

17 апреля – Всемирный день гемофилии



Цель данного дня состоит в том, чтобы привлечь внимание общества к проблемам гемофилии и сделать все возможное для улучшения качества медицинской помощи, которая

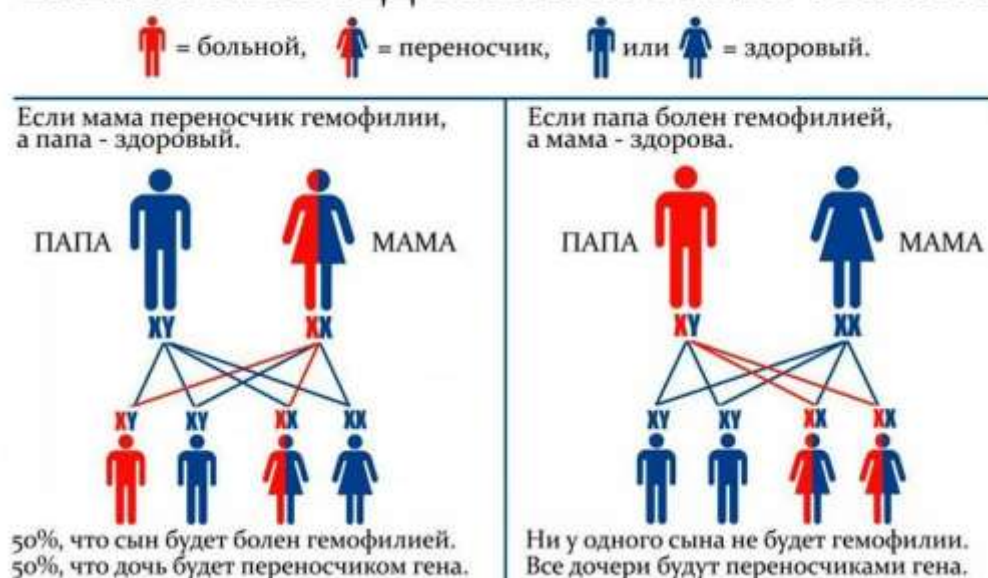
оказывается больным этим неизлечимым генетическим заболеванием.

Гемофилия — наследственное нарушение свертываемости крови, при котором кровь не сгущается должным образом, и как следствие, приводит к кровотечениям различной степени тяжести. Свертывание крови — сложный физиологический процесс, в который вовлечено более десятка специальных белков — факторов свертывания крови, обозначаемых римскими цифрами от I до XIII.

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.

Гены гемофилии находятся в половой X-хромосоме, которая передается от деда к внуку через здоровую дочь — носительницу дефектного гена. То есть обычно болезнью страдают мужчины, женщины же выступают как носительницы гемофилии и могут родить больных сыновей или дочерей-носительниц.

СХЕМА НАСЛЕДОВАНИЯ ГЕМОФИЛИИ



Заразиться гемофилией нельзя!

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.

Кровотечение при гемофилии может возникнуть в любое время суток и длиться достаточно долго при отсутствии должного лечения.

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

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.

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

При правильно назначенном лечении и своевременном получении лекарственных средств больной гемофилией может вести полноценную жизнь: учиться, работать, создать семью, то есть являться полноценным членом общества и приносить пользу своей стране.

В Республике Беларусь все пациенты с тяжелой формой гемофилии А и В с профилактической целью получают препараты коагуляционных факторов для самостоятельного (или с помощью родственников) введения.

Пациенты со средней степенью тяжести получают лечение при возникновении геморрагических эпизодов.

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

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

Врач-лаборант
11.04.2024

Л.И.Серко