

НОСИТЕЛЬНИЦЫ И ЖЕНЩИНЫ С ГЕМОФИЛИЕЙ



WFH

50

YEARS OF ADVANCING
TREATMENT FOR ALL

WORLD FEDERATION OF HEMOPHILIA
Fédération mondiale de l'hémophilie
Federación Mundial de Hemofilia

Опубликовано **Всемирной Федерацией Гемофилии** (ВФГ)
© Всемирная Федерация Гемофилии, 2012

Данная публикация разработана ВФГ и пересмотрена членами комитета по лечению болезни Виллебранда и редким нарушениям крови и комиссии медицинских экспертов. ВФГ благодарит гематолога Лихачёву Е.А. за редакцию данного перевода.

ВФГ поощряет распространение этой публикации с образовательными целями некоммерческими организациями по борьбе с гемофилией и нарушениями крови.

Для получения разрешения на перепечатку, распространение или перевод этой публикации просим связаться с отделом по внешним связям по данному адресу:

World Federation of Hemophilia
1425 René Lévesque Boulevard West, Suite 1010
Montréal, Québec H3G 1T7
CANADA
Тел.: (514) 875-7944
Факс: (514) 875-8916
Адрес электронной почты: wfh@wfh.org

Всемирная Федерация Гемофилии не занимается медицинской практикой и ни при каких обстоятельствах не рекомендует конкретных курсов лечения для отдельных людей. ВФГ не утверждает, прямо или косвенно, что дозировки лекарственных препаратов или другие рекомендации по лечению, включенные в данную публикацию, являются правильными. По этой причине, настоятельно рекомендуем, чтобы, перед прописыванием каких-либо лекарств, упоминаемых в этой публикации, читатели обращались за советом к медицинскому консультанту или консультировались с напечатанными инструкциями, выдаваемыми фармацевтическими организациями. Всемирная Федерация Гемофилии не рекомендует конкретные лечебно-профилактические средства или производителей; любое упоминание названий лечебно-профилактических средств не представляют собой одобрения ВФГ.

СОДЕРЖАНИЕ

Введение.....	3
Что такое гемофилия?.....	3
Генетика и наследование гемофилии	4
Определения и терминология	5
Симптомы кровотечений	6
Кровотечения после операции или травмы	7
Меноррагия	7
Дисменоррея и боли в середине менструального цикла	7
Кровотечения в период перименопаузы	7
Другие гинекологические проблемы	8
Диагностика носителя.....	8
Лабораторные тесты.....	9
Когда следует проводить тесты?.....	9
Планирование семьи и беременность	11
Варианты зачатия	11
Пренатальная диагностика плода	12
Какие меры предосторожности предпринимать во время беременности?.....	14
Роды и принятие родов: что нужно предусмотреть для матери и ребёнка.....	15
Послеродовой уход	16
Лечение кровотечений	16
Психологические вопросы и качество жизни	18

ВВЕДЕНИЕ

Гемофилия – это довольно редкое нарушение свертываемости крови. В течение многих лет люди полагали, что симптомы гемофилии наблюдаются только у мужчин, а женщины, «несущие» в себе ген гемофилии, сами не испытывают её симптомов.

Теперь мы знаем, что симптомы гемофилии многие носители всё же испытывают. По мере расширения наших знаний об этом нарушении, мы всё больше понимаем почему и как гемофилия влияет на женщин. Некоторые женщины живут с симптомами этого нарушения без диагностики или даже не подозревают о том, что у них есть нарушение свертываемости крови. Путем образования и повышения самосознания Всемирная Федерация гемофилии работает над тем, чтобы заполнить этот пробел в здравоохранении.

Что такое гемофилия?

Гемофилия – это нарушение свертываемости крови. Люди с гемофилией кровоточат дольше, чем остальные люди, поскольку в их крови не хватает достаточного количества фактора свертывания крови. Факторы свертывания представляют собой белки в крови, которые помогают контролировать кровотечение.

Существует два типа гемофилии: гемофилия типа А и гемофилия типа В. Гемофилия А встречается чаще; людям с гемофилией А не хватает фактора свертывания крови VIII (фактор 8). Людям с гемофилией В не хватает фактора свертывания крови IX (фактор 9).

Гемофилия обычно передается по наследству, это значит, что она передается от родителя ребёнку через гены родителей. Гены несут в себе информацию о том, как будут развиваться клетки организма. Например, они определяют цвет волос и цвет глаз человека. У людей с гемофилией гены, отвечающие за производство фактора свертывания крови, нарушены или изменены. В результате этого их организм либо не производит фактора свертывания крови, либо фактор свертывания не выполняет своей функции.

У 30-ти процентов больных гемофилия возникает без генетической предрасположенности; она вызывается новым изменением в генах человека. Такая гемофилия называется спорадической гемофилией.

Генетика и наследование гемофилии

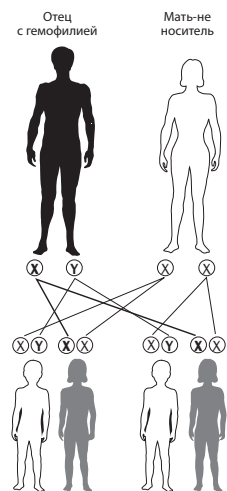
Гены упакованы в клетках тела на структурах, называемых хромосомами. Гены, отвечающие за гемофилию, находятся на хромосоме X.

Хромосома X также называется «половой» хромосомой, поскольку она играет роль в определении пола человека. Мужчины имеют одну хромосому X, которую они наследуют от матери, и одну хромосому Y, которую они наследуют от отца. Женщины имеют две хромосомы X: по одной от каждого родителя.

Если хромосома X, которую мужчина наследует от матери, имеет измененный ген, тогда у него будет гемофилия. Если женщина наследует копию измененного гена от одного из её родителей, тогда говорят, что она «несёт» ген гемофилии и поэтому её называют «носителем». Другими словами, у нее есть один нормальный ген и одна копия измененного гена.

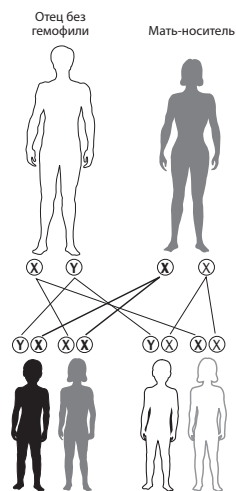
НАСЛЕДОВАНИЕ ГЕМОФИЛИИ

Отец с гемофилией



Все дочери отца с гемофилией наследуют его измененную копию хромосомы X. Никто из сыновей не наследует гемофилию, поскольку они наследуют свою единственную хромосому X от матери.

Мать, несущая ген гемофилии



Носители имеют один нормальный и один измененный ген. Вероятность передачи измененного гена детям обоих полов составляет 50%. Мальчики, наследующие измененный ген от своей матери, будут иметь гемофилию; девочки, наследующие измененный ген от своей матери, будут носителями.

В очень редких случаях, когда отец болен гемофилией, а мать является носителем, ребёнок женского пола может унаследовать две измененные копии гена.

Лайонизация (инактивация X-хромосомы)

Во всех клетках женского организма одна из хромосом X отключена или «подавлена». Этот процесс называется «лайонизацией» по имени Мэри Лайон, которая впервые его описала. Лайонизация - это беспорядочный, ещё не полностью понятый процесс.

Если выключенная хромосома имеет измененный ген, эта клетка будет производить фактор свертывания. Если выключена хромосома с нормальным геном, то эта клетка либо не будет производить фактор свертывания, либо производимый ею фактор будет с нарушенной функцией.

В среднем у носителей гемофилии вероятность иметь нормальное количество фактора свертывания составляет приблизительно 50%, поскольку примерно в половине их клеток «хороший» ген будет выключен. У некоторых носителей уровни фактора свертывания намного ниже, поскольку у большей части их хромосом X нормальный ген выключен.

Определения и терминология

Различают три степени тяжести гемофилии: легкую, среднюю и тяжёлую. Степень тяжести гемофилии зависит от количества фактора свертывания в крови человека.

легкая гемофилия	5%-40% от нормального количества фактора свертывания
средняя гемофилия	1%-5% от нормального количества фактора свертывания
тяжёлая гемофилия	менее 1% от нормального количества фактора свертывания

Человек (мужчина или женщина) с количеством фактора свертывания от пяти до сорока процентов от нормального имеет **легкую гемофилию**.

Человек с количеством фактора свертывания от одного до пяти процентов от нормального имеет **среднюю гемофилию**.

Человек с количеством фактора свертывания менее одного процента от нормального имеет **тяжелую гемофилию**.

Женщина с фактором свертывания менее 40% от нормального уровня не отличается от мужчины с тем же уровнем фактора – у неё есть **гемофилия**.

Некоторые носители имеют симптомы гемофилии, даже тогда, когда уровни их факторов свертывания выше 40%. Женщину с уровнем свертывания от 40% до 60% от нормального уровня, испытывающую ненормальные кровотечения, называют **симптоматическим носителем**.

СИМПТОМЫ КРОВОТЕЧЕНИЙ

Приблизительно треть носителей имеет фактор свертывания ниже 60% от нормального и могут испытывать ненормальные кровотечения. В большинстве случаев носители испытывают симптомы, похожие на симптомы, наблюдаемые у мужчин с гемофилией средней степени, а также симптомы, типичные для женщин, такие как длительные или обильные менструальные кровотечения.

Симптоматические носители и женщины с гемофилией:

- у них могут легко образовываться синяки;
- они могут испытывать длительные кровотечения после хирургической операции;
- они могут испытывать сильные кровотечения после травмы;
- у них часто бывают более сильные и более длительные кровотечения во время менструации (меноррагии), поэтому им может потребоваться принимать пищевые добавки с железом или гистероэктомия (удаление матки); и
- они более склонны к послеродовым кровотечениям;

Кровотечения после операции или травмы

Исследования показывают, что наиболее часто встречающийся симптом, который испытывают женщины, это длительные кровотечения после такой операции, как удаление зуба или миндалин. Они также рискуют иметь сильные кровотечения после аварии или травмы.

Меноррагия

Носители с низкими уровнями фактора свертывания имеют повышенный риск обильного или длительного менструального кровотечения (меноррагии). Девочки могут испытывать особенно сильные кровотечения, когда они начинают менструировать. Чрезмерные потери крови могут привести к анемии из-за низких уровней железа в крови и в результате этого к слабости и усталости.

Дисменоррея и боли в середине менструального цикла

Женщины с нарушениями свертываемости крови более склонны к болям во время менструальных кровотечений (дисменоррея). Они также могут испытывать небольшие внутренние кровотечения во время овуляции, что может приводить к болям в животе и тазе (известным как *Mittelschmerz*, немецкое слово означающее “средняя боль”). Эти кровотечения могут быть сильными или даже угрожать жизни, особенно у носителей с очень низкими уровнями фактора свертывания, и требовать срочной медицинской помощи.

Кровотечения в период перименопаузы

Менопауза – это этап в жизни женщины, когда менструация прекращается навсегда. Перименопауза – это период времени от 3-х до 10-ти лет перед менопаузой, когда гормоны находятся в состоянии «перехода». По мере приближения менопаузы у всех женщин обычно происходят сильные и нерегулярные кровотечения. Гинекологические заболевания (такие как фиброиды, полипы и т.д.) также более обычны на этом этапе жизни. Носители гемофилии рискуют испытывать более сильные кровотечения и могут требовать лечения.

Другие гинекологические проблемы

Во время овуляции у женщин могут образовываться простые (называемые также функциональные) кисты яичников. Эти кисты обычно маленькие, они не вызывают проблем и исчезают сами. Похоже, что у носителей более высокий риск кровотечений в такие простые кисты, которые затем становятся «геморрагическими» кистами яичников. Геморрагические кисты яичников могут вызывать существенные боли и требовать срочного медицинского вмешательства.

Кроме того, некоторые носители также страдают эндометриозом, болезненным состоянием, при котором эндометриальная ткань (ткань, выстилающая стенки матки) образуется в животе и других частях тела. Хотя причины эндометриоза недостаточно понятны, женщины, которые испытывают сильные менструальные кровотечения, имеют повышенный риск развития этого заболевания.

ДИАГНОСТИКА НОСИТЕЛЯ

Различают два типа носителей: доказанные носители и вероятные носители. Как правило доказанные носители имеют ген гемофилии, которые они наследуют от отца. Облигатных носителей можно определить путем рассмотрения подробной истории семьи (известной как родословная).

Доказанные носители это:

- все дочери отца с гемофилией;
- матери одного сына с гемофилией и те, у кого есть хотя бы один другой член семьи с гемофилией (брат, дед по материнской линии, дядя, племянник или двоюродный брат);
- матери одного сына с гемофилией и те, у кого член семьи является известным носителем гена гемофилии (мать, сестра, бабушка по материнской линии, тётя, племянница или двоюродная сестра);
- матери двух или более сыновей с гемофилией.

Вероятные носители это:

- все дочери носителя;
- матери одного сына с гемофилией, но у которых нет других членов семьи с гемофилией (или носителей);
- сёстры, матери, бабушки по материнской линии, тётя, племянницы, двоюродные сёстры носителей.

Многие носители, даже доказанные носители, не знают о своем состоянии.

Лабораторные тесты

Для носителей гемофилии могут проводиться два вида лабораторных тестов: анализы фактора (определения концентрации фактора свертывания крови) и генетический анализы.

Анализ фактора измеряют количество фактора свертывания в крови человека. Хотя такая информация полезна, некоторые носители имеют нормальные уровни фактора свертывания. Поэтому этот тест может дать потенциально ложную и обнадеживающую информацию женщинам, которые на самом деле являются носителями гемофилии. Этот тест не может быть использован, чтобы подтвердить, является ли женщина носителем гемофилии.

Среди членов семьи уровни фактора могут быть существенно разными. Например, женщина с очень низкими уровнями фактора могут иметь дочь, уровень фактора которой может быть близким к нормальному. Анализы фактора поэтому следует проводить у каждого известного или подозреваемого носителя внутри семьи.

Стресс, воспаление, инфекции, определенные медицинские препараты, контрацептивные таблетки и беременность все могут заставлять фактор VIII повышаться и поэтому влиять на результаты теста. Кроме того, уровни фактора VIII имеют тенденцию повышаться при старении человека.

Генетические тесты, такие как анализ мутации, непосредственно ищут измененный ген, отвечающий за гемофилию. Это *единственный* метод, дающий возможность быть абсолютно уверенным о том, что женщина является носителем. Информация, получаемая в результате этих тестов, может быть более показательной для других членов семьи. Однако, генетические тесты дороги и могут проводиться не во всех центрах.

Когда следует проводить тесты?

Диагностические тесты для носителей являются сложным вопросом. Хотя из-за соображения безопасности очень важно знать уровни фактора у подозреваемого носителя, генетические тесты затрагивают ряд этических и культурных вопросов.

Поскольку носители рискуют иметь кровотечения из-за травм, удаления зуба или других хирургических вмешательств, то измерение уровней фактора критически важно для всех подозреваемых и известных носителей, чтобы можно было принять дополнительные меры предосторожности, если уровни фактора окажутся низкими. Однако, только уровни фактора сами по себе не могут подтвердить статус носителя у женщины.

Решение о проведении генетических тестов основывается на мировоззрении и культурных соображениях семьи, а также, зависит от того доступны ли тесты и / или разрешаются ли они органами государственного регулирования (например, правительством, страховыми компаниями). В некоторых странах, только сама женщина может согласиться на генетические тесты – её родители не могут принять за неё такое решение.

Когда генетические тесты возможны до достижения ребёнком совершеннолетнего возраста, семьям часто трудно определить когда проводить тест на статус носителя. Многие решают следует ли проводить тесты своим дочерям в детстве, особенно до того, как у них начнётся менструация, или подождать, пока дочери повзрослеют и смогут сами принять это решение. Когда возможно, тесты следует проводить до того, как подозреваемый носитель забеременеет.

Некоторые семьи откладывают тест, принимая позицию отрицания, или в целях защиты ребенка и самих себя от того, что они считают плохой новостью. Культурные вопросы, такие как устроенные браки или возможность появления у дочери своего ребёнка с гемофилией, могут заставить некоторые семьи отказаться от проведения тестирования дочери. Другие семьи проводят тесты регулярно, как в порядке вещей, позволяя ребёнку расти со знанием своего статуса носителя. Знание своего статуса в раннем возрасте может также помочь девочке постепенно привыкнуть к сложной реальности жизни носителя.

Перед принятием решения родители должны учитывать готовность дочери справиться с информацией о её потенциальном статусе носителя. Следует принимать во внимание такие аспекты, как её возраст, эмоциональную зрелость, уровень понимания этой информации и интерес к ней. Переживания девочки могут увеличиться, если она видела как страдает от гемофилии другой член семьи, или если она не знает, со всей уверенностью, является ли она носителем или нет.

Чувство злости по отношению к брату, которому требуется особое внимание, или страх родить ребёнка с гемофилией, являются нормальными и обычными реакциями.

Во всех случаях, семьи должны консультироваться со специалистами центра лечения гемофилии или консультатом по генетике, который сможет помочь им пережить процесс принятия решения и предложить услуги последующих консультаций, если они необходимы.

ПЛАНИРОВАНИЕ СЕМЬИ И БЕРЕМЕННОСТЬ

Задолго до запланированной беременности носители должны получить консультацию генетика по поводу рисков рождения ребёнка с гемофилией и осматриваться акушеркой, как только они заподозрят, что они беременны. Акушерки должны работать в тесном контакте с работниками центра по лечению гемофилии, чтобы обеспечить наилучший уход во время беременности и рождении ребёнка и максимально снизить потенциальные осложнения как для матери, так и для ребёнка.

До беременности носителям нужна четкая и точная информация о:

- возможности передачи гемофилии ребёнку. У носителей вероятность передачи нарушения своим детям составляет 50%;
- последствиях наследования гемофилии как ребёнком женского пола, так и мужского пола;
- том, как гемофилия лечится, какие варианты лечения и ухода доступны на местном уровне и по какой цене;
- том, как контролировать беременность, роды и принятие родов, чтобы снизить риски для матери и ребёнка;
- доступных вариантах зачатия и пренатальной диагностики.

Варианты зачатия

Некоторые люди просто мирятся с возможностью рождения ребёнка с гемофилией. В странах, где доступно качественное лечение с безопасным фактором свертывания, гемофилия часто рассматривается как контролируемое заболевание. Там, где адекватное лечение отсутствует, принятие такого решения намного сложнее. Чтобы избежать риска рождения ребёнка с гемофилией, некоторые семьи решают удочерить/усыновить или взять ребёнка на воспитание, либо используют другие

варианты зачатия (см. таблицу на следующей странице). Однако, такие варианты не всегда доступны и могут быть неприемлимы по религиозным, этическим, финансовым или культурным причинам.

Пренатальная диагностика плода

Пары, которые зачали ребёнка естественным путём, могут пожелать узнать будет болен гемофилией ли их ребёнок, прежде чем он или она родится.

Точная пренатальная диагностика может предлагаться только с проведением инвазивных процедур, таких как амниоцентез или анализ хориальных ворсинок (CVS) (см. ниже). Некоторые центры предлагают такие процедуры только тогда, когда пара планирует прервать беременность при обнаружении у плода гемофилии. Решение о прерывании беременности чрезвычайно трудное и может быть неприемлимым из-за религиозных, этических и культурных соображений.

Методы пренатальной диагностики

Пробы из хориальных ворсинок (CVS): Под местной анестезией и с помощью ультразвука в живот вводят тонкую иглу или через влагалище матери вводят тонкий катетер, чтобы взять пробу клеток из хориальных ворсинок (CVS) плаценты. Эти клетки содержат ту же генетическую информацию, что и сам плод, и может использоваться для определения гемофилии у плода.

Эту процедуру проводят на раннем этапе беременности, между 11-ой и 14-ой неделями беременности. CVS – это широко используемый метод пренатальной диагностики гемофилии и других наследственных нарушений крови.

Амниоцентез: Используя тонкую иглу, вставленную в матку через живот, из матки забирают небольшое количество околоплодной жидкости. Амниоцентез проводят с использованием ультразвука между 15-той и 20-той неделями беременности.

Околоплодная жидкость содержит клетки плода, которые можно анализировать для обнаружения гемофилии.

Вероятность выкидыша после CVS или амниоцентеза составляет ниже одного процента.

ВАРИАНТЫ ЗАЧАТИЯ ДЛЯ НОСИТЕЛЕЙ ГЕМОФИЛИИ

Процедура	Как она производится	Что следует учитывать
Оплодотворение in vitro с предимплантационной диагностикой (IVF с PGD)	Яйцеклетку женщины оплодотворяют в лаборатории спермой партнера женщины. Это называется оплодотворением in vitro (IVF). На очень ранней стадии развития эмбриона проводят тест, чтобы определить, несёт ли эмбрион измененный ген гемофилии. В матку женщины имплантируют только эмбрионы, не несущие измененного гена.	Эта процедура дорога и не доступна во многих странах мира. Успех беременности с IVF составляет примерно 30 процентов на цикл. Для того чтобы подтвердить, что плод не несёт измененного гена, всё равно рекомендуется проведение CVS или амниоцентеза.
Оплодотворение in vitro с яйцеклеткой донора	Использование яйцеклетки женщины детородного возраста, которая не является носителем гемофилии, обеспечивает то, что ребёнок не рискует наследовать ген гемофилии от матери.	Повторяем, что IVF – это дорогая процедура с вероятностью беременности приблизительно 30% на цикл. Успех этой процедуры более высок, если донором является молодая женщина.
Сортировка спермы	При этом используется сперма, несущая только хромосому X. Это обеспечивает рождение ребёнка женского пола.	Ребёнок женского пола может также наследовать измененный ген и быть носителем гемофилии. Девочка может испытывать симптомы кровотечений и передавать измененный ген своим детям. Этот метод предлагается только в специализированных центрах как инструмент научного исследования и все ещё проходит оценку.

Источник: Адаптация брошюры «Всё о носителях», изданной Канадским обществом гемофилии.

Определение пола плода

Определение пола плода т.е намерение узнать, будет ли ребёнок мальчиком или девочкой, является относительно простой процедурой. Знание пола плода не говорит вам о том, имеет ли он гемофилию, но всё же даёт полезную информацию.

Если плод мужского пола, то родителям, желающим узнать, имеет ли мальчик гемофилию, может быть предложена процедура CVS или амниоцентеза. Если носитель делает выбор не проводить CVS или амниоцентез, или если эти тесты не доступны, врачи должны провести планирование родов и их принятие, чтобы снизить риск кровотечений у плода мужского пола (см. «Роды и принятие родов: что нужно предусмотреть для матери и ребёнка»).

Если плод женского пола, то необходимость в пренатальной диагностике отпадает; даже если ребёнок женского пола является носителем, риск кровотечения для ребёнка во время родов и их принятии небольшой.

Пол плода можно определить двумя методами:

- *Половая типизация* на основе материнской плаценты: После восьми недель беременности у матери берут пробу крови. Пол ребёнка можно определить на основе генетического материала плода, который находится в крови матери. Эту процедуру можно проводить в первом триместре беременности, но её проводят только в специализированных медицинских учреждениях.
- *Ультразвуковое сканирование*: После 15-ти недель беременности пол плода можно точно определить ультразвуковым исследованием. В этот период беременности предпочтительным методом определения гемофилии у плода мужского пола, является амниоцентез.

Какие меры предосторожности предпринимать во время беременности?

У многих носителей беременность проходит нормально без осложнений с кровотечениями. Во время беременности уровни фактора VIII значительно повышаются, что снижает риск кровотечений у носителей гемофилии А. Однако, уровни фактора IX обычно значительно не изменяются. Похоже, что у носителей гемофилии повышенного риска выкидыша нет.

Уровни фактора следует тестировать в третьем триместре беременности, когда они самые высокие. Если уровни фактора низкие, то во время родов, чтобы снизить риск чрезмерного кровотечения, нужно предпринять особые меры предосторожности. Акушер должен работать в тесном контакте со специалистами центра лечения гемофилии, чтобы обеспечить соответствующее контролирование беременности носителя.

РОДЫ И ПРИНЯТИЕ РОДОВ: ЧТО НУЖНО ПРЕДУСМОТРЕТЬ ДЛЯ МАТЕРИ И РЕБЁНКА

Планирование рождения ребёнка зависит от нужд матери и его ребёнка с потенциальной гемофилией.

Во время родов фактор свертывания измерить трудно, поэтому это нужно делать в последнем триместре беременности. Если уровни свертываемости низкие, то во время родов может быть предложено лечение для снижения риска чрезмерного кровотечения во время и после рождения ребёнка.

Уровни фактора свертывания могут также определять, можно ли женщине получить местную анестезию (эпидуральную анестезию).

Существует повышенный риск кровоизлияния в голову ребёнку мужского пола с гемофилией, особенно если роды и принятие родов были затяжными или имели осложнения. Носители могут родить ребёнка через влагалище, но затяжных родов следует избегать, по возможности роды должны происходить наименее травматично. Методов инвазивного мониторинга, таких как установка электродов на кожу черепа плода и взятие у него проб крови, следует избегать насколько это возможно. Следует также избегать родов путем вакуумной экстракции (Вентуз) и с использованием акушерских щипцов.

Как только ребёнок родится, нужно взять пробу крови из пуповины, чтобы измерить уровни фактора свертывания. Уколы в мышечную ткань новорожденного и другие хирургические вмешательства, такие как обрезание, следует избегать до тех пор, пока не будут известны результаты анализов крови.

Послеродовой уход

После родов циклически меняющийся фактор свертывания крови носителя снижается до того уровня, который был у роженицы до беременности, поэтому вероятность кровотечений в этот период самая высокая.

Послеродовые кровотечения являются главной причиной материнских смертей и инвалидности особенно в некоторых странах мира. Поэтому носители гемофилии, особенно симптоматические носители, и женщины с гемофилией должны лечиться в акушерском отделении в тесном сотрудничестве с бригадой по лечению гемофилии.

Для того, чтобы снизить риск послеродовых кровотечений можно принять определенные меры предосторожности, например, роженице можно давать медицинские препараты, которые будут удерживать матку сжатой, и проводить рождение плаценты путем контролируемого вытяжения пуповины. Эта процедура называется «активным контролем» рождения плаценты и показала, что при этом значительно снижается риск послеродовых кровотечений.

У носителей риск послеродовых кровотечений существует до шести недель после рождения ребёнка, и если в этот период наблюдается чрезмерное кровотечение, о нём следует немедленно сообщать врачу. В качестве профилактической меры особенно для носителей с низкими уровнями фактора свертывания можно рекомендовать лечение.

ЛЕЧЕНИЕ КРОВОТЕЧЕНИЙ

Обычно симптоматические носители и женщины с гемофилией не испытывают симптомов ежедневно. Однако, они могут испытывать длительные кровотечения после аварии или медицинского вмешательства. Когда это происходит, их нужно лечить также как и мужчин с гемофилией.

Десмопрессин

Десмопрессин – это синтетический гормон, который может помочь контролировать кровотечение в экстремальной ситуации или во время хирургической операции. Его можно вводить внутривенно, подкожно или в виде носового спрея.

Десмопрессин не действует на всех носителей. Всем носителям гемофилии А с уровнем фактора свертывания ниже 50% следует проводить тест реакции на этот препарат, прежде чем им потребуется его использовать. Десмопрессин не эффективен для носителей гемофилии В, поскольку он не поднимает уровни фактора IX.

В некоторых случаях, например, при головных травмах и женщинам, у которых есть риск сердечных заболеваний десмопрессин использовать не следует. Врачи должны ознакомиться с этим препаратом и как его следует использовать прежде чем, они его пропишут.

Концентраты фактора свертывания

Когда риск кровотечения высок, например, перед и во время хирургической операции, носителям, которым десмопрессин не помогает или не рекомендуется, могут потребоваться вливания концентратов фактора свертываемости.

Антифибринолитические препараты

Для предупреждения разрывов сгустков крови в определенных частях тела, таких как ротовая полость и матка, применяются антифибринолитические препараты, такие как транексамовая и аминокапроновая кислота. Они могут использоваться для контроля обильных менструальных кровотечений и во время небольших хирургических операций и стоматологических процедур.

Гормональная терапия

Для контроля чрезмерных менструальных кровотечений можно использовать гормонотерапию. Эта терапия включает в себя комбинированные гормональные противозачаточные средства (которые можно принимать орально, в виде лейкопластеров на кожу или вагинально) и внутриматочный аппарат/систему, высвобождающую в матку левоноргестрел.

Варианты хирургических вмешательств при меноррагии

Некоторые женщины будут продолжать испытывать обильные менструальные кровотечения, даже принимая эти препараты. Хотя при хирургических операциях всегда есть свои риски, в редких обстоятельствах они могут рассматриваться в качестве варианта лечения.

Выскабливание матки (эндометрия)

При этой процедуре слизистая, устилающая матку (эндометрий), которая сбрасывается в кровоток во время менструации, разрушается навсегда. Эта операция делается с входом через влагалище, поэтому хирургических разрезов не требуется. Хотя эта процедура довольно эффективна для сокращения менструальных кровотечений, она снижает возможность женщины забеременеть и влияет на нормальную беременность. Поэтому её не рекомендуют женщинам, которые хотят иметь детей.

Гистероэктомия

Гистероэктомия – это полное удаление матки для того, чтобы навсегда прекратить менструальные кровотечения. Иногда, также удаляются яичники и фаллопиевы трубы. Женщина, перенесшая такую операцию, больше не может иметь детей.

ПСИХОЛОГИЧЕСКИЕ ВОПРОСЫ И КАЧЕСТВО ЖИЗНИ

Статус носителя гемофилии может оказывать значительное влияние на здоровье женщины, ее образовательную, профессиональную и социальную жизнь.

Чрезмерные или длительные кровотечения могут быть особенно трудными для юных девочек, которые могут изолировать себя от своей семьи и друзей, пропускать уроки в школе или из-за болей, дискомфорта или страха образования пятен крови на одежде, избегать общественные мероприятия. Если девочка испытывает стыд или смущение из-за обильных менструальных кровотечений, это может негативно повлиять на её представление о себе и уверенность в себе.

Многие носители не знают о том, что их симптомы ненормальны и не обращаются к врачу за консультацией. Даже тогда, когда они об этом знают, люди, которые о них заботятся, не всегда хорошо информированы о нарушениях крови, поэтому правильный диагноз может быть оставлен без внимания. Более того, во многих странах мира нет медицинского лечения и ухода для женщин. При этом могут существовать культурные табу и другие препятствия, заставляющие женщину не обращаться за помощью, особенно с менструальными проблемами.

Обильные и продолжительные менструальные кровотечения и боли могут повлиять на сексуальность женщины и приводить к возникновению проблем в их браке. Кроме того, из-за сильных кровотечений, которые могут повлиять на выбор профессии или профессиональный успех, женщинам возможно придётся ежемесячно брать выходные на работе.

Кроме того, многие носители гемофилии, как и другие люди, рискующие передать по наследству какое-то генетическое заболевание, испытывают вину. Они могут испытывать чувства, что они не должны иметь детей из-за возможности передать по наследству нарушение крови или иметь дочь, которая в свою очередь столкнётся с такой же проблемой.

Это может также повлиять на перспективы выйти замуж, так как мужчины или их семьи могут не смириться с риском иметь ребёнка с гемофилией. Если у них всё же появятся дети с гемофилией, нужды этих детей могут оказывать давление на всех членов семьи, включая их братьев и сестёр.

Многие центры по лечению гемофилии могут предоставлять носителям квалифицированные и конфиденциальные консультации. Профессионалы там могут предоставить информацию и помочь справиться с такими сложными чувствами и воодушевить женщин взять под контроль это заболевание и пропагандировать соответствующее лечение. Организация сети поддержки другим женщинам, сталкивающимся с такими же проблемами, через центры по лечению гемофилии или местные организации пациентов, может быть огромным источником утешения.

Более детальную информацию о нарушениях крови у женщин можно найти на веб-странице Всемирной Федерации Гемофилии по адресу www.wfhh.org



WFH

50

YEARS OF ADVANCING
TREATMENT FOR ALL

WORLD FEDERATION OF HEMOPHILIA
Fédération mondiale de l'hémophilie
Federación Mundial de Hemofilia

1425 René-Lévesque Blvd. W.,
Suite 1010
Montréal, Québec H3G 1T7
CANADA

Тел.: (514) 875-7944

Факс: (514) 875-8916

Адрес электронной почты: wfh@wfh.org

Интернет-страница: www.wfh.org