

Hemofilie: nemoc provázená nadějí

Na 800 obyvatel České republiky trpí hemofilií, nevyléčitelnou dědičnou nemocí, která narušuje přirozenou srážlivost krve. Bez včasné a správné léčby hrozí postiženým bolesti či trvalá invalidita.

O nemoci

Královská nemoc... Takové přívěsk si v minulosti vysloužila hemofilie proto, že její nejznámější dědičná linie se odvíjí od slavné britské královny Viktorie, která v druhé polovině 19. století předala nešťastnou štafetu synovi Leopoldovi. Jeho dcery Alice a Beatrice ji pak rozšířily dál mezi příslušníky královských rodů po celé Evropě. Platí totiž, že nositelem defektního genu je žena. Sama sice onemocní pouze výjimečně, ale nemoc obvykle přeneše na syna, zatímco dcera se stává další přenašečkou.

Defektní gen způsobuje nedostatečnou tvorbu proteinů důležitých pro srážlivost krve. Pokud se dotýká takzvaného faktoru VII, hovoří lékaři o hemofilii typu A, jímž trpí 85 % pacientů, u faktoru IX pak o hemofilii typu B.

Následkem toho se **krev v těle nesráží tak, jako u zdravého člověka, a dochází k nadměrnému krvácení**. Zatímco při lehké hemofilii hrozí většinou jen při poranění nebo operaci, nemocným s těžkou formou stačí i běžné uhození se o kliku, často se krev spouští dokonce spontánně. „Nebezpečí pro organismus je tím větší, že jde o neviditelné krvácení do svalů, kloubů a vnitřních orgánů,“ upozorňuje MUDr. Jan Blatný, primář oddělení dětské hematologie Fakultní nemocnice Brno.

A následky? Bez stanovení včasné diagnózy, k němuž stačí laboratorní vyšetření krve, a nasazení patřičné léčby (podle odhadu odborníků nejsou celosvětově dopřány 25 až 30 % lidí postižených hemofilií), jsou to zejména **stále silnější bolesti a postupné znehybňování kloubů**, posléze celého pohybového aparátu.

O léčbě

Současná medicína považuje za zlatý standard léčby pro děti postižené těžkou formou hemofilie takzvanou **profylaxi**. Hemofilik dostává obvykle dvakrát až třikrát týdně nitrožilně koncentrát obsahující onen faktor, který mu chybí. „Jeho hladina v krvi se tak trvale zvýší, čímž se předejde spontánnímu krvácení,“ vysvětluje primář Blatný. „Tato léčba pacientovi podle mého názoru zaručuje jak v dětství, tak později v dospělosti kvalitní každodenní život bez stresu z budoucnosti. Jediné nepohodlí představuje pravidelná aplikace injekce, kterou si ale pacient, aplikuje v pohodlí domova.“

Více než dvě třetiny dospělých hemofiliků jsou v současné době však léčeni léčbou **on demand**, při které si aplikují účinnou látku teprve až ve chvíli, kdy začnou krvácet. K této léčbě se většinou uchylují s přechodem do dospělosti a chápou ji jako méně omezující. Léčba on demand s sebou však přináší komplikace v podobě poškození kloubů. Profylaktická léčba nasazená v této fázi stav kloubů sice výrazně nezlepší, přesto ale významně zpomalí zhoršování stavu. Zároveň snižuje počet kloubních krvácení a bolest. Hemofilik tak může vést kvalitní život. Proto i u takovýchto pacientů má profylaxe své opodstatnění.

„Umět si v sedmnácti, osmnácti letech představit svou budoucnost provázenou všemožnými patáliemi, je samozřejmě těžké,“ uznává zkušený brněnský hematolog. „Snažím se proto svým pacientům vysvětlovat, že s hemofilii je to jako s mnoha jinými životními problémy – je lepší jim předcházet, v tomto případě setrváním na profylaktické léčbě, než je pak naráz hasit.“

Další informace o tomto onemocnění najdete na www.hemofilie.cz