

:: Αιμορροφιλία Β

Αριθμός Orphanet: 98879

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η αιμορροφιλία Β είναι μια μορφή αιμορροφιλίας (βλ. τον όρο αυτό), που χαρακτηρίζεται από αυτόματη ή παρατεταμένη αιμορραγία που οφείλεται σε έλλειψη του παράγοντα ΙΧ. Ο επιπολασμός εκτιμάται περίπου σε 1 στους 30.000 άρρενες. Η αιμοφιλία επηρεάζει κυρίως τους άρρενες, αλλά έχει περιγραφεί επίσης συμπτωματική μορφή αιμοφιλίας Β σε θήλεα φορείς με μία γενικά ηπιότερη κλινική εικόνα. Σε γενικές γραμμές, η έναρξη των αιμορραγικών ανωμαλιών συμβαίνει όταν τα προσβεβλημένα βρέφη αρχίζουν να μαθαίνουν να περπατούν. Η σοβαρότητα των κλινικών εκδηλώσεων εξαρτάται από την έκταση της ανεπάρκειας του παράγοντα ΙΧ. Εάν η βιολογική δραστηριότητα του παράγοντα ΙΧ είναι κάτω του 1%, η αιμορροφιλία είναι σοβαρή και εκδηλώνεται συχνά με αυτόματη και υπερβολική αιμορραγία, ως αποτέλεσμα μικροτραυματισμών, ή μετά από χειρουργική επέμβαση ή εξαγωγή οδόντος (σοβαρή αιμοφιλία Β). Εάν η βιολογική δραστηριότητα του παράγοντα ΙΧ είναι μεταξύ 1% και 5%, η αιμορροφιλία είναι μετρίως σοβαρή με ανώμαλη αιμορραγία, ως αποτέλεσμα μικροτραυματισμών, ή μετά από χειρουργική επέμβαση ή εξαγωγή οδόντος, αλλά η αυτόματη αιμορραγία είναι σπάνια (μετρίως σοβαρή αιμορροφιλία Β). Εάν η βιολογική δραστηριότητα του παράγοντα ΙΧ είναι μεταξύ 5 και 40%, η αιμοφιλία είναι ήπια με ανώμαλη αιμορραγία, ως αποτέλεσμα μικροτραυματισμών, ή μετά από χειρουργική επέμβαση ή εξαγωγή οδόντος, αλλά δεν συμβαίνει αυτόματη αιμορραγία (ήπια αιμορροφιλία Β). Η αιμορραγία πιο συχνά συμβαίνει γύρω από τις αρθρώσεις (αίμαρθρα) και τους μύες (αιματώματα), αλλά οποιαδήποτε θέση μπορεί να εμπλέκεται μετά από κάκωση ή τραυματισμό. Η αυτόματη αιματοουρία είναι ένα αρκετά συχνό και εξαιρετικά χαρακτηριστικό σημείο της διαταραχής. Η αιμορροφιλία Β μεταδίδεται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο και προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο *F9* (*Xq27*) που κωδικοποιεί τον παράγοντα πήξης ΙΧ. Υποψία της διάγνωσης τίθεται βάσει του ελέγχου της πηκτικότητας που αποκαλύπτει παρατεταμένους χρόνους πήξης του αίματος και μπορεί να επιβεβαιωθεί με ειδικές μετρήσεις των επιπέδων του παράγοντα ΙΧ. Η διαφορική διάγνωση θα πρέπει να περιλαμβάνει την νόσηση Willebrand και άλλες διαταραχές πήξης που οδηγούν σε παρατεταμένο χρόνο πήξης του αίματος. Η προγεννητική διάγνωση είναι εφικτή μέσω μοριακής ανάλυσης των δειγμάτων χοριακής λάχνης. Μελέτη των παραγόντων πήξης μπορεί επίσης να διεξαχθεί σε φλεβικό και ομφάλιο δείγμα αίματος. Η θεραπεία περιστρέφεται γύρω από τη θεραπεία υποκατάστασης με πλάσμα ή εναλλακτικές λύσεις με γενετικά ανασυνδυασμένους παράγοντες. Η θεραπεία μπορεί να χορηγηθεί μετά από μια αιμορραγία (θεραπεία πρώτης γραμμής), ή για την πρόληψη της αιμορραγίας (προφυλακτική θεραπευτική αγωγή). Η πιο συχνή επιπλοκή είναι η παραγωγή ανασταλτικών αντισωμάτων έναντι του χορηγούμενου παράγοντα πήξης. Οι χειρουργικές επεμβάσεις, κυρίως οι ορθοπεδικές, μπορούν να διεξαχθούν, αλλά θα πρέπει να διενεργηθούν σε εξειδικευμένα κέντρα. Η φυσική πορεία της νόσου είναι σοβαρή και αν αφεθεί χωρίς θεραπεία, η σοβαρή αιμοφιλία Β είναι μοιραία κατά την παιδική ηλικία ή την εφηβεία. Η



ανεπαρκής ή λανθασμένη θεραπεία του υποτροπιάζοντος αίμαρθρου και αιματώματος οδηγεί σε δυσλειτουργία της άρθρωσης με σοβαρή αναπηρία που σχετίζεται με δυσκαμψία, παραμόρφωση και παράλυση. Ωστόσο, οι τρέχουσες θεραπευτικές προσεγγίσεις επιτρέπουν την πρόληψη αυτών των επιπλοκών και η πρόγνωση είναι ευνοϊκή: Όσο πιο πρώιμη και όσο πιο προσαρμοσμένη με την κλινική κατάσταση του ασθενούς είναι η θεραπεία υποκατάστασης, τόσο καλύτερη είναι η πρόγνωση.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Claude NEGRIER

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Μάιος 2009

Μετάφραση: Αύγουστος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

