

# ***Diagnóza a léčba dětských pacientů s von Willebrandovou chorobou***

**(Doporučení ODH pro dětské pacienty FN Brno verze 1.1, k 3.9.2013)**

**Vypracovala: MUDr. Světlana Köhlerová**

**Schválil: MUDr. Jan Blatný, Ph.D.**

## **DIAGNÓZA**

### **Anamnéza**

### **Laboratorní vyšetření**

aPTT, FVIII, Ri:co, VWFAg

agregace THC +RIPA

PFA 100

doba krvácivosti

### **Klasifikace von Willebrandovy choroby**

- Typ 1** parciální kvantitativní defekt vWF, dědičnost AD
- Typ 2** kvalitativní defekt vWF, dědičnost převážně AD:
- 2A** pokles na trombocytech závislých funkcí vWF, spojený s chyběním HMW multimerů vWF
  - 2B** zvýšená afinita vWF k destičkovému GPI
  - 2M** pokles na trombocytech závislých funkcí vWF, který není způsoben chyběním HMW multimerů vWF
  - 2N** pokles afinity vWF k F VIII, dědičnost AR
- Typ 3** úplný nedostatek vWF, děděný AR

*AD, AR – autozomálně dominantně, autozomálně recesivně, F VIII – faktor VIII, GP – glyko-protein destičkové cytoplazmatické membrány, HMW – vysokomolekulární (high molecular weight), vWF – von Willebrandův faktor*

- Každý pacient s těžkou formou von Willebrandovy choroby má u sebe identifikační průkaz se všemi potřebnými údaji o nemoci a její léčbě.

**Každou krvácivou epizodu řešenou v ÚPS nutno konzultovat ošetřujícím lékařem s příslužbu konajícím hematologem.**

**Hematolog rozhoduje o vyšetřovacím postupu, event. laboratorním vyšetřením a monitoringu, stejně i o substituční léčbě a dávkovacím schématu.**

### **Klinické projevy**

***Slizniční krvácení ( epistaxe, krvácení do GIT, menoragie)***

***Krvácení po chirurgických a stomatochirurgických výkonech a po úrazech***

***U těžkých forem vWCh projevy jako u hemofilie***

### **Nejčastější lokalizace krvácení:**

- epistaxe
- do měkkých tkání
- po extrakci zubů
- menoragie
- hematurie
- CNS krvácení
- do zažívacího traktu
- do kloubů

## **TERAPIE**

**Léčbu von Willebrandovy choroby řídí hematolog z Centra pro trombózu a hemostázu a z Hemofilického centra, který musí být kontaktován v době ÚPS ošetřujícím lékařem minimálně telefonicky a rozhoduje o postupu a léčbě při řešené krvácivé epizodě.**

**K léčbě vWCH se užívají :**

**Koncentráty s obsahem pouze vWF**

**Koncentráty s obsahem vWF a FVIII**

**Mražená plasma**

Typ a název přípravku, kterým je daný pacient léčen, je uveden v jeho dokumentaci a nesmí být bez konzultace hematologa měněn.

**Při krvácivé epizodě podat první dávku dle níže uvedeného vzorce a konzultovat bezodkladně hematologa:**

**30j vWF/kg u lehkých krvácivých epizod**

**50j vWF/kg u těžšího krvácení**

Substituční koncentráty je třeba **aplikovat pomalu intravenózně** do větších žil. Pacient by měl být 20 min po podání sledován pro možnost výskytu nežádoucích účinků.

Někteří pacienti mají zavedenu domácí léčbu a/nebo profylaxi krvácení. Koncentráty faktorů krevního srážení může mít pacient u sebe a je třeba zjistit, zda si již lék sám neaplikoval.

### Podpůrná léčba:

- **Antifibrinolytika (Pamba, Exacyl)** – zejm. při krvácení v dutině ústní, tato jsou naopak kontraindikována při krvácení do kloubů a především při hematurii!
- **Etamsylát (Dicynone)** – může snížit frekvenci krvácení zejména do měkkých tkání
- **Prednison** 1mg/kg/den indikován krátkodobě při hematurii
- **Chlazení** speciálními gelovými obklady nebo ledem a mírná komprese (elastické obinadlo) v úvodní fázi léčby
- **Gelaspon** při epistaxi
- **Rehabilitace** časně
- **Analgetika** tlumí bolest. Ideální COX2-inhibitory (např. Aulin), případně paracetamol. **Kontraindikovány jsou přípravky obsahující ASA.**

- **Kontraindikována** je fixace sádrou nebo zinkoklihem při spontánním nitrokloubním krvácení, chybou je i dlouhodobá fixace končetiny. Není vhodné provádět punkce kloubu při hemarthros.
- **Většinou jsou kontraindikovány** nitrosvalové injekce. (vakcíny pokud možno podávat s.c.)
- Lze užít **DDAVP** , v ČR však dosud není běžně k dispozici.