17 АПРЕЛЯ - ВСЕМИРНЫЙ ДЕНЬ ГЕМОФИЛИИ

Гемофилия – это наследственное заболевание, связанное с дефектом плазменных факторов свертывания, характеризующееся нарушением свертываемости крови.

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

Гемофилия — это наследственное заболевание. Гены гемофилии находятся в половой Х-хромосоме, которая передаются от деда к внуку через здоровую дочь — носительницу дефектного гена. Обычно болезнью страдают мужчины, женщины же выступают как носительницы гемофилии и могут родить больных сыновей или дочерей-носительниц. По статистике ВОЗ примерно один младенец мужского пола из 5000 рождается с гемофилией А, вне зависимости от национальной или расовой принадлежности.

У новорожденных детей признаками гемофилии могут служить длительное кровотечение из пупочной ранки, подкожные гематомы. Кровотечения у детей первого года жизни могут быть связаны с прорезыванием зубов, операциями. Острые края молочных зубов могут стать причиной прикусывания языка, губ, щек и кровотечений из слизистых оболочек полости рта.

Вероятность посттравматических кровотечений значительно возрастает, когда ребенок с гемофилией начинает вставать и ходить. Для детей после года характерны носовые кровотечения, подкожные и межмышечные гематомы, кровоизлияния в крупные суставы. Обострения геморрагического диатеза случаются после перенесенных инфекций (ОРВИ, ветрянки, краснухи, кори, гриппа и др.) вследствие нарушения проницаемости сосудов. Ввиду постоянных и длительных кровотечений у детей с гемофилией развивается анемия различной степени выраженности.

При гемофилии часто возникают кровоизлияния в мягкие ткани – подкожную клетчатку и мышцы. У детей обнаруживаются непроходящие синяки на туловище и конечностях, часто возникают глубокие межмышечные гематомы. Такие гематомы склонны к распространению, поскольку излившаяся кровь не сворачивается и, проникая вдоль фасций, инфильтрирует ткани. Обширные и напряженные гематомы могут сдавливать крупные артерии и периферические нервные стволы, вызывая интенсивные боли, паралич, атрофию мышц или гангрену.

Довольно часто при гемофилии возникают кровотечения из десен, носа, почек, органов ЖКТ. Кровотечение может быть инициировано любыми медицинскими манипуляциями. Крайне опасными для ребенка с гемофилией являются кровотечения из зева и носоглотки, поскольку могут привести к обструкции дыхательных путей и потребовать экстренной трахеостомии. Кровоизлияния в мозговые оболочки и головной мозг приводят к тяжелым поражениям ЦНС или летальному исходу.

Характерным признаком гемофилии является отсроченный характер кровотечения, которое обычно развивается не сразу после травмы, а через некоторое время, иногда спустя 6-12 часов.

Диагностика гемофилии основана на семейном анамнезе, клинической картине и данных лабораторных исследований.

С целью профилактики рождения ребенка с гемофилией проводятся медико-генетическое консультирование, возможна пренатальная диагностика.

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