

# Hemofilie

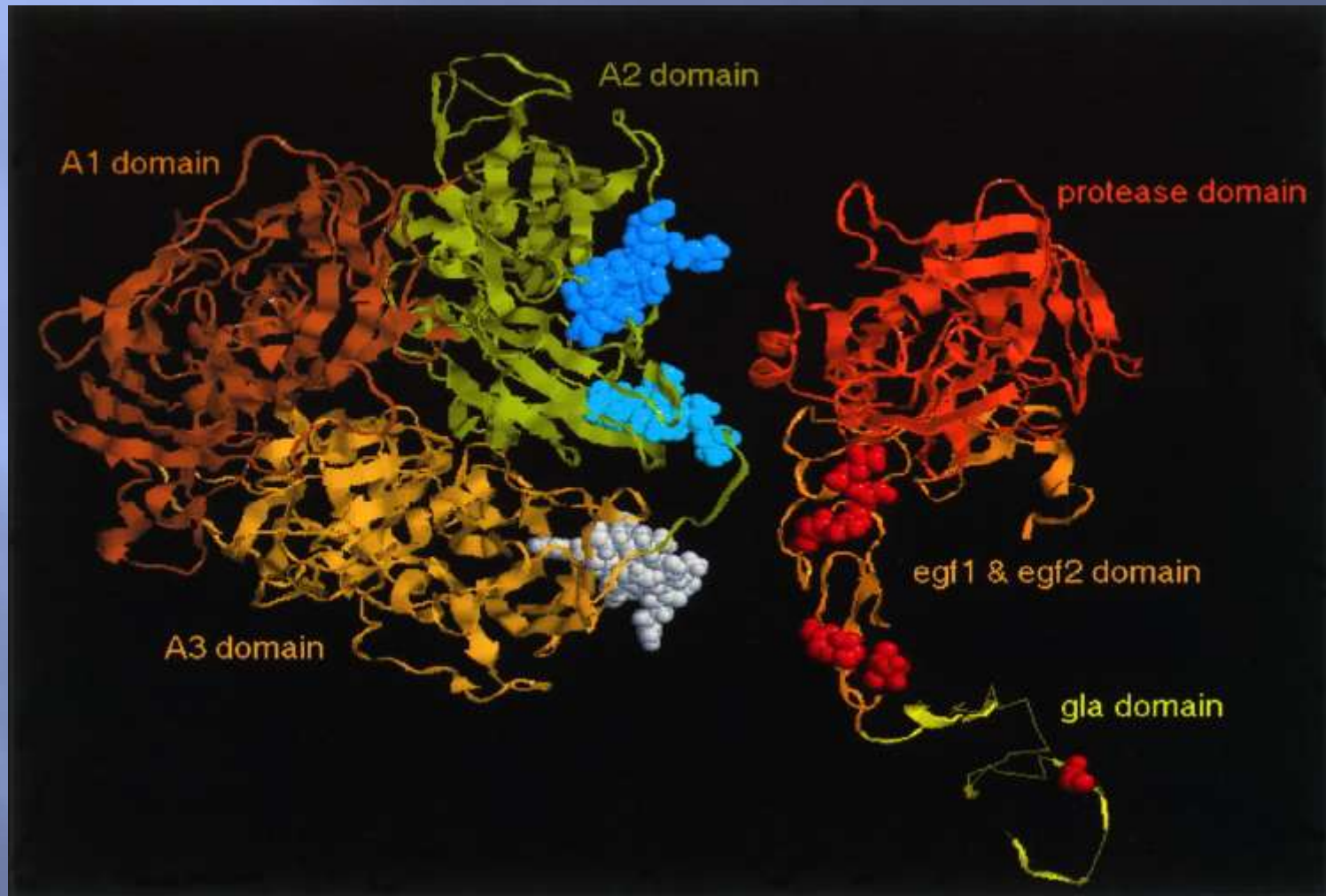
*Hluboká 2015*



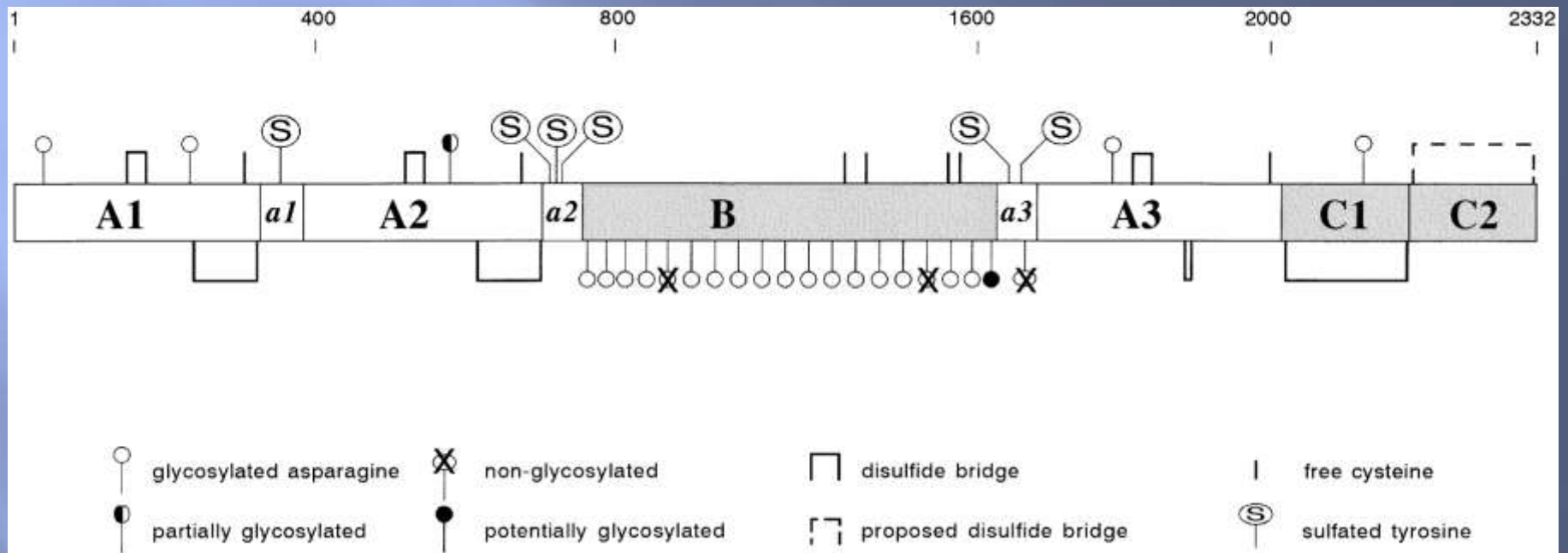
# Příčina choroby

- ▣ Hemofilie A – deficit faktoru VIII
- ▣ Hemofilie B – deficit faktoru IX
  
- ▣ Dědičnost vázaná na chromozom X
  - ▣  $X^hY$  - hemofilik
  - ▣  $X^hX^h$  - hemofilička
  - ▣  $X^hX$  - přenašečka

# Struktura faktorů



# Struktura faktoru VIII



# Léčba

## ▣ Substituční léčba

### ■ On demand

- ▣ Léčba jen při krvácení
- ▣ Vhodné hlavně pro starší hemofiliky s již existujícím kloubním postižením

### ■ Preventivní

- ▣ Pravidelná aplikace 3x týdně (u hemofilie B 2x týdně)
- ▣ Jasná volba pro těžké hemofiliky před rozvojem těžké artropatie

# Léčba

## ▣ Historický vývoj

- Burské oříšky apod.
- Substituční léčba
  - ▣ Čerstvě zmražená plazma
  - ▣ Kryoprecipitát – koncentrát faktoru VIII – „manufakturní“ výroba
  - ▣ Koncentráty průmyslově vyrobené od zdravých dárců
  - ▣ Koncentráty průmyslově vyrobené od zdravých dárců, protivirově ošetřené

# Léčba

## ▣ Současnost

- Rekombinantní faktor VIII – vyrobený bez potřeby použití dárcovské plazmy

## ▣ Blízká budoucnost

- Rekombinantní faktory s prodlouženým poločasem
  - ▣ U hemofilie A aplikace cca. 2x týdně
  - ▣ U hemofilie B aplikace cca. 1x týdně
  - ▣ S.c. (pod kůži) podávané faktory

## ▣ Vzdálená budoucnost

- U hemofilie B genová manipulace

# Současná praxe

- ▣ Hemofilik, který byl v dětství na profylaktické léčbě na ní zůstává
- ▣ Hemofilik s cílovým kloubem – target joint – vždy individuální domluva, často léčba on demand s dočasnou profylaxí dle aktuálního stavu
- ▣ Hemofilik po náhradě kloubu – vždy se snažíme přejít na profylaktickou léčbu



# Další vývoj

- ▣ Rekombinantní faktory s prodlouženým poločasem jistě usnadní profylaktickou léčbu
  - Budeme častěji doporučovat operace cílových kloubů s následnou profylaxí
  - I bez operací předpokládáme vyšší podíl hemofiliků na profylaktické léčbě
- ▣ Časový odhad za 2-3 roky

# Další opatření

- ▣ Životní styl
  - Přiměřená pohybová aktivita
    - ▣ Příliš vysoké zatížení zvyšuje riziko krvácení
    - ▣ Dobrá fyzická kondice chrání klouby
- ▣ Kvalitní rehabilitace
  - Dojde-li ke krvácení, snižuje negativní důsledky pro hybnost kloubu
  - Vyváženě utvářená svalovina chrání klouby

# Další opatření

- ▣ Doplnňkové léky
  - Napomáhají srážení krve, dočasně mírně zvyšují hladinu faktoru VIII, zmenšují otok – jen malý význam
  - Léky proti bolesti – pozor na návyk
- ▣ Operační zákroky
  - Kloubní náhrady
  - Krvavá synovectomie ....
- ▣ Radiační synovectomie

**Děkuji za pozornost**