

ARTROPATIA HEMOFILICĂ

Generalități

- **Hemofilia A** este cea mai comună tulburare de coagulare a sângelui (coagulopatie) ereditară, **X- linkată**, transmisă recesiv, caracterizată prin afectarea producerii **factorului VIII** și exprimată clinic prin hemoragii. Hemoragiile pot fi medii sau severe, în funcție de deficiența de factor. Ele pot fi spontane sau provocate și pot apărea în articulații sau în țesuturile moi.
- **Hemartrozele** sunt caracteristice bolii și afectează **articulațiile mari**, cel mai frecvent genunchiul, apoi cotul, glezna, șoldul.

Generalități

- **Hemartroza** apare după vârsta de 1 an, când copilul începe să meargă și să alerge. Sângerările repetate intraarticulare conduc la lezarea țesutului sinovial și se ajunge progresiv la distrucția articulației , realizând astfel **artropatia hemofilică**.
- Afectarea articulară frecventă se datorează faptului că sinoviala este o seroasă ce nu conține tromboplastină tisulară , hemostaza fiind dependentă exclusiv de tromboplastina plasmatică.

Păun R. și colab. *Tratat de medicină internă-Reumatologie*, vol.II, Editura Medicală, București, 1999, p.1235

Ciofu E., Ciofu C. *Esențialul în pediatrie, ediția a 2-a*, Editura Medicală Amaltea, București, 2002, p.449

Generalități

- ❑ În stadiile inițiale ale artropatiei, hemartroza se manifestă prin apariția unei articulații calde, tumefiate, dureroase și în tensiune. Pacientul își ține articulația afectată **în flexie** și se ferește de orice mișcare. Articulația redevine funcțională de obicei în aproximativ două săptămâni.
- ❑ Hemartroza recurentă duce la dezvoltarea unei **artrite cronice**. Articulațiile implicate rămân tumefiate și treptat apare **deformarea în flexie**. În stadiile avansate ale artropatiei, mobilitatea articulară este limitată. Anchiloza articulară, subluxațiile sau laxitatea caracterizează stadiile terminale.

Generalități

- Radiografiile articulare reflectă stadiul bolii. În stadiile precoce există doar distensia capsulei; mai târziu apare osteopenia juxtaarticulară, eroziunile marginale și se dezvoltă chisturi subcondrale. În stadiile tardive ale bolii spațiul articular este îngustat și apar hipertrofiile osoase. Modificările sunt similare celor observate în osteoartroză. O caracteristică unică a artropatiei hemofilice este **lărgirea șanțului intercondilian femural, lărgirea extremității proximale a radiusului și aspectul pătrat al extremității distale a rotulei.**

Tratamentul chirurgical al artropatiei hemofilice

- Selectarea pacienților cu artropatie hemofilică pentru intervenție chirurgicală prezintă anumite particularități. Astfel trebuie avute în vedere următoarele aspecte:
 - a. *Severitatea și tipul hemofiliei*
 - b. *Determinarea prezenței inhibitorilor circulanți*
 - c. *Determinarea statusului viral*
 - d. *Statusul psihosocial al bolnavului hemofilic*

Tratament

2.Terapia ocupațională

Copilul hemofilic trebuie să practice acele activități ce necesită cât mai puțin efort fizic, activități care să-i facă în schimb plăcere. Spre exemplu, anumite jocuri pe calculator (calculator care să fie echipat cu pedale și un volan, astfel încât să-și folosească și membrele) pot fi recomandate.

Acasă, copilul trebuie să fie ferit de orice posibilitate de a se lovi. Astfel familia trebuie sfătuită să rearanjeze, dacă nu în toată casa, cel puțin în camera copilului, elementele de mobilier (de exemplu, capitonarea colțurilor de la mese).

Tratament

3.Tratamentul medicamentos

A.1.Tratamentul hemofiliei este unul de *substituție al F VIII*, care se administrează doar ocazional, dacă apar manifestări hemoragice sau în vederea unor intervenții chirurgicale. Se utilizează diferite produse de sânge uman ce conțin F VIII (crioprecipitat, plasmă proaspătă, plasmă liofilizată), iar mai recent, *F VIII recombinant*. Cu excepția ultimului, celelalte produse se obțin din sânge uman de la donatori.

Produsele din sânge trebuie foarte bine securizate pentru a nu fi infectate HIV / virusuri hepatice.

În cazul de față, pacientul a primit F VIII preoperator și postoperator, pe perioada de recuperare medicală. F VIII se administrează **strict intravenos!**

În cursul tratamentului de substituție al hemofiliei cu produse din sânge uman care conțin F VIII, pot apărea anticorpi care inhibă F VIII (*inhibitori de F VIII*). Bolnavii care dezvoltă acești alloanticorpi devin rezistenți la tratamentul convențional de substituție.

Tratament

2.Tratamentul adjuvant în hemofilie poate include corticosteroizi, antifibrinolitice, vasopresina. Corticosteroizii, folosiți sub forma orală de Prednison, marchează o ameliorare spectaculoasă a hemartrozelor recurente(atenție la corticodependență, ca și la posibilitatea de agravare a osteoporozei preexistente).

De reținut faptul că bolnavului cu hemofilie îi sunt **contraindicate** injecțiile intramusculare , intraarteriale, puncțiile, aparatele gipsate circulare, ca și medicamentele cu acțiune antiagregantă plachetară (aspirină, indometacin, papaverină). În schimb, hemofilicul, poate primi ibuprofen.

Harrison - *Principiile medicinei interne,14th edition*, ediția a II-a în limba română,vol.II, Editura Teora,2001,p.2153-54

Șerban M.,Golea C.,Cucuruz M. *Curs de pediatrie pentru studenți*. Editura Brumar, Timișoara,1998,p.436

Tratament

3.Terapia genică

În prezent se studiază două metode de terapie genică:

-introducerea în organismul pacientului cu hemofilie a F VIII folosindu-se vector un virus ; F VIII este încorporat în vectorul viral (ex. adenovirus), iar acesta este introdus în genomul unui număr mare de celule ale gazdei (ex. introducerea genei F VIII în celulele fibroblastice din piele);

-metoda transkariotică,ce folosește un vector nonviral.Abordarea transkariotică constă în obținerea unor celule clonate conținând F VIII prin inserția unor plasmide.Celulele sunt introduse apoi în organismul gazdă prin administrare intraperitoneală.

Tratament

B.Tratamentul antiosteoporotic

- calciu și vitamina D
- bifosfonați, de tipul alendronat sau risendronat

C.Tratamentul chirurgical

Sinovectomia , deschisă sau artroscopică , poate fi indicată la pacienții cu proliferare sinovială cronică sau cu hemartroze recurente. Sinoviala hipertrofiată este foarte vascularizată și susceptibilă la sângerări. Ambele tipuri de sinovectomii reduc numărul hemartrozelor și încetinesc progresia radiologică a artropatiei hemofilice. Sinovectomia chirurgicală deschisă este totuși asociată cu o pierdere a gradului de mobilitate.

Sinovectomia izotopică(cu ytriu 90 silicat sau cu fosfor 31 coloid) poate fi o alternativă utilă când sinovectomia chirurgicală nu se poate aplica.

Evoluție.Prognostic.Complicații.

- ❑ **Complicațiile** sunt cele **ale bolii**: hemiplegie sau paraplegie, paralizie de nervi cranieni, neuropatie periferică, chiste osoase, dar și cele **ale terapiei**: izoimunizarea cu apariția inhibitorilor de F VIII, infecțiile virale (hepatita B, C, D, HIV). **Sechelaritatea articulară** invalidantă din punct de vedere locomotor este factorul ce afectează în cea mai mare măsură calitatea vieții acestor bolnavi.
- ❑ Dacă **evoluția** este spre forma severă de distrucție articulară cu dureri invalidante, se impune **protezarea articulară totală**. Datorită vârstei tinere, protezarea totală poate fi necesară de mai multe ori în viață.
- ❑ **Prognosticul** poate fi considerat **rezervat** ținând cont de gravitatea afecțiunii (forma severă de hemofilie A), dar și de prezența osteoporozei severe. De remarcat este însă, ca și un element de pronostic favorabil, absența markerilor virali.

Șerban M., Golea C., Cucuruz M. *Curs de pediatrie pentru studenți*. Editura Brumar, Timișoara, 1998, p.437

Harrison - *Principiile medicinei interne, 14th edition*, ediția a II-a în limba română, vol.II, Editura Teora, 2001, p.2154

Recomandări

- ❑ Copilul hemofilic trebuie ajutat să rămână sociabil, independent și util. Practicarea unor meserii fără activitate fizică devine un imperativ. Vor fi încurajate **performanțele academice** pentru a nu deveni un individ complexat.
- ❑ Se urmărește translarea tratamentului spre domiciliu(**“hometherapy”**), ce permite intervenția mai promptă, reduce morbiditatea la distanță, oferind un plus de confort psihic și posibilități mai bune de integrare socială și profesională.
- ❑ Se impune abordarea multidisciplinară (**“ comprehensive care ”**) a hemofilicului , cu cooperarea hematologului pediatru cu ortopedul, stomatologul, medicul de recuperare și kinetoterapeutul, cu psihologul.

Ciofu E.,Ciofu C. *Esențialul în pediatrie,ediția a 2-a*,Editura Medicală Amaltea, București,2002,p.451

Șerban M.,Golea C.,Cucuruz M. *Curs de pediatrie pentru studenți*. Editura Brumar, Timișoara,1998,p.436