




LIBERATE
LIFE



Розуміти гемофілію

Огляд найважливіших фактів

 **sobi**
rare strength



Зміст

Про що саме йдеться?	4
Що таке гемофілія?	5
У чому причини її виникнення?	6
Як можна успадкувати гемофілію?	8
Які ступені тяжкості та симптоми існують?	10
Як лікувати гемофілію?	14
Чому захист суглобів такий важливий?	22



Про що саме йдеться?

І у пацієнтів, і у членів їх родин часто залишається багато відкритих запитань. Тут ти знайдеш всю необхідну тобі інформацію.

Можливо тобі це невідомо, тому що ти не знаєш нічого іншого, але у порівнянні з минулими часами, зараз у тебе є **можливість, жити з гемофілією звичайним життям**. Цим ми завдячуємо досягненням медицини, про які ми також розповімо тут. Але всьому

свій час. Спочатку розглянемо те, що люди завжди розуміли під терміном «гемофілія». Оскільки це обов'язкова передумова для того, щоб правильно ставитися до цієї хвороби.



Що таке гемофілія?

Це дуже важливе запитання, на яке неможливо відповісти одним реченням. Тут можна знайти основну інформацію.

Гемофілія – це **рідкісна спадкова хвороба, при якій руйнується згортання крові**. Причиною цього є **нестача певних факторів згортання крові**, які забезпечують такий процес згортання у здорових людей. З цієї причини гемофілію також часто називають **хворобою крові**.

Порушення згортання крові проявляється у **сильній схильності до кровотечі, наприклад, у повільному загоюванні ран при пораненнях**. Це означає, що кров згортається недостатньо. Можуть виникати й внутрішні кровотечі (наприклад, крововиливи в суглоби), але про це поговоримо пізніше.

Двома з багатьох порушень згортання крові є гемофілія А та В. Жодна з цих форм на теперішній час не лікується. Далі ми розповімо в чому полягають причини захворювання та основні аспекти **сучасних методів лікування**.



У чому причини її виникнення?

Відповідь на це запитання дуже важлива. Оскільки тільки розуміючи причини, ми здатні ефективно лікувати симптоми.

Причини гемофілії **закладені в генах**. Гени є носіями нашої **спадкової інформації**. Дефект тут може стати причиною порушення функцій основних життєвих процесів. У випадку гемофілії генетична **помилка призводить до порушення процесів так званого каскаду згортання крові**.

Каскад згортання крові - це **послідовність реакцій різноманітних речовин в крові**, мета яких – якнайшвидше закрити свіжу рану. З цієї метою утворюється тромб, тобто «згусток», що

складається з протеїну та клітин крові. Для утворення тромбу важливо щоб всі речовини каскаду згортання крові правильно вступали в реакцію одна з одною.

Ти можеш уявити собі це як ефект доміно: кожна плитка штовхає іншу плитку, поки не буде досягнуто мети. Якщо одна з плиток відсутня – у нашому випадку один з факторів згортання – весь процес переривається.

У людей з гемофілією А виявляється недостатня кількість фактору VIII, а у людей з гемофілією В недостатньо фактору IX. З цієї причини у них переривається каскад згортання крові, що призводить до порушення процесу згортання.

Функціонуючий каскад згортання крові



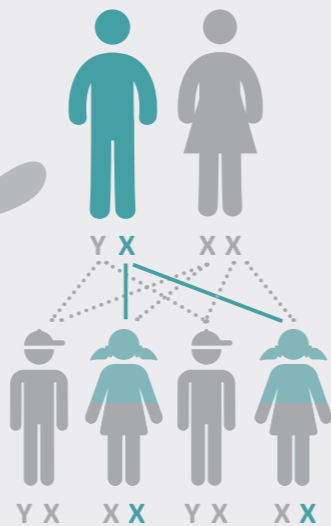
Перерваний каскад згортання крові





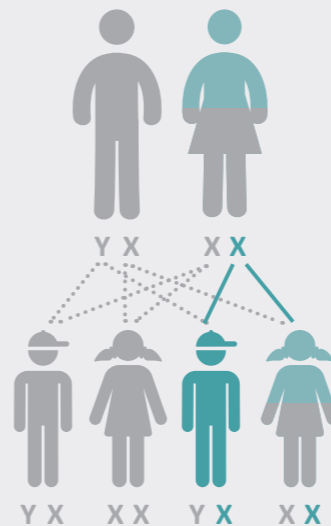
Як можна успадкувати гемофілію?

Розпочнімо з самого початку: з людей, які з'являються на світ уже з гемофілією, у спадковій інформації вже допущено помилку. Носіями спадкової інформації є гени. В свою чергу, носіями генів є хромосоми. Існують дві так звані статеві хромосоми – **X-хромосома та Y-хромосома**. У чоловіків є одна X-хромосома та одна Y-хромосома. У жінок навпаки – 2 X-хромосоми. **Гени факторів згортання крові завжди знаходяться на так званій X-хромосомі**. Оскільки у жінок дві X-хромосоми, то вони, зазвичай, можуть компенсувати дефектний ген за рахунок здорового гена. У чоловіків, які мають лише одну X-хромосому, така компенсація неможлива. **Тому гемофілія найчастіше вражає саме чоловіків**. Така ситуація зумовлює наявність різноманітних варіантів для успадкування.



У батька з гемофілією та здорової матері ...

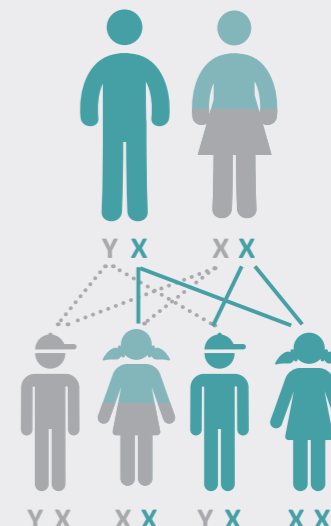
народяться здорові сини, оскільки вони обов'язково отримають Y-хромосому батька. Навпаки, дочки без винятків стануть носіями, так званими, провідницями, оскільки вони успадкують від батька пошкоджену X-хромосому.



У здорового батька та матері-провідниці ...

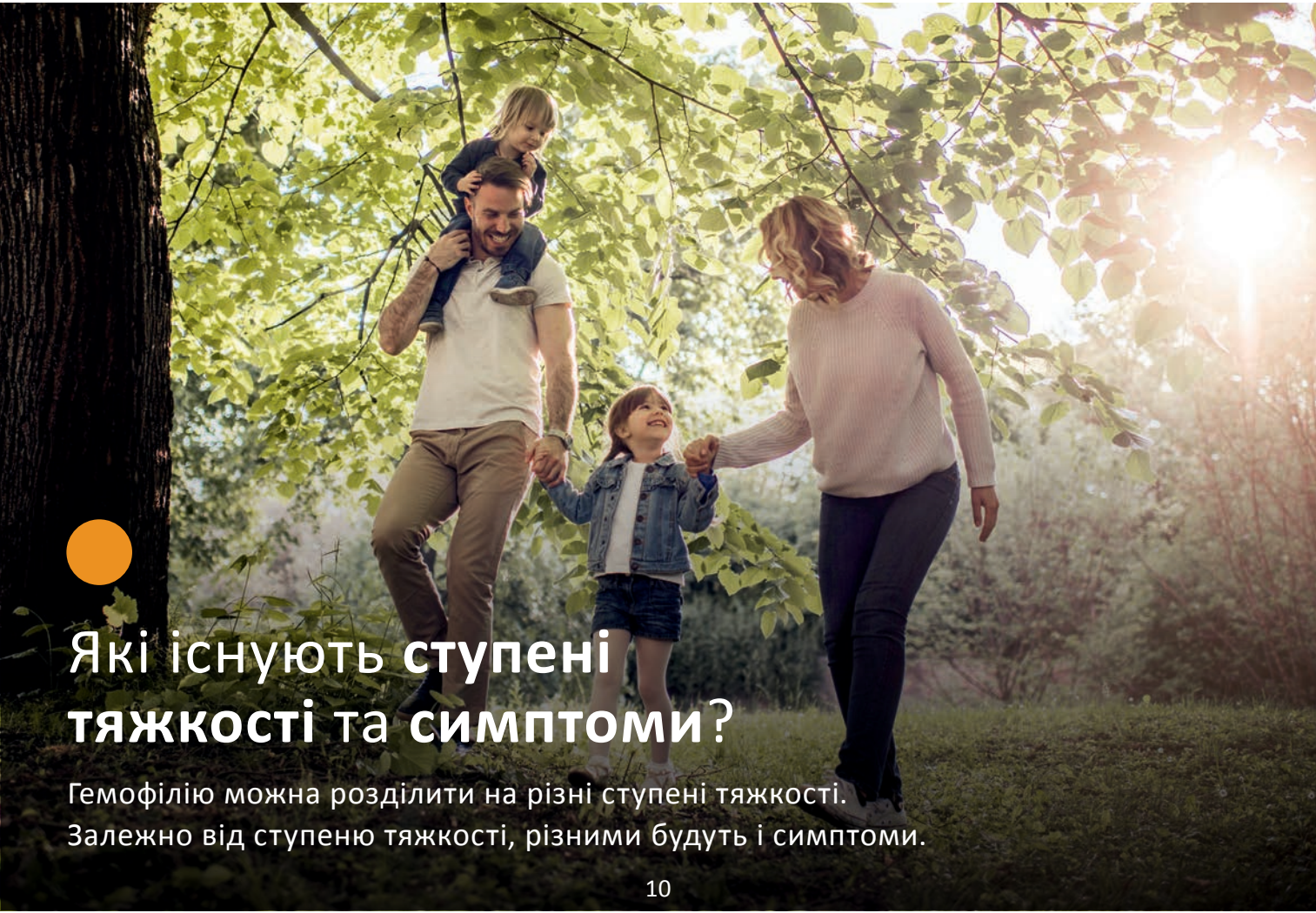
з вірогідністю 50% народиться син з гемофілією або дочка, що стане провідницею.

гемофілія здоровий провідниця



У хворого на гемофілію батька та матері – провідниці ...

з вірогідністю 50% народиться хворий на гемофілію син. Окрім того, всі дочки будуть провідницями. Можливий навіть рідкісний випадок, коли народиться дочка, хвора на гемофілію зі схильністю до кровотечі.



Які існують ступені тяжкості та симптоми?

Гемофілію можна розділити на різні ступені тяжкості. Залежно від ступеню тяжкості, різними будуть і симптоми.

Ступені тяжкості гемофілії залежать від виявлених ознак певного фактору. Це називають **активністю або рівнем фактору**. При цьому діє загальний принцип: **чим нижчим є фактор згортання в**



крові, тим важчим буде відповідний прояв гемофілії. Активність фактору виражається у відсотках від нормального показника здорової людини – так звана **залишкова активність**.

На цій основі можливий наступний розподіл:



В залежності від ступеню тяжкості, симптоми можуть бути різними за типом та інтенсивністю. Нижче наведено класифікацію. Вона не є беззаперечною

— кожна людина унікальна, тому й гемофілія може мати різні прояви.

тяжкий 	середньо-тяжкий 	легкий 
<ul style="list-style-type: none"> • Залишкова активність < 1 % • Часті та болючі внутрішні кровотечі • Трапляються спонтанні кровотечі • Крововиливи в суглоби та їх пошкодження  • Проявляється вже у віці немовляти чи молодшому дитячому віці у вигляді синіх плям (гематом) 	<ul style="list-style-type: none"> • Залишкова активність 1–5 % • Кровотечі трапляються періодично в результаті операції чи поранення та тривають довго • Лише зрідка трапляються спонтанні кровотечі 	<ul style="list-style-type: none"> • Залишкова активність > 5–40 % • В побуті скарг немає • Часто проявляється лише після операцій, оскільки кровотеча не зупиняється довше, ніж зазвичай





Як лікувати гемофілію?

Хоча гемофілія є невиліковною хворобою, сучасні терапевтичні методики здатні забезпечити тобі майже безтурботне життя

Перевіреним методом терапії при гемофілії є прийом препаратів факторів. У цьому випадку мають на увазі **замісну терапію**, оскільки при цьому відбувається заміщення відсутнього фактору згортання крові. Він вводиться у вену через ін'єкцію та забезпечує плановий процес каскаду згортання крові. **Буває постійна терапія та терапія на вимогу.**

Постійна терапія (профілактика) спирається на регулярне введення факторів. Людям з тяжким ступенем гемофілії це необхідно для утримання фактору на максимально високому рівні та забезпечення **хорошого захисту від кровотечі**. Для гемофілії А та гемофілії В частота введення препаратів відрізняється.

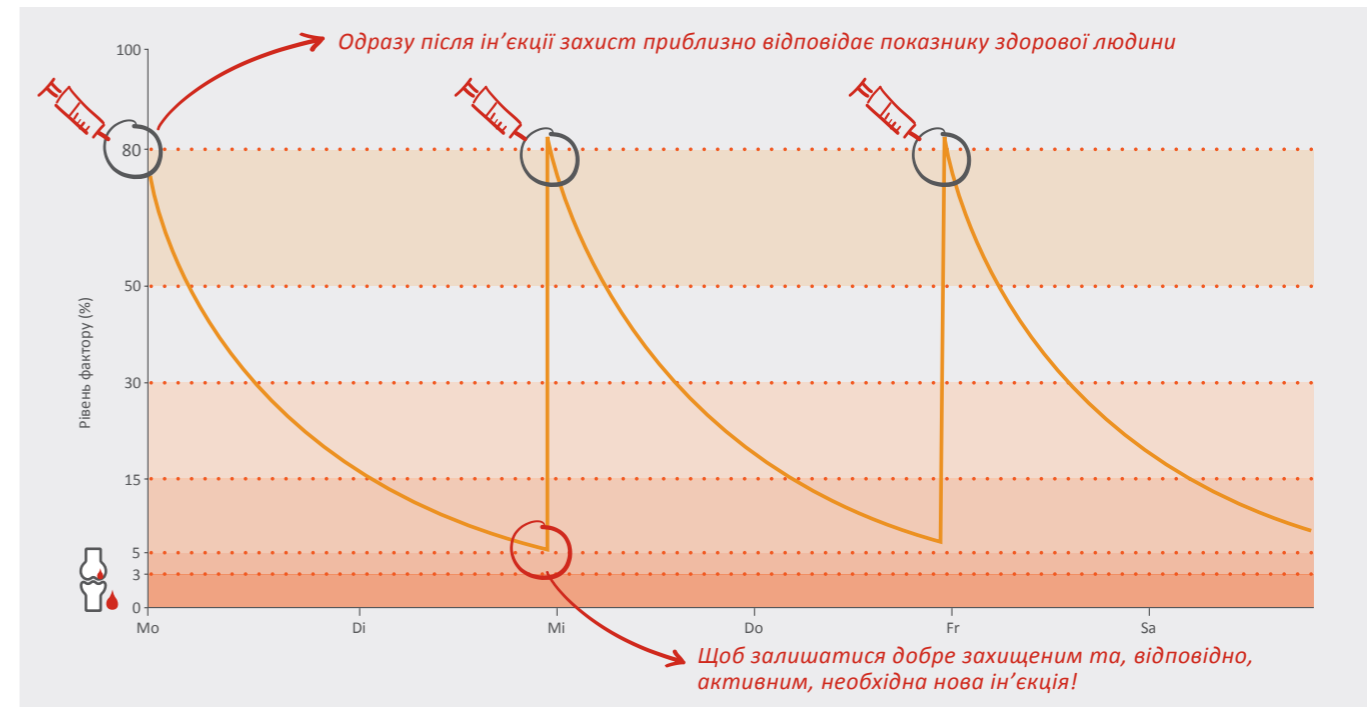
Терапія на вимогу застосовувалася переважно раніше, оскільки часто не вистачало концентрату факторів для профілактики. Сьогодні її можна також застосовувати при легкому ступені гемофілії для припинення гострих кровотеч або перед операціями або іншими аналогічними процедурами.

Рівень фактору є важливим індикатором для визначення твого ступеню захисту. Підтримка фактору згортання крові може призвести до зростання рівня фактору в крові та зниження загрози кровотечі.

Безпосередньо після ін'єкції рівень фактору - а разом з ним і захист від кровотечі – буде найвищим. Після цього препарат факторів поступово розкладається, рівень фактору починає падати, а ризик кровотечі - зростати,

доки не виникне потреба у новій ін'єкції. Ця **найнижча точка рівня фактору, при якому й захист від кровотечі стає найнижчим, називається критичним рівнем.**

Весь процес можна відтворити у вигляді графіку:



Окрім того, розрізняють також і препарати за їх технологією виготовлення або принципом дії на організм.

Фактори згортання крові з плазми людської крові виготовляються з плазми крові (рідкої складової крові) донорів. При цьому головним принципом вважається мінімізація ризику зараження такими збудниками хвороб, як віруси та бактерії, із застосуванням суворих заходів безпеки. У минулому траплялися випадки, коли хворі на гемофілію пацієнти інфікувалися ВІЛ або гепатитом С. Сучасні методики очищення, такі, як термообробка, фільтрація та хімічні методи, виключають можливість впливу таких інфекцій.

Рекомбінантні фактори згортання крові виготовляються за біотехнологічними методиками. При цьому змінюється генетичний матеріал кліткових культур таким чином, щоб вони могли виробляти необхідний фактор згортання крові.

Подовження періоду напіврозпаду рекомбінантних факторів є найновішою методикою, мета якої – подовжити термін їх знаходження в організмі. Йдеться про так звані **препарати факторів з подовженим строком напіврозпаду**. Вони можуть знаходитися у твоєму організмі набагато довше, ніж звичайні препарати та, завдяки цьому, мають ряд власних переваг. Про них поговоримо на наступній сторінці.

Період напіврозпаду показує за який час активна речовина розкладається в організмі наполовину. Для кожної людини цей час різний – навіть при застосуванні однакового препарату. Чим довший період напіврозпаду, тим, відповідно, довше активна речовина залишається в твоєму організмі, та продовжує тебе захищати.



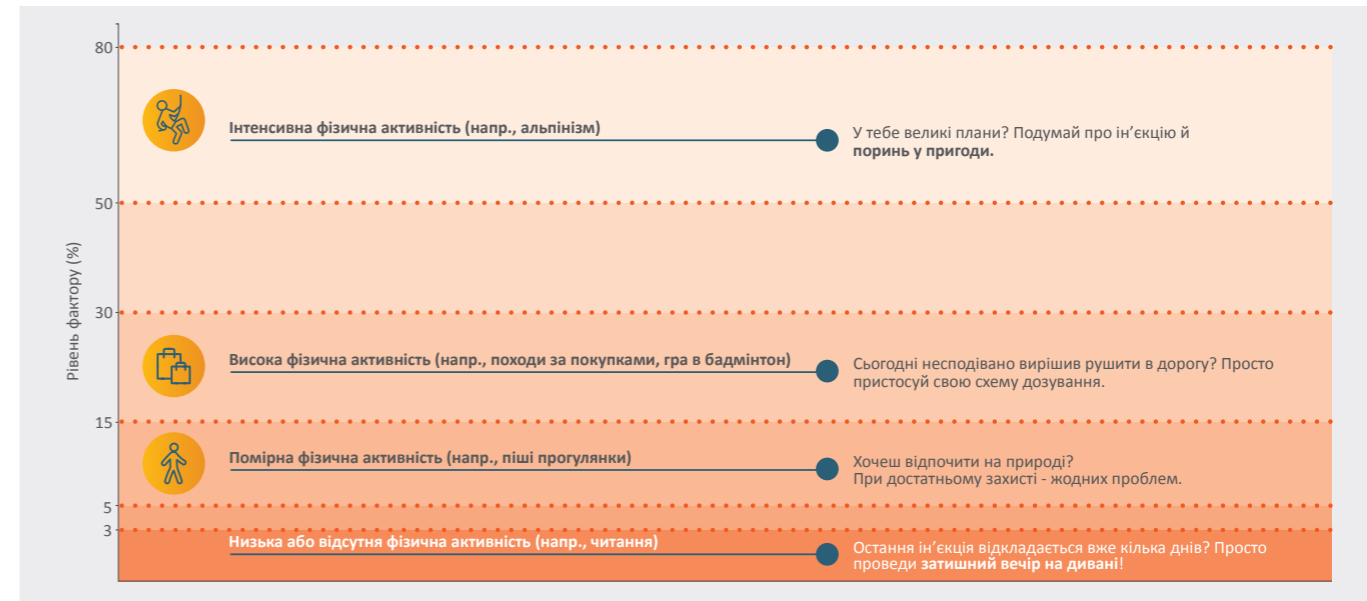
Переваги подовженого періоду напіврозпаду полягають, окрім всього іншого, в ефективному захисті кровообігу та згортання крові, а, відповідно, і в можливості вести активніше життя. Окрім того, це дозволяє знизити кількість ін'єкцій.

Оскільки період напіврозпаду впливає на розкладання препарату в твоєму організмі, виходячи з цього показника можна визначити періодичність прийому препарату. Чим довший період напіврозпаду, тим довше препарат факторів забезпечує високий захист та можливість знизити кількість ін'єкцій.



Ефективний захист у будь-який час це загальний принцип, якого повинні дотримуватися сучасні методики лікування гемофілії. Але що конкретно це означає? Щоб завжди бути надійно захищеним, дуже важливо, пристосувати вид твоєї активної діяльності до рівня фактору. Чим складніша та фізично важча твоя діяльність, тим вищим має бути рівень фактору. Але це не завжди можливо, наприклад, при хірургічному втручанні, а також не завжди практично, наприклад, якщо ти спонтанно захотів вирушити у велосипедний тур разом із друзями.

Препарати факторів з подовженим терміном напіврозпаду дозволяють оптимально врахувати твої потреби. За їх допомогою ти можеш дуже точно налаштувати рівень фактору для забезпечення надійного захисту від кровотечі. Це дозволяє досягти максимального рівня ефективності та незалежності.



До речі, про інтенсивний захист – якщо твій рівень фактору, високий, ти знижуєш ризик крововиливу у суглоби. Наскільки тобто рівень захисту, постійно це важливо, ти дізнаєшся на сторінці 22.

Переваги препаратів з подовженим періодом напіврозпаду

18



Високий та ефективний захист від кровотечі



Здорові суглоби надовго



Можливість зменшення кількості ін'єкцій із збереженням рівня захисту



Активне та незалежне життя

19



Компактний та зручний завдяки відсутності пакування

Огляд варіантів твоєї терапії

Гемофілія А та В

Плазмові препарати	Рекомбінантні препарати факторів	Рекомбінантні препарати факторів з подовженим періодом напіврозпаду
Фактор отримано з плазми людської крові	Фактор виготовлено біотехнологічним методом	Фактор виготовлено біотехнологічним методом та час його напіврозпаду подовжено
		<p>Поеднання рекомбінантного фактору VIII або IX з іншим, власним протеїном організму – так званим ферментом Fc з гемоглобіну людини G1, або з транспортним протеїном альбуміном.</p> <p>Порівняно з не поєднаним фактором згортання, вони мають суттєво подовжений період напіврозпаду та забезпечують довший вплив на згортання крові – тут йдеться про власний механізм очищення організму.</p>



- Внутрішньовенні ін'єкції
- Фактор заміщується (замісна терапія)
- Змінний рівень фактору (максимальний та критичний рівні)
 - ▶ Також і при гострих кровотечах, операціях та заняттях спортом

Гемофілія А

Терапія антитілами

Виготовлені біотехнологічним методом антитіла подвійної дії

↓

- Підшкірна інфекція при профілактиці
- Імітується функція фактору VIII в каскаді згортання крові
- Постійний рівень фактору
 - ▶ Можливі гостра кровотеча або операція? Займаєтесь спортом з високим ризиком кровотечі? **Вам може знадобитися замісна терапія!**





Чому захист суглобів такий важливий?

Люди, що хворіють на гемофілію, мають підвищений ризик крововиливу в суглоби. Цьому слід запобігати у будь-якому випадку, оскільки така кровотеча може надовго вплинути на рухливість, а отже й на якість життя.

Крововиливи в суглоби при гемофілії є темою, яку слід **сприймати з усією серйозністю**. Причинами цього явища можуть стати розриви в синовіальній оболонці, яка дуже активно забезпечується кров'ю, внаслідок ударів або падінь. При тяжкій гемофілії непотрібні навіть зовнішні причини, **часто кровотечі виникають спонтанно**.

Насправді, **крововиливи в суглоби – це найпоширеніший прояв кровотечі у людей, хворих на гемофілію**.

Навіть один єдиний крововилив у суглоби здатен викликати пошкодження суглобів, суттєві болі, порушення мобільності та, навіть, стати причиною інвалідності. Для забезпечення твоєї мобільності, твоєї гнучкості та твоєї незалежності, **дуже важливо уникати крововиливів у суглоби або негайно їх лікувати!**



Симптоми крововиливу в суглоби можуть проявлятися наступним чином:

- Відчутний на дотик набряк
- Почервоніння
- Нагрівання шкіри
- Хрустіння
- Обмежена рухливість

Перші заходи захисту при кровотечі в суглоби включають наступне:

- Негайно звернутися до лікаря
- Зупинити кровотечу та негайно прийняти фактор згортання крові
- За необхідності, зафіксувати суглоб за допомогою шини та охолодити його
- Лікувальна фізкультура

Стань частиною нашої спільноти!

Більше жодних міфів та забобонів, оскільки тут кожен має шанс поділитися своєю історією про гемофілію. Тебе цікавлять подорожі, спорт, кар'єра, родина або більше? Тоді ти у вірному місці! **На сайті Liberate Life ти дізнаєшся саме про те, що тебе так цікавить.**



Дізнайтеся більше на сайті:
www.liberatelife.de

Наші брошури на теми, які тебе цікавлять, ти знайдеш тут:
www.liberatelife.de/service-material



Додаткову інформацію про фірму Sobi та про наші сервіси ти знайдеш за посиланням:
sobi-deutschland.de.