

# Hemofilie u dětí, historie a současnost.

Seminář pro Jihočechy  
Hluboká nad Vltavou 11.4.2015

MUDr. Pavel Timr  
Dětské oddělení  
Nemocnice Č.Budějovice,a.s.

## Seminář pro Jihočechy



## Seminář pro Jihočechy



## Seminář pro Jihočechy





## Seminář pro Jihočechy



- rozvoj vědeckého poznání hemofilie  
způsobil dramatické změny  
v životě tří generací
- začátek 19.století:  
Johannes Schönlein  
začal používat termín hemofilie

- žádná možnost léčby  
Ještě na začátku 20.století v carské rodině  
stavění krvácení a tišení bolesti hypnózou
- 1930 úspěšný pokus s léčbou plnou krví
- 1936 Patek (Harvard University)  
nemoc ovlivňuje součást krevní plazmy  
= antihemofilický globulin

- 1947 objeven deficit F VIII
- 50.léta v léčbě používána plasma
- 1964 Judith Poolová  
izolovala koncentrovaný faktor VIII  
kryoprecipitát pro průmyslovou výrobu  
podstatně menší objem proti plazmě





**Judith Graham Pool (1919-1975)**

Judith Pool was born in New York, NY, in 1919. She received her M.A. in 1944 from the University of Chicago.

- 70. léta Československo  
transfuzní oddělení – tzv. kryoprotein
- 70. léta Švédsko  
zahajuje pravidelnou substituci - profylaxi  
lyofilizovaný koncentrát faktorů (FVIII+vWF)
- 80. léta Československo  
stále používá kryoprotein

- 80.léta západní Evropa a USA  
koncentráty nebyly protivirově ošetřené  
přenosu virů hepatitidy typu B, C, HIV  
tragická epidemie nemoci AIDS
- proto vznikla přísná kritéria při výrobě  
přípravků z lidské plazmy  
protivirové ošetření koncentrátů

- akcelerace genetického inženýrství  
1985 klonovány geny pro FVIII a FIX
- tkáňové kultury savčích buněk s genem  
pro syntézu koagulačního faktoru
- koncentrát rekombinantního FVIII  
1989 první klinické použití ve světě  
(2005 v České republice)

- přelomová 90.léta  
vysoce čištěné plazmatické koncentráty  
jsou dostupné v celé Evropě
- Československo  
končí éra nedostupnosti účinné léčby  
většina těžkých hemofiliků má významně  
postižený pohybový aparát





## Stalo se minulostí:

- transfuze kryoproteinu  
jen při významném krvácení  
riziko přenosu infekce  
velké objemy při vyšších dávkách  
malá účinnost – trvající bolest
- nevhodné jehly pro žilní přístup
- často dlouhodobá hospitalizace mezi ostatními pacienty
- kvalita života velmi zhoršená

# Konstantinovy Lázně - rehabilitace



# rehabilitace



## Pozitivní změny v ČR od 90. let

- vysoce čištěné plazmatické koncentráty jsou dostupné
- léčba hemofilie ambulantní formou
- profylaktická substituce FVIII a FIX
- domácí léčba
- změna kvality života
- zlepšení diagnostiky hemofilie

## Pozitivní změny v ČR od 90. let

- 1993 Český svaz hemofiliků.
- 1994 začínají letní tábory pro hemofiliky
- 2001 Hemojunior
- 2006 doporučení podávat dříve neléčeným pacientům pouze rekombinantní přípravky  
postupný přechod k rFVIII
- 2009 Český národní hemofilický program  
budována centra péče o nemocné s poruchami krevního srážení

## Cíl léčby :

- snížit počet spontánních krvácení do velkých kloubů a tak zabránit nevratnému poškození kloubní chrupavky
- chránit před závažným krvácením



## Dva základní režimy:

- „on demand“ (podle potřeby)  
je spíše využíváno v dospělosti
- „profylaxe“ u střední a těžké formy hemofilie  
v dětském věku (aplikace 2-3x/týden)  
2x vyšší spotřeba F VIII

- Primární profylaxe

zahájena před vznikem poškození kloubů  
před 2 rokem věku, po prvním krvácení do kloubu

- Sekundární profylaxe

zahájena až po objevení se kloubního poškození  
a/nebo po závažných krváceních

- Terciální profylaxe v dospělosti

- Primární profylaxe sníží riziko poškození kloubu až o 83 %
- děti na profylaxi krváceli méně, než děti léčené “on-demand” 4 versus 12 krvácení/rok
- děti bez profylaxe byly rodiči nadměrně ochraňovány a omezovány v aktivitách

## Vznik inhibitoru

- Nežádoucí odpověď imunitního systému na substituci koagulačního faktoru.
- Především u těžkých forem hemofilie.
- Doporučeno zahájení profylaktické léčby v raném věku nízkými dávkami FVIII, postupné zvyšování.
- Očkování – imunitní stimulace.

## Výhody domácí léčby:

- léčba je včas dostupná, zabraňuje rozvoji krvácení
- větší nezávislost na zdravotnickém zařízení, nižší absence ve škole
- vede k samostatnosti
- umožňuje profylaxi, rodiče jsou klidnější při pohybových aktivitách svých dětí

- Letní tábory
- pobyty s důrazem na nácvik autoaplikace, rehabilitaci, edukaci
- děti 6-17 let
- přátelské vztahy napříč republikou  
„náležitost ke skupině“
- sport - přijímán pozitivně, není zakazován, nácvik motorické dovednosti,
- respektování hranic a možností základní diagnózy











## Výhled do blízké budoucnosti: rFVIII/rFIX s prodlouženým účinkem

Hemofilii v současné době neumíme zcela vyléčit.  
Současná léčba však dokáže vyrovnat kvalitu života  
hemofilika s kvalitou života zdravého jedince.

Děkuji za Vaši pozornost.