



Život s hemofilií

www.fno.cz

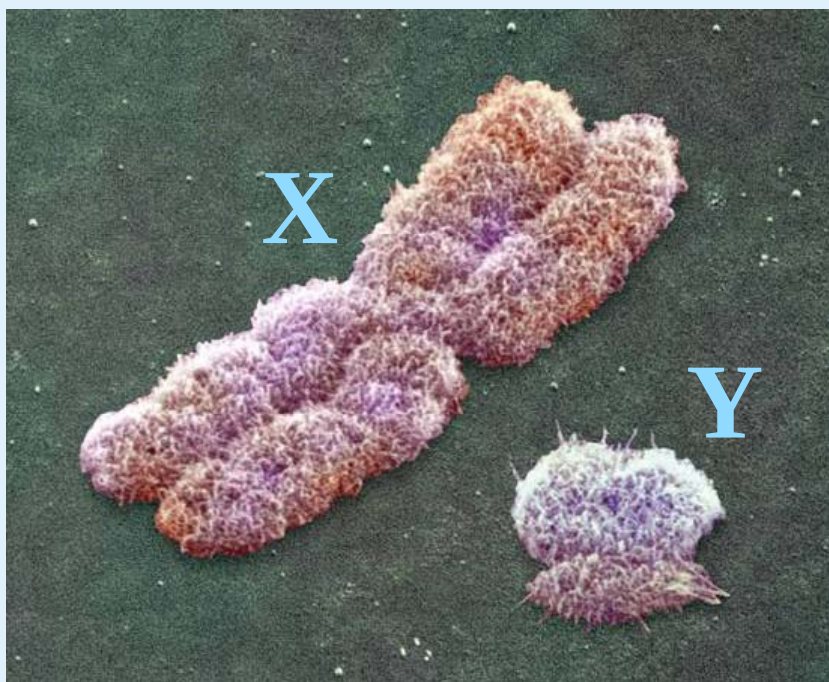


Hemofilie

- ☐ Porucha srážlivosti krve
- ☐ Chorobná krvácivost
- ☐ Deficit faktoru VIII nebo IX , vzácně XI
- ☐ Celoživotní záležitost
- ☐ Geneticky podmíněné onemocnění

Genetika

Chybná genetická informace vzniku hemofilie se váže na chromozom X

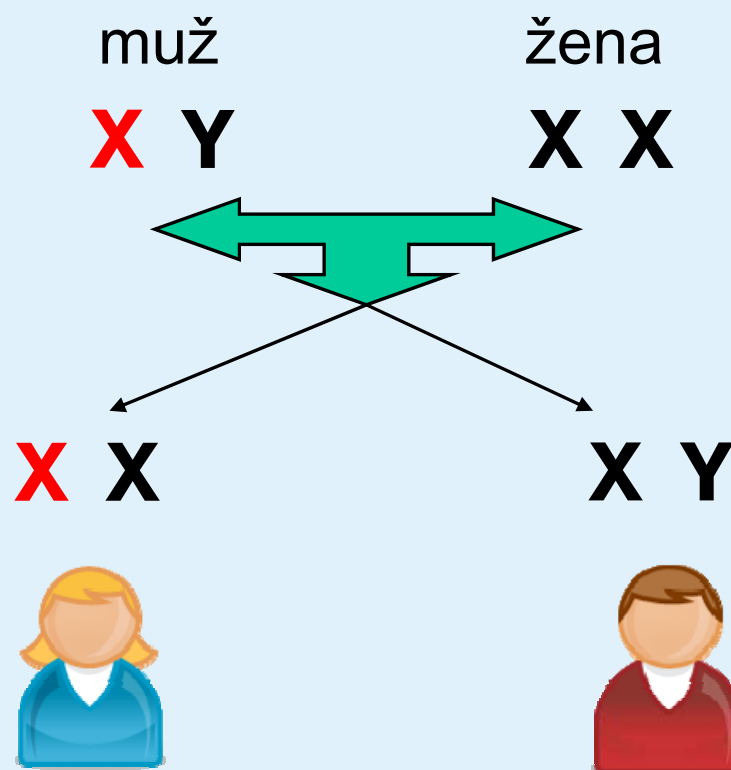


XY → **MUŽ**

XX → **ŽENA**

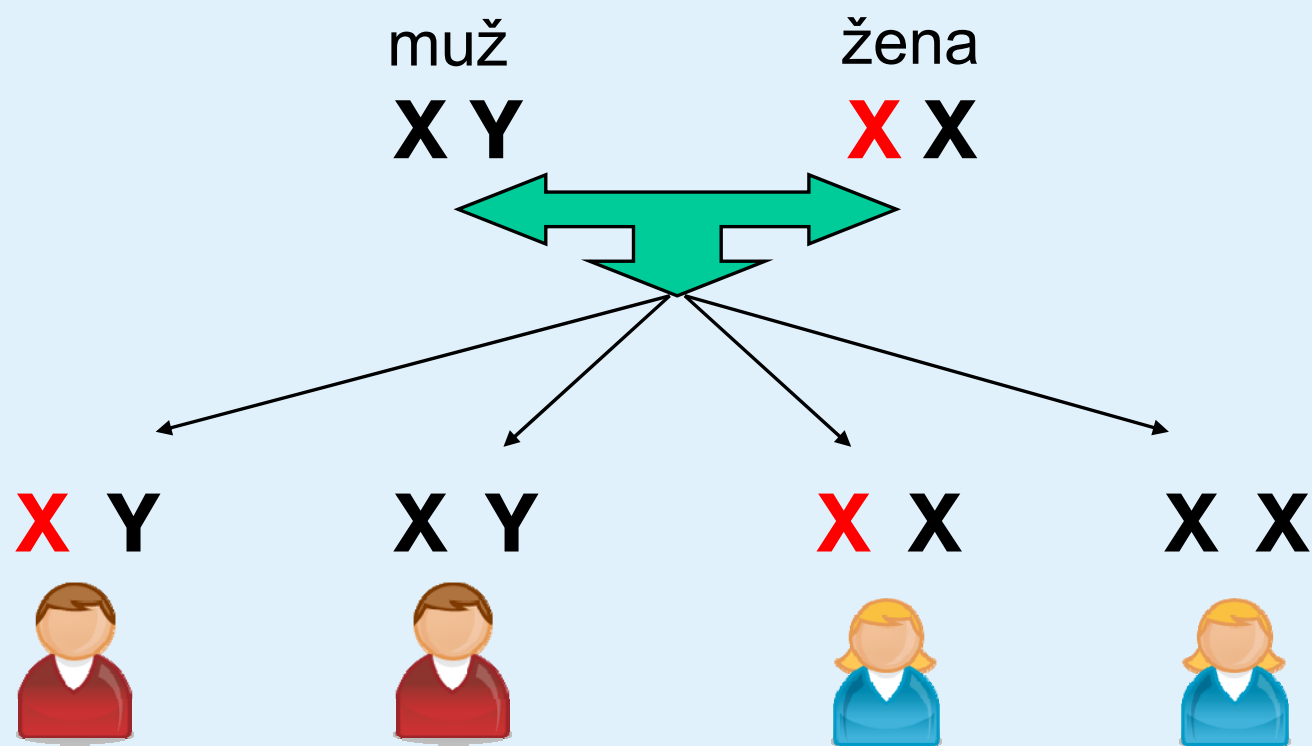
Genetika

1 – Muž hemofilik



Genetika

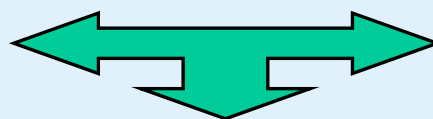
2 – Žena přenašečka



Genetika

3 – Muž hemofilik, žena přenašečka

muž žena
X **Y** **X** **X**



X **X**



Typy hemofilie

Podle chybějícího faktoru

❑ deficit F_a VIII - hemofilie A

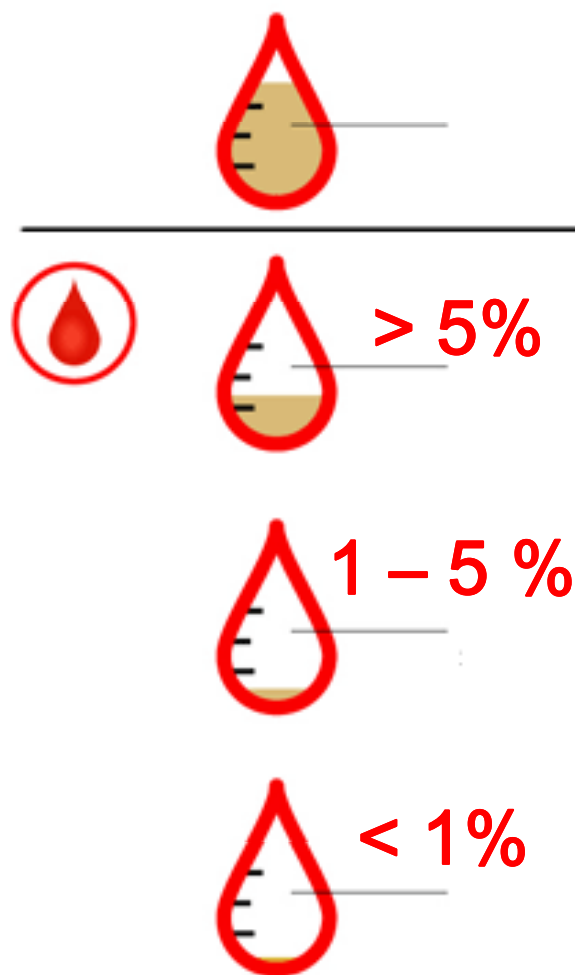
❑ deficit F_a IX - hemofilie B

❑ deficit F_a XI - hemofilie C

Hemofilie A je 5x častější než hemofilie B

Tíže hemofilie

Fyziologická hodnota 50 až 150 %



➤ lehká forma hemofilie

- krvácení po velkých úrazech a operačních zákrocích

➤ středně těžká forma hemofilie

- ojediněle spontánní krvácení
- krvácení po úrazech

➤ těžká forma hemofilie

- časté spontánní krvácení
- krvácení po minimálních úrazech

Druhy krvácení

1) Otevřená krvácení

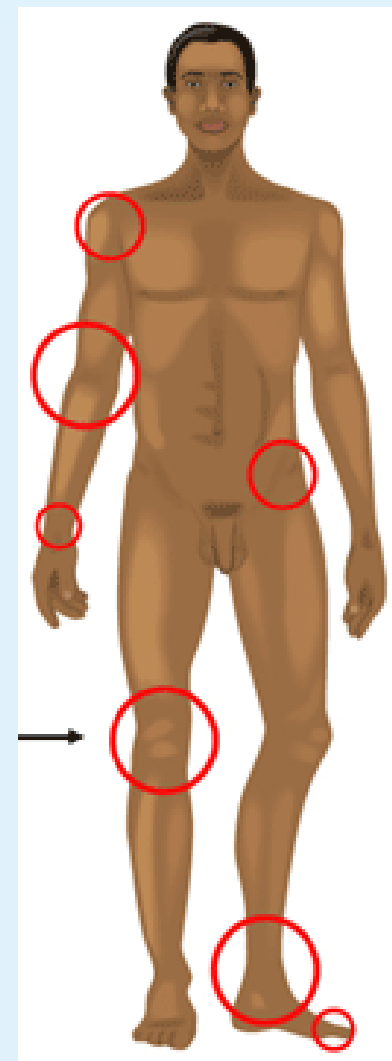
Krvácení po zranění (kůže, sliznice)

2) Zavřená krvácení

Krvácení do měkkých tkání, kloubů a do hlavy
(každý úraz hlavy je vždy považován za rizikový)

Hemofilikům neaplikovat injekce i.m.

Čím dříve bude léčba krvácení zahájena,
tím menší budou následky poškození.



Diagnostika hemofilie

☐ Prenatální diagnostika

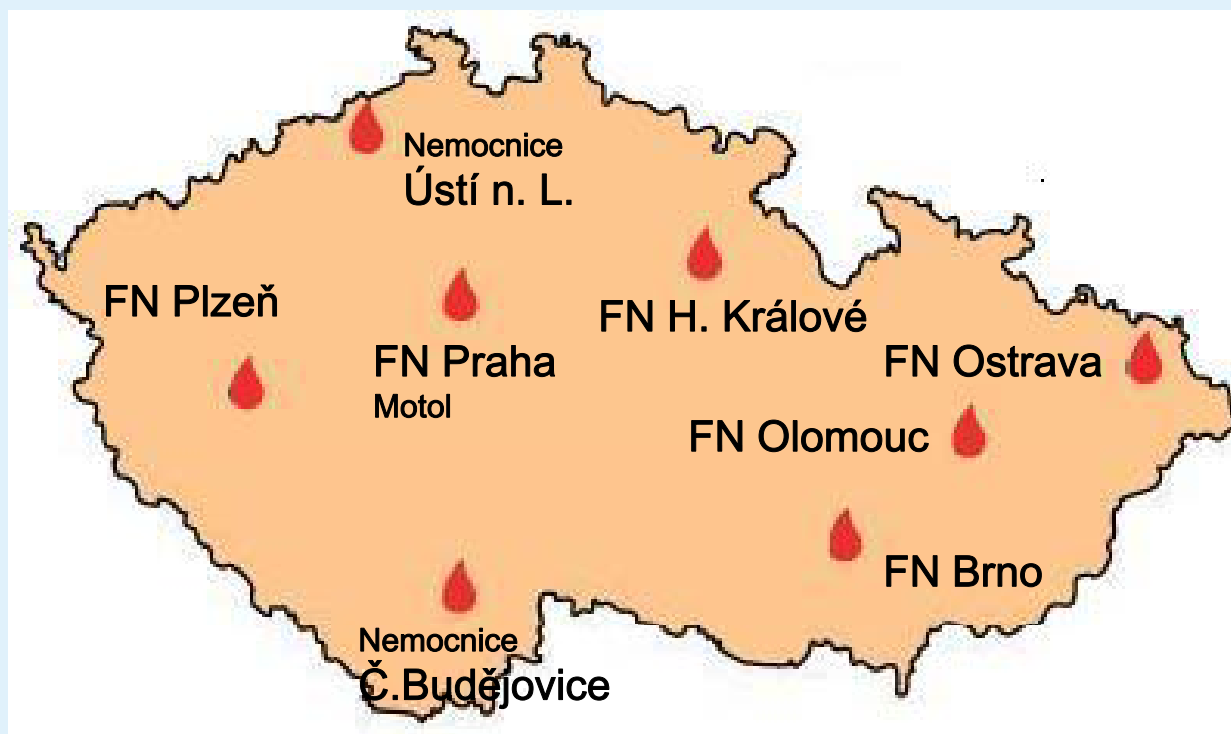
- detekce přenašečství
- odběr choriových klků placenty
- odběr plodové vody

☐ Klinická diagnostika

- hemokoagulační vyšetření-prodloužené a PTT
- stanovení hladiny faktorů v krvi
- genetické vyšetření



Dětská centra



HEMIS – 230 hemofiliků 0 – 19 let
(200 dětí hemofilie A, 30 dětí hemofilie B)

Léčba hemofilie

1) Substituce chybějících koagulačních faktorů VIII a IX

- plazmatické koncentráty
(Immunate, Immunine, Fanhdi)



- rekombinantní koncentráty
(Kogenate, Advate)

Léčba hemofilie

2) Doplnující léčba

- hemostatika
- antifibrinolytika

3) Analgetika

- **nepodávat léky obsahující acylpyrin a nesteroidní analgetika**

4) Rehabilitace a fyzioterapie

Způsoby léčby

- 1) Podávání koagulačních faktorů při krvácení
 - léčba při potížích

- 2) Podávání koagulačních faktorů preventivně
 - tzv. profylaxe



Domácí léčba

- ☐ Zacvičení rodiny i samotného hemofilika v intravenózní aplikaci faktoru a její využití v domácím prostředí
- ☐ Možnost okamžité léčby krvácení
- ☐ Pohodlnější běžný život pacienta a jeho rodiny

FN Ostrava - Poruba

- 1992 - první zavedení domácí léčby dětských hemofilků v ČR
 - MUDr. Ptoszková Hana
- 1995 - první použití rekombinantního faktoru VIII v zemích střední a východní Evropy
 - MUDr. Blažek Bohumír

Dlouhodobá profylaxe

- ☐ Doporučovaná u dětí s těžkou hemofilií
- ☐ Prevence krvácení a s ním spojené komplikace
- ☐ Cílem je udržení stálé hladiny koagulačních faktorů v krvi
- ☐ Pravidelné podávání koagulačních faktorů
 - u hemofilie A – 3x týdně
 - u hemofilie B – 1 - 2x týdně

Význam profylaxe

- 1) Výrazně snižuje krvácení u dětí s těžkou hemofilií
 - hemofilici bez profylaxe krvácejí průměrně 35x do roka
 - s profylaxí jen 3 až 4x do roka
- 2) Snižuje riziko poškození kloubů
- 3) Ekonomický význam léčby
 - vynaložené výdaje z celkového pohledu jsou vyváženy menší potřebou chirurgických zákroků.

Inhibitor

- ☐ látka, která tlumí činnost faktorů
- ☐ nežádoucí tvorba protilátek vůči dodávanému koagulačnímu faktoru
- ☐ nejčastěji se vytvoří do prvních 100 dávek podaného faktoru
- ☐ častější výskyt u hemofilie A

Léčba inhibitoru

- ☐ potlačení imunity – imunosupresivní léky
- ☐ léčba vysokými dávkami faktoru VIII
- ☐ léčba faktorem VIIa



Komplexní péče o děti s hemofilií



Odkazy a literatura

- ❑ Život s hemofilií / Peter Jones ; [překlad Dana Blatná], 2007, ISBN 978-80-239-9850-4
- ❑ World Federation of Hemophilia;
<http://www.wfh.org/index.asp?lang=EN>
- ❑ Český svaz hemofiliků; <http://www.hemofilici.cz>
- ❑ HEMOJUNIOR - občanského sdružení pro pomoc dětem s hemofilií. <http://www.hemojunior.cz>
- ❑ Klinika dětské hematologie a onkologie UK 2.LF a FN Motol, <http://kdho.lf2.cuni.cz>



evropský
sociální
fond v ČR



EVROPSKÁ UNIE



MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



OP Vzdělávání
pro konkurenceschopnost

INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ



Děkuji za pozornost

Fakultní nemocnice Ostrava

17. listopadu 1790/5

708 00 Ostrava - Poruba

- ☐ Telefon: +420 597 371 111
- ☐ FAX: +420 597 377 34
- ☐ EMAIL: fno@fno.cz
- ☐ <http://www.fno.cz>
- ☐ GPS: 49° 49' 36" N / 18° 09' 40" E