О гемофилии

**Гемофилия**– редкое наследственное заболевание, связанное с нарушением процесса свёртывания крови. При этом заболевании возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы, как спонтанные, так и в результате травмы или хирургического вмешательства.

Система свертывания обеспечивает сохранение крови внутри сосудов, при нарушении их целостности (травмы, медицинские вмешательства), не давая ей изливаться наружу, закрывая повреждения специальными сгустками (тромбами). Сгустки образуются в результате биохимических реакций между молекулами, присутствующими в крови каждого человека. При изучении системы свертывания их назвали «факторами свертывания».

**Причина** повышенной кровоточивости при гемофилии – нарушение синтеза молекул плазменных факторов свертывания.

Гены гемофилии находятся в половой Х-хромосоме, которая передается 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.

**Симптомы гемофилии**

Ведущими симптомами гемофилии А и В являются повышенная кровоточивость с первых месяцев жизни; подкожные, межмышечные, забрюшинные гематомы, обусловленные ушибами, порезами, различными хирургическими вмешательствами; обильные посттравматические кровотечения; гемартрозы крупных суставов, с вторичными воспалительными изменениями.

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

Гемофилия не обязательно передается по наследству. Спонтанные мутации человеческой ДНК происходят постоянно. И поэтому возможен вариант возникновения гемофилии в семье, где никто и никогда не страдал от этого заболевания – так называемая спорадическая гемофилия. Она встречается не так уж и редко – в трети всех случаев заболевания.

**Профилактика гемофилии**

С целью профилактики рождения ребенка с гемофилией проводится медико-генетическое консультирование, возможна пренатальная диагностика.

Консультативная помощь пациентам оказывается на базе гематологических отделений областных больниц, консультативных центров крупных городов, РНПЦ.

Для профилактики кровотечений больные гемофилией должны избегать применения аспирина и нестероидных противовоспалительных препаратов (оба вида препаратов замедляют тромбоцитарную функцию). Регулярный уход за полостью рта поможет избежать удаления зубов и других стоматологических хирургических вмешательств. Лекарства нужно принимать орально или внутривенно; после внутримышечных инъекций остаются гематомы.

Помощник врача-гигиениста Толстик А.П.