



15. Когда необходимо обращаться к врачу	13
16. Заместительная терапия концентратами фактора	13
17. Инфекция, передаваемая через кровь	14
18. Десмопрессин и его аналоги	15
19. Виды лечения гемофилии и осложнения течения заболевания	15
20. Координация действий разных специалистов при работе с больными гемофилией	17
21. Планирование семьи	17
22. Чем больной гемофилией может помочь себе сам	19
23. Дополнительная информация	20

## 1. Введение

Издание предназначено для семей, в которых выявлена гемофилия.

Здесь представлена наиболее общая информация о гемофилии и методах ее лечения. Издание может быть полезным для семейных пар, которые знают о том, что в их семье может родиться ребенок больной гемофилией.

## 2. Что такое гемофилия?

Гемофилия – это наследственное нарушение процесса свертываемости крови.

Скорость остановки кровотечения, возникшего в результате травмы, и последующего заживления, зависит от качества процесса свертываемости крови. При нормальном развитии этого процесса образование кровоподтеков в результате травмы не очень интенсивно, и если травма незначительна, как это часто бывает в обыденной жизни, кровоизлияния в мышцы и в суставы быстро останавливаются. Нормальный процесс свертывания обеспечивается взаимодействием многих компонентов крови, некоторые из которых называются факторами свертываемости.

Если в крови нет в достаточном количестве одного из факторов, то кровотечение может длиться очень долго. У больного гемофилией уровень фактора свертываемости меньше, чем обычный. Наиболее распространенным заболеванием является гемофилия А, ее основной признак – недостаток фактора свертываемости крови, который называется фактор VIII (FVIII). Причиной гемофилии В становится недостаток фактора свертываемости IX (FIX). Кровотечение у больного гемофилией происходит с той же скоростью, что и у человека с нормальным процессом свертываемости, однако гораздо дольше по времени.

## 3. У кого бывает гемофилия?

Почти всегда гемофилия бывает только у мужчин, и это доказано относительно людей любой расы и социального положения. Заболевание передают женщины, которые сами не имеют проблем свертываемости крови. Почти в 30% случаев больной гемофилией появляется в семье, в которой ранее подобные случаи не наблюдались. Этому заболеванию подвержен один из 5 000, родившихся мальчиков. Чаще всего, чем тяжелее форма гемофилии, тем раньше проявляются ее признаки — кровоподтеки при обстоятельствах; при которых их, как кажется, быть не должно, или слишком длительные кровотечения. Продолжительное кровотечение может открыться, например, после обрезания.

Часто заболевание не выявляется у детей, до тех пор, пока они не начинают ползать и ходить.

Неизбежные в этот период развития ребенка падения и столкновения с предметами могут вызывать кровоподтеки на коже и кровотечения из губ и языка.

В возрасте 2-3 лет у мальчика при кровотечениях (кровоизлияниях) могут поражаться мышцы и суставы, что сопровождается болезненной припухлостью или ограниченностью движений руки или ноги. Если в это время вводить инъекции внутримышечно, как обычно, это может привести к образованию глубокого обширного кровоподтека, что, может быть опасно. Для ребенка с гемофилией очень важно провести вакцинацию, однако, безопаснее всего это можно делать подкожно.

#### 4. Схема наследования заболевания.

Тело человека состоит из множества клеток. Каждая клетка имеет регулирующий центр, который называется ядро: в нем содержатся хромосомы, образующие парные нитевидные структуры. Эти структуры определяют развитие индивидуальных характеристик каждого человека.

Наиболее очевидная характеристика человека — это его принадлежность к мужскому или женскому полу, и на проявление этого признака влияют хромосомы. Та пара хромосом, которая определяет пол человека, называется хромосомами пола, и их еще обозначают латинскими буквами X и Y. У женщин клетка содержит две X хромосомы (XX), а у мужчин — одну X- и одну Y-хромосому (XY). Ребенок получает по наследству от каждого из родителей по одной хромосоме, определяющей пол, и в результате получается четыре вероятные сочетания хромосом, полученных от родителей (два определяют женский пол и два — мужской).

Каждая хромосома состоит из множества единиц, называемых генами, которые и определяют то, как функционирует тело. Кроме того, что X-хромосома определяет пол человека, она также отвечает за образование факторов свертываемости крови VIII и IX.

У тех, кто страдает гемофилией, эти гены вырабатывают недостаточное количество FVIII и FIX, что и объясняет рождение мальчиков с тяжелыми кровотечениями в разных поколениях одной семьи. В то же время женщины этой же семьи не страдают кровотечениями, так как их вторая X-хромосома обеспечивает производство достаточного количества необходимого фактора.

У мужчин (с набором хромосом X и Y) Y-хромосома не принимает участия в производстве факторов FVIII и FIX. Если мальчик наследует поврежденную X-хромосому от своей матери, он будет страдать продолжительными кровотечениями, так как его Y-хромосома не может компенсировать неспособность X-хромосомы обеспечить достаточное количество факторов FVIII и FIX.

Если женщина беременна девочкой, то существует один шанс из двух, что ребенку будет передан ген гемофилии, и тогда сыновья этой девочки в будущем будут

рождаться с заболеванием гемофилии, а дочери станут носителями поврежденного гена. Другими словами, существует один шанс из четырех, что беременность будет разрешаться мальчиком, страдающим гемофилией/

Если отец страдает гемофилией, тогда все его дочери станут носителями данного заболевания. Его сыновья не унаследуют заболевание, у них будет достаточное количество факторов свертываемости крови, и они не будут передавать заболевание гемофилией своим детям.

Если мужчина, страдающий гемофилией, женится на женщине, которая является носителем данного заболевания, то есть вероятность, что у них родится дочь, страдающая гемофилией. Это особенно важно помнить в тех случаях, когда речь идет о браке между близкими родственниками, например, двоюродными братьями и сестрами.

### **5. Обязательный носитель гемофилии**

Обязательный носитель гемофилии – это женщина, личная история которой и история ее семьи, свидетельствуют о том, что она точно является носителем гемофилии. Это происходит в том случае, когда:

- (а) ее отец страдает гемофилией,
- (б) у нее два или более сына, страдающих гемофилией,
- (в) у нее один сын страдает гемофилией, а также болеют ее дяди, братья или другие родственники-мужчины.

### **6. Вероятный носитель гемофилии**

Вероятный носитель гемофилии – это женщина,

- (а) у которой один или более взрослых родственников-мужчин страдают гемофилией, однако, у ее сыновей нет данного заболевания,
- (б) у которой один сын страдает гемофилией, а все остальные мужчины-члены семьи не имеют этого заболевания.

Около одной трети людей, страдающих гемофилией, не имеют больше родственников в семье, у которых было бы выявлено подобное заболевание. В данном случае причина заболевания неизвестна, вероятно, происходит мутация – неожиданное изменение – гена, т.е. порождается новый ген, несущий гемофилию в последующие поколения данной семьи. В настоящее время существуют тесты, позволяющие вероятным носителям точно определить, является ли женщина носителем аномального гена.

Хотя носители гемофилии сами обычно имеют нормальный уровень факторов свертываемости крови, у некоторых из них отмечается слабая коагуляция и некоторая склонность к частому образованию кровоподтеков, чрезмерным кровотечениям после операций или удаления зуба, а также во время менструаций. Носители гемофилии, имеющие низкий уровень фактора свертываемости крови, иногда нуждаются в

специальном лечении при подготовке к операциям или удалению зубов. Во время беременности и родов проблемы у носителей гемофилии А возникают редко, так как в данный период уровень фактора свертываемости крови повышается. Однако, через несколько дней после родов может отмечаться чрезмерное кровотечение, так как в этот период уровень фактора свертываемости крови снижается до обычного для данного человека. И наоборот, уровень фактора IX заметно не изменяется во время беременности.

## **7. Какие анализы применяются при выявлении гемофилии**

Все анализы проводятся только в специализированных лабораториях.

Если результаты анализа покажут, что у женщины низкий уровень фактора свертываемости крови, это будет указывать на то, что она носитель гемофилии, однако, если анализы укажут на нормальный уровень фактора, это не исключит вероятности того, что она является носителем заболевания. Примерно в 85% случаев носителей гемофилии можно выявить по результатам анализа истории семьи, уровня факторов свертываемости крови и состава белка этих факторов. Однако результаты данных анализов не рассматривают, как абсолютно достоверные, и интерпретировать их следует как вероятные.

В настоящее время возможно наиболее точное установление носительства путем прямого анализа генов (анализ ДНК). Чтобы его провести, могут понадобиться образцы крови самого больного гемофилией, а также нескольких членов семьи. Если невозможно провести тест по месту жительства, то образцы крови можно переслать в лабораторию клиники, где условия позволяют проводить анализ ДНК. Важно понимать, что результаты подобного анализа должен интерпретировать эксперт в данной области, способный в полной мере объяснить женщине, желающей знать, является она носителем или нет. Анализ не дает абсолютного доказательства носительства, и чаще можно предоставить лишь оценку вероятности риска, а не определенный ответ.

## **8. Диагностика гемофилии**

Даже если у мальчика отмечены аномальные кровотечения и среди его родственников есть больные гемофилией, точный диагноз можно поставить только в том случае, когда будет оценен уровень факторов свертываемости крови. Данный анализ следует проводить в лаборатории клиники, где есть соответствующие условия и опыт проведения подобных тестов.

## **9. Степень тяжести заболевания гемофилией**

Гемофилия проявляется различной степенью тяжести, и эти различия определяются количеством фактора свертываемости в крови. Обычно, если больные гемофилией относятся к одной семье, у них выявляется почти одно и то же количества фактора свертываемости в крови.

Нормальным уровнем считается 50%-200% FVIII и FIX в крови при этом в среднем у здорового человека эта цифра составляет 100% .

Тяжелая форма гемофилии: В данном случае уровень факторов FVIII и FIX составляет менее 1%. Кровоизлияния в суставы, мышцы и другие ткани происходят даже при отсутствии видимых травм (спонтанные кровотечения), а также после операций и удаления зубов.

Гемофилия средней тяжести: Уровень факторов FVIII и FIX составляет 1-5%. Кровотечения возникают при незначительных, в известной степени, травмах, а также после операций и удаления зубов.

Слабая форма гемофилии: Уровень факторов FVIII и FIX составляет 6-50%. Кровотечения возникает после значительных травм, оперативным вмешательством и удалением зубов. Иногда диагноз подтверждается только, когда человек становится взрослым и в результате травмы, операции или удалении зуба у него возникает чрезмерное кровотечение.

#### 10. Чем можно помочь человеку, страдающему гемофилией?

Гемофилия – это заболевание, продолжающее всю жизнь, и в настоящее время его излечить окончательно невозможно. Однако, теперь, когда развивается система всесторонней помощи больным гемофилией и возможно обеспечение препаратами, содержащими недостающие при данном заболевании факторы свертываемости крови, для больных гемофилией открывается возможность даже при тяжелой степени заболевания сдерживать кровоточивость.

Когда происходит кровоизлияние в суставы и мышцы, а также до и после оперативного вмешательства и удаления зубов, необходимо проводить лечение препаратами крови. Лечение может также понадобиться при кровоизлияниях в другие ткани, а также после несчастных случаев и травм.

#### 11. Возможные места кровоизлияний

Интенсивные кровотечения, как спонтанные (без видимой причины), так и в результате травмы, могут произойти в любой части тела. Однако, некоторые места поражаются чаще, чем другие.

##### Кровоизлияния в суставы (гемартрозы)

Помимо кровоподтеков, самым частым проявлением гемофилии являются кровоизлияния в суставы. К этим кровоизлияниям надо относиться серьезно, так как со временем, если их не лечить, они ведут к артриту, и как следствию, деформации сустава и инвалидности. Гемартрозы могут быть вызваны травмой, а могут быть спонтанными. Если лечение не доступно более чем в течение четырех часов, боль может стать невыносимой, сустав распухнет, и потребуются лечение в течение нескольких дней. По мере роста ребенок учится распознавать признаки кровотечения даже до того, как появится боль и припухлость. Они могут отмечать «ощущение смешного покалывания», что является самым ранним признаком кровотечения в сустав. Чтобы предотвратить деформирование сустава и хроническую боль, необходимо начинать лечение, как можно раньше.

##### Кровоизлияния в мышцы:

Кровоизлияния в мышцы тоже происходят достаточно часто, и могут проявляться после травмы или спонтанно. Чаще всего это происходит в области икроножной, бедренной, паховой мышц и предплечья. В результате кровоизлияния в

мышцы может возникать боль и опухоль тканей, которые могут держаться в течение нескольких дней, а опухоль может вызывать сдавливание и поражение нервных и сосудистых окончаний. В области предплечья, например, это может привести к деформации руки. Важными признаками кровоизлияния в мышцы являются их напряженность, боль, изменение температуры прилежащих тканей, покалывание и онемение.

Несвоевременное лечение может привести к хронической травме мышцы и параличу.

#### Травмы в области головы (внутричерепные кровотечения):

Такие травмы являются наиболее распространенной причиной смерти среди больных гемофилией. Кровотечение может происходить спонтанно или как результат даже незначительных травм, например, в результате легкого падения или удара в голову. Симптомы кровоизлияния в мозг могут не проявляться в течение нескольких дней после травмирования, однако, к ним относятся раздражительность, сонливость, головная боль, спутанность сознания, тошнота, рвота и раздвоение зрения.

Все травмы головы очень серьезны для больных гемофилией, и их лечение необходимо начинать как можно раньше, чтобы избежать кровоизлияний в мозг и их последствий.

#### Кровоизлияния в области лица и шеи

Кровоизлияние в области лица, шеи и горла может иметь серьезные последствия для страдающего гемофилией, так как возникающая в результате кровоизлияния опухоль может закрыть дыхательные пути. Опухоли образуются также в результате каких-либо инфекций, в таких случаях иногда бывает сложно решить -- является опухоль следствием инфекции или кровотечения.

Все опухоли в области шеи надо рассматривать как результат возможного кровотечения и лечить.

#### Другие виды кровотечений

У людей, страдающих гемофилией, очень легко возникают кровоподтеки, однако синяки на коже редко представляют проблему. Кровотечения из глубоких порезов и ссадин может быть длительными возобновляться в течение нескольких дней, если при этом не проводить лечение.

Следы крови могут отмечаться в моче и в кале.

Необходимо помнить, что больной гемофилией так же, как и другие люди, может приобрести различные заболевания помимо своего основного. Следовательно, если человек, страдающий гемофилией, заболел, то это может быть по нескольким причинам: у него открылось кровотечение, у него какое-то иное заболевание или и то, и другое. В любом случае необходимо обращаться к врачу. Если есть какие-то вопросы или сомнения, проконсультируйтесь с врачом или медсестрой.

В случае с гемофилией необходимо соблюдать одно хорошее общее правило, которое гласит: « Если сомневаетесь, начинайте вводить препараты крови».

Своевременным лечением гемофилии можно назвать то лечение, которое начато, как можно раньше, т.е. в пределах нескольких часов. Если вы собираетесь подождать и посмотреть, что выйдет из сложившейся ситуации, кровотечение будет продолжаться и затем вы будете вынуждены дольше лечиться, у вас дольше будет держаться опухоль, боль и другие симптомы кровоизлияния.

## 12. Профилактика кровоизлияний

Как только ребенку поставлен диагноз гемофилии, родителям необходимо предпринять ряд мер, чтобы предотвратить случаи возникновения кровотечений. Многие из рекомендаций, представленных ниже, могут быть отнесены и к взрослым больным гемофилией.

- Выбирайте для маленького ребенка только необходимые игрушки без острых частей. Если часто проявляются синяки, когда ребенок начинает ходить, подшейте в некоторых местах мягкие прокладки.

- Расскажите своему ребенку, его братьям и сестрам, а также детям, с которыми он играет, о гемофилии, как только они смогут это понять. Родители должны поощрять обычное развитие ребенка и организовывать его общение с другими детьми.

- Соблюдайте календарь прививок, принятый в вашем регионе. Только помните при этом, что инъекции необходимо делать подкожно, а не внутримышечно, и после процедуры в течение 5 минут необходимо обеспечивать давление на место введения препарата.

- Настоятельно рекомендуется провести вакцинацию против гепатита В, так как некоторые препараты крови все еще содержат данный вирус. Советуем также привить ребенка от гепатита А.

- Следует регулярно чистить зубы и посещать зубного врача, чтобы предотвратить разрушение зубов и заболевания десен. Это очень важно, так как зубы при небрежном отношении к ним могут инфицироваться, а десна кровоточить. По возможности, выбирайте зубного врача, который знает, что такое гемофилия, или того, кого порекомендуют специалисты из центра гемофилии. Можно рекомендовать зубную пасту или жидкость для полоскания рта с содержанием фтора, чтобы предотвращать развитие кариеса (заболевания зубов).

- Следите за состоянием своего тела. Полезно регулярно заниматься активными физическими упражнениями. Развитая мускулатура поддерживает суставы и сокращает частоту кровотечений. Это очень важно для людей из тех регионов, в которых препараты крови не доступны.

Предпочтительнее заниматься плаванием, ездой на велосипеде, ходьбой, так как эти виды физической нагрузки относительно наименее травматичны для суставов, однако, можно заниматься и многими другими видами спорта. Необходимо исключить контактные виды спорта, такие как бокс и регби, так как вероятны травмы головы и шеи. Проконсультируйтесь по поводу физических упражнений или занятий спортом у врача, физиотерапевта или медсестры из центра гемофилии.



### 13. Первая помощь при кровоизлияниях

Обычные приемы первой помощи применяются к больному гемофилией так же, как и к другому пострадавшему человеку. Некоторые незначительные кровотечения могут быть остановлены в домашних условиях и без консультаций с врачом. Необходимо иметь под рукой запас стерильных бинтов и марлевых повязок, наборы пластырей, эластичных держателей повязок, лед и др. При незначительных порезах, ссадинах, носовом кровотечении необходимо обеспечить давление на пораженное место. Лед всегда необходим, так как холод суживает кровоточащие сосуды и уменьшает интенсивность кровотечения. Если вы используете лед, не накладывайте его прямо на кожу, а оберните во влажную ткань, чтобы не повредить кожу.

### 14. Аспирин (ацетилсалициловая кислота, АСК) и его использование при гемофилии

Основным компонентом всех широко используемых болеутоляющих препаратов является аспирин, который влияет на нормальную свертываемость крови и повышает склонность к кровоточивости. Аспирин также раздражает слизистую желудка. Если у вас гемофилия, не используйте снятия боли препараты, содержащие аспирин. Проконсультируйтесь у вашего лечащего врача или у специалистов в аптеке о том, какие болеутоляющие средства не содержат аспирин. Альтернативой может стать парацетамол в предписанной дозировке. Помните, что все лекарства, включая парацетамол, а также средства по уходу за домом являются опасными для здоровья и должны храниться в недосягаемом для маленьких детей месте.

### 15. Когда необходимо обращаться к врачу?

- Когда ощущается боль в суставе или мышце. Не дожидайтесь, когда больное место опухнет.
- Интенсивное кровотечение, которое невозможно остановить без специальной помощи, или которое возобновляется после первой помощи.
- Когда появляется кровь в моче или кале.
- После удара в голову или других травм головы, или когда не понятны причины продолжительной головной боли или тошноты и рвоты.
- Когда кровотечение или опухоль возникают в области шеи.
- Когда не понятны причины боли в животе.

Существуют ситуации, когда трудно получить медицинскую помощь в клинике, однако, для больных гемофилией есть случаи, когда необходимо обязательно показать пациента врачу и обеспечить ему введение необходимых препаратов. Для вашей семьи очень важно заранее узнать, куда вам следует обратиться и с кем связаться, если больному гемофилии потребуются специальная помощь.

### 16. Заместительная терапия концентратами фактора

Лечение гемофилии осуществляется путем замещения недостающего фактора свертываемости крови, содержащегося в препарате, который изготавливается или из плазмы донорской крови, или синтетически, в соответствии с технологиями генной инженерии. Фактор может вводиться в вену медсестры в условиях клиники под наблюдением врача, ваш семейный врач или врач из центра гемофилии, в домашних условиях родители, прошедшие специальную подготовку, или сами больные гемофилией, специально подготовленные и уверенные в том, что могут это делать.

Хотя высушенный и замороженный (порошкообразный) концентрат фактора свертываемости крови является наиболее удобным для хранения и использования, менее дорогие местно приготовленные препараты крови такие, как криопреципитат или свежезамороженная плазма также являются эффективными и могут быть использованы вне клиники и для домашнего лечения, если есть соответствующий холодильник с морозильной камерой.

Проблему составляет содержание вирусов в препаратах крови. Тем не менее, предоставляемые в настоящее время препараты вырабатываются таким способом, который уменьшает риск заражения вирусами такими, как разные виды вирусов гепатита и вирус иммунодефицита человека (ВИЧ), который вызывает СПИД. Доноры обычно заполняют анкеты с вопросами об их здоровье, а кровь, которую они сдают, проверяется на наличие данных заболеваний. Риск заражения через новейшие препараты крови очень мал, особенно через те, которые выработаны синтетически.

#### 17. Инфекция, передаваемая через кровь

Наиболее тяжелая инфекция, передаваемая через переливание крови и ее продуктов, это ВИЧ, вызывающий заболевание СПИДом. Хотя существует очень мало свидетельств тому, что ВИЧ может передаваться в быту, следует с большой осторожностью обращаться с иглами, препаратами крови и разбрызганной кровью. Необходимо использовать перчатки, избегать травм от иглы и защищать порезы и царапины на своих руках тому, кто вводит лекарства больному гемофилией. Иглы, шприцы и пузырьки из-под препарата необходимо утилизировать безопасным для окружающих способом, обычно через клинику. Разным людям никогда нельзя использовать один и тот же шприц или иглу. Если какая-то часть оборудования для инъекций предназначена для многократного использования, ее необходимо каждый раз тщательно стерилизовать.

ВИЧ может также передаваться половым путем, а также от инфицированной матери ее детям во время вынашивания плода. Использование презервативов значительно сокращает риск передачи инфекции половым путем. Наиболее важные аспекты инфицирования вирусом иммунодефицита человека изложены в книге Всемирной федерации гемофилии «Гемофилия, ВИЧ и СПИД: как с ними жить» (1991).

#### 18. Десмопрессин и его аналоги

Десмопрессин является химическим препаратом, не связанным с кровью. Он действует, активизируя запасы фактора FVIII. Он дает положительный результат в случае средней и легкой формы недостаточности фактора FVIII (гемофилии А), или при болезни фон Виллебранда. Он не помогает при тяжелой форме гемофилии А, когда

фактор FVIII почти отсутствует, и неэффективен при любой степени тяжести недостаточности фактора FIX.

#### 19. Виды лечения и осложнения.

Лечение необходимо начинать, как можно быстрее, после того как началось кровоизлияние. Боль в таком случае проходит в течение минут. В некоторых случаях необходимые дозы требуется ввести повторно, например, если боль и опухоль в области сустава или мышцы не проходят, если рана находится во рту, где кровотечение сначала останавливается и через несколько часов возобновляется, если наложены швы или если была травма головы.

Антифибринолитические препараты (Циклокапрон, Амикар) тоже могут быть использованы. Они замедляют естественное разрушение сгустков крови и особенно помогают для обработки ран во рту или места удаленного зуба. Препараты крови можно также использовать в целях профилактики кровотечений, а также перед процедурами физиотерапии, физическими упражнениями и занятиями спортом.

#### Лечение в домашних условиях

Во многих странах широко практикуется программа организации лечения больного гемофилией на дому. Лечение осуществляется под контролем врача или медсестры из центра гемофилии или ближайшей клиники. Родители или сами пациенты учатся вводить препараты крови самостоятельно. Таким образом, можно обеспечить начало лечения при травмах, как можно быстрее, и предоставить пациенту относительную независимость, так как сокращается количество визитов в центр или больницу, которые отнимают много времени и ложатся финансовым, эмоциональным и социальным бременем на больного гемофилией и его семью, а также и на общество.

#### Иммобилизация пораженной части тела

При тяжелых кровоизлияниях в суставы или мышцы необходимо до некоторой степени обеспечить покой (наложить шину) пораженной части тела, чтобы избежать в дальнейшем ее деформации. Существуют различные виды готовых шин, а некоторые можно легко изготовить самостоятельно. Пациентам необходимо научиться правильно их накладывать и учитывать продолжительность наложения шины. Чрезмерная продолжительность использования шины может привести к гипотрофии (ослаблению) мышц или неустойчивости суставов.

#### Физиотерапия

Физиотерапию необходимо проводить, чтобы укреплять мышцы и ускорять процесс восстановления полноты движения пораженных суставов или мышц после тяжелых кровоизлияний. Физиотерапию следует начинать сразу же, как только прекращается острая боль. Сильная активная мускулатура обеспечивает защиту суставов.

#### Хирургические вмешательства

Хирургическое вмешательство бывает необходимо для исправления деформации конечностей, удаления зубов или по другим причинам. Перед любой

операцией, независимо от того, насколько она непродолжительная, необходимо определить, есть ли у больного ингибиторы (см. ниже). Накануне операции и в течение нескольких дней после нее пациенту вводят значительные дозы требуемых факторов свертываемости крови, чтобы поддерживать систему свертываемости крови на почти нормальном уровне, позволяющем завершение процесса заживления ран. Таким образом, хирургическое вмешательство может проводиться на фоне умеренных кровотечений. Тем не менее, необходимое количество фактора, обеспечивающее достаточный уровень свертываемости крови, значительно по объему и стоит очень дорого. В связи с этим, хирургические процедуры больным гемофилией должны проводиться только в условиях клиники врачами, специализирующимися в области гемофилии, если для этого существуют адекватное оборудование для мониторинга во время операций.

#### Развитие ингибиторов (антител) факторов свертываемости крови

Примерно у 30% людей, страдающих гемофилией А, вырабатываются ингибиторы фактора FVIII, а среди тех, кто страдает гемофилией В, у меньшего процента пациентов развиваются ингибиторы фактора FIX. Ингибиторами являются частицы крови, которые могут разрушать переливаемый пациенту фактор и тем самым осложнять лечение кровоизлияний. В таком случае используется несколько методов лечения пациентов, у которых развиваются ингибиторы. К счастью, у большинства больных гемофилией, имеющих ингибиторы, их разрушительное действие легко преодолевается.

#### 20. Координация действий разных специалистов при работе с больными гемофилией

В связи с тем, что гемофилия является пожизненным заболеванием, людям, страдающим данным заболеванием, требуется постоянное наблюдение группой специалистов в различных областях медицины. Во многих странах подобное наблюдение обеспечивается через центры всесторонней помощи больным гемофилией, в которых присутствуют все необходимые специалисты: педиатры, гематологи, медсестры, зубные врачи, физиотерапевты, хирурги-ортопеды, социальные работники – все специализирующиеся в области гемофилии.

В тех странах, в которых подобные центры отсутствуют, наблюдение за больными гемофилией можно организовать на базе какой-либо многопрофильной больницы, где можно найти специалистов всех направлений. Один из заинтересованных врачей может взять на себя функции ведущего консультанта и координатора, организуя регулярные консультации для больных гемофилией у других специалистов, консультируя по вопросам лечения на дому и обеспечивая безопасность хирургического вмешательства для людей, страдающих гемофилией, и контролируя ведение соответствующих записей в истории болезни. Потребуется также лаборатория с оборудованием достаточным для проведения анализов, подтверждающих адекватность проводимого лечения больных гемофилией.

В системе всесторонней помощи больным гемофилией очень важно, чтобы каждый пациент имел возможность регулярно наблюдаться у одного и того же врача.

Несмотря на то, что возможность начинать раннее лечение во многих случаях предотвращает инвалидность у больных гемофилией и качество их жизни становится гораздо лучше, гемофилия все еще приносит страдающему данным заболеванием очень

много болезненных ощущений и является значительным бременем для семьи заболевшего.

### 21. Планирование семьи

Получить информацию о том, насколько вероятно для вас родить сына больного гемофилией, несложно. Трудность заключается в том, чтобы решить, что с этой информацией делать, так как она затрагивает многие семейные связи. Супругам потребуется помощь и поддержка специалистов из центра гемофилии, других членов их семьи, местных врачей и служителей церкви, чтобы принять решение о том, что они выбирают.

Мужчины, страдающие гемофилией, и женщины, являющиеся носителями гемофилии, могут принять решение, позволяющие избежать передачи аномального гена своим детям. Решение в данных семьях необходимо принимать супругам вместе, и оно будет зависеть от многого, включая знание проблемы и понимание боли, которая связана с заболеванием, а также от наличия условий для помощи при гемофилии в том или ином регионе.

Для семьи, в которой выявлена тяжелая форма гемофилии А или В выбор будет заключаться в следующем:

1. Не иметь своих детей и усыновить чужих.
2. Проводить соответствующие анализы во время беременности, и если плод является мужского пола, то прерывать беременность, если это позволено местным законом.
3. Принять рождение дочери-носителя гемофилии или рискнуть в 25% из 100 родить сына больного гемофилией, если мать знает, что она носитель заболевания.
4. Выбрать преимплантационную диагностику, когда генетическая структура ДНК соединенных *in vitro* яйцеклетки и сперматозоидов исследуется на наличие аномального гена.

Существуют несколько исследовательских процедур, которые могут быть проведены во время беременности.

### Анализ ворсинок плацентарного хориона

Из плаценты берут на анализ ткани, содержащие клетки плода, на ранних этапах беременности. В ходе анализа определяется пол плода и наличие гена гемофилии. Анализ возможен в 70% случаев. При раннем выявлении заболевания гемофилии у плода для супругов становится более приемлемым на данном этапе принять решение и прервать беременность. Риск самопроизвольного прерывания беременности по причине данной процедуры составляет 1%. В очень редких случаях плоду наносится травма.

Другие процедуры дают менее значимую информацию и проводятся на более поздних этапах беременности.

### Пункция плодного пузыря (амниоцентез)

Во время данной процедуры на 15 неделе беременности у женщины, которая по предварительным данным является носителем, собирается некоторое количество жидкости, образующейся вокруг плода в матке. Клетки жидкости используются для того, чтобы определить пол плода. Существует 1% риска вызвать самопроизвольный аборт данной процедурой. Если плод мужского пола, то существует выбор – прекратить беременность и избежать 50% риска родить мальчика большого гемофилией. Данный метод диагностики может быть полезен в некоторых случаях и только тогда, когда известно, что в семье женщины ранее уже выявлен аномальный ген.

### Исследование крови плода с помощью фетоскопа

Данный анализ можно проводить только в специализированных центрах. Его выполняют на 18-22 неделе беременности. Если во время процедуры удастся взять нужное количество крови плода, то в ней можно достаточно достоверно определить уровень факторов FVII или FIX. Риск самопроизвольного аборта составляет в данном случае 3%.

### 22. Чем больной гемофилией может помочь себе сам?

Гемофилия является пожизненным заболеванием, и больной постоянно зависит от наличия препаратов крови, содержащих нужный ему фактор, в тех случаях, когда начинается кровотечение. Тем не менее, в современных условиях больной может планировать относительно нормальный образ жизни: профессию, семью, продолжительность жизни.

Вы во многом сами можете помочь себе, вашим детям и тем, кто за вами ухаживает.

- Узнавайте, как можно больше о гемофилии и о том, как с ней можно жить.
- Начинайте лечение на ранних этапах кровотечения и помните о тех случаях, когда требуется экстренная помощь и госпитализация.
- Найдите врача, который сможет наблюдать вас продолжительное время, координировать ваше лечение и консультироваться со специалистами из центров гемофилии, если потребуется.
- Заботьтесь о сохранности всех записей в истории вашей болезни, включая пометки о том, когда и сколько вам вводили фактора. Это будет полезно, если вам придется сменить лечащего врача или обратиться к новому специалисту.
- Следите за своим физическим состоянием, постоянно и во время посещайте зубного врача.
- Избегайте ситуаций, которые могут вызвать кровотечения.

- Изучите вопросы генетики, связанные с гемофилией и передачей данного заболевания будущим поколениям.

- Вступите в ближайшее общество больных гемофилией. Это поможет вам организовать связи с другими семьями, в которых есть гемофилия, и вы сможете оказывать поддержку друг другу, а также обмениваться информацией. Если такого обществ нет в вашем регионе, подумайте о создании местного объединения больных гемофилией.

- Примите участие в мероприятиях по активизации донорства. Они буквально дают кровь вашей жизни.