



Единый день здоровья

17 апреля 2025 года

Всемирный день больных гемофилией

Гемофилия – редкое наследственное заболевание, которое проявляется опасными для жизни кровотечениями из-за нарушения свертывания крови. Болезнь развивается, если в организме недостаточно или нет совсем специальных белков – факторов свертывания, которые отвечают за остановку кровотечения.

Гемофилия наследуется по Х хромосоме. У мужчин такая хромосома одна, у женщин – две, то есть генетический набор мужчины – XY, женщины – XX. У мальчика хромосома X наследуется от матери, Y – от отца. У девочки одна X хромосома наследуется от матери, другая – от отца. Обычно болезнью страдают мужчины, женщины же выступают как носительницы гемофилии и могут родить больных сыновей или дочерей-носительниц.

Причины гемофилии

Заболевание передается от родителей к ребенку, однако примерно в трети случаев вызвано спонтанной мутацией. Ненаследственные формы нарушения свертывания крови могут развиваться из-за аутоиммунного заболевания, злокачественной опухоли, приема некоторых лекарств.

Симптомы гемофилии

У пациентов с гемофилией повышен не только риск кровотечений при ранах. У них чаще обычного образуются гематомы (синяки) на теле, возможны носовые кровотечения, кровоточивость десен, кровоизлияния в суставы.

Заболевание можно заподозрить у новорожденного, если долго течет кровь из пуповины, а на теле сразу после рождения обнаруживаются кровоподтеки. В раннем детстве могут

возникать кровотечения при прорезывании зубов или простейших оперативных вмешательствах. Симптомы гемофилии могут быть разными: у некоторых пациентов они едва различимы, у других – существенно влияют на образ жизни.

По степени убывания частоты кровоизлияния при гемофилии распределяются следующим образом: гемартрозы (70-80%), гематомы (10-20%), гематурия (14-20%), желудочно-кишечные кровотечения (8%), кровоизлияния в ЦНС (5%). У женщин – носителей гемофилии иногда наблюдаются легкие симптомы (например, обильные менструации, склонность к синякам).

К сведению

По статистике ВОЗ примерно один младенец мужского пола из 5000 рождается с гемофилией А, вне зависимости от национальной или расовой принадлежности.

Известна данная патология с древних времен: еще во втором веке до нашей эры описывались случаи гибели мальчиков от непрекращающегося кровотечения, возникающего после процедуры обрезания.

Самой известной носительницей гемофилии в истории стала английская королева Виктория.

Обратите внимание

Тяжелые формы гемофилии обнаруживаются в раннем детском возрасте, легкие – в подростковом или даже во взрослом. Диагностика гемофилии основана на семейном анамнезе, клинической картине и данных лабораторных исследований. При подозрении на гемофилию нужно обратиться к врачу-гематологу. Анализы позволяют выявить дефицит факторов свертывания, определить тяжесть заболевания.

Семейным парам из группы риска следует посетить врача до зачатия ребенка. Молекулярно-генетическое исследование биоматериалов позволит учесть риск рождения ребенка с гемофилией. Родившийся ребенок с первых дней жизни должен находиться под наблюдением специалистов.

Прогноз, профилактика, лечение гемофилии

Без коррекции гемофилия, особенно тяжелая форма, существенно снижает качество жизни и может привести к опасным осложнениям в виде массивных кровотечений.

Важно соблюдать осторожность даже в самых простых бытовых ситуациях: при уборке, приготовлении пищи, играх с детьми.

Основной метод лечения – заместительная терапия, которая позволяет искусственно перевести заболева-

ние в менее тяжелую форму и минимизировать риск развития тяжелых осложнений в виде артропатий и внутренних кровотечений. При планировании оперативных вмешательств (включая удаление зубов) пациент получает повторные трансфузии препаратов. Симптоматические процедуры выполняются при порезах и наружных кровотечениях: рекомендуется использовать гемостатическую губку, накладыва-

ть давящую повязку. Клинические рекомендации при гемофилии предусматривают регулярные консультации пациента гематологом, контроль показателей свертываемости крови посредством лабораторных тестов.

Консультативная помощь пациентам оказывается на базе гематологических отделений областных больниц, консультативных центров крупных городов, РНПЦ.

