



Hemofilie dnes

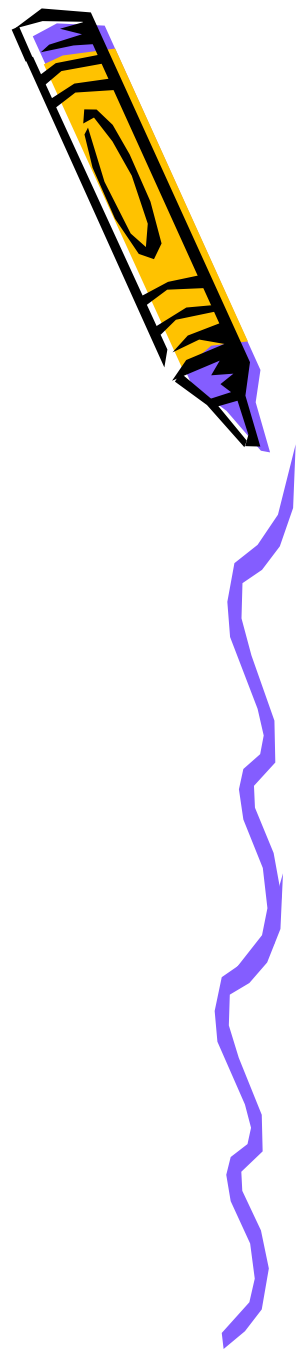
Investice do rozvoje
a vzdělávání

Operační program Vzdělávání pro
konkurenceschopnost



Zdroje:

- Evropský sociální fond v ČR
- Evropská unie
- Ministerstvo školství, mládeže a tělovýchovy
- OPVK

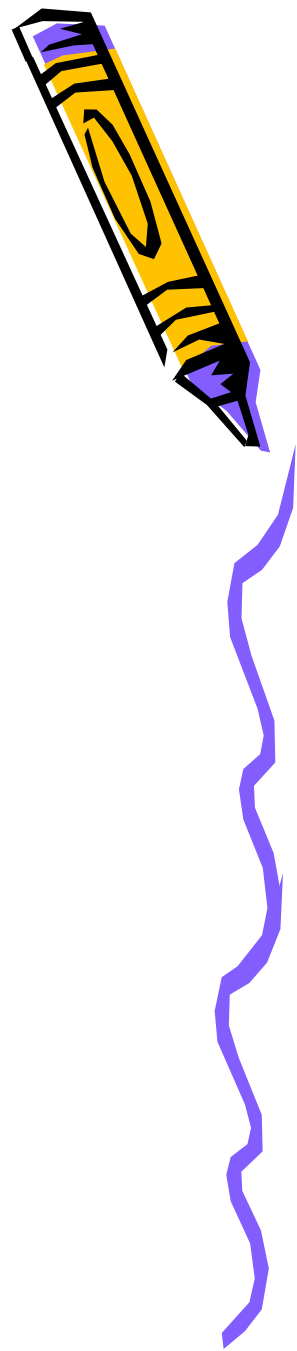


- **Hemofilie**

- geneticky podmíněné onemocnění
- projevuje se poruchou srážlivosti
- krvácivost do svalů či kloubů
- omezená schopnost organismu zastavit krvácení

- **Hemofilie A** = absence nebo nedostatek Faktoru srážlivosti VIII

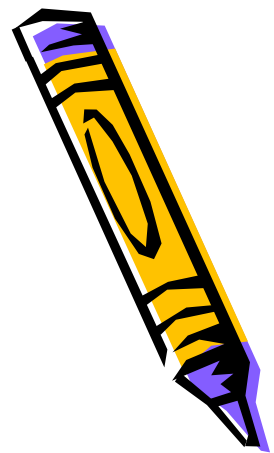
- **Hemofilie B** = absence nebo nedostatek Faktoru srážlivosti IX





- faktor FVIII a FIX plazmatické koagulační faktory
 - tvoří se v játrech
- dojde k vytvoření primární destičkové zátky
- nezajistí vznik kvalitní fibrinové sítě





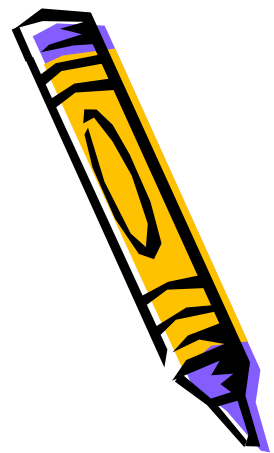
- V ČR je registrováno 850 pacientů HA
- V ČR je registrováno 130 pacientů HB
- V ONK je registrováno 22 pacientů





- přenos ve formě vadné alely na chromozómu X
- jedná se o onemocnění gonosomálně recesivní
- postihuje pouze muže - není příliš pravděpodobné, že by se sešly dvě vadné alely
- žena s jednou vadnou alelou = skrytá přenašečka



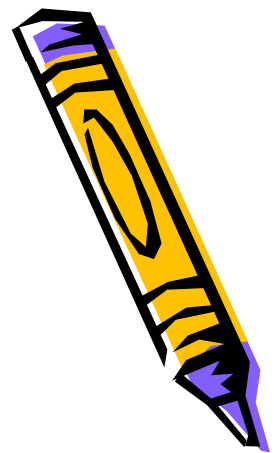


- **ženy** - dva pohlavní chromozómy X
- **muži** - jeden X a jeden Y

= všechny dcery hemofiliků jsou přenašečky
- zdědily od otce postižený chromozóm X

= všichni synové hemofiliků jsou zdraví
- od otce dědí chromozóm Y - na něj se chybný
gen **neváže**



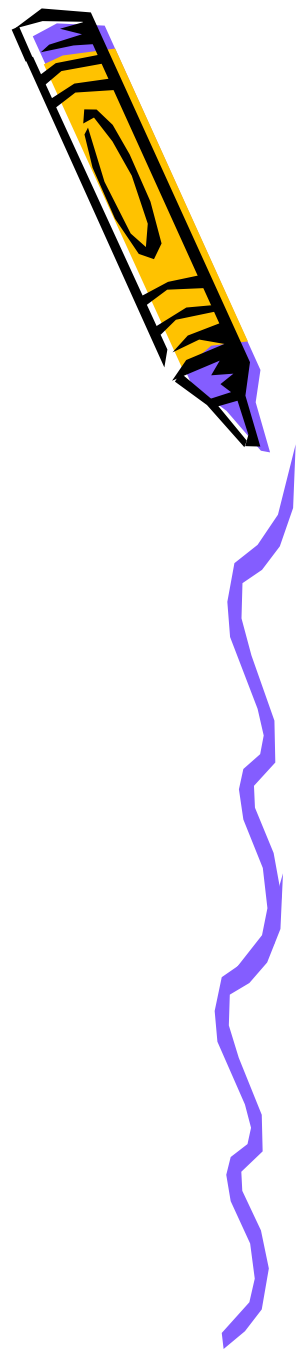


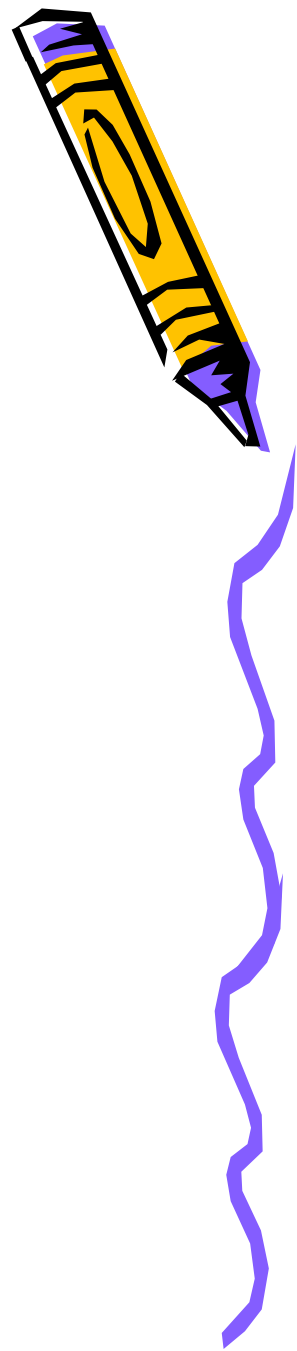
Děti ženy přenašečky (50 %):

- syn dědí od otce zdravý chromozom Y a od matky poškozený chromozom X je tedy hemofilik
- dcera dědí od otce zdravý chromozom X a od matky poškozený chromozom je přenašečka



- syn dědí od téže matky zdravý chromozom X (50%) = je zdravý
 - hemofilie v této dědičné linii končí!
- dcera dědí od otce zdravý chromozom + od matky poškozený (50%) = je přenašečkou
- dcera dědí od otce zdravý chromozom + od matky zdravý (50%) = je zdravá
 - hemofilie v této dědičné linii končí

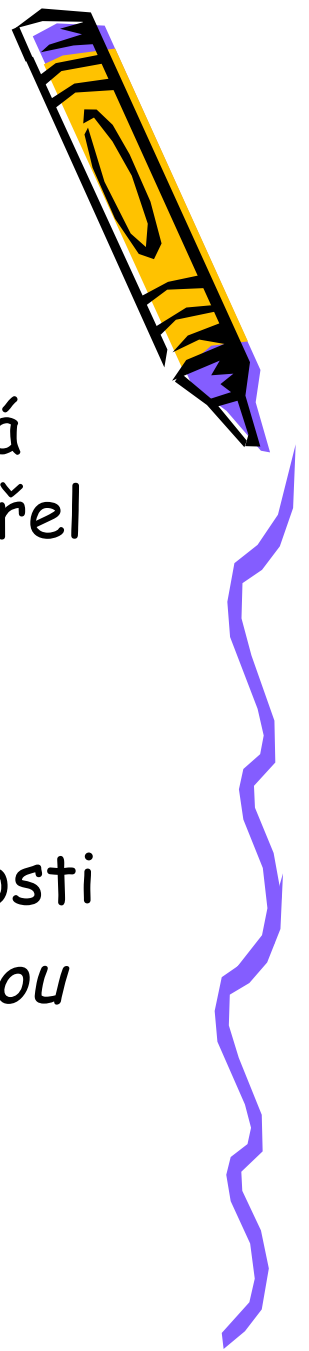




- muži nemohou být skrytými přenašeči, jsou buď nemocní nebo zdraví

(Chybný gen se váže na chromozom X, který s sebou nese osudnou informaci)





Historie onemocnění:

- **přelom 11. a 12. století** - nejstarší známá zmínka o nezvyklém krvácení, po němž zemřel na následky banálního úrazu chlapec - dílo arabského lékaře Albukasise
- **o sto let později** - zárodek úvah o dědičnosti
(úkaz se projevila u synů jedné matky ve dvou různých manželstvích)





- **nejznámější dědičná linie -**
britská královna Viktorie
(+ 1901)
 - osudové geny předány synu
Leopoldovi (v 31 letech zemřel
na krvácení do mozku)
 - dcery Alice a Beatrice které
rozšířily onemocnění do
královských rodin v Německu,
Španělsku a Rusku

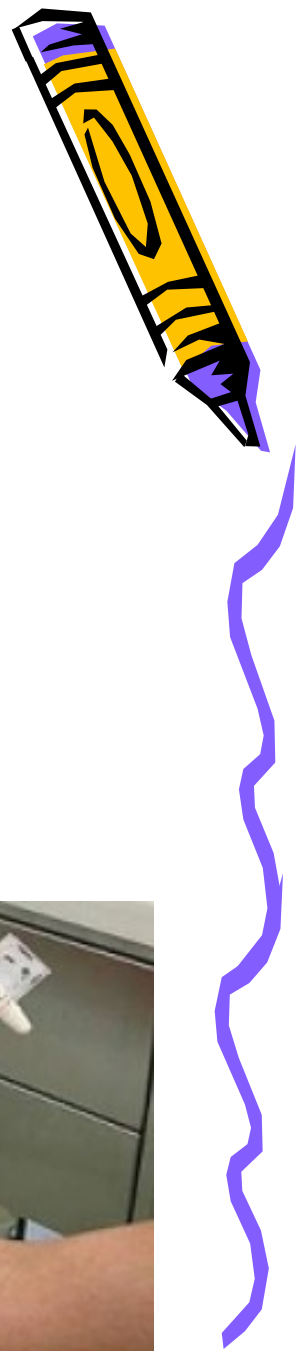


- ruská carská rodina - poškozený gen zanesen německou princeznou a vnučkou královny Viktorie (*Alexandra Fjodorovna*)
 - syn cara Mikuláše II. - Alexej - těžký hemofilik
 - na carský dvůr přizván **Grigorij Novik Rasputin**
- hypnózou ulevoval od bolesti a v některých případech zastavoval krvácení

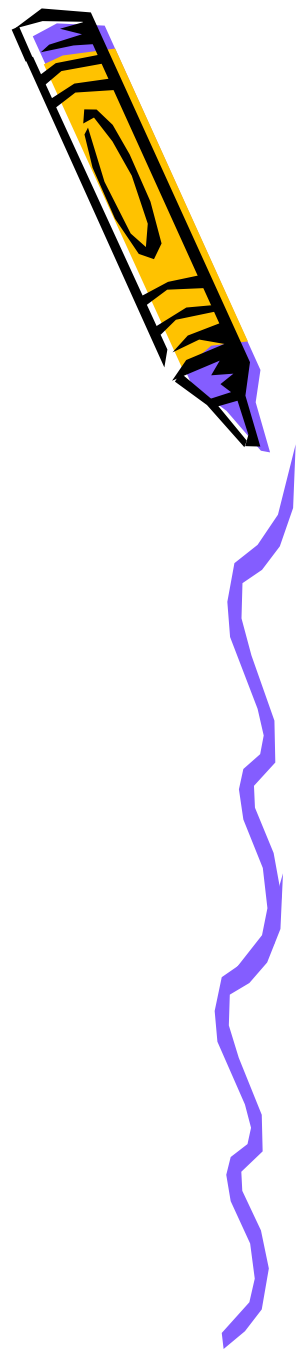


Péče o pacienty s hemofilií

- výskyt onemocnění v populaci
- HA 1/100 000 obyvatel
- HB 1/60 000 obyvatel

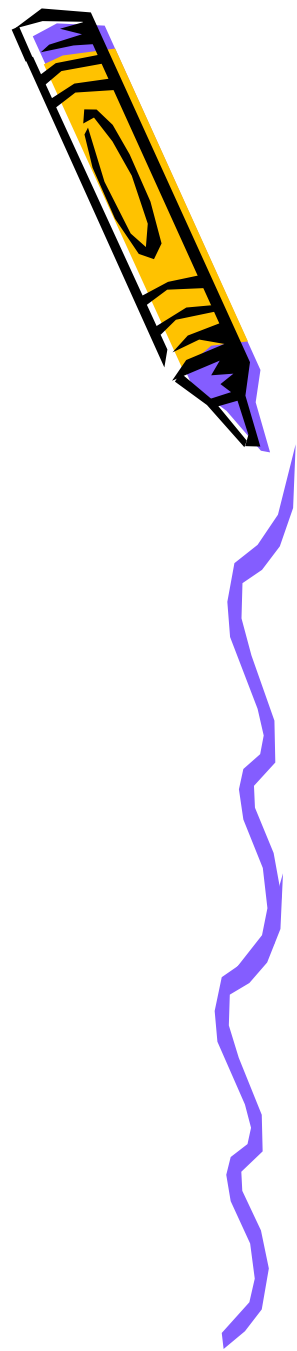


- podle hladiny koagulačních faktorů
-hemofilie 3 klinické formy
- Těžká méně jak 1% F VIII
- Středně těžká 1- 5% F VIII
- Lehká forma více jak 5% F VIII



- většina krvácivých projevů - kolenní a loketní klouby
- primárním projevem bolest, následně otok a fixace ve flexním postavení
- opakovaná krvácení
 - hypertrofie synovie
 - destrukci chrupavek a kostí





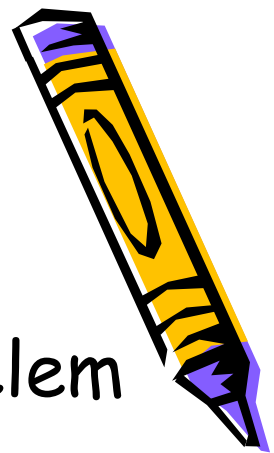
Hlavní cíl terapie:

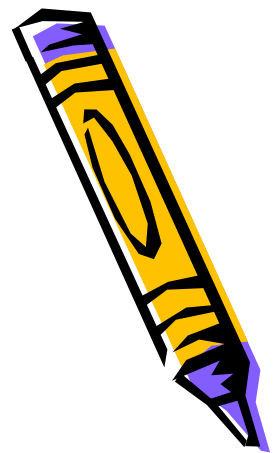
- prevence krvácení
- včasná a dostatečná substituční léčba
- použití vysoce čištěného a protivirově ošetřeného koncentrátu plazmatických faktorů FIX, FVIII,
- nově rekombinantně připravené faktory



Historie léčby:

- **1840** - první pokus o léčbu popsán Samuelem Lanem
 - pooperační hemofilické krvácení zmírněno podáním čerstvé krve
- první pol. 50. let 20. stol. - na základě objevu faktoru VIII - využití krevní plazmy





- **1965** izolace koncentrovaného faktoru VIII
(*Judith Poolová*)
 - využití kryoprecipitátu později i lyofilizovaných
- **70. léta 20. stol.** využití lyofilizovaných koncentrátů F VIII (*běžná lednička*)
- pokles objemů preparátu + vlastní intravenózní aplikace

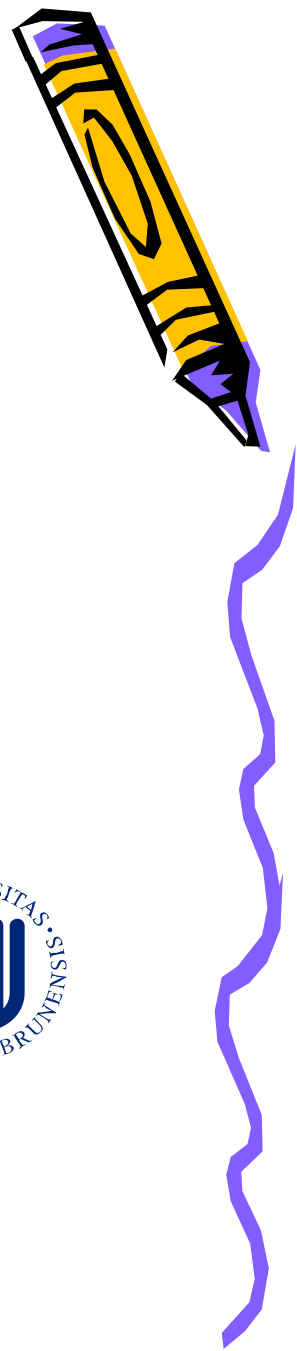


Možnosti terapie

Domácí terapie:

- on demand - nejpozději do 2 hodin při krvácení aplikace koncentrátu
- profylaktická léčba
 - *primární* - aplikace koncentrátu započata nejpozději po první krvácivé epizodě, nebo do ukončení druhého roku věku
 - *sekundární* - započata později, krátkodobá
 - může trvat i měsíce





- Komplikovaná léčba je u pacientů s inhibítorem
 - imunitní odpověď na terapii
- Prevence vzniku inhibítoru



INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

