

Hemofília



MI OKOZZA A HEMOFÍLIÁT?

A vér alkotóelemei között több olyan speciális fehérje is van, melyek feladata a véralvadás. Ez a folyamat biztosítja, hogy vérzéssel járó állapotok után a vérzés idővel csillapodjon, majd megszűnjön, még mielőtt veszélyes mértékű vérvesztés következne be. A hemofiliás betegek vérében ezek az ún. alvadási faktorok hiányoznak, vagy a normálnál kisebb mennyiségben vannak jelen. A hemofília egyes formáinak kialakulásáért különböző véralvadási faktorok, leggyakrabban a VIII. faktor vagy a IX. faktor hiánya a felelős.

A faktorhiány az esetek nagyobb részében genetikai defektusok következménye: a betegségért felelős mutáció az X kromoszómán található. Amennyiben az apa egészséges, az anya pedig hordozza a kóros gént, akkor a fiúgyermek 50-50%-os eséllyel lesznek egészségesek vagy hemofiliások, míg a lánygyermeknél ugyancsak fele-fele az esély arra, hogy hordozzák vagy nem hordozzák a mutációt – előbbi esetben egészségesek ugyan, de a kóros gént anyaként ők is továbbadhatják utódaiknak.

Az is előfordulhat, hogy a génmutációt nem az édesanyjától öröklő a gyermek, hanem a betegség újonnan kialakuló génmódosulás (mutáció) eredménye. Az örökletes formák teszik ki az esetek mintegy

kétharmadát, a fennmaradó egyharmad új mutáció eredménye, ún. sporadikus forma.

A HEMOFÍLIA FORMÁI, TÜNETEI

A hemofiliának többféle típusa létezik, ám a két leggyakoribb a hemofília A (klasszikus forma, a VIII. faktor hiánya okozza) és a hemofília B (Christmas-betegség, a IX. faktor hiánya okozza). Ezen kívül léteznek ritkább örökletes, továbbá ún. szerzett formák is, amikor az alvadási faktorokkal szemben gátló anyagok (inhibitorok) termelődnek.

A hemofiliára rendszerint az hívja fel a figyelmet, hogy már viszonylag kis sérülések, horzsolások is aránytalanul nagy bevérvéseket idéznek elő, melyek aztán a szokottnál lassabban szívódnak fel, tűnnek el. Előfordulhat, hogy foghúzás vagy kisebb beavatkozások után nehézséget okoz a vérzés csillapítása. Fel kell hogy merüljön a hemofília gyanúja akkor is, ha ismétlődően nehezen elállítható orrvérzések lépnek fel.

Ezenkívül előfordulhatnak ízületi bevérvések, melynek jeleként az ízület már kis sérülést követően megduzzadhat, fájdalmassá válhat, mozgásai beszűkülhetnek. Hosszabbban fennálló vagy ismétlődő vérzések nyomán tartós funkciókárosodás is visszamaradhat.

A hemofiliások vére nem, vagy csak nagyon lassan alvad meg. Már kis sérüléseket követően – vagy akár észrevehető sérülés nélkül is – vérzések lépnek fel, melyek mértéke és időtartama nem áll arányban a sérülés súlyosságával. Nagyobb sérülések vagy műtétek életveszélyes vérvesztéssel járhatnak, ha az orvosok nem készülnek fel kellőképpen a vérzés elhárítására.



Fogászati kezelés, műtét előtt a hemofiliás beteg előre tájékoztassa orvosát betegségéről, hogy az ellátásában részt vevők felkészülhessenek a vérzés megelőzésére és hatékony csillapítására

Súlyosabb következményekkel járhat, ha a vérzés a koponyán belül alakul ki. Ez előfordulhat már nagyon korán, pl. a megszülető magzat fejére a szülőcsatornán való áthaladáskor háruló terhelés eredményeként, melyet az egészséges újszülött komolyabb károsodás nélkül átvészél, alvadási

faktorok hiányában azonban akár életveszélyes koponyaűri vérzés is kialakulhat születés közben.

A HEMOFÍLIA KÓRISMÉZÉSE

A diagnózis sok esetben célzott kivizsgálással születik meg. Erre általában akkor kerül sor, ha a szülők tudják magukról, hogy betegek vagy mutációhordozók, illetve tudomásuk van a családban hemofiliás betegről, ezért maguk kéri gyermekük kivizsgálását a betegség irányában.

Az esetek mintegy harmadában, amikor a betegség újonnan kialakuló génhiba következménye, nincs olyan adat a kórtörténetben, mely felkelhetné a gyanút. Ilyen esetekben akkor indul kivizsgálás, ha kis sérülésekre ismétlődően fellépő vérzések alapján gyanítható, hogy akár hemofília is állhat a vérzékenység hátterében.

A hemofília kórismézésének alapját a laboratóriumi vizsgálatok jelentik: az alvadási idő meghatározása, illetve a specifikus véralvadási faktorok szintjének mérése. Hemofília eseteiben megnyúlnak az alvadási idők, ezen belül is az ún. aktivált parciális tromboplastin idő (APTI). Speciális vizsgálatok igazolhatják a hemofília fennállását, egyben a betegség súlyosságáról is információval szolgálnak. Ha felmerül, hogy a hemofília szerzett formájával állunk szemben, szükség van a faktorelles inhibitor szintjének (titerének) meghatározására is.

El kell különíteni egymástól a hemofília A és B formáját, melyek öröklődésüket és klinikai tüneteiket tekintve nagyon hasonlítanak egymáshoz. Vannak a hemofiliának az A és B formánál jóval ritkább formái is, ezek elkülönítésére is szükség van (pl. a XI., X., VII., V. vagy II. faktor hiánya vagy csökkent szintje alapján).

KEZELÉSI LEHETŐSÉGEK

A hemofília legjobb kezelését a hiányzó alvadási faktor pótlása jelenti, melynek hatására rendeződik a véralvadás. Ezek a faktorpótló szerek – ún. alvadásifaktor-koncentrátumok

– többnyire injekciós készítmények formájában vannak forgalomban. A faktorpótlás alkalmazható epizodikusan vagy megelőző (profilaktikus) célból.

Az epizodikus kezelés célja, hogy esetleges vérzéses események kapcsán a véralvadás elősegítésével mielőbbi vérzéscsillapítást érjen el – pl. véletlen baleset után vagy spontán fellépő vérzéskor.

Profilaktikus faktorpótlásra akkor kerül sor, ha előre látható vérzéses esemény (foghúzás, műtét, szülés stb.) miatt kell felkészülni arra, hogy a vérzés az alvadási faktorok hiánya következtében elhúzódó vagy jelentős mennyiségű lehet.

Manapság már mód van arra is, hogy – megfelelő felkészítést követően – a beteg vagy gondozója otthoni körülmények között maga végezze el a faktorpótlást. Az otthoni faktorpótlás előnye, hogy rövidebb idő alatt megoldódhat a probléma, ami kisebb vérvesztést és kevesebb mellékhatást is jelent egyben.

Ezen kívül egyéb faktorpótlók és vérkészítmények is rendelkezésre állnak, közülük a hemofília típusának és az adott beteg egyéni körülményeinek ismeretében választ az orvos. A dezmozpresszin enyhe hemofiliában adható; ezen kívül szóba jön ún. fibrinolitikumok vagy fibrinragasztók alkalmazása is.

A hemofiliás betegek gondozása speciális centrumokban történik, ahol rendelkezésre állnak a korszerű diagnosztika és terápia személyi és tárgyi feltételei, és mód van arra is, hogy megfelelően megválasztott betegcsoportok új, még fejlesztés alatt álló készítmények klinikai vizsgálataiba bekerüljenek.

ÉLETVITELI TANÁCSOK HEMOFILIÁSOKNAK

• Megfelelő kezelés és gondozás mellett a hemofiliás beteg normális életet élhet. Ehhez azonban az kell, hogy mindenben kövesse az orvosi utasításokat, gyógyszereit az előírt adagban és időben

szedje, és akkor se hagyjon fel az alkalmazásával, ha a betegségnek éppen semmilyen tünete sincs.

• Ezen túl az életmód legfontosabb szempontja a sérülési kockázat lehetőség szerinti csökkentése. Ez magában foglalja, hogy a beteg ne űzzön olyan sportot, amiben könnyen megsérülhet (birkózás, rögbi stb.), és kerülje a balesetveszélyes tevékenységeket, illetve ha feltétlenül szükséges ezek elvégzése, viseljen védőfelszerelést (védősisakot, védőkesztyűt, védőcipőt stb.).

• Fontos a megfelelő szájhigiénia, a fogínybetegségek ugyanis fogínyvérzéssel járhatnak, mely hemofiliában veszélyes lehet. Nemcsak a műtétek, de a fogászati kezelések vérzési kockázatával is számolni kell.

• Számos gyógyszer befolyásolhatja a véralvadást, ezért az orvosnak mindig a hemofília ismeretében kell választania a rendelkezésre álló szerek közül. A hemofiliában veszélyes hatóanyagok akár vény nélkül kapható készítményekben is megtalálhatók (pl. aspirin, ibuprofen, paracetamol), ezért a beteg mindenképpen konzultáljon orvosával, mielőtt recept nélkül megvásárolható gyógyszert kezd szedni. Bár sokakban él az a tévhit, hogy ami természetes, az csak ártalmatlan lehet, a gyógynövénykészítményeknek is lehetnek olyan összetevőik, melyek befolyásolják a véralvadás folyamatát.

• A hemofília nem jelenti a védőoltások ellenjavallatát, ám a vakcinát beadó orvosnak tudnia kell a hemofiliáról, hogy ennek megfelelően határozza meg a beadás módját és az esetleges óvintézkedéseket.

• Amennyiben az ismétlődő vérzések következtében az ízületekben mozgáskorlátozottság vagy deformitás alakult ki, megfelelő segédeszközök könnyebbé tehetik a mozgást, tehermentesíthetik a károsodott ízületet.

EZ A TÁJÉKOZTATÓ NEM HELYETTESÍTI AZ ORVOSI KEZELÉST. A BETEGEK SZÁMÁRA KÉSZÍTETT MÁSOLATOKTÓL ELTEKINTVE FELHASZNÁLÁSA CSAK A KIADÓ ÍRÁSOS HOZZÁJÁRULÁSA NYOMÁN ENGEDÉLYEZETT.