ГЕМОФИЛИЯ

**Что это?**

Гемофилией называют болезнь, при которой у человека часто и длительно появляются кровотечения.

**Причины**

Болезнь передается генетически от родителей к детям. Заболевание проявляется преимущественно у мужчин, поскольку связано с передачей гена, который сцеплен с Х-хромосомой. Женщины при такой передаче гена становятся носителями. ***У девочек гемофилия может появиться крайне редко – если отец болен, а у мамы присутствует ген болезни.****Также у части больных гемофилия у родственников не выявляется. Заболевание у них ученые объясняют мутациями гена.*

Ген, который поражен при гемофилии, отвечает за свертываемость крови, в частности, за наличие в крови ребенка определенных веществ, участвующих в свертывании (их называют факторами свертывания).

**С учетом того, какого именно фактора не хватает, выделяют типы:**

* гемофилия А - наиболее распространен и связан с отсутствием фактора VIII;
* гемофилия В - при данном типе в организме ребенка нет фактора IХ;
* гемофилия С - самый редкий тип, который сейчас относят к коагулопатиям.

Симптомы у всех этих патологий одинаковые, однако выяснение типа болезни очень важно для лечения.Выяснение вида гемофилии необходимо для грамотного лечения.

**Развитие болезни**

Из-за отсутствия определенного фактора свертывания нарушается процесс образования кровяного сгустка при повреждении сосудов. При этом кровоточивость при гемофилии представлена гематомным типом, который является отсроченным.

Сразу же после повреждения сосуда за свертывание крови отвечают тромбоциты, образуя первичный тромб. Однако этот тромб не может остановить кровотечение полностью, и так как формирование окончательного тромба невозможно из-за отсутствия нужных факторов свертывания, кровотечение возобновляется и длится довольно долго.

**В зависимости от тяжести гемофилия может быть:**

легкой - кровотечения появляются только при травме и медицинских манипуляциях);

умеренной - гематомы обширные, болезнь проявляется в детском возрасте);

тяжелой - заболевание выявляют в период новорожденности).

**Основными симптомами гемофилии у ребенка являются:**

Кровотечения.

Гематомы.

Гемартрозы.

Болезнь проявляется в первую очередь излишней кровоточивостью. У больного периодически возникают кровотечения разной локализации. Особенностью таких кровотечений является их несоответствие тяжести повреждающего фактора, а также появление со временем, а не сразу после травмы. Вследствие таких кровотечений при стоматологических и других медицинских манипуляциях, а также при травмах, ребенок теряет много крови. Если начинается кровотечение из десен или из носа, то обычные методы его останавливают с трудом.

При легкой травме у больных гемофилией появляются крупные гематомы. Кровь в них долгое время не сгущается. Также очень часто у детей могут образовываться гемартрозы (кровотечения внутри суставов), при которых сустав отекает, болит, перестает функционировать. В большинстве случаев поражается коленный, локтевой, а также голеностопный сустав.

Болезнь часто сопровождается нарушением пищеварения. В моче и кале больных гемофилией может присутствовать кровь.

У детей первых месяцев жизни болезнь часто проявляется в виде кефалогематом – гематомы появляются на голове и могут занимать большую площадь.

Еще один симптом, который бывает у новорожденных – кровотечение из пуповины. При этом у большинства младенцев гемофилия может вообще не проявляться, поскольку свертываемость крови в первые месяцы жизни крохи обеспечивают вещества, находящиеся в материнском молоке.

Диагностика

Аномалия может диагностироваться еще до рождения малыша.

У новорожденного на мысль о наличии гемофилии может натолкнуть длительное кровотечение из перерезанной пуповины, а также появление гематом.

У детей постарше подозрения могут вызвать частые кровотечения из носа, обширные гематомы при падении, длительно не рассасывающиеся синяки, появление гемартрозов в крупных суставах.

Чтобы выявить гемофилию, расспрашивают взрослых о семейных генетических заболеваниях, а также проводят лабораторные тесты, среди которых основными являются анализы свертываемости крови.

Первые исследования выявят удлинение времени свертывания крови при нормальном протромбиновом и тромбиновом тестах. После них проводятся уточняющие анализы, при которых определяют уровень факторов свертывания.

Для терапии гемофилии используют замещение недостающих факторов свертывания. С помощью инъекции в кровь больного вводят факторы, которые у него не вырабатываются. Препараты производят из донорской крови. При типе болезни А можно переливать свежую кровь, поскольку фактор VIII при длительном хранении разрушается. Для лечения типа В может использоваться консервированная кровь, так как девятый фактор не разрушается во время хранения донорского материала.

Если у ребенка развился гемартроз, в зависимости от его тяжести предписывают покой и иммобилизацию, пункцию гематомы либо хирургическое лечение.

**Вероятность передачи по наследству**

Если мама здорова, а у отца есть гемофилия, то в такой семье все дети-мальчики будут здоровыми, а все дети женского пола станут переносчиками гена болезни.

Если отец здоров, а у мамы имеется ген гемофилии, то сыновья могут быть как здоровыми (если сыну перейдет здоровая Х-хромосома), так и больными (если у сына будет Х-хромосома с геном болезни). Дочери в такой семье могут быть как полностью здоровыми, так и стать переносчиками болезнетворного гена.

Хотя болезнь не может быть излечена, благодаря правильной терапии здоровье людей с гемофилией может поддерживаться на удовлетворительном уровне. Всех детей, у которых выявлена гемофилия, ставят на диспансерный учет. Их родителям рассказывают об особенностях ухода за больным, а также учат, как оказать первую помощь ребенку при кровотечении.

Важно создать все условия для нормального развития малыша, а также для предотвращения кровотечений. Детям с данной болезнью нельзя работать физически, поэтому следует сделать акцент на интеллектуальном труде.

Не следует путать гемофилию и гемофильную инфекцию, от которой прививают детей в раннем возрасте. Это разные заболевания и прививки от гемофилии не существует. Что касается вакцинации при гемофилии, ее не отменяют, а напротив, рекомендуют. Однако уколы больному ребенку можно делать лишь подкожно.