

:: Deficit faktora IX

Orpha číslo: ORPHA98879

Prehľad

Hemofília B je forma hemofílie charakterizovaná spontánnym alebo prolongovaným krvácaním kvôli deficitu faktora IX. Predpokladaná prevalencia je okolo 1: 30 000 mužov. Hemofília primárne postihuje mužov ale symptomatická forma hemofílie B bola tiež popísaná aj u žien prenášačiek prevažne s miernejším klinickým obrazom. Vo všeobecnosti, sa odchýlky v krvácaní objavia keď sa postihnuté dieťa začne učiť chodiť. Závažnosť klinickej manifestácie závisí od stupňa deficitu faktora IX. Ak je biologická aktivita faktora IX nižšia ako 1 %, hemofília je závažná a manifestuje sa častým spontánnym krvácaním a abnormálnym krvácaním ako dôsledok malých poranení, alebo po chirurgickom zákroku, respektíve extrakcii zuba. Ak je biologická aktivita faktora IX medzi 1% až 5%, hemofília je stredne závažná s abnormálnym krvácaním ako dôsledok malých poranení, extrakcii zuba či chirurgickom zákroku, ale spontánne krvácanie je vzácne (stredne závažná hemofília B). Ak je biologická aktivita faktora IX medzi 5% až 40%, hemofília je, mierna s abnormálnym krvácaním ako dôsledok malých poranení, extrakcii zuba či chirurgickom zákroku, ale spontánne krvácanie sa nevyskytuje (mierna hemofília B, viď tam). Krvácanie sa často objaví okolo kĺbov (hemarthróza) a do svalov (hematómy), ale každé postihnuté miesto musí byť zapríčinené úrazom alebo poranením. Spontánna hematúria je celkom častá a je veľmi charakteristickým znakom ochorenia. Hemofília B je prenášaná X-viazaným recesívnym spôsobom a je spôsobená mutáciou v *F9* géne (Xq27) kódujúceho koagulačný faktor IX. Diagnózu predpokladáme na základe koagulačných testov, ktoré vypovedajú o predĺženej dobe zrážania krvi a môže byť potvrdená špecifickým meraním hladiny faktora IX. Diferenciálna diagnostika by mala zahŕňať von Willebrandovu chorobu (viď tam) a ďalšie koagulačné anomálie vedúce k predĺženému času zrážania krvi. Prenatálna diagnostika je možná pomocou molekulárnej analýzy vzoriek choriových klkov. Vyšetrenie koagulačných faktorov môže byť tiež realizované zo vzorky zo žilovej alebo pupočníkovej krvi. Liečba je založená na substitučnej terapii s derivátmi plazmy alebo geneticky modifikovanými rekombinantnými alternatívami. Liečba môže byť podávaná pri krvácaní (akútna liečba) alebo na prevenciu krvácania (profylaktická liečba). Najčastejšou komplikáciou je tvorba inhibičných protilátok proti podávanému koagulačnému faktoru. Chirurgické zákroky, najmä ortopedické sa môžu realizovať, ale mali by byť vykonávané v špecializovaných centrách. Vo všeobecnosti, je priebeh choroby ťažký ak zostane neliečená, ťažká hemofília B je všeobecne fatálna počas detstva alebo dospelovania. Nedostatočná alebo nesprávna terapia opakujúcich sa hemarthróz a hematómov vedie k poškodeniu motoriky so závažným postihnutím spojeným so stuhnutosťou, deformáciami kĺbov a paralýzou. Avšak, súčasná liečba umožňuje predchádzať týmto komplikáciám a zlepšuje prognózu: čím skôr je podaná substitučná terapia a liečba sa prispôsobuje klinickému stavu pacienta, tým lepšia je prognóza.

Odborný recenzent :

- Prof Dominique GERMAIN

Posledná úprava : Máj 2012

Preklad : December 2012, MUDr. Katarína Hlavatá



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net