

Γαβαλάκη Μαρία
Αιματολόγος
Διευθύντρια Αιμοδοσίας, Νοσ. «Λαϊκό»

Θεραπεία και Παρακολούθηση Αιμορροφιλικών Ασθενών

Η αιμορροφιλία είναι μια σπάνια κληρονομική διαταραχή της πήξης του αίματος, η οποία χαρακτηρίζεται από την αδυναμία του οργανισμού να σχηματίσει θρόμβους για να σταματήσει την αιμορραγία. Αυτή η κατάσταση οφείλεται σε έλλειψη ή δυσλειτουργία συγκεκριμένων πρωτεϊνών που είναι απαραίτητες για την πήξη, γνωστών ως παράγοντες πήξης. Υπάρχουν δύο κύριοι τύποι αιμορροφιλίας: η Αιμορροφιλία Α, που προκαλείται από έλλειψη του παράγοντα VIII, και η Αιμορροφιλία Β, που σχετίζεται με έλλειψη του παράγοντα IX. Η διαχείριση και η θεραπεία των αιμορροφιλικών ασθενών απαιτεί μια ολοκληρωμένη προσέγγιση, η οποία περιλαμβάνει τόσο την πρόληψη όσο και την αντιμετώπιση των επιπλοκών.

Θεραπευτικές Προσεγγίσεις

Η θεραπεία της αιμορροφιλίας βασίζεται κυρίως στην αντικατάσταση του ελλειπούς παράγοντα πήξης. Αυτή η θεραπεία μπορεί να είναι είτε προληπτική (πρωτογενής πρόληψη) είτε θεραπεία "κατά παραγγελία" (on-demand), η οποία χορηγείται μόνο όταν εμφανιστεί αιμορραγία.

- 1. Προληπτική Θεραπεία:** Η προληπτική θεραπεία περιλαμβάνει την τακτική χορήγηση του ελλειπούς παράγοντα πήξης, συνήθως 2-3 φορές την εβδομάδα, με στόχο τη διατήρηση ενός σταθερού επιπέδου του παράγοντα στο αίμα. Αυτή η προσέγγιση μειώνει σημαντικά τον κίνδυνο αυθόρμητων αιμορραγιών και προστατεύει τους ασθενείς από τις μακροπρόθεσμες επιπλοκές της αιμορροφιλίας, όπως η αρθροπάθεια και η μυϊκή ατροφία. Η προληπτική θεραπεία είναι ιδιαίτερα σημαντική για παιδιά, καθώς βοηθά στην πρόληψη της βλάβης των αρθρώσεων και επιτρέπει μια πιο φυσιολογική ποιότητα ζωής.
- 2. Θεραπεία "Κατά Παραγγελία":** Σε περιπτώσεις όπου εμφανιστεί αιμορραγία, η θεραπεία "κατά παραγγελία" περιλαμβάνει τη γρήγορη χορήγηση του ελλειπούς παράγοντα πήξης για να σταματήσει την αιμορραγία. Αυτή η προσέγγιση είναι αποτελεσματική, αλλά δεν

αποτρέπει τις μακροπρόθεσμες επιπλοκές της αιμορροφιλίας, καθώς οι αιμορραγίες μπορεί να έχουν ήδη προκαλέσει ζημιά πριν από τη θεραπεία.

3. **Νέες Θεραπευτικές Εναλλακτικές:** Τα τελευταία χρόνια, έχουν αναπτυχθεί νέες θεραπευτικές επιλογές, όπως η χρήση μη παραγόντων πήξης (non-factor therapies), οι οποίες στοχεύουν σε διαφορετικά σημεία της διαδικασίας της πήξης. Παραδείγματα περιλαμβάνουν την εμισιζουμάπη (emicizumab), ένα μονοκλωνικό αντισώμα που μιμείται τη λειτουργία του παράγοντα VIII, και την γονιδιακή θεραπεία, η οποία στοχεύει στη διόρθωση του γενετικού ελαττώματος που προκαλεί την αιμορροφιλία. Η γονιδιακή θεραπεία, αν και βρίσκεται ακόμη σε πειραματικό στάδιο, έχει δείξει πολλά υποσχόμενα αποτελέσματα σε κλινικές δοκιμές.

Παρακολούθηση Αιμορροφιλικών Ασθενών

Η παρακολούθηση των αιμορροφιλικών ασθενών είναι κρίσιμη για την πρόληψη και τη διαχείριση των επιπλοκών. Η παρακολούθηση περιλαμβάνει τακτικές επισκέψεις σε εξειδικευμένα κέντρα αιμορροφιλίας, όπου οι ασθενείς μπορούν να λάβουν ολοκληρωμένη φροντίδα από μια πολυεπιστημονική ομάδα.

1. **Κλινική Εξέταση:** Οι ασθενείς πρέπει να υποβάλλονται σε τακτικές κλινικές εξετάσεις για την αξιολόγηση της κατάστασης των αρθρώσεων, των μυών και άλλων οργάνων που μπορεί να επηρεαστούν από την αιμορροφιλία. Η αρθροπάθεια είναι μια κοινή επιπλοκή, η οποία μπορεί να οδηγήσει σε χρόνια πόνο και αναπηρία εάν δεν αντιμετωπιστεί έγκαιρα.
2. **Εργαστηριακή Παρακολούθηση:** Η τακτική μέτρηση των επιπέδων του παράγοντα πήξης στο αίμα είναι απαραίτητη για τη διασφάλιση της αποτελεσματικότητας της θεραπείας. Επίσης, οι ασθενείς πρέπει να ελέγχονται για την ανάπτυξη ανασταλτικών αντισωμάτων (inhibitors), τα οποία μπορούν να μειώσουν την αποτελεσματικότητα της θεραπείας με παράγοντες πήξης.
3. **Ψυχοκοινωνική Υποστήριξη:** Η αιμορροφιλία μπορεί να έχει σημαντικό αντίκτυπο στην ψυχολογική και κοινωνική ευημερία των ασθενών και των οικογενειών τους. Η ψυχολογική υποστήριξη και η εκπαίδευση των

ασθενών και των οικογενειών τους είναι κρίσιμα στοιχεία της διαχείρισης της νόσου.

4. **Εκπαίδευση και Αυτοδιαχείριση:** Η εκπαίδευση των ασθενών για την αυτοδιαχείριση της νόσου είναι ένας σημαντικός στόχος. Πολλοί ασθενείς μαθαίνουν να χορηγούν οι ίδιοι τους παράγοντες πήξης στο σπίτι, γεγονός που βελτιώνει την ποιότητα ζωής τους και μειώνει την ανάγκη για συχνές επισκέψεις στο νοσοκομείο.

Συμπεράσματα

Η θεραπεία και η παρακολούθηση των αιμορροφιλικών ασθενών έχουν σημαντικά βελτιωθεί τις τελευταίες δεκαετίες, χάρη στις πρόσφατες εξελίξεις στην ιατρική και την τεχνολογία. Η προληπτική θεραπεία, οι νέες θεραπευτικές εναλλακτικές και η ολοκληρωμένη φροντίδα από εξειδικευμένα κέντρα έχουν βελτιώσει την ποιότητα ζωής των ασθενών και μείωσαν τον κίνδυνο επιπλοκών. Ωστόσο, η συνεχής έρευνα και η ανάπτυξη νέων θεραπειών παραμένουν απαραίτητες για την περαιτέρω βελτίωση των αποτελεσμάτων και την επίτευξη μιας πλήρους θεραπείας για την αιμορροφιλία.