**Гемофилия - не только царская болезнь**

Гемофилия - тяжелое наследственное генетическое заболевание крови, которое вызвано врожденным отсутствием факторов свертывания крови VIII или IX.

Болезнь характеризуется нарушением свертываемости крови и проявляется в частых кровоизлияниях в суставы, мышцы и внутренние органы. Кровоизлияние в жизненно важные органы может привести к смерти больного, а частые кровоизлияния в суставы приводят к их необратимым разрушениям и ранней инвалидности.

Болезнь проявляется только у лиц мужского пола, женщины являются только носительницами гена гемофилии. Единственным методом лечения этого заболевания, позволяющим избежать ранней инвалидизации и, более того, смерти от кровотечений, является регулярное внутривенное введение отсутствующих в крови факторов свертывания, то есть заместительная терапия.

В сознании людей любое упоминание о гемофилии в первую очередь ассоциируется с образом цесаревича Алексея - сыном последнего российского императора Николая II. Алексей был болен гемофилией, получив ее от матери - императрицы Александры Федоровны, унаследовавшей болезнь от своей матери принцессы Алисы, которая в свою очередь получила ее от матери - королевы Виктории. Королева Виктория была носительницей гемофилии, но из девяти ее детей лишь один сын, принц Леопольд, болел гемофилией и умер, когда ему был тридцать один год, а ее дочери, принцессы Алиса и Беатриса являлись носительницами болезни.

Из четырех сыновей принцессы Беатрисы только двое были больны гемофилией, а ее дочь, Виктория-Евгения, супруга короля Испании, передала болезнь двум из трех своих сыновей. Сын принцессы Алисы, Федерик, один из семерых детей, унаследовавший гемофилию, умер в трехлетнем возрасте. Двое сыновей ее сестры Ирен были также больны гемофилией, однако, одному из них удалось благополучно дожить до 56 лет.

Монаршие родители, как могли, старались уберечь своих чад от любых травм. К примеру, испанская королевская семья одевала двух своих мальчиков в подбитые ватой костюмы; даже деревья в парке, где обычно играли дети, были обернуты войлоком. Николай II и его семья также вынуждены были принять меры предосторожности, окружив себя узким, посвященным в тайну болезни кругом людей и отгородив себя от внешнего мира высокой железной решеткой, опоясывавшей дворцовый парк в Царском Селе.

Однако, это не смогло уберечь царевича от синяков и ссадин, и родители просто приходили в отчаяние, сознавая, что постоянно живут на грани катастрофы. Поняв, что врачи бессильны бороться с гемофилией, императрица стала искать другие пути спасения наследника престола. Так в жизни царской семьи появился старец Григорий Распутин, обладавший необъяснимой способностью облегчать страдания Алексея.

К сожалению, болезнь не побеждена и сегодня. Лечение гемофилии на сегодняшний день доступно в основном больным гемофилией, живущих в развитых странах. Имеется два типа гемофилии: гемофилия "А", или дефицит фактора VIII, и гемофилия "В", или дефицит фактора IX.

Степень дефицита варьирует от легкой до тяжелой. Около трети случаев гемофилии возникает без соответствующего семейного анамнеза. Вследствие генетического механизма это заболевание поражает только мужчин. Женщины с геном гемофилии именуются носителями. Каждая дочь такой женщины имеет 50 % шанс стать носителем. Каждый родившийся у этой женщины мальчик имеет 50 % шанс стать больным гемофилией. Носители обычно, но не всегда, не имеют никаких симптомов заболевания.

Болезнь фон Виллебранда является еще одной распространенной наследственной патологией свертывания крови. В отличие от гемофилии, которая связана с определенным полом и поражает только мужчин, болезнь фон Виллебранда наследуется в зависимости от неполовой хромосомы и, таким образом, поражает женщин и мужчин с одинаковой степенью вероятности. Больные фон Виллебранда редко имеют кровоизлияния в суставы и мышцы, что часто наблюдается у больных гемофилией. Это наименее тяжело протекающее и наиболее частое наследственное нарушение свертывающей системы крови.

Частота распространения гемофилии "А" составляет 1 случай на каждые 10 000 человек мужского населения. В тяжелой форме она встречается у 1 из 16 000 человек. Неизвестно каких-либо географических особенностей, приводящих к изменению этого показателя. Во всем мире приблизительно 350 000 тысяч человек болеют гемофилией "А" в тяжелой или умеренно тяжелой форме.

Гемофилия "В" встречается в 5 раз реже гемофилии "А".

Тяжесть течения гемофилии зависит от уровня фактора свертывания VIII или IX в крови и традиционно выражается в проценте от средней обычной свертывающей активности, которая определяется как 100%. Носители гемофилии часто также имеют сниженный уровень фактора в крови. При тяжелой форме гемофилии возможны спонтанные кровотечения в основные суставы и мышцы. При средней форме кровотечения возникают обычно только после травмы. Однако и у такого больного относительно часто могут быть спонтанные кровотечения. При легкой форме гемофилии кровотечение обычно развивается на фоне серьезной травмы или оперативного вмешательства.

Степень тяжести течения болезни у больных гемофилией определяется по уровню активности фактора VIII и фактора IX в процентном содержании от нормальной активности в крови:

более 200% - наивысшие уровни, обнаруживаемые при беременности;

50%-200% - нормальный уровень активности факторов VIII или IX;

25%-49% - примерно треть носителей имеет уровень, соответствующий нижнему пределу нормы или чуть меньше;

6%-24% - легкая форма гемофилии, при уровне активности фактора выше этой кровотечение даже в случае травмы нехарактерно;

1% - 5% - гемофилия средней тяжести;

менее 1% - тяжелая форма гемофилии.

Тяжелая форма гемофилии обычно проявляется на первом году жизни обширными синяками и в виде необычно долгих кровотечений. Легкая и средняя формы часто впервые появляются при хирургических операциях или удалении зубов в виде длительного или вторичного кровотечения.

Кровотечение при гемофилии может возникнуть в любое время суток и длиться достаточно долго при отсутствии должного лечения. В этом случае оно может привести к анемии. Кровотечения в мышцы или суставы повторяются многократно. В типичном случае больной с тяжелой формой гемофилии "А" страдает кровотечением 35 раз в год. У некоторых таких больных и обычно с гемофилией "В" кровотечения происходят реже. В других случаях кровотечения происходят ежедневно, при этом наиболее часто они происходят в ткани или суставы, уже пострадавшие от предыдущих кровоизлияний. Чаще всего поражаются коленные (44%), локтевые (25%) и голеностопные (15%) суставы, реже плечевые (8%) и тазобедренные (5%).

Острая боль является одним из немедленных проявлений начала внутреннего кровотечения. Наилучшим лечением таких болей является купирование самого кровотечения. Повторные кровотечения в тот же сустав приводят к разрушению нормальных тканей и развитию хронического, болезненного и приводящего к нарушению функции сустава артрита. Этот тип артрита необратим и восстановление нормальной функции или облегчения болевого синдрома можно достичь только реконструктивной хирургией.

Гемофилия является наглядно поддающимся лечению заболеванием. Без лечения она приводит к стойкой инвалидности и довольно часто к преждевременной смерти. В начале 20 века продолжительность жизни больного гемофилией не превышала 15 лет. Сегодня на фоне соответствующего лечения продолжительность жизни больного гемофилией может ничем не отличаться от продолжительности жизни здорового мужчины.

Отсутствие быстрого и адекватного лечения может привести к следующим ситуациям:

повреждение суставов, требующее ортопедического лечения;

множественные поражения суставов и потеря мышечной массы, ведущие к резкому нарушению передвижения;

использование тростей, костылей, колясок;

длительные госпитализации;

длительное отсутствие в школе, приводящее к снижению уровня образования;

проблемы с трудоустройством;

нарушением семейной жизни из-за необходимости искать соответствующее лечение больному ребенку.

Лечение гемофилии включает в себя простое введение находящегося в дефиците у больного фактора свертывания крови непосредственно в вену пациента. Лечение может или предотвращать кровотечения, или уменьшать их последствия, предотвращая осложнения и инвалидизацию. Кровотечение прекращается, когда достаточное количество фактора свертывания крови достигает травмированного места. Если лечение проведено на ранней стадии, вероятность продолжения кровотечения резко снижается. Если лечение отсрочено, то кровотечение продолжается и расширяется, вызывая более тяжкое повреждение тканей, что в свою очередь, увеличивает вероятность последующих кровотечений. Раннее введение фактора свертывания крови, таким образом, ведет к уменьшению необходимости повторных введений фактора свертывания и улучшению состояния больного гемофилией.

На территории Российской Федерации проживает около 15 000 больных гемофилией, из них дети составляют около 6 000 человек. Больных болезнью фон Виллебранда зарегистрировано около 1,5 млн. человек. Более точного количества не знает никто, т.к. у нас отсутствует государственный регистр больных гемофилией и болезнью фон Виллебранда.

В России больные гемофилией не могут рассчитывать на действенную помощь со стороны государства. Применяемые для их лечения отечественные медицинские препараты - свежезамороженная плазма и криопреципитат представляют собой реальную опасность заражения такими вирусными заболеваниями как СПИД и гепатит. Применение этих препаратов, изготовленных по отечественной технологии, сопровождается сильнейшими иммунными реакциями у больных, что является опасным для их жизни. Из-за отсутствия донорской крови во многих регионах Российской Федерации катастрофически не хватает даже плазмы и криопреципитата. Соответственно помощь больным гемофилией не оказывается вообще.

В развитых странах плазма и криопреципитат для лечения больных гемофилией не применяются уже более тридцати лет. Они используются только в качестве полуфабрикатов для производства высокоэффективных и вирусобезопасных концентратов факторов свертывания крови. В Российской Федерации в настоящее время отсутствует технология, позволяющая производить препараты крови, соответствующие импортным аналогам.

Включенные в "Перечень жизненно необходимых и важнейших лекарственных средств" Министерства здравоохранения РФ концентраты факторов свертывания крови VIII и IX в российских лечебных учреждениях, как правило, отсутствуют. Ответственность за их приобретение лежит на органах власти субъектов Российской Федерации. Основной причиной является отсутствие финансовых средств в местных бюджетах.

Гемофилия считается одним из самых дорогостоящих заболеваний в мире, так как для профилактики, лечения, проведения хирургических операций используются препараты, изготавливаемые из человеческой донорской плазмы. По рекомендации Всемирной Организации Здравоохранения на одного больного гемофилией требуется 30 000 международных единиц концентрата фактора свертывания крови в год. Стоимость одного флакона импортного концентрата фактора свертывания крови объемом 500 международных единиц равна в среднем 200 долларов США. Стоимость лечения одного больного гемофилией концентратом фактора свертывания крови, исходя из минимальной потребности, составляет 12 000 долларов США в год. Ежегодно Российской Федерации требуется (из расчета 30 000 международных единиц концентрата фактора свертывания крови на одного больного в год) 450 млн. международных единиц концентрата фактора свертывания крови на сумму 180 млн. долларов США. Наличие необходимого количества концентратов факторов свертывания крови позволит больным гемофилией получать образование, профессию и оставаться полноценными членами общества. Затраченные средства могут быть скомпенсированы за счет профилактики заболевания, предотвращения госпитализации больных, а также предупреждения заболеваний гепатитом и СПИДом.

Необходимо отметить, что обострения заболевания сопровождаются очень сильными болями. Частое проявление болевого синдрома и применение для его подавления сильнодействующих обезболивающих препаратов приводит больных гемофилией к наркотической зависимости и алкоголизму. Применение концентратов факторов свертывания крови позволит резко уменьшить частоту и интенсивность болей, что в конечном итоге позволит многим больным гемофилией не стать наркоманами с детского возраста.

Практически отсутствует медико-социальная реабилитация инвалидов с заболеваниями системы свертываемости крови, особенно больных гемофилией. Совсем не развита служба социальной и психологической помощи больным гемофилией. Многие дети не имеют возможности посещать школы, большую часть своей жизни проводят в своих квартирах и не имеют возможности общаться со своими сверстниками.

Во всем мире гемофилия признана социальным заболеванием, и именно на государстве лежит ответственность за этих больных. Оно обязано обеспечить больных гемофилией современными антигемофильными концентратами факторов свертывания крови.

Но поскольку государство не может в настоящий момент оказывать адекватную помощь больным гемофилией, в Санкт-Петербурге в феврале 2003 года был создан Благотворительный фонд помощи больным гемофилией "Национальный Фонд Гемофилии". Основным направлением его деятельности является аккумулирование благотворительных средств для оказания адресной помощи больным гемофилией проживающих на территории Российской Федерации.

**Список литературы**

Для подготовки данной работы были использованы материалы с сайта <http://unimed-dnk.ru/>