

# 0 hemofilii



U hemofilie – známé i jako krvácivost – se jeden z faktorů srážlivosti vyskytuje pouze v příliš malém množství nebo chybí úplně. V důsledku toho probíhá srážení krve neúplně – u pacientů s hemofilií může následně dojít ke krvácení, zejména v kloubech. Častá krvácení mohou způsobit poškození kloubů až po tělesné postižení a výrazně tak omezit kvalitu života.

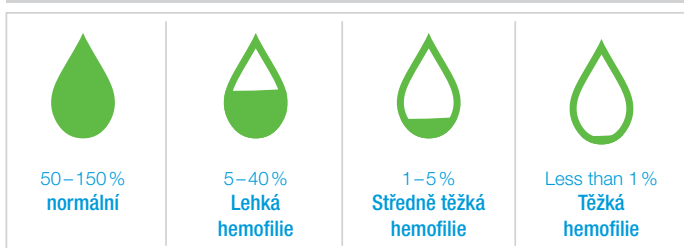
Existují různé formy hemofilie. U nejčastěji se vyskytující formy, hemofilie A, se faktor srážlivosti VIII (FVIII) vyskytuje v příliš malé

míře. U vzácně se vyskytující hemofilie B je to faktor srážlivosti IX. Účinky jsou však stejné.

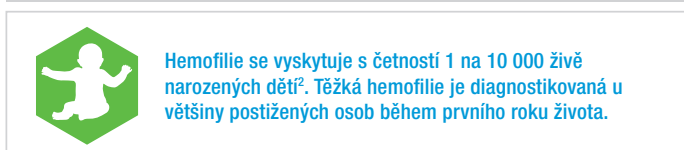
Hemofilie je geneticky podmíněné onemocnění, které se přenáší chromozómem X a proto se vyskytuje především u mužů. U žen, které nosí chybný gen FVIII nebo IX, se typická krvácení neprojevují jako u postižených mužů, protože ženy mají druhý chromozóm X a proto druhý gen FVIII nebo IX. Ženy s chybným genem FVIII nebo IX mohou onemocnění přenést na své děti a nazývají se proto přenašečkami.

Je-li matka přenašečkou a otec je zdravý, každý syn onemocní hemofilií s padesátiprocentní pravděpodobností a každá dcera se stane s padesátiprocentní pravděpodobností přenašečkou.<sup>1</sup>

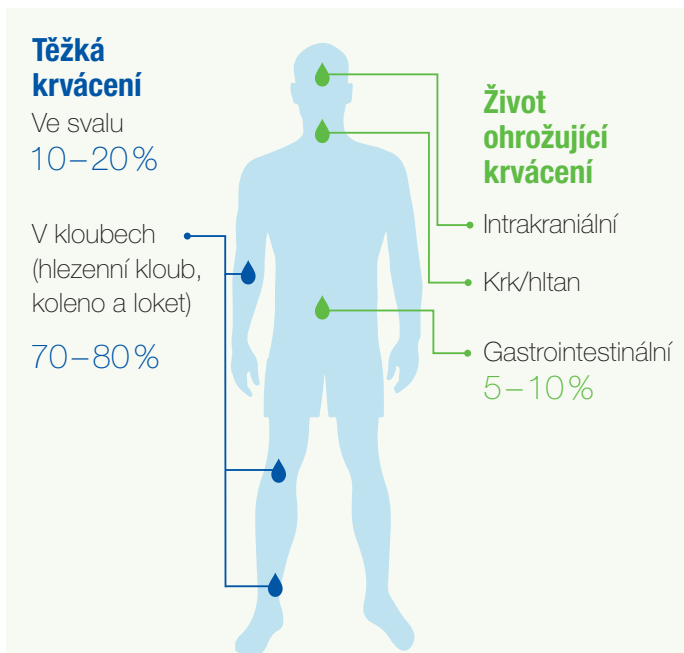
## Procentuální zachování aktivity faktoru VIII nebo IX v krvi<sup>2</sup>



## Četnost výskytu hemofilie<sup>2</sup>



## Kde se krvácení vyskytují nejčastěji<sup>2</sup>



**Cílový kloub** je kloub, ve kterém se během 6 po sobě následujících měsíců vyskytla 3 nebo více spontánních krvácení.

## Hemofilie z celosvětového hlediska<sup>2</sup>

Přibližný počet lidí s diagnostikovanou hemofilií na celém světě:

**400 000**



## Varianty léčby

Léčbou hemofilie je „substituční terapie“. Při tomto způsobu se pacientům přivádí do krve chybějící faktor srážlivosti. Faktor srážlivosti se získává buď z lidské plazmy, nebo se vyrábí prostřednictvím rekombinačních technologií.<sup>3</sup>



### Profylaxe

Tato terapie se skládá z pravidelné injekce faktoru VIII nebo IX s cílem předejít krvácením.



### Terapie podle potřeby

U této terapie se léčí jen akutní událost krvácení za účelem zastavení krvácení tak rychle, jak je to jen možné.

Prostřednictvím včasné a pravidelné profylaxe s rekombinačním faktorem VIII u hemofilie A se u dětí ve věku do šesti let snížilo riziko poškození kloubů ve srovnání s terapií podle potřeby o 84 %.<sup>4</sup>



Razítko ordinace/kliniky



Číslo telefonu pro nouzové situace



Další užitečné informace ohledně hemofilie najdete také na webové stránce Světové federace hemofilie (World Federation of Hemophilia, WFH).

<http://www.wfh.org>

<sup>1</sup> „What Causes Hemophilia?“ (Co způsobuje hemofilie?) NIH, National Heart, Lung, and Blood Institute, červenec 2013, získané 24. října 2014 z <http://www.nhlbi.nih.gov/health/health-topics/topics/hemophilia/causes.html>.

<sup>2</sup> Srivastava, Dr. Alok. a další. *Guidelines for the Management of Hemophilia (Zásady zvládání hemofilie)*. 2. vydání, Montreal: Blackwell, 2012.

<sup>3</sup> Lee, Christine A., Erik E. Berntorp and W. Keith Holte, vydavatelé, *Textbook of Hemophilia (Učebnice hemofilie)*. 2. vydání, Blackwell 2010.

<sup>4</sup> Manco-Hohnson, Marilyn J. a další „Prophylaxis versus Episodic Treatment to Prevent Joint Disease in Boys with Severe Hemophilia.“ (Profylaxe proti občasně léčbě s cílem zabránění společného onemocnění u chlapců s těžkou hemofilií) *The New England Journal of Medicine* (2007). Získané 24. října 2014 z <http://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa067659>.