

AZ ORSZÁGOS VÉRELLÁTÓ SZOLGÁLAT (OVSZ) SZEREPE A VÉRZÉKENY-BETEGEK ELLÁTÁSÁBAN

Dr. Jáger Rita

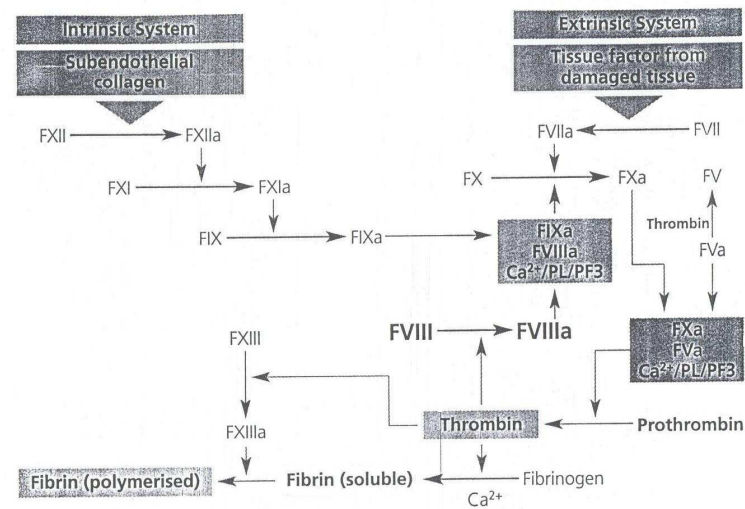
OVSZ Szombathelyi Területi Vérellátó Intézete

VELESZÜLETT VÉRZÉKENYSÉG MEGHATÁROZÁSA

A véralvadásban fiziológiás szerepet játszó fehérjék genetikusan meghatározott kóros képzése és/vagy mennyiségi - minőségi zavara legismertebb:

- FVIII „hiánya” Hemofilia „A” (HA)**
- FIX „hiánya” Hemofilia „B” (HB)**
- FXI „hiánya” Hemofilia „C” (HC)**
- vW fehérje hiánya von Willebrand betegség (vWD)**

A VÉRALVADÁS MODELLJE



PL = Phospholipids – PF3 = Platelet factor 3 – Ca²⁺ = Calcium ions

VIII., IX., vW faktor a véralvadás kulcspozíciójú fehérjéi

	<i>genetikai kód</i>	<i>termelés helye</i>	<i>funkció</i>
VIII. faktor	X kromoszóma molsúlya 200.000 D	- hepatocyták - májsinusoidális sejtek (Kupfer) - endothel, fibroblastok	IX. és tct 3 faktossal együtt thrombin aktiválás
IX. faktor	X kromoszóma molsúlya 58.000 D	- hepatocyták	VIII. és tct 3 faktossal együtt thrombin aktiválás
vW faktor	12 kromoszóma molsúlya 500-20.000 kD	- érendothel - megakariociták	primer hemosztázis subendothel tct kölcsönhat. tct adhesio → alakvált. → aggregáció secunder hemosztázis VIII.f. carrier, védelem, targeting

Hemofiliák (HA, HB, HC)

Legrégebben és legjobban ismert X kromoszómához kötött, öröklődő betegség:

i.e II. század Simeon ben Gamaliel (negyedik fiú- négy nővér fiai- nők örökítő szerepe)

1803. John Conrad Otto (1730-ig visszavezett New Hampshire-i család, a betegség első tudományos leírása)

1828. F. Hopff (Über die haemophilie oder die erbliche Anlage zu todlichen Blutungen)

1946. FVIII (antihemofiliás globulin) izolálása (Lewis)

1952. FIX (Christmas-faktor) izolálása (Aggeler)

1953. Rhosental FXI izolálása

1984. FVIII gén klónozása

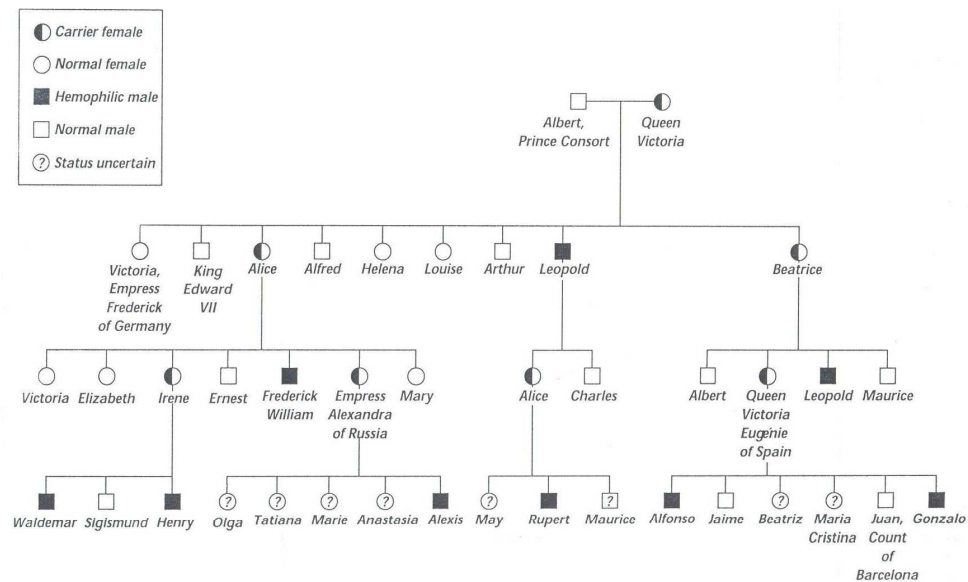
A betegséget okozó mutációk ismertek:

„magas rizikójú” mutációk (nagy génátrendeződések: inverziók, deleción)

„alacsony rizikójú” mutációk (pontmutációk)

Családon belül mutációs típus öröklődik —————> hordozók diagnóza

A „királyi betegség”



Viktória (1819-1901) királynő 8. gyermeke Leopold (1853-1884) hemofiliás volt, leánya Alice carrier.

Általuk terjedt el a betegség Európa királyi családjaiban

Klasszifikáció

A klasszifikáció a rezidualis faktor-aktivitáson alapul és jól korelál a betegség természetes lefolyásával

izületi vérzés	faktor aktivitás	spontán vérzés
Súlyos (gravis)	1%	+++
Középsúlyos (moderata)	1-5%	+
Enyhe (levis)	5-25%	(+)

Incidenciája HA 1:5000 fiú újszülött (15-25/ 100 000 ffi lakos)
HB 1:30 000 fiú újszülött

A FVIII gén mutációi 6-7x gyakoribbak mint a FIX gén defektusai

von Willebrand Betegség (vWD)

1926. Eric v Willebrand – új típusú vérzékenység ,”pseudo-Hemofilia”
(Aland szigetéről származó 5 éves leány és családjának vizsg.)

- nyálkahártya típusú vérzések
- család női és ffi tagjai egyaránt vérzékenyek
- megnyúlt vérzési idő

1950-es évek

- vWD-ben alacsonyabb a FVIII szint

**1989. von Willebrand fehérje génjének szekvenálása, Ginsberg és
Sadler A vW fehérje génjének klónozása**

1993. Eric von Willebrand „családjának” genetikai hátterét tisztázták
Autoszomalis öröklődés

**Leggyakoribb örökletes vérzékenység, de pontos gyakoriság csak
becsült 1:10.000 !? lakos**

Hemofilia kezelés - gondozás története Magyarországon

1992. előtt

- „Nagy Iskolák” (Bp. Debrecen, Pécs, Szeged, Szombathely)
- Korlátozott, de a transfuziológiával együtt fejlődő lehetőségek:

1950-60-as évek - teljes vér

1960-as évek - plazma

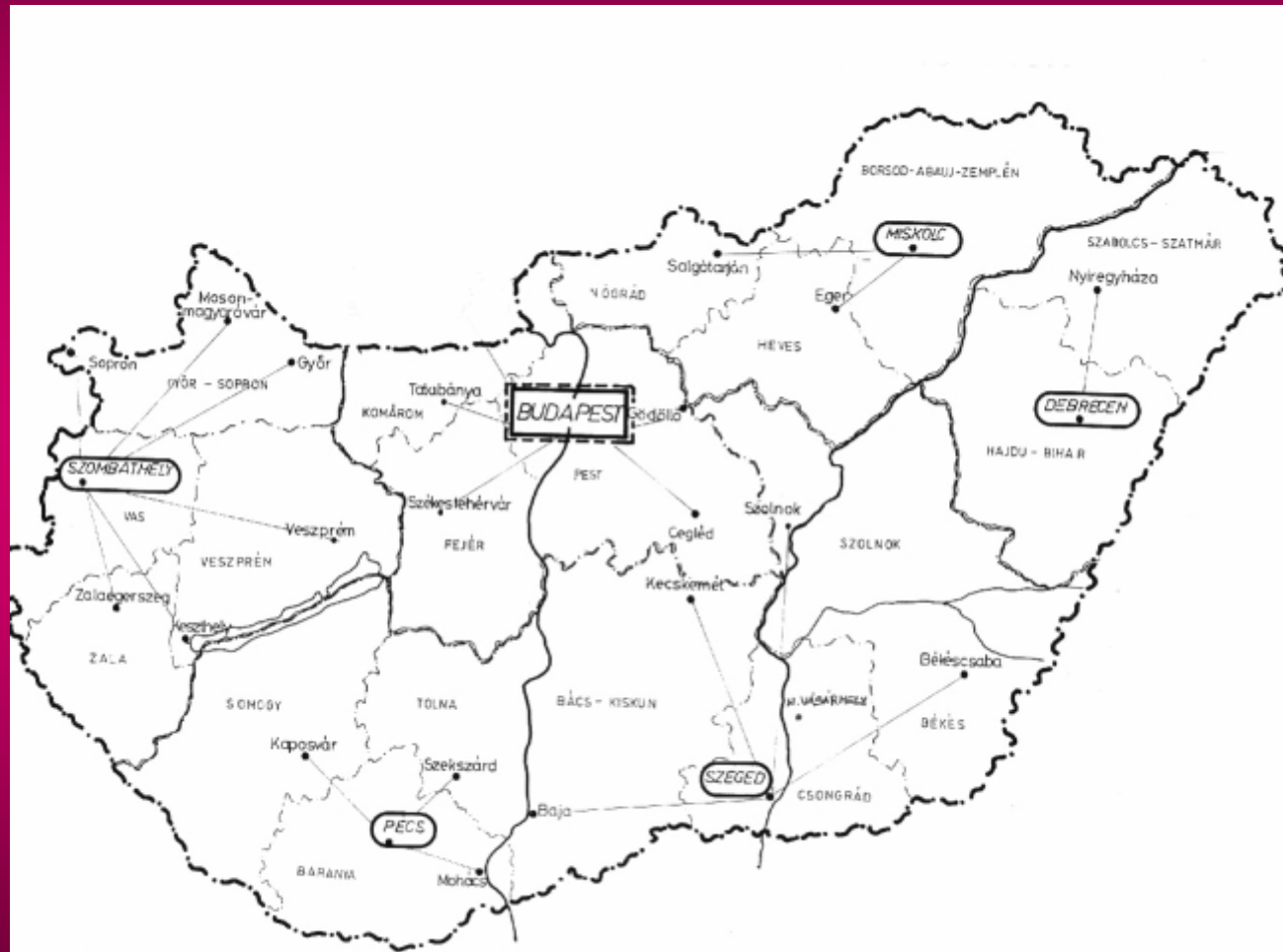
1968. - kryo

1971. - PCC

1992. után

- Országos Hemofilia Központ, Országos Hemofilia Gondozó Hálózat
 - . Hemofilia kataszter
 - . Egységes terápiás elvek (protokollok)
 - . Korszerű faktorkészítmények (1992. pd, 2003. rFVII)

Magyarországi hemofilia gondozás regionális hálózata



41 gondozóhelyből 28 OVSz – Transzfúziós Osztály felügyeletében

Vérzékeny betegek kezelése

Alapkérdése - súlyos, potenciálisan életveszélyes vérzések

- állandósuló (fokozódó) rokkantság megelőzése ill, kezelése

- szociális integráció („fogyatékkal élők” képzés, munkavállalás, családalapítás)

A vérzékeny betegek kezelése interdiszciplinális feladat

Vérzés megelőzése- kezelése → elegendő biztonságos faktorkoncentratum (KOK, profilaxis)

Vérzés, szövődmények és következmények, kísérőbetegségek kezelése → komplex ellátás

Izületi funkciók megőrzése és/vagy helyreállítása → konzervatív és műtéti ortopéd ellátás

Családtervezés genetikai tanácsadás, diagnózis → képzett és gyakorlott szakember

A Nyugat-Dunántúli Régió*

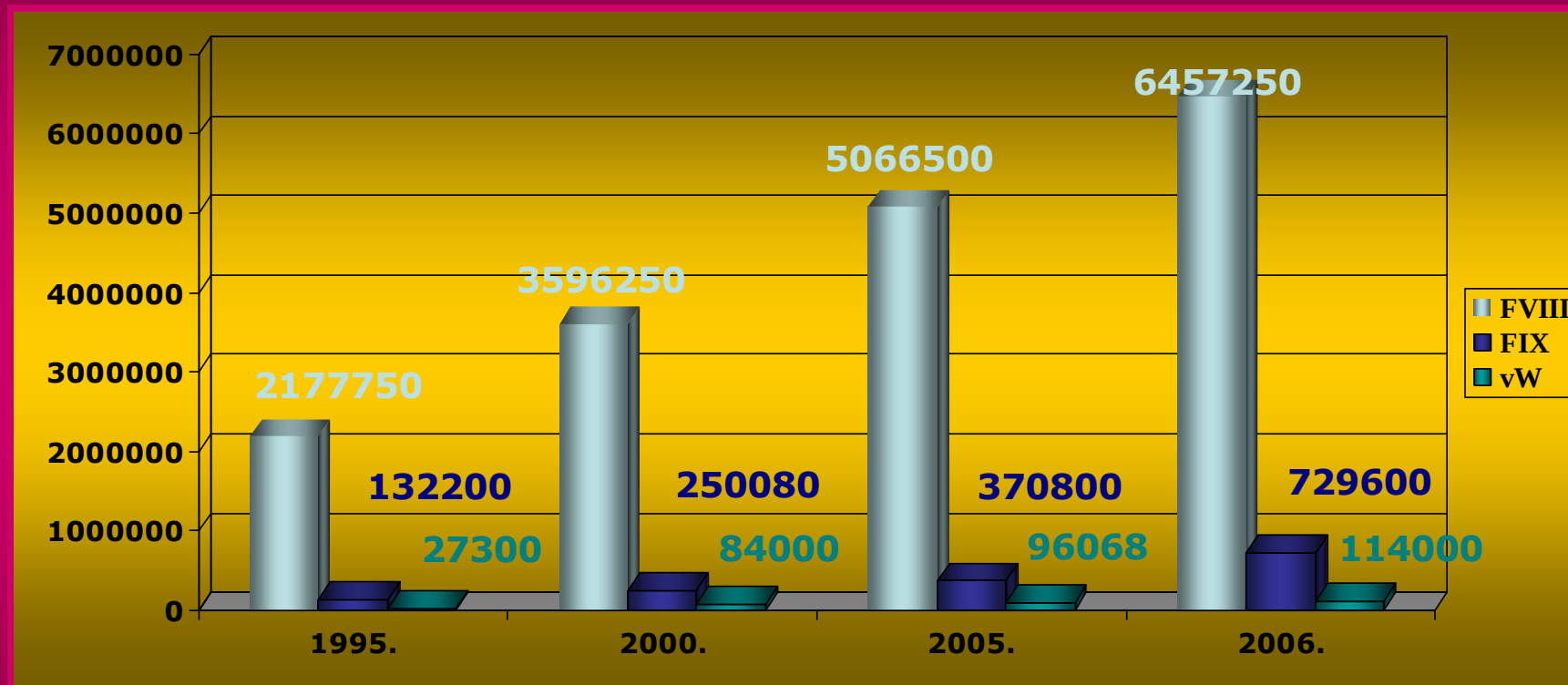
Területe: 15.821,5 km²

Lakosság: 1.372 600 fő

Nyilvántartott vérzékeny betegek száma: 401 fő

	Országos Kataszter	Nyugat-Dunántúli Régió
HA	829 fő	116 fő (14%) 1% 54fő 16 év alatt 20 fő
HB	188 fő	36 fő (19%) 1% 17 fő 16 év alatt 7 fő
vWD	1.365 fő	164 fő (12%)
Egyéb	237 fő	85 fő

Faktor felhasználás a Nyugat-Dunántúli Régióban



- 10 év alatt 1,5 IU/lakosról 4,7 IU/lakosra nőtt (országos átlag kb. 5,0 IU/lakos)
- FVIII felhasználás 25 %-a rFVIII
- 2006. évben több mint 800 millió Ft értékű faktor került felhasználásra

Kontrollált otthoni kezelés (KOK)

1970-es évektől ismert és a fejlett egészségüggyel rendelkező országokban alkalmazott eljárás: a vérzés első tüneteinek észlelésekor a beteg/hozzá tartozója haladéktalanul beadja magának/hozzá tartozójának a faktorkészítményt (home care, home treatment, KOK)

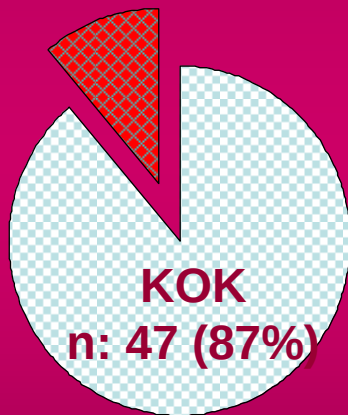
Feltétele: országos gondozóhálózat kiépülése
jogszályi háttér
stabil, otthon is tárolható faktorkészítmény
kooperáló beteg/hozzá tartozó
elégletes szociális háttér - higiénés ismeretek
edukációs program
veszélyes hulladék tárolás/megsemmisítés megoldása

Előnyei: ízületek védelme – javuló prognózis – javuló életkilátások
költséghatékonyság
kórházi ápolási napok csökkenése
szociális integráció
pszichoszociális előnyök – csökkenő betegségtudat

1999-től Magyarországon is hozzáférhető a súlyos „HA” és „HB” betegek részére

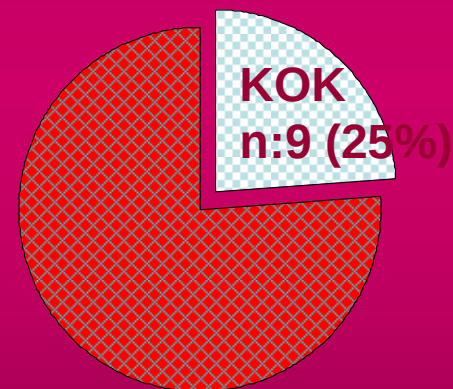
Kontrollált Otthoni Kezelés (KOK) a Nyugat-Dunántúli Régióban

„A” hemophilia
n:116 fő <1% 54 fő



■ KOK ■ ON DEMAND

„B” hemophilia
n: 36 fő <1% 17 fő



Profilaxis

Súlyos hemofiliás beteg optimalis kezelési módja a profilaktikus kezelés.

A véralvadási faktor koncentrátumok vérzés megelőzését szolgáló rendszeres adagolásával a súlyos hemofiliát középsúlyossá „transzformáljuk”.

Formái: időszakos – szelektív : pl. mozgásszervi rehabilitáció alatt időszakosan alkalmazott profilaxis

 folyamatos : éveken át – pl. első izületi vérzéstől életen át – rendszeresen alkalmazott profilaxis

Feltétele: finanszialis – elegendő faktorkészítmény (rövid távon magasabb költségek)

KOK

Előnyei: izületek védelme – hosszú távú egészségnyereség, alacsonyabb költségek

 szocialis integráció

 pszichoszociális előnyök

A Magyarországon kezelt 15 év alatti betegek kb. 50 %-a profilaktikus kezelésben részesül.

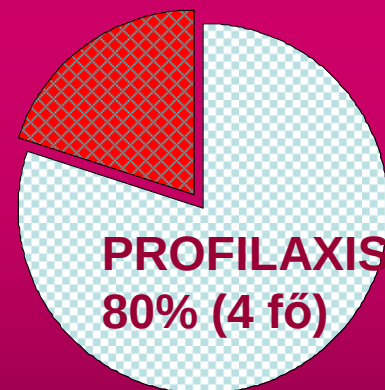
16 év alatti hemofiliás betegek profilaxisa a Nyugat-Dunántúli Régióban (1% faktor aktivitás alatti betegek)

„A” hemophilia
n:12 fő



□ PROFILAXIS ▨ ON DEMAND

„B” hemophilia
n: 5 fő



Genetikai diagnózis, családvizsgálat

	nyilvántartott beteg fő	család- vizsgálat eset	vizsgált személy fő
súlyos „HA”	54	31	74
súlyos „HB”	17	6	15

**Hemofiliás betegek családjában a genetikai diagnózis,
carrier diagnózis, prenatalis diagnosztika megoldott**

„A” hemofiliás betegek műtéti beavatkozásai a Ny-D-i Régióban

Diagnózis: Hemofilia „A”				
Dátum	Kis műtétek		Nagy műtétek	
2000.	11 fő	fogászati kezelés	5 fő	Synovectomia adenotomia, hólyag-műtét, nodus haemorrhoidalis műtét
2001.	18 fő	fogászati kezelés csont egyesítő műtét	5 fő	Nephrectomia, abdominal vérzés, adenotomia,
2002.	6 fő	fogászati kezelés sutura	3 fő	Synovectomia, cataracta műtét
2003.	5 fő	fogászati kezelés	4 fő	Csípő- prothesis
2004.	8 fő	fogászati kezelés	4 fő	Csípő- prothesis, appendectomy, urológiai műtét hypospadiasis miatt
2005.	9 fő	fogászati kezelés	4 fő	Intramuscularis hematoma, hypospadiasis, csípő- prothesis
2006.	6 fő	fogászati kezelés csont egyesítő műtét	11 fő	Nephrectomia, cholecystectomy, lobectomy, osteotomy

VÍRUS BIZTONSÁG

Hemophilia "A" n: 116	HBV-poz	HCV-poz	HIV-poz
	9 fő	57 fő	-
Hemophilia "B" n: 36	4 fő	18 fő	2 fő

α INF kezelés: 9 fő

**1992. óta a vírusinaktivált alvadási faktorok felhasználása
óta vírusmarkerekben szerokonverzió nem történt**

Az OVSz egyéb feladatai a vérzékeny-beteg ellátásban

Logisztikai feladatok:

- Diszpozíció, szállítás (az Országos Hemofilia Központ nem rendelkezik szállítási kapacitással!)
- Készítmény tárolás, nyilvántartás (Mosonmagyaróvár Transzfúziós Osztály, Keszthely Transzfúziós Osztály, Nagykanizsa Transzfúziós Osztály)
- Adatszolgáltatás, kötelezettség
 - OEP különkeretes gyógyszer forgalom jelentés – ellenőrzés
 - Régiós jelentések – havi, negyedévi forgalmi jelentések

2006-ban a Ny-D-i Régió ~ 1.400 millió Ft értékű különkeretes faktor-koncentrátummal gazdálkodott!

A vérzékeny-betegek ellátásában közreműködő orvosok szakképesítései a Nyugat-Dunántúli Régióban

Az ellátásban részt vevő 19 orvos szakvizsgái:

transzfuziológus szakorvos	19
hematológus szakorvos	3
belgyógyász szakorvos	6
laboratóriumi szakorvos	2
szülész szakorvos	1
aneszt-intenzív. szakorvos	1
patológus szakorvos	1

Σ 33 szakvizsga

Összefoglalás

- **Az OVSz az Alapító Okiratában lefektetetteknek megfelelően – a vérzékeny-betegek diagnosztikájának és gondozásának bázisa Magyarországon.**
- **A gondozói hálózat 70 %-át az OVSz és a Kórházi Transzfúziós Osztályok működtetik.**
- **Az orvos-szakmai feladatokat jól képzett (transzfuziológus – belgyógyász – hematológus) naprakész ismeretekkel rendelkező szakorvosok látják el.**
- **Az OVSz biztosítja a nagy-értékű gyógyszerek (faktor-koncentrátumok) szakmai szempontokat érvényesítő elosztását és ellenőrzött felhasználását.**