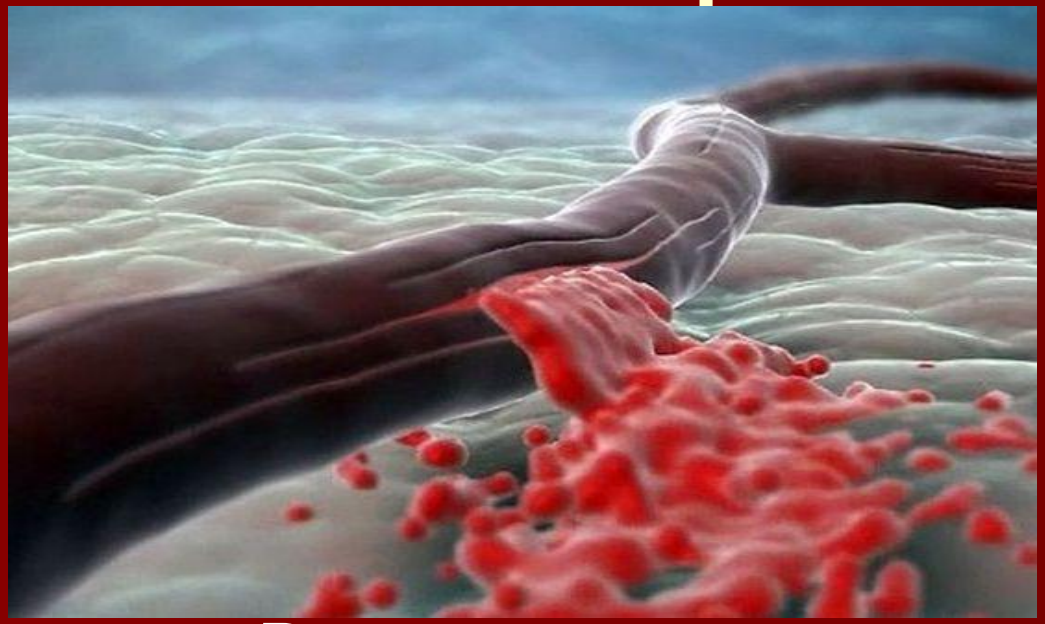
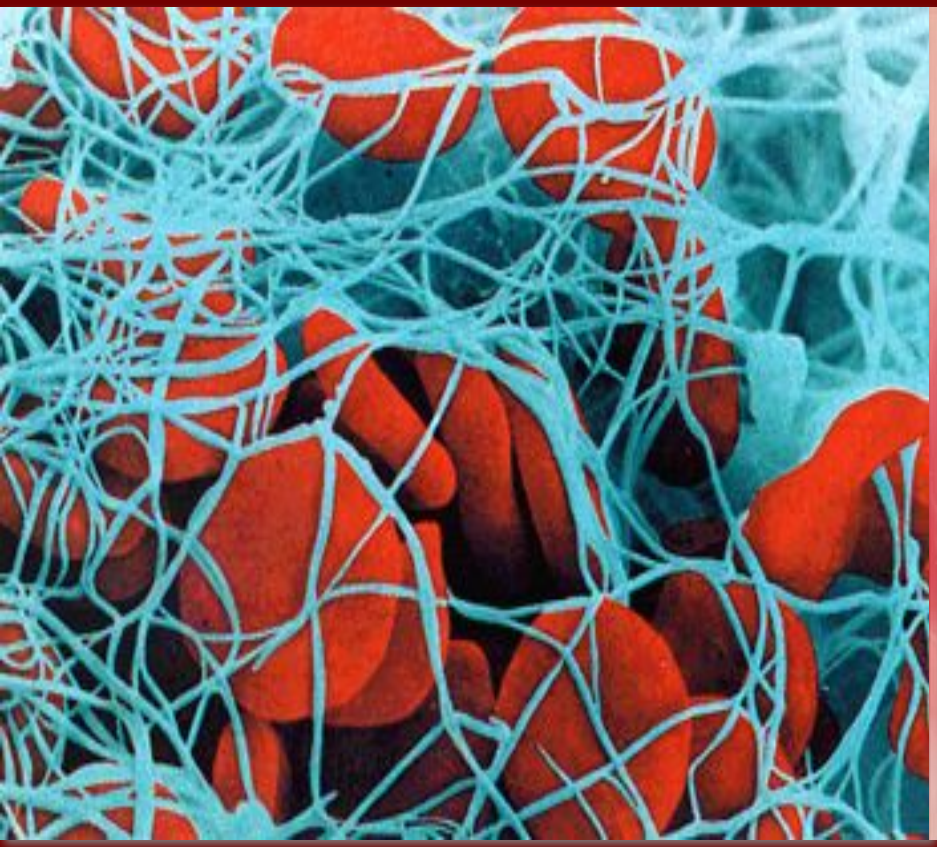
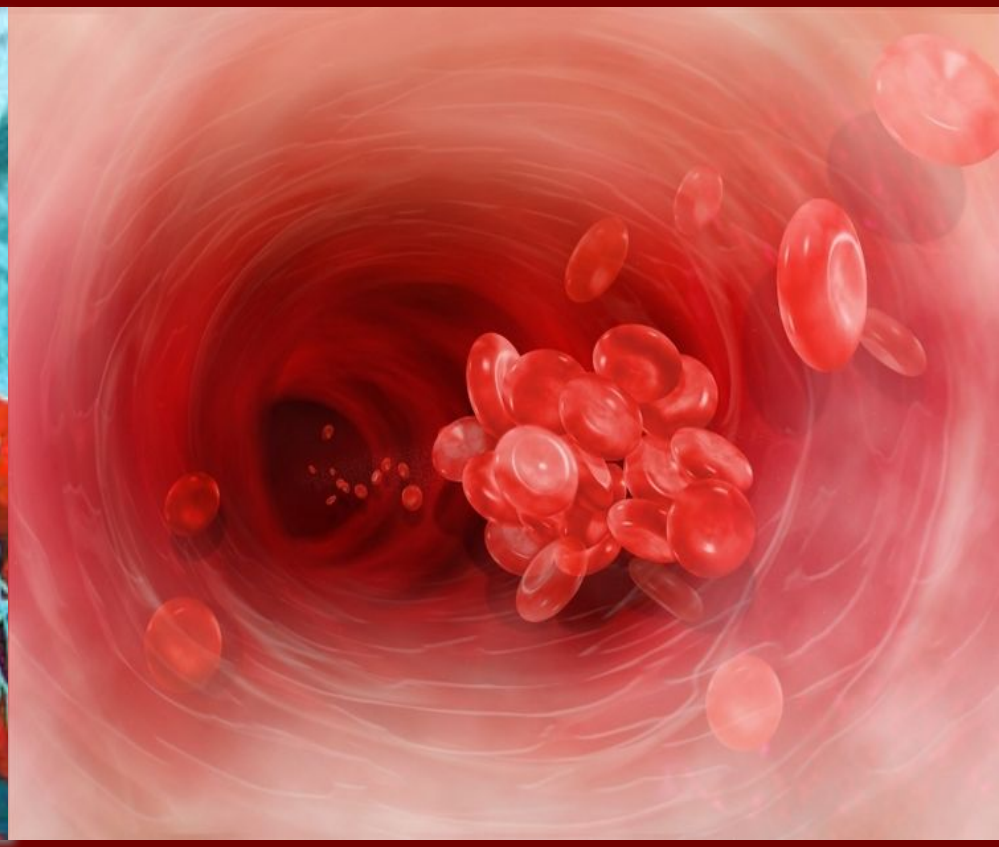
Гемофилия



Выполнила студентка 31Л/д группы:
Смурова(Аверьянова) Марина
Проверила преподаватель:
Коровушкина Вероника Георгиевна

Свёртывание крови — сложный биологический процесс образования в крови нитей белка фибрина, образующих тромбы, в результате чего кровь теряет текучесть, приобретая творожистую консистенцию.





В нормальном состоянии кровь — легкотекучая жидкость, имеющая вязкость, близкую к вязкости воды. В крови растворено множество веществ, из которых в процессе свёртывания более всего важны белок фибриноген, протромбин и ионы кальция. Процесс свёртывания крови реализуется многоэтапным взаимодействием на фосфолипидных мембранах («матрицах») плазменных белков, называемых «факторами свёртывания крови». В состав этих факторов входят проферменты, превращающиеся после активации в протеолитические ферменты; белки, не обладающие ферментными свойствами, но необходимые для фиксации на мембранах и взаимодействия между собой ферментных факторов.

Гемофилия

(несвертываемость крови) — одно из самых тяжелых генетических заболеваний, которая вызвана врожденным отсутствием в крови факторов свертывания VIII и IX. Протекание болезни сопровождается частыми кровоизлияниями в мягкие ткани, суставы и внутренние органы. В силу специфики протекания болезни первым страдает опорно-двигательный аппарат, что приводит к инвалидности и нетрудоспособности больных. Частые кровоизлияния в суставы приводят к их необратимым разрушениям. Кровоизлияние в жизненно-важные органы может привести к смерти больного.

Этиология

- Главной причиной развития гемофилии считают наследственный фактор.
- Крайне редко встречаются случаи «*спонтанной гемофилии*». Она появляется внезапно, хотя в семье ранее не было этого заболевания. В последующем, эта форма гемофилии передается традиционно – на генетическом уровне. Медицинские работники до сих пор не выявили точных причин развития болезни. Они считают, что это новая мутация гена.

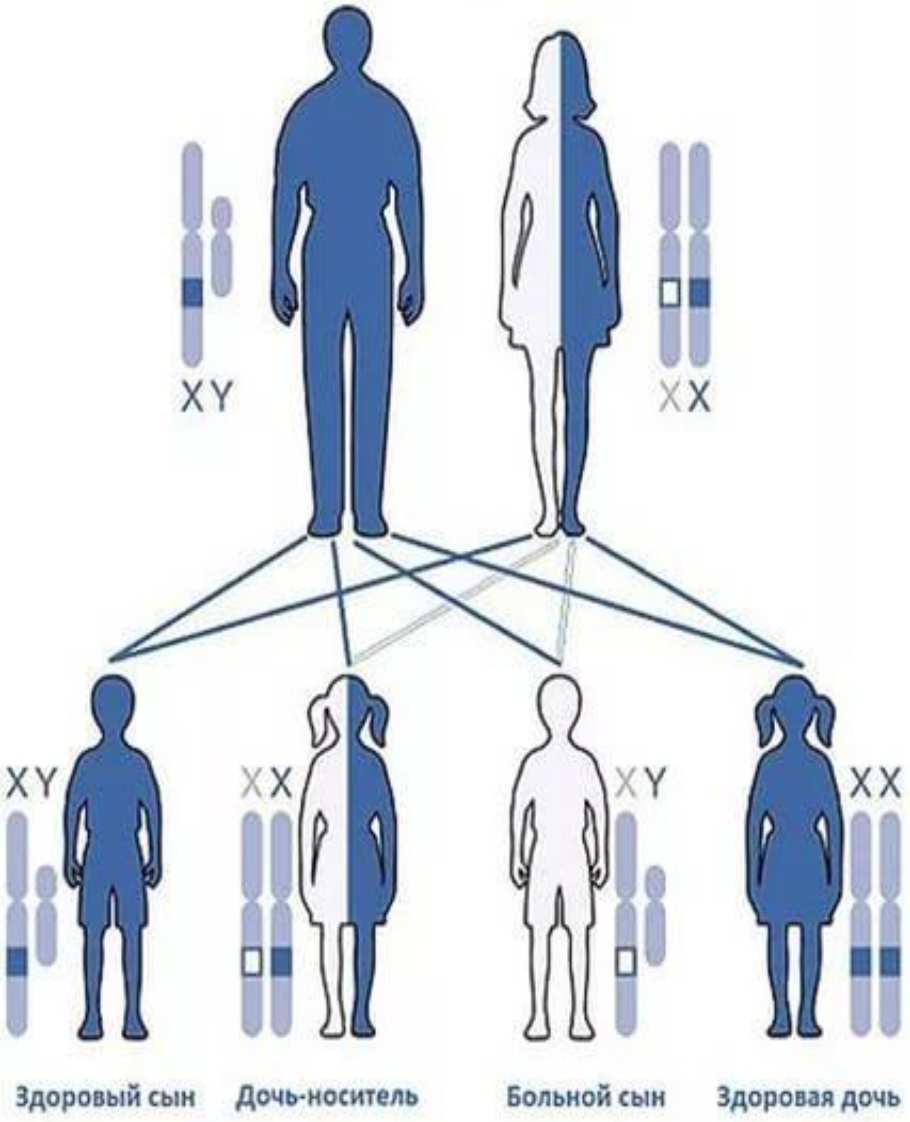
Выделяют 3 варианта передачи гемофилии

- Мать является переносчиком гена, но отец – здоровый мужчина. В этом случае возможны 4 исхода, с вероятностью по 25%. Может родиться здоровый сын или здоровая дочь, больной сын или дочь-носитель.
- Мать – здорова, отец – болен гемофилией. При таком раскладе все сыновья будут здоровыми, а все дочери станут носительницами.
- Мать – носитель гена, а отец болен. В этом варианте может быть 4 исхода: здоровый сын, больная дочь, больной сын или дочь-носитель. У каждого исхода равные силы.

Х-сцепленное рецессивное наследование

Отец: здоров

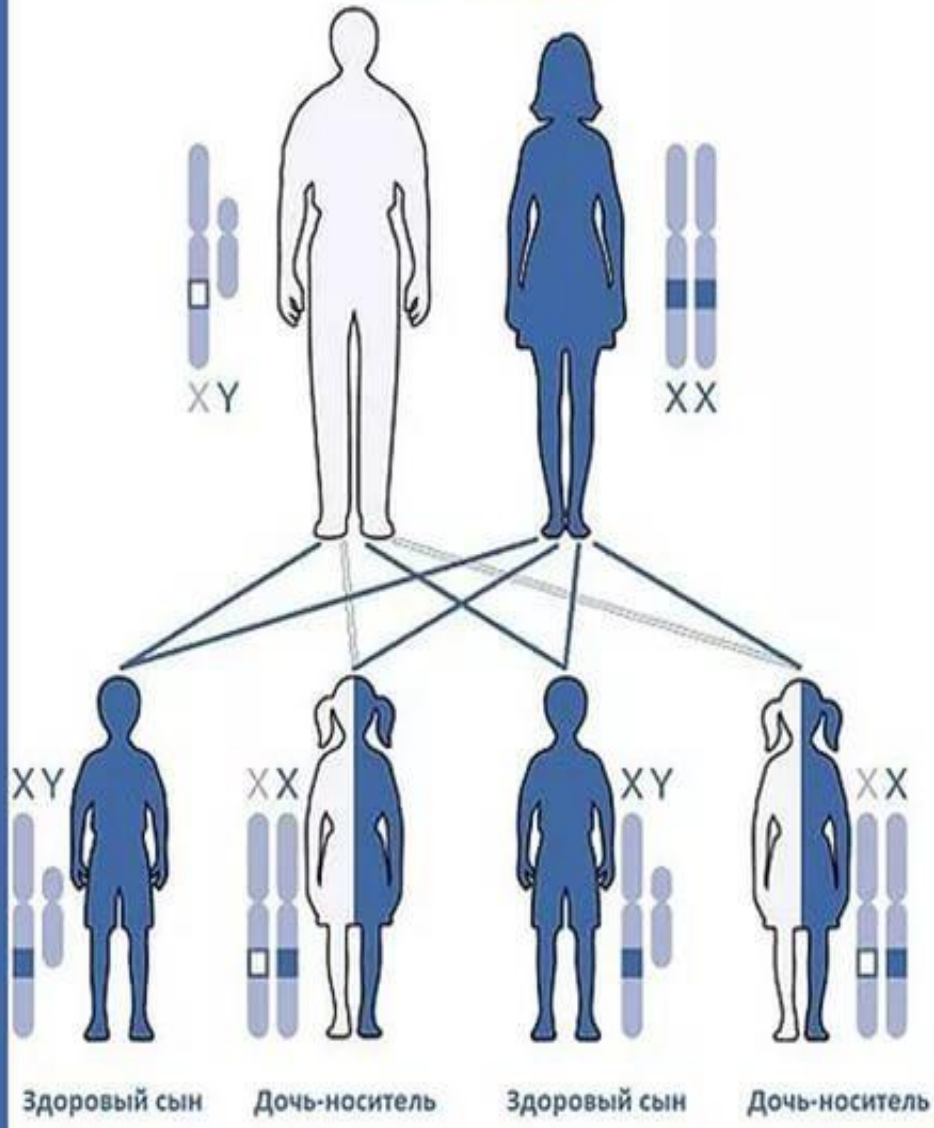
Мать: носитель



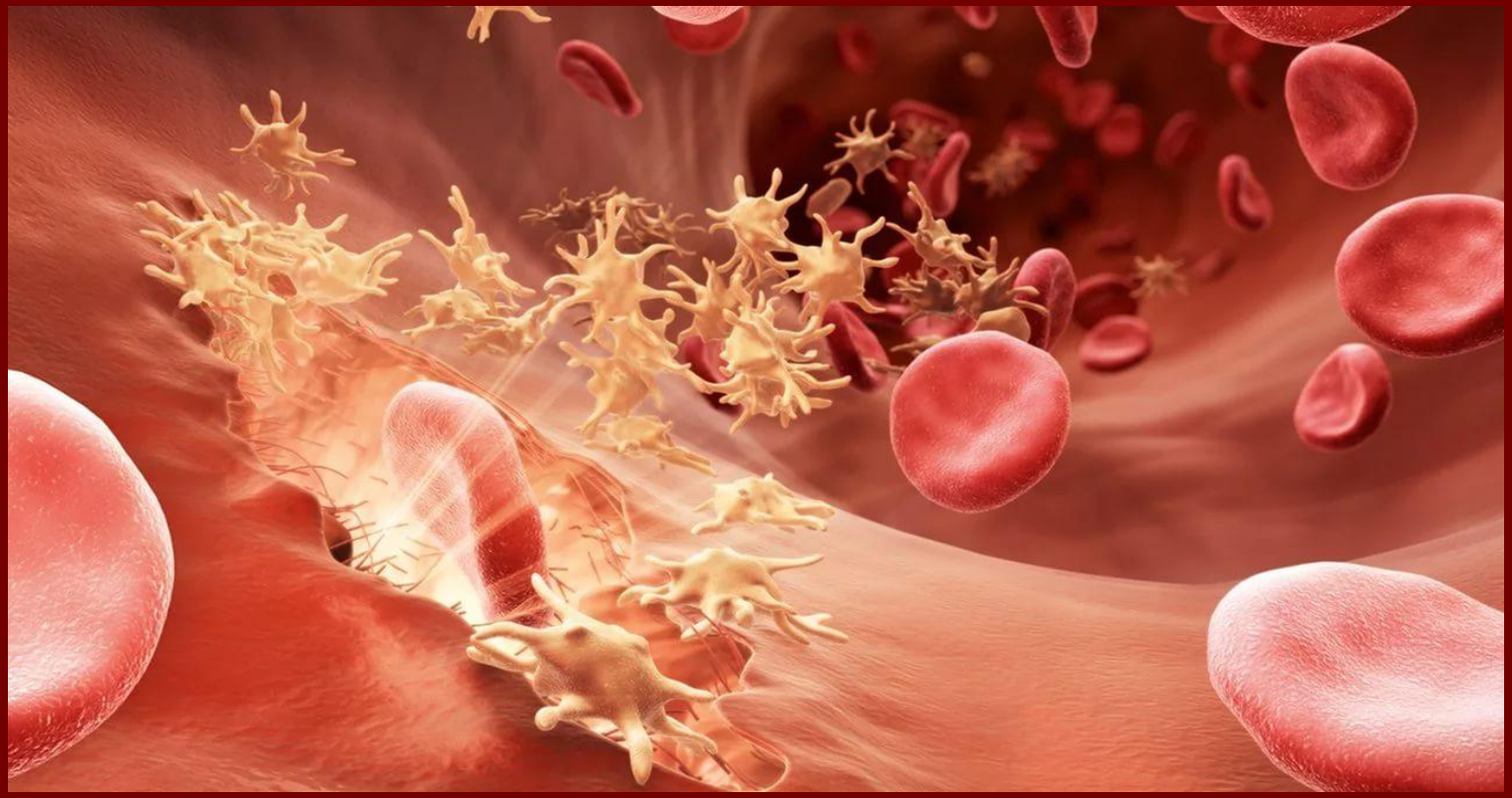
Х-сцепленное рецессивное наследование

Отец: болен

Мать: здорова

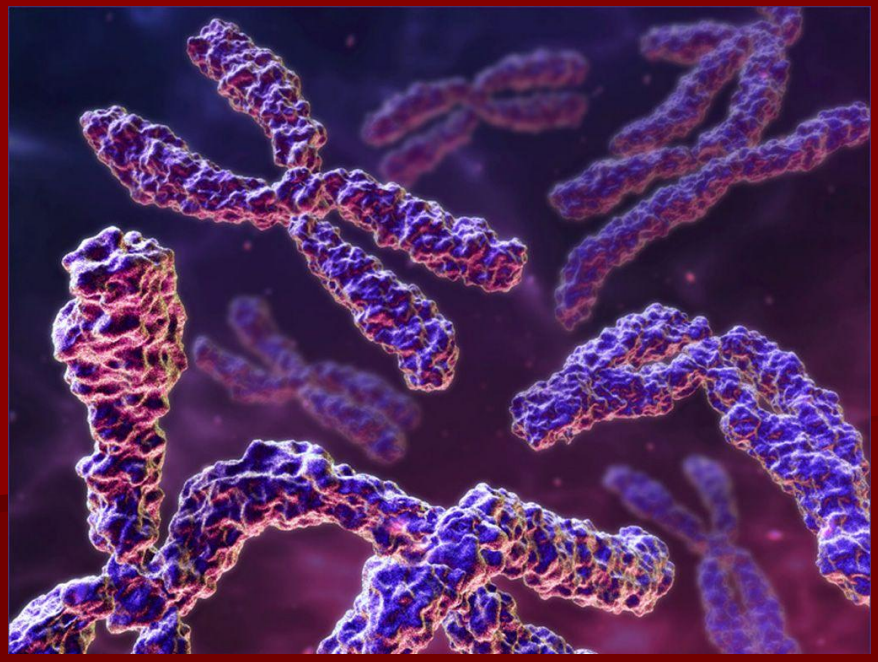


Гемофилия появляется из-за изменения одного гена в хромосоме Х. Различают три типа гемофилии (А, В, С).



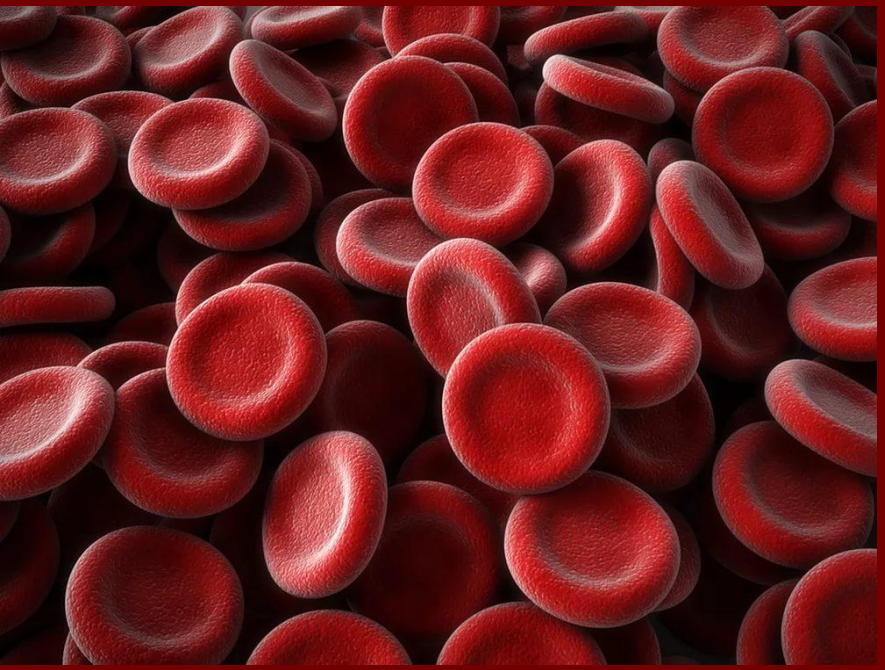
Гемофилия А

(рецессивная мутация в Х-хромосоме) вызвана генетическим дефектом, отсутствием в крови необходимого белка — так называемого фактора VIII (антигемофильного глобулина). Такая гемофилия считается классической, она встречается наиболее часто, у 80-85 % больных гемофилией. Тяжёлые кровотечения при травмах и операциях наблюдаются при уровне VIII фактора — 5-20 %.



Гемофилия В

вызвана дефектным фактором крови IX (рецессивная мутация в Х-хромосоме). Нарушено образование вторичной коагуляционной пробки.



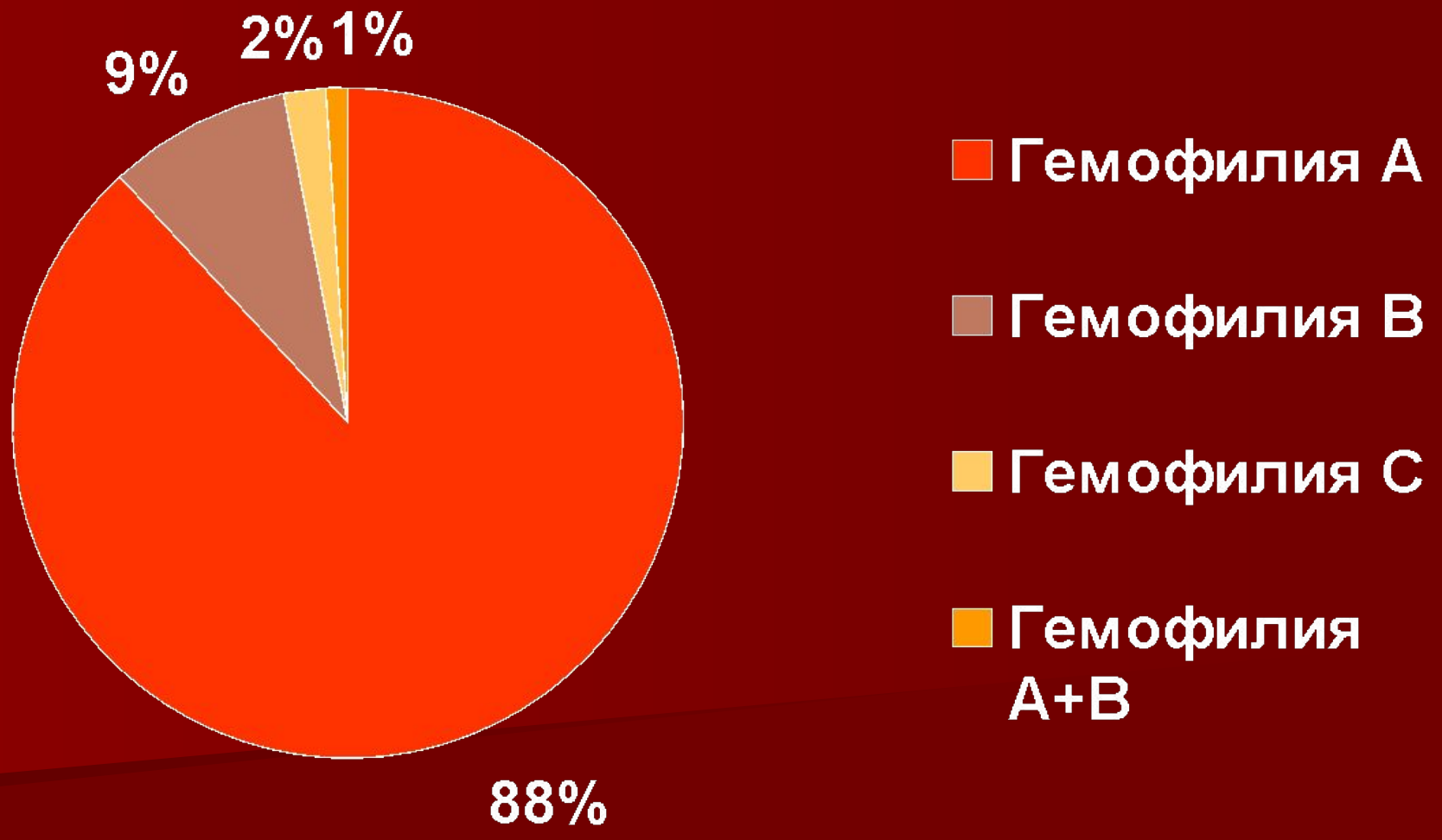
Гемофилия С

вызвана дефектным фактором крови XI (аутосомная рецессивная мутация), известна в основном у евреев-ашкеназов. В настоящее время гемофилия С исключена из классификации, т.к. ее клинические проявления значительно отличаются от А и В.

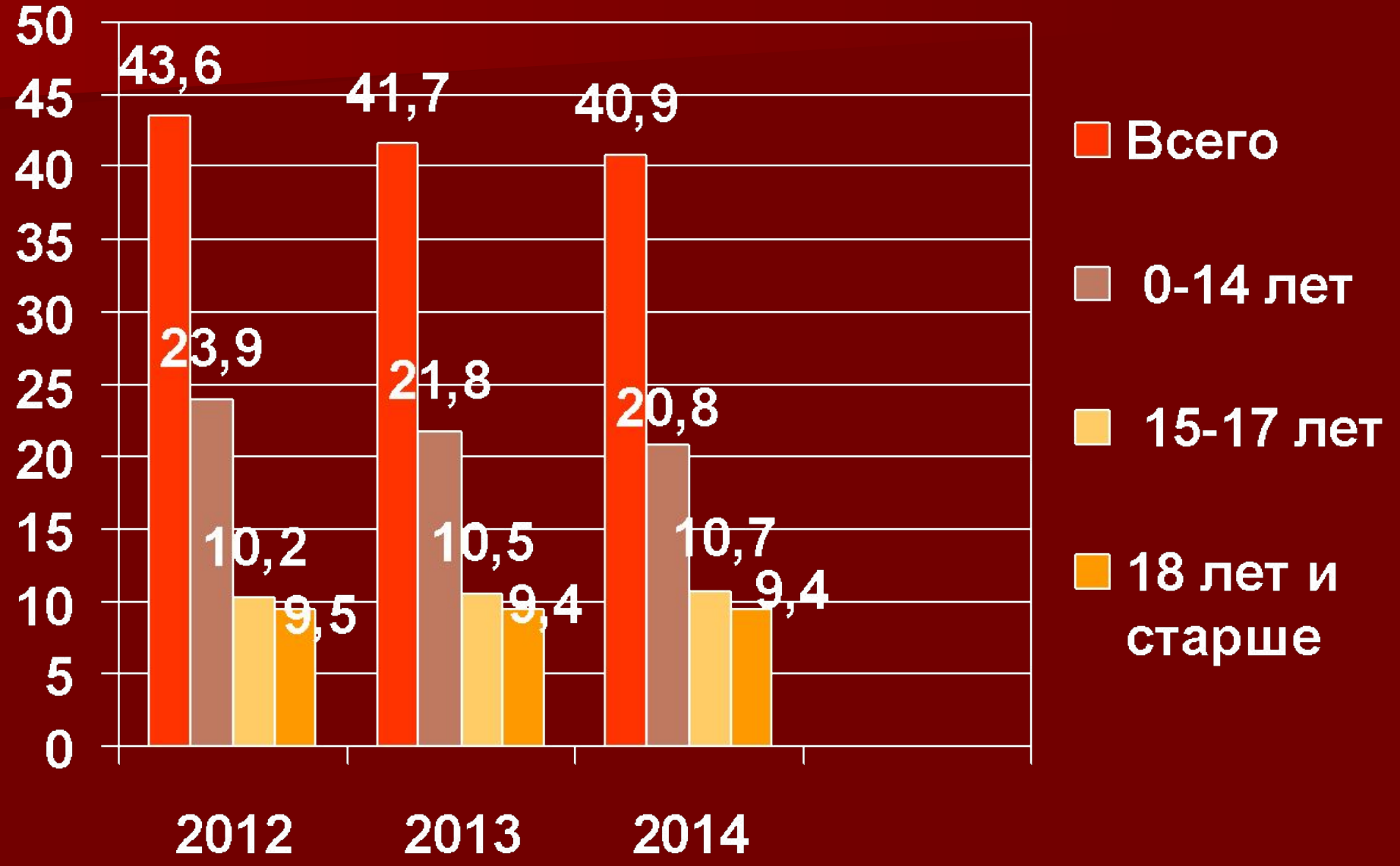
Клиника

Кровоточивость гематомного типа, проявляющаяся кровоизлияниями в крупные суставы конечностей (гемартрозы), подкожными и внутримышечными гематомами, обильными и длительными кровотечениями при травмах, гематурией. Реже наблюдаются забрюшинные гематомы, кровоизлияния в органы брюшной полости, желудочно-кишечные кровотечения.

Эпидемиология



Уровень заболеваемости кроветворной системы



Клинически различают три разновидности поражения суставов при гемофилии:

- острые гемартрозы;
- хронические геморрагически-деструктивные остеоартрозы;
- вторичный ревматоидный синдром.

Течение болезни более тяжелое в детском возрасте и в юношеские годы. С возрастом течение болезни становится более легким, кровотечения бывают реже.

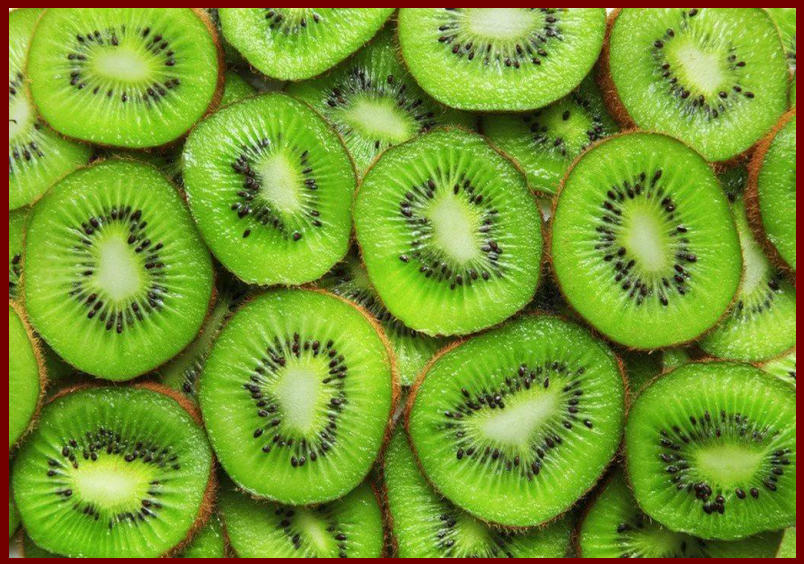
Лабораторные методы исследования

ОАК: при обильных кровотечениях развивается постгеморрагическая железодефицитная анемия; определяется гипокоагуляция — увеличение времени свертывания крови (**Время свертываемости крови** по Сухареву **в норме** составляет: начало образования фибрина от 30 до 120 секунд, окончание процесса от 3-х до 5-ти минут).

Лечение

При гемофилии нет никаких строгих правил в питании, которых следовало бы беспрекословно придерживаться.

Для восстановления крови и улучшения свертываемости необходимо употреблять пищу, которая содержит соли фосфора, кальция, витамины А, В, С, Д. Самое важное – это обеспечить организм нужным количеством витамина К. Его называют витамином коагуляции (свертывания).



1.Свежезамороженная плазма.

2.Гемостатические средства:

Эптаког альфа (активированный) ;

Криопреципитат;

гемофил М, иммунат, октанат;

агемфил В, иммунил, октанайн;

Фейба Тим 4 Иммуно

Уман

Другие препараты с гемостатическими свойствами.

Этамзилат по 500 мг 4 раза в сутки (2 мл 12,5% 4 раза в сутки в/м).

4. *При наружных кровотечениях. Гемостатическая губка.*

5. *По показаниям гормональные препараты. Преднизолон*

Профилактика

- Медико-генетическое консультирование пар на стадии планирования беременности: ранняя диагностика гемофилии на стадии пренатального (внутриутробного) развития.
- Профилактика гемартрозов (суставных кровоизлияний) и других кровотечений: диспансеризация больных, ведение определенного образа жизни с минимальным риском возможности травмирования, раннее использование допустимых видов лечебной физкультуры (плавание, атравматичные тренажеры).
- Хирургическая и изотопная синовэктомия (иссечение синовиальной оболочки суставов) — эффективный метод профилактики гемартрозов, как одного из самых распространенных осложнений гемофилии.
- Организация раннего введения антигемофилических препаратов на дому (выездные специализированные бригады, обучение пациентов в школе медицинских сестер).
- В наиболее тяжелых случаях показано систематическое (2-3 раза в месяц) профилактическое введение концентрата факторов свертывания крови.
- При хирургическом вмешательстве желательна консультация гематолога и введение недостающих факторов свертывания крови до развития кровотечения.