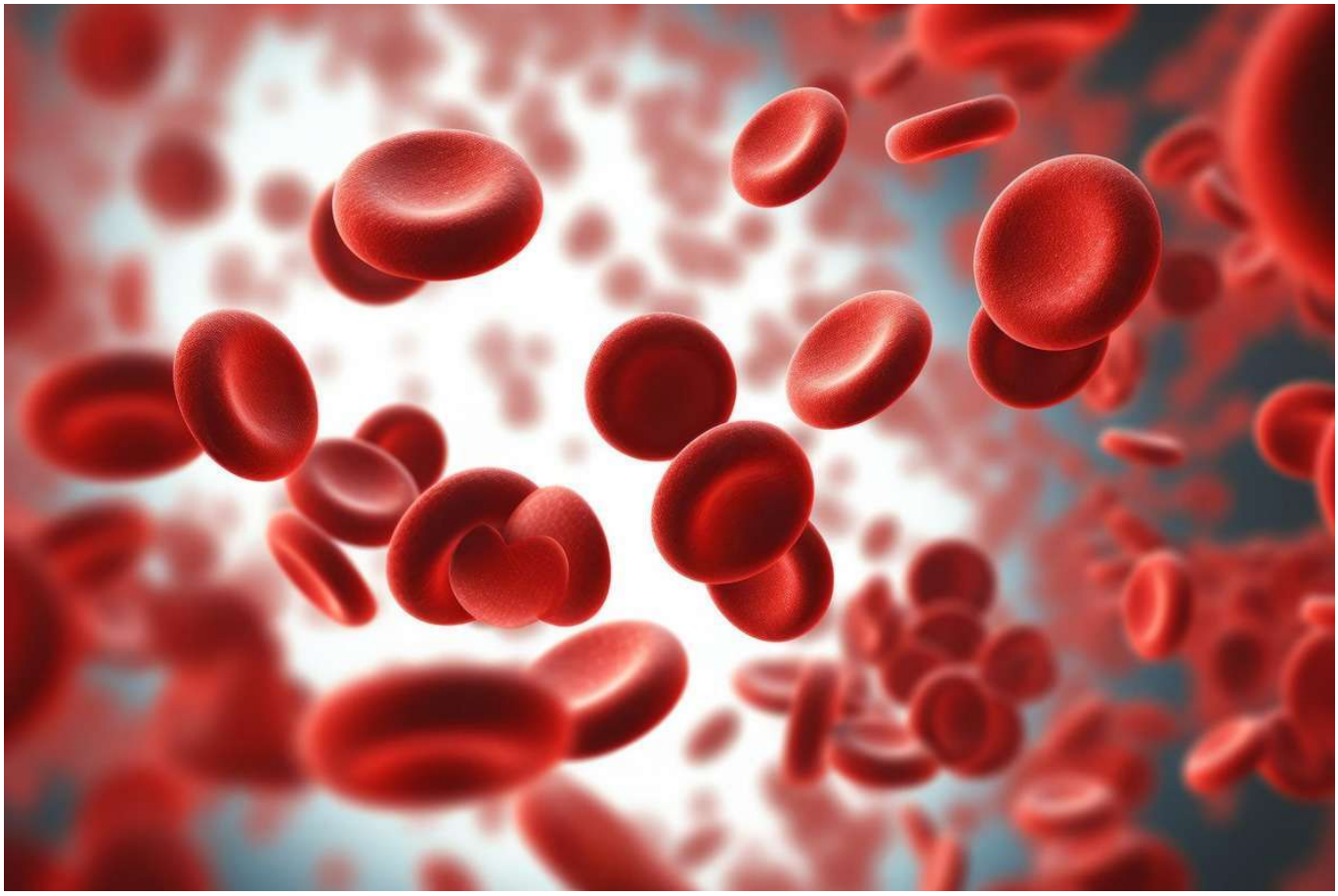
Liečba hemofílie a vplyv doplnkov výživy na ochorenie

Zverejnené: 9. januára 2024 | Autor: Mgr. Hana Neuschlová



Hemofília je zriedkavé genetické ochorenie, ktoré ovplyvňuje schopnosť krvi správne sa zrážať. Tento stav je primárne spôsobený nedostatkom určitých faktorov zrážanlivosti krvi (proteíny nevyhnutné pre proces koagulácie, ktorý zastavuje krvácanie pri poranení cievy). Hemofília postihuje predovšetkým mužov, pretože je zvyčajne spojená s mutovaným génom na chromozóme X.

Typy hemofílie

Poznáme dva hlavné typy hemofílie:

1. Hemofília A: tiež známa ako „klasická“ hemofília, tento typ je spôsobený nedostatkom faktora zrážanlivosti VIII.
2. Hemofília B: tento typ je spôsobený nedostatkom faktora zrážanlivosti IX.

Závažnosť hemofílie sa líši v závislosti od množstva koagulačného faktora prítomného v krvi. Ťažké prípady majú veľmi nízke hladiny koagulačného faktora, zatiaľ čo mierne prípady majú vyššie hladiny.

Príznaky

Príznaky hemofílie sa môžu líšiť v závislosti od závažnosti stavu. Existujú 3 hlavné úrovne závažnosti: mierna, stredná a ťažká. Tu sú bežné príznaky spojené s hemofíliou.

- Ľahká tvorba modrín: pacienti s hemofíliou majú predispozíciu pre ľahký vznik modrín. Modriny sa u nich môžu vyskytnúť aj z drobných poranení.
- Nadmerné krvácanie: charakteristickým príznakom hemofílie je dlhodobé krvácanie po úraze alebo operácii. Toto krvácanie môže byť ťažké regulovať a môže vyžadovať lekársky zásah.
- Spontánne krvácanie: v závažných prípadoch môže dôjsť k spontánnemu krvácaniu bez zjavnej príčiny. To môže viesť ku krvácaniu do kĺbov, svalov a iných tkanív.
- Bolesť a opuch kĺbov a svalov: krvácanie do kĺbov a svalov je častou komplikáciou hemofílie. To môže mať za následok bolesť kĺbov, opuch a obmedzený rozsah ich pohybu. Opakované krvácanie do toho istého kĺbu môže viesť ku chronickému poškodeniu kĺbov a k artritíde.
- Krvácanie z nosa: pacienti s hemofíliou môžu pociťovať časté alebo dlhodobé krvácanie z nosa.
- Nadmerné krvácanie po stomatologických zákrokoch.
- Krv v moči alebo stolici: krvácanie sa môže vyskytnúť aj vnútorne, čo má za následok krv v moči alebo stolici.
- Krvácanie do mozgu (v závažných prípadoch): v závažných prípadoch hemofílie môže dôjsť ku krvácaniu do mozgu, ktoré môže byť život ohrozujúce. Príznaky môžu zahŕňať silnú bolesť hlavy, krku, vracanie a zmeny duševného stavu.

Príčiny

Hemofília je spôsobená genetickými mutáciami, ktoré ovplyvňujú tvorbu alebo funkciu určitých faktorov zrážanlivosti krvi. Tieto mutácie sa zvyčajne dedia od rodičov pacienta. Porucha je spojená s chromozómom X, čo znamená, že postihuje predovšetkým mužov.

Aj keď je hemofília genetická porucha, nie vždy sa prejaví v ranom detstve. Niektorí pacienti môžu byť diagnostikovaní až neskôr v detstve alebo dokonca v dospelosti, v závislosti od závažnosti ich symptómov.

Diagnostika

Diagnostika hemofílie zahŕňa kombináciu klinického hodnotenia, anamnézy a laboratórnych testov. Ak existuje podozrenie na hemofíliu, lekár, často hematológ (lekár, ktorý sa špecializuje na ochorenia krvi), vykoná rôzne testy na potvrdenie diagnózy a určenie závažnosti stavu. Tu sú kľúčové diagnostické kroky pre hemofíliu:

- Anamnéza a fyzikálne vyšetrenie: lekár zhromaždí informácie o anamnéze pacienta vrátane akejkoľvek rodinnej anamnézy porúch krvácania. Vykonajú sa tiež fyzikálne vyšetrenie na posúdenie príznakov krvácania, ako sú modriny, opuch kĺbov alebo iné príznaky súvisiace s krvácaním.
- Testy zrážanlivosti krvi: primárne diagnostické testy na hemofíliu zahŕňajú meranie hladín faktorov zrážanlivosti v krvi. Dva hlavné typy koagulačných faktorov spojených s hemofíliou sú faktor VIII (pre hemofíliu A) a faktor IX (pre hemofíliu B). Bežne sa používajú tieto testy:
    - Aktivovaný parciálny tromboplastínový čas (aPTT): tento test meria čas potrebný na zrážanie krvi. Predĺžené výsledky aPTT môžu naznačovať nedostatok faktora zrážanlivosti, čo môže naznačovať

hemofíliu.
    - Testy koagulačných faktorov: tieto testy merajú hladiny špecifických faktorov zrážanlivosti (VIII alebo IX) v krvi. Nízke hladiny príslušného faktora naznačujú prítomnosť hemofílie.
    - Test času krvácania: tento test hodnotí čas, ktorý potrebuje malý kožný rez na zastavenie krvácania. Aj keď to bol bežný test na poruchy krvácania, dnes sa používa menej často kvôli jeho variabilite a obmedzenej diagnostickej hodnote.
    - Genetické testovanie: genetické testovanie môže potvrdiť prítomnosť špecifických mutácií v génoch zodpovedných za produkciu faktorov zrážanlivosti. Toto testovanie môže pomôcť určiť typ hemofílie (A alebo B) a poskytnúť informácie o vzorci genetickej dedičnosti.
    - Testovanie von Willebrandovho faktora: niekedy môže mať von Willebrandova choroba, iná porucha krvácania, podobné príznaky ako mierna hemofília. Testovanie von Willebrandovho faktora môže pomôcť rozlíšiť tieto stavy.

Liečba

Liečba hemofílie je zameraná na prevenciu a zvládnutie epizód krvácania a ich potenciálnych komplikácií. Primárne sa zameriava na nahradenie nedostatočného faktora zrážanlivosti prostredníctvom lekárskych zásahov. Špecifický prístup k liečbe sa môže líšiť v závislosti od závažnosti hemofílie, typu krvácania a individuálnych potrieb pacienta.

Medzi hlavné stratégie liečby hemofílie patria:

- Náhradná terapia koagulačného faktora: toto je základný prvok liečby hemofílie. Zahŕňa infúziu chýbajúceho faktora zrážanlivosti (faktor VIII pre hemofíliu A alebo faktor IX pre hemofíliu B) do krvného obehu pacienta. Tieto infúzie faktorov pomáhajú správne zrážať krv a kontrolovať krvácanie. Frekvencia infúzií závisí od závažnosti stavu a špecifického liečebného plánu. Nahradenie faktorov sa môže vykonať na požiadanie (pri epizódach krvácania) alebo ako profylaxia (pravidelne plánované infúzie na prevenciu krvácania).
- Profylaktická liečba: profylaxia zahŕňa pravidelné infúzie faktora zrážanlivosti, aby sa zabránilo krvácaniu. Tento prístup sa často odporúča pre jedincov s ťažkou hemofíliou, pretože pomáha udržiavať vyššie a stabilnejšie hladiny koagulačných faktorov v krvi, čím sa znižuje riziko spontánneho krvácania do kĺbov alebo svalov.
- Rekombinantné faktory zrážanlivosti: faktory zrážanlivosti používané pri liečbe môžu byť odvodené z ľudskej plazmy alebo vyrobené pomocou technológie rekombinantnej DNA. Rekombinantné faktory sa považujú za bezpečnejšie, pretože eliminujú riziko prenosu infekcií prenášaných krvou.
- Hemostatické látky: okrem náhrady koagulačného faktora sa môžu použiť hemostatické látky, ako je desmopresín pre jedincov s miernou hemofíliou A alebo von Willebrandovou chorobou. Tieto činidlá môžu stimulovať uvoľňovanie uloženého faktora zrážanlivosti zo stien krvných ciev a dočasne zvýšiť zrážanlivosť.
- Liečba bolesti: pre jednotlivcov, ktorí pociťujú bolesť v dôsledku krvácania do kĺbov alebo svalov, sa môžu odporučiť analgetiká a nesteroidné protizápalové lieky. (Pozor, niektoré lieky proti bolesti môžu zvýšiť riziko krvácania, napr. ibuprofén, kyselina acetylsalicylová alebo naproxén).
- Génová terapia: v súčasnosti prebieha výskum génovej terapie, ktorej cieľom je upraviť genetické mutácie zodpovedné za hemofíliu. Génová terapia má potenciál poskytnúť trvalejšie riešenie tým, že umožní telu produkovať vlastný faktor zrážanlivosti.

Záver

Symptómy hemofílie sa môžu u pacientov líšiť a môžu byť ovplyvnené závažnosťou stavu. Mierne prípady sa môžu prejaviť až po vážnom úraze alebo chirurgickom zákroku.

Medzi príznaky hemofílie patrí dlhotrvajúce krvácanie po úrazoch, ľahká tvorba modrín, spontánne krvácanie do kĺbov a svalov, v ťažkých prípadoch až krvácanie do životne dôležitých orgánov. Krvácanie do kĺbov môže viesť k bolesti, opuchu a obmedzenej pohyblivosti.

Hemofília sa zvyčajne diagnostikuje pomocou krvných testov, ktoré merajú hladiny faktorov zrážanlivosti. Liečba spočíva v nahradení chýbajúceho faktora zrážanlivosti prostredníctvom pravidelných infúzií. To môže pomôcť kontrolovať krvácanie a predchádzať komplikáciám. Pri správnej liečbe a manažmente môže veľa jedincov s hemofíliou viesť normálny život. Zvládnutie hemofílie si však vyžaduje zvýšenú pozornosť, aby sa predišlo zraneniam a aby sa okamžite liečili akékoľvek krvácavé epizódy.

Pacientovi môžeme zdôrazniť, aby dbal na zvýšenú opatrnosť pri užívaní niektorých doplnkov výživy, ktoré majú účinky na riedenie krvi a môžu zvýšiť riziko krvácania, napr. ginkgo biloba, cesnak alebo zázvor.

Mgr. Hana Rapčíková