

УДК 616.151.5:616 - 053.2

<https://doi.org/10.33619/2414-2948/39/13>

## МЕДИКО-БИОЛОГИЧЕСКИЕ И СОЦИАЛЬНЫЕ ФАКТОРЫ РИСКА У ДЕТЕЙ С ГЕМОФИЛИЕЙ А В КИРГИЗСКОЙ РЕСПУБЛИКЕ

©*Мотушева Р. К.*, Национальный центр охраны материнства и детства,  
г. Бишкек, Кыргызстан

## BIOMEDICAL AND SOCIAL RISK FACTORS IN CHILDREN WITH HAEMOPHILIA A IN THE KYRGYZ REPUBLIC

©*Motusheva R.*, National Center for Maternal and Child Welfare,  
Bishkek, Kyrgyzstan

*Аннотация.* Диагноз и тяжесть гемофилии устанавливаются после выявления снижения активности FVIII или FIX. Исследование проводилось в отделении гематологии на базе Национального центра охраны материнства и детства. В статье изучены медико–биологические и социально–гигиенические факторы риска гемофилии А у детей в Киргизской Республике. Наследственность по отцовской линии у детей с гемофилией А рассматривали как один из факторов развития данного заболевания у ребенка.

*Abstract.* The diagnosis and severity of haemophilia are established after detecting a decrease in FVIII or FIX activity. The study was conducted in the department of hematology on the basis of the National Center for the Protection of Motherhood and Childhood. The article examines biomedical and socio–hygienic risk factors for haemophilia A in children in the Kyrgyz Republic. Paternal heredity in children with haemophilia A was considered as one of the factors in the development of this disease in a child.

*Ключевые слова:* дети, гемофилия, факторы риска.

*Keywords:* children, haemophilia, risk factors.

Под термином «гемофилия» понимают врожденные коагулопатии, обусловленные дефицитом или молекулярными аномалиями какого-либо фактора свертывающей системы. По данным З. С. Баркагана, в этой группе заболеваний наиболее часто встречаются: гемофилия А с дефицитом VIII фактора (87-92%), гемофилия В с дефицитом IX фактора (8-13%), гемофилия С с дефицитом XI фактора (1-2%) [1]. Клинические проявления гемофилии подробно описаны в работах многих авторов [2, 3].

Для гемофилии характерен гематомный тип кровоточивости. Спонтанно или в результате незначительных травм возникают кровоизлияния в суставы с формированием хронических гемофилических артрозов, постепенно развивается ограничение движений в суставах, что приводит к инвалидизации больного [4].

При выявленном снижении активности FVIII или FIX выполняется определение специфического ингибитора к сниженному фактору. При снижении активности нескольких факторов свертывания крови и/или удлинении фосфолипидзависимых тестов (АЧТВ с чувствительными реактивами) проводится определение неспецифического ингибитора (волчаночного антикоагулянта) [5].

Диагноз и тяжесть гемофилии устанавливаются после выявления снижения активности FVIII или FIX, если подтверждено отсутствие данных за приобретенное геморрагическое состояние, в том числе связанное с появлением первичного ингибитор [6, 7].

#### *Материал и методы исследования*

Исследование проводилось в отделении гематологии на базе Национального центра охраны материнства и детства (НЦОМид). При сборе анамнеза у пациентов с гемофилией мы акцентировали следующие пункты:

1. наличие наследственной отягощенности в отношении заболевания;
2. Ранее было проведено лечение антигемофильными препаратами (когда, после чего и какие были результаты);
3. наличие кровотечения у родственников, особенно по материнской линии.

Объективное исследование включало: общеклиническое обследование и специальные исследования:

1. Визуальное исследование больных с акцентом на наличие гематом, гемартрозов (т. к. это является характерным признаком гемофилии);
2. Пальпация и измерение подвижности суставов;
3. Рентгенография суставов;
4. Консультация узких специалистов (стоматолог, уролог, нефролог, отоларинголог);
5. Ультразвуковое исследование органов брюшной полости и малого таза.
6. Активированное частичное тромбопластиновое время (АЧТВ);
7. Определение свертывающую систему и развернутый ОАК.

#### *Результаты исследования*

Наследственность по отцовской линии у детей с гемофилией А рассматривали как один из факторов развития данного заболевания у ребенка. В связи с тем, что наследование этого заболевания рецессивное и сцеплено с X хромосомой и дети с гемофилией — это лица мужского пола. Рождение ребенка с гемофилией возможно в браке мужчины с женщиной носителем патологического гена.

В данной группе больных с гемофилией А отмечалось отягощение наследственности по отцовской линии у 36 (34,9%), а 48 (46,6%) пациентов отрицали наследование по отцовской линии и у 19 (18,5%) детей не было информации по типу наследования (Рисунок 1).

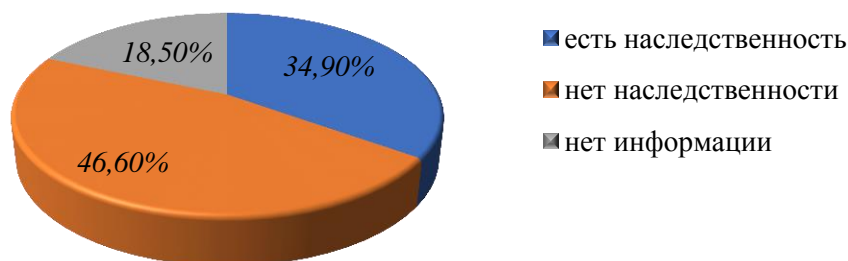


Рисунок 1. Наследственность по отцовской линии у детей с гемофилией А

Так как мать является носителем гена гемофилии, всегда будет равная вероятность того, что дочери будут носителями, а сыновья — унаследуют данное заболевание. Но если мать является здоровой, а отец болен гемофилией, то в данном браке может родиться мальчик-гемофилик, без признаков заболевания, но заболевания могут проявиться у данного

ребенка на фоне провоцирующих факторов, и здоровая девочка, которая будет носителем данного гена.

В данной группе детей отягощенность по материнской линии имело место у 21 (20,4%), а у 82 (79,6%) пациентов не было наследования по материнской линии (Рисунок 2).

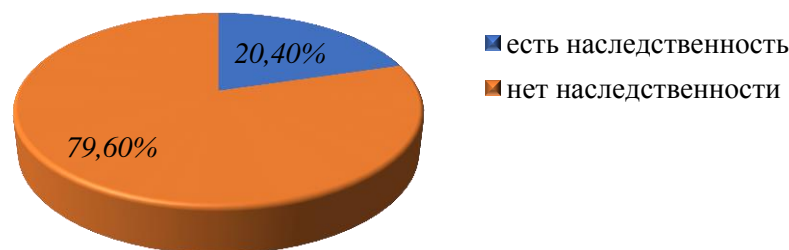


Рисунок 2. Наследственность по материнской линии у детей с гемофилией А

Таким образом, у 36 (34,9%) детей — наследственность по отцовской линии и у 21 (20,4%) больных — наследственная отягощенность по материнской линии. Так как гемофилией болеют только дети мужского пола, отцы у данных пациентов болели гемофилией, матери детей — были носителями. Что имело место развития заболевания у мальчиков и возможно имело место провоцирующий фактор запуска механизма заболевания?

Рассматривалась наследственность у больных гемофилией по линии первого и второго родства, т.е. ближайших родственников по отцовской и материнской линии. Как видно из Таблицы в данной группе детей у 21 (20,4%) — имело место гемофилии у родного брата, у 36 (35%) пациентов гемофилией страдала бабушка пробанда, у 7 (6,8%) — заболевание имело место у дедушки. У 13 (12,6%) больных — заболевания было у дяди, а у 11 (10,7%) детей гемофилией страдали тети, а у 15 (14,6%) пациентов не было информации по поводу наследования заболевания.

Таблица.

НАСЛЕДОВАНИЕ ГЕМОФИЛИИ А ПО ПЕРВОЙ И ВТОРОЙ ЛИНИИ РОДСТВА

<i>Нозология</i>	<i>Кол-во</i>	<i>%</i>
дедушка	7	6,8
брат	21	20,4
дядя	13	12,6
бабушка	36	35,0
тетя	11	10,7
неизвестно	15	14,6
<b>ИТОГО</b>	<b>103</b>	<b>100</b>

Из обследованных больных у 73 (73%) матерей беременность протекала без осложнений, у 9 (9%) матерей имело место токсикозы в первой половине беременности виде тошноты и рвоты в первой половине дня, а у 1 (1%) — токсикозы тяжелой степени в течение всей беременности виде тошноты и рвоты, которая получала стационарное лечение. А у 10 (10%) матерей беременность протекала на фоне анемии средней степени тяжести и в течение всей беременности принимали препараты железа. У 7 (7%) женщин беременность протекала на фоне угрозы прерывания беременности в третьем триместре, данные беременные получали лечение в стационарных условиях. А у 3 (3%) женщин — обострения заболеваний со стороны желудочно-кишечного тракта, такие как холецистит и гастрит.

Роды у 92 (89,3%) матерей были в сроке 38-40 недель беременности, а у 10 (9,7%) роды были переносными в сроке 43-44 недель и только у 1 (1%) женщин роды были в сроке 26 недель беременности, т.е. преждевременными (Рисунок 3).

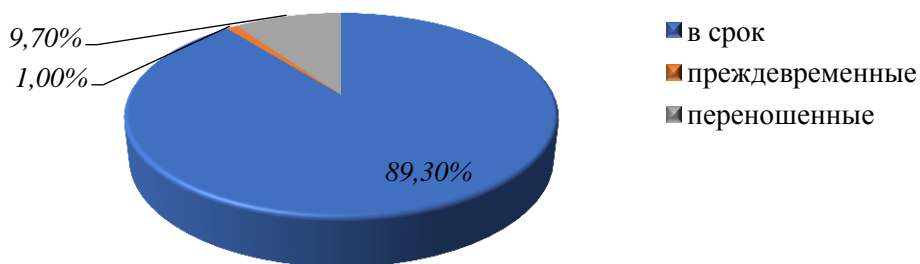


Рисунок 3. Распределение больных в зависимости от срока родов

У 90 (87,4%) роды были физиологическими, у 4 (3,9%) женщин роды были проведены путем кесарева сечения по состоянию женщины. А у 9 (8,7%) рожениц во время родов применялся бинт Вебера для изгнания плода в связи с гипоксическим у ребенка. При рождении у 94 (94%) детей имело место шкала Апгар более 8 баллов, а у 9 (9%) — 5-6 баллов оценка по шкале Апгар.

Из числа обследованных пациентов с гемофилией А наибольшее количество детей 83 (80,6%) находилось на естественном грудном вскармливании до 1 года, на искусственном вскармливании с рождения находились 2 (1,9%) в связи с гипогалактией у матери, и на смешанном вскармливании находился 1 (1,0%) пациент. А 18 (18,0%) детей с 4-5 месячного возраста находились на смешанном вскармливании, у некоторых матерей не было желание кормить ребенка, у других имело место трещины в сосочках что причиняло матерям неудобство при ребенка. У данных детей также отсутствовало ночное кормление, что приводило к недостаточной выработки грудного молока для кормления ребенка.

У 80 (77,7%) детей до проявления заболевания получили все профилактические прививки в соответствии национальному календарю Кыргызской Республике.

23 (22,3%) ребенка получили прививки только в родильном доме и первые месяцы жизни, а по остальным медицинским прививкам и вакцинациям были медицинскими отводами. В связи рисками межмышечных гематомам и кровотечениями с места инъекции у детей со средне и тяжелыми течениями заболевания.

Одним из факторов риска проявлений заболевания гемофилии мы рассматривали перенесенные болезни у ребенка на первом году жизни. У 93 (90,3%) детей имело место течение ОРВИ протекающее с температурной реакцией и у 10% с признаками обструкции.

Заболевания лор органов, таких как гнойный отит, герпестная ангина и острые фарингиты, ларингиты встречались у 5 (4,9%) больных. Бронхолегочные заболевания (обструктивный бронхит, пневмонии) были у 3 (2,9%) пациентов которые протекали на фоне температурной реакции и обструктивным компонентом. А у 2 (1,9%) детей имело место течение рецидивирующей крапивницы в сочетании с отеком Квинке, провоцирующим фактором данного заболевания было применение лекарственных препаратов из группы НПВС (ибупрофен).

#### Список литературы:

1. Баркаган З. С. Введение в клиническую гемостазиологию. М., 1998.
2. Зозуля Н. И. Диагностика и лечение ингибиторной формы гемофилии: автореф. дис...д-ра мед. наук. М. 2010. Момот А. П. Принципы и алгоритмы клинико-лабораторной диагностики. СПб., 2006.

3. Воробьев А. И., Плющ О. П., Баркаган З. С., Андреев Ю. Н., Бувевич Е. И., Кудрявцева Л. М., Копылов К. Г., Полянская Т. Ю., Зоренко В. Ю., Мамонтов В. Е., Селиванов Е. А., Шарыгин С. Л., Вдовин В. В., Свирин П. В., Жулев Ю. А., Воробьев П. А., Лукьянцева Д. В. Протокол ведения больных «Гемофилия» // Проблемы стандартизации в здравоохранении. 2006. №3. С. 18-74.

4. Воробьев А. И. Руководство по гематологии. М.: Медицина. 1985. Т. 2. С. 229-251.

5. Glick D., Fell B. F., Sjolin K. E. Spectrophotometric Determination of Nanogram Amounts of Total Cholesterol in Microgram Quantities of Tissue or Microliter Volumes of Serum // Analytical Chemistry. 1964. V. 36. №. 6. P. 1119-1121.

6. Nilsson I. M., Blombäck M., Ramgren O. Haemophilia in Sweden: I. Coagulation studies // Acta Medica Scandinavica. 1961. V. 170. №. 6. P. 665-682.

7. Ramgren O. Haemophilia in sweden: V. Medico-Social Aspects // Acta Medica Scandinavica. 1962. V. 171. №. S379. P. 37-60.

#### References:

1. Barkagan, Z. S. (1998). Vvedenie v klinicheskuyu gemostaziologiyu. Moscow.

2. Zozulya, N. I. 2010. Diagnostika i lechenie ingibitornoj formy gemofilii: avtoref. dis...d-ra med. nauk. Moscow.

3. Vorobev, A. I., Plyushch, O. P., Barkagan, Z. S., Andreev, Yu. N., Buevich, E. I., Kudryavtseva, L. M., Kopylov, K. G., Polyanskaya, T. Yu., Zorenko, V. Yu., Mamontov, V. E., Selivanov, E. A., Sharygin, S. L., Vdovin, V. V., Svirin, P. V., Zhulev, Yu. A., Vorobev, P. A., & Lukyantseva, D. V. (2006). Protokol vedeniya bol'nykh "Gemofiliya". *Problemy standartizatsii v zdravookhranении*, (3). 18-74.

4. Vorobev, A. I. (1985). Rukovodstvo po gematologii. M.: Meditsina. (2). 229-251.

5. Glick, D., Fell, B. F., & Sjolin, K. E. (1964). Spectrophotometric Determination of Nanogram Amounts of Total Cholesterol in Microgram Quantities of Tissue or Microliter Volumes of Serum. *Analytical Chemistry*, 36(6), 1119-1121.

6. Nilsson, I. M., Blombäck, M., & Ramgren, O. (1961). Haemophilia in Sweden: I. Coagulation studies. *Acta Medica Scandinavica*, 170(6), 665-682.

7. Ramgren, O. (1962). HAEMOPHILIA IN SWEDEN: V. Medico-Social Aspects. *Acta Medica Scandinavica*, 171(S379), 37-60.

Работа поступила  
в редакцию 12.01.2019 г.

Принята к публикации  
17.01.2019 г.

#### Ссылка для цитирования:

Мотушева Р. К. Медико-биологические и социальные факторы риска у детей с гемофилией А в Киргизской Республике // Бюллетень науки и практики. 2019. Т. 5. №2. С. 98-102. <https://doi.org/10.33619/2414-2948/39/13>

#### Cite as (APA):

Motusheva, R. (2019). Biomedical and social risk factors in children with hemophilia A in the Kyrgyz Republic. *Bulletin of Science and Practice*, 5(2), 98-102. <https://doi.org/10.33619/2414-2948/39/13> (in Russian).