

Diagnóza a léčba dětských pacientů s hemofilií

(Doporučení ODHB pro dětské pacienty FN Brno verze 5, k 14.1.2022)

Vypracovala: MUDr. Světlana Köhlerová

Schválil: doc. MUDr. Jan Blatný, Ph.D.

DIAGNÓZA

Anamnéza:

Hemokoagulační vyšetření:

- Prodloužení aPTT
- Vyšetření koagulační aktivity FVIII: **HEMOFILIE A**
Vyšetření koagulační aktivity FIX: **HEMOFILIE B**
 - Těžká forma hladina FVIII/IX pod 1 %
 - Středně těžká forma hladina FVIII/FIX 1 – 5 %
 - Lehká forma hladina FVIII/FIX 5 – 40%
- Každý hemofilik má u sebe identifikační průkaz se všemi potřebnými údaji o nemoci a její léčbě.

Klinické projevy:

Krvácivé epizody:

- spontánní
- posttraumatické
- po chirurgických výkonech včetně stomatochirurgických

Nejčastější lokalizace krvácení:

- do kloubů
- do měkkých tkání
- po extrakci zubů
- hematurie
- CNS krvácení
- do zažívacího traktu

TERAPIE:

Léčbu hemofilie řídí hematolog z hemofilického centra, který musí být kontaktován v době ÚPS ošetřujícím lékařem minimálně telefonicky a rozhoduje o postupu a léčbě při řešené krvácivé epizodě.

Pacient trpící hemofilii s inhibítorem musí být okamžitě a bezodkladně ošetřen hematologem (trvalá telefonická příslužba na tel. klapce 4500)

Antihemofilické léky :

* **léčba FAKTOROVÁ:** koncentráty FVIII (hemofilie A)

koncentráty FIX (hemofilie B)

* **léčba NEFAKTOROVÁ:** monoklonální bispecifická protilátka mimikující FVIII k léčbě hemofilie A s nebo bez inhibítoru

Typ a název přípravku, kterým je daný hemofilik léčen, je uveden v jeho identifikační kartě („Průkaz hemofilika“) a nesmí být bez konzultace hematologa měněn.

Při krvácivé epizodě pacienta léčeného „faktorovou“ léčbou podat první dávku dle níže uvedeného vzorce a konzultovat bezodkladně hematologa:

- dávka FVIII (IU) = požadovaný vzestup hladiny FVIII (%) x hmotnost(kg)/2
- dávka FIX (IU) = požadovaný vzestup hladiny FIX (%) x hmotnost(kg)

Požadovaná hladina faktoru v krvi pacienta (%):

- u těžkého krvácení, velkého operačního zákroku: 80 – 100 %
- běžný operační zákrok: 50 – 70 %
- nekomplikované (nejčastěji kloubní) krvácení: 30 – 40 %

Při krvácivé epizodě pacienta léčeného „nefaktorovou“ léčbou bezodkladně kontaktovat hematologa. Do doby této konzultace NEPODÁVAT žádné léky.

Substituční koncentráty FVIII/FIX (tj. „faktorovou“ léčbu) je třeba aplikovat pomalu intravenózně do větších žil. Pacient by měl být 20 min po podání sledován pro možnost výskytu nežádoucích účinků.

Většina pacientů má zavedenu domácí léčbu a/nebo profylaxi krvácení. Antihemofilické léky může mít pacient u sebe a je třeba zjistit, zda si již lék sám neaplikoval, resp kdy mu byl lék podán naposledy.

Profylaktická terapie:

- Pravidelné podávání faktorové či nefaktorové léčby dle typu přípravku a individuálně nastaveného dávkování k zabránění/prevenci spontánních krvácení.
- ***Někteří pacienti mohou být ve studiích na studiovém léku nebo mají léky s prodlouženým účinkem nebo mají profylaxi nastavenou dle výsledků osobní farmakokinetiky nebo mají nefaktorovou terapii - Různé typy léků mají různá dávkovací schémata a intervaly (od podávání obden do žíly, až po podání jednou za dva týdny podkožně).***

„Domácí léčba“:

- Podávání antihemofilického léku samotnými pacienty nebo jejich rodinnými příslušníky v případě krvácení a/nebo při profylaxi (viz výše).

Vyšetření farmakokinetiky:

Používáme u „faktorové“ léčby k optimálnímu dávkování koncentrátů faktorů při léčbě a profylaxi (*léčba šitá na míru*).

Podpůrná léčba:

- **Antifibrinolytika (Pamba, Exacyl)** – zejm. při krvácení v dutině ústní, tato jsou naopak kontraindikována při krvácení do kloubů a především při hematurii!
- **Etamsylát (Dicynone)** – může snížit frekvenci krvácení zejména do měkkých tkání
- **Prednison** 1mg/kg/den indikován krátkodobě při hematurii
- **Chlazení** speciálními gelovými obklady nebo ledem a mírná komprese (elastické obinadlo) v úvodní fázi léčby
- **Gelaspon** při epistaxi
- **Rehabilitace** časně
- **Analgetika** tlumí bolest. Ideální COX2-inhibitory (např. Aulin), případně paracetamol. **Kontraindikovány jsou přípravky obsahující ASA.**
- **Kontraindikována** je fixace sádrou, zinkoklihem, chybou je i dlouhodobá fixace končetiny při kloubním krvácení. Není vhodné provádět punkce kloubů při hemarthros.
- **Většinou jsou kontraindikovány** nitrosvalové injekce. (vakcíny, *kromě tetanové*, pokud možno podávat s.c.)

- Lze užít **DDAVP** u lehké hemofilie, v ČR k **dispozici v rámci specifického léčebného programu (preparát Octostim i.v. nebo nosní spray)**. **Pacient může být lékem Octostim nosní spray vybaven i pro domácí léčbu. Před jeho použitím konzultace hematologa nutná.**

Inhibitor:

Komplikací léčby hemofilie je vznik inhibitoru proti FVIII nebo FIX. Jeho léčba je většinou odlišná a patří do kompetence specialisty hematologa *v rámci Hemofilického centra*. Nefaktorová léčba funguje bez ohledu na přítomnost inhibitoru.