



HEMO - PHILIA

Hemofilie A a B

- gonozomálně recesivně dědičné (XR)
onemocnění projevující se
poruchou srážlivosti krve
- podstatou choroby buď žádná nebo
nedostatečná tvorba koagulačních faktorů VIII,
IX

Klinické projevy

- spontánním krvácení
- porucha zástavy krvácení po poranění
- častý vznik krevních podlitin po působení minimálního násilí.
- krvácení z nosu, do kůže a kloubů způsobuje jejich otoky a bolestivost

HEMOPHILIA

(Inherited Blood Disorder
Factor VIII, Classic, or Type A)

- No Cure

- Avoid Injury &
Meds That Promote
Bleeding

- Good Nutrition

- Good Dental
Hygiene

- IV Administration
Of Deficient
Clotting
Factor

Intracranial Hemorrhage

Prolonged Nosebleeds

Bruises Easily

Warm, Painful, Swollen Joints
With ↓ Movement

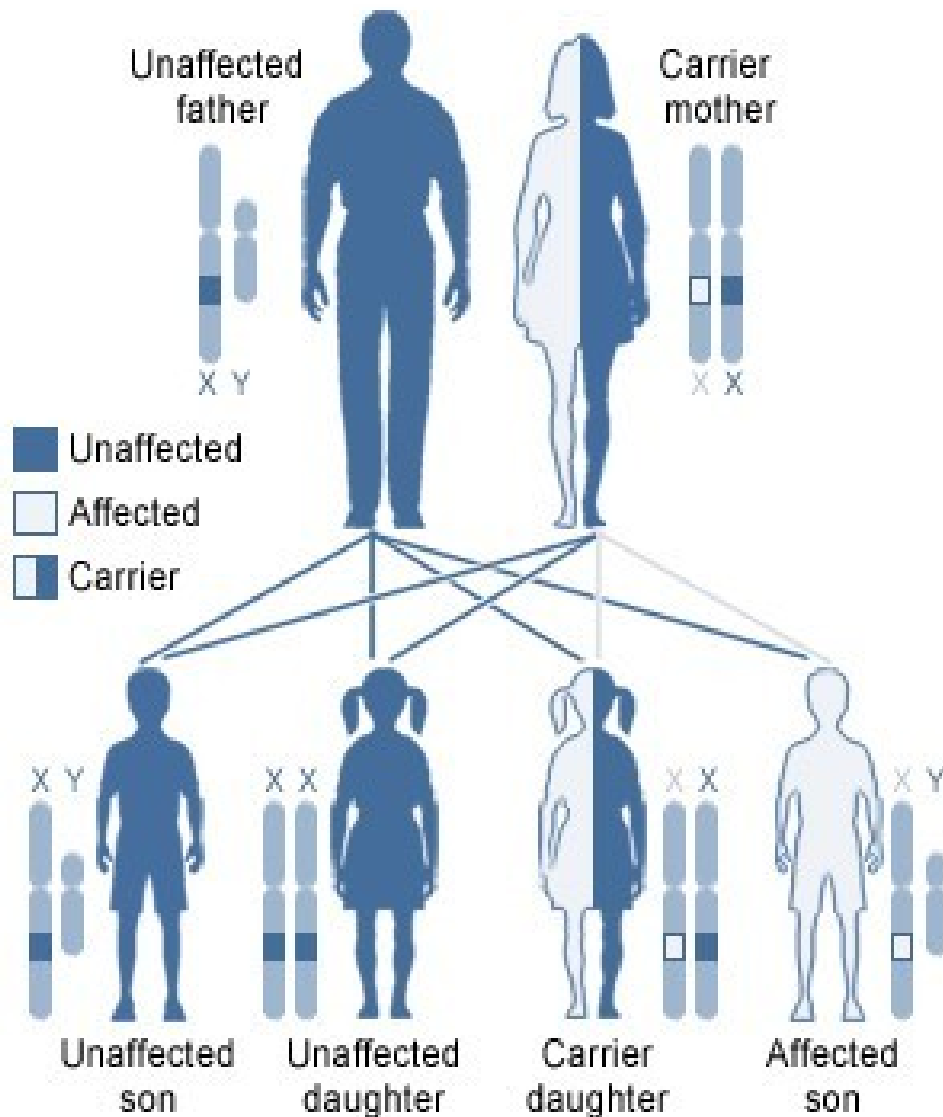
GI Hemorrhage



Genetický základ

- Gonozomálně recesivní / X vázané
- Hemofilie A: nedostatek VIII (např. gen pro F8C - lokalizace Xq28) prevalence: 1: 5 000 mužů, prevalence u žen-
přenašeček = 0,04% (1/2500)
- Hemofilie B: nedostatek IX (gen F9 - lokalizace Xq27.1-q27.2) prevalence: 1: 30 000 mužů, prevalence u žen-
přenašeček = 0,006% (1/17000)

X-linked recessive, carrier mother



U.S. National Library of Medicine

Matka přenašečka
+
otec zdravý

→ 50% **riziko**, že bude syn nemocný

→ dcera bude v případě 46XX zdráva ve 100%, ale je 50% **riziko** že bude přenašečkou

→ dcera 45X má 50% **riziko**, že bude nemocná

Genetické vyšetření

- Genetické poradenství
- Genealogický rozbor rodiny
- Stanovení přenašečství u žen
- DNA testování – zjištění kauzální mutace v rodině
- Prenatální diagnostika hemofilie – DNA dg. z biol. materiálu plodu
 - Odběr choriových klků – mezi 10. a 13. týdnem
 - Amniocentéza – mezi 16. a 20. týdnem
 - Preimplantační diagnostika

Genetické vyšetření

- **Vazebná analýza**
- **Mutační analýza**
- **Kauzální mutace**
 - Inverse intronu 22 (hemofilie A)
 - Inverse intronu 1 (hemofilie A)

jiné mutace: sekvenace celékódující oblasti genu

Možnosti léčby

- Prevence traumat – úprava životního stylu od dětství
- Sledování na hematologii
- injekční aplikace koncentrátu chybějícího srážecího faktoru – dle potřeby, dle závažnosti hemoci
- Individuální dávkovací režim závislý na hladině deficientního faktoru a typu krvácení
- při krvácení do GIT a při extrakci zubů se doporučuje podání antifibrinolytik
- Prevence před očekávaným krvácením (operace...)



Etické a právní aspekty genetického vyšetření

- umělé ukončení těhotenství:
 - svědčí-li pro umělé přerušování těhotenství genetické důvody, lze uměle přerušit těhotenství nejpozději do 24. týdne gravidity
 - když rodina čeká potomka, u kterého prenat. dg. potvrdí Hem A nebo B a neuvažuje o ukončení gravidity **budeme doporučovat konzultaci se speciality, kteří budou po narození dítě léčit**, nejméně traumatický způsob porodu (prevence intrakraniálního krvácení), **porod na pracovišti s možností intenzivní péče o matku a novorozence, s dostupnou hematologickou a transfusní službou, k dispozici musí být preparát pro případné podání dávky chybějícího faktoru při porodu...**
 - Pozn RG

- 
- Tomáš Jůza
 - Jiří Kesler
 - Jan Kočica
 - Radka Kadlčíková
 - Marta Juřeníková
 - Eva Kantorová

5.5. 2015