



Тақырыбы:  
"Балалардағы  
гемофилия."

Орындаған: Бекниязова М, 730 топ

Тексерген: Молдажарова Н.Е



# Жоспар:

Кіріспе

Гемофилия анықтамасы

Этиология, патогенезі

Клиникасы

Анықтау критерийлері

Емі

Профилактикалық шаралар

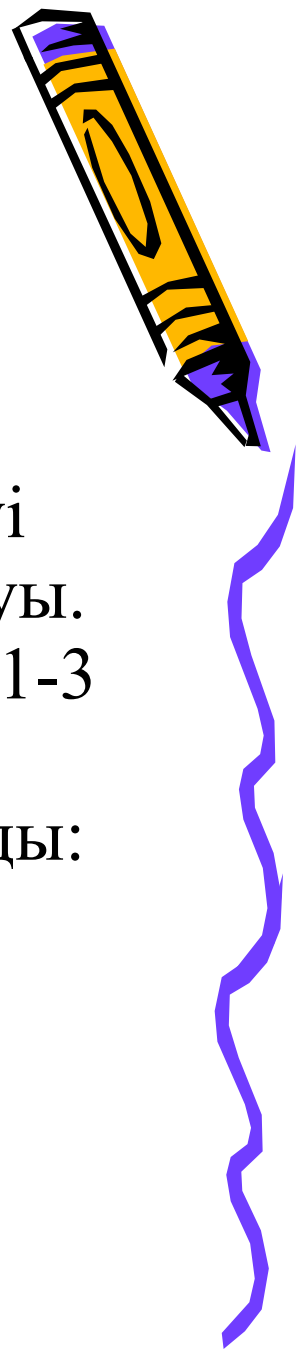


# АНЫҚТАМАСЫ:

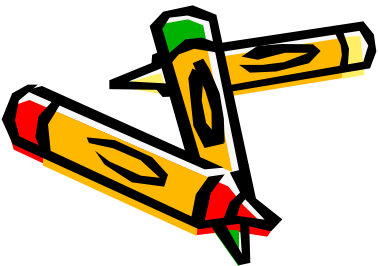


- **Гемофилия** (haima — қан, philia— бейімділік) — рецессивті, X-хромосомамен қиылыса берілетін іштен біткен ауру; кеселдің айқын сипатына ҮШ-не ІХ-плазмалық коагуляциялық факторлардың кемуінен қанаққыштық жатады. Көбіне ер балалар ауырады.
- Буындарға қан құйылу — гемартроз — аурудың ең көрнекті сипаты, ол мүгедектікке жетелейді. Көбінесе ірі буындар жарақаттанады: тізе, тірсек, білек және т.б. Бұл құбылыста 3 кезең байқалады: гемартроз, артрит, анкилоз.

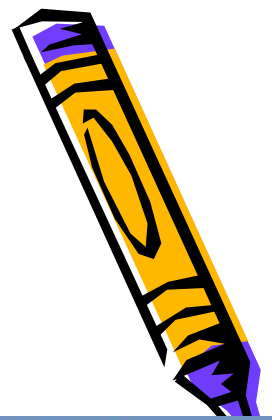




- Гемартроз көбіне болмашы зақымнан соң басталады: күшті ауырсыну, буынның ісінуі және көлемі ұлғайып, флексия түрінде қалуы. Асқынбаған кезде буынның калпына келуі 1-3 аптаға созылады. Әдетте, гемартроз қайталағанда осы буын (дар) қайта қатысады: бұл орайда ревматоидтық артритке ұқсас аутоиммундық әсер байқалып, сүйекте де өзгерістердің болуы мүмкін.



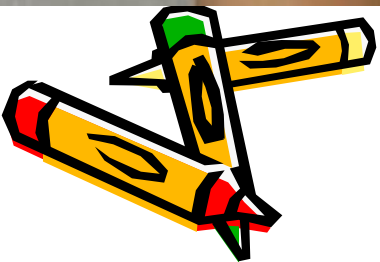
# Гемофилия кезіндегі гемартроз



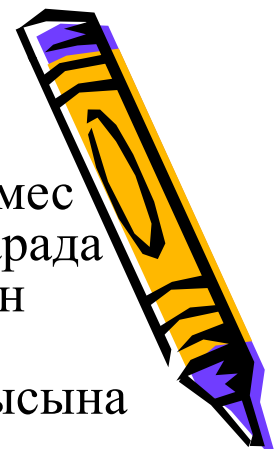
Гемартроз при гемофилии



MedUniver.com  
Телемедицина



- Гемофилия кеселінде қан ағысы зақымнан кейін іле-шала емес (тіс жұлған соң), 1-4 сағат өткен соң басталады; қан жуық арада тоқтамайды, шамалы емге бой бермейді. Мысалы, саусақтан жалпы қан сынағын алудағы зақым, тері, инемен етке дәрі жіберудің өзі сағат, тәулік бойы тоқтамайтын айқын қан ағысына жалғасуы мүмкін.
- Гемофилияға мұрын, ауыз, сиректеу ішек-қарын шырыш қабаттарынан, бүйректен болатын ұзақ қан ағысы тән. Осы сияқты мойын төңірегіндегі зақым, ми мен оның қабығына құйылған қанның орталық нерв жүйесіне (ОНЖ) келтіретін әсері кейде өлімге әкелуі мүмкін.
- Диагноз қоюда шежіре тарқату (шеше жағындағы ер адамдардағы қанаққыштық), анамнез жинау, Ли-Уайт бойынша қан ұю уақытының қалыптан тыс (8 минуттен ұзақ) ұзаруы, қан ұюдың 1-мерзіміндегі өзгерістері (протромбиннің керек мөлшерінің азаюы — қалыпта 80-100%), YIII не IX-фактор деңгейінің өте төмен көрсеткіштері көмектеседі.



# Жіктелісі:



- Гемофилия қан ұюына қатысатын плазмалық факторлар жетіспеушілігіне байланысты болатын, тұқым қуалайтын коагулопатиялар қатарына жатады. Гемофилия термині негізінде қан ұйытатын екі ақаудың болуына байланысты: VIII фактор дефициті (гемофилия А) және IX фактор дефициті (гемофилия В). Гемофилиямен аурушандық әр елде әр түрлі 100000 ер адамға шаққанда 6,6-дан 18 жағдайға дейін кездеседі, осының 87-94% гемофилияның А-түрі.



# Жіктелісі:

- Гемофилия А – VIII фактордың жетіспеушілігіне немесе прокоагулярлы бөлімнің молекулярлы аномалиясына (антигемофильді глобулиннің) байланысты, X-хромосома мен рецессивті байланысып берілетін, кең тараған тұқым қуалайтын коагулопатия. Гемофилия А этиологиясы және патогенезі. X-хромосомада орналасқан гемофилия гені, гемофилиямен ауыратын науқастан оның барлық қыз балаларына беріледі, олар өз кезегінде бұл генді өз ұрпақтарына береді.





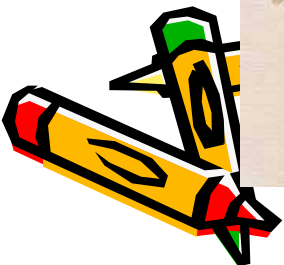
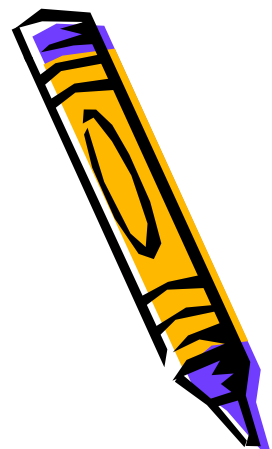
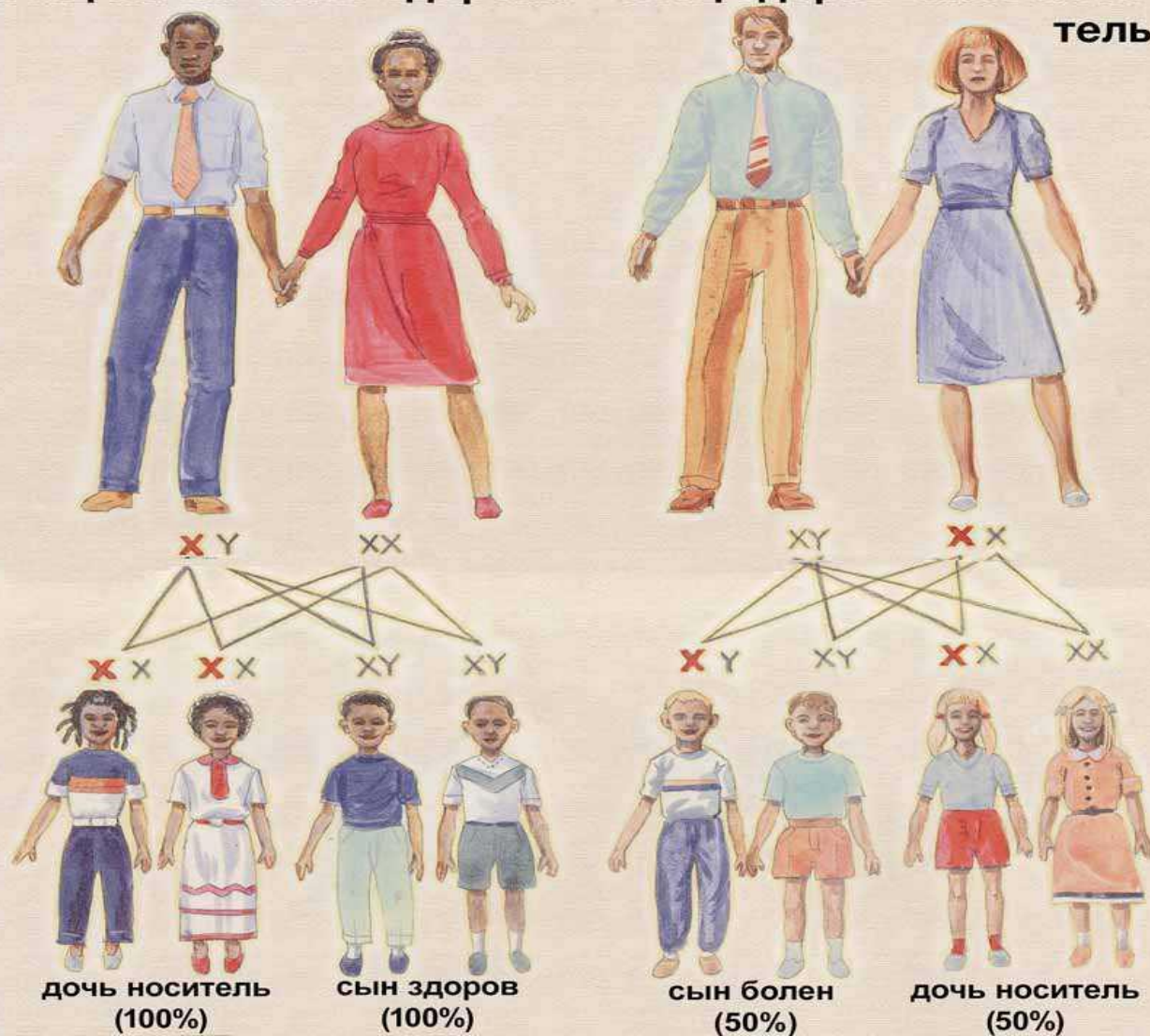


- Науқастың барлық ұлдары науқастанбайды, өйткені сау анасынан бір X-хромасома алады. Ауру тасмалдаушы болып табылатын әйел адамдар гемофилиямен ауырмайды өйткені екінші X-хромасомасы сау болғандықтан, бірақта VIII-фактордың белсенділігі екі есе төмендеген. Бұл әйел адамдардың ұлдарының жартысы ауру болып тууы мүмкін, қыздарының жартысы тасмалдаушы болып тууы мүмкін.



# Схема наследования гемофилии

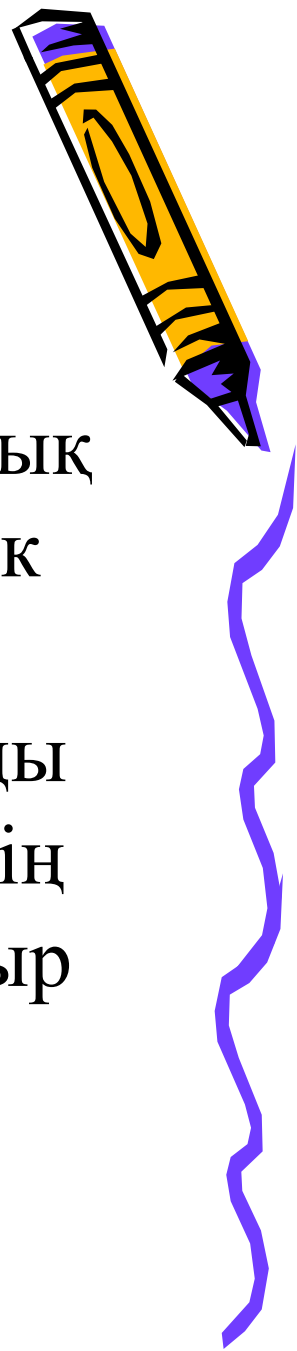
отец болен мать здорова      отец здоров мать носитель



# Клиникасы:

- Гемофилия А клиникалық көрінісі Гемофилия кезіндегі геморрагиялық синдром, кішкене жарақатқа байланысты, қан құйылумен ерекшеленеді. Ересек науқастарда қан құйылу аяқ-қолдың ірі буындарына, сирекгірек ұсақ буындарға, омыртқа аралықтарға болады. Жедел гемартроздар қайталанатын да созылмалы деструктивті геморрагиялық остеоартроздар қалыптасады.





- Көбінесе көлемді тері астылық, бұлшық ет ішілік, субфасциялды, құрсақ ішілік қан құйылулар кездеседі, гематома ағзаларды қоректендіретін тамырларды басып тастауына байланысты тіндердің некрозын шақырады. іріңдеп кетсе ауыр сепсис шақыруы мүмкін.









- Гематома иек астында, мойында, тамақ пен жұтқыншақта орналасса жоғарғы тыныс жолдарын тарылтып асфиксия шақыруы мүмкін. Гемофилия кезіндегі кез келген хирургиялық, стоматологиялық т.б араласулар, антигемофильді препараттарды енгізуді талап етеді.



# Жіктелісі:



- Гемофилия В ( Кристмас ауруы ) – 1Х фактордың белсенділігінің(тромбопластиннің плазмалық компонентінің ) жетіспеушілігінен туындаған ,тұқым қуалайтын гемморагиялық диатез.Х-хромосомамен рессесивті беріледі, 1Х фактордың құрылымдық гені VIII-фактордың генімен еш қатысы жоқ ,өйткені ол хромосоманың басқа бөлігінде орналасқан. 1Х фактордың гені, VIII-фактордың геніне қарағанда 7-10 есе сирек мутацияланады, сондықтан ол барлық гемофилияның 8-15 % жағдайларында ғана кездеседі. Гемофилия В мен ауыратын науқастардың көбінде 1Х фактордың антигендері анықталмайды.

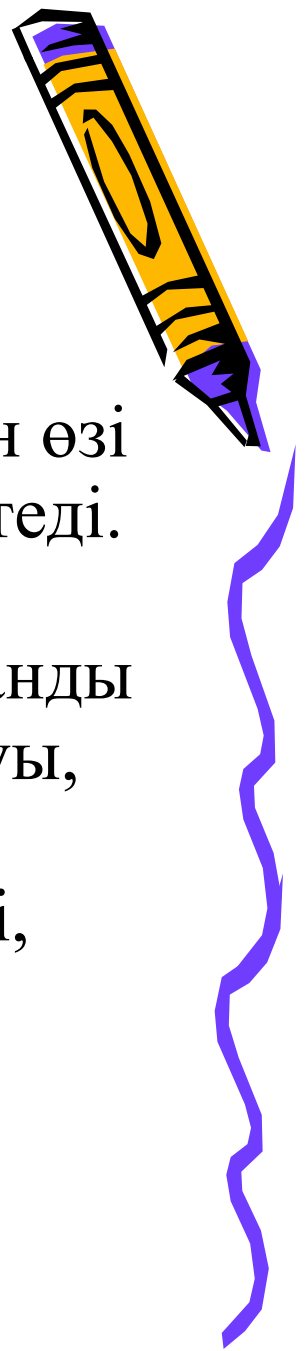




- Гемофилия С (Розенталь ауруы). Гемофилия Х1 фактордың (аутосомды рецесивті мутация), тапшылығынан дамидын тұқым қуалаушылық коагулопатия, негізінен еврей-ашкеназдарда. Қазіргі уақытта гемофилия С жіктелуден алынып тасталған, өйткені онын клиникалық көріністері А мен В дан біршама ерекшеленеді. 4-хромасомада орналасқан, сондықтан еркектер мен әйелдер бұл дертпен бірдей ауырады.







- Гемофилия С жіктелуі: Латентті -қан өзінен өзі кетпейді, жарақаттан, операциядан ғана кетеді. Кіші -қан тіс жұлу сияқты кішігірім операциялар кезінде кетеді. Айқын -спонтанды қан кетумен сипатталады (мұрынның қанауы, тері қанталаулары) және жарақаттардан, хирургиялық операцияларда қан мол кетеді, әйелдерде меноррагия түрінде байқалуы мүмкін.



# Ажырату диагностикасы:

- Ажырату диагнозы: Гемофилия А мен В-ны ажырату үшін тромбопластин генерациясын қолданады, аутокоагулограммалық коррекциялық сынамалар қолданады: Гемофилия А кезінде науқастың қан сарысуына, алдын ала барий сульфаты сіңірілген донор қанының сарысуын (IX- факторы жойылған, VIII-фактор сақталған) қосқанда қан ұюының бұзылысы жойылады. ұю бұзылысы, қалыпты қан сарысуын қосқанда жойылмайды, 1-2 күн бойы сақталады (VIII- фактор мен қоса, IX – факторы бар).





- Гемофилия В. Гемофилия В-да коррекцияны  $\text{BaSO}_4$ -плазмасы емес, ескірген қан сары суы береді. Науқастың қанында антигемофильдік фактордың иммундық ингибиторы болса (гемофилияның ингибиторлық формасы) коррекцияны ескірген қан сары суы да,  $\text{BaSO}_4$ -плазмасы да бермейді, науқастың тамыр ішіне концентратты немесе донор сары суын енгізгеннен кейін, қан сары суында аздап жетіспейтін фактор деңгейі жоғарылайды. Ингибитор титрін науқастың қан сарысуын әр түрлі көлемде араластырып, сау донордың ұйыған қан сарысуын бұзатын көлемімен анықтайды.



# Диагностикасы:



- Анамнез;
- Қарау;
- Гемостазиограммадағы гипокоагуляциямен протромбин уақытының күрт өзгерісі;
- Қанның ұю жылдамдығына тесттер: Ли-Уайт бойынша 10/мин-тан ұзақ;
- АПТУ-активирленген парциальды тромбопластиндік уақыт(45-тен жоғары);



# Емі:

- Профилактикалық шаралар;
- "Сұранысқа байланысты" ем
- Асқынуларын емдеу
- Реабилитация



# Емі:

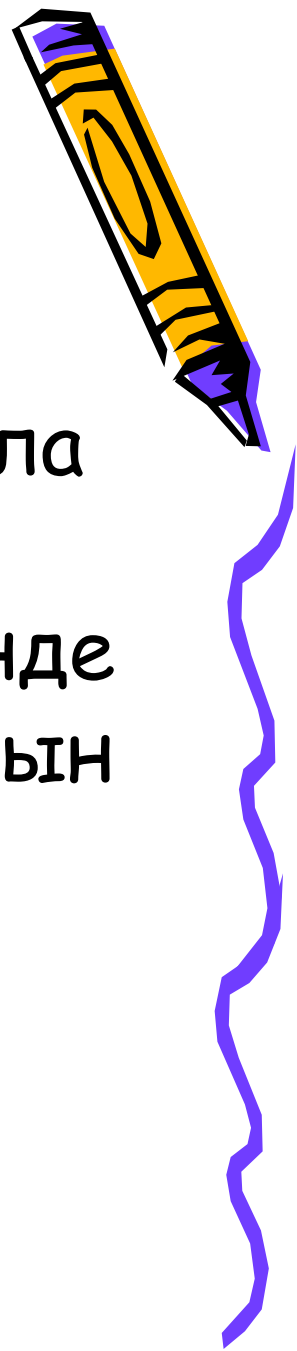


- Гемофилия емі және алдын алуы: Кез келген себепті, гемофилиялық қансыраудың базисті емі жеткілікті мөлшерде, көк тамыр ішіне құрамында VIII-факторы бар қан препараттарын енгізу болып табылады. Жаңа алынған қан құйылады немесе тура гемотрансфузия жүргізіледі (басқа антигемофильдік препараттар болмаса), антигемофильдік сары су, VIII-фактор канцентраттары енгізіледі. Науқастың анасы науқасқа донор бола алмайды. Антигемофильдік препараттарды көктамырға ағынмен енгізеді, инфузияны 8-12 сағаттан кейін қайталайды (VIII- фактордың жартылай өмір периоды). Трансфузиондық емді бақылағанда қан сарысуындағы VIII- фактордың көлемдік деңгейіне назар аударады. Сыртқы қансырау кезінде трансфузионды еммен қатар жергілікті емді де қолданады: тромбопластин, тромбин, салқындатылған аминокапрон қышқылымен (5-6% ерітінді). Гемотомаларды хирургиялық жолмен емдейді. Тірек қимыл аппараты зақымданғанда комплексті еммен қатар Физиотерапия, рентгенотерапия, бальнеологиялық әдістер қолданылады, ортопедиялық аппараттар, синовэктомия жасайды, ахиллопластика жасайды. Қанды көп көлемде құю кезінде вирусты ауруларды жұқтыру қауіпі, гемолитикалық анемия туындауы мүмкін.



Вариант геморрагий	Необходимый уровень фактора VIII в плазме	Доза концентрата антигемофильного глобулина
Десневые кровотечения, большие подкожные гематомы, геморрагии после незначительной травматизации, появление предвестников гемартроза, прорезывание зубов, носовое кровотечение при отсутствии эффекта антифибринолитиков, предупреждение кровотечений во время активных физических упражнений.	20-40%	20 МЕ/кг. Через 12-24 часа следует ввести повторно такую же дозу, если сохраняется кровотечение.
Почечные макрогематурия более 2-х суток	20-40%	20 МЕ/кг/сут. Если сохраняется кровотечение, через 12-24 часа следует ввести повторно такую же дозу. Иногда следует продолжить терапию в указанной дозе до 3-5 суток.
Сформировавшиеся острые гемартрозы, внутримышечные гематомы, кровотечения в ротовую полость после прикусывания, травматизация, малые хирургические вмешательства (в том числе стоматологические).	30-60%	15-30 МЕ/кг. Через 12-24 часа следует ввести повторно такую же дозу, при гемартрозах или если сохраняется кровотечение использовать такую же дозировку через 48 ч.
Геморрагии в ЦНС, в том числе внутримозговые, геморрагии в брюшную полость, инфицирование крупных гематом, ЖКТ кровотечения, тонзилэктомия, травмы головы	80-100%	Первая доза – 50 МЕ/кг. Повторная доза – 40-50 МЕ/кг. Затем через каждые 8-12 ч в течение нескольких дней 25-40 МЕ/кг*.
Обширные хирургические вмешательства, в том числе ортопедические	около 100%	До хирургического вмешательства – 50 МЕ/кг. В течение двух дней не реже чем 2 раза в сутки использовать дозу 40-50 МЕ/кг, а затем продолжать лечение концентратами в дозах 25-40

# Профилактикалық шаралар:



- Гемофилия профилактикасы: бала кезінен жарақаттан сақтану, мамандықты дұрыс тандау, 10 күнде 1 рет VIII- фактор канцентраттарын көктамырға енгізу.





• Назар  
аударғаныңызға  
рахмет!!!

