

Сергадеева Алёна Александровна

студентка

Зябкина Елена Андреевна

студентка

Тютюнникова Евгения Борисовна

канд. с.-х. наук, доцент, преподаватель

ФГБОУ ВО «Армавирский государственный

педагогический университет»

г. Армавир, Краснодарский край

НАСЛЕДОВАНИЕ ГЕМОФИЛИИ

Аннотация: в данной статье рассмотрен процесс наследования гемофилии. Дано описание характерным особенностям гемофилии. Представлены формы болезни в зависимости от степени и последствий для организма. Обозначены подтипы болезни.

Ключевые слова: гемофилия, хромосом, половая хромосома, врожденное заболевание, свертываемость крови.

Гемофилия – это генетически обусловленное заболевание, за которое отвечает лишь один ген в X-хромосоме, оно характеризуется плохой свертываемостью крови.

Гемофилия – это врожденная болезнь, в результате которой из-за нарушения механизма свертываемости крови, любое кровотечение, даже небольшое, может представлять серьезную угрозу не только для здоровья, но и для жизни человека

Пара хромосом, определяющая пол человека, включает половые хромосомы X и Y. Одна половая хромосома от каждого родителя случайным образом передается детям. Каждая хромосома состоит из генов, которые определяют функционирование и наследственность человеческого организма. Гены, контролирующие выработку факторов свертывания крови VIII и IX, располагаются в X-хромосоме.

У людей с данной болезнью эти гены производят недостаточное количество факторов VIII и IX, которые в свою очередь передаются по наследству. Гемофилия, как правило, передается по мужской линии и женщина с таким геном, будет иметь нормальную свертываемость крови, потому что ее вторая X-хромосома вырабатывает достаточное количество этого фактора, но женщина является носителем заболевания.

У мужчины Y-хромосома не принимает участия в производстве факторов VIII и IX. Если он унаследовал X-хромосому от матери с генами гемофилии, то заболевание передастся и ему, так как Y-хромосома не может компенсировать неспособность X-хромосомы и обеспечить достаточное количество факторов VIII и IX.

Для гемофилии характерно три вида в зависимости от степени и последствий для организма:

– легкая форма, при которой кровотечение возникает только лишь в результате врачебного вмешательства, связанного с осуществлением хирургической манипуляции, или вследствие приобретенных травм;

– умеренная форма, характеризующаяся кровотечениями при травмах и возникновением обширных гематом;

– при тяжелой форме симптомы болезни проявляются в первые месяцы жизни ребенка в период роста зубов, в ходе интенсивного движения малыша при ползании и совершении первых шагов.

Кроме конфигураций по тяжести различают три подтипа болезни:

– гемофилия вида «А» определена генным изъяном, при котором в крови пациента не имеется необходимого полимера – фактора. Это классическая гемофилия, и проявляется она у 79% всех пациентов;

– гемофилия вида «В» возбуждается малой активностью IX-го фактора свертываемости крови, при этом возникает расстройство развития повторной коагуляционной закладки;

– гемофилия вида «С» возбуждается дефектом фактора свертываемости крови XI. Вид «С» является наиболее редко встречающимся.

Мужчина с геном гемофилии будет отцом абсолютно здоровых сыновей, но все его дочери станут носительницами мутации.

Носительница гемофилии обычно не болеет. Однако с вероятностью 50% передает свой ген детям: 25% риска рождения носительницы, 25% вероятности рождения мальчика, больного гемофилией. Случаи болезни у женщин тоже возможны. Для этого родителями ребенка должны быть отец, больной гемофилией, и мать – носительница мутантного гена. В 20–30% случаев предполагается впервые возникшая случайная мутация в половых клетках, когда оба родителя здоровы и не имеют генов гемофилии.

Для постановки диагноза гемофилия проводят коагулограмму, где обращает на себя внимание замедление АЧТВ, подсчитывается количество факторов свертываемости крови VIII и IX в процентах от нормы. Исходя из полученных данных, судят о тяжести болезни и выбирают тактику лечения.

Современные способы пренатальной диагностики позволяют с вероятностью 95% (у представителей европеоидной расы) предсказать рождение больного ребенка уже на сроке 11–12 недель.

Если будущий отец болен гемофилией или будущая мама является носительницей (среди родственников были люди больные гемофилией), очень важно во время беременности, на сроке 10–11 недель, провести биопсию ворсин хориона, чтобы выявить наследуется ли заболевание. Чуть позже, в 12–15 недель, возможно проведение амниоцентеза, а на сроке 18–22 недели можно сделать кордоцентез.

Данные методы обладают высокой достоверностью в плане диагностики гемофилии у плода. В случае положительного результата, даже если пара принимает решение сохранить ребенка, результаты обследования приобретают огромное значение при планировании тактики родов и послеродового периода.

Список литературы

1. Педиатрия: Учебник для студентов высших мед. учеб. заведений III-IV уровней аккредитации / В.Г. Майданник. – 2-е изд., испр. и доп.– Харьков: Фолио, 2013. – 1125 с.
2. Детские болезни: Учебник/ Под ред. А.А. Баранова. – 2-е изд. – 2014. – 1008 с.
3. Гемофилия: Клинический пример и современные подходы к лечению / В.А. Люсов, В.Н. Соболева, Е.О. Таратухин [и др.] // Лечебное дело. – 2014. – №1. – с.74–79.
4. Долгополова Н. Гемофилия: болезнь голубых кровей [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <http://www.medweb.ru/articles/gemofiliya-bolezn-golubyx-krovej> (дата обращения: 12.12.2016).