17 АПРЕЛЯ – ВСЕМИРНЫЙ ДЕНЬ ГЕМОФИЛИИ.

Ежегодно 17 апреля многие страны мира отмечают Всемирный день гемофилии. Сама дата, 17 апреля, приурочена ко дню рождения основателя Всемирной федерации гемофилии (World Federation of Hemophilia, WFH) Фрэнка Шнайбеля и отмечается с 1989 года во многих странах мира. По данным Всемирной организации здравоохранения, на сегодняшний день больных гемофилией в мире около 400 тысяч человек.

Гемофилия – несвертываемость крови – одно из тяжелейших генетических заболеваний, вызванное врожденным отсутствием в крови некоторых факторов свертывания.

Различают три типа гемофилии (А, В, С).

Гемофилия А, или классическая гемофилия (рецессивная мутация гена F8 в X-хромосоме). Этот вид возникает из-за отсутствия в крови антигемофильного глобулина, или фактора VIII. Встречается у 80-85% больных.

Гемофилия В (рецессивная мутация гена F9 в X-хромосоме). Этот вид более редкий и возникает из-за отсутствия в крови фактора Кристмаса (фактора IX). Встречается у 15% больных.

Гемофилия С (аутосомная рецессивная мутация). Этот вид гемофилии сегодня исключен из классификации, т.к. ее клинические проявления значительно отличаются от А и В. Она встречается в основном у некоторых субэтнических групп населения.

Так же различают три степени тяжести: легкая, средняя и тяжелая. Болезнь сопровождается частыми кровоизлияниями в мягкие ткани, суставы, внутренние органы.

Гемофилией страдают обычно мужчины, женщины же обычно выступают как носительницы гемофилии и могут родить больных сыновей или дочерей-носительниц.

Ведущими симптомами гемофилии А и В являются повышенная кровоточивость с первых месяцев жизни: гематомы различной локализации, обусловленные ушибами, порезами, различными хирургическими вмешательствами, появление крови в моче. Кровоизлияния в крупные суставы сопровождаются вторичными воспалительными изменениями, которые приводят к формированию контрактур (стойкому ограничению подвижности суставов) и анкилозов (неподвижностью суставов). Тяжесть заболевания у каждого конкретного человека зависит, как правило, от количества фактора свертывания.

Наверное, самыми известными из страдающих от данного заболевания была семья Романовых, а именно цесаревич Алексей (1904-1917), долгожданный сын и надежда престола. Наследник российского трона цесаревич Алексей отличался умом, добрым, любознательным характером и унаследовал простату своего отца, однако любая ссадина или самый маленький порез на теле ребенка вызывали неостанавливающееся кровотечение. Кровь оказывалась в окружающих порез мышцах, в результате чего образовались огромные гематомы, растягивающие кожу, замедляющие кровообращения и образовавшие тромбы.

В русскую императорскую семью заболевание попало через жену Николая II императрицу Александру Федоровну. Родителями немецкой аристократки был герцог Гесенский и Рейнский Людвиг, а также герцогиня Алиса, дочь британкой королевы Виктории. Через бабушку королеву Англии Александра Федоровна стала носительницей гемофилии. Выяснить это удалось генетикам Массачусетского университета, которые провели исследования материала останков расстрелянной семьи Романовых. Как оказалось, помимо матери носителями болезни были и ее дочери Мария и Анастасия.

Сегодня в Республике Беларусь осуществляется пренатальная диагностика данного заболевания. Работают 5 областных медико-генетических центров и служба генетики на базе РНПЦ «Мать и дитя», куда ежегодно в среднем обращаются 5 – 10 семей. Пренатальная диагностика обычно включает в себя консультирование, обследование семьи для уточнения носительства, выполнение инвазивной процедуры в I или II триместре беременности по акушерским показаниям, проведение молекулярно-генетического исследования для установления поражения плода и определения дальнейшей тактики ведения беременности.