

## **17 апреля – Всемирный день гемофилии**

Ежегодно 17 апреля многие страны присоединяются к акции Всемирной федерации гемофилии и отмечают Всемирный день гемофилии (World Hemophilia Day).

Гемофилия — это наследственное заболевание, связанное с генетическими дефектами факторов свертывания крови. Передается ребенку от больной матери, рожденной в семье, члены которой страдали от такого заболевания. Важная особенность в том, что сама мать может быть полностью здоровой. Она является носителем «поломанных» генов.

Как правило, первые признаки заболевания начинают проявляться у детей на третьем году жизни, значительно реже — в период новорожденности и младенчества. Гемофилия относится к группе геморрагических диатезов.

Заболевание развивается вследствие наследственных мутаций генов, отвечающих за выработку и функционирование факторов свертывания крови у ребенка. В результате таких патологических процессов в детском организме происходит следующее:

- нарушается образование полноценного тромба;
- кровотечение не останавливается или этот процесс значительно затягивается;
- развивается существенная кровопотеря даже при незначительных кровотечениях.

### **Группа риска: кто более подвержен заболеванию?**

Гемофилией любой формы страдают преимущественно мальчики. Девочки и женщины могут страдать только гемофилией С и D. Наследование связано с изменениями в X-хромосомах. В большинстве случаев у детей заболевание протекает тяжело, чем ограничивает возможности ребенка, нередко приводит к инвалидизации больного.

У новорожденных проявления гемофилии часто отсутствуют или выражены слабо. У большинства больных первые видимые симптомы заболевания были обнаружены в возрасте 2-3 года. По мере взросления ребенка признаки гемофилии могут ослабевать или, наоборот, усиливаться в зависимости от многих факторов.

### **Проявления гемофилии у детей:**

Ведущими симптомами гемофилии у детей являются кровотечения и кровоизлияния. Возникают при малейшем повреждении кровеносных сосудов. В тяжелых случаях кровотечения появляются без видимых причин и с трудом останавливаются. Наряду с этими проявлениями заболевания отмечаются следующие:

- бледная тонкая кожа у ребенка;
- нежное строение тела;
- слабое развитие подкожной жировой клетчатки;
- внутрисуставные кровоизлияния — гемартрозы — один из наиболее опасных симптомов гемофилии у детей. Часто возникают повторно, что приводит к серьезным деформациям и инвалидности ребенка
  - повреждение происходит чаще в крупных суставах: коленных, локтевых, голеностопных;
  - повышение температуры тела;
  - воспаления в суставах;
  - ограничение подвижности пораженного кровоизлиянием сустава;
  - внутренние кровотечения, что сопровождается повреждением внутренних органов ребенка;
  - боль в области кровоизлияния, если гематома сдавливает нервные окончания.

В редких случаях заболевания у девочек и женщин симптоматика будет такой же. В случае носительства «гемофильных» генов у женщин высокая вероятность сильных родовых и послеродовых кровопотерь.

Масштабы кровотечений и кровоизлияний у детей зависят от степени снижения количества факторов свертывания. Если дефицит незначительный — кровотечения возникают только при серьезных травмах или в процессе хирургических вмешательств. При

сильном недостатке факторов свертывания кровотечения носят спонтанный характер, что делает их более опасными.

### **Диагностика гемофилии**

Иногда наличие диагноза вызывает сомнения, даже при повышенной кровоточивости у самого больного или наличии у других членов семьи гемофилии. Точная диагностика может быть сделана только измерением уровня соответствующего фактора свертывания крови. Такие анализы проводятся в специализированных лабораториях гематологических центров.

Супружеские пары, которые находятся в группе риска, должны пройти медико-генетическое консультирование на этапе планирования беременности. Анализ генеалогических данных, а также молекулярно-генетические исследования позволяют выявить носительство гемофилии.

Ещё до недавнего времени мало кто из больных детей доживал до зрелого возраста, средняя продолжительность жизни не превышала 30 лет. Но сегодня медицина может похвастаться современными препаратами, которые позволяют улучшить качество жизни пациентов и увеличить ее продолжительность. При правильном лечении больные гемофилией могут вести полноценную жизнь: учиться, работать, создавать семьи.

Врач-гигиенист

О.В.Константинова