

Гемофилия



Гемофилия – наследственная патология системы гемостаза, в основе которой лежит снижение или нарушение синтеза VIII, IX или XI факторов свертывания крови. Специфическим проявлением гемофилии служит склонность больного к различным кровотечениям: гемартрозам, внутримышечным и забрюшинным гематомам, гематурии, желудочно-кишечным кровотечениям, длительным кровотечениям при операциях и травмах и др.

Причины гемофилии

Гены, обуславливающие развитие гемофилии, сцеплены с половой X- хромосомой, поэтому заболевание наследуется по рецессивному признаку по женской линии. Наследственной гемофилией болеют практически исключительно лица мужского пола. Женщины являются проводниками (кондукторами, носителями) гена гемофилии, передающими заболевание части своих сыновей. При гемофилии в связи с дефицитом VIII, IX или других факторов нарушается первая фаза свертывания крови - образование тромбопластина. При этом увеличивается время свертывания крови; иногда кровотечение не останавливается в течение нескольких часов.

Симптомы гемофилии

У новорожденных детей признаками гемофилии могут служить длительное кровотечение из культи пуповины, подкожные гематомы. Для детей после года характерны носовые кровотечения, подкожные и межмышечные гематомы, кровоизлияния в крупные суставы. Довольно часто при гемофилии возникают кровотечения из десен, носа, почек, органов ЖКТ.

Диагностика

Диагностика гемофилии проводится при участии ряда специалистов: неонатолога, педиатра, генетика, гематолога. После рождения ребенка диагноз гемофилии подтверждается с помощью лабораторных исследований гемостаза. Основные изменения показателей коагулограммы при гемофилии представлены увеличением времени свертывания крови, АЧТВ, тромбинового времени, МНО, времени рекальцификации;

Лечение гемофилии

При гемофилии полное избавление от заболевания невозможно, поэтому основу лечения составляет заместительная гемостатическая терапия концентратами VIII и IX факторов свертывания крови. При незначительных наружных кровотечениях может использоваться гемостатическая губка, наложение давящей повязки, обработка раны

тромбином. При неосложненном кровоизлиянии ребенку необходим полный покой, холод, иммобилизация больного сустава гипсовой лонгетой, в дальнейшем – УВЧ, электрофорез, ЛФК, легкий массаж. Больным с гемофилией рекомендуется диета, обогащенная витаминами А, В, С, D, солями кальция и фосфора.

Прогноз и профилактика

Профилактика предполагает проведение медико-генетического консультирования супружеских пар, имеющихотягощенный семейный анамнез по гемофилии. Им показан охранительный режим, профилактика травм; диспансерное наблюдение педиатра, гематолога, детского стоматолога и др. специалистов; наблюдение в условиях специализированного гемофильного центра.

Врач: Евсеева Ю.Э.