

Současné vyšetřovací metody používané k diagnóze hemofilie.

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



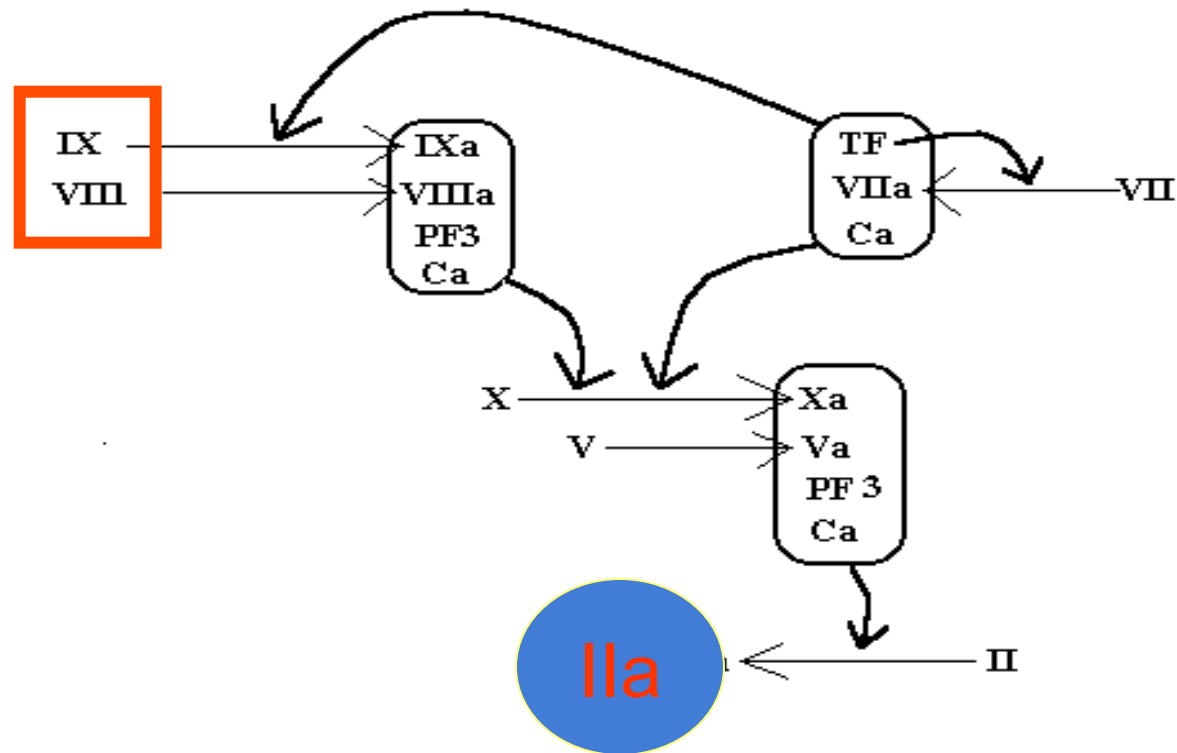
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

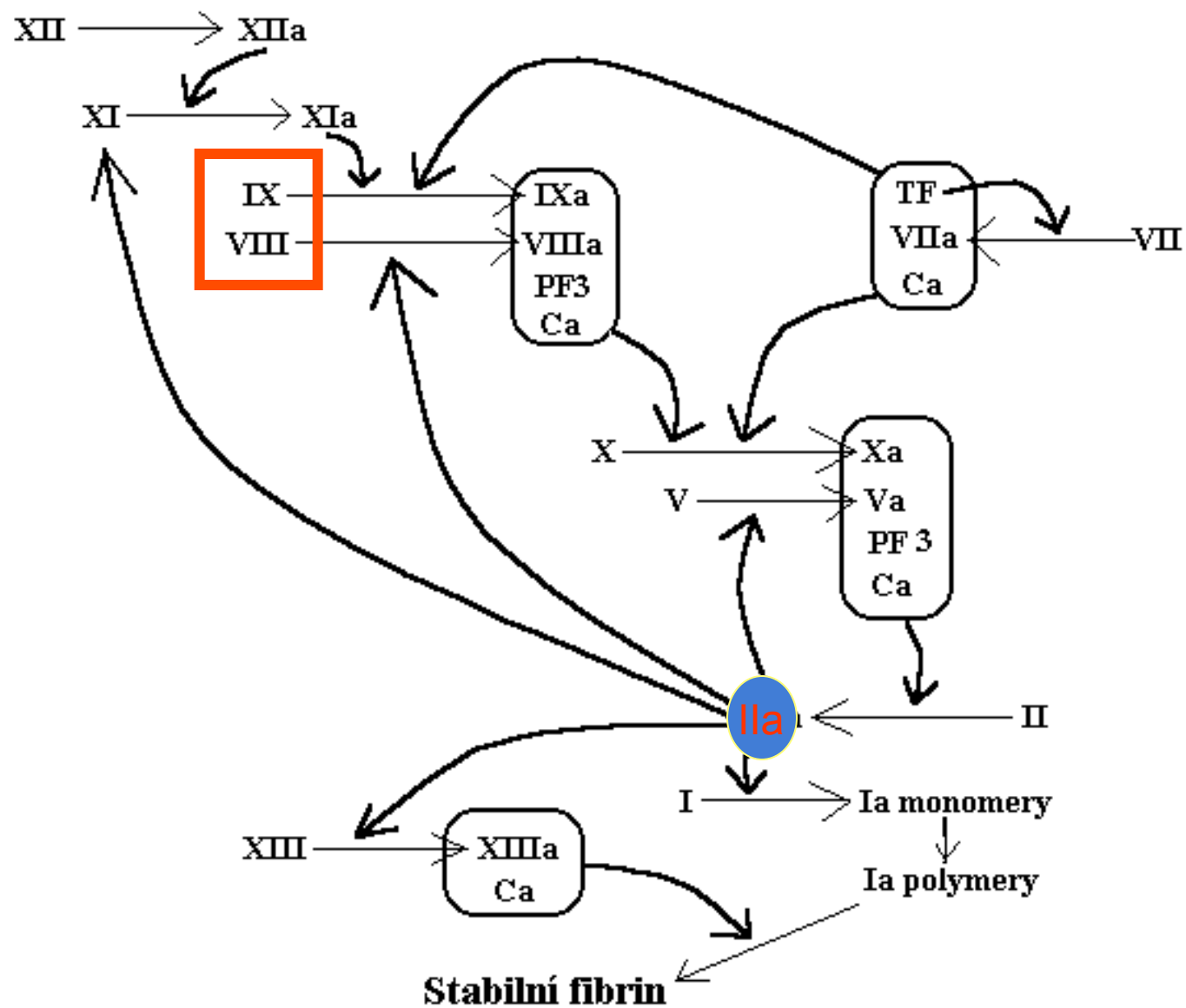
- Seminář podpořen z projektu:
Vzdělávací síť hemofilických center
- Registrační číslo projektu:
CZ.1.07/2.4.00/12.0048



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

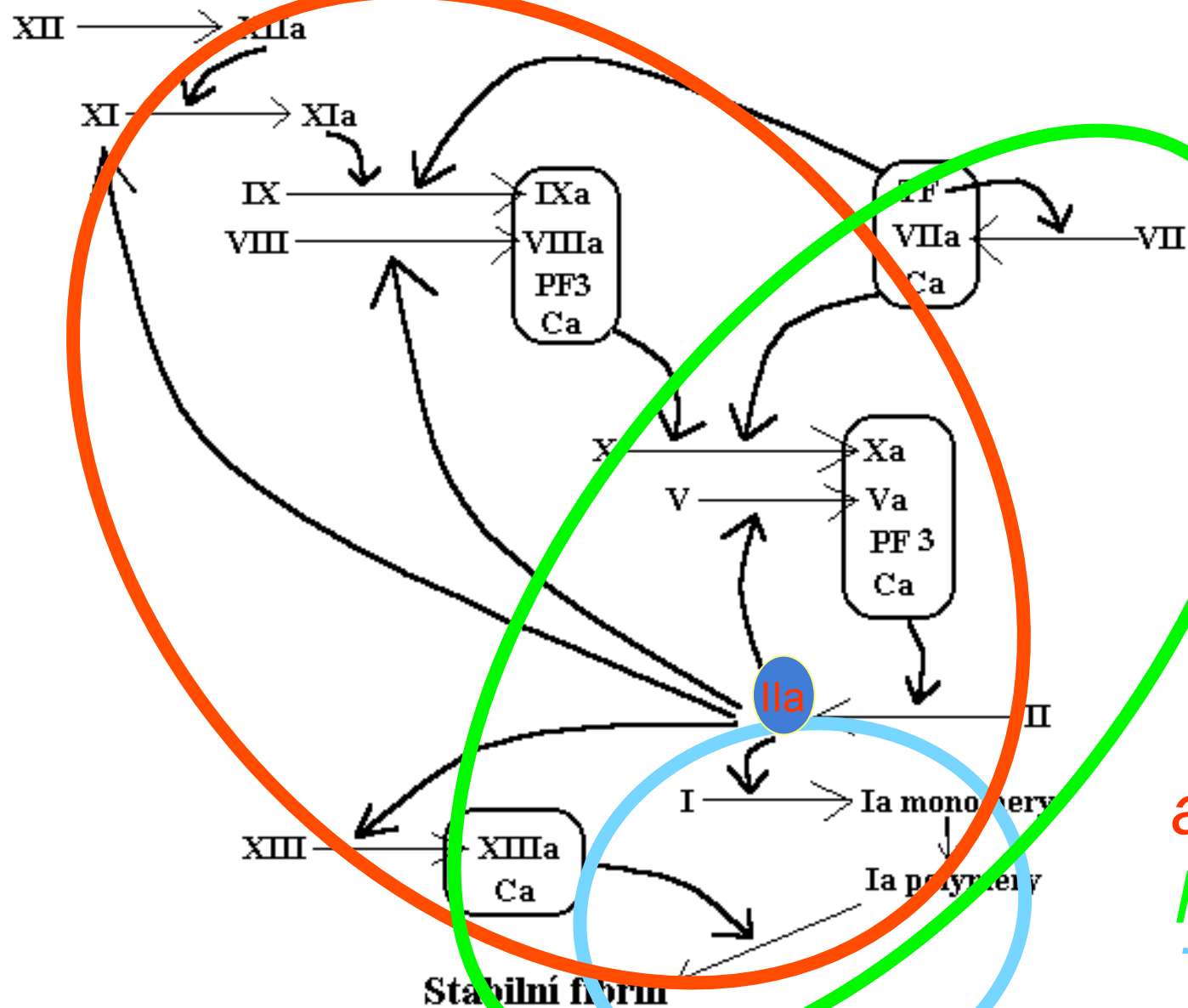
Základní laboratorní diagnostika:

1. Globální testy:

- APTT
- PT
- TT

2. Specifické testy:

- F. VIII (IX)
- Von Willebrandův faktor



aPTT

PT

TČ

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.

Děkujeme za pozornost