



Pozivamo vas na predavanje "**Hemofilija-nekad fatalna, danas izlječiva bolest**" koje će održati

**prof.doc. Silva Zupančić-Šalek**

25.3. (pon) u 19h u Kazalištu Mala scena / MZ Medveščak. Predavanje je bodovano za liječnike od strane Hrvatske liječničke komore (HLK).

*Ulaz za zdravstvene radnike je slobodan*

## Definicija

Hemofilija je naziv za poremećaje procesa zgrušavanja krvi (koagulacije), kod kojih dolazi do nemogućnosti stvaranja ugruška krvi (koagulum), zbog čega postoji sklonost krvarenju (hemoragična diateza). Poremećaji su najčešće nasljedni, te se nasljeđuju recesivno. Uzrok bolesti je nedostatak određenih faktora zgrušavanja u krvnoj plazmi, posebnih bjelančevina (npr. antihemofilijski globulin tj. faktor VIII), koje su potrebne za zgrušavanje krvi. Glavni simptomi hemofilija su krvarenja koja se jako teško zaustavljaju, a mogu biti vanjska (već kod lagane ozljede, kod vađenja zuba) i unutarnja (npr. u zglob ili mišiće).

## Vrste

Postoje dva glavna tipa hemofilije, a to su hemofilija A i hemofilija B, koje se nasljeđuju preko nefunkcionalnog gena koji se nalazi na kromosomu X. Od ova dva tipa hemofilije oboljevaju najčešće muškarci, zato što imaju samo jedan X kromosom, pa ako naslijede nefunkcionalni gen dolazi do nastanka bolesti. Žene oboljevaju rijetko, samo u slučaju ako naslijede oba kromosoma X sa nefunkcionalnim genom (npr. otac koji boluje od hemofilije, a majka nositelj gena). Hemofiliju A uzrokuje nedostatak faktora VIII, dok hemofiliju B uzrokuje nedostatak faktora IX. Hemofilija C nasljeđuje se autosomno recesivno te je za nastanak bolesti najčešće potrebno naslijediti oba nefunkcionalna gena za faktor XI koji se nalaze na 4. kromosomu.

### Dijagnoza

Genetsko testiranje i savjetovanje prije trudnoće dostupni su kako bi se utvrdio rizik od prenošenja stanja na dijete. To može uključivati testiranje uzorka tkiva ili krvi kako bi se pronašli znakovi genetske mutacije koja uzrokuje hemofiliju. Trudnica s anamnezom hemofilije u svojoj obitelji može testirati gen za hemofiliju. Takvi testovi uključuju: uzimanje uzoraka placente iz maternice (CVS) i testiranje na gen za hemofiliju, obično tijekom 11.-14. tjedna trudnoće, te amniocenteze - uzorak amnijske tekućine uzima se na ispitivanje, obično tijekom 15.- 20. tjedna trudnoće.

### Terapija

Kod blage hemofilije obično nisu potrebni faktori zgrušavanja. Kod umjerenih hemofilija faktori zgrušavanja obično su potrebni samo kada se dogodi krvarenje ili kako bi se spriječilo krvarenje s određenim događajima. Kod teške hemofilije se preventivna uporaba često preporučuje dva ili tri puta tjedno i može se nastaviti do kraja života. Brzo liječenje epizoda krvarenja smanjuje oštećenje tijela. Faktor VIII se koristi u hemofiliji A i faktoru IX u hemofiliji B. Faktorska zamjena može biti izolirana iz humanog krvnog seruma, rekombinantnog ili kombinacije ta dva.



**Prof.dr.sc. Silva Zupančič Šalek**

Prof. dr. sc. Silva Zupančič Šalek prim., dr. med. internistica, subspecijalist hematolog, voditelj Odjela za

{swf}hemofilija-movie{/swf}

[Wikipedia.org](https://www.wikipedia.org)

**VEZANI SADRŽAJI**

{loadposition related}