# Гемофилия: что это за болезнь и что о ней нужно знать?

***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. Термин «гемофилия» был предложен в 1828 году и происходит от греческих слов «*haima*» — кровь и «*philia*» — склонность, то есть, «склонность к кровотечениям».

## Эпидемиологические данные: кто болеет гемофилией и насколько она распространена

Данное заболевание встречается с частотой 1 случай на 50000 новорожденных, причем гемофилия А диагностируется чаще: 1 случай болезни на 10000 человек, а гемофилия В – реже: 1:30000-50000 жителей мужского пола. Наследуется гемофилия по рецессивному признаку, связанному с Х-хромосомой. В 70% случаев гемофилия характеризуется тяжелым течением, неуклонно прогрессирует и приводит к ранней инвалидизации больного. Самый известный больной гемофилией в России — это цесаревич Алексей, сын Александры Федоровны и царя Николая II. Как известно, заболевание досталось семье российского императора от бабушки его жены, королевы Виктории. На примере этой семьи часто изучают передачу недуга по генеалогической линии.

## Свертывающая система крови, факторы свертывания крови: основы физиологии

Свертывание крови – это совокупность сложных биохимических процессов и реакций, целью которых является остановка кровотечения в случае повреждения стенки сосуда. Главная роль в этом процессе принадлежит так называемым факторам свертывания крови.

Условно весь процесс свертывания крови можно разделить на 3 стадии:

***Первичный гемостаз.*** Представляет собой первичный спазм сосудов и закупорку повреждения в сосудистой стенке слипшимися друг с другом тромбоцитами. У здорового человека эта стадия продолжается 3 минуты, после чего начинается следующая.

***Коагуляционный гемостаз*** (собственно, свертывание крови). Сложный процесс образования в крови нитей фибрина: белка, образующего тромбы. Регулируется данный процесс плазменными и тромбоцитарными факторами свертывания крови и завершается плотной закупоркой повреждения в стенке сосуда сгустком фибрина. Время образования фибринового сгустка у здорового человека равно 10 минутам.

***Фибринолиз.*** После восстановления структуры сосудистой стенки в месте ее повреждения в сформировавшемся ранее тромбе теряется необходимость, он растворяется.

## Причины и механизм развития гемофилии

Как было сказано выше, гемофилия – это наследственная патология. Причиной ее является мутация гена, контролирующего синтез того или иного фактора свертывания крови.

В результате дефицита фактора не происходит образования нормального тромба, то есть развившееся кровотечение не останавливается в положенный срок.

## Классификация гемофилии

Наиболее часто – в 70-80 случаях заболевания из 100 – встречается гемофилия А, связанная с дефицитом плазменного фактора свертывания крови VIII (антигемофильного глобулина). Данная форма болезни наследуется по рецессивному типу. Поскольку ген ее связан с Х-хромосомой, он от больного передается всем его дочерям, которые болеть гемофилией не могут, но становятся носителями и по наследству передают патологию половине своих сыновей. Болеют данной формой гемофилии только мужчины. Исключение – развитие гемофилии А у девочки, чья мать является носителем болезни, а отец болен ею, при условии наследования от каждого из родителей по патологически измененной Х-хромосоме.

Реже – в 10-20% случаев – диагностируется гемофилия В, возникающая вследствие недостатка плазменного фактора свертывания IX (фактора Кристмаса, или плазменного компонента тромбопластина). Ген данной формы болезни также сцеплен с Х-хромосомой и наследуется по рецессивному типу. Клинически данная форма сходна с течением гемофилии А.

## Клинические проявления гемофилии

Ведущим клиническим признаком данного заболевания является повышенная кровоточивость с самых первых дней жизни младенца. Это проявляется при всевозможных ушибах, порезах и иных вмешательствах. Появляются глубокие кровоизлияния и гематомы, длительные кровотечения при прорезывании и выпадении зубов.

Гематомы могут возникать не только в области суставов . Нередки случаи субфасциальных, межмышечных и забрюшинных гематом. Объем крови, составляющей гематомы, может быть и сравнительно невелик – 0.5 л, а может достигать внушительных цифр – даже до 3 л.

Если гематома настолько велика, что сдавливает нерв или кровеносный сосуд, у пациента возникают интенсивные боли, признаки ишемии того или иного органа, в разной степени ограничение или полная утрата произвольных движений: парезы или параличи.

В тяжелых случаях болезни существует угроза развития опасных для жизни пациента желудочно-кишечных и/или почечных кровотечений. Первые проявляются рвотой с содержанием крови (так называемой, «рвотой кофейной гущей») и черным жидким калом. При почечном кровотечении пациент обратит внимание на красный цвет мочи.

Как было сказано выше, женщины крайне редко страдают гемофилией. Характер течения ее также зависит от степени дефицита недостающего фактора; клинические проявления стандартные. Единственное, считается, что у женщин, больных гемофилией, а также у женщин-носительниц патологического гена риск развития массивных послеродовых кровотечений достаточно высок.

Тяжесть течения гемофилии напрямую зависит от степени снижения уровня фактора свертываемости в крови.

## Диагностика и дифференциальная диагностика гемофилии

Заболевание диагностируется на основании жалоб больного, данных анамнеза (кровотечения, гемартрозы, появляющиеся с раннего детства; возможно, кто-то из родственников-мужчин страдал гемофилией), типичных клинических признаков. При осмотре больного гемофилией врач обратит внимание на деформированные и дефигурированные, с ограниченным объемом движений крупные суставы, при обострении еще и болезненные. Мышцы вокруг суставов атрофированы, конечности истончены. На теле больного имеются множественные синяки (гематомы), точечные кровоизлияния.

При подозрении на гемофилию больному проводят следующие лабораторные исследования:

✔ определение протромбинового и активированного частичного тромбопластинового времени (удлинено);

✔ количественное определение факторов VII, IX и XI в плазме крови (уровень одного из них снижен более чем на 50%).

## Лечение гемофилии

Главное направление лечения гемофилии — заместительная терапия, которая предусматривает регулярное введение в кровоток недостающего фактора свертывания.

Терапия заболевания преследует следующие цели:

✔ предотвращение развития кровотечений;

✔ минимизация их последствий;

✔ профилактика возникновения осложнений и инвалидизации больного.

Оперативные вмешательства лицам, страдающим гемофилией, проводят строго по показаниям на фоне обязательной заместительной терапии.

## Особенности современного подхода:

В настоящее время больные гемофилией получают лечение заместительной терапией – факторами свертывания крови. Пациентам с тяжелыми формами гемофилии выдается на руки по 10-20 тыс. фактора для самостоятельной остановки кровотечения. Дети раннего возраста получают профилактическое лечение гемофилии (фактор вводится 1-2 раза в неделю), что позволяет предупредить появление тяжелых гемартрозов.

Ноздрин-Плотницкая Т.И., детский внештатный гематолог управления здравоохранения Брестского облисполкома