СОДЕРЖАНИЕ

Введение

1. Понятие, виды и причины возникновения гемофилии

. Симптомы и диагностика гемофилии

. Лечение гемофилии

. Профилактика гемофилии

Заключение

ВВЕДЕНИЕ

Редкие наследственные заболевания, которые поражают одного человека из двух тысяч, в 80% случаев обусловлены генетическими причинами, в остальных - инфекцией, аллергией, воздействием неблагоприятных факторов окружающей среды. Редкие заболевания имеют тяжёлое хроническое и прогрессирующее течение, сопровождаются системными изменениями в организме, что в последующем может привести к инвалидизации и даже смерти пациента. Несмотря на то, что в последнее время в нашей стране уделяется внимание вопросам редких заболеваний, большая часть проблем, касающихся пациентов с редкими заболеваниям, остаются нерешёнными.

В настоящий момент отсутствует законодательная база, регламентирующая своевременную диагностику и специализированное лечение редких заболеваний, не учтены особенности регистрации и оборота редких лекарственных препаратов.

В своей работе я рассмотрю такое генетическое заболевание, как гемофилия. О ней известно ещё с незапамятных времён. Первое описание симптомов данной болезни встречается на иврите ещё во втором столетии до нашей эры, а гемофилия в виде наследственного заболевания была впервые описана в Талмуде в пятом столетии нашей эры.

На сегодняшний день по приблизительным оценкам, количество больных гемофилией в мире составляет 400 тысяч человек, а на территории России проживает около 15 тысяч людей, которые больны этим неизлечимым генетическим заболеванием, из них около 6 тысяч детей. Гемофилия является очень серьёзным и опасным заболеванием.

. ПОНЯТИЕ, ВИДЫ И ПРИЧИНЫ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ГЕМОФИЛИИ

Гемофилия (haemophilia) - это наследственное заболевание, связанное с мутацией одного гена в Х-хромосоме. При этой мутации возникает дефект свёртывающей системы крови: отсутствует один из двух коагулирующих факторов крови: антигемофильный фактор (фактор VIII) или фактор Кристмаса (фактор IX).

Существует три типа гемофилии, которые отличаются фактором свёртывания, отсутствующим в крови:

- гемофилия А - является наиболее распространённой, возникает при отсутствии в крови VIII фактора свёртывания, который представлен специальным белком (антигемофильным глобулином).

- гемофилия В (болезнь Кристмаса) - возникает при недостаточной активности IX фактора свёртывания крови, или фактора Кристмаса.

- гемофилия С - самая редко встречающаяся форма, возникает при недостатке XI фактора свёртывания крови.

К основным причинам, провоцирующим развитие болезни гемофилия, учёные относят наследственные факторы. Генетически неполноценная свёртываемость крови передаётся по наследству из поколения в поколение, причём носителем дефектного гена является исключительно женский организм, а больным гемофилией, как правило, оказывается мужчина. Справедливости ради, стоит отметить, что имеются научно описанные случаи заболевания гемофилией женщин, но эти случаи крайне редки и происходят тогда, когда оба родителя больной девочки являются носителями повреждённого гена.

. СИМПТОМЫ И ДИАГНОСТИКА ГЕМОФИЛИИ

Гемофилия проявляется уже в раннем возрасте. Самые первые признаки:

- кровотечение из перевязанной пуповины;

- кровоизлияния под кожу, возникновение обширных синяков при малейшей травме;

- кровотечения при прорезывании зубов.

Внешние симптомы гемофилии:

- хрупкость строения больного;

- бледность кожных покровов;

- слабо развитые подкожные жировые отложения.

Когда ребёнок начинает активно двигаться, повышается вероятность травматизма и, как следствие, - наступают кровоизлияния.

Характерные симптомы гемофилии:

- кровоизлияния в мягкие ткани организма и образование гематом;

- кровоизлияния в суставы и образование гемартрозов;

- длительные кровотечения из слизистых оболочек: носовые кровотечения, кровоточивость дёсен, полости рта; кровотечения при удалении зубов и миндалин;

- в особо тяжёлых случаях вероятны кровоизлияния в мозг, приводящие к поражению центральной нервной системы или смерти;

- наличие геморрагического синдрома при гемофилии: кровотечение при травмах наступает не сразу, а спустя 6 и более часов.

Диагностику гемофилии составляет семейный анамнез, клиническая картина и данные лабораторных исследований, которые предоставляют информацию о таких изменениях в организме:

- увеличение времени свёртывания крови (в особенности, капиллярной и венозной);

- уменьшение времени рекальцификации;

- нарушение вырабатывания тромбопластина;

- уменьшение потребления протромбина;

- снижение уровня одного из антигемофильных факторов (VIII, IX).

Диагностика гемофилии также определяется длительностью кровотечения. При заболевании длительность кровотечения, а также уровень тромбоцитов в крови нормальные, любые эндотелиальные пробы носят отрицательный характер.

кровотечение наследственный гемофилия хронический

3. ЛЕЧЕНИЕ ГЕМОФИЛИИ

За последние несколько десятилетий в лечении гемофилии произошёл значительный прогресс. Представленные в настоящее время на рынке рекомбинантные препараты человеческого фактора свёртывания крови VIII, такие как Когенэйт ФС, производятся с использованием сложных технологических процессов с целью инактивации и удаления вирусов и прионов. В основе этих препаратов лежит генетический материал, получаемый при соединении ДНК из различных источников.

Рекомбинантные препараты изготавливаются при помощи инновационных технологий в области генной терапии и проходят высокую степень очистки. Таким образом, они более безопасны. Также новые препараты позволяют перейти на терапевтическую схему инфузий один раз в неделю для профилактики кровотечений.

Лечения гемофилии, навсегда избавляющего пациента от болезни, на сегодняшний день нет, но имеется возможность постоянного контроля над её течением при помощи постоянных инъекций недостающих ферментов свёртываемости крови, выработанных из донорского материала. Болезнь гемофилия крайне опасна, особенно в детском и юношеском возрасте, когда зачастую ещё не поставлен правильный диагноз и без мер медицинской поддержки существует реальный риск летального исхода. Своевременность обращения к врачу при заболевании гемофилией в детском возрасте является мерилом благоприятного течения и стабилизации состояния организма ребёнка. Квалифицированное лечение гемофилии и постоянное наблюдение за ходом болезни должен осуществлять только опытный специалист - гематолог. Каждому больному гемофилией необходимо знать и помнить о том, что ему категорически противопоказаны к приёму следующие препараты: аспирин (ацетилсалициловая кислота), анальгин, индометацин, бруфен и бутазолидины.

. ПРОФИЛАКТИКА ГЕМОФИЛИИ

Заболевание это неизлечимо, первичной профилактики нет, поэтому единственно возможная профилактика гемофилии - это комплекс мер по недопущению кровотечений. Нужно стараться избегать терапии с внутримышечным введением лекарственных препаратов в связи с опасностью возникновения гематом. Препараты, как правило, назначают перорально или вводят внутривенно. Любые оперативные вмешательства категорически запрещены, это касается даже обычного удаления зубов. Понятия «прививка от гемофилии» также нет.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Уже сейчас ясно, что будущее за генной терапией. Уже долгое время идут испытания по пересадке больным гемофилией здорового гена, отвечающего за выработку недостающего фактора свёртываемости. Это целая индустрия, которая работает в поисках лекарства от гемофилии. Но и здесь не все так просто: шаг за шагом с разработками новых способов и методов лечения, человеческий организм придумывает все новые и новые способы защиты от потустороннего вмешательства. Последние успехи в области генной инженерии позволяют надеяться на лучшее. Однако к какому новому витку эволюции приведёт столь коренное воздействие на организм человека, сейчас остаётся только предполагать.

В заключение хочу подчеркнуть, что родителям больных гемофилией детей многое приходится брать на себя. За исключением медицинских вопросов все зависит от вас: воспитаете ли вы своего ребёнка ипохондриком, со страхом ждущим ударов судьбы, или человеком, адекватным в своих реакциях на различные жизненные ситуации, умеющим радоваться жизни, видеть вокруг себя не только черные краски. Ваша опека должна быть разумной.