

# Всемирный день гемофилии

**ADAPTING TO  
CHANGE**

Sustaining care in a new world

WORLD HEMOPHILIA DAY



Ежегодно 17 апреля отмечается Всемирный день гемофилии. Эта дата была учреждена по инициативе Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ) и Всемирной федерации гемофилии (ВФГ) с целью повышения осведомленности об этом редком и опасном заболевании. Тема Дня в этом году – **"Адаптация к изменениям. Устойчивое обеспечение помощи в новом мире"** – отражает гибкость и сплоченность медицинского и пациентского сообщества перед лицом беспрецедентного кризиса в связи с пандемией COVID-19.

Гемофилия – тяжелое генетическое заболевание, характеризующееся нарушением свертывания крови. Гемофилия А развивается в результате изменений (мутаций) в гене FVIII на X-хромосоме, передаваемых по наследству или возникающих спонтанно, без предшествующего семейного анамнеза заболевания. Гемофилия В развивается в результате мутации в гене, кодирующем синтез фактора IX. Гемофилия А встречается чаще, чем гемофилия В, и составляет 80-85% общего числа случаев. Этому заболеванию преимущественно подвержены мужчины.

Гемофилия относится к редким заболеваниям: ее распространенность оценивается как 1 на 10 000 случаев. По данным за 2019 г. в мире насчитывается почти 200 000 пациентов с различными формами гемофилии.

Основными симптомами гемофилии являются спонтанные или развивающиеся в результате травм обильные кровотечения или кровоизлияния в суставы, мягкие ткани и органы. Помимо риска кровопотери, опасность заболевания заключается в том, что при отсутствии терапии рецидивирующие кровотечения могут привести к тяжелому поражению суставов, в том числе к их деформации, нарушению подвижности и хронической боли, которые, в свою очередь, могут стать причиной инвалидизации пациентов.

В Республике Беларусь все пациенты с тяжелой формой гемофилии А и В с профилактической целью получают препараты коагуляционных факторов для самостоятельного (или с помощью родственников) введения.

Пациенты со средней степенью тяжести получают лечение при возникновении геморрагических эпизодов.

Консультативная помощь пациентам оказывается на базе гематологических отделений областных больниц, консультативных центров крупных городов, РНПЦ.

С целью профилактики рождения ребенка с гемофилией проводятся медико-генетическое консультирование, возможна пренатальная диагностика.

В настоящий момент в мире проводится более десяти клинических исследований в области генной терапии гемофилии.