

# Hemofilie

**Hemofilie** je onemocnění s gonozomálně recesivní dědičností projevující se poruchou srážlivosti krve. Podstatou choroby je buď žádná nebo nedostatečná tvorba koagulačních faktorů VIII, IX nebo XI.

Geny pro srážlivé faktory VIII a IX jsou vázány na pohlavním chromosomu X. Porucha se vyskytuje majoritně u mužského pohlaví, muži (karyotyp 46,XY) jsou hemizygoti. Ženy (karyotyp 46,XX) – heterozygotky jsou nosičkami, nemoc se u nich projevuje jen zřídka (vliv lyonizace). Nemoc se samozřejmě projevuje u recesivních homozygotek.

## Typy hemofilie

Rozlišujeme dvě základní formy hemofilie. Dědičnost a projevy obou typů jsou stejné. Existuje i třetí typ hemofilie s autozomální dědičností.

- **Hemofilie A** (OMIM (<https://www.omim.org/>) 306700 (<https://omim.org/entry/306700>)) – příčinou je nedostatek koagulačního **faktoru VIII** nebo snížení jeho funkční aktivity pod 10 %. K tomu může dojít např. v důsledku mutací v genu pro F8C (lokalizace Xq28). Mutace zahrnuje delecí, inverzi, inserci nebo bodovou mutaci. Výskyt: 1 / 10 000 chlapců.
- **Hemofilie B** (OMIM (<https://www.omim.org/>) 306900 (<https://omim.org/entry/306900>)) – jedná se o nedostatek nebo snížení funkční aktivity koagulačního **faktoru IX**, který je dán mutací genu F9 (lokalizace Xq27.1-q27.2). Výskyt: 1 / 70 000 chlapců.
- **Hemofilie C** (OMIM (<https://www.omim.org/>) 612416 (<https://omim.org/entry/612416>)) – způsobena deficitem koagulačního **faktoru XI** (gen F11, lokalizace 4q35). Dědičnost je autozomálně recesivní.

## Projevy nemoci

- spontánní krvácení (př. epistaxe)
- krvácení po drobných traumatech (vznik ekchymóz, hematomů)
- krvácení většinou neustává po kompresi
- krvácení do kloubů = hemartróza (klouby deformovány, krev dráždí synovii \* přestavby; dlaždicový vzhled)
- krvácení do GIT (projev melény), URO (hematurie)

## Léčba

Základem léčby hemofilie je injekční aplikace koncentráту srážecího faktoru, který v krvi osob s hemofilií chybí. U každého pacienta je léčba individuální v závislosti na závažnosti onemocnění a aktuální hladině srážecího faktoru v krvi. Injekční aplikaci je možné provádět v domácím prostředí.

U dětí s těžkou formou hemofilie se přistupuje k profylaktické léčbě, kdy si pacient s hemofilií pravidelně aplikuje určité množství srážecího faktoru i v době, kdy nejsou patrné žádné známky krvácení. Profylaktická léčba pomáhá zamezit spontánnímu krvácení a chrání tak především před trvalým poškozením kloubů. Srážecí faktor se většinou aplikuje 2x až 3x týdně.

U osob s hemofilií, které si pravidelně srážecí faktor neaplikují, může dojít ke spontánnímu krvácení (krvácivé epizodě). To se nejčastěji projevuje silnou bolestí postiženého kloubu. Pak je důležité co nejdříve aplikovat dávku srážecího faktoru, aby se předešlo trvalému poškození kloubu. Proto je důležité mít doma koncentrát srážecího faktoru. Léčba krvácivé epizody dále pokračuje ve spolupráci s hematologickým centrem pod vedením specializovaného lékaře.

*Výpočet dávky:* 1 jednotka/kg zvýší fVIII o 2% a fIX o 1%

Jako podpurná terapie se užívají *antifibrinolytika* (při krvácení z dutiny ústní), dále je užíván *desmopressin*.

## Odkazy



## Související články

- Poruchy hemostázy: Dědičné koagulopatie • Získané koagulopatie • Krvácivé stavy (pediatrie) • Hemoragické diatézy (patologie)
- Hemostáza • Hemokoagulace • Vyšetření krevní srážlivosti • Vyšetření krvácivosti
- X-vázaná dědičnost

## Externí odkazy

- <http://www.hemofilici.cz/cs/o-hemofilii>
- <https://www.hemofilie.cz/> – stránky pro veřejnost i osoby s hemofilií

## Použitá literatura

- INDRÁK, Karel, et al. *Hematologie : VII. Vnitřní lékařství*. 1. vydání. 2006. ISBN 80-7254-868-9.