

17 – апреля Всемирный день гемофилии

Гемофилия - это наследственное заболевание, связанное с нарушением функции свертывания крови (повышенная склонность к кровотечениям). При этом заболевании возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы. Характерным для гемофилии является то, что кровотечения могут развиваться как спонтанно, так и после полученной травмы (даже самой незначительной).

КАК ВОЗНИКАЕТ ЗАБОЛЕВАНИЕ?

Гены гемофилии являются рецессивными. Это условно «слабые» гены, и в большинстве случаев генетических заболеваний клинические проявления гемофилии возможны только в том случае, если у отца и у матери в генотипе присутствуют эти рецессивные гены, и они встретились в генотипе ребенка. Но гемофилия – это заболевание, сцепленное с X-хромосомой. Ген,

обуславливающий развитие гемофилии, присоединен к X-хромосоме, как у матери, так и у отца (у отца по половым хромосомам XY, у матери - XX). Таким образом, гемофилия наследуется по материнской линии, т.к. мальчик получает у отца Y-хромосому, а от матери X-хромосому. У девочки наличие одной здоровой X-хромосомы перекрывает дефекты второй. У мальчика X-хромосома в единственном экземпляре и «перекрывает» ее в случае дефекта нечем.

КТО БОЛЕЕТ?

Мальчики. Если мальчик унаследовал от матери-носительницы дефектную X-хромосому, то он будет болен гемофилией. Y-хромосома никак не связана с геном гемофилии. Девочки. В подавляющем большинстве девочки не болеют

гемофилией, но могут являться носительницами дефектного гена. Болеть девочка может только в исключительных случаях, когда ее мать-носительница гена, а отец болен гемофилией. В этом случае мать-носительница отдает дефектную X-хромосому, а отец единственную (также дефектную) X-хромосому.

