

Diagnoosimine ja ravi

Hemofiiliat diagnoositakse vereanalüüside abil, millega hinnatakse hüübimisfaktorite taset ja vere hüübimisvõimet. Tänapäeval kuulub hemofiilia diagnostikasse ka geneetiline testimine.

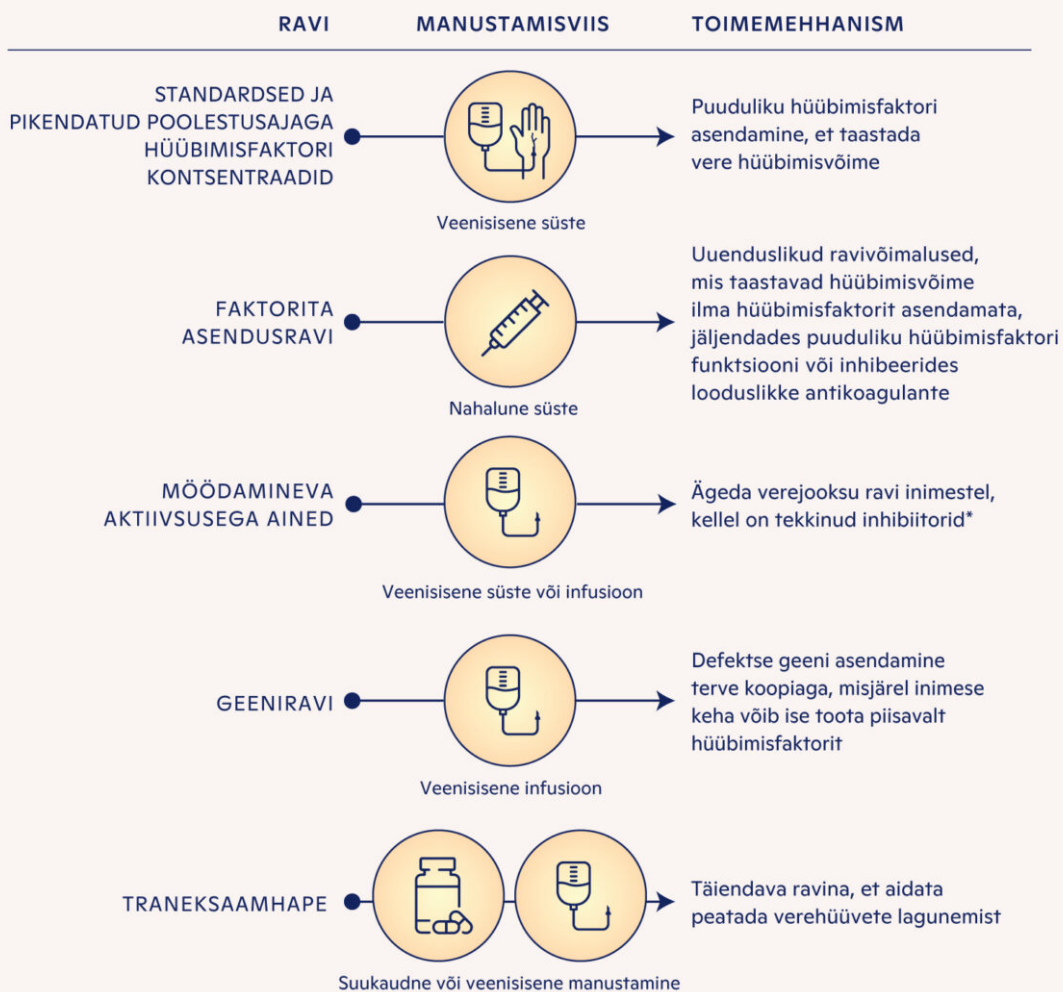
Ravis kasutatakse VIII või IX hüübimisfaktorit, aga ka nn "mitte-faktor" ravimeid ja geeniteraapiat.

Tänapäevane ravi võimaldab hemofiiliat põdeval patsiendil tunda end kaitstud pideva verejooksu ohu eest ja elada igapäevaelu ärevuseta.

Konkreetsesele patsiendile individuaalselt ja konkreetsel ajahetkel sobiva ravimeetodi aitab leida raviarst. Tänapäevase raviga on prognoos väga hea. Ravi eesmärk on pakkuda patsiendile nii veritsusvaba elu, kui võimalik.

Ülevaade ravivõimalustest

Hemofiilia ravivõimalused



*inhibiitorid: keha immuunsüsteemi toodetavad antikehad, mis ründavad asendatud hüübimisfaktorit

Faktor VIII ja faktor IX preparaadid

Faktor VIII tootva geeni avastamine 1984. aastal on olnud hemofiilia ravi arengus revolutsiooniline. See võimaldas välja töötada nn rekombinantset hüübimisfaktori preparaate, mis ei ole valmistatud inimese verest, vaid biotehnoloogiliselt ehk elusrakkude ja -organismide abil.

1989. aastal kasutati USA-s esmakordselt rekombinantset faktor VIII hemofiiliaga patsientidel. Kuid uued faktoritooted vajasisid stabiliseerijatena inimeste või loomade plasma valkude lisamist, mis kätkes endas riske. 2004. aastal jõudis turule faktor VIII preparaat, mis oli valmistatud täiesti ilma inimeste ja loomade valkude lisamiseta. 2010. aastatel õnnestus pikendada faktor VIII ja faktor IX preparaatide poolväärtusaega. See tähendab, et kaitse verejooksu vastu kestab kauem ja süsti on vaja teha harvemini.

Profülaktiline ravi

Profülaktilise ravi puhul antikehadega võtab biotehnoloogiliselt toodetud nn "bispetsiifiline antikeha" üle kehas puuduva või ebapiisavalt esineva faktor VIII funktsiooni ja kiirendab sellega vere hüübimist. Ravim süstitakse otse naha alla (subkutaanselt).

Geeniteraapia

Lootustandvad tulemused on ka geeniteraapial, mille korral viiakse neutraliseeritud viirusvektori abil kehasse täisväärtuslik VIII või IX hüübimisfaktori geen.

Veenisisese infusiooniga organismi viidud terve geen paigutub maksarakkudesse ning keha saab hakata ise funktsioneerivaid hüübimisfaktoreid tootma.

Ravi takistavad inhibiitorid

Ravi piiravaks teguriks võivad olla inhibiitorid ehk keha immuunsüsteemi poolt toodetavad antikehad, mis ründavad asendatud VIII hüübimisfaktorit, sest peavad seda võõraks. Inhibiitorid võivad muuta VIII hüübimisfaktori asendusravi ebatõhusaks. Inhibiitorid tekivad igal neljandal (25–30%) raskekujulise A-hemofiiliaga inimesel.