

Всемирный день гемофилии



Ежегодно 17 апреля многие страны присоединяются к акции Всемирной федерации гемофилии (World Federation of Hemophilia, WFH) и Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ) и отмечают Всемирный день гемофилии (World Hemophilia Day). Общая цель проводимых мероприятий состоит в том, чтобы привлечь внимание общества к проблемам гемофилии и сделать все возможное для улучшения качества медицинской помощи, которая оказывается больным этим неизлечимым генетическим заболеванием.

Сама дата, 17 апреля, приурочена ко дню рождения основателя WFH Фрэнка Шнайбеля и отмечается с 1989 года во многих странах мира. А гемофилия — несвертываемость крови — одно из тяжелейших генетических заболеваний, вызванное врожденным отсутствием в крови факторов свертывания VIII и IX.

Всемирный день гемофилии» отмечается каждый год под разными лозунгами: "Учтите и меня", "Твоя помощь нам очень нужна", "Лечим вместе" и т.д.

По данным Всемирной организации здравоохранения, на сегодняшний день число больных гемофилией в мире составляет примерно 400 тысяч человек, из них около 15 тысяч проживают в России.

До недавнего времени средняя продолжительность жизни людей с гемофилией в России составляла 30 лет.

Сейчас в арсенале российских медиков имеются новые методы терапии, позволяющие значительно повысить качество жизни пациентов и увеличить ее продолжительность.

При достаточном количестве лекарственных препаратов такие больные могут вести полноценную жизнь и являются полноценными членами социума.

Благодаря усилиям «Всемирной организации здравоохранения», «Всемирной федерации гемофилии», «Общества больных гемофилией», учёных и врачей, диагноз «гемофилия» перестал быть смертным приговором, но это не повод почивать на лаврах и до окончательной победы над этим заболеванием еще далеко.

Гемофилия — генетическое заболевание, обусловленное мутацией гена, кодирующего VIII либо IX фактор свертывания крови, что приводит к нарушению гемокоагуляции и возникновению кровотечений.

Заболевание до сих пор является неизлечимым. Есть возможности проведения заместительной терапии, правда, она не позволяет полностью нормализовать систему гемостаза. Как показывает собственный опыт, подтвержденный данными зарубежных коллег, 90% пациентов с гемофилией в возрасте 30—40 лет имеют осложнения в виде артропатий, а выполнение хирургических манипуляций сопровождается большими кровопотерями.

Болезнь передается по рецессивному сцепленному с X-хромосомой типу, т.е женщины являются носительницами гена, но болезнь передают своим сыновьям. Каждая дочь такой женщины имеет 50 % шанс стать носителем. Каждый родившийся у этой женщины мальчик имеет 50 % шанс стать больным гемофилией.

Гемофилия встречается достаточно редко (1 больной на 10000 новорожденных, или 1 на 5000 новорожденных мальчиков). Тяжелые формы встречаются у 1 из 16 000 человек. Во всем мире насчитывается около 350 000 тысяч человек с гемофилией.

Различают три типа гемофилии (А, В, С).

Гемофилия А, или классическая гемофилия (рецессивная мутация гена F8 в X-хромосоме).

Этот вид гемофилии возникает из-за отсутствия в крови антигемофильного глобулина, или фактора VIII (см. структуру фактора на фото 2). Встречается у 80-85 % больных гемофилией.

Кстати, в старину, гемофилия А была достаточно распространена в королевских семьях Европы, за что получила поэтический эпитет "гемофилия венценосных".

2. Гемофилия В (рецессивная мутация гена F9 в X-хромосоме). Этот вид гемофилии более редкий и возникает из-за отсутствия в крови фактора Кристмаса (фактора IX). Встречается у 15 % больных гемофилией.

3. Гемофилия С (аутосомная рецессивная мутация).

Этот вид гемофилии сегодня исключен из классификации, т.к. ее клинические проявления значительно отличаются от А и В. Она встречается в основном у евреев-ашкеназов.

Больной гемофилией может страдать от сильных и длительных кровотечений, возникающих в результате любой травмы или раны; в тяжелых случаях могут наблюдаться спонтанные кровотечения в мышцах и суставах.

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.

В типичном случае больной с тяжелой формой гемофилии "А" страдает кровотечением 35 раз в год.

У больных возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы, как спонтанные, так и в результате травмы или хирургического вмешательства. Внутренние кровотечения встречается у людей с тяжелой формой гемофилии и у некоторых лиц с умеренной гемофилией.

Дети с легкой и средней степенью гемофилии могут вообще не иметь никаких признаков заболевания при рождении. Первые симптомы (в виде синяков, кровоподтеков и гематом) могут появиться лишь тогда, когда малыш, при первых попытках ходьбы, начинает падать, или ударяться.



Серьезные осложнения встречаются при тяжелой и умеренной гемофилии, и чаще всего проявляются в виде разрушений суставов и развитием артрита. При этом кровотечения в сустав приводят к разрушению нормальных тканей сустава и развитию хронического, болезненного и приводящего к нарушению функции сустава артрита. Кровоизлияния в суставы так же отмечаются и у детей с 2-3 летнего возраста. Чаще всего поражаются крупные суставы - коленные, локтевые, голеностопные.

Кровоизлияние в сустав начинается обычно спустя некоторое время после травмы. Одним из проявлений кровоизлияния является острая боль. Пораженный сустав увеличивается в размере, кожа над ним становится горячей, повышается общая температура тела. Помните, что при кровоизлияниях, для снятия боли, ни в коем случае нельзя давать больному аспирин, или нестероидные противовоспалительные средства (ибупрофен и др.), т.к. эти препараты способствуют снижению свертываемости крови.

При кровоизлиянии в сустав, на него накладывают эластический бинт и оставляют в покое на 3-4 дня.

Этот тип артрита необратим и восстановление нормальной функции или облегчения болевого синдрома можно достичь только реконструктивной хирургией.

Детей с данным заболеванием необходимо оберегать от травм, избегать удаления зубов путем тщательной санации полости рта и квалифицированной стоматологической помощи.

Международные организации рекомендуют профилактическое лечение всем детям с тяжелой формой гемофилии А и В.

Больным детям не стоит бояться заниматься спортом и физкультурой. Родители должны поощрять это делать!

Национальный Фонда Гемофилии (США) накопил богатейший опыт привлечения своих пациентов с гемофилией к занятиям спортом. Когда человек активен физически, он более стрессоустойчив, и легче переживает обычные жизненные испытания. Это особенно важно для подростков, у которых формируется психика и отношение к окружающему миру.

Молодые люди должны осознать, что поддержание физической активности очень важно для укрепления их мышц, связок и суставов. Мышечная слабость, отсутствие гибкости, и плохая координация движений – все это значительно повышает вероятность травмы сустава и последующего развития воспаления – артрита.

В мире уже появились профессиональные спортсмены, страдающие гемофилией. Уровень их физической подготовки такой, что кровотечений во время занятий спортом не возникает, и они не нуждаются в лечении спортивной травмы. Вдобавок, здоровые мышцы и связки защищают их от спонтанных кровоизлияний, которые часто встречаются у больных с тяжелыми формами гемофилии.

В западных странах медицинская помощь больным гемофилией сводится к профилактике кровотечений, или же к введению фактора свертывания крови по требованию.

Профилактика предполагает вливание фактора свертывания крови на регулярной основе (через день), с тем, чтобы сохранить нормальное свертывание крови у больного, и чтобы предотвратить спонтанные кровотечения.

Лечение включает в себя лечение кровотечений, если они возникают.

В результате клинических испытаний, врачи пришли к выводу, что профилактическое лечение более эффективно, чем обычное лечение, хотя и более дорогое (New England Journal, 2007).

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. Но в России, например, для лечения больных гемофилией, до сих пор применяют отечественные медицинские препараты - свежезамороженная плазма и криопреципитат, которые представляют собой реальную опасность заражения такими вирусными заболеваниями как СПИД и гепатит.

За последние несколько десятилетий в лечении гемофилии произошел значительный прогресс. Представленные в настоящее время на рынке рекомбинантные препараты человеческого фактора свертывания 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.

В республике Беларусь больных гемофилией более 598 человек. В соответствии с рекомендациями ВОЗ и Всемирной Федерации гемофилии на одного больного необходимо 30000 МЕ антигемофильного препарата в год. Из стран бывшего СССР такого показателя достигли Россия, Беларусь, государства Балтии.

За последние годы объем закупок антигемофильных препаратов многократно увеличился. Так, в 2006 г. приобрели 2 млн 750 тыс. МЕ, в 2008 г. закупка в целом составит 18 млн 750 тыс. МЕ. Кроме того, ежегодно производится около 42 тыс. доз криопреципитата, который, по рекомендациям ВОЗ, также используется для лечения гемофилии.

Минздрав постоянно улучшает организацию медпомощи этим больным. Основные лечебные мероприятия проводятся в стационарных условиях. С 2005 г. внедряется введение антигемофильных средств больными на дому при неотягощенных кровотечениях, а также при тяжелой форме заболевания теми, кто живет в сельской местности. Применение программы домашнего лечения для взрослых в полном объеме

предполагается в последующие годы, изучается вопрос осуществления программы профилактического лечения детей в 2009 г.

Организован Республиканский гемофилический центр (РГЦ), в который может обратиться за консультацией любой больной гемофилией, независимо от места проживания. В Центре можно выполнить коагулологические исследования и получить стационарное лечение.

С 2007г. начата программа реабилитации больных гемофилией в Республиканской клинической больнице медреабилитации в Аксаковщине и Республиканской детской больнице медреабилитации в Острошицком Городке, функционирует дневной стационар для больных гемофилией на базе Витебской ОКБ, прорабатывается вопрос об открытии подобных в других регионах.

С этого года ведется прием больных гемофилией в РНПЦ травматологии и ортопедии. Запланировано ежегодное увеличение количества больных для оказания ортопедической помощи, на основании показаний и под целевое обеспечение — антигемофильными препаратами. Ввести их теперь может служба скорой медпомощи по всей республике. См. приказ Минздрава от 24.04.2008 № 336 «Об организации оказания скорой медицинской помощи больным гемофилией».

Для лечения и профилактики гемофилии А вместо криопреципитата все чаще используется концентрат антигемофильного препарата фактора VIII свертывания крови. Ежегодное увеличение закупок импортных препаратов концентрата фактора VIII и IX свертывания крови позволяет расширять объемы оказания медпомощи больным гемофилией А и В (ортопедическая, стоматологическая помощь, физиотерапия), а также стационарзамещающего лечения на дому, медицинской и социальной реабилитации.

Прорабатывается вопрос реконструкции и переоснащения РНПЦ гематологии и трансфузиологии, что позволит наладить производство отечественных факторов свертывания крови и обеспечить ими больных в полном объеме.