вести почти нормальное существование. Для предотвращения гематом и кровотечений требуется регулярное вливание растворов недостающих факторов свертывания. Их выделяют из крови людей-доноров и выращенных для донорства животных. Введение препаратов имеет постоянную основу в качестве профилактики и лечебную в случае предстоящей операции или травмы. Параллельно больные гемофилией должны постоянно проходить физиотерапию для поддержания работоспособности суставов. В случае слишком обширных, ставших опасными, гематом, хирурги делают операции по их удалению.

**Прогноз и профилактика гемофилии**. Длительная заместительная терапия приводит к изоиммунизации, образованию антител, блокирующих прокоагулянтную активность вводимых факторов, и неэффективности гемостатической терапии в обычных дозах. В таких случаях больному с гемофилией проводится плазмаферез, назначаются иммунодепрессанты. Поскольку больным с гемофилией проводится частое переливание компонентов крови, не исключается риск инфицирования ВИЧ-инфекцией, гепатитами В, С и D, герпесом, цитомегалией.

Легкая степень гемофилии не влияет на продолжительность жизни; при тяжелой гемофилии прогноз ухудшается при массивных кровотечениях, обусловленных операциями, травмами.

Профилактика предполагает проведение медико-генетического консультирования супружеских пар, имеющих отягощенный семейный анамнез по гемофилии. Дети, больные гемофилией, всегда должны иметь при себе специальный паспорт, где указан тип заболевания, группа крови и Rh-принадлежность. Им показан охранительный режим, профилактика травм; диспансерное наблюдение педиатра, гематолога, детского стоматолога, детского ортопеда и др. специалистов; наблюдение в условиях специализированного гемофильного центра.

Ежегодно Всемирный день гемофилии отмечается под новым девизом, который акцентирует внимание на той или иной проблеме, связанной с этим заболеванием. И хотя сегодня благодаря стараниям врачей и ученых, а также международных организаций по борьбе с гемофилией данное заболевание уже не является «смертным приговором» для больного, все же останавливаться на достигнутом нельзя — об этом и напоминает человечеству Всемирный день гемофилии.

Врач-педиатр Е.Н. Дубовик