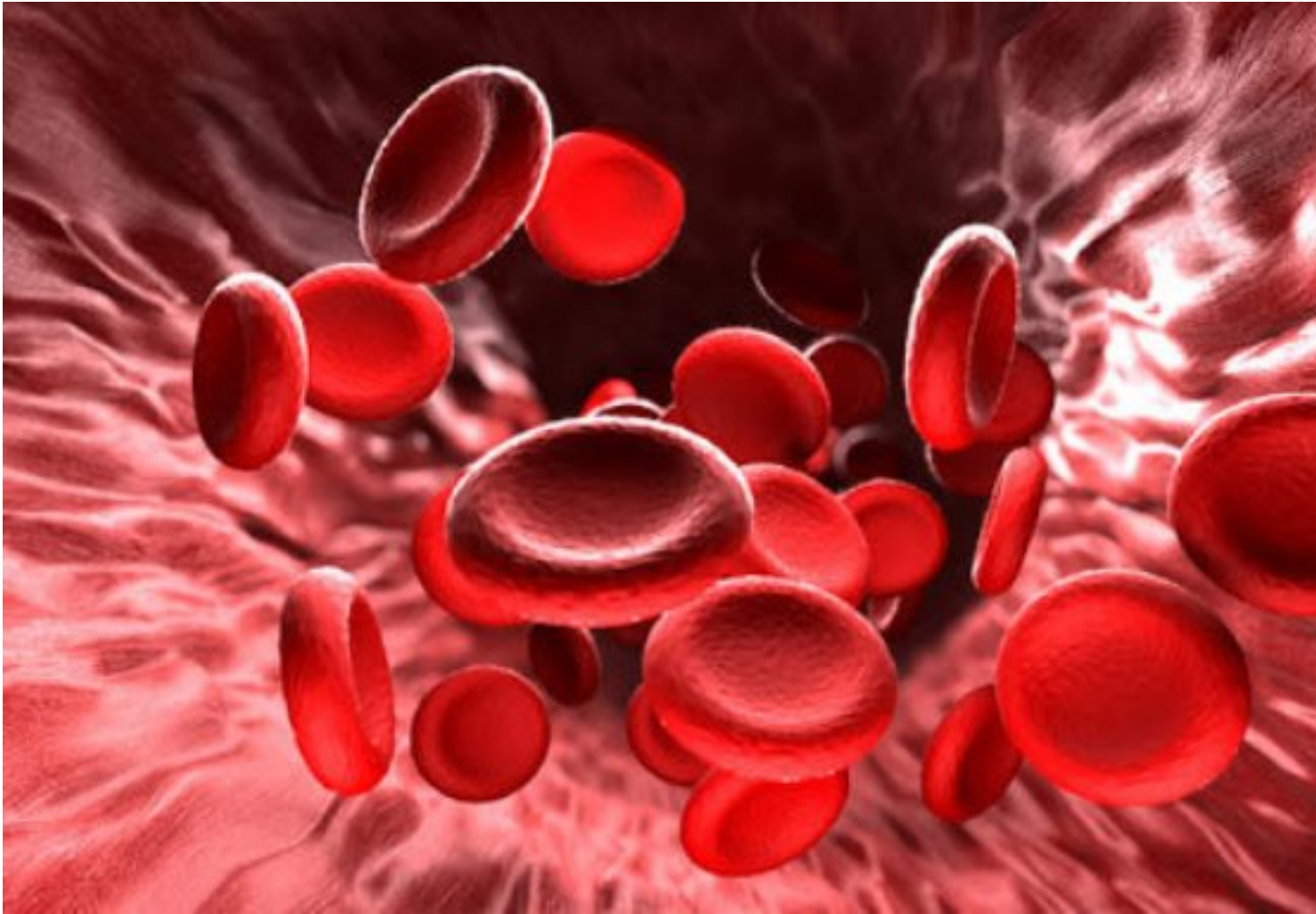




Щороку 17 квітня проводиться Всесвітній день гемофілії (World Hemophilia Day). Цей день запроваджений у 1989 році ВООЗ та Всесвітньою федерацією гемофілії з метою привернути увагу світової громадськості до проблем, із якими стикаються хворі на гемофілію, та підвищити обізнаність про це спадкове захворювання.

Що таке гемофілія

Гемофілія – це орфанне генетичне захворювання, коли порушується нормальне зсідання крові (коагуляція), оскільки в ній циркулює недостатньо згортальних білків (факторів зсідання крові).

Найчастіше гемофілія розвивається внаслідок мутації одного з генів, зазвичай розташованих на X-хромосомі. Тому зазвичай на гемофілію страждають чоловіки, жінки ж виступають носіями дефектного алеля гена, які не хворіють самі, але можуть передавати мутацію нащадкам.

Окрім того, слід пам'ятати, що існує ще так звана набута гемофілія, яка розвивається, коли імунна система людини атакує фактори зсідання крові (може бути пов'язано з вагітністю, аутоімунними патологіями, пухлинами та розсіяним склерозом), внаслідок утворення антитіл до білків, що відповідають за коагуляцію крові (зазвичай до фактора VIII).

Гемофілія невиліковна, однак зустрічається досить не часто. За оцінками ВООЗ, 400 тисяч людей у всьому світі живуть із гемофілією. При цьому близько 1 із 5-10 тисяч осіб народжується з гемофілією.

Симптоми гемофілії

Загальні: слабкість, гіпотензія у вертикальному положенні тіла, прискорені серцебиття (тахікардія) і дихання (тахіпноє);

Скелетно-м'язові: значна кількість гематом (синців), походження яких не має очевидного пояснення, колючі, біль, тріск, жар, набряки і/або скутість у суглобах;

Урогенітальні: виділення крові у сечі (гематурія), ниркові коліки;

З боку центральної нервової системи: головний біль, ригідність потиличних м'язів, блювання, млявість, дратівливість, синдром ураження спинного мозку;

З боку шлунково-кишкового тракту: кривава блювота (гематемезис), дьогтеподібний рідкий кал (мелена), виділення яскравої червоної крові з прямої кишки, біль у животі;

Інші: безпідставні носові кровотечі або кровотечі у слизових оболонках ротової порожнини, кровохаркання, задишка (гематоми призводять до обструкції дихальних шляхів), надмірна кровотеча після рутинних стоматологічних процедур, незначних порізів або травм тощо.

Кровотеча у хворих на гемофілію не швидша, ніж у звичайних людей, але триває довше. Отож, навіть незначне поранення може призвести до втрати великого об'єму крові. Але більшість кровотеч у людей із гемофілією відбувається внутрішньо, що є серйознішою проблемою для здоров'я. Найпоширеніші кровотечі у м'язах плеча і передпліччя, клубово-поперековому м'язі (передня частина пахової зони), у стегнах і литках. Суглоби, які найчастіше страждають, – коліна, кісточки та лікті. Якщо кровотеча багато разів відбувається в одному суглобі, він зазнає пошкоджень і стає болючим.

Постійні кровотечі можуть спричинити артрит, що ускладнює ходьбу і прості навантаження. Водночас гемофілія зазвичай не зачіпає суглоби кисті (на відміну від деяких видів артриту).

Пацієнтам із тяжкими формами гемофілії загрожує інвалідизація внаслідок частих крововиливів у суглоби (гемартрозів). Також внутрішні кровотечі можуть пошкоджувати будь-які органи і тканини та загрожувати життю людини, адже зростає ризик загибелі від крововиливу в мозок та інші життєво важливі органи.

За рівнем активності дефіцитного фактора у плазмі крові розрізняють 3 форми тяжкості гемофілії: тяжка, середня, легка.

Деякі дослідники виділяють також приховані форми гемофілії, коли активність фVIII/IX становить 25-50%.

Слід пам'ятати, що, незважаючи на те, що гемофілія в переважній більшості випадків є

спадковим захворюванням, першопричину якого наразі неможливо усунути, сучасні методи профілактики ускладнень досить ефективні. Традиційна терапія передбачає внутрішньовенне введення специфічних факторів зсідання крові (відповідно до типу захворювання). Такі концентрати виготовляють на основі донорської крові (продукти із плазми) або генно-інженерних клітин (рекомбінантні продукти). Кровотеча припиняється, коли достатня кількість фактора зсідання досягає місця, що кровить. Кров слід зупинити якомога швидше – це допоможе зменшити біль і пошкодження суглобів, м'язів та органів. Якщо кровотеча лікується швидко, потрібно менше концентрату, щоб зупинити кров. За даними ВООЗ, лише 25% хворих отримують адекватне лікування.

Пам'ятайте – самолікування може бути шкідливим для вашого здоров'я.

Тому при підозрі у себе або ваших близьких гемофілії необхідно звернутися до сімейного лікаря, який призначить вам діагностичні дослідження (загальний аналіз крові; протромбіновий час і активований частковий тромбопластиновий час (АЧТЧ); визначення активності факторів VIII і IX; пренатальну діагностику вагітним жінкам, носіям гемофілії, на 9-11 тижні – хоріонбіопсію, або на 18 тижні чи пізніше – забір крові плода) і на їх підставі, при виявленні захворювання призначить лікування.