

15

HEMOFILIJA

Hemofilija A, također poznata i kao klasična hemofilija, genetski je poremećaj krvarenja uzrokovan nedovoljnom razinom krvnog proteina zvanog faktor VIII. Faktor VIII faktor je zgrušavanja. Faktori zgrušavanja su specijalizirani proteini koji su neophodni za pravilno zgrušavanje, postupak kojim se krv skuplja kako bi začepila ranu radi zaustavljanja krvarenja. Osobe s hemofilijom A ne krvare ni brže ni jače od zdravih osoba, ali budući da im se krv slabo zgrušava, one teško zaustavljaju protok krvi iz rane. To se može nazvati dugotrajnim krvarenjem ili produljenom epizodom krvarenja. Hemofilija A može biti blaga, umjerena ili teška, ovisno o početnoj razini faktora VIII koji je proizvela ta osoba. U blažim slučajevima, produljene epizode krvarenja mogu se dogoditi samo nakon operacije, stomatološkog zahvata ili traume. U teže oboljelih osoba simptomi mogu uključivati dugotrajno krvarenje iz manjih rana, bolne natečene modrice i neobjašnjiva (spontana) krvarenja

u vitalne organe, kao i zglobove i mišiće (unutarnja krvarenja).

Hemofiliju A uzrokuju poremećaji ili promjene (mutacije) gena F8 na X kromosomu. Ta se mutacija može naslijediti ili se pojaviti slučajno, bez povijesti poremećaja u obitelji (spontano). Hemofilija A uglavnom se javlja kod muškaraca, ali neke žene koje nose gen mogu imati blage ili, rijetko, teže simptome krvarenja. Iako ne postoji lijek za hemofiliju, razvijene su učinkovite terapije, te većina oboljelih osoba može voditi ispunjen, produktivan život uz odgovarajuće liječenje i njegu.

Hemofilija B rijedak je genetski poremećaj krvarenja kod kojeg oboljele osobe nemaju dovoljno razine krvnog proteina koji se naziva faktor IX. Faktor IX faktor je zgrušavanja. Faktori zgrušavanja specijalizirani su proteini potrebni za zgrušavanje krvi, postupak kojim krv zatvara ranu kako bi zaustavila krvarenje i pospješila zacjeljivanje.

Osobe s hemofilijom B ne krvare brže od osoba koje ne boluju od te bolesti, već krvare duže. Do toga dolazi zato što im nedostaje protein uključen u zgrušavanje krvi i nisu u stanju učinkovito zaustaviti protok krvi iz rane, ozljede ili mjesta krvarenja. To se ponekad naziva produženim krvarenjem ili epizodom krvarenja.

Hemofilija B klasificira se kao blaga, umjerena ili teška na temelju razine aktivnosti faktora IX. U blažim slučajevima simptomi krvarenja mogu se pojaviti tek nakon operacije, ozljede ili stomatološkog zahvata. U nekim umjerenim i najtežim slučajevima simptomi krvarenja mogu se javiti nakon manje ozljede ili spontano, što znači bez utvrdivog uzroka.

Hemofiliju B uzrokuju promjene (mutacije) gena faktora IX (F9) na X kromosomu. Hemofilija B uglavnom se javlja kod muškaraca, ali neke žene koje nose gen mogu imati blage ili, rijetko, teže simptome krvarenja.