



**evropský
sociální
fond v ČR**



EVROPSKÁ UNIE



**MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY**



**OP Vzdělávání
pro konkurenceschopnost**

INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

ZÁKLADNÍ INFORMACE O HEMOFILII V KOSTCE



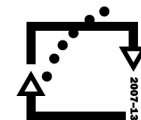
evropský
sociální
fond v ČR



EVROPSKÁ UNIE



MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



OP Vzdělávání
pro konkurenceschopnost

INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

Pár pojmů na úvod

Udržet krev tekutou a zároveň ji uchránit před možnou ztrátou z vaskulárního systému při poranění je pro organismus nezbytným předpokladem pro přežití. Za tímto účelem došlo v průběhu fylogeneze k vytvoření vysoce komplexního, integrovaného a dynamického systému, jehož součástí je schopnost zastavit krvácení tzv. **hemostáza**. Hemostatická rovnováha je výsledkem souhry normální funkce cévní stěny, krevních destiček a plazmatických činitelů, které zahrnují koagulační a fibrinolytický systém a také jejich aktivátory a inhibitory.

Protože je hemostáza komplexní proces, na němž se podílí celá řada mechanismů a složek, může dojít k poruše některého z hemostatických mechanismů a tím k narušení hemostatické rovnováhy. Mezi hemostatické mechanismy patří mimo jiné **plazmatický koagulační systém**. Ten má za úkol v konečné fázi tvořit stabilní fibrin, který vytváří fibrinovou síť zpevňující trombocytární matici. Snížená aktivita nebo koncentrace plazmatických koagulačních faktorů pak vede ke krvácivým stavům zvaných **koagulopatie**. Ke koagulopatii dochází při nedostatku či absenci jednoho případně několika hemokoagulačních faktorů, pokud mají koagulační faktory změněnou molekulární stavbu a v důsledku toho narušenou funkci a také při zvýšených hladinách inhibitorů. Stupeň krvácení je závislý na míře poklesu koagulační aktivity faktoru. Vrozené defekty koagulačních faktorů jsou relativně vzácné. Nejčastějším pak je právě **hemofilie**, která tvoří přibližně 95% všech vrozených krvácivých stavů plazmatického původu.

Od historie k současnosti

Hemofilie je jednou z nemocí, která se po svém objevení rychle zařadila do klinické praxe i do povědomí lidí, přestože jde o poměrně vzácnou chorobu. Vděčí za to svému rozšíření v evropských královských rodech. V anglické královské rodině byla přenašečkou královna Viktorie, která rozšířila tuto nemoc mezi své potomky. Významnou roli tak hrála hemofilie i v Rusku, kde se carská rodina dostala pod vliv obávaného Rasputina právě díky hemofilii careviče Alexeje, vnuka zmíněné královny Viktorie.



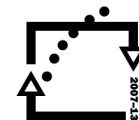
evropský
sociální
fond v ČR



EVROPSKÁ UNIE



MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



OP Vzdělávání
pro konkurenceschopnost

INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

První medicínský popis hemofilie se objevil na počátku 19. století, kdy své poznatky publikoval Dr. John Otto působící v té době v nemocnici v New Yorku. Název hemofilie je odvozen z dvou řeckých slov – *haima* neboli krev a *filia* neboli náchylnost – dohromady to tedy lze chápat jako „náchylnost ke krácení“. V současnosti se rozlišují dva typy hemofilie – Hemofilie A, která se vyznačuje vrozeným nedostatkem nebo funkční nedostatečností faktoru VIII a hemofilie typu B, kdy je zaznamenán nedostatek faktoru IX, případně je snížena jeho funkčnost. Oba faktory - VIII i IX jsou v koagulační kaskádě součástí komplexu aktivujícího faktor X. Při jejich nedostatku případně absenci dochází ke zpomalení tvorby trombinu a mechanismus krevního srážení je velmi zpomalen.

Hemofilie – dělení, projevy, léčba

Oba typy hemofilie jsou geneticky a biologicky velmi podobné. U obou typů jsou také klinické projevy téměř totožné, kdy dochází ke spontánním a opakovaným krvácivým stavům, i když u hemofilie B bývají krvácivé projevy méně závažné. Hemofilie typu B se také vyskytuje 4 až 5krát méně často než hemofilie typu A. Nejčastějším místem krvácení u hemofilie je krvácení do kloubně-svalového aparátu (představuje 90% všech krvácivých příhod u hemofiliků). Z kloubů bývají postiženy nejčastěji klouby kolenní a loketní.

Hemofilii lze dělit podle aktivity defektního koagulačního faktoru do 3 stupňů – lehký, střední a těžký stupeň. Při těžkém stupni hemofilie (hladina faktoru pod 1 %) dochází ke krvácivým projevům spontánně nebo již při drobných poraněních. U střední formy hemofilie (1–5 %) dochází ke spontánnímu krvácení méně často. K výraznému krvácení dochází při větších úrazech a chirurgických výkonech. Lehká forma hemofilie (5–25%) se projevuje zvýšeným sklonem ke krvácivosti až při těžkých poraněních, případně operačních výkonech, velmi vzácné je v tomto případě spontánní krvácení. Hemofilii těžkého a středního typu trpí přibližně 50% nemocných, přičemž se obě tyto formy objevují od dětského věku. Lehká forma hemofilie se projeví většinou až v důsledku traumatu. Jako subhemofilie je označován deficit faktoru v rozmezí 25–50%.



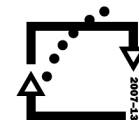
evropský
sociální
fond v ČR



EVROPSKÁ UNIE



MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



OP Vzdělávání
pro konkurenceschopnost

INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

Oba typy hemofilie – A i B patří mezi choroby s gonozomálně recesivním typem dědičnosti. Vázané jsou na pohlavní chromozom X. Díky tomuto uspořádání se z postižených žen stávají přenašečky, neboť když žena zdědí jeden defektní chromozom X, druhý zdravý chromozom stačí pokrýt potřebu. Zvýšená tendence ke krvácivosti se u žen vyskytuje pouze výjimečně. Připadá v úvahu u homozygotního defektu příslušného genu, monosomie chromosomu X (Turnerův syndrom) nebo při náhodné inaktivaci jednoho ze dvou X-chromosomů (lyonizace). Naopak u muže, který zdědí defektní chromozom X se hemofilie plně projeví. Ačkoli je tedy hemofilie „rodinnou záležitostí“, zhruba 30% nemocných s nízkou hladinou faktoru VIII je bez pozitivní rodinné anamnézy. V tomto případě jde o tzv. sporadickou hemofilii (Defektní gen na chromozomu X může být po řadu generací přenášen po ženské linii, aniž by se klinicky projevil.).

V současnosti neexistuje léčba samotné příčiny hemofilie (zásah do genomu) a proto je léčba obou typů hemofilie (A i B) substituční, kdy se nahrazuje chybějící faktor. Dávkování koncentrátu chybějícího faktoru je ovlivněno několika činiteli - stupeň hemofilie, hmotnost pacienta, případně míra a typ krvácení nebo charakter chystané operace. Problémem léčby se může stát tvorba inhibitoru proti faktoru VIII nebo IX (vyskytuje se u 5–25% těžkých hemofiliků). Jedná se většinou o alloprotilátky typu IgG, vzniklé v důsledku léčby. V takovém případě se léčba náhradou koagulačního faktoru stává částečně nebo zcela neúčinnou, neboť dochází k rezistenci vůči substituční léčbě. Léčba krvácivých příhod je v těchto případech velice náročná a vyžaduje zavedení alternativních léčebných postupů (např. rekombinantní faktor VIIa – Novoseven). Nicméně je v dnešní době včas zavedená substituční léčba velmi účinná a život pacienta s hemofilií tak získává na kvalitě a délce.

Brožurka vznikla v rámci projektu „Vzdělávací síť hemofilických center“ (CZ.1.07/2.4.00/12.0048)