



О РЕБЕНКЕ С ГЕМОФИЛИЕЙ

ПОЛЕЗНЫЕ СОВЕТЫ для взрослых

ГЕМОФИЛИЯ – ДРЕВНЯЯ РЕДКАЯ БОЛЕЗНЬ, ОКРУЖЕННАЯ МНОЖЕСТВОМ МИФОВ

Все мы хотим, чтобы наши дети развивались, опережая сверстников умственно и физически, если же ребенок чем-то болен, мы сталкиваемся с еще большими проблемами.

Несмотря на то, что гемофилия встречается довольно редко, очень многие люди знают о ее существовании, но почти никто не знает, как правильно относиться к детям с этим недугом в коллективе и семье.

В то же время, современные знания о гемофилии позволяют обеспечивать не просто приемлемое, а отличное качество жизни у пациентов, и, если в вашей жизни появился ребенок с гемофилией, эта брошюра позволит быстро получить необходимые знания, чтобы помочь ему и вам правильно организовывать свою жизнь.



ВЫ УЗНАЕТЕ:

- Почему возникает гемофилия?
- Что такое свертываемость крови и как гемофилия влияет на неё?
- Что такое ингибиторная гемофилия и когда она возникает?
- Как проявляется гемофилия?
- Отражается ли гемофилия на учебе в школе?
- На что важно обращать внимание при организации жизни ребенка с гемофилией?
- Что делать при травмах?
- Как распознать кровотечение и что в этом случае делать?

Также вы получите короткую памятку по гемофилии для взрослых, участвующих в воспитании ребенка с гемофилией – родителей, педагогов, воспитателей.

ЧТО ТАКОЕ ГЕМОФИЛИЯ

Гемофилия - очень редкое наследственное заболевание, вызванное мутацией гена, отвечающего за синтез одного из важных белков крови, который называется фактор свертывания.

У обычных людей этот белок участвует в каскаде специальных реакций в ответ на повреждение в стенке сосуда и начало кровотечения. В результате этих реакций поврежденная стенка сосуда закрывается сгустком (тромбом), и кровотечение прекращается.

Такой природный механизм с одной стороны не позволяет крови сворачиваться раньше времени в сосуде, а с другой защищает (нас) от потери крови при травмах, которые в обычной жизни неизбежны.

У пациентов с гемофилией этот механизм нарушен из-за отсутствия или дефицита фактора свертывания. В результате – время кровотечения слишком велико, и возникает риск большой потери крови, которая может представлять опасность для здоровья и жизни пациента.

ГЕМОФИЛИЯ – НЕЗАРАЗНОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ

В отличие от вирусных заболеваний, передающихся воздушно-капельным путем (грипп, ветрянка), гемофилией заразиться нельзя.

Гемофилия – генетическое заболевание. Гены передаются от родителей детям, но полного совпадения набора генов родителей и ребенка не бывает. У каждого человека свой уникальный набор генов.

Некоторые гены, в том числе и измененные, могут передаваться из поколения в поколение. Мутации, изменяя гены, могут закрепляться в человеческом геноме и столетиями сохраняться в человеческой популяции. Дефектный ген фактора свертывания, приводящий к развитию гемофилии, находится в некоторых семьях, но проявляет себя очень редко, потому что для этого необходимо совпадение ряда событий.

На следующих страницах мы расскажем, почему гемофилия - редкое семейное заболевание.



ГЕМОФИЛИЯ – ОЧЕНЬ РЕДКОЕ (СЕМЕЙНОЕ) ЗАБОЛЕВАНИЕ, ПЕРЕДАЮЩЕЕСЯ ПО МАТЕРИНСКОЙ ЛИНИИ

Совокупность генов в клетке организована в плотно упакованные структуры - хромосомы.

Пол человека определяется набором хромосом: у женщин две X-хромосомы, а у мужчин - одна X-хромосома и одна Y-хромосома.

Ген, в котором зашифрована информация о гемофилии, находится на X-хромосоме. При этом пол будущего ребенка определяется отцом: если он передает потомству Y-хромосому, рождается мальчик, а если X-хромосому – девочка, в то время как мама всегда передает только одну из своих X-хромосом.

Таким образом, получается, что ген гемофилии может быть передан от матери как сыну, так и дочери, а от отца – только дочери. Поскольку у дочери две X-хромосомы и здоровая X-хромосома матери «перекроет» дефектные гены во второй X-хромосоме, то девочка внешне будет здорова. Однако, несмотря на внешнее здоровье, девочка будет нести дефектный ген и впоследствии может передать его своим детям.

Когда такая девочка вырастает, она может передать своим детям как нормальную, так и

дефектную X-хромосому, поэтому с вероятностью до 50% у ее сыновей будет гемофилия, а у дочерей – носительство дефектного гена без проявлений.

Из этого механизма следует, что гемофилия - очень редкая болезнь. Важно знать семейную историю с точки зрения возможных кровоточений у родственников мужского пола.

СХЕМА НАСЛЕДОВАНИЯ ГЕМОФИЛИИ



КАК НАРУШАЕТСЯ СВЕРТЫВАНИЕ КРОВИ ПРИ ГЕМОФИЛИИ

В норме свертывание крови очень сложный, тонко отрегулированный процесс, который определяется постоянным наличием в крови специальных белков – факторов свертывания крови. Врачи договорились между собой, что факторы свертывания будут обозначаться римскими цифрами.

Стоит возникнуть где-либо кровотечению в поврежденном сосуде, как факторы свертывания начинают становиться активными и запускается «цепная» реакция, приводящая к образованию в месте повреждения плотного белка – фибрина, который, как пластырь, «запечатывает» или «склеивает» место повреждения сосуда, образуя сгусток (тромб).

Мутация гена, кодирующего образование в организме VIII фактора свертывания крови, приводит к дефициту этого фактора и развивается гемофилия А. При мутации гена, ответственного за синтез IX фактора свертывания, возникает гемофилия В (иначе - болезнь Кристмаса). Гемофилия А встречается в 80%, а гемофилия В – в 20% случаев.

Оба фактора находятся примерно в середине цепи реакций свертывания, поэтому свертывание крови начинается как обычно, а завершиться не может. Тромб не образуется и, таким образом, кровотечение по силе такое же, как у всех, но длится дольше.

ЧТО ТАКОЕ ИНГИБИТОРНАЯ ГЕМОФИЛИЯ И КОГДА ОНА ВОЗНИКАЕТ

Самым серьезным осложнением заместительной терапии гемофилии является возникновение ингибиторов (антител) к вводимым факторам свертывания крови. Ингибиторы появляются в результате ответа иммунной системы пациента на введение фактора свертывания крови, который воспринимается организмом как чужеродный белок. Однако такой иммунный ответ развивается не у всех пациентов с гемофилией.

Ингибиторы чаще встречаются у пациентов с тяжелой или среднетяжелой формой гемофилии. Распространенность ингибиторов в общей популяции пациентов с гемофилией составляет 5–7%. Среди пациентов с гемофилией В ингибиторы встречаются реже – в 1-6% случаев.

Признанными внешними факторами риска являются периоды интенсивного лечения препаратом, введение фактора во время хирургического вмешательства, режим терапии по требованию. Напротив, при регулярной профилактике было отмечено снижение риска развития ингибиторов на 60%.

Признанными внутренними факторами риска являются тип и тяжесть гемофилии (гемофилия А, тяжелая форма), семейный анамнез ингибиторов,

этническая принадлежность (негроидная раса и испанцы – риск выше в 2–5 раз).

При развитии ингибитора у пациента с гемофилией А, получающего терапию препаратом фактора свертывания крови VIII, требуется пересмотр терапевтической тактики, в частности назначение препаратов шунтирующего действия.

Ранняя диагностика ингибитора дает возможность врачу своевременно провести коррекцию терапии, предотвратить возникновение кровотечений и связанных с ними осложнений.

Пациенты, получающие заместительную терапию концентратом фактора свертывания крови, должны проходить регулярные обследования для диагностики ингибитора.

К пациентам с ингибиторной гемофилией надо быть ещё более внимательными, так как их кровотечения более длительные и тяжелые.

КАК ПРОЯВЛЯЕТСЯ ГЕМОФИЛИЯ И КАК ЕЕ ЛЕЧАТ?

Гемофилия различается по форме (тяжести) заболевания. При легкой форме гемофилии уровень фактора свёртывания в крови более 5%, болезнь почти незаметна и не причиняет беспокойства. Кровь сворачивается медленнее, чем обычно, однако это не очень заметно и становится важным только при тяжелой травме или обширной операции. Люди с легкой формой гемофилии часто не догадываются о своей болезни и им скорее всего не потребуется специальной медицинской помощи.

При тяжелой форме гемофилии, когда уровень фактора менее 1%, свертывающая система крови расстроена настолько, что кровотечения могут возникать сами по себе, без видимых внешних причин.

Особенную опасность несут внутренние кровотечения. У любого из нас могут лопнуть мелкие сосуды, однако обычно это происходит незаметно, так как у здоровых людей кровотечение прекращается, не успев начаться, и целостность сосуда быстро восстанавливается. При гемофилии же кровотечения продолжаются дольше, поэтому даже разрыв небольшого сосуда может вызвать обильное кровотечение в мышцы или суставы, которые воспаляются,

отекают и начинают болеть. Повторяющиеся кровотечения в мышцы и суставы приводят к уже более тяжелым, зачастую необратимым изменениям. С течением времени функция сустава нарушается настолько серьезно, что движение в нем становится невозможным и возникает необходимость в замене сустава.

Чтобы предотвратить такие события и сделать жизнь пациентов с гемофилией более приближенной к норме, в профилактических целях им назначают регулярное введение факторов свертывания крови для поддержания уровня фактора более 1%. Это позволяет предотвратить спонтанные кровотечения и снизить частоту и тяжесть кровотечений, вызванных травмой или операцией. В этом и заключается основной – профилактический – принцип лечения гемофилии. При стандартном подходе к профилактической терапии определенное количество фактора свёртывания умножают на массу тела пациента. Однако, у каждого человека препарат выводится из организма по-разному, поэтому одинаковая назначенная доза у пациентов с одинаковым весом в одном случае может привести к эффективному лечению (отсутствию кровотечений), а в другом – оказаться недостаточной. В последнее время начинает развиваться индивидуальный подход к профилактической терапии, который учитывает фармакокинетику (как препарат всасывается, распределяется и выводится из организма). Врачи оценивают индивидуальные особенности пациентов, ориентируясь на уровни фактора свертывания в крови. Также принимается во

внимание образ жизни пациента, физическая активность (чем больше активность, тем выше нужен уровень фактора). Такой подход позволяет подобрать более точную дозу фактора и режим введения (например, вводить препарат перед тем, как заняться физическими упражнениями)

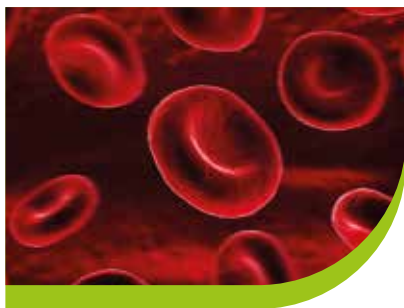


ДРУГИЕ НАРУШЕНИЯ СВЕРТЫВАЮЩЕЙ СИСТЕМЫ КРОВИ

Кроме гемофилии существуют и другие болезни свертывающей системы крови, вызванные нехваткой иных факторов свертывания. Они тоже проявляются кровотечениями, главным образом, из слизистых (например, изо рта), и склонностью к образованию синяков.

Известна, например, болезнь Виллебранда, которая встречается, по разным данным, у 1 человека из 1000.

Прочие болезни свертывающей системы встречаются значительно реже. Иногда заметить нарушение свертывания крови удастся только после какой-нибудь операции (например, во рту, глотке, мочеполовой системе), но возможны и спонтанные, ничем не спровоцированные кровотечения.



КАК ГЕМОФИЛИЯ ВЛИЯЕТ НА ОБУЧЕНИЕ?

Благодаря эффективному современному лечению гемофилия не влияет на способность ребенка к обучению в обычной школе.

Задача педагога – заинтересовать ребенка, вовлечь его в жизнь класса, сосредоточиться на том, что он делает хорошо. Такая задача стоит перед педагогом всегда – независимо от того, есть у ребенка гемофилия или нет.

Если в классе или в группе есть ребенок с гемофилией, учителя и воспитатели должны обсудить это с родителями ребенка. Они должны знать, что следует делать в случае возникновения у ребенка кровотечения. Они также должны иметь представление о факторах, которые для ребенка с гемофилией опаснее, чем для ребенка с нормальным свертыванием крови.

Есть некоторые виды деятельности/занятий, которых следует избегать. Это те занятия и игры, где есть опасность столкновений, ударов и следовательно, травм. Педагог/воспитатель должен следить за тем, чтобы ребенок с гемофилией не принимал участие в таких занятиях.

Оптимальным спортивным занятием для ребенка с гемофилией является плавание.

При всем том, что дети с гемофилией и физически, и умственно – абсолютно обычные дети, иногда такому ребенку необходимо остаться дома, особенно после перенесенного кровотечения в сустав или мышцу, и необходимо внимание и усилия для того, чтобы ребенок быстро наверстывал упущенное после пропусков и не отставал от класса. Эти особенности должны учитываться администрацией школы (или детского сада) при организации учебного процесса.

В целом, ребенок с гемофилией может участвовать в любых групповых и классных занятиях, при соблюдении условия, что педагог проинформирован, сотрудничает с родителями и следует рекомендациям.



ИГРЫ СО СВЕРСТНИКАМИ

Важно, чтобы ребенок мог с самых ранних лет играть со сверстниками.

Опасности от обычных детских игр практически нет, однако иногда могут оставаться синяки на коже или кровотечения из ссадин и порезов, однако такие кровотечения не сложно остановить.

Дети должны учиться обращаться с ножницами и другими острыми инструментами и нужно объяснить ребенку, как безопасно с ними обращаться.

Как уже указывалось выше, оптимальным видом спорта для пациентов с гемофилией является плавание.

Командные виды спорта, как правило, сопряжены с риском столкновений и падений, поэтому решение о занятиях такими видами спорта следует принимать очень взвешенно и непременно консультироваться с гематологом.

Специальная помощь может понадобиться только при травмах головы, суставов, наружных половых органов. Педагогам/воспитателям следует предотвращать игры с подобными рисками.

ЗАНЯТИЯ ФИЗИЧЕСКОЙ КУЛЬТУРОЙ И СПОРТОМ

В школе дети занимаются физкультурой в рамках школьной программы и посещают спортивные секции вне ее. По мере того, как дети взрослеют, в них сильнее пробуждается дух соперничества, растет внимание к новым видам спорта и активного отдыха, а нагрузки становятся интенсивнее. Следует иметь в виду, что физические упражнения полезны для ребят, потому что позволяют укреплять суставы и мышцы, что снижает риски кровотечений в дальнейшем.

Роль родителей и педагогов в этот период развития ребенка - помочь подобрать увлекательный и в тоже время безопасный вид спорта. Подход к выбору вида спорта должен быть максимально ответственным.

Важно соблюдать технику безопасности, использовать защитное снаряжение там, где это необходимо. Педагоги, тренеры и родители должны уделять этому самое пристально внимание применительно ко всем детям, но особенно - к ребенку с гемофилией.

Не существует строгих правил о том, какие виды спорта подходят для детей с гемофилией, а какие нет. Риск от занятий тем или иным видом спорта для разных детей разный, а мнения специалистов о пользе и вреде того или иного вида спорта

расходятся. Следует рекомендовать избегать «жестких» контактных видов спорта вроде бокса, борьбы, регби или контактных видов восточных единоборств, хотя есть случаи, когда дети с гемофилией весьма успешно занимаются ими. Если у родителей есть сомнения по поводу выбора вида спортивного занятия, можно обратиться за консультацией к врачу-гематологу. Известно, что при любой физической нагрузке необходим более высокий уровень фактора свертывания. Поэтому важно знать исходный уровень фактора, соблюдать режим терапии, чтобы поддерживать его на нужном уровне и по возможности подобрать с врачом индивидуальную профилактическую терапию по фармакокинетическим параметрам.



ССАДИНЫ, ПОРЕЗЫ, СИНЯКИ

Обычные легкие синяки, возникающие при ушибе, неизбежны в жизни любого ребенка и, как правило, не таят угрозы.

При несильном кровотечении обычной первой помощи будет достаточно, чтобы остановить кровотечение из носа или из кожной ранки.

Если синяки возникают без какой-либо причины, или если область синяка начинает болеть, следует обратиться к гематологу.

Особенно внимательно нужно относиться к ушибам головы и наружных половых органов – такие ушибы требуют вмешательства специалиста.

Естественно, при остановке наружного кровотечения, как и при всяком контакте с кровью, надо соблюдать стандартные меры предосторожности: надевать до контакта с кровью медицинские (латексные) перчатки, смывать следы крови дезинфицирующим раствором (разведенным раствором хлорной извести). Испачканные кровью бинты и марлю следует складывать в полиэтиленовый пакет и выбрасывать только в этом пакете.

Для остановки кровотечения из поверхностной неглубокой раны нужно использовать обычный пластырь или бинт с марлевой повязкой. На глубокие раны нужно тоже наложить марлевую повязку и СРОЧНО направить ребенка к врачу-гематологу.



НОСОВЫЕ КРОВОТЕЧЕНИЯ

При носовых кровотечениях ребенка следует посадить на стул. Запрокидывать голову не нужно, ребенок должен смотреть прямо перед собой. Нужно помочь ребенку прижать пальцем ноздрю, из которой течет кровь. Ребенок должен так сидеть 10-20 минут под присмотром взрослого. Также можно приложить холод к спинке носа на несколько минут. Если кровотечение не останавливается в течение 10-20 минут – нужно вызвать родителей или направить ребенка в центр гемофилии или к врачу-гематологу.

КРОВОТЕЧЕНИЯ ИЗ РОТОВОЙ ПОЛОСТИ

Кровотечения из ротовой полости останавливать сложнее, потому что стоит только образоваться тромбу, как он смывается слюной или смещается языком. Иногда удастся остановить кровотечение, если дать ребенку пососать кубик льда или мороженое, но чаще ребенка приходится отправлять к врачу-гематологу.

КРОВОИЗЛИЯНИЯ В МЫШЦЫ И СУСТАВЫ

С возрастом ребенок учится сам определять, когда у него начинается кровоизлияние. Маленькие дети этого еще не понимают, но всем своим видом показывают, что у них что-то болит: плачут, хромают, стараются не двигать пострадавшей рукой или ногой.

Типичные места для кровоизлияний – крупные и средние суставы рук и ног: плечевые, локтевые, лучезапястные, тазобедренные, коленные и голеностопные.

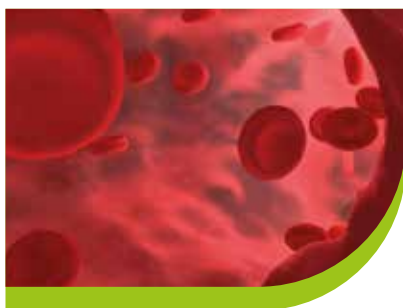
Признаки кровоизлияния в мышцы и суставы следующие:

- Боль или непривычное ощущение в области кровоизлияния
- опухание пораженного сустава или мышцы – сустав выглядит отечным и увеличенным
- сустав становится теплым и даже горячим на ощупь
- подвижность сустава затрудняется – ребенку трудно двигать руками и ногами в оси сустава



ТРАВМЫ ГОЛОВЫ

Любая травма головы несет опасность кровоизлияния внутрь черепа и сдавления головного мозга с тяжелыми последствиями. Поэтому, даже если кажется, что травма головы незначительная, нужно очень внимательно следить за ребенком весь остаток дня и обязательно сообщить родителям о времени и обстоятельствах травмы, чтобы ни вы, ни они не пропустили важных признаков, указывающих на истинную тяжесть травмы.



Если удар по голове был легким, ребенок чувствует себя хорошо и не жалуется на боль, внутреннего кровотечения скорее всего не произошло и лечения не требуется, тем не менее нужно внимательно следить за ребенком и при малейшем ухудшении его состояния срочно обратиться за помощью.

Если же от удара остался синяк или «шишка», ребенка, ребенка обязательно нужно передать родителям или отправить в центр гемофилии.

Если вы заметили, что ребенок резко побледнел, изменил поведение, у него закружилась голова или появились любые другие необычные симптомы – необходимо срочно вызвать скорую помощь, сказав диспетчеру, что у ребенка гемофилия и травма головы.

Любые сомнения следует трактовать в сторону более тяжелого случая и лучше направить ребенка к врачу-гематологу.

ТЯЖЕЛЫЕ ТРАВМЫ ГОЛОВЫ

Если ребенок теряет сознание в результате удара – это серьезная травма.

При следующих симптомах ребенка необходимо отправить в ближайшую больницу независимо от тяжести травмы:

- Непрекращающаяся или нарастающая головная боль
- Тошнота и рвота
- Заторможенность и необычное поведение
- Слабость в руках или ногах
- Необычная неуклюжесть, нарушение координации движений, нарушение равновесия, судороги
- Напряжение мышц шеи, боль в шее
- Затуманивание зрения или двоение в глазах
- Косоглазие

КРОВОИЗЛИЯНИЕ В ТКАНИ ЛИЦА, ШЕИ, ГОРЛА

Такие события требуют быстрой реакции, так как их следует рассматривать как неотложное состояние. Ребенка необходимо срочно направить к врачу, оказывая всю необходимую помощь.

КАК ЗАПОДОЗРИТЬ И РАСПОЗНАТЬ КРОВОТЕЧЕНИЕ

- Ребенок грустит и плачет без видимой причины
- Ребенок ведет себе необычно тихо или необычно мало двигается
- Припухлость, покраснение, уплотнение или повышение температуры в области сустава или мышцы
- Затруднение подвижности в руках или ногах
- Несимметричный вид рук и ног
- Синеяк или «шишка»
- Видимое кровотечение
- Кровь в стуле или черный дегтеобразный стул
- Красная или буряя моча

ЧТО ДЕЛАТЬ В СЛУЧАЕ ОБНАРУЖЕНИЯ КРОВОТЕЧЕНИЯ

- Позвонить родителям ребенка за советом.
- Позвонить по телефону 112 и спросить совета у врача.
- Позвонить по телефону лечащему врачу.
- Приложить к больному месту холодный предмет, завернутый в полотенце, например, пузырь со льдом, пакет замороженных овощей, кубики льда.
- Не давать лекарств самостоятельно.
- В случае сильного кровотечения или подозрениях на него – вызвать скорую помощь.

КАКИЕ ЛЕКАРСТВА ПРОТИВОПОКАЗАНЫ

При гемофилии категорически противопоказаны лекарства, содержащие ацетилсалициловую кислоту (аспирин), так как они замедляют свертывание крови и усугубляют состояние ребенка, поэтому давать лекарства ребенку от боли и жара можно только имея соответствующую инструкцию или рецепт от его врача.

This image shows a single sheet of white paper with horizontal green ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

This image shows a single sheet of white paper with horizontal green ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

ИНФОРМАЦИЯ О ЛЕЧАЩЕМ ВРАЧЕ

Название леч. учреждения:
Телефон:
Имя врача:
Адрес:

ИНФОРМАЦИЯ О РОДИТЕЛЯХ ИЛИ ОБ ОПЕКУНАХ РЕБЁНКА (обращаться в первую очередь)

Имя:
Кем приходится ребёнку:
Домашний телефон:
Рабочий телефон:
Мобильный телефон:
Электронная почта:

ИНФОРМАЦИЯ О РОДИТЕЛЯХ ИЛИ ОБ ОПЕКУНАХ РЕБЁНКА (обращаться во вторую очередь)

Имя:
Кем приходится ребёнку:
Домашний телефон:
Рабочий телефон:
Мобильный телефон:
Электронная почта:

