

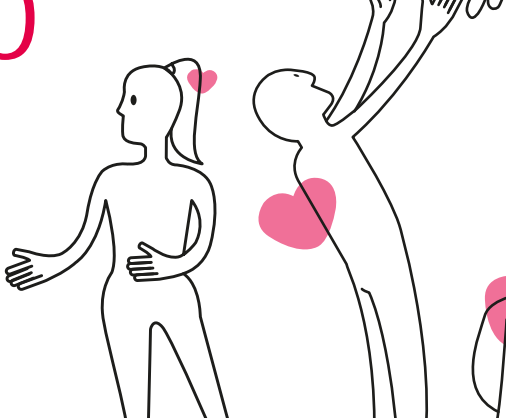
Kaj je hemofilija A?

Hemofilija je dedna bolezen, pri kateri gre za resno motnjo strjevanja krvi. Povzroča nenadzorovane krvavitve, ki se lahko pojavijo spontano ali po poškodbi.

Lahko bistveno zmanjša kakovost življenja bolnikov in tudi njihovih družin in skrbnikov.¹

Hemofilija A je najbolj pogosta oblika – prizadene

900.000 oseb po celem svetu.^{2,3}



35-39% teh ima težko obliko hemofilije.³

Kaj se zgodi v krvi osebe s hemofilijo A?

V krvi zdrave osebe, beljakovine, tako imenovani faktorji strjevanja krvi, z medsebojnim delovanjem ustvarijo krvni strdek in pomagajo ustaviti krvavitve.

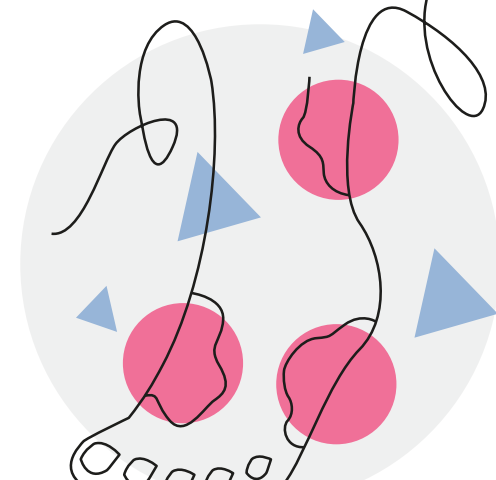


Osebe s hemofilijo A imajo bodisi pomanjkanje ali pa nezadostno količino faktorja strjevanja krvi, ki se imenuje

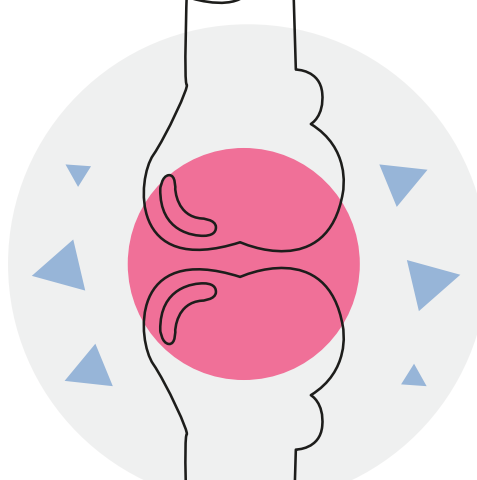
faktor VIII

zaradi česar se njihova kri ne more ustrezno strjevati.

Osebe s hemofilijo se brez zdravljenja spopadajo z:



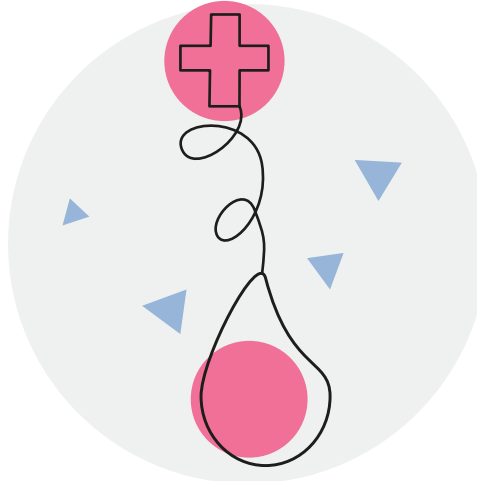
Modrice



Ponavljajoče se krvavitve v mišicah in sklepih, kar lahko privede do hude prizadetosti sklepov in poznejše invalidnosti.^{4,5}

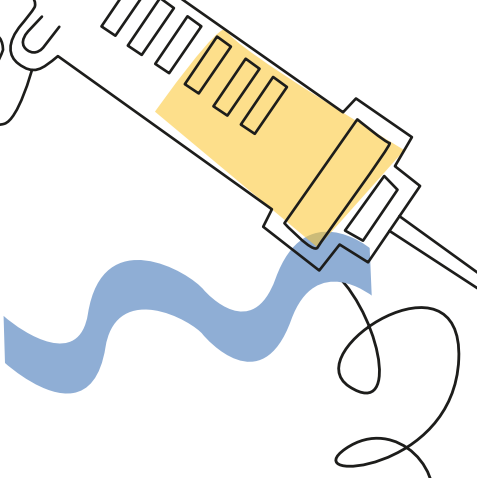


Spontane krvavitve, ki lahko ogrozijo zdravje, če se pojavijo v vitalnih organih, na primer v možganih.⁶



Dolgotrajne in nenadzorovane krvavitve po poškodbi ali operaciji.²

Možnosti zdravljenja hemofilije je veliko:



Profilaksa

Profilaksa je preventivno, redno zdravljenje, ki vključuje bodisi nadomestno terapijo s faktorjem VIII bodisi nenadomestno terapijo. Cilj zdravljenja je preprečiti krvavitve in osebam s hemofilijo omogočiti aktivno življenje in doseči kakovost življenja, primerljivo z zdravimi posamezniki.² Gre za standardno zdravstveno oskrbo za osebe s težko hemofilijo A in za nekatere osebe s srednje težko hemofilijo.²

Profilaktično zdravljenje se lahko aplicira intravensko ali podkožno.² Zdravljenje z nenadomestno terapijo lahko izvajamo doma, tako redko kot enkrat na dva ali štiri tedne. Tako se ljudje s hemofilijo lažje držijo zdravljenja in živijo razmeroma normalno.²

Iskanje vene za intravensko zdravljenje s faktorjem VIII je lahko za nekatere, zlasti otroke, težavno.⁷

Epizodno nadomeščanje faktorja VIII

Epizodno nadomeščanje faktorja VIII je mogoče uvesti po potrebi (ko je potrebno za zdravljenje krvavitve), kadar profilaksa ni izvedljiva.

Intravensko ² ga aplicirajo bolnik, skrbnik ali medicinsko osebje.

Zdravljenje inhibitorjev: indukcija imunske tolerance in obvodna zdravila



Inhibitorji so protitelesa, ki napadajo in uničijo nadomeščeni faktor VIII, ki ga prepoznajo kot tujek.⁹ Veliko oseb s hemofilijo A živi v strahu pred razvojem inhibitorjev, saj to predstavlja resni zaplet zdravljenja.¹⁰

Osebe s hemofilijo A z inhibitorji se lahko zdravijo z nenadomestno profilaktično terapijo.² Kadar pa ta ni na voljo, ali pa se pojavijo prebojne krvavitve (krvavitve, ki se pojavijo med profilakso), bodo morda potrebne infuzije faktorja VIII ali preskus „indukcije imunske tolerance“ (ITI), kjer bolnik daljše časovno obdobje prejema zelo visoke odmerke faktorja VIII.²

ITI lahko traja več let, je zelo draga in neučinkovita pri

~30% oseb.^{11,12}

„Obvodna zdravila“ so še ena oblika zdravljenja hemofilije A z inhibitorji, pogosto po neuspešni indukciji imunske tolerance. Vendar ta zdravila delujejo za kratek čas, jemati jih je treba pogosto, nudijo pa spremenljiv nadzor nad krvavitvami.¹³

Viri

- Flood E, et al. Illustrating the impact of mild/moderate and severe haemophilia on health-related quality of life: hypothesised conceptual models. *European Journal of Haematology* 2014; 93: Suppl. 75, 9-18.
- Srivastava A, et al. WFH Guidelines for the Management of Hemophilia, 3rd edition. *Haemophilia*. 2020; 26 (Suppl 6): 1-158.
- Iorio A, et al. Establishing the Prevalence and Prevalence at Birth of Hemophilia in Males. *Ann Intern Med* 2019 Oct 15;171(8):540-546.
- Franchini M, Mannucci PM. Hemophilia A in the third millennium. *Blood Rev* 2013;179-84.
- Young G. New challenges in hemophilia: long-term outcomes and complications. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program* 2012; 2012: 362-8.
- Zanon E, et al. Intracranial haemorrhage in the Italian population of haemophilia patients with and without inhibitors. *Haemophilia* 2012; 18: 39-45.
- Ljung R. The risk associated with indwelling catheters in children with haemophilia. *British Journal of Haematology* 2007; 138: 580-586.
- Gomez SF, et al. Key issues in inhibitor management in patients with haemophilia. *Blood Transfus*. 2014; 12: s319-s329.
- Whelan A, et al. Distinct characteristics of antibody responses against factor VIII in healthy individuals and in different cohorts of hemophilia A patients. *Blood* 2013; 121: 1039-48.
- Astermark J. Overview of Inhibitors. *Semin Hematol* 2006; 43 (suppl 4):S3-S7.
- Rocino A, et al. Immune tolerance induction in patients with haemophilia a and inhibitors: effectiveness and cost analysis in an European Cohort (The ITER Study). *Haemophilia* 2015: 10.
- Mancuso ME, et al. US Immune tolerance induction in haemophilia. *Clinical Investigation*. 2015; 5(3), 321-335.
- Berntorp E. Differential response to bypassing agents complicates treatment in patients with haemophilia and inhibitors. *Haemophilia*. 2009; 15: 3-10.