

*Соколова Елизавета Сергеевна,
студентка*

5 курса, лечебного факультета

Пермский государственный медицинский университет

Им.ак. Е.А Вагнера

Россия, г. Пермь

Паламаренко Мария Александровна,

студентка

5 курса, лечебного факультета

Пермский государственный медицинский университет

Им.ак. Е.А Вагнера

Россия, г. Пермь

Тарутина Марина Анатольевна,

студентка

5 курса педиатрического факультета

Пермский государственный медицинский университет

Им.ак. Е.А. Вагнера

Россия, г. Пермь

ГЕМОФИЛИЯ: НЕСВЕРТЫВАЕМОСТЬ КРОВИ

Аннотация: Гемофилия - это редкое заболевание, при котором кровь не свертывается нормально. Обычно оно передается по наследству. Гемофилия обычно встречается у мужчин. Основными симптомами гемофилии являются обильное кровотечение и легкое образование синяков. Факторы свертывания, также называемые факторами коагуляции, - это белки в крови, которые работают с маленькими клетками, называемыми тромбоцитами, для формирования кровяных сгустков. Любая проблема, которая влияет на функцию

или количество факторов свертывания или тромбоцитов, может привести к нарушению кровотока.

Ключевые слова: гемофилия, свертываемость крови, наследственное заболевание, кровотечение, факторы свертываемости.

Annotation: Hemophilia is a rare condition in which blood does not clot normally. It is usually inherited. Hemophilia usually occurs in men. The main symptoms of hemophilia are heavy bleeding and easy bruising. Clotting factors, also called coagulation factors, are proteins in the blood that work with small cells called platelets to form blood clots. Any problem that affects the function or number of clotting factors or platelets can cause bleeding disorders.

Key words: Hemophilia, blood clotting, hereditary disease, bleeding, clotting factors.

Гемофилия - это наследственное заболевание, при котором кровь не сворачивается должным образом. Это может привести к спонтанным кровотечениям, а также к кровотечениям после травм или операций. В крови содержится много белков, называемых факторами свертывания, которые могут помочь остановить кровотечение. У людей с гемофилией низкий уровень фактора VIII (8) или фактора IX (9). Тяжесть гемофилии у человека определяется количеством фактора в крови. Чем ниже уровень фактора, тем больше вероятность кровотечения, которое может привести к серьезным проблемам со здоровьем.[1]

В редких случаях гемофилия может развиваться в более позднем возрасте. В большинстве случаев это люди среднего или пожилого возраста, а также молодые женщины, которые недавно родили или находятся на поздних стадиях беременности.[2] Это состояние часто проходит при соответствующем лечении.

Причины

Гемофилия вызывается мутацией или изменением в одном из генов, который обеспечивает инструкции по созданию белков фактора свертывания крови, необходимых для образования тромба. [2]

X-хромосома содержит множество генов, которых нет на Y-хромосоме. Это означает, что у мужчин есть только одна копия большинства генов на X-хромосоме, в то время как у женщин - 2 копии.[3] Таким образом, у мужчин может возникнуть такое заболевание, как гемофилия, если они унаследуют пораженную X-хромосому с мутацией в гене фактора VIII или фактора IX. Женщины также могут болеть гемофилией, но это случается гораздо реже. В таких случаях поражены обе X-хромосомы или одна из них поражена, а другая отсутствует или неактивна. У таких женщин симптомы кровотечения могут быть такими же, как у мужчин с гемофилией.[1]

Женщина с одной пораженной X-хромосомой является "носителем" гемофилии. Иногда у женщины, являющейся носителем, могут наблюдаться симптомы гемофилии.[2] Кроме того, она может передать пораженную X-хромосому с мутацией гена фактора свертывания крови своим детям. Узнайте больше о схеме наследования гемофилии.[1]

Несмотря на то, что гемофилия передается по наследству, в некоторых семьях нет истории болезни членов семьи гемофилией. Иногда в семье есть женщины-носительницы, но нет больных мальчиков - просто случайность. Однако примерно в одной трети случаев ребенок с гемофилией является первым в семье, у которого обнаружена мутация в гене фактора свертывания крови. полностью отсутствовать. [3] Эти гены расположены на X-хромосоме. У мужчин есть одна X и одна Y хромосома (XY), а у женщин - две X хромосомы (XX). Мужчины наследуют X-хромосому от матери, а Y-хромосому - от отца. Женщины наследуют по одной X-хромосоме от каждого родителя.[1]

Гемофилия может привести к: Кровотечению в суставах, которое может привести к хроническому заболеванию суставов и боли

Кровотечению в голове, а иногда и в мозге, что может вызвать долгосрочные проблемы, такие как судороги и паралич.[2]

Смерть может наступить, если кровотечение невозможно остановить или если оно происходит в жизненно важном органе, таком как мозг.[3]

Классификация

Существует несколько различных типов гемофилии. Наиболее распространены следующие два:

Гемофилия А (классическая гемофилия)

Этот тип вызван отсутствием или снижением уровня фактора свертывания крови VIII.

Гемофилия В (болезнь Рождественского)

Этот тип вызван отсутствием или снижением уровня фактора свертывания крови IX.[1]

Признаки и симптомы

К общим признакам гемофилии относятся:

Кровотечение в суставы. Это может вызвать отек и боль или стеснение в суставах; часто это затрагивает колени, локти и лодыжки.[2]

Кровоизлияния в кожу (синяки) или в мышцы и мягкие ткани, вызывающие скопление крови в этом месте (так называемая гематома).

Кровотечение из полости рта и десен, а также кровотечение, которое трудно остановить после потери зуба.[1]

Кровотечение после обрезания (операция по удалению кожного покрова, называемого крайней плотью, который покрывает головку полового члена).

Кровотечение после уколов, например, прививок.

Кровотечение в голове младенца после тяжелых родов.

Кровь в моче или кале.

Частые и трудно останавливаемые кровотечения из носа.

Кто подвержен заболеванию

Гемофилия встречается примерно у 1 из каждых 5 000 родившихся мужчин. По данным недавнего исследования, в котором использовались данные, собранные о пациентах, получавших помощь в центрах лечения гемофилии, финансируемых из федерального бюджета, в период 2012-2018 годов, около 20 000 и до 33 000 мужчин в США живут с этим заболеванием.[2] Гемофилия А встречается примерно в четыре раза чаще, чем гемофилия В, и около половины больных имеют тяжелую форму. Гемофилия поражает людей из всех расовых и этнических групп.[1]

Ингибиторы

Примерно у 15-20 процентов людей с гемофилией развивается антитело (так называемый ингибитор), которое не позволяет факторам свертывания крови свертывать кровь и останавливать кровотечение. Лечение эпизодов кровотечения становится чрезвычайно трудным, а стоимость ухода за больным с ингибитором может резко возрасти, поскольку требуется больше фактора свертывания или другой тип фактора свертывания. Люди с ингибиторами часто страдают от болезней суставов и других проблем, связанных с кровотечением, что приводит к снижению качества жизни.[3]

Диагностика

Многие люди, у которых есть или были члены семьи, больные гемофилией, просят, чтобы их малыши прошли тестирование вскоре после рождения.[1]

Примерно у одной трети детей с диагнозом гемофилии обнаруживается новая мутация, отсутствующая у других членов семьи. В этих случаях врач может проверить наличие гемофилии, если у новорожденного есть определенные признаки гемофилии.[2]

Чтобы поставить диагноз, врачи проводят определенные анализы крови, которые показывают, правильно ли свертывается кровь. Если нет, то для диагностики причины нарушения свертываемости крови проводится анализ на факторы свертываемости, который также называется факторным анализом. Эти анализы крови покажут тип гемофилии и степень ее тяжести.[3]

Лечение

Лучший способ лечения гемофилии - заменить недостающий фактор свертывания крови, чтобы кровь могла нормально свертываться. Это делается путем вливания (введения через вену) коммерчески приготовленных концентратов факторов. Люди с гемофилией могут научиться самостоятельно делать такие вливания, чтобы остановить эпизоды кровотечения, а если делать вливания регулярно (это называется профилактикой), то можно даже предотвратить большинство эпизодов кровотечения.[1]

Качественный медицинский уход со стороны врачей и медсестер, которые знают многое об этом заболевании, может помочь предотвратить некоторые серьезные проблемы. Часто лучшим выбором для лечения является посещение комплексного Центра лечения гемофилии (ЦЛГ). [2] В ЦЛГ не только оказывают помощь в решении всех проблем, связанных с этим заболеванием, но и проводят медицинское просвещение, которое помогает людям с гемофилией оставаться здоровыми.[3]

Список литературы:

1. A New Study of Hemophilia Occurrence Finds Many More Cases in the United States
(Published: July 1, 2020)
2. Key Findings: «Study Shows That Regular Treatment to Prevent Bleeding Episodes Is Used Less Frequently Among Adults Than Children with Hemophilia B»
(Published: December 4, 2017)
3. Key Findings: «New Study Shows That Regular Treatment for Hemophilia Starting Early in Life Can Prevent Joint Disease»
(Published: April 10, 2017)