

Всемирный день гемофилии.

Гемофилией называется болезнь, при которой кровь не свертывается, как у обычных людей, то есть высок риск гибели пациента от кровотечения или кровоизлияния даже при незначительных повреждениях.

Гемофилия — редкое заболевание. Этот недуг входит в список редких (орфанных) заболеваний «7 нозологий», которые находятся под контролем государства. Такие больные получают бесплатное лечение.

Несмотря на свою редкость, необычность заболевания вызывает неизменный интерес к нему. Причиной гемофилии является поломка гена, который кодирует один из факторов свертывания крови.

Выделяют два типа заболевания:

- Гемофилия типа А (классическая гемофилия), вызванная недостатком фактора свертывания крови VIII.
- Гемофилия типа В (болезнь Кристмаса), вызванная недостатком фактора свертывания крови IX.

Оба гена находятся на X-хромосоме. У женщин две X-хромосомы, поэтому даже если на одной из них расположен «поломанный» ген, то его копии на второй хромосоме будет достаточно для выработки нужного фактора свертывания крови. Поэтому женщины исключительно редко заболевают гемофилией — только в том случае, если патологические гены у них имеются на обеих X-хромосомах. А такое возможно, только если и мать, и отец такой девочки имели в своей ДНК неправильный ген. Это объясняет, почему в подавляющем большинстве случаев гемофилией болеют мужчины. Причем у мужчины-гемофилика все дочери будут носительницами гена, а все сыновья — здоровыми людьми. А вот у женщины, в чьей ДНК имеется патологический ген, вероятность рождения больного сына или дочери-носительницы гена составит 50%.

Кстати, гемофилия не обязательно передается по наследству. Спонтанные мутации человеческой ДНК происходят постоянно. И поэтому возможен вариант возникновения гемофилии в семье, где никто и никогда не страдал от этого заболевания — так называемая спорадическая гемофилия. Она встречается не так уж и редко — в трети всех случаев заболевания.

Гемофилия, вопреки распространенному мнению, это не обязательно немедленная смерть от царапины. При легкой форме заболевания даже анализы на свертываемость крови могут быть в норме, а повышенное кровотечение наблюдается только во время операций или в результате травм.

Основная беда гемофилии — гемартрозы, то есть кровоизлияния в сустав. Они развиваются в 70-80% случаев и приводят к воспалениям сустава, болям, ограничению подвижности. Итак, перед наукой стоят две основные задачи:

- компенсировать дефицит отсутствующего фактора свертывания крови;
- исправить поломку гена.

Существуют ли лекарства от гемофилии?

В 1965 году впервые из замороженной плазмы крови удалось получить препарат, содержащий нужное количество факторов VIII и IX. По мере развития технологий, ученые снизили риск передачи вирусов гепатитов и ВИЧ с такими лекарствами, а после и вовсе перешли на производство концентратов факторов свертывания крови в лабораторных условиях.

Правда, оказалось, что примерно у 30% пациентов с гемофилией типа А к переливаемому фактору VIII вырабатываются антитела, которые не дают ему работать должным образом. В большинстве таких случаев через некоторое время эти антитела исчезают, но 10% людей с тяжелой формой гемофилии оказываются неподвластны такому лечению. Такая проблема существует и в отношении гемофилии типа В, только встречается реже.

Генная терапия

Раз проблема в генах, логично, что другой вариант лечения — генная терапия. Учитывая, что генная инженерия развивается стремительными темпами, разработка данного метода терапии гемофилии выглядит более чем реально.

Но и тут ученых подстерегают неожиданные трудности. Суть генной инженерии заключается в том, чтобы взять нужный ген, встроить его в кольцевую ДНК какого-нибудь вируса (лишенного своих опасных качеств) и таким образом транспортировать этот ген в клетки пациента. Там он должен встроиться в ДНК больного человека и запустить процесс выработки недостающего белка — в данном случае, фактора свертывания крови.

В ходе экспериментов с переносом фактора свертывания IX удалось добиться частичного успеха. Организм стал производить нужное вещество в размере от 2% до 11% от нормы. Пока исследования в данной области продолжаются.

С гемофилией типа А все изначально оказалось сложнее. Ген, кодирующий фактор свертывания VIII, слишком велик и не может быть перенесен в чужой организм. Его укороченные версии удалось внедрить в клетки мышей-гемофиликов. Но, увы, они не работают точно также, как изначально бракованные гены, то есть — не работают

Выводы

- В принципе гемофилию у будущего ребенка можно предсказать. В западных странах существуют методы пренатальной диагностики этого заболевания. В России подобные исследования не проводятся, так как это редкое заболевание и стоимость подобного обследования довольно высока. Вступают в силу и этические нюансы: здоровая девочка может оказаться носителем гена.

- Сегодня гемофилия неизлечима, но на фоне наличия различных препаратов, позволяющих компенсировать недостаток факторов свертывания, она перешла в категорию хронических заболеваний.

- Наука уверенно движется вперед в поисках метода лечения гемофилии. Наиболее перспективным методом является генная терапия.

Врач – гематолог (заведующий)
консультационного отделения

Т.А. Рачкова