

# Перспективы носительниц гемофилии

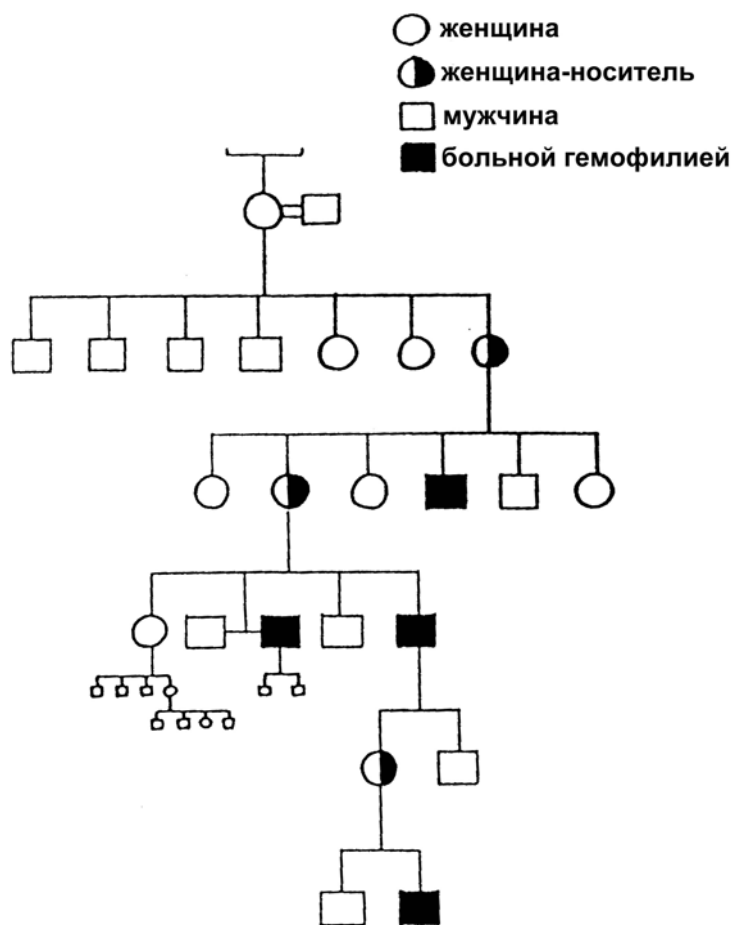
## Perspectives of Haemophilia Carriers

Дженнифер Росс,

Исполнительный директор Общества гемофилии Австралии;

Бывший член исполнительного комитета Всемирной Федерации Гемофилии

### Введение



Так, когда все это началось в нашей семье? На рисунке представлено наше генеалогическое древо, изображающее пять поколений гемофилии.

Мой второй сын больной гемофилией «А» средней тяжести, указан внизу диаграммы. Мой отец и дядя, двое из четверых братьев, также были больны гемофилией. Маловероятно, что их сестра была носительницей, не у одного из ее потомков мужского пола не было гемофилии. Поскольку их мать была носительницей, и дядя умер от кровопотери, их бабушка также, скорее всего, была носительницей. Поскольку женщина наверху древа

хорошо известна, и не у кого из ее потомков, не было отмечено какого-либо следа гемофилии, маловероятно, чтобы она была носительницей гена гемофилии. Поскольку только ее младшая дочь, зачатая, когда её отцу было 49, дала начало заболеванию, вероятно, что мутация произошла именно здесь.

Следует отметить, что будь в нашей родословной гемофилия тяжелой, а не средней формы, маловероятно, чтобы эта генеалогическая ветвь развилась до нынешнего поколения, потому что раньше больные тяжелой формой гемофилии редко воспроизводили потомство или не могли содержать семью. Вплоть до нынешнего времени, почти всегда только семейства с легкой гемофилией или гемофилией средней

тяжести, имеют данное заболевание в семейной истории, в то время как тяжелая форма гемофилии появляется зачастую вследствие новых мутаций. Сейчас подобное положение дел изменилось, поскольку мужчины с тяжелой формой гемофилии в шестидесятые-семидесятые годы двадцатого века с появлением эффективного лечения смогли иметь семьи и потомство. У их дочерей теперь родились сыновья, больные гемофилией, образуя генеалогические древа с тяжелой гемофилией.

### **Носительницы - три категории**

Носительницы делятся на три категории и реакции на статус носительницы изменяются в зависимости от этого.

**Дочери мужчины, больного гемофилией.** Поскольку они являются *облигатными* (обязательными) носительницами, можно предположить, что степень информированности этих девочек относительно гемофилии и относительно собственного статуса высока. Однако, такие предположения не всегда верны, поскольку девочки *облигатные* носительницы, часто не подозревают о своем статусе, в результате дезинформации со стороны медиков (как в моем случае), или из-за сокрытия информации со стороны родителей.

Дочери могут не осознавать всю тяжесть гемофилии. Их отцы обычно пытаются справиться со своими проблемами без чьей-либо помощи, часто скрывая их от семьи и окружающих. Гемофилия, которая встречается у сыновей носительниц – многогранная и серьезная проблема!

Женщинам облигатными носительницами необходимо обучаться уходу за своим ребенком также тщательно, как и другим родителям. Я помню, как подвергала сына и его суставы риску, когда тот был малышом, начинающим ходить, отказываясь от профилактического лечения. Подсознательно я помнила, что мой отец и его брат дожили до сегодняшнего дня, фактически не имея такого лечения, как сейчас.

**Сестры больных гемофилией.** Сестры больных гемофилией прекрасно знают о боли и страданиях, которые несет это заболевание, им известны социальные проблемы, с которыми приходится сталкиваться семье, где ребенок подвержен частым кровоизлияниям. У многих этот опыт приводит к твердому решению отказаться от рождения сына, больного гемофилией. Те же, кто все же решаются, позже зачастую, испытывают горькое чувство вины, видя страдания сына.

**Мать недавно диагностированного сына.** Эта женщина не только получает информацию обо всех физических и психосоциальных проблемах ее сына, связанных с

гемофилией, она также должна осознавать факт носительства гена гемофилии и решать проблемы вытекающие отсюда.

### **Генетические консультации**

Генетические консультации требуют особо тактичного подхода. Реакции на воспринимаемую информацию будут различны. Некоторые люди будут искать все возможные пути решения проблем, встающих перед ними. Некоторые, получив подобную информацию, выберут позицию бездействия. Другие будут отвергать возможность рождения ребенка больного гемофилией. В то время как наука предлагает более широкий выбор генной диагностики с одной стороны, она, в то же время приводит к улучшению лечения и качества жизни людей, больных гемофилией. Таким образом, выбор расширяется.

Каждая носительница или потенциальная носительница имеет свои убеждения и моральные ценности. Ей также приходится считаться с взглядами, бытующими в семье, религиозными, социальными и культурными традициями своих стран.

Отношение к планированию семьи и вопросам репродукции различаются в разных странах. В некоторых странах аборт – обычная вещь, и врачи настоятельно рекомендуют носительницам не допускать рождения ребенка, больного гемофилией. В других странах, из-за местных религиозных устоев аборт невозможен. В силу сложившихся мировоззрений наличие ребенка-инвалида может считаться крайне постыдным. Семья, пытаясь не помешать браку дочери, будет пытаться скрыть свою проблему от родственников и знакомых.

Врачи в странах, подобных Австралии и США, в которых сосуществуют вместе представители разных этнических и культурных групп, должны учитывать все вышесказанное, чтобы помочь семейным парам в принятии решений, которые удовлетворяют их самих и не повредят им в глазах, родных друзей и общины.

Консультанты должны позволить людям решить, какие последствия их ожидают после принятия ими соответствующих решений. Они помогают парам достичь «золотой середины» между достоверной информацией и эмоциональным выбором.

Генетическую консультацию следует проводить среди всех носительниц и потенциальных носительниц, особенно:

- Перед исследованием на факт носительства;
- Перед зачатием ребенка;

- После неожиданного рождения ребенка, больного гемофилией.

## **Особенности определения носительства**

### *Определение наличия гена*

Проверять или не проверять? Если проверять, то, в каком возрасте?

Нет «правильного возраста» для подтверждения потенциального статуса носительницы. Многие семьи стараются отсрочить время проведения анализа, как бы не веря в возможность неблагоприятного результата, или оградить себя и их ребенка «плохих новостей». Другие регулярно проходят обследования, как нечто само собой разумеющееся, позволяя ребенку, расти с осознанием их состояния, подобно тому, как это происходит у облигатных носительниц.

Почему этот второй вариант кажется более предпочтительным? Во-первых, для безопасности ребенка важно знать уровень факторов свертывания. Носительницы с низким уровнем (симптоматические носительницы) подвергаются опасности во время удаления зубов, при травмах и оперативных вмешательствах. Во-вторых, это позволяет девочке свыкнуться с мыслью, что она является носительницей. Откладывая проведение исследования на наличие гена носительства до взросления девочки, или до начала ее половой жизни, или даже до беременности мы вызываем ненужный стресс. Мало того, что женщина должна будет прийти к согласию со своим положением и всем что из этого проистекает, все это должно также быть выполнено как можно скорее.

Брошюра, выпущенная Австралийским фондом гемофилии, содержит следующие советы для родителей, у дочерей которых выявлен статус носительницы. Вот они:

1. Пользоваться всем спектром информации, полученной от центров генетики, центров лечения гемофилии, обществ гемофилии;
2. Обдумать готовности дочери к получению информации относительно статуса носительницы, принимая во внимание ее возраст, эмоциональную устойчивость, а также уровень понимания и интереса к информации;
3. Необходимо помнить о том, что подростки очень остро переживают то, как они будут выглядеть в глазах других людей, и их резких сменах настроения. Будьте готовы к эмоциональным всплескам и старайтесь поддержать своего ребенка;
4. Отношение отцов или братьев, больных гемофилией, к их недугу, обычно даёт образец поведения дочери-носительницы;
5. Надо признать, что отрицание – путь, наиболее часто встречающийся в случае обнаружения наличия носительства. Во время обследования на носительство, девушка

может впервые узнать, что она – носительница. Даже если она знала, что она может быть или является носительницей, именно в юности это осознается более полно;

6. Беспокойство дочери может быть усугублено, страданиями брата, больного гемофилией. Это беспокойство может вылиться в чувство гнева по отношению к брату, который требует повышенного внимания к своему заболеванию.

### **Замужество и беременность**

По достижении носительницей зрелости встают многие вопросы:

- Когда сообщить другу (жениху)?
- Можем ли мы иметь детей?
- Какова вероятность того, что мой сын будет болен гемофилией или моя дочь будет носительницей?
- Какой будет жизнь сына, больного гемофилией?
- Каково будет моей дочери с мыслью, что она является носительницей, как и я?
- Сможем ли я и мой муж справиться с воспитанием сына, больного гемофилией или дочери- носительницы?
- Если будут другие дети, как это отразится на них?
- Как родственники и друзья отреагируют на мой (наш) выбор?
- Сможем ли мы позволить себе дополнительные расходы?
- Возможны ли другие варианты?

В это время женщине-носителнице требуется чуткая консультация и точные, достоверные сведения по следующим вопросам:

- Гемофилия и стоимость её лечения. Новейшие данные о лечении гемофилии с помощью генной терапии;
- Страх «следующего вируса» в цепочке: ВИЧ, гепатит С и вариации болезни Крейцфельда-Якоба;
- Значительное улучшение лечения, возможности, которые дает профилактическое лечение и возможность избежать вирусов, передающихся посредством трансфузий препаратов крови после замещения их рекомбинантными препаратами;

Они нуждаются в информации о:

- Персональной генетической истории и вероятные исходы.
- Возможностей планирования семьи:

- Контрацепция;

- Интрафаллопийный перенос гамет;
- Аборт после выборочного исследования хориона;
- Оплодотворение «в пробирке», выбор пола ребенка;
- Усыновление.

• Где лучше всего рожать? В больнице, где имеются специалисты в области гемофилии, и где может быть обеспечено необходимое лечение матери и ребенка. Носительницы и потенциальные носительницы зачастую не уделяют данному вопросу особого внимания. Исход бывает трагичен. Даже сегодня дети получают травмы при родах, в обстоятельствах, при которых этого не должно было произойти. Вот один такой случай. В частной клинике, известной своим опытом в области акушерства (но не гемофилии) не восприняли всерьез предупреждения матери о том, что она является носительницей гемофилии. В результате ребенок получил обширное кровоизлияние в мозг, выжив лишь чудом. Однако при это у него на всю жизнь остались тяжелые сопутствующие осложнения.

### **Как справиться с неожиданным диагнозом**

Треть случаев рождения детей, больных гемофилией связана с предварительно неизвестными мутациями, отсюда и постоянное увеличение впервые диагностированных носительниц с комплексом сложных проблем. Они должны испытывать беспокойство за ребенка и его будущее, помня о проблемах наследственности.

Эти женщины и их партнеры нуждаются в особой поддержке. Важно понимать, что мужчины и женщины по-разному справляются с подобными проблемами. Мужчины зачастую уходят от обсуждения сложившейся ситуации, уходя с головой в работу. Женщины снова, и снова, и снова стремятся говорить об этом. Врач должен учитывать подобные различия в дополнение к обеспечению достоверной информацией, и помочь паре остановиться на выборе, который будет удобен обеим сторонам.

Варианты планирования семьи, имеющиеся у родителей недавно диагностированного ребенка, больного гемофилией таковы же как и у других носителей или потенциальных носителей до решения , которое подсознательно созрело предварительно:

- Контрацепция;
- Интрафаллопийный перенос гамет;
- Аборт после выборочного исследования хориона;
- Оплодотворение «в пробирке», выбор пола ребенка;
- Усыновление.

Наличие уже одного ребенка, больного гемофилией, делает выбор родителей более ясным. Он широко разнится: от твердого решения отказаться от рождения второго ребенка, страдающего данным заболеванием, до решения завести ещё одного ребенка, больного гемофилией. Я знакома с родителями из семей, в которых есть несколько детей, страдающих гемофилией. Печально, но время и СПИД безжалостно обошлись со многими из этих семей, они потеряли одного, двух, а иногда и трех сыновей из-за этого вируса.

Число возможных решений увеличивается для родителей, но напряжение, связанное с борьбой и с выбором и принятием столь важных решений не уменьшается.

Важно, чтобы эти семьи находили поддержку среди семей с похожими проблемами. Здесь матери смогут обсудить свои страхи и проблемы, а отцы более откровенно поговорить с другими мужчинами в таком же положении. Самый большой плюс, получаемый от встреч между семьями, в которых есть дети больные гемофилией – обмен успешным опытом и информацией. Матерям-носительницам особенно необходимо подобное общение с другими.

#### **Симптоматические носительницы**

Следует понимать особенные потребности девушек и женщин, являющихся симптоматическими носительницами. Эти женщины обычно нуждаются в лечении при меноррагиях (длительных, обильных кровотечениях в течение менструальных периодов), удалении зубов, операциях, травмах. DDAVP помогает многим, но некоторым также может потребоваться лечение концентратами факторов.

Обычно самая большая проблема для симптоматических носительниц – не лечение, которое им требуется, а тот факт, что никто не верит, что у них существует нарушение свертываемости крови.

Редкая природа гемофилии особенно заметна у этих женщин. Важно, что центры лечения гемофилии чутко относятся к ним, помогая им в обмене информацией с «подругами по несчастью».

Симптоматическим носительницам, нужны рекомендации, подобные тем, что дают больным легкой формой гемофилии. Им следует избегать контактных видов спорта лекарств, содержащих аспирин. Им также следует носить с собой специальный медицинский документ, подтверждающий их статус.

## **Вина – главная проблема носительницы**

Как часто мы слышим подобное утверждение: гемофилией болеют мужчины, а передается она женщинами. В этом кроется источник вины постоянно гложущей многих матерей-носительниц.

Гемофилия преимущественно поражает мужчин, но, как мы помним, передается и *мужчинами*, и женщинами. Давайте рассмотрим некоторые аспекты вины у женщин-носительниц гемофилии.

Матери мальчиков, рожденных в результате новой мутации, по большей части избавлены от чувства вины, но ощущают потребность в том, чтобы и другие знали об этом. «Мы ни о чем не догадывались. В роду у нас не было больных гемофилией» Это высказывание само по себе подразумевает, что носительницы, знающие о своем статусе не должны иметь детей.

Один из побочных эффектов отказа от проведения обследования на носительство, связан с чувством вины. «Если я не знала — я не виновата».

Женщины носители, должны жить со скрытым или открытым предубеждением, сложившимся в отношении них со стороны их собственной семьи в частности и общества в целом.

Муж, а особенно родственники со стороны мужа говорят: «В нашей семье такого не было!»

Врачи могут быть или самым большими союзниками носительницы, или входить в число осуждающих ее. Специалисты, внимательно следящие за достижениями генетиков, настроены наиболее доброжелательно. Другие — нет. Однажды я испытала подобное, когда хирург, исследуя опухоль на шее моего четырехлетнего сына, подлежащую удалению, сказал надменным тоном — «И, я считаю, что это (имелось в виду — гемофилия), зависит от семьи!».

Женщина, у которой есть брат, больной гемофилией, решившаяся родить сыны, может чувствовать себя особенно виноватой, видя страдания сына. Все мы знаем о семейных трагедиях, когда, потеряв брата, больного гемофилией, женщина встает лицом к лицу с потенциальной угрозой потерять сына из-за СПИДа.

Вина носительниц гемофилии усугубляется эпидемией ВИЧ. «Если бы из-за меня у него не было гемофилии, он бы не заразился СПИДом». К этому можно добавить, что в основном внутривенные переливания инфицированного концентрата собственных сыновей, делали последнее поколение матерей.

В начале 1980-ых, до и сразу после появления анализов на ВИЧ, когда мы только получили сведения о потенциальном инфицировании наших сыновей, одна мать сказала мне: «В первые две недели, каждый раз, когда он целовал меня, я отворачивалась и вытирала свою щеку, а потом чувствовала себя такой виноватой!». К счастью, это ужасное время прошло.

Женщине-носителнице нужно понять и принять, что чувство вины — часть жизни матери сына, больного гемофилией. Однако этой вине нельзя позволять действовать на мать до такой степени, чтобы она негативно повлияла на заботу матери и воспитание ребенка.

Два таких возможных результата ощущения вины могут быть:

1. Сын не будет получать наилучшее лечение. Матери-носителницы известны своей напористостью. Они должны сразу понять: либо ты будешь стать «настойчивым родителем» или «половой тряпкой», когда имеют дело с больничным персоналом, зачастую знающим меньше относительно состояния больного, чем его родители. Уровень лечения сына зависит от этого. Чрезмерные угрызения совести могут приводить к роли «половой тряпки»: нежелательный исход для матери и ребенка.

2. Гиперопека ребенка, больного гемофилией. В будущем личность больного гемофилией может сильно пострадать в психологическом плане, при этом он будет винить гемофилию во всех своих неудачах.

Итак, повторяю: врачи играют громадную роль в психологической помощи носительницам, ощущающим чрезмерное чувство вины. Они должны сделать все чтобы подобного не произошло. Обеспечить ребенку лечение на необходимом уровне — больше, чем достаточно.

Странно, но можно сказать, что люди, которые наиболее помогают женщинам-носителницам примириться со своими чувствами – их сыновья, больные гемофилией. Временами их охватывают обида и отчаяние, вызванные гемофилией, но почти все они благодарны своим матерям, которыми были рождены, принося утешение и спокойствие.

### **Заключение**

Женщины, являющиеся носительницами, их проблемы, и решения, которые они должны принимать, их последствия, часто рассматриваемы в более широком поле - гемофилии. Время от времени внимание, которое они уделяют, может отражать беспокойство, материальное и финансовое, за сына или сыновей, которые они могут иметь, скорее, чем признание собственных нужд и чувств женщины.

Люди - сложные существа с уровнями влияния окружающей среды, лежащих выше материальных подарков, и проблемы, перешедших к ним наследственно. Наука располагает теперь различными генетическими выборами для людей, кто является носителем и их семьям. Качество лечения и жизни людей, больных гемофилией улучшаются, но стоимость лечения постоянно возрастает, проверяя на прочность систему здравоохранения и медицинского страхования.

Отрадно видеть, что теперь во многих центрах лечения гемофилии, носительницам и потенциальным носительницам доступна квалифицированная и чуткая поддержка в области информации. Общества гемофилии также снабжают самой последней информацией относительно генетических вариантов выбора.

Окончательное решение – за женщиной потенциальной носительницей и ее семьей. В подобных обстоятельствах решения могут быть различны. Безотносительно результата, важно, что консультанты, центры лечения гемофилии и общества гемофилии поддерживают каждую личность, пару, семью, в их решениях.