**Гемофилия**

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

Основные виды гемофилии – гемофилия А (дефицит фактора свертывания крови VIII) и гемофилия В (дефицит фактора свертывания крови IX). Распространенность гемофилии А составляет 1 случай на 10000 новорожденных мальчиков, гемофилии В – 1 случай на 50000 представителей мужского пола.

**Наследование заболевания**. Гены, обусловливающие развитие гемофилии, сцеплены с половой Х-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.

У здорового мужчины и женщины-кондуктора с одинаковой вероятностью могут родиться как больные, так и здоровые сыновья. От брака мужчины, больного гемофилией со здоровой женщиной рождаются здоровые сыновья и дочери-кондукторы. Описаны единичные случаи гемофилии у девочек, рожденных от матери-носителя и больного гемофилией отца.

Наследственная гемофилия встречается почти у 70 % пациентов. В этом случае наследуется форма и тяжесть гемофилии. Около 30% наблюдений приходится на спорадические (спонтанные) формы гемофилии, связанные с мутацией в локусе, кодирующем синтез плазменных факторов свертывания крови на Х-хромосоме. В дальнейшем такая спонтанная форма гемофилии становится наследственной.

Чаще всего дебют (начало) заболевания приходится на ранний детский возраст, когда ребенок начинает активно двигаться, ходить, вставать на ножки, и, как следствие, травмироваться.

**Степень тяжести заболевания**. Тяжесть клинического течения гемофилии зависит от степени недостаточности коагуляционной активности плазменных факторов свертывания крови.

При гемофилии тяжелой степени уровень дефицитного фактора составляет до 1%, что сопровождается развитием тяжелого геморрагического синдрома уже в раннем детском возрасте. У ребенка с тяжелой гемофилией возникают частые спонтанные и посттравматические кровоизлияния в мышцы, суставы, внутренние органы. Сразу после рождения ребенка могут обнаруживаться кефалогематомы, длительные кровотечения из пуповинного отростка, мелена; позднее - продолжительные кровотечения, связанные с прорезыванием и сменой молочных зубов.

При среднетяжелой степени гемофилии уровень плазменного фактора составляет 1-5%. Заболевание обычно проявляется в дошкольном возрасте; геморрагический синдром выражен умеренно, отмечаются кровоизлияния в мышцы и суставы, гематурия.

Легкая форма гемофилии характеризуется уровнем фактора выше 5%. Дебют заболевания возникает в более старшем возрасте, часто в связи с травмами или операциями. Кровотечения более редкие и менее интенсивные.

**Симптомы заболевания**. У новорожденных детей признаками гемофилии могут служить длительное кровотечение из культи пуповины, подкожные [гематомы](http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/traumatology/hematoma), [кефалогематомы](http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/children/cephalohematoma). Кровотечения у детей первого года жизни могут быть связаны с [прорезыванием зубов](http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/children/teething), оперативными вмешательствами. Острые края молочных зубов могут стать причиной прикусывания языка, губ, щек и кровотечений из слизистых оболочек полости рта. Вероятность посттравматических кровотечений значительно возрастает, когда ребенок с гемофилией начинает вставать и ходить. Для детей после года характерны [носовые кровотечения](http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_lor/nosebleeds), подкожные и межмышечные гематомы, кровоизлияния в крупные суставы.

По степени убывания частоты кровоизлияния при гемофилии распределяются следующим образом: [гемартрозы](http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/traumatology/hemarthrosis) (70—80%), гематомы (10-20%), гематурия (14-20%), [желудочно-кишечные кровотечения](http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_gastroenterologia/gastrointestinal-bleeding) (8%), кровоизлияния в ЦНС (5%).

Гемартрозы являются наиболее частым и специфическим проявлением гемофилии. Первые внутрисуставные кровоизлияния у детей с гемофилией случаются в возрасте 1-8 лет после ушибов, травм или спонтанно. При гемартрозе выражен болевой синдром, отмечается увеличение сустава в объеме, гиперемия и гипертермия кожи над ним. Рецидивирующие гемартрозы приводят к развитию [хронического синовита](http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/traumatology/synovitis), [деформирующего остеоартроза](http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/rheumatology/deforming-osteoarthrosis) и контрактур. Деформирующий остеоартроз приводит к нарушению динамики опорно-двигательного аппарата в целом (искривлению позвоночника и таза, гипотрофии мышц, [остеопорозу](http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/traumatology/osteoporosis), [вальгусной деформации стопы](http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/children/valgus-foot-deformity) и др.) и к наступлению инвалидности уже в детском возрасте.

При гемофилии часто возникают кровоизлияния в мягкие ткани – подкожную клетчатку и мышцы. У детей обнаруживаются подкожные кровоизлияния («синяки») на туловище и конечностях, часто возникают глубокие межмышечные гематомы. Такие гематомы склонны к распространению, поскольку излившаяся кровь не сворачивается и, проникая вдоль фасций, инфильтрирует ткани. Обширные и напряженные гематомы могут сдавливать крупные артерии и периферические нервные стволы, вызывая интенсивные боли, паралич, атрофию мышц.

Довольно часто при гемофилии возникают кровотечения из десен, носа, почек, органов ЖКТ. Кровотечение может быть инициировано любыми медицинскими манипуляциями (внутримышечной инъекцией, [экстракцией зуба](http://www.krasotaimedicina.ru/treatment/exodontia/), [тонзиллэктомией](http://www.krasotaimedicina.ru/treatment/tonsillitis/tonsillectomy) и др.). Крайне опасными для ребенка с гемофилией являются кровотечения из зева и носоглотки, поскольку могут привести к обструкции дыхательных путей и потребовать экстренной [трахеостомии](http://www.krasotaimedicina.ru/treatment/laryngopharyngeal-tumor/tracheostomy). Кровоизлияния в мозговые оболочки и головной мозг приводят к тяжелым поражениям ЦНС или летальному исходу.

Гематурия при гемофилии может возникать самопроизвольно или вследствие травм поясничной области. При этом отмечаются дизурические явления, при образовании кровяных сгустков в мочевыводящих путях - приступы [почечной колики](http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_urology/renal-colic). У больных с гемофилией нередко обнаруживаются пиелоэктазия, [гидронефроз](http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_urology/hydronephrosis), [пиелонефрит](http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_urology/pyelonephritis).

Желудочно-кишечные кровотечения у пациентов с гемофилией могут быть связаны с приемом НПВС и др. лекарств, с обострением латентного течения [язвенной болезни желудка](http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_gastroenterologia/gastric_ulcer) и [двенадцатиперстной кишки](http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_gastroenterologia/duodenal_ulcer), [эрозивным гастритом](http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_gastroenterologia/erosive-gastritis), [геморроем](http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_proctology/hemorrhoids). При кровоизлияниях в брыжейку и сальник развивается картина острого живота, требующая дифференциальной диагностики с [острым аппендицитом](http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_gastroenterologia/acute-appendicitis), [кишечной непроходимостью](http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_gastroenterologia/ileus) и др.

Характерным признаком гемофилии является отсроченный характер кровотечения, которое часто развивается не сразу после травмы, а через некоторое время, иногда спустя 6-12 и более часов.

**Диагностика гемофилии** проводится при участии ряда специалистов: [неонатолога](http://www.krasotaimedicina.ru/treatment/consultation-pediatrics/neonatologist), [педиатра](http://www.krasotaimedicina.ru/treatment/consultation-pediatrics/pediatrician), генетика, гематолога. При наличии у ребенка сопутствующей патологии или осложнений основного заболевания проводятся консультации [детского гастроэнтеролога](http://www.krasotaimedicina.ru/treatment/consultation-pediatrics/pediatric-gastroenterologist), [детского травматолога-ортопеда](http://www.krasotaimedicina.ru/treatment/consultation-pediatrics/pediatric-traumatologist), [детского отоларинголога](http://www.krasotaimedicina.ru/treatment/consultation-pediatrics/pediatric-otolaryngologist), [детского невролога](http://www.krasotaimedicina.ru/treatment/consultation-pediatrics/pediatric-neurologist) и др.

Супружеские пары, находящиеся в группе риска по рождению ребенка с гемофилией, должны пройти медико-генетическое консультирование еще на этапе планирования беременности. Выявить носительство дефектного гена позволяет анализ генеалогических данных и молекулярно-генетическое исследование. Возможно проведение [пренатальной диагностики](http://www.krasotaimedicina.ru/treatment/invasive-prenatal-diagnosis/) гемофилии с помощью [биопсии хориона](http://www.krasotaimedicina.ru/treatment/invasive-prenatal-diagnosis/chorion-biopsy) или [амниоцентеза](http://www.krasotaimedicina.ru/treatment/invasive-prenatal-diagnosis/amniocentesis) и исследования ДНК клеточного материала.

После рождения ребенка диагноз гемофилии подтверждается с помощью лабораторных исследований гемостаза. Основные изменения показателей [коагулограммы](http://www.krasotaimedicina.ru/treatment/laboratory-cardiology/coagulogram) при гемофилии представлены увеличением времени свертывания крови, индекса [АЧТВ](http://www.krasotaimedicina.ru/lab-test/hemostasis/APTT). Решающее значение при диагностике формы гемофилии принадлежит определению снижения прокоагулянтной активности одного из факторов свертывания ниже 50%.

**Лечение заболевания**. При гемофилии полное избавление от заболевания невозможно, поэтому основу лечения составляет заместительная гемостатическая терапия концентратами VIII и IX факторов свертывания крови. Необходимая доза концентрата определяется степенью выраженности гемофилии, тяжестью и видом кровотечения.

**В г. Санкт-Петербурге** диагностика, лечение и диспансерное наблюдение пациентов с гемофилией проводится в Городском центре по лечению гемофилии – по адресу: улица Гороховая, дом 6а. Для уточнения информации можно обратиться по телефону: +7 (812) 315-48-71.

Авторы: Т.А. Андреева, О.Э.

Залепухина,

В.Н. Константинова,

И.А. Лавриченко.