

# Što je to hemofilija A?

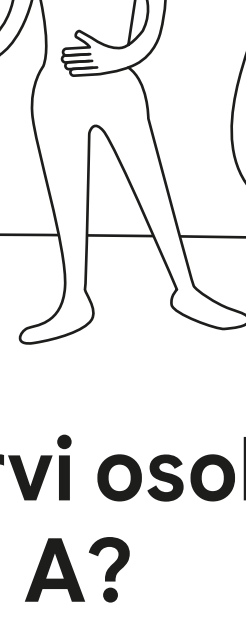
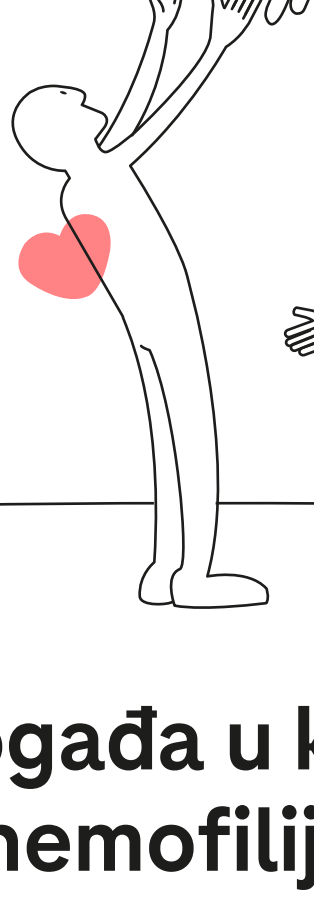


Hemofilija je nasljedni, **ozbiljni poremećaj zgrušavanja krvi** u kojemu se **krv osobe ne zgrušava u dovoljnoj mjeri**, što dovodi do nekontroliranog krvarenja koje se može javiti spontano ili biti izazvano manjom traumom.

Ona može značajno smanjiti kvalitetu života bolesnika, ali i njihove obitelji, prijatelja i njegovatelja.<sup>1</sup>

**Hemofilija A** najčešći je oblik bolesti – javlja se u

**900 000 osoba širom svijeta**<sup>2,3</sup>



## Što se događa u krvi osobe koja ima hemofiliju A?

U zdrave osobe, proteini poznati pod nazivom **faktori zgrušavanja** zajednički stvaraju ugruške te pomažu u zaustavljanju krvarenja.

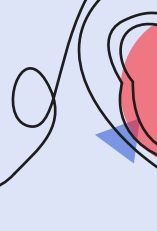
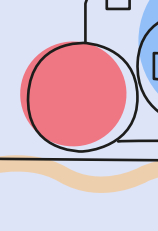
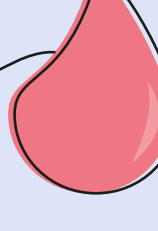


Osobama s hemofilijom A u manjoj ili većoj mjeri nedostaje faktor zgrušavanja poznat kao

**faktor VIII,**

zbog čega se njihova krv ne može pravilno zgrušavati.

## Blagi oblik Oko 48 % osoba oboljelih od hemofilije A<sup>4</sup>



Događa se kad **faktor zgrušavanja** padne između **5 – 40 %** normalne razine.<sup>5</sup>

Obično se uočava nakon **ozljede ili medicinskog zahvata**.<sup>6</sup>

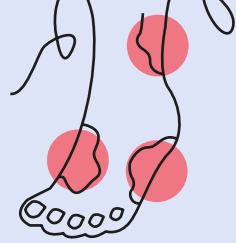
Žene također mogu imati **problema pri krvarenju** povezanom s **menstruacijom ili rađanjem**.<sup>6</sup>

## Umjereni oblik Oko 14 % osoba oboljelih od hemofilije A<sup>4</sup>

Simptomi su slični onima blage hemofilije A, ali mogu prouzročiti i:<sup>7</sup>



Događa se kad **faktor zgrušavanja** padne između **1 – 5 %** normalne razine.<sup>5</sup>

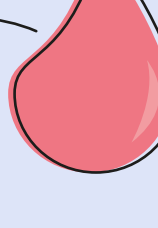


**Stvaranje modrica**



**Krvarenje u mišiće i zglobove** koje, ako se ne liječi, može dovesti do dugoročne boli, oticanja i ukočenosti

## Teški oblik Oko 30 % osoba oboljelih od hemofilije A<sup>4</sup>



Događa se kad **faktor zgrušavanja** padne ispod **1 %** normalne razine.<sup>5</sup>

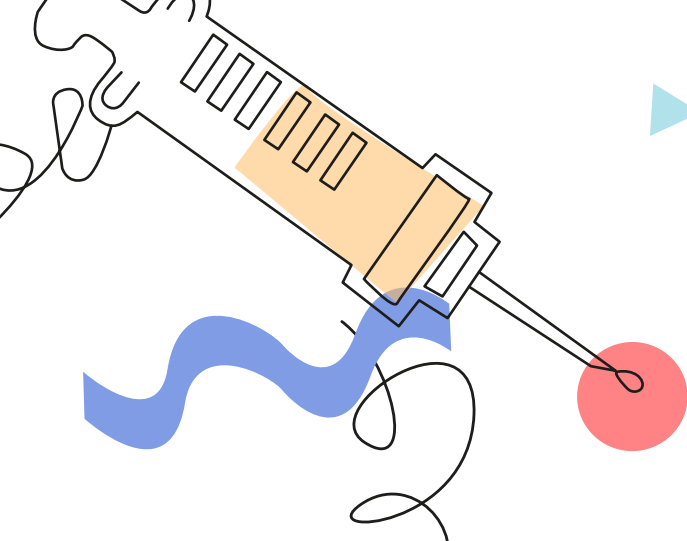
Stanje koje može biti **opasno po život, a krvarenja u zglobove** češća su i teža.<sup>7</sup>

Osobe s **teškom hemofilijom A** doživljavaju i **spontana krvarenja**.<sup>7</sup>

Težina hemofilije A nije, međutim, uvijek vidljiva samo kroz krvarenje. Iako su načini zbrinjavanja i liječenja teške hemofilije A dobro poznati, manje je informacija o teretu bolesti umjerene i blage hemofilije A.<sup>8</sup>

Cilj zbrinjavanja hemofilije A trebala bi biti eliminacija svih krvarenja koja se mogu prevenirati bez obzira na težinu bolesti.

## Brojni su načini liječenja hemofilije:



### Profilaksa

Profilaksa je preventivni, redoviti režim liječenja koji obuhvaća nadomjesne terapije faktorom VIII i nefaktorske terapije s ciljem **prevencije krvarenja** i postizanja **aktivnog i kvalitetnog života** osoba s hemofilijom koji je kvalitetom sličan životu zdravih osoba.<sup>2</sup> To je **standard liječenja** za osobe s teškom hemofilijom A i neke osobe s umjerenom hemofilijom.<sup>2</sup>

Profilaktičko liječenje može se provoditi intravenski ili supkutano.<sup>2</sup> Liječenje nefaktorskim terapijama može se vršiti kod kuće i **to samo jednom tjedno svaka dva ili četiri tjedna**. To osobama s hemofilijom olakšava praćenje naputaka o liječenju i omogućuje im relativno normalan život.<sup>2</sup>

## Epizodno nadomjesno liječenje faktorom VIII

Epizodno nadomjesno liječenje faktorom VIII može se **provoditi prema potrebi** (kada treba kontrolirati krvarenje) u slučaju da profilaktičko liječenje nije izvedivo.

Bolesnik ili njegovatelj mora ga primjenjivati intravenski.<sup>2</sup>

Pronalaženje vene za intravensku primjenu nekima, osobito djeci, može predstavljati problem.<sup>9</sup>

## Liječenje inhibitora: ITI i tvari koje zaobilaze inhibitore

Približno jedna osoba od četiri...

**25 - 30%**

s **teškom hemofilijom A**

i jedna od 20 osoba...

**5 - 10%**

s **blagom do umjerenom hemofilijom A**

... razvija inhibitore na nadomjesne terapije faktorom VIII.<sup>10</sup>



Inhibitori su protutijela koja napadaju i uništavaju nadomjesni faktor VIII, jer ga prepoznaju kao „stranu tvar”.<sup>11</sup> Budući da je to ozbiljna komplikacija pri liječenju,<sup>12</sup> **mnoge osobe s hemofilijom A žive u strahu od razvoja inhibitora.**

Osobe s hemofilijom A koje razviju inhibitore mogu se **liječiti nefaktorskom profilaksom**.<sup>2</sup> Ako nefaktorska profilaksa nije dostupna ili u slučaju probojnog krvarenja (krvarenje do kojih dolazi uz nadomjesno možda će biti potrebne **inuzije faktorom VIII** i pokušaj „**indukcije imunološke tolerancije**” (ITI), tijekom koje bolesnik prima vrlo visoke doze faktora VIII tijekom duljeg vremena.<sup>2</sup>

ITI može trajati godinama, vrlo je skup i neučinkovit u **oko 30 % slučajeva**.<sup>13,14</sup>

**~30%** osoba.<sup>13,14</sup>

„**Tvari za zaobilazanje**” još su jedna mogućnost liječenja osoba s inhibitorima koja se često rabi nakon neuspjeha ITI-ja. One su, međutim, kratkotrajnog djelovanja, valja ih uzimati često, a kontrola krvarenja koju daju varira od slučaja do slučaja.<sup>15</sup>

## Referencije

- Flood E i dr. 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, Santagostino, E, Dougall, A i dr. WFH Guidelines for the Management of Hemophilia, 3rd edition. Haemophilia. 2020.; 26 (Suppl 6): 1\_ 158.
- Iorio A i dr. Establishing the Prevalence and Prevalence at Birth of Hemophilia in Males. Ann Intern Med 15. lis 2019.; 171(8):540 – 546.
- World Federation of Hemophilia (Svjetska federacija za hemofiliju). Report on the annual global survey 2020. [Internet; citirano u veljači 2022.] Dostupno na adresi: <http://www.1.wfh.org/publications/files/pdf-2045.pdf>
- White GC i dr. Definitions in hemophilia. Recommendation of the scientific subcommittee on factor VIII and factor IX of the scientific and standardization committee of the International Society on Thrombosis and Haemostasis. Thromb Haemost. ožu 2001.; 85(3):560.
- Haemophilia Foundation Australia (Australijska zaklada za hemofiliju). Living with mild haemophilia. [Internet; citirano u veljači 2022.] Dostupno na adresi: <https://www.haemophilia.org.au/HFA/media/Documents/Haemophilia/Mild%20haemophilia/Understanding-mild-haemophilia.pdf>.
- NHS. Symptoms of haemophilia [Internet; citirano u veljači 2022.]. Dostupno na adresi: <https://www.nhs.uk/conditions/haemophilia/symptoms/>.
- Walsh C i dr. Identified unmet needs and proposed solutions in mild-to-moderate haemophilia: A summary of opinions from a roundtable of haemophilia experts. Haemophilia. 1. veljače 2021.; 27(S1):25 – 32.
- Ljung R. The risk associated with indwelling catheters in children with haemophilia. British Journal of Haematology 2007.; 138: 580 – 586.
- Gomez K i dr. Key issues in inhibitor management in patients with haemophilia. Blood Transfus. 2014.; 12: s319 – s329.
- Whelan SF i dr. 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 i dr. 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 i dr. 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.