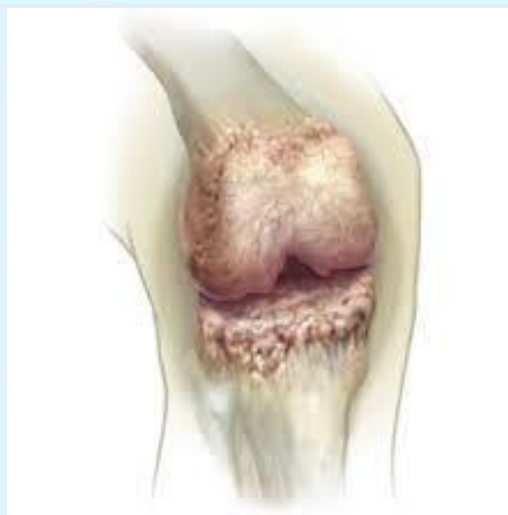




# Hemofilie

seminář pro ortopedické odd.



**R. Hrdličková**

**[www.fno.cz](http://www.fno.cz)**



# Hemofilie

- Vrozené krvácivé onemocnění (genetická porucha)
- **Hemofilie A** - deficit koagulačního faktoru VIII
- **Hemofilie B** - deficit koagulačního faktoru IX
- Přenos vadnou alelou na chromozomu  $X_h$ 
  - muži hemofilici  $X_h Y$
  - ženy přenašečky  $X_h X$  ... některé také mají krvácivé potíže

# Hemofilie - vzácné onemocnění

- **V ČR - 750** pacientů s hemofilií A
  - **120** pacientů s hemofilií B
  - (z toho  $\frac{1}{3}$  dětí)
- **Ve světě** - předpokládá se asi **500 000** hemofiliků, z toho pouze cca **137 000** je diagnostikováno

# Kolik je pacientů s hemofilií ve FNO?

| Diagnóza    | Počet pacientů |
|-------------|----------------|
| Hemofilie A | 82             |
| Hemofilie B | 16             |
| Celkem      | 98             |



**Péče o pacienty s vrozenou poruchou koagulace je centralizovaná a velice nákladná.**

**Pouze 3 centra v ČR statut CCC = Centra komplexní péče**  
**- Praha, Brno, Ostrava**

# Hemofilie - klasifikace

- Faktor VIII / IX norma v plazmě je 50 - 150 %
- **Lehká forma - F VIII / IX** **nad 5 %**
- **Středně těžká forma - FVIII / IX** **1-5 %**
- **Těžká forma - FVIII / IX** **pod 1 %**
- K operaci substituce na 100 %
- Hojení po operaci nad 60....30 %

# Klinický obraz u hemofiliků

- **90% krvácivých epizod je do kloubů a svalů**
  - nejčastěji postiženy loketní a kolenní klouby, kotníky
  - krvácení po poranění a chirurgických výkonech, zubních extrakcích
  - život ohrožující do CNS, GIT (jícnové varixy)
  - **pacientům je nutno věřit !!!**
- I když na nich „zatím není nic vidět“ - vnitřní krvácení

# Léčba

- **substituční** (doplnit chybějící FF)
- **intravenózní**
- **drahá** (1 IU = 10 Kč)
- **obvykle spěchá**  
(aplikace nejpozději do 2 h od vzniku krvácení)
- **většina našich pacientů je zacvičená**  
v samostatné i.v. aplikaci a rádi radí 😊





# Nejobávanější komplikace th hemofilie

- Inhibitor FVIII/ FIX
- Nejčastěji u těžkých hemofiliků během prvních 50 expozičních dnů - obvykle v dětství

**ALE !!!**

- **Druhý vrchol po 60. roce věku u lehkých a středně těžkých hemofiliků v souvislosti např. s masivní perioperační substitucí faktory**
- Projevy - krvácení i přes adekvátní léčbu
- Extrémně nákladná terapie - NovoSeven, Feiba

# Prevence krvácení - současný trend

- optimální moderní léčba hemofilie směřuje od léčby krvácení již vzniklého ke snaze krvácení pokud možno předcházet - tzv. **PROFYLAXE**
- **těžký hemofilik** - průměrně 20-30 kloubních krvácení/rok - při léčbě on demand
- **naším ideálem** - žádné kloubní či jiné závažné krvácení - při profylaktické léčbě
- vyrůstá nová generace hemofiliků, kteří jsou od dětství na **PROFYLAXI** - bez většího poškození pohybového aparátu

# Profylaxe v praxi

- Pravidelná aplikace chybějícího faktoru
- Obvykle 2-3 x týdně
- Doporučena u všech dětí s těžkou hemofilií
- U dospělých pacientů s dvěma a více kloubními krváceními za měsíc
- *Hemofilik na dobře nastavené profylaxi má méně než 3 kloubní krvácení za rok, ideálně žádné*
- Stanovení individuální farmakokinetiky

**60 let profylaxe 3 x týdně = 9 360 i.v. vpichů!**



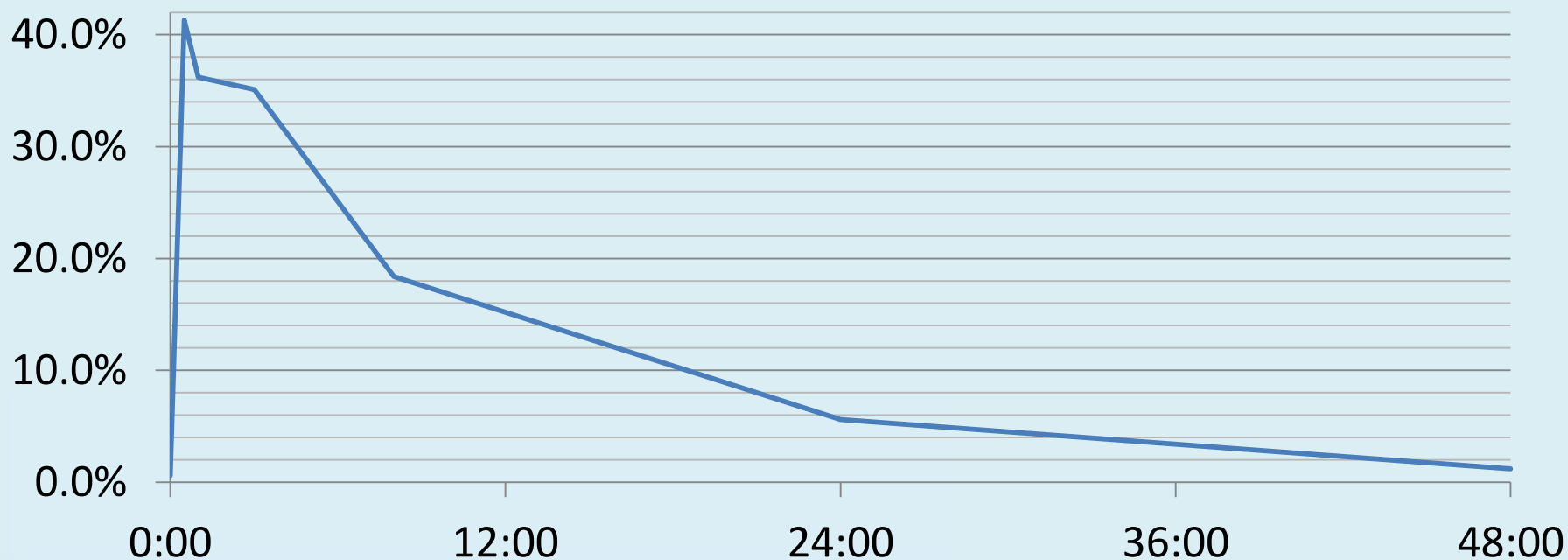
# Farmakokinetika

- Křivka, která ukazuje rychlost odbourávání a dobu účinnosti dodaného koagulačního faktoru
- Umožňuje individuální určení intervalu a dávky podávaného faktoru
- **Zatím doporučeno:**
  - 7 - 9 odběrů u dospělých
  - maximálně 5 odběrů u malých dětí

## Hemofilie A, 37 let, 71 kg, 1500 IU (21 IU/kg) 3x týdně

| čas     | 0   | 30 min | 1 h  | 3 h  | 8    | 24  | 48  |
|---------|-----|--------|------|------|------|-----|-----|
| FVIII % | 0,6 | 41,5   | 35,2 | 35,1 | 18,4 | 5,6 | 1,2 |

### Farmakokinetika Faktoru VIII [%]



# Úprava režimu hemofilika podle aktuální aktivity FVIII/IX – na základě stanovení farmakokinetiky

- hladina faktoru **nad 12 %** - může provádět většinu aktivit **ve stejném rozsahu jako zdravý člověk, vč. sportovních aktivit**. Nízké riziko traumat. krvácení.
- hladina faktoru **3-12 %** - brání většině spontánních krvácení, ale nedostatečná ochrana před traumat. krvácením. Ne rizikové sporty!  
***Může účinně rehabilitovat.***
- při poklesu hladiny faktoru **pod 1%** - už není chráněn a riziko krvácení včetně spontánního je vysoké!

# Paraolympionik Jack Bridge \*1994

## - hemofilie A, závodní plavec



### Úspěchy:

#### 2012 London Paralympic Games

- 100 m znak (S10): 6. místo
- 100 m prsa (SB9): 4. místo
- 200 m polohový závod (SM10): 6. místo
- 4x100 m štafeta polohový z. (34 pts): 5. místo

#### 2013 IPC World Championships, Montreal

- 100 m prsa (SB9): 7. místo
- 200 m polohový závod (SM10): 6. místo
- 4 x 100 m štafeta polohový z. (34pts): 8.místo

### Motto:

„Hemofilie není o tom, co nemůžeš, ale o tom, co můžeš.“



# HJHS – Hemophila Joint Health Score

- **Authors/developers:** Feldman BM, Funk S, Hilliard P, Van Der Net J, Zourikian N, Berstrom B-M, Engelbert RHH, Abad A, Petrini P, Manco-Johnson M, and the International Prophylaxis Study Gr.
- **HJHS** - součástí vyšetření hemofilického pacienta fyzioterapeuty, lékařem: dostatečně **senzitivní nástroj k sledování pacienta** (kloubní a svalové postižení, stabilita, chůze)
- **vhodné k monitoraci změn v průběhu času** - body (1x ročně, při RHC za hospitalizace před a po)
- **vhodné k vyhodnocení efektu léčby hemofilika** - nastavení medikace, rehabilitace, ortopedické intervence, kontrola cvičení pac. doma,...

# Hodnocení HJHS: těžký hemofilik, 37 let

polyarthropatie: TEP obou kolenních kloubů (2005, 2010),  
déza kotníku (2004), RSO obou loketních kloubů (2002)

Hemophilia Joint Health Score 2.1 - Summary Score Sheet

|                     | Left Elbow |                             | Right Elbow |                             | Left Knee |                             | Right Knee |                             | Left Ankle |                             | Right Ankle |                                        |
|---------------------|------------|-----------------------------|-------------|-----------------------------|-----------|-----------------------------|------------|-----------------------------|------------|-----------------------------|-------------|----------------------------------------|
| Swelling            | 0          | <input type="checkbox"/> NE | 0           | <input type="checkbox"/> NE | 0         | <input type="checkbox"/> NE | 0          | <input type="checkbox"/> NE | 0          | <input type="checkbox"/> NE | 0           | <input type="checkbox"/> NE            |
| Duration (swelling) | 0          | <input type="checkbox"/> NE | 0           | <input type="checkbox"/> NE | 0         | <input type="checkbox"/> NE | 0          | <input type="checkbox"/> NE | 0          | <input type="checkbox"/> NE | 0           | <input type="checkbox"/> NE            |
| Muscle Atrophy      | 1          | <input type="checkbox"/> NE | 1           | <input type="checkbox"/> NE | 1         | <input type="checkbox"/> NE | 1          | <input type="checkbox"/> NE | 1          | <input type="checkbox"/> NE | 1           | <input type="checkbox"/> NE            |
| Crepitus on motion  | 1          | <input type="checkbox"/> NE | 1           | <input type="checkbox"/> NE | 0         | <input type="checkbox"/> NE | 0          | <input type="checkbox"/> NE | 0          | <input type="checkbox"/> NE | 0           | <input type="checkbox"/> NE            |
| Flexion Loss        | 1          | <input type="checkbox"/> NE | 1           | <input type="checkbox"/> NE | 1         | <input type="checkbox"/> NE | 3          | <input type="checkbox"/> NE | 1          | <input type="checkbox"/> NE |             | <input checked="" type="checkbox"/> NE |
| Extension Loss      | 3          | <input type="checkbox"/> NE | 3           | <input type="checkbox"/> NE | 0         | <input type="checkbox"/> NE | 0          | <input type="checkbox"/> NE | 3          | <input type="checkbox"/> NE |             | <input checked="" type="checkbox"/> NE |
| Joint Pain          | 2          | <input type="checkbox"/> NE | 2           | <input type="checkbox"/> NE | 1         | <input type="checkbox"/> NE | 1          | <input type="checkbox"/> NE | 0          | <input type="checkbox"/> NE | 0           | <input type="checkbox"/> NE            |
| Strength            | 2          | <input type="checkbox"/> NE | 2           | <input type="checkbox"/> NE | 2         | <input type="checkbox"/> NE | 2          | <input type="checkbox"/> NE | 2          | <input type="checkbox"/> NE | 2           | <input checked="" type="checkbox"/> NE |
| Joint Total         | 10         |                             | 10          |                             | 5         |                             | 7          |                             | 7          |                             | 1           |                                        |

Sum of Joint Totals

+

40



NE = Non-Evaluable

3

Global Gait Score

2

(☐ NE included in Gait items)

HJHS Total Score

=

42

Po 14-ti denní RHC: zlepšen - oba lokty, kolena,  
I. kotník: Global skóre: 42  28. Chůze zůstala 2.

Hemophilia Joint Health Score 2.1 - Summary Score Sheet

|                     | Left Elbow |                             | Right Elbow |                             | Left Knee |                             | Right Knee |                             | Left Ankle |                             | Right Ankle |                                        |
|---------------------|------------|-----------------------------|-------------|-----------------------------|-----------|-----------------------------|------------|-----------------------------|------------|-----------------------------|-------------|----------------------------------------|
| Swelling            | 0          | <input type="checkbox"/> NE | 0           | <input type="checkbox"/> NE | 0         | <input type="checkbox"/> NE | 0          | <input type="checkbox"/> NE | 0          | <input type="checkbox"/> NE | 0           | <input type="checkbox"/> NE            |
| Duration (swelling) | 0          | <input type="checkbox"/> NE | 0           | <input type="checkbox"/> NE | 0         | <input type="checkbox"/> NE | 0          | <input type="checkbox"/> NE | 0          | <input type="checkbox"/> NE | 0           | <input type="checkbox"/> NE            |
| Muscle Atrophy      | 1          | <input type="checkbox"/> NE | 1           | <input type="checkbox"/> NE | 1         | <input type="checkbox"/> NE | 1          | <input type="checkbox"/> NE | 1          | <input type="checkbox"/> NE | 1           | <input type="checkbox"/> NE            |
| Crepitus on motion  | 1          | <input type="checkbox"/> NE | 1           | <input type="checkbox"/> NE | 0         | <input type="checkbox"/> NE | 0          | <input type="checkbox"/> NE | 0          | <input type="checkbox"/> NE | 0           | <input type="checkbox"/> NE            |
| Flexion Loss        | 1          | <input type="checkbox"/> NE | 1           | <input type="checkbox"/> NE | 1         | <input type="checkbox"/> NE | 2          | <input type="checkbox"/> NE | 0          | <input type="checkbox"/> NE |             | <input checked="" type="checkbox"/> NE |
| Extension Loss      | 2          | <input type="checkbox"/> NE | 2           | <input type="checkbox"/> NE | 0         | <input type="checkbox"/> NE | 0          | <input type="checkbox"/> NE | 2          | <input type="checkbox"/> NE |             | <input checked="" type="checkbox"/> NE |
| Joint Pain          | 1          | <input type="checkbox"/> NE | 1           | <input type="checkbox"/> NE | 0         | <input type="checkbox"/> NE | 0          | <input type="checkbox"/> NE | 0          | <input type="checkbox"/> NE | 0           | <input type="checkbox"/> NE            |
| Strength            | 1          | <input type="checkbox"/> NE | 1           | <input type="checkbox"/> NE | 1         | <input type="checkbox"/> NE | 1          | <input type="checkbox"/> NE | 1          | <input type="checkbox"/> NE |             | <input checked="" type="checkbox"/> NE |
| Joint Total         | 7          |                             | 7           |                             | 3         |                             | 4          |                             | 4          |                             | 1           |                                        |

Sum of Joint Totals

+

26

Global Gait Score

2

(☐ NE included in Gait items)

HJHS Total Score

=

28

NE = Non-Evaluable 3



# Léčba hemofilie v blízké budoucnosti

- Nové preparáty s prodlouženým účinkem

**3 preparáty FIX** - 3 - 5,8 x delší poločas

Udrží hladinu **FIX nad 1% 10 - 22 dní**

Při prevenci aplikace 1x za 1-3 týdny

**4 preparáty FVIII** - 1,4 - 1,7 x delší poločas

Při prevenci aplikace co 3-5 dní

- Genová terapie ??

nadějnější pro hemofiliky B



# Co čeká našeho hemofilika za 30 let ???



2015



# Děkujeme za spolupráci

- Ortopedickému oddělení FNO
- Klinice léčebné rehabilitace FNO

