

HITNA STANJA U HEMOFILIJI

SILVA ZUPANČIĆ-ŠALEK*

Hemofilije su nasljedni poremećaji zgrušavanja krvi. Klinički se manifestiraju prekomjernim, opetovanim krvarenjima u različite dijelove tijela. Težina bolesti korelira s aktivnosti faktora VIII/IX. Neobično je važna rana dijagnostika bolesti kao i rano liječenje u optimalnoj dozi.

Deskriptori: HEMOFILIJA, KRVARENJE

Uvod

Hemofilije su nasljedne bolesti zgrušavanja krvi. Razlikujemo dva tipa hemofilije: hemofiliju A koja nastaje uslijed manjka čimbenika VIII i hemofiliju B koja nastaje zbog manjka faktora IX. One se klinički ne mogu razlikovati. Podjednako su prisutne u svim etničkim skupinama i u svim dijelovima svijeta. Glavne kliničke karakteristike hemofilije A i B su prekomjerna, opetovana krvarenja u različite dijelove tijela. Kako se često radi o teškim krvarenjima u različite dijelove tijela s dramatičnom kliničkom slikom sva ta stanja su hitna stanja u kliničkoj medicini (1).

Kliničke manifestacije

Vrijeme početka prvog krvarenja u bolesnika ovisi o težini bolesti koja direktno korelira s razinom aktivnosti faktora VIII i IX u krvi. Danas se prema Preporuci pododbora za faktor VIII i IX Internacionalnog društva za trombozu i hemostazu preporuča upotrebljavati klasifikaciju težine bolesti na temelju razine nedostatnog faktora (vidi tablicu 1).

Najčešća mjesta krvarenja u bolesnika s hemofilijom su veliki zglobovi (koljena, laktovi, gležnjevi) zatim mišići i ostali unutarnji organi, a ponekad mogu bolesnika i životno ugroziti. Hemofilija je prisutna već po porodu i u krvi pupkovine djeteta nalazi se snižena aktivnost faktora zgrušavanja. Faktor VIII/IX ne prelazi placentu (2).

Teški oblik hemofilije

S razinom faktora VIII/IX <1% aktivnosti bolesnik ima teški oblik bolesti. Javljaju se opetovana, spontana krvarenja u velike zglobove, duboki intramuskularni hematomi i uslijed opetovanih krvarenja razvijaju se teške promjene lokomotornog sustava s teškim invaliditetom. Bolest se dijagnosticira obično već u prvoj godini života. Vrlo rijetko se u novorođenčadi javlja ekstra i intrakranijalno krvarenje pri rođenju. U doba pužanja djeteta javljaju se prva krvarenja u koljena, krvarenja u ustima i hematomu glave. Intrakranijalna krvarenja u toj dobi su moguća uslijed traume glave. Ta djeca obilno imaju veće i mnogobrojnije hematomе od ostale djece te dobi. Kako dijete raste i postaje aktivnije, češće se javljaju spontana krvarenja osim ako je dijete na profilaktičnom liječenju. Djeca i odrasli bolesnici s hemofilijom koji ne primaju terapiju krvarenja se javljaju prosječno 2-5 puta mjesečno. Bez liječenja takova krvarenja izazivaju otekline

zglobova i jake bolove. Nakon ekstrakcije zuba ili manjih kirurških zahvata također se javljaju produžena krvarenja i opsežni hematomi koji ugrožavaju bolesnika (3).

Umjereno teški oblik hemofilije

Bolesnici imaju razinu faktora VIII/IX 1-5%, a krvarenja se javljaju na minimalnu traumu, rjeđe spontano. Bez liječenja krvarenje je dugotrajno s razvojem niza komplikacija. Vrijeme dijagnosticiranja bolesti u dobi od 5-6 godina života. Učestalost krvarenja bez terapije varira od jednom mjesečno do jednom u tri mjeseca, a moguća su i češća. Simptomi krvarenja su identični kao u teškom obliku bolesti (3).

Blagi oblik hemofilije

Bolesnici s ovim oblikom bolesti nemaju spontanih krvarenja. Međutim, bez liječenja krvarenja se javljaju nakon operativnih zahvata, ekstrakcija zubi i minimalnih ozljeda. Učestalost krvarenja varira od jednom godišnje do jednom u deset godina. Osobe s blagom hemofilijom se često ne dijagnosticiraju sve do adultne dobi dok se ne podvrgnu operaciji, ekstrakciji zubi ili dožive traumu.

*Zavod za hematologiju, Centar za hemofiliju
Klinika za unutrašnje bolesti
Klinički bolnički Centar Rebro

Adresa za dopisivanje:
Dr. sc. Silva Zupančić-Šalek, dr. med.
Klinički bolnički Centar Rebro
10000 Zagreb, Kišpatićeva 12

Tablica 1.
Simptomi i težina hemofilije

Table 1
Haemophilia symptoms and classification

Težina bolesti	F VIII/IX aktivnost	Simptomi	Dob dijagnosticiranja
Teški	<1%	Česta spontana krvarenja; patološko krvarenje nakon minimalne traume, operacije ili ekstrakcije zuba	Prva godina života
Umjereno teški	1%-5%	Spontana krvarenja su rijetka; patološko krvarenje nakon minimalne ozljede, operacije ili ekstrakcije zuba	Prije 5-6 godina
Blagi	>5%-35%	Nema spontanog krvarenja; patološko krvarenje nakon velikih operacija, ozljeda ili ekstrakcija zubi	Često u odraslo doba

Liječenje hemofilije

Malo kliničara danas u nas pa i u svijetu imaju direktnog iskustva s liječenjem bolesnika s hemofilijom, pa stoga nije čudno da postoji i zakašnjenje u postavljanju dijagnoze. Neobično je važno rano postavljanje dijagnoze bolesti da bi se što ranije utvrdilo adekvatno liječenje što bi znatno smanjilo teška oštećenja i invalidnost tih bolesnika. Primjena modernog liječenja hemofilije koncentratom nedostatnog faktora na vrijeme bez

odlaganja je zlatni standard liječenja. Liječenje se provodi tzv. nadziranom kućnim liječenjem i to u obliku profilakse u djece i u odraslih u fazi krvarenja. Lijek je neophodno primijeniti na vrijeme bez odgađanja jer se time znatno povećava krvarenja i oštećuje zglobovi ili drugo mjesto. Osim ranog liječenja važna je pravilna i dostatna doza lijeka koju pacijent treba primiti. Svako hipodoziranje lijeka ne rješava krvarenja već zaostaju teške posljedice (4).

Summary

EMERGENCY IN HAEMOPHILIA

S. Zupančić-Šalek

Haemophilias are congenital disorders of blood coagulation. The clinical manifestations of haemophilias are characterized by repeated episodes of bleeding. The severity of the disease correlates with factor VIII and IX activity. It is of utmost importance to treat the bleeding early and in optimal doses.

Descriptors: HAEMOPHILIA, BLEEDING

LITERATURA

1. Prevention and control of haemophilia: Memorandum from a joint WHO/WFH meeting. Bull World Health Organ 1991; 69 (1): 17-26.
2. Bolton-Meggs PHB, Pasi KJ. Haemophilia A and B. Lancet 2003; 361: 1801-909.
3. Ljung R, Petrini P, Nilsson M. Diagnostic symptoms of severe and moderate haemophilia A and B. Acta Paediatric Scand 1990; 79: 196-200.
4. Berntorp E, Boulyjenkov V, Brettler D et al. Modern treatment of haemophilia: Bull World health Org 1995; 73: 691-701.