

**Диагноз в наследство: что такое гемофилия и чем она опасна**

**Дата Всемирного дня гемофилии — 17 апреля — приурочена ко дню рожденияоснователя Всемирной федерации гемофилии Фрэнка Шнайбеля.**

По приблизительным оценкам, количество больных гемофилией в мире составляет 400 тысяч человек.

**Историческая справка**

Научное исследование гемофилии ведется с XIX века. Термин «гемофилия» был введен в 1828 году швейцарским врачом Хопфом. Первые упоминания о погибших от потери крови детях есть в священной книге иудеев — талмуде. В 12 веке Абу аль Касим, врач служивший при дворе одного из арабских правителей Испании, писал о нескольких семьях, в которых дети мужского пола умирали от небольших повреждений.

**30 лет жизни**

Гемофилия — это заболевание, связанное с плохой свёртываемостью крови. Причиной несвёртываемости становится либо дефицит, либо полное отсутствие определённых факторов свёртывания. В процесс свёртывания крови вовлечено более десятка специальных белков, обозначаемых римскими цифрами от I до XIII. Дефицит фактора VIII называется гемофилией А, фактора IX — В.

Дефицит или дефект (в зависимости от типа и подтипа) фактора Виллебранда называется болезнью Виллебранда. Существуют и более редкие виды гемофелии, в частности, дефицит фактора VII — гипопроконвертинемия (ранее называемая гемофилией С).

Ещё до недавнего времени мало кто из больных детей доживал до зрелого возраста, средняя продолжительность жизни не превышала 30 лет. Но сегодня медицина может похвастаться современными препаратами, которые позволяют улучшить качество жизни пациентов и увеличить ее продолжительность. При правильном лечении больные гемофилией могут вести полноценную жизнь: учиться, работать, создавать семьи.

**Диагноз в наследство**

Гемофилия — это наследственное заболевание. Гены гемофилии находятся в половой Х-хромосоме, которая передаются 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. По статистике ВОЗ примерно один младенец мужского пола из 5000 рождается с гемофилией А, вне зависимости от национальной или расовой принадлежности.

[**Кровь в цифрах и фактах**](http://www.aif.ru/health/life/7261)

Однако, гемофилия может появляться даже если у ребёнка в роду не было носителей генов заболевания.

Самой известной носительницей гемофилии в истории стала английская королева Виктория. Есть версия, что мутация произошла именно в генотипе, поскольку в семьях её родителей людей, страдающих гемофилией, не было. По другой версии, наличие гена гемофилии у королевы Виктории может быть объяснено тем, что её отцом был не Эдуард Август, герцог Кентский, а другой мужчина, больной гемофилией. Но исторических свидетельств в пользу этой версии не существует.

Английская королева передала это заболевание в «наследство» царствующими семьями Германии, Испании и России. Гемофилией страдал один из сыновей Виктории, ряд внуков и правнуков, включая российского царевича Алексея Николаевича. Именно поэтому заболевание получило свои неформальные названия — «викторианская болезнь» и «царская болезнь».

**Проявления, диагностика и лечение**

Первые симптомы проявляются в зависимости от тяжести заболевания. Чем тяжелее гемофилия, тем раньше проявляются признаки кровоточивости.

С первых дней жизни у ребёнка проявляются гематомы на голове, возможно длительное кровотечение из пуповинного остатка. Когда ребёнок делает первые шаги, то происходят неизбежные падения и ушибы, и явным симптомом становится невозможность остановить кровотечение обычными способами.

[**Нарушения свертываемости крови: история болезни и первые симптомы**](http://www.aif.ru/health/life/1098301)

В возрасте 1-3 лет могут начаться поражения мышц и суставов, с болезненными припухлостями, ограничением движений рук и ног.

Характерным признаком гемофилии является гемартроз — кровоизлияние в суставы, которое возникает спонтанно и без видимых причин.

Кроме этого у больных наблюдаются подкожные и межмышечные гематомы, носовые, почечные, желудочно-кишечные кровотечения, сильные кровотечения после удаления зубов. При этом каждое такое кровотечение может стать смертельно опасным.

Точный диагноз ставится после измерения уровня соответствующего фактора свёртывания крови. Анализ крови (коагулограмму) делают в специализированных лабораториях гематологических центров.

Болезнь на сегодняшний день неизлечима, но гемофилию можно успешно контролировать с помощью инъекций недостающего фактора свёртываемости крови, выделенного из донорской крови или полученного искусственным путем.

[**Кровный интерес. Нужно ли обращаться к врачу при малых кровотечениях**](http://www.aif.ru/health/life/krovnyy_interes_kogda_norma_stanovitsya_patologiey)

**Мифы и факты**

Больной может умереть от маленькой царапины. Это не так, опасность представляют крупные ранения и хирургические операции, удаление зубов, спонтанные внутренние кровоизлияния в мышцы и суставы.

Гемофилией болеют только мужчины. Это не совсем так. Женщины тоже болеют гемофилией, но крайне редко. В мире описано около 60 случаев гемофилии у девочек. По одной из версий, редкость этого заболевания среди женщин обусловлена физиологией женского организма: ежемесячная кровопотеря при плохой свёртываемости крови приводит к ранней смерти.

Больным гемофилией нельзя делать операции. Так и есть, любые оперативные вмешательства разрешаются только по жизненным показаниям и при возможности организации заместительной терапии препаратами факторов свёртывания крови. Кроме этого, больным гемофилией нельзя заниматься физкультурой и спортом, также им опасно вводить лекарственные препараты внутримышечно.

Женщина с геном гемофилии обязательно родит больного ребёнка. На самом деле это не совсем так, потому что носительницы гена гемофилии не могут спланировать рождение больного или здорового ребенка. Исключением может стать только процедура экстракорпорального оплодотворения (ЭКО), но при соблюдении ряда условий. Диагностировать наличие гемофилии у плода с 8 недели беременности.

АНАСТАСОВА Е.Н.—врач-онколог