

# Současné vyšetřovací metody používané k diagnóze hemofilie.

Mgr. Jitka Prokopová  
Odd. hematologie a transfuziologie  
Nemocnice Pelhřimov, p.o.



evropský  
sociální  
fond v ČR



EVROPSKÁ UNIE



MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,  
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



OP Vzdělávání  
pro konkurenceschopnost

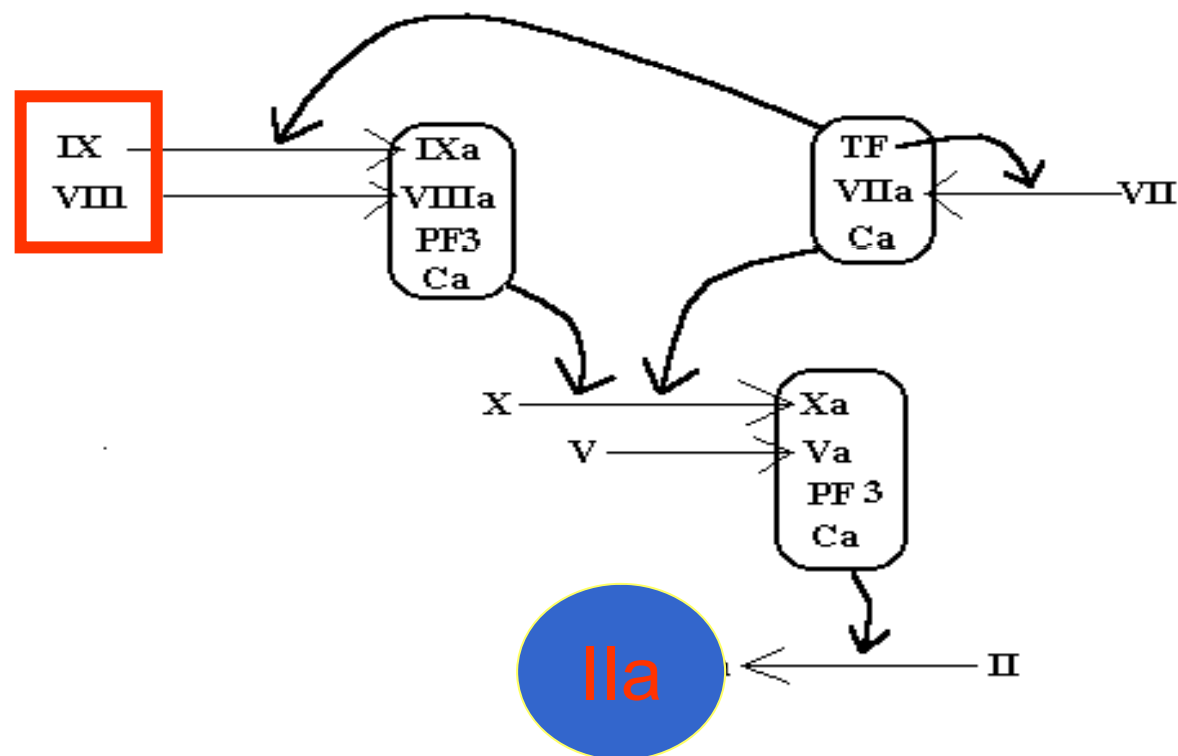
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

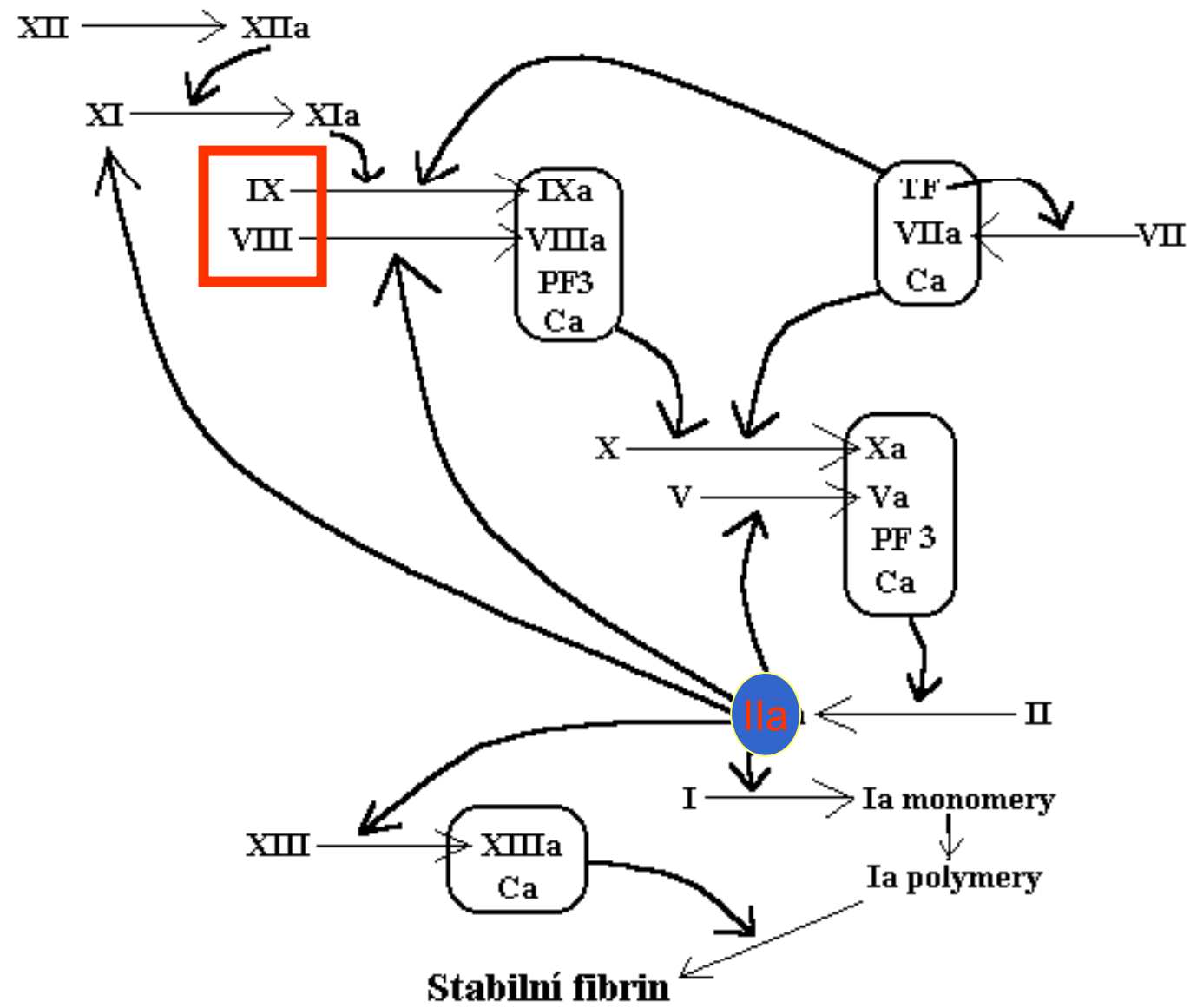
- Seminář podpořen z projektu:  
Vzdělávací síť hemofilických center
- Registrační číslo projektu:  
CZ.1.07/2.4.00/12.0048



INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

# Iniciální fáze hemostázy





## Hemofilie A

- Nedostatek funkčního faktoru VIII

## Hemofilie B

- Nedostatek funkčního faktoru IX



Nikolaj II Romanov

Alexej Nikolajevič Romanov



# Hemofilie - dědičnost

- Vazba na chromozom X
  - Manifestně nemocní jsou muži.
  - Přenašečky jsou ženy.
- Potomci nemocných mužů:
  - Synové jsou zdraví
  - Dcery jsou přenašečky
- Potomci žen přenašeček:
  - 50% synů je nemocných
  - 50% dcer jsou přenašečky

# Závažnost krvácivých projevů:

## Hladina faktoru VIII (IX)

- Těžká hemofilie: f. VIII (IX)  $< 1\%$
- Středně těžká hemofilie: f. VIII (IX) 1-5%
- Lehká hemofilie: f. VIII (IX)  $> 5\%$

## Aktivita ostatních faktorů a inhibitorů

- Trombofilní mutace
- Fibrinolytický systém

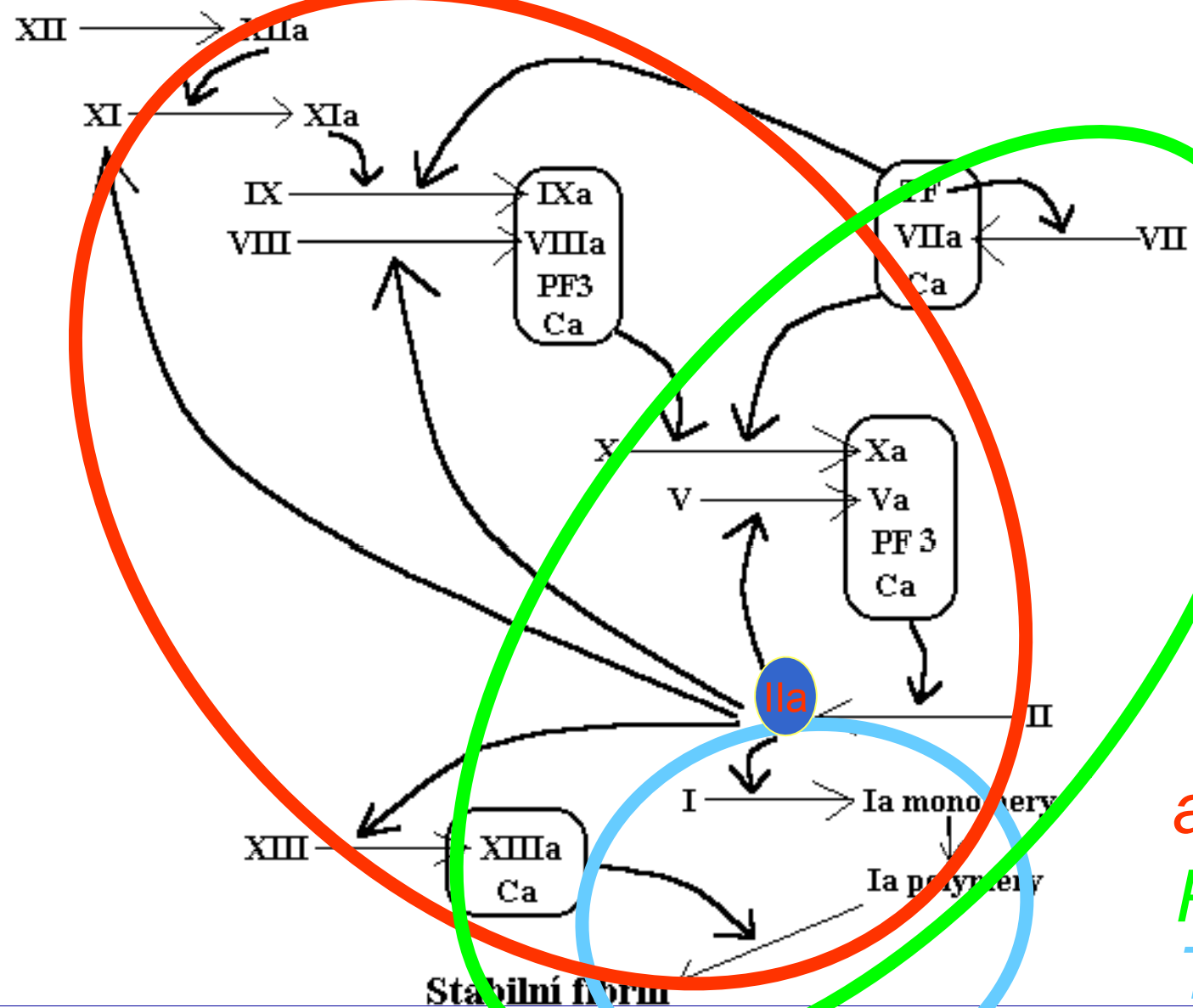
# Základní laboratorní diagnostika:

## 1. Globální testy:

- APTT
- PT
- TT

## 2. Specifické testy:

- F. VIII (IX)
- Von Willebrandův faktor



## Prodloužené APTT, normální PT, normální TT

- Korekční testy k průkazu inhibitoru
  - LA
  - inhibitor faktorů
- Hladiny faktorů VIII, IX, XI, XII

# Snížená hladina f. VIII

- Von Willebrandův faktor

?

- Většina lehkých snížení f. VIII (20-50%) je způsobena von Willebrandovou chorobou.
  - Von Willebrandův faktor je m.j. nosičem f. VIII, chránícím ho před degradací
- ⇒ Snížená hladina vWf vede ke snížení hladiny f. VIII.

# Snížená hladina f. VIII + normální hladina vWf

- U mužů hemofilie A
- U žen přenašečství
- ???

# Aby to nebylo jednoduché:

- Muž s krvácivými projevy.
  - Nízká hladina f. VIII
  - Normální hladina vWf
- Matka bez krvácivých projevů
- Otec krvácivé projevy
  - Nízká hladina f. VIII
  - Normální hladina vWf



# Von Willebrandova choroba typ 2N

- Normandy typ von Willebrandovy choroby
  - normální hladina vWf
  - normální ostatní funkce vWf
  - porušené místo vazby s f. VIII
- Autozomálně dědičná

# Máme diagnózu hemofilie

- Co dál?

# Genetické testování

- U většiny hemofilií je již odhalený genetický defekt.

# Co poradit nosičce hemofilie která touží po dítěti?

- Zjištění konkrétní mutace
- In vitro fertilizace s výběrem embrya bez mutace.

# Další úkoly laboratoře:

- Monitorace aktivity f. VIII (IX) při substituci
  - Po úrazu
  - Po operaci
- Úprava dávkování koncentrátu f. VIII

# Další úkoly laboratoře:

- Průkaz inhibitoru f. VIII (IX), který se vyvine při substituci.
- Kvantifikace inhibitoru.

# Děkuji za pozornost



evropský  
sociální  
fond v ČR



EVROPSKÁ UNIE



MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,  
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



OP Vzdělávání  
pro konkurenceschopnost

INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ