

SOUHRN

ÚVOD: Hereditární hemochromatóza (HH), jedno z nejčastějších dědičných onemocnění euroamerické populace, je onemocnění způsobené zvýšenou absorpcí železa ze střeva bez ohledu na výši jeho aktuální zásoby v organismu, nadbytečné železo se ukládá v tkáních a orgánech a je příčinou jejich významného poškození. Léčba HH spočívá v pravidelných odběrech krve, aktivace erythropoézy vede k utilizaci nadbytečného železa a k normalizaci jeho zásob. Standardním způsobem odběru krve jsou venepunkce, alternativní metodou s možností odběru násobného množství erytrocytů při jednom výkonu je erythrocytaferéza. Cílem výzkumu bylo vytvořit soubor nemocných s nově diagnostikovanou HH, aplikovat erythrocytaferézy, ověřit jejich účinnost, optimalizovat a standardizovat léčbu s cílem snížit u pacientů hladinu feritinu v indukční fázi léčby pod 50 µg/l a následně udržovat hladinu feritinu pod 100 µg/l v udržovací fázi.

SOUBOR NEMOCNÝCH A METODIKA: Soubor nemocných byl vytvořen ve spolupráci s hepatologickými pracovišti hradeckého regionu, testováním příbuzných pacientů s HH a screeningem dárců krve. Pro erythrocytaferézu byl použit přístroj Haemonetics MCS+ (Haemonetics Corp., Braintree, MA, USA), jehož SW dokáže přizpůsobit odběr erytrocytů na míru každému pacientovi. Odběry v indukční fázi byly prováděny s plánovaným intervalem 10–14 dnů mezi dvěma odběry s cílem odebrat při každém výkonu 25–35 % z celkového množství erytrocytů pacienta (TEV, total erythrocyte volume). V udržovací fázi byly EAF prováděny individuálně v závislosti na rychlosti vzestupu hladiny feritinu.

VÝSLEDKY: Erythrocytaferézou bylo léčeno celkem 47 nemocných (37 mužů a 10 žen), průměrný věk v době zahájení léčby byl 52 let. 33 pacientů bylo nositeli homozygotní mutace C282Y, 4 pacienti byli homozygoti H63D, 3× heterozygot C282Y/H63D. Průměrná hladina feritinu před zahájením léčby byla 1429 µg/l, 51 % pacientů mělo hladinu feritinu nad 1000 µg/l. Celkem bylo hodnoceno 1086 erythrocytaferéz, 501 v indukční fázi a 585 v udržovací fázi. V indukční fázi bylo při jedné EAF odebráno průměrně 532 ml erytrocytů (550 ml u mužů a 464 ml u žen), což představuje odběr 26,5 % TEV u mužů a 31,6 % TEV u žen. Léčbu v indukční fázi dokončilo 42 pacientů, u 5 pacientů nebyla léčba dokončena (zdravotní důvody, odstěhování, úmrtí). U pacientů s dokončenou léčbou klesla průměrná hladina feritinu na 26 µg/l, u všech bylo dosaženo poklesu hladiny feritinu pod 50 µg/l. U 10,4 % výkonů v indukční fázi a u 6,8 % výkonů v udržovací fázi byly zaznamenány nežádoucí reakce: lehké vazovagální reakce nebo lehké projevy citrnanové toxicity. Pouze 2 reakce byly klasifikovány jako středně těžké (1× hypotenze a 1× citrnanová toxicita). Udržovací léčbu podstupovalo celkem 33 pacientů, podle rychlosti vzestupu hladiny feritinu se prováděly 1–3 erythrocytaferézy ročně.

ZÁVĚR: Erythrocytaferéza je účinnou, bezpečnou a dobře tolerovanou metodou léčby pacientů s HH, což plyne z analýzy zkoumaného souboru, který je jedním z největších publikovaných souborů o léčbě HH. Cíle výzkumu byly beze zbytku splněny, byly získány další poznatky mimo původní záměr: významnost sledování feritinu jako jednoduchého parametru v prevenci významného snížení zásob železa u prvodárců ještě před jejich vstupem do dárcovství krve a krevních složek.