

Гемофилия

Гемофилия – наследственное заболевание, связанное с нарушением процесса свертывания (коагуляции) крови. Оно проявляется кровоизлияниями в суставы, мышцы и внутренние органы, которые могут возникать спонтанно или же в результате хирургического вмешательства либо травмы.

Гемофилия является редким заболеванием, она резко повышает риск гибели человека от кровоизлияний в жизненно важные органы, а также от кровопотери при серьезных травмах или хирургических операциях. Гемофилия появляется из-за изменения в одном гене в хромосоме X, поэтому она передается по наследству только по женской линии, т. е. не может быть передана от отца к сыну, но может – от матери к дочери.

При этом болеют гемофилией практически всегда только мужчины, а среди женщин за всю историю наблюдения заболевания известно лишь около 60 случаев, поскольку мутация рецессивная и только у больного гемофилией отца и матери-носителя может родиться больная дочь.

Гемофилию часто называют в быту царской или викторианской болезнью, поскольку самой известной носительницей гемофилии в истории была английская королева Виктория. До ее появления на свет в роду не было больных гемофилией, так что сегодня ученые полагают, что мутация произошла именно в ее генотипе, что привело к рождению у королевы больного гемофилией сына, а также появлению на свет больных внуков и правнуков, родившихся от дочерей и внучек Виктории.

Гемофилию сегодня можно диагностировать на основе жалоб больного и данных анамнеза, а также после проведенных специальных анализов. Признаки этого заболевания проявляются уже в первые месяцы жизни, когда у младенцев наблюдаются кровотечения во время прорезывания зубов, а также после года, когда на теле ребенка появляются необъяснимые гематомы, носовые кровотечения, кровоизлияния в мышечные ткани, кровоизлияния в суставы.

Полностью вылечить гемофилию в настоящее время невозможно. Но больным назначается консервативная терапия, целью которой является повышение в организме факторов свертывания крови для предотвращения развития кровотечений и минимизации возможных последствий, а также для профилактики осложнений и предотвращения инвалидизации человека.