

## Всемирный день гемофилии



Ежегодно 17 апреля многие страны присоединяются к акции Всемирной федерации гемофилии (World Federation of Hemophilia, WFH) и Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ) и отмечают Всемирный день гемофилии (World Hemophilia Day). Общая цель проводимых мероприятий состоит в том, чтобы привлечь внимание общества к проблемам гемофилии и сделать все возможное для улучшения качества медицинской помощи, которая оказывается больным этим неизлечимым генетическим заболеванием.

Сама дата, 17 апреля, приурочена ко дню рождения основателя WFH Фрэнка Шнайбеля и отмечается с 1989 года во многих странах мира. А гемофилия — несвертываемость крови — одно из тяжелейших генетических заболеваний, вызванное врожденным отсутствием в крови факторов свертывания VIII и IX.

Всемирный день гемофилии» отмечается каждый год под разными лозунгами: "Учтите и меня", "Твоя помощь нам очень нужна", "Лечим вместе" и т.д.

По данным Всемирной организации здравоохранения, на сегодняшний день число больных гемофилией в мире составляет примерно 400 тысяч человек, из них около 15 тысяч проживают в России.

До недавнего времени средняя продолжительность жизни людей с гемофилией составляла 30 лет.

Сейчас в арсенале медиков имеются новые методы терапии, позволяющие значительно повысить качество жизни пациентов и увеличить ее продолжительность.

При достаточном количестве лекарственных препаратов такие больные могут вести полноценную жизнь и являются полноценными членами социума.

Благодаря усилиям «Всемирной организации здравоохранения», «Всемирной федерации гемофилии», «Общества больных гемофилией», учёных и врачей, диагноз «гемофилия» перестал быть смертным приговором, но это не повод почитать на лаврах и до окончательной победы над этим заболеванием еще далеко.

Гемофилия — генетическое заболевание, обусловленное мутацией гена, кодирующего VIII либо IX фактор свертывания крови, что приводит к нарушению гемокоагуляции и возникновению кровотечений.

Заболевание до сих пор является неизлечимым. Есть возможности проведения заместительной терапии, правда, она не позволяет полностью нормализовать систему гемостаза. Как показывает собственный опыт, подтвержденный данными зарубежных коллег, 90% пациентов с гемофилией в возрасте 30—40 лет имеют осложнения в виде артропатий, а выполнение хирургических манипуляций сопровождается большими кровопотерями.

Болезнь передается по рецессивному сцепленному с X-хромосомой типу, т.е женщины являются носительницами гена, но болезнь передают своим сыновьям. Каждая дочь такой женщины имеет 50 % шанс стать носителем. Каждый родившийся у этой женщины мальчик имеет 50 % шанс стать больным гемофилией.

Гемофилия встречается достаточно редко (1 больной на 10000 новорожденных, или 1 на 5000 новорожденных мальчиков). Тяжелые формы встречаются у 1 из 16 000 человек. Во всем мире насчитывается около 350 000 тысяч человек с гемофилией.

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

**Гемофилия А**, или классическая гемофилия (рецессивная мутация гена F8 в X-хромосоме).

Этот вид гемофилии возникает из-за отсутствия в крови антигемофильного глобулина, или фактора VIII (см. структуру фактора на фото 2). Встречается у 80-85 % больных гемофилией.

*Кстати, в старину, гемофилия А была достаточно распространена в королевских семьях Европы, за что получила поэтический эпитет "гемофилия венценосных".*

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

**3. 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 евреев-ашкеназов.

Больной гемофилией может страдать от сильных и длительных кровотечений, возникающих в результате любой травмы или раны; в тяжелых случаях могут наблюдаться спонтанные кровотечения в мышцах и суставах.

Кровотечение при гемофилии может возникнуть в любое время суток и длиться достаточно долго при отсутствии должного лечения. В этом случае оно может привести к анемии.

В типичном случае больной с тяжелой формой гемофилии "А" страдает кровотечением 35 раз в год.

У больных возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы, как спонтанные, так и в результате травмы или хирургического вмешательства. Внутренние кровотечения встречается у людей с тяжелой формой гемофилии и у некоторых лиц с умеренной гемофилией.

Дети с легкой и средней степенью гемофилии могут вообще не иметь никаких признаков заболевания при рождении. Первые симптомы (в виде синяков, кровоподтеков и гематом) могут появиться лишь тогда, когда малыш, при первых попытках ходьбы, начинает падать, или ударяться.



Серьезные осложнения встречаются при тяжелой и умеренной гемофилии, и чаще всего проявляются в виде разрушений суставов и развитием артрита. При этом кровотечения в сустав приводят к разрушению нормальных тканей сустава и развитию хронического, болезненного и приводящего к нарушению функции сустава артрита. Кровоизлияния в суставы так же отмечаются и у детей с 2-3 летнего возраста. Чаще всего поражаются крупные суставы - коленные, локтевые, голеностопные.

Кровоизлияние в сустав начинается обычно спустя некоторое время после травмы. Одним из проявлений кровоизлияния является острая боль. Пораженный сустав увеличивается в размере, кожа над ним становится горячей, повышается общая температура тела. Помните, что при кровоизлияниях, для снятия боли, ни в коем случае нельзя давать больному аспирин, или нестероидные противовоспалительные средства (ибупрофен и др.), т.к. эти препараты способствуют снижению свертываемости крови.

При кровоизлиянии в сустав, на него накладывают эластический бинт и оставляют в покое на 3-4 дня.

Этот тип артрита необратим и восстановление нормальной функции или облегчения болевого синдрома можно достичь только реконструктивной хирургией.

Детей с данным заболеванием необходимо оберегать от травм, избегать удаления зубов путем тщательной санации полости рта и квалифицированной стоматологической помощи.

Международные организации рекомендуют профилактическое лечение всем детям с тяжелой формой гемофилии А и В.

Больным детям не стоит бояться заниматься спортом и физкультурой. Родители должны поощрять это делать!

Национальный Фонд Гемофилии (США) накопил богатейший опыт привлечения своих пациентов с гемофилией к занятиям спортом. Когда человек активен физически, он более стрессоустойчив, и легче переживает обычные жизненные испытания. Это особенно важно для подростков, у которых формируется психика и отношение к окружающему миру.

Молодые люди должны осознать, что поддержание физической активности очень важно для укрепления их мышц, связок и суставов. Мышечная слабость, отсутствие гибкости, и плохая координация движений - все это значительно повышает вероятность травмы сустава и последующего развития воспаления - артрита.

В мире уже появились профессиональные спортсмены, страдающие гемофилией. Уровень их физической подготовки такой, что кровотечений во время занятий спортом не возникает, и они не нуждаются в лечении спортивной травмы. Вдобавок, здоровые мышцы и связки защищают их от спонтанных кровоизлияний, которые часто встречаются у больных с тяжелыми формами гемофилии.

Медицинская помощь больным гемофилией сводится к профилактике кровотечений, или же к введению фактора свертывания крови по требованию.

Профилактика предполагает вливание фактора свертывания крови на

регулярной основе (через день), с тем, чтобы сохранить нормальное свертывание крови у больного, и чтобы предотвратить спонтанные кровотечения.

Лечение включает в себя лечение кровотечений, если они возникают.

В республике Беларусь больных гемофилией более 598 человек. В соответствии с рекомендациями ВОЗ и Всемирной Федерации гемофилии на одного больного необходимо 30000 МЕ антигемофильного препарата в год. Из стран бывшего СССР такого показателя достигли Россия, Беларусь, государства Балтии.

Минздрав постоянно улучшает организацию медпомощи этим больным. Организован Республиканский гемофилический центр (РГЦ), в который может обратиться за консультацией любой больной гемофилией, независимо от места проживания. В Центре можно выполнить коагулологические исследования и получить стационарное лечение.

С 2007г. начата программа реабилитации больных гемофилией в Республиканской клинической больнице медреабилитации в Аксаковщинеи Республиканской детской больнице медреабилитации в Острошицком Городке, функционирует дневной стационар для больных гемофилией на базе учреждения здравоохранения Витебской областная клиническая больница.