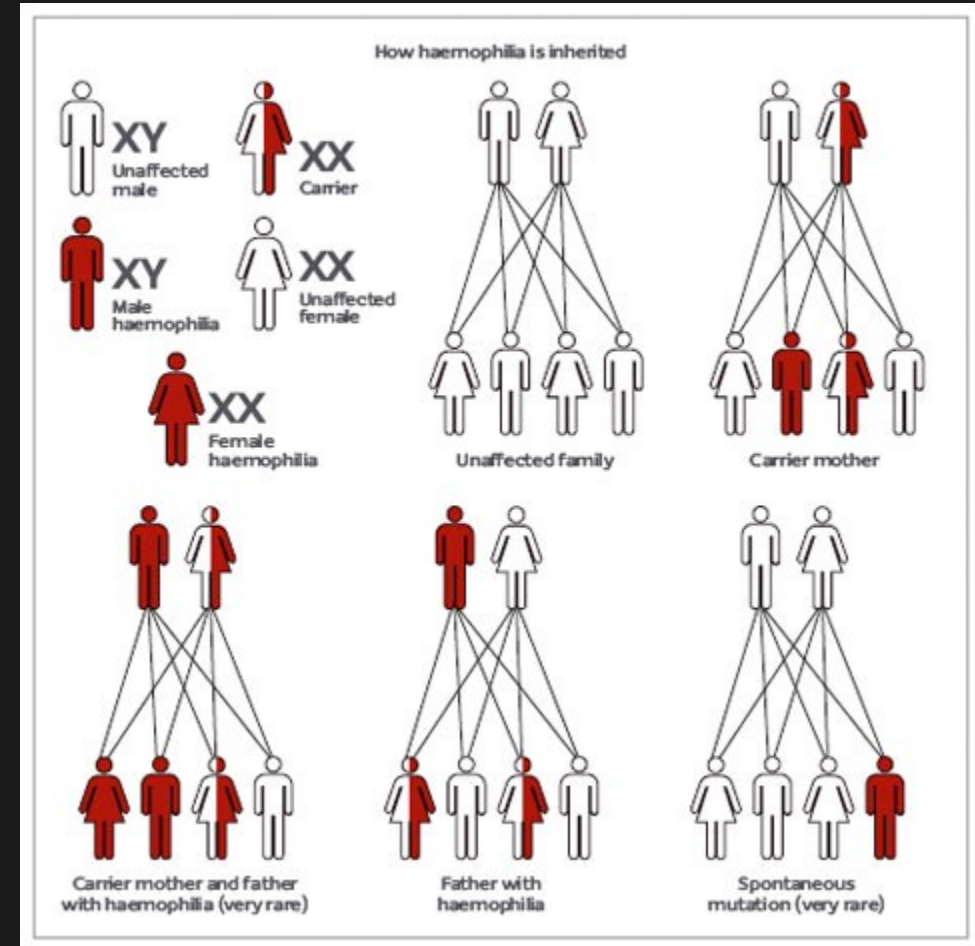




Hemofilie typu A

Dědičnost, projevy

- Nedostatek koagulačního faktoru VIII
- Gonozomální recesivní dědičnost: lokace Xq28, gen F8
- Geny pro koagul.faktor VIII vázané na pohlavní chromozom X → projev u mužů (karyotyp 46, XY), ženy přenašečky (karyotyp 46, XX)
- Krvácení do kloubů (kolenní, loketní, kotníky), svalů, NS, DS, GIT
- Laboratorní diagnostika: kompletní krevní obraz, PT (protrombin time), aPTT (activated partial tromboplastin time) → očekávané hodnoty: hematokrit normální/nízký, počet destiček normální, PT normální, aPTT signifikantně prodloužený u těžké formy
- Zobrazovací diagnostika: MRI, tomografie

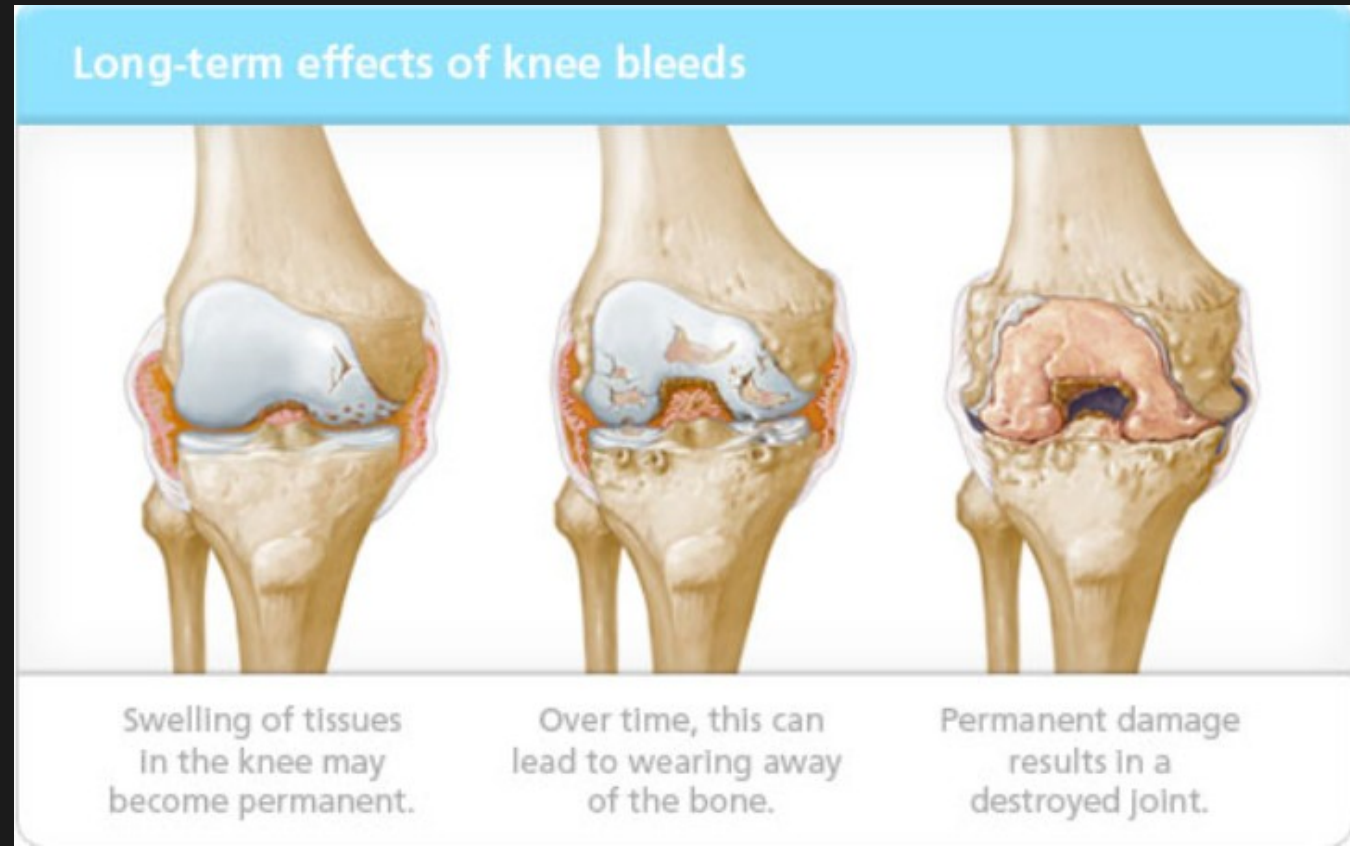


Rozdělení

- Lehká hemofilie: 5 - 40% koncentrace faktoru VIII – delší krvácivost po zákrocích, ne spontánní krvácení
- Středně těžká hemofilie: 1 - 5% koncentrace faktoru VIII – krvácivost při drobných poraněních, může i spontánní
- Těžká hemofilie: < 1% koncentrace faktoru VIII – spontánní krvácení (klouby)
- Další dělení při nedostatku FVIII:
- Typ 1 VWD (von Willebrand disease), typ 2A a 2B VWD, typ 2M VWD, typ 2N VWD, typ 3 VWD – liší se stupněm nedostatečné funkce VWD faktoru a faktoru VIII
- Von Willebrandův faktor: FVIII je na něj vázán – tato vazba ho chrání před degradací v plazmě

Léčba

- Nahradit chybějící srážlivý faktor
- 1. léčba „on demand“ – aplikace po výskytu krvácení
- 2. profylaktická terapie – preventivní podávání, zejména v dětském věku při těžké formě, cílem zabránění těžkých a deformativních poškození kloubů
- 3. genová terapie (budoucnost?)
- Koncentráty FVIII (i.v. infuze), imunosupresiva, rituximab, DDAVP (1-deamino-8-D-arginine vasopressin), aminokapronová kyselina



Zdroje

- <https://emedicine.medscape.com/article/779322-overview>
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1404/>
- <https://omim.org/entry/306700>
- <https://www.hemophilia.org/Bleeding-Disorders/Types-of-Bleeding-Disorders/Hemophilia-A>