



**Лечение гемофилии А –**

**это вопрос ДОВЕРИЯ**

**Брошюра для мужчин,  
страдающих гемофилией А**

<b>Это – мужской мир!</b>	3
<b>Понять суть гемофилии</b>	4
Каковы функции фактора свертывания крови VIII?	5
Гемофилия А и наследственность	5
Как проявляется гемофилия А?	7
<b>Лечение</b>	8
Терапия	9
Рекомбинантный фактор VIII	10
Эффективность и безопасность	11
<b>Свободное время</b>	12
Путешествия и поездки	13
<b>Важные адреса</b>	16
<b>Лексикон</b>	18

## Это – мужской мир!

Только человек, понимающий свою болезнь, может правильно обходиться с ней. Поэтому мы хотим объяснить Вам на следующих страницах важнейшие факты и обстоятельства, связанные с гемофилией.

Дочитайте эту брошюру до конца для получения дополнительной информации о Вашем заболевании, возможностях его лечения, а также о том, как Вы, несмотря на гемофилию, всё-таки сможете вести нормальный образ жизни. Мы желаем Вам интересного и познавательного чтения!

Ваша фирма «Bayer HealthCare» – «Bayer Vital»



## Понять суть гемофилии

Гемофилия – это наследственное заболевание, выражающееся в том, что определенный фактор свертывания крови либо вообще отсутствует, либо имеется в недостаточном количестве. В случае гемофилии А таким фактором является фактор свертывания крови VIII, а в случае гемофилии В – фактор свертывания крови IX. Гемофилия А считается «классической» болезнью кровоточивости.

На следующих страницах Вы можете больше узнать о гемофилии и её особенностях.



## Каковы функции фактора свертывания крови VIII?

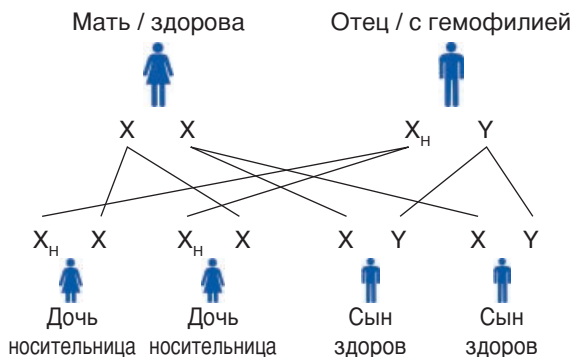
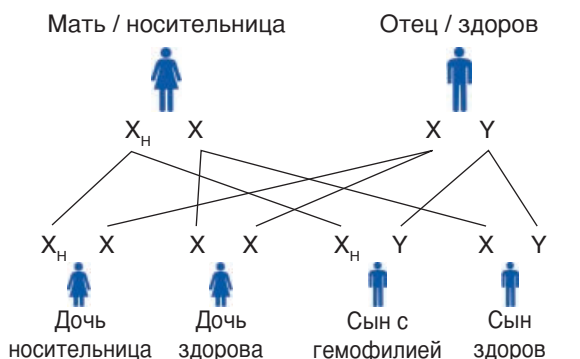
У здоровых людей данный фактор циркулирует в крови и находится в тесном контакте с так называемым фактором фон Виллебранда. Последний подавляет разрушение фактора VIII и доставляет его в то место, где должен происходить процесс свертывания крови. Задачей фактора VIII в процессе свертывания крови является ускорение расщепления фактора свертывания крови X фактором свертывания IX. Если данная реакция не происходит, процесс свертывания крови не может протекать нормально, и поэтому наличие даже небольших ран может вызвать опасное кровотечение – такие случаи называют гемофилией или же кровоточивостью.

## Гемофилия А и наследственность

Гемофилия А – это самое распространенное наследственное заболевание системы свертывания крови. Ген, содержащий «план синтеза» фактора VIII, находится только в X-хромосоме и относится к тому типу человеческих генов, которые уже очень давно известны ученым. Женщины обладают двумя X-хромосомами. Если ген, отвечающий за фактор VIII, поврежден только на одной из X-хромосом, то неповрежденный ген, расположенный на другой X-хромосоме компенсирует этот дефект, и поэтому гемофилия не возникает. Однако такая женщина может передать это заболевание своим потомкам по наследству. Такую женщину в науке называют носителем или же «кондуктором» болезни.

В отличие от женщин мужчины обладают одной X-хромосомой и одной Y-хромосомой. Поэтому компенсировать дефектный ген фактора VIII, расположенный в X-хромосоме, невозможно, поскольку в Y-хромосоме соответствующего гена нет. Это приводит к недостатку фактора VIII и к развитию гемофилии.

Мужчины, страдающие гемофилией, не могут передать это заболевание своим сыновьям по наследству (поскольку сыновья получают от отца Y-хромосому), однако их дочери являются носителями или же «кондукторами» заболевания (дочери получают дефектный ген с X-хромосомой отца).



Однако примерно у 33 % пациентов не имеется известных случаев заболевания гемофилией в семье. У таких пациентов это заболевание может быть объяснено, скорее всего, спорадической мутацией. Среди мужской части населения частота заболеваний гемофилией составляет примерно 1 на 5000 человек.

## Как проявляется гемофилия А?

В зависимости от концентрации или же степени остаточной активности фактора VIII в плазме крови гемофилия подразделяется на 3 различные степени тяжести заболевания:

- **Легкая форма:**  
5–25 % от обычной активности фактора VIII
- **Средняя форма:**  
1–5 % от обычной активности фактора VIII
- **Тяжелая форма:**  
менее 1 % обычной активности фактора VIII

Примерно 70 % пациентов, страдающих гемофилией, имеют тяжелую форму заболевания.

Гемофилия А характеризуется, в частности, следующими симптомами:

- **Гемартроз:** повторяющиеся внутрисуставные кровоизлияния при тяжелой форме гемофилии. Прежде всего, именно кровоизлияния в суставах сопряжены с осложнениями. Такие кровоизлияния чаще всего впервые появляются на первом или втором году жизни, именно тогда, когда дети учатся ходить и, соответственно, часто падают или ударяются о какие-нибудь предметы.
- **Гематомы:** внутримышечные кровоизлияния, вызываемые травмами.
- **Кровоизлияния в мозг:** они возникают очень редко, но могут оказаться смертельными, если не будет проведено надлежащее лечение.
- **Гематурия:** появление крови в моче.

## Лечение

Люди, страдающие гемофилией, могут сегодня вести почти нормальный образ жизни. Естественно, что предпосылкой для этого является хорошая терапия. На последующих страницах Вы сможете узнать о существовании различных возможностей лечения и о том, на что Вы должны обращать внимание.



## Терапия

Недостаточность или же дефект функции фактора свертывания крови VIII приводит к нарушению свертываемости крови у человека, называемому гемофилией А. Терапия гемофилии А основана на замене фактора VIII.

Для проведения этой так называемой заместительной терапии поначалу использовали кровь, а позже фактор свертывания крови VIII, который получали из плазмы человеческой крови. С появлением возможности получения высокоочищенных продуктов фактора VIII удалось в значительной мере сократить объемы необходимых инъекций и тем самым существенно улучшить уровень жизненного комфорта пациентов.

Однако обеспечить всех пациентов, страдающих гемофилией, достаточным количеством фактора VIII было невозможно. Кроме того, при получении плазмы крови, несмотря на все предпринимаемые шаги по деактивации вирусов, невозможно было полностью исключить риск инфицирования пациентов новыми, еще не известными науке, вирусами.

## Рекомбинантный фактор VIII

На сегодняшний день часть этих проблем решена благодаря применению методов генной инженерии при производстве фактора свертывания крови VIII. Ген, отвечающий за фактор VIII, является одним из наиболее крупных и сложных генов в человеческом организме. В данном гене содержится «план синтеза» протеина, который вырабатывается в печени и оттуда поступает в кровотоки.

Человеческий ген пересаживают в клетки, взятые у хомяков и затем выращиваемые в лабораторных условиях. После пересадки данные трансформированные клетки хомяков начинают производить человеческий фактор VIII и выделяют его в питательную среду. Благодаря оптимизации условий питательной среды и процессу роста в биореакторах фактор свертывания крови VIII можно производить в промышленных масштабах. На сегодняшний день в распоряжении врачей в больших количествах имеется высококачественный фактор свертывания крови VIII, изготовленный с использованием генной инженерии и гарантирующий высокую безопасность.

## Эффективность и безопасность

Эффективность и безопасность фактора VIII, изготовленного с использованием генной инженерии, должна проверяться на многих этапах:

- Производимые клеточные культуры должны подвергаться строгому контролю на отсутствие возможных инфекционных агентов.
- Для очистки фактора VIII из питательной среды требуются стандартизированные технологические операции.
- Перед допуском к применению еще раз тщательно проверяются все характеристики полученного фактора.

Само собой разумеется, что всё это гарантируется изготовителем. Проведение тестов на всех этапах технологического процесса обеспечивает неизменно высокое качество всех партий клинически используемого фактора VIII.

## Свободное время

Пациенты, страдающие гемофилией, тоже могут наслаждаться жизнью, им не нужно отказываться от высокого жизненного комфорта. При соблюдении некоторых правил и советов они могут предаваться своим любимым занятиям и получать удовольствие от жизни.



## Путешествия и поездки

### Путешествуйте!

Возможность путешествовать, уйти в отпуск и свободно перемещаться – это важная составная часть Вашей жизни. И за границей Вы не останетесь в одиночестве, поскольку пациенты, страдающие гемофилией, живут повсюду. Было бы неплохо выучить несколько выражений и фраз, которые могут понадобиться Вам в беседе о гемофилии, или же, если у Вас возникнут вопросы, связанные с гемофилией.



### Поддерживайте хорошую физическую форму!

Регулярно тренируйтесь при подготовке к предстоящей поездке. Для этого наиболее подходящими являются такие легкие виды физической активности, как: гимнастика, плавание и езда на велосипеде.



Хорошее физическое состояние важно:

- для того, чтобы Вы могли лучше справляться с физическими нагрузками, сопряженными с путешествием,
- для предохранения суставов - усталость и недостаточная тренированность повышают вероятность возникновения травм суставов с растяжением связок и кровотечений в тканях.

### Ваша дорожная аптечка

Еще до поездки постарайтесь получить информацию о медицинских учреждениях, расположенных по пути Вашего следования, а также в месте Вашего отдыха.



Вы должны обязательно знать о том, какую дозу фактора VIII Вам необходимо ввести

- для предотвращения кровотечений,
- для быстрой остановки кровотечения.

Проконсультируйтесь с Вашим врачом, нужно ли Вам взять с собой в дорогу какие-нибудь дополнительные медикаменты.

#### **Позаботьтесь о Ваших дорожных документах!**

Возьмите у Вашего лечащего врача справку, в которой будет указана вся важная информация о состоянии Вашего здоровья на данный момент и об истории Вашей болезни.



Кстати: медицинская терминология во всем мире очень похожа, а количество фактора VIII, в котором Вы нуждаетесь, указано в справке – поэтому и за границей возникновение путаницы практически невозможно.

Если Вы собираетесь поехать в одну из стран ЕС, то Вам необходимо дополнительно взять с собой формуляр «Е111», который гарантирует Вам доступ к бесплатному медицинскому обслуживанию во всех государственных больницах.

#### **Как поступать в чрезвычайных ситуациях?**

Если Вы путешествуете и уже заранее узнали о том, где расположены местные медицинские учреждения, то при поиске необходимой Вам помощи Вы не столкнетесь с какими-либо проблемами.



## Страницы для пациентов

### Немецкое общество больных гемофилией «Deutsche Hämoophilie-Gesellschaft» («DHG»)

Общество, объединяющее лиц, страдающих врожденной или приобретенной гемофилией, их родственников и близких, а также их медицинских и социальных кураторов.

Главное отделение:  
Neumann-Richardt-Str. 34  
22041 Hamburg  
Тел.: 0 40 – 67 22 970  
Факс: 0 40 – 67 24 944  
Интернет: [www.dhg.de](http://www.dhg.de)

### Зарегистрированное общество «Interessengemeinschaft Hämoiphiler e.V.» («IGH e.V.»)

Общество пациентов, действующее по всей территории Федеративной Республики Германия, представляющее интересы людей, страдающих врожденной гемофилией, а также их родных и близких. Членами общества «IGH e.V.» являются пациенты, их родные и близкие, друзья, спонсоры, врачи и ученые. Там можно найти, в частности, дискуссионные форумы, тематические разделы, новости, центры гемофилии.

Главное отделение:  
Johannesstr. 38  
53225 Bonn  
Тел.: 02 28 – 42 98 955  
Факс: 02 28 – 42 98 966  
Интернет: [www.igh.info](http://www.igh.info)

### Международная организация «World Federation of Hemophilia» («WFH»)

Международная организация, занимающаяся всеми аспектами лечения людей, страдающих гемофилией и подобными аномалиями, связанными с кровоточивостью.

Интернет: [www.wfh.org](http://www.wfh.org)

## Контроль и допуск к применению

### Комитет по вопросам гематологии «Arbeitskreis Blut» при Институте им. Роберта Коха

Комитет экспертов, консультирующий федеральное правительство по вопросам безопасности при получении и использовании крови и продуктов на основе крови.

Интернет: [www.rki.de](http://www.rki.de)

### Институт им. Пауля Эрлиха («PEI»)

Федеральное ведомство по вопросам вакцин и сыворотки – отдел по вопросам крови и продуктов на основе крови.

Paul-Ehrlich-Str. 51-59  
63225 Langen  
Тел.: 0 61 03 – 77 0  
Факс: 0 61 03 – 77 12 34  
Интернет: [www.pei.de](http://www.pei.de)

**Биореактор:**

Сосуд для выращивания микроорганизмов и клеток.

**Гематомы:**

Внутримышечные кровоизлияния, вызванные ранениями.

**Гемартроз:**

Повреждение суставов в результате повторяющихся внутрисуставных кровоизлияний.

**Гемофилия А:**

Снижена активность фактора свертывания крови VIII.

**Гемофилия В:**

Снижена активность фактора свертывания крови IX.

**Гематурия:**

Появление крови в моче.

**Ген:**

Единица наследственности; определенный участок ДНК, содержащий информацию, необходимую для синтеза протеина.

**Женщина-кондуктор:**

Все дочери больного гемофилией являются кондукторами (носительницами) данного заболевания. Это означает, что они сами не страдают гемофилией, однако могут передавать свою поврежденную X-хромосому, унаследованную от их отца, своим детям. Часто этим заболеванием страдают также и матери.

**Мутация:**

Всякие изменения в генетическом материале или же в ДНК.

**Наследственность:**

Ген фактора свертывания крови VIII расположен на женской хромосоме – на так называемой X-хромосоме. Женщины обладают двумя X-хромосомами, и поэтому даже если одна из X-хромосом является дефектной, они всё-таки остаются здоровыми. Однако они могут передавать болезнь своим детям. В отличие от женщин у мужчин имеется одна X-хромосома и одна Y-хромосома. Если ген, отвечающий за фактор VIII, дефектен, то такие мужчины страдают гемофилией А.

**Питательная среда:**

Питательный раствор, предназначенный для роста микроорганизмов и клеток.

**Протеин:**

Белок; цепочка аминокислот, соединенных в определенной последовательности. Эта последовательность определяет специфическое складывание цепочки аминокислот, а такая цепочка, в свою очередь, определяет форму и функцию протеина. В качестве примеров протеина можно привести гормон инсулин, фактор свертывания крови VIII, коллаген – кожный склеропротеин и такие ферменты, как альфа-1-протеиназы.

**Фактор свертывания крови VIII:**

Основной компонент свертывания крови. Ускоряет расщепление фактора свертывания X при помощи фактора свертывания IX.

**Фактор фон Виллебранда:**

Фактор свертывания крови, как и фактор VIII. Недостаток фактора фон Виллебранда является наследственным и встречается чаще, чем недостаток фактора VIII.

**Факторы свертывания крови:**

Составные части крови, которые активируются в случае ранения и таким образом запускают механизм свертывания крови.

**Хромосома:**

Молекула ДНК, плотно упакованная протеинами и находящаяся в ядре каждой клетки. Разные организмы имеют различное число хромосом. У людей имеется 23 различные пары хромосом, т.е. в общей сложности 46 хромосом. Дети получают половину хромосом от своей матери, а вторую половину от своего отца. Только в одной единственной паре хромосом, в так называемой половой хромосомной паре, хромосомы отличаются друг от друга по своей форме – их называют соответственно X-хромосома и Y-хромосома.

**Частота:**

Среди мужской части населения частота заболеваемости гемофилией А составляет 1:5000, а гемофилией В – 1:20000.

Сервис, предлагаемый фирмой:



**Bayer HealthCare**  
Bayer Vital