



European
von Willebrand Disease
Community

A NEMZETI TAGSZERVEZETEK KÉZIKÖNYVE

Átfogó útmutató a
von Willebrand betegséghez



1. Bevezetés

Az EHC-ről

EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vérzési rendellenességek

4. Von Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai vérvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

8. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források



European
von Willebrand Disease
Community

Bevezetés Kik vagyunk?

Az EHC-ről

Az Európai Hemofília Konzorcium (EHC) egy nemzetközi nonprofit szervezet, amely **49 nemzeti betegszervezet munkáját hangolja össze.** Ezek a szervezetek a ritka vérzési rendellenességgel élők érdekképviselőit látják el az **Egészségügyi Világszervezet (WHO) európai régiójában,** beleértve az Európai Unió 27 tagállamát és az Európa Tanács legtöbb tagállamát.

Az EHC körülbelül **120 000** olyan **embert** képvisel, akiknél például hemofiliát, von Willebrand-betegséget (VWD) és más rendkívül ritka vérzési rendellenességeket diagnosztizáltak. A szakértők becslése szerint azonban sokkal többen élnek diagnosztizálatlan ritka vérzési rendellenességgel.

Az EHC Von Willebrand Betegség Bizottságáról

A Von Willebrand-betegség (VWD) Bizottsága 2020-ban munkacsoportként jött létre, az „EHC VWD Platform for Europe” vezetésére. A platform célja egy európai VWD-közösség kialakítása, amely támogatást és közösségi identitást nyújt, valamint elősegíti egy európai érdekképviselői hálózat kiépítését és fenntartását. A munkacsoport 2023-ban bizottsággá alakult, ami jól tükrözi az elmúlt évek fejlődését.

A Bizottság a figyelemfelkeltés révén szeretné elősegíteni **a betegség korábbi és pontosabb felismerését, a kezelési lehetőségek bővítését, valamint az ellátáshoz való hozzáférés javítását** nemzeti és európai szinten. Emellett erősíti az érdekképviselők együttműködését, és támogatja a VWD-vel élők mindennapi életének javítását.

A VWD Bizottság e kézikönyv segítségével a betegek, a nemzeti tagszervezetek (NMO-k) és minden érdeklődő számára kíván átfogó áttekintést nyújtani a VWD-ről. A kiadvány bemutatja a legfontosabb tényeket, és hasznos hivatkozásokat kínál a különböző, részletesebb információforrásokhoz.

1. Bevezetés

Az EHC-ról
EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vérzési rendellenességek

4. Von Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai vérvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

8. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források



European
von Willebrand Disease
Community

Bevezetés Kik vagyunk?

Felhasználási feltételek

Ez a kézikönyv az EHC nemzeti tagszervezetei (NMO-k) számára készült, alapvető információkat nyújtva számukra a von Willebrand-betegség alapjairól, valamint útmutatást nyújtva ahhoz, hogyan kezdhetik el a betegek ellátásának javítását.

Az **itt található tartalom kizárólag tájékoztató jellegű**, és nem helyettesítheti a szakmai orvosi tanácsadást, diagnózist vagy kezelést. A betegeknek személyre szabott útmutatásért konzultálniuk kell orvosukkal vagy egy hemofília kezelésére szakosodott központtal.

A kézikönyv használatával Ön elfogadja a következőket:

- ▶ A kézikönyvet nem terjesztheti, nem reprodukálhatja és nem használhatja fel kereskedelmi célokra az Európai Hemofília Konzorcium előzetes írásbeli hozzájárulása nélkül.
- ▶ A jelen dokumentumban található információk a kiadás dátuma szerint aktuálisak. Az orvosi gyakorlat és a tudás azonban változhat, és az EHC nem vállal felelősséget az információk pontosságáért a kiadás dátuma után.
- ▶ Ez a kézikönyv nem hoz létre betegégségügyi szolgáltató kapcsolatot. Mindig kövesse egészségügyi szolgáltatója útmutatásait.

Az „European Haemophilia Consortium (EHC)” név és az EHC logó az European Haemophilia Consortium kizárólagos tulajdonát képezi. A név vagy logó bármilyen felhasználásához az EHC Irányító Bizottságának előzetes jóváhagyása szükséges. Ez a szabály minden publikációs formára vonatkozik, beleértve a nyomtatott és digitális formátumokat is. Bármely EHC-kiadvány újryomtatása, terjesztése vagy fordítása engedélykérelemhez kötött*. A felülvizsgálati és jóváhagyási kérelmeket időben be kell nyújtani az EHC Kommunikációs Csoportjának a communications@ehc.eu címre.

Felhívjuk figyelmét: A kézikönyvben található információk és anyagok kizárólag általános tájékoztatási célokat szolgálnak. Az EHC nem támogat és nem népszerűsít semmilyen konkrét gyógyszerészeti szervezetet, gyógyszert vagy más orvosi beavatkozást; a terméknévre való bármilyen hivatkozás nem jelenti az EHC támogatását. Bármilyen kérdéssel vagy további információval kapcsolatban kérjük, vegye fel a kapcsolatot az EHC Kommunikációs Csoportjával a fent megadott e-mail címen.

* A fordítás az EHC engedélyével készült.

1. Bevezetés

Az EHC-ről

EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vérzési rendellenességek

4. Von Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai vérvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

7. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források



European
von Willebrand Disease
Community

Kiindulópont

A **vérzékenység** olyan állapot, amelyben a vérárvadás nem zajlik le megfelelően, jellemzően a vérárvadási faktorok hibája vagy hiánya miatt. **A von Willbrand- betegség (VWD) egyike a vérárvadási rendellenességeknek**, és a betegek gyakran nehezen jutnak megfelelő diagnózishoz és kezeléshez – nemcsak országok között, hanem egy adott országon belül is, számos tényezőtől függően, mint például az adott ország egészségügyi helyzete, a megbízható információk és oktatás elérhetősége, valamint a különböző laboratóriumi vizsgálatok és kezelési lehetőségek hozzáférhetősége. Bár a VWD mindkét nemet egyenlően érinti, mégis tapasztalhatók eltérések a hozzáállásban, a diagnózishoz és a kezeléshez való hozzáférésben. Ez a könyv átfogó útmutatót nyújt a rendelkezésre álló információkról, hogy a nemzeti tagszervezetek (NMO-k) és önkéntesek helyes tájékoztatást adhassanak a többi érintettnek.

Fontos, hogy a betegek, hozzátartozóik és az NMO-k önkéntesei megértsék, hogyan működik ez a vérzékenység, és milyen kezelési lehetőségek állnak rendelkezésre. Nem mindenkinek van azonnali hozzáférése tudományos szakirodalomhoz vagy hozzáértő tanácshoz. A betegek felkészítésével és tájékoztatásával nemcsak önvédelmi képességeiket fejlesztjük, hanem releváns információkat is nyújtunk a hatékonyabb érdekképviselőkhöz, nemzeti és nemzetközi szinten egyaránt. Az NMO-kat arra ösztönözzük, hogy olyan közösségeket alakítsanak ki, ahol a VWD-vel élők és családjaik találkozhatnak és kapcsolatokat építhetnek.

Ezek a közösségek később hivatalosabbá válhatnak, és létrejöhetnek dedikált VWD bizottságok saját cselekvési tervvel az érdekképviselő érdekeiben, ahogy azt korábban az EHC VWD Bizottság esetében láthattuk.

Az EHC VWD Bizottsága arra bátorít minden nemzeti szervezetet, hogy **hozzanak létre egy nemzeti VWD bizottságot** egy helyi nagykövet kinevezésével, betegek és érintettek hálózatának kiépítésével, valamint országos tevékenységek szervezésével. Ennek támogatása érdekében az EHC **útmutatást, mentorálást, hozzáférést biztosít oktatási forrásokhoz és kampányanyagokhoz**, valamint lehetőséget biztosít az európai kezdeményezésekben való részvételre, például **figyelemfelkeltő napokon, rendezvényeken és érdekképviselői akciókban**. A cél, hogy az NMO-k erősítsék a nemzeti képviselőt, és biztosítsák, hogy a VWD-s érintettek hangja is megjelenjen a szélesebb egészségügyi és politikai párbeszédben.

A kézikönyv következő szakasza alapvető információkat nyújt a vérzési rendellenességekről, beleértve a vérárvadási folyamat áttekintését. Elmagyarázza, hogyan működik a vér egészséges egyénben, és hogyan viselkedik a VWD-vel élőknél. Ezenkívül ismerteti a diagnosztikai vizsgálatokat, amelyek segítenek meghatározni a vérárvadási zavar típusát, és részletesen bemutatja az egyes betegségeket.

1. Bevezetés

Az EHC-ról

EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vérzési rendellenességek

4. Von Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai vérvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

8. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források



European
von Willebrand Disease
Community

Információk a vérzési rendellenességekről

Mik azok a vérzési rendellenességek?

A „vérzékenység” egy gyűjtőfogalom, amely olyan betegségeket takar, amelyek a **véralvadás képességét** érintik. Ezek közé tartozik például a hemofília A és B, a von Willebrand-betegség (VWD), valamint az igen ritka vérzékenységi rendellenességek (RBD-k). Ezek a betegségek súlyosságuk szerint lehetnek súlyosak, közepesek vagy enyhék.

Ha a betegek megfelelő diagnózishoz és kezeléshez jutnak, normális és eredményes életet élhetnek. Ugyanakkor, ha a diagnózis és az ellátás nem megfelelő, az **súlyos következményekkel járhat**, hiszen a kezeletlen vérzések, például ha az agyban fordul elő, bénuláshoz vagy akár életveszélyhez is vezethetnek.

Minden vérzési rendellenesség a **ritka betegségek** közé tartozik az Európai Unió definíciója szerint, amely szerint ritka betegség az, amely 10 000 emberből kevesebb mint 5-öt érint. Bár ritka betegségekről van szó, a hemofília és a von Willebrand-betegség (a leggyakoribb vérzékenységi rendellenességek) előkelőbb helyen állnak sok más ritka betegséghez képest, mivel mindkettő esetében rendelkezésre áll diagnosztika és többféle kezelési lehetőség.

Az ezen betegek előtt álló kihívások leginkább a **felismerés hiányával** kapcsolatosak (például amikor a VWD-vel élő betegek fül-orr-gégész, reumatológus,

nőgyógyász, szülész stb. gondozása alatt állnak anélkül, hogy tudnák, hogy VWD-vel élnek), valamint a **megfelelő kezeléshez való hozzáférés hiányával** és a **speciális egészségügyi szolgáltatásokhoz** való korlátozott hozzáféréssel, beleértve a speciális alvadási laboratóriumokat is (amelyek előfordulhat, hogy egy országban csak egy-két városban található).

Továbbá az európai régióban a betegek **jelentős különbségekkel szembesülnek a kezeléshez való hozzáférésben**, és ennek eredményeként **eltérő életminőséggel** rendelkeznek. Az EHC mind európai, mind nemzeti szinten arra törekszik, hogy növelje a vérzékenységgel élő emberek mindennapi valóságának ismertségét.

Ha Ön vérzékenységgel élő beteg, és részletesebb orvosi információkat keres, a következő **weboldalakat** ajánljuk:

- ▶ **Az Ön országának hemofília egyesületének weboldala (Magyar Hemofília Egyesület)**
- ▶ **A Hemofília Világszövetségének (WFH) weboldala**
- ▶ **A Haemophilia Central weboldala**
- ▶ **Orpha.net**

1. Bevezetés

Az EHC-ről

EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vérzési rendellenességek

4. Von-Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai vérvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

8. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források



European
von Willebrand Disease
Community



A von Willebrand betegség megértése

Melyek a legfontosabb tények a von Willebrand-betegséggel (VWD) kapcsolatban?

A von Willebrand-betegség (VWD) **a leggyakoribb örökletes vérzékenységi rendellenesség**, bár hatása egyénenként jelentősen eltér. A legenyhébb forma, az **1-es típus**, a lakosság legfeljebb 1%-át, azaz 1000 emberből körülbelül 10-11-et érint. A súlyosabb formák sokkal ritkábbak: a **2-es típus** (beleértve a **2A, 2B, 2N** és **2M altípusokat**) becslések szerint 1000 emberből 0,8-2,5-nél fordul elő, míg a **3-as típus**, a legsúlyosabb forma, 1 000 000 emberből körülbelül 1-et érint.

Bár a VWD típusokat súlyosság szerint kategorizálják, az egyéni tapasztalatok gyakran eltérőek. Egyes 1-es típusú betegeknél súlyos vérzés léphet fel, míg a 3-as típusúaknál hosszú ideig jelentős tünetek nélkül lehetnek. Átlagosan 1000 emberből körülbelül 1-nél fordul elő olyan súlyos vérzés, amely orvosi ellátást igényel. Az állapot minden nemet egyformán érint, de a nőknél nagyobb valószínűséggel diagnosztizálják olyan tünetek miatt, mint az erős menstruációs vérzés vagy a szülés során fellépő szövődmények.

1. Bevezetés

Az EHC-ről

EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vérzési rendellenességek

4. Von-Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai vérvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

8. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források

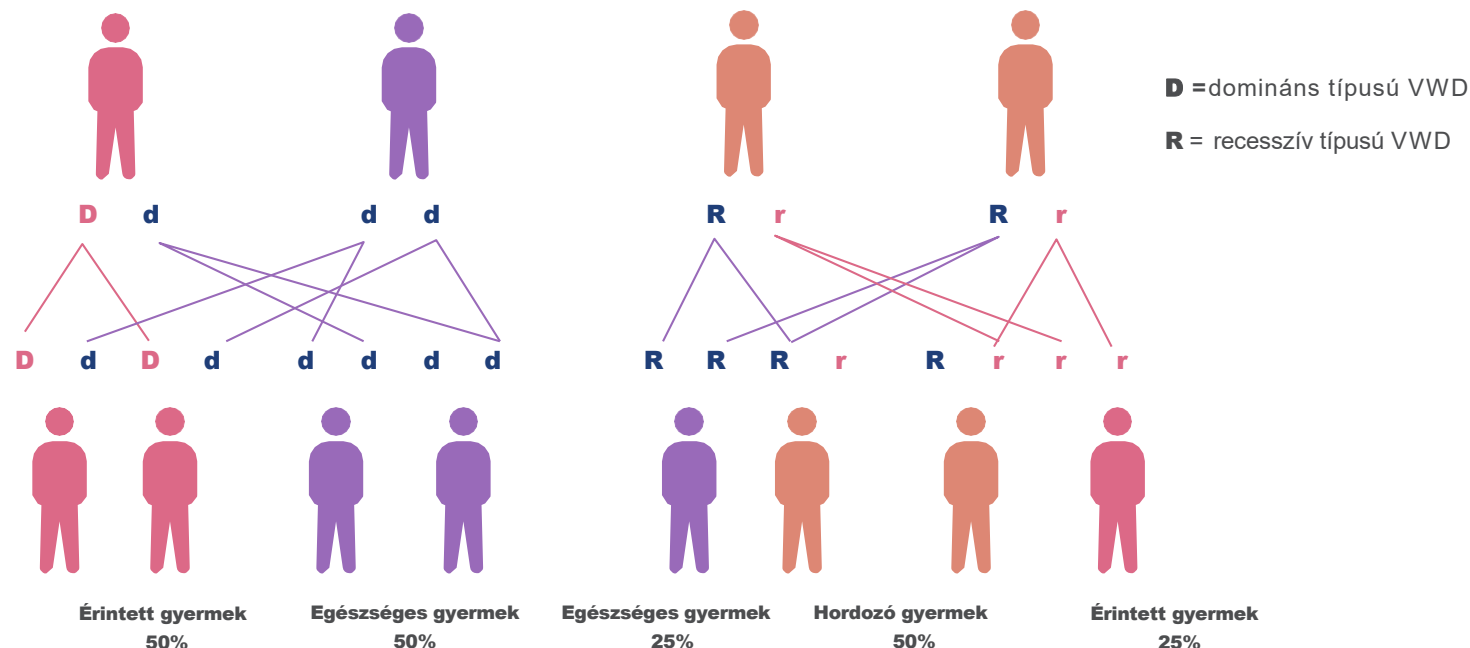


European
von Willebrand Disease
Community

Mi okozza a von Willebrand-betegséget (VWD)?

A von Willebrand-betegségben (VWD) szenvedőknél a véralvadásban fontos **von Willebrand-faktor (VWF)** működésében van hiba, amely elengedhetetlen a vérzés szabályozásához. A VWF a VIII-as faktort (FVIII) juttatja a sérülés helyére, és segíti a vérlemezkék tapadását az érfalhoz, így támogatva a vérrögképződést. Alacsony VWF-szint esetén az FVIII-szint is csökken, ami lassítja a véralvadást. A VWD különböző típusai mind a **VWF mennyiségi vagy működési zavarából** erednek.

Sok VWD-ben szenvedő ember nem is tudja, hogy ebben a betegségben szenved, mivel a vérzésük nem tűnhet szokatlanul erősnek vagy elhúzódónak. A vérzés súlyossága egyénenként változó, egyeseknél minimális zavar tapasztalható, kivéve, ha sérülés vagy műtéten esnek át, míg mások jelentős kihívásokkal szembesülhetnek, még kevésbé súlyos vérzések, például orrvérzés vagy erős menstruációs vérzés esetén is. A típustól függetlenül **a vérzési problémák a VWD gyakori velejárói.**



1. ábra A VWD öröklődése Forrás: [World Federation of Hemophilia (WFH), 2023, www.wfh.org].

Egy domináns VWD típusú szülőnek 1:2 (50%) esélye van arra, hogy minden terhessége során VWD-s gyermeke szülessen.

Ha mindkét szülő hordozza a VWD recesszív génjét, akkor minden terhességnél 1:4 (25%) az esélye annak, hogy a gyermeknél VWD születik.

Megjegyzés: Fontos megjegyezni, hogy az „alacsony VWF” vagy 1-es típusú VWD öröklődése, ahol a plazma VWF szintje 30-50 NE/dl között mozog, bonyolultabb, és nem feltétlenül követi a tipikus genetikai mintázatokat.

1. Bevezetés

Az EHC-ről

EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vérzési rendellenességek

4. Von-Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai érvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

8. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források



European
von Willebrand Disease
Community

Milyen típusú von Willebrand-betegség (VWD) létezik?

A von Willebrand-betegség (VWD) három fő típusra oszlik, amelyek mindegyike személyre szabott kezelési stratégiát igényel. A betegség súlyossága az egyes típusokon belül az enyhétől a súlyosig terjedhet, bár nincs általánosan elfogadott rendszer a súlyosság kategorizálására. Az orvosok a súlyosságot vérzési értékelő eszközökkel (BAT) és laboratóriumi vizsgálatokkal mérik, és az idő során változhat. A vérzéses tünetek megjelenése jelentősen eltérhet az egyének között, még azonos típus esetén is, amit a von Willebrand-faktor (VWF) aktivitása befolyásol. Bár a vérzési jelleg (fenotípus) általában fontosabb, mint a VWD típusa, a konkrét típus ismerete továbbra is értékes információkkal szolgálhat a kezeléshez és a genetikai öröklődéshez, mivel mindkettő eltérhet a típusok között. Azoknál a személyeknél, akiknek a VWD típusa nem tisztázott, elengedhetetlen, hogy bármilyen vérzéses tünet esetén orvoshoz forduljanak.

1-es típusú VWD

Az **1-es típusú VWD** a betegség legelterjedtebb formája. Az 1-es típusú VWD-ben szenvedőknél a VWF szintje a szokásosnál alacsonyabb, ami az enyhén alacsony szinttől a jelentősen alacsony szintig terjedhet. Létezik egy 1C típusként ismert változat is, amelyben a VWF rövidebb ideig él a szervezetben, ami azt jelenti, hogy gyorsabban bomlik le, mint a normális.

2-es típusú VWD

A **2-es típusú von Willebrand-betegséget (VWD)** a VWF fehérje szerkezetében jelentkező rendellenesség jellemzi, bár a VWF szintje normálisnak tűnhet. Ez a szerkezeti hiba rontja a VWF működését, csökkentve az aktivitását. A 2-es típuson belül további altípusokat különböztetünk meg:

- ▶ A 2A típusban a VWF fehérje hibás, ezért nehézséget okoz a vérlemezkékhez való megfelelő kötődés.
- ▶ A 2B típus esetén a VWF túlzottan kötődik a vérben lévő vérlemezkékhez, így csökken a szabad VWF mennyisége, ami a vérzés megállításában segítene a sérülés helyén.
- ▶ A 2M típusban a VWF kötődése a vérlemezkékhez nem megfelelő, még akkor is, ha a fehérje szerkezete normális.
- ▶ A 2N típus a VWF FVIII-hoz való kötődésének problémái jellemzik, ami jelentősen alacsony FVIII-szintet eredményez.

3-as típusú VWD

A **3-as típusú VWD** jellemzően a rendellenesség legsúlyosabb formája, amelyet a VWF rendkívül alacsony vagy hiányzó szintje jellemez.

1. Bevezetés

Az EHC-ről

EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vérzési rendellenességek

4. Von Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai vérvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

8. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források



European
von Willebrand Disease
Community

A von Willebrand-betegség jelei és tünetei

A VWD **elsődleges tünetei** gyakran, de nem kizárólagosan a következők:

- ▶ Erős vagy hosszan tartó menstruációs vérzés, amely egy hétnél tovább tart,
- ▶ gyakori vagy hosszan tartó orrvérzés,
- ▶ megmagyarázhatatlan vérzés a szájban,
- ▶ könnyen kialakuló vagy tartós zúzódások,
- ▶ izomvérzés,
- ▶ elhúzódó vérzés kisebb vágásokból vagy a szájban,
- ▶ emésztőrendszeri vérzés, amely mind a felső, mind az alsó traktust érinti,
- ▶ elhúzódó vérzés sérülés, műtét, fogászati beavatkozás vagy szülés után,
- ▶ ízületi vérzés, amely súlyosabb esetekben fordul elő, de enyhe és közepesen súlyos VWD formákban is előfordulhat.

A VWD-vel élőknek lehet, hogy csak kevés vagy egyáltalán nincs tünetük, míg a súlyosabb formákban jelentős vérzési problémák is előfordulhatnak.

A **tünetek súlyossága gyakran összefügg a VWD típusával**. Az 1-es típusú betegek jellemzően enyhe tüneteket tapasztalnak, a 2-es típusúaknál közepes, a 3-as típusúaknál pedig súlyos tünetek jelentkeznek. Ugyanakkor még az enyhébb formák esetén is előfordulhatnak súlyos vérzéses tünetek, amelyek befolyásolják a betegek életminőségét. Bizonyos esetekben a VWD-t csak akkor diagnosztizálják, ha súlyos sérülés, műtét, fogászati beavatkozás vagy szülés után erős vérzés jelentkezik. A súlyosság felméréséhez és a személyre szabott kezelési terv kidolgozásához az orvosok **validált vérzésértékelő eszközöket (BAT)** használnak. A nők gyakrabban mutatnak VWD-tüneteket, például erősebb vagy hosszabb menstruációt, illetve fokozott vérzést szülés után a férfiakhoz képest..



1. Bevezetés

Az EHC-ről

EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vérzési rendellenességek

4. Von Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai vérvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

8. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források



European
von Willebrand Disease
Community

A VWD diagnosztizálásának módszerei

Vannak, akik hosszú ideig élnek VWD-vel anélkül, hogy tudnának róla, mivel a tüneteik nem feltűnőek, vagy csak enyhék. Ez különösen gyakori férfiaknál, akiknél sokszor csak műtét során, vagy akkor derül fény a betegsége, amikor egy női családtagjuknál diagnosztizálják. Emellett sokan azért maradnak **diagnózis nélkül**, mert az orvos nem ismeri fel a VWD-t, így a tüneteket figyelmen kívül hagyják, vagy más állapotnak tulajdonítják.

Ha az orvos a vérzékenység gyanúját, a tünetek BAT segítségével történő felmérését követően különböző vizsgálatokat javasolhat. Annak érdekében, hogy elkerülhető legyen az akár 15 évnél is hosszabb diagnosztikai folyamat, fontos hematológushoz fordulni, aki **vérzékenységi betegségekre specializálódott, és korszerű laboratóriumi háttérrel** rendelkezik. Ezeket a vizsgálatokat jellemzően egy erre a célra létrehozott vérzékenységi központban végzik.

A von Willebrand-betegség diagnosztizálásához a VWF és a FVIII szintjének, valamint a vérben való aktivitásuk vizsgálata szükséges. A **rutinszerű laborvizsgálatok önmagukban azonban nem elegendők** a VWD egyértelmű megállapításához. Mivel a VWF és a FVIII szintje különböző körülmények között változhat, például vérszegénység esetén vagy vérzés, például menstruáció alatt, ezeket a vizsgálatokat meg kell ismételni. Ha fogamzásgátló tablettát szed, feltétlenül tájékoztassa erről orvosát, mivel a tabletták nagyobb dózisa növelhetik a VWF szintjét, ami megnehezítheti a diagnózis felállítását.

A laboratóriumi vizsgálatok mellett a **kórtörténet** is kulcsszerepet játszik a diagnózisban. Orvosa többek között az alábbiakról fog érdeklődni:

- ▶ Mikor tapasztalta először a vérzékes tüneteket?
- ▶ A testének mely területeit érintette a vérzés?
- ▶ Hogyan kezdődtek, és mennyi ideig tartottak a vérzékes epizódok?
- ▶ Milyen gyakran fordul elő vérzés?
- ▶ Előfordult-e a családban vérzékenység?

1. Bevezetés

Az EHC-ről

EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vérzési rendellenességek

4. Von Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai vérvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

8. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források



European
von Willebrand Disease
Community

Tesztelési folyamat

A von Willebrand-betegség, különösen az 1-es típus diagnosztizálása kihívást jelenthet, mivel a VWF-szintet számos tényező befolyásolhatja, amelyek **ingadozást** okoznak. Az egyik ilyen tényező a **terhesség**, mivel a VWF-szint ebben az időszakban természetesen emelkedik. Az **ösztrogén és egyes fogamzásgátló tabletták** szintén növelhetik a vérben keringő VWF mennyiségét. A stressz, még enyhe formáiban is, mint például az idegesség vagy a sírás egy vérvétel közben, átmenetileg megemelheti a VWF-szintet, ami különösen megnehezítheti a vizsgálatot különösen gyermekeknél. A **fizikai aktivitás** szintén megemelheti a VWF-szintet, akár csak az **aktív fertőzések**. E mellett a **vércsoport** is szerepet játszik, a 0-s vércsoportú emberek VWF-szintje általában alacsonyabb, mint az A, B vagy AB vércsoportúaké. Ezért fontos, hogy az orvos ismerje a beteg vércsoportját a VWF-vizsgálati eredmények helyes értelmezéséhez. A **pajzsmirigy működési zavarai** is befolyásolhatják a VWF-szintet, ezért az orvos ellenőrizheti a pajzsmirigy működését, hogy kizárja a tünetek egyéb lehetséges okait. A vizsgálatok elvégzésére az az időszak a legalkalmasabb, amikor a VWF-szint élettanilag a legalacsonyabb.

A VWD diagnosztikai vérvizsgálata

A VWD diagnosztizálásához az orvosok általában többféle vérvizsgálatot rendelnek el, figyelembe véve a betegség különböző típusait. A VWF szintjét befolyásoló számos tényező miatt előfordul, hogy ezeket a vizsgálatokat meg kell ismételni. A diagnózis felállításában fontos szerepet játszik a ristocetin kofaktor teszt, amely során normál vérlemezkéket és a ristocetin nevű antibiotikumot adnak a plazmához, majd egy műszer méri, milyen mértékben tapadnak össze a vérlemezkék.

Ez a vizsgálat kiemelten fontos a VWD felismerésében. A von Willebrand-faktor **antigén vizsgálat** a vérben található VWF mennyiségét méri, míg a **VWF multimer vizsgálat** a fehérje különböző alkotóelemeit elemzi annak meghatározására, hogy a betegség melyik típusáról van szó. A **VIII-as faktor szintjének mérése** szintén lényeges, mivel az alacsony VWF-szint együtt járhat alacsony VIII-as faktor szinttel is. A **vérzési idő vizsgálata, a vérlemezke-funkció analízátor (PFA) teszt** vagy a vérlemezkek aggregációjának mérése időnként alkalmazható a vérékenység kivizsgálására, azonban ezek nem mindig megbízhatóak a VWD diagnózisában, mivel sok érintett személynél normális eredményt mutathatnak. Ezért a pontos diagnózishoz további vizsgálatok szükségesek.

Bizonyos országokban a **genetikai vizsgálat** adja a legpontosabb eredményt, és segíti az orvost a legmegfelelőbb kezelés kiválasztásában. A VWD típusának meghatározásához, beleértve az öröklődés mintázatát és a kezelési lehetőségeket érdemes megkérdezni kezelőorvosát a genetikai vizsgálatra történő beutalásról.

Amennyiben az Ön országában nem elérhető a megfelelő diagnosztika vagy genetikai vizsgálat, segítséget kérhet az **ERN-EuroBloodNet** hálózattól, amely támogatást nyújthat abban, hogy más országban végezhessek el a szükséges vérvizsgálatokat.

További információ a **diagnózisról**:

Az ASH, az ISTH, az NHF és a WFH 2021-es irányelvei a diagnózisról

1. Bevezetés

Az EHC-ről

EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vérzési rendellenességek

4. Von Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai vérvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

8. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források



European
von Willebrand Disease
Community

A VWD orvosi kezelése

A VWD kezelése a **véralvadás elősegítésére irányul** a túlzott vérzés megelőzése érdekében. Ez olyan gyógyszerekkel érhető el, mint **a tranexámsav vagy az aminokapronsav**, amelyek segítenek a vérzés szabályozásában, vagy **a dezmpresszin és a VWF-koncentrátumok**, amelyek növelik a plazma VWF-szintjét. A konkrét kezelési terv több tényezőtől függ, például a VWD típusától, a beteg VWF-szintjétől, valamint a vérzés súlyosságától vagy egy esetleges közelgő műtétől. Enyhébb VWD esetén előfordulhat, hogy nincs szükség rendszeres kezelésre, kivéve, ha a beteg műtét vagy fogászati beavatkozás előtt áll.

Fontos, hogy az alábbi esetekben vegye fel a kapcsolatot a kezelőközpontjával:

- ▶ Műtét, orvosi beavatkozás vagy bármilyen invazív fogászati beavatkozás (például foghúzás) tervezésekor;
- ▶ Várandósság esetén;
- ▶ Mérsékelt vagy súlyos vérzés esetén;
- ▶ Ha a vérzés a szülés vagy a műtét után több mint hat hétig fennáll; vagy
- ▶ Ha a menstruáció különösen erős vagy nehezen kezelhető.

A hatékony ellátás megközelítése

Dezmopresszin (DDAVP): előnyök, korlátok és fontos tudnivalók

A dezmpresszin (DDAVP) segíti **a szervezetben tárolt VWF felszabadítását**, ezáltal megemeli a plazma VWF- és FVIII-szintjét, ami **támogatja a véralvadást**. Kedvező árú és könnyen alkalmazható kezelés, injekció vagy orrspray formájában is elérhető. Azonban **nem mindenkinél hatásos**. A kezelés megkezdése előtt az orvosnak kötelező tesztet kell végeznie, és ellenőriznie kell a beteg DDAVP-re adott válaszát. Ez a vizsgálat a VWD típusának meghatározásában is segíthet. A DDAVP gyakran hatékony az 1-es típusú VWD kezelésében, és a 2-es típus bizonyos formáiban is segíthet a vérzés kontrollálásában. Nem alkalmas azonban 1C típusú VWD esetén, mivel hatása rövid ideig tart, illetve 3-as típusnál sem, mert ilyenkor nincs érdemi gyógyszerválasz.

Sürgősségi helyzetekben vagy műtétek során alkalmazható **a vérzés csillapítására**. Egyeseknél mellékhatások jelentkezhetnek, például szédülés, kipirulás vagy szívdobogásérzés; ezek enyhülhetnek, ha a gyógyszert lassabban adják be. Ha a DDAVP nem hatásos, vagy nagy a súlyos vérzés kockázata, **helyette faktorkoncentrátum alkalmazása javasolt**. A DDAVP **nem ajánlott** aktív szív- és érrendszeri betegségben, görcsrohamokra hajlamos állapot esetén, 2 év alatti gyermekeknél, illetve 1C és 3-as típusú VWD-ben szenvedő, műtét előtt álló betegeknél. Három egymást követő napnál hosszabb ideig **nem alkalmazható**.

1. Bevezetés

Az EHC-ről

EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vérzési rendellenességek

4. Von Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai vérvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

8. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források



European
von Willebrand Disease
Community

VWF koncentrátumok, profilaktikus és hormonális lehetőségek:

A kezelésre két fő típusú VWF-koncentrátum áll rendelkezésre. Az első a **plazmaeredetű készítmény**, amelyet vérből tisztítanak, és VWF-et, valamint változó mennyiségű VIII- as faktort tartalmaz. A második típus a **rekombináns készítmény**, amelyet laboratóriumban állítanak elő, véradás nélkül. Ezek a koncentrátumok az elsőként választandó kezelések a **3-as típusú VWD, a 2-es típus legtöbb formája esetén**, valamint **súlyos vérzések vagy nagyobb műtétek kezelésére** a VWD minden típusában.

A **nyálkahártyák**, például az orr, a száj, a belek vagy a méh **vérzése esetén** olyan gyógyszerek alkalmazhatók, mint a **tranexámsav, az aminokapronsav vagy a fibrinragasztó**. Ezek a kezelések segítenek a már kialakult vérrögök stabilizálásában, de nem segítik közvetlenül az újak képződését.

A **hormonális kezelések**, például a szájon át szedhető fogamzásgátlók, egyes VWD-s nők és lányok számára hasznosak lehetnek. Ezek a készítmények nemcsak az erős menstruációs vérzés szabályozásában segítenek, hanem fogamzásgátló módszerként is szolgálnak. Azok számára, akik nem szeretnék teherbe esni, a **méhen belüli eszköz (IUD)** hatékony alternatívát jelenthet az erős menstruáció kezelésére, mivel akár öt évig is enyhülést nyújthat. A fogamzásgátló tablettát azonban nem szabad alapértelmezett kezelési lehetőségnek tekinteni pusztán azért, mert széles körben elérhető és könnyen használható. A **külsőleg bevitt hormonok** jelentős hatással lehetnek egy fiatal nő életére, és ezek a hatások nem mindig kedvezőek. Azoknál a nőknél, akik gyermekvállalás mellett tapasztalnak erős menstruációt, a hormonkezelés nem jöhet szóba.

Ilyenkor alternatív kezelések, például **antifibrinolitikus szerek, DDAVP vagy VWF-koncentrátumok** segíthetnek a bőséges vérzés kezelésében.

Azoknál a VWD-vel élő egyéneknél, akiknek a kórtörténetében súlyos és gyakori vérzések szerepelnek, általában a VWF koncentrátummal történő **hosszú távú profilaxis** ajánlott. A profilaktikus kezelés során rendszeresen adnak vérzéscsillapító szert, intravénásan, bőr alá vagy más módon a vérzések megelőzésére, különösen az életveszélyes vagy az ismétlődő ízületi vérzések kivédésére.

Mint minden gyógyszer esetében, ezek a kezelések is járhatnak mellékhatásokkal. Fontos, hogy a VWD-ben érintettek **kezelőorvosukkal konzultáljanak** a terápia lehetséges kockázatairól.



1. Bevezetés

Az EHC-ról

EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vérzési rendellenességek

4. Von Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai vérvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

8. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források



European
von Willebrand Disease
Community

Elérhető kezelések veleszületett vérzékenységben szenvedők számára Európában

8

Ebben a részben felsoroljuk a veleszületett vérzési rendellenességek kezelésére jelenleg rendelkezésre álló főbb **terápiás lehetőségeket:**

- ▶ faktorkoncentrátumok
- ▶ nem helyettesítő terápiák
- ▶ protrombin komplex koncentrátum (PCC)
- ▶ dezmozpresszin
- ▶ antifibrinolitikus gyógyszerek
- ▶ fibrinragasztó
- ▶ vérlemezke-transzfúzió
- ▶ hormonális fogamzásgátlók
- ▶ méhen belüli eszközök (IUD-k)

A fenti kezelésekről részletesebb információért javasoljuk, hogy keresse fel az **EHC Academy** oldalát, ahol további útmutatók és oktatási anyagok érhetők el. A készítmények engedélyezésével kapcsolatos információk megtalálhatók a **European Medicines Agency (EMA)** honlapján, valamint az Ön országának nemzeti gyógyszerhatóságánál. A finanszírozással kapcsolatos kérdésekben kérjük, vegye fel a kapcsolatot a nemzeti egészségbiztosítási szolgáltatójával.

További kezeléssel kapcsolatos források:

- ▶ **Haemophilia Central weboldala** – irányelvek, kezelőközpontok, termékinformációk
- ▶ **Európai Haemophilia Biztonsági Felügyeleti weboldala** – az Európában elérhető kezelési készítményekkel kapcsolatos adatok

1. Bevezetés

Az EHC-ről

EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vérzési rendellenességek

4. Von Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai vérvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

8. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források



European
von Willebrand Disease
Community

A menstruációs egészség és a vashiány kezelése VWD-ben szenvedő nőknél és lányoknál

9

A VWD-ben szenvedő nők és lányok gyakran tapasztalnak kifejezettebb tüneteket, mint a férfiak, a **menstruáció** és a **szülés** miatt. Különösen a lányoknál jelentkezhet erősebb vérzés az első menstruáció kezdetén. Ahogy idősebbek lesznek, a VWD-ben érintett nők esetében gyakori a **hosszabb és bőségebb menstruációs ciklus**. A túlzott vérveszteség **vashiányhoz** vezethet, amely kezeletlenül **vérszegénységet** okozhat.

A megfelelő vasszint kulcsfontosságú az egészség megőrzéséhez, mivel az alacsony vasszint olyan tüneteket okozhat, mint a **fáradtság** és a **gyengeség**. Ez gyakori probléma a VWD-ben szenvedő nők körében. Fontos a **rendszeres ellenőrzés**: a ferritinszint mérése a vashiány kimutatására, valamint a hemoglobinszint vizsgálata a vérszegénység felismerésére. Ha a vasszint alacsony, a **vaspótlás** segíthet annak rendezésében és a vérszegénység megelőzésében. Amennyiben a szájon át szedett vaskészítmények nem hatékonyak, **intravénás vasinfúzióra** lehet szükség a vasszint jelentős emeléséhez. Emellett elengedhetetlen a bőséges vérzés **kiváltó okának**, például az elhúzódó menstruációnak a kezelése is, mert a kezeletlen vérzés ismételt a vasszint csökkenéséhez vezet.

Az, hogy mi minősül „túlzott” vérzésnek, egyénenként eltérő lehet. Egy átlagos menstruáció során a vérveszteség általában körülbelül 30–40 ml.

A 80 ml vagy annál nagyobb vérveszteség már bőségesnek tekinthető. Bár a vér mennyiségének pontos mérése nehéz, a túlzott vérzésre az alábbi jelek utalhatnak:

- ▶ a menstruáció 7 napnál tovább tart
- ▶ az egészségügyi betétet vagy tampont 2 óránál gyakrabban kell cserélni, vagy naponta 10-nél többször
- ▶ körülbelül egy eurós érme méretű vérrögök távoznak
- ▶ ismétlődően alacsony vasszint jelentkezik

Ha bőséges vérzésre gyanakszik, hasznos lehet a menstruáció követése egy vérzésnapló vagy vérzésértékelő táblázat segítségével. Ez segíthet abban, hogy pontosabban megbeszélje tüneteit kezelőorvosával, és megfelelőbben felmérjék az állapotát.

Vérzésértékelő eszközök (BAT-ok)

- ▶ **ISTH/SSC vérzésértékelő eszköz:** szabványosított kérdőív és javaslat az öröklött vérzési rendellenességek új vérzési pontszámára:
- ▶ **Önértékelő BAT**
- ▶ **VWD teszt**
- ▶ **#TalkingRed Tünetellenőrző**

1. Bevezetés

Az EHC-ről

EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vérzési rendellenességek

4. Von Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai vérvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

8. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források



European
von Willebrand Disease
Community

Szövődmények

Ez a fejezet a vérzési rendellenességek következtében kialakuló **fizikai problémákat** ismerteti. A vérzési rendellenesség által közvetlenül vagy közvetve okozott problémákat **szövődményeknek** nevezzük. Fontos tudni, hogy ezek közül nem minden szövődmény jelentkezik minden érintettnél. A szövődmények gyakran megelőzhetők vagy elkerülhetők, és ami a legfontosabb: mindegyik kezelhető. A fejezet célja, hogy bemutassa a megelőzés és a kezelés lehetőségeit. Kiindulópontként szolgál; részletesebb információért vagy **személyre szabott tanácsért javasolt felvenni a kapcsolatot a kezelőközponttal.**

► Inhibitorok

Az inhibitor egy olyan alloantitest, amely a hemofília kezelésére alkalmazott alvadási faktorok ellen irányul, és gátolja azok működését, megnehezítve ezzel a vérzések kezelését. Az inhibitorok leggyakrabban hemofília A-ban fordulnak elő, de kialakulhatnak hemofília B-ben vagy 3-as típusú VWD-ben is. Súlyosságuk eltérő lehet, és a kezelés az inhibitor szintjétől függ. A fő terápiás lehetőségek közé tartoznak a nagy dózisú alvadási faktorok, a bypass készítmények és a nem faktor alapú kezelések.

► Arthropathia (ízületi károsodás)

Súlyos VWD esetén az ízületi vérzéseket követően a betegek mintegy 40%-ánál alakul ki arthropathia, amely fájdalommal, ízületi károsodással, funkciókorlátozottsággal és csökkent társadalmi részvétellel járhat. Gyakoribb azoknál, akiknél igazolt ízületi vérzés fordult elő. A megelőzés kulcsa az ízületi vérzések megfelelő kezelése alvadási faktor pótlásával, az ízületi károsodás minimalizálása érdekében.

A kezelés magában foglalhat gyógytornát, fájdalomcsillapítást és a funkcionális korlátok csökkentését. A rendszeres ellenőrzés és a korai beavatkozás alapvető fontosságú az arthropathia kockázatának csökkentésében és az életminőség javításában.

► Trombotikus szövődmények

A VWD kezelése során – különösen alvadási faktor koncentrátumok alkalmazásakor – elméleti kockázata van a trombotikus szövődmények kialakulásának. A VIII-as faktor (FVIII) szintjének túlzott emelkedése, főként nagy dózisú vagy hosszan tartó kezelés esetén, illetve egyéb kockázati tényezők jelenlétében, hozzájárulhat trombózis kialakulásához. Ez a kockázat különösen bizonyos VWD-típusoknál és olyan pótló készítményeknél releváns, amelyek VWF-et és FVIII-at egyaránt tartalmaznak. A klinikai monitorozás elengedhetetlen az FVIII túlzott felhalmozódásának elkerülése és a trombózikockázat megfelelő kezelése érdekében.

► Synovitis (ízületi belhártya-gyulladás)

A synovitis az ízületi belhártya gyulladása, amely gyakran ízületi fájdalommal, duzzanattal és csökkent mozgásképességgel jár. Jellemzően ízületi sérülést követően alakul ki, amikor a lebomló porc darabok és extracelluláris mátrix molekulák aktiválják a synovialis sejteket, gyulladást mediátorok termelődését kiváltva. Ez a folyamat hozzájárul a porc további károsodásához, a gyulladás fokozódásához és az ízületi kenés

1. Bevezetés

Az EHC-ről

EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vértézési rendellenességek

4. Von Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai vérvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

8. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források



European
von Willebrand Disease
Community

romlásához, fenntartva a károsodás örögi körét. A korai beavatkozás kulcsfontosságú a synovitis megelőzésében és kezelésében. Ez magában foglalja az ízületi sérülések megfelelő ellátását, gyulladáscsökkentő gyógyszerek alkalmazását és gyógytornát. Egyes esetekben az ízületbe adott szteroid- és/vagy hialuronsav-injekciók is segíthetnek; ez általános megközelítés fájdalmas ízületek esetén. A folyamatos ellenőrzés és az ízületi károsodás kezelése fontos a hosszú távú szövődmények, például az osteoarthritis megelőzése érdekében.

▶ **Arthropathia (ízületi károsodás)**

A VWD-hez társuló arthropathia ismétlődő ízületi bevérzések következtében alakul ki, és krónikus fájdalomhoz, merevséghez, beszűkült mozgástartományhoz, valamint az ízület szerkezeti károsodásához vezethet. A kezelés elsődleges célja a további vérzések megelőzése rendszeres von Willebrand-faktor és/vagy VIII-as faktor pótlással. A terápia része a gyógytorna a funkció helyreállítására, a fájdalomcsillapítás (például gyulladáscsökkentő gyógyszerekkel), valamint bizonyos esetekben ortopédiai beavatkozás. Gyakori vagy súlyos vérzések esetén hosszú távú profilaxis javasolt az ízületek védelme érdekében.

▶ **Fájdalomkezelés**

A fájdalomkezelés célja a fájdalom enyhítése, csökkentése és kontrollálása, valamint az életminőség javítása. Segít kezelni a rövid távú (akut) vagy hosszú távú (krónikus) fájdalmat sérülések, betegségek vagy kezelések során. A cél nem mindig a teljes fájdalom megszüntetése, hanem a mindennapi működés és a jóllét javítása

személyre szabott ellátás és az egészségügyi szakemberek folyamatos beállításai révén. A kezelési lehetőségek az okoktól függően változnak. Gyógyszeres terápia, például analgetikumok, csökkenthetik a fájdalomérzetet, míg otthoni módszerek, például pihentetés, jégelés, kompresszió és felpolcolás (RICE) vagy melegterápia segíthetnek az izom- és lágyrészfájdalom enyhítésében. Az életmódbeli változtatások, például a kiegyensúlyozott táplálkozás, a rendszeres testmozgás, a megfelelő folyadékbevitel és a stresszkezelés szintén támogatják a fájdalomcsillapítást. A gyógytorna javítja az ízületek és izmok mozgékonyágát, míg a kognitív viselkedésterápia (CBT) a krónikus fájdalom érzelmi hatásait segít kezelni. Kiegészítő terápiák, például masszáz, akupunktúra vagy jóga további enyhülést biztosíthatnak, és hozzájárulhatnak a mindennapi tevékenységek könnyebb elvégzéséhez.

▶ **Hepatitis**

A múltban egyes, vértézési rendellenességek kezelésére használt vérkészítmények szennyezettek voltak, ami sok embert hepatitis- és HIV-fertőzésnek tett ki. Ez a történelmi háttér a VWD-ben szenvedők számára is fontos, mivel ezek a fertőzések súlyos máj- vagy immunrendszeri szövődményeket okozhatnak az alapbetegség mellett. A hepatitis, a máj gyulladásával járó betegség, amelyet leggyakrabban vírusfertőzés okoz. A leggyakoribb kórokozók az úgynevezett hepatitisvírusok öt fő típusa: A (HAV), B (HBV), C (HCV), D (HDV) és E (HEV). Emellett más vírusok, például a herpes simplex vírus 1-es típusa (HSV-1), a citomegalovírus (CMV) és az Epstein–Barr-vírus (EBV) is okozhatnak májgyulladást. A hepatitis vezethet akut vagy krónikus májbetegséghez; világszerte a krónikus fertőzések jelentős részéért a HBV és a HCV felelős. A kezelés és a megelőzés a vírus típusától függ. Az akut esetek többnyire támogató kezelést igényelnek, míg a krónikus fertőzések antivirális gyógyszerekkel kezelhetők, például tenofovir alkalmazásával HBV

1. Bevezetés

Az EHC-ről

EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vérzési rendellenességek

4. Von Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai vérvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

8. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források



European
von Willebrand Disease
Community

esetén, illetve közvetlen hatású antivirális szerekekkel HCV esetén. A HAV és a HBV ellen védőoltás áll rendelkezésre, a HCV megelőzésében pedig a fertőzésátvitel csökkentését célzó intézkedések játszanak kulcsszerepet. A máj eredetű encephalopathia kezelése laktulózzal és rifaximinnel történhet. A védőoltás és a megfelelő fertőzéskontroll alapvető fontosságú a betegség terjedésének megelőzésében.

► Hepatitis A

A hepatitis A a májgyulladás egyik fajtája, amelyet a hepatitis A vírus (HAV) okoz. A fertőzés leggyakrabban akkor terjed, amikor egy egészséges (és be nem oltott) személy szennyezett ételt vagy vizet fogyaszt, amelyet egy fertőzött ember széklete szennyezett. A betegség szoros kapcsolatban áll a nem megfelelő ivóvízzel vagy étellel, rossz higiéniai körülményekkel, hiányos személyes tisztálkodással, valamint az orális-anal szexuális gyakorlattal. A hepatitis A kezelése tüneti, mely elsősorban a folyadékpótlásra, táplálkozásra és a panaszok enyhítésére összpontosít. Fontos kerülni a májat károsító gyógyszereket, például az acetaminofent. A megelőzés része a megfelelő szennyvízelvezetés, tiszta ivóvíz biztosítása, a kézmosás és egyéb higiéniai szokások betartása, valamint a biztonságos szexuális magatartás. A hepatitis A elleni védőoltás – amely lehet legyengített vagy inaktivált vírus alapú – hatékony védelmet nyújt. Az oltás elsősorban a kockázati csoportok számára ajánlott, de egyéves kor alatt nem engedélyezett.

► Hepatitis B

A hepatitis B a máj fertőző betegsége, amelyet a hepatitis B vírus okoz. A fertőzés lehet akut (rövid és súlyos) vagy krónikus (hosszan tartó). A krónikus hepatitis B fertőzés magas kockázatot jelent májzsugorodás (cirrózis) és májrák kialakulására, amelyek súlyos, akár halálos következményekkel járhatnak. A vírus fertőzött testnedvekkel, például vérrrel, nyállal, hüvelyváladékkal és spermával terjedhet, valamint anyáról gyermekre is átadható. A hepatitis B megelőzhető biztonságos és hatékony oltással, amelyet általában a születés után azonnal adnak be, majd néhány héttel később emlékeztető oltások követik. Ez az oltás közel 100%-os védelmet nyújt a vírus ellen. Az akut hepatitis B kezelése tüneti támogatást jelent, míg a krónikus esetekben antivirális gyógyszerekkel, például tenofovirral vagy entekavirral kezelik a fertőzést. A megelőzés része a hepatitis B elleni oltás, amelyet a csecsemőknek a születést követő 24 órán belül, majd két vagy három adagban adnak be. A fertőzés terjedésének csökkentése érdekében fontos a biztonságos szexuális élet, a tűk megosztásának kerülése és a megfelelő higiénia fenntartása. A hepatitis B-vel fertőzött várandós nők antivirális kezelést kaphatnak, hogy megelőzzék a vírus átadását a babának.

► Hepatitis C

A hepatitis C egy vírusos májfertőzés, amely lehet akut (rövid ideig tartó) vagy krónikus (hosszan tartó), és akár életveszélyes is lehet. A fertőzés legfőbb módja a fertőzött vérrrel való érintkezés, például közös tűk vagy fecskendők használata, illetve nem biztonságos orvosi beavatkozások, például szűretlen vérkészítményekkel végzett vérátömlesztés útján. A tünetek közé tartozhat a láz, fáradtság, étvágytalanság, hányinger, hányás,

1. Bevezetés

Az EHC-ről

EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vértérszám rendellenességek

4. Von Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai vérvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

8. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források



European
von Willebrand Disease
Community

hasi fájdalom, sötét vizelet és a bőr vagy a szem sárgulása (sárgaság). Hepatitis C ellen nincs oltás, de antivirális gyógyszerekkel kezelhető. A korai felismerés és kezelés megakadályozhatja a súlyos májkárosodást és javíthatja a hosszú távú egészséget. A kezeléshez használt gyógyszerek, például a sofosbuvir és a daclatasvir, a legtöbb esetben 12–24 hét alatt gyógyulást eredményeznek. Az életmódbeli változtatások, például az alkohol kerülése, szintén segítenek a máj védelmében. A megelőzés része a biztonságos egészségügyi gyakorlat, a tűk megfelelő kezelése, kábítószer-használók számára a kockázatcsökkentő intézkedések, valamint a biztonságos szex (óvszer használata). A magas kockázatú csoportok, például HIV-fertőzött vagy injekciós drogot használók különösen figyeljenek a megelőzésre.

► A hepatitis terjedésének megelőzése

A hepatitis terjedésének megakadályozásához kulcsfontosságú a védőoltás (különösen HBV, HAV és HEV ellen), az injekciók és sebészeti beavatkozások biztonságossága, valamint a HBV anyáról gyermekre történő átvitelének megelőzése. Fontosak továbbá a kockázatcsökkentő programok az injekciós drogot használók számára, a krónikus HBV és HCV kezelése, valamint a higiéniai körülmények, a tiszta ivóvíz és az ételbiztonság javítása. A hepatitis B és C esetében kiemelt jelentőségűek a célzott intézkedések a szexuális úton történő fertőzés csökkentésére. Az alkalmazott megelőző stratégiák hangsúlya az adott ország sajátos körülményeitől és a hepatitis előfordulási arányától függ.

► Öngondoskodás hepatitis esetén

Ha hepatitis A, B vagy C fertőzösed van, a máj védelme kiemelten fontos. Hepatitis A esetén általában elegendő a pihenés, a kiegyensúlyozott táplálkozás és a bőséges folyadékbevitel, mivel ez a fertőzés nem válik krónikussá. A megelőzésben kulcsfontosságú a

védőoltás, míg fertőzésnek való kitettség esetén az immunglobulin vagy a hepatitis A oltás gyors beadása javasolt. Hepatitis B és C esetén kövesd az orvos utasításait az antivirális gyógyszerek szedésével kapcsolatban, és kerüld az alkoholfogyasztást a további májkárosodás megelőzése érdekében. Fogyassz egészséges, zöldségekben és gyümölcsökben gazdag étrendet, kerüld a nyers osztrigát és a májra káros vegyszereket, és mozogj rendszeresen.

A rendszeres hepatológiai ellenőrzés, az influenza és a pneumococcus elleni oltások, valamint a stresszkezelő technikák szintén támogatják az általános egészséget. Ezen lépések betartásával és az egészségügyi csapattal való szoros együttműködéssel hatékonyan kezelheted a hepatitiszt és megvédheted a májadat.

► AIDS és HIV-fertőzés

A HIV (Humán Immunhiány Vírus) a szervezet immunrendszerét támadja, így nehezebbé válik a fertőzések leküzdése. Kezelés nélkül a HIV AIDS-szé (Szerzett Immunhiányos Szindróma), a betegség legsúlyosabb stádiumába fejlődhet. A vírus fertőzött testnedvekkel, például vérrel, spermával, hüvelyváladékkal és anyatejjel terjed, de nem terjed hétköznapi érintkezéssel, például csókkal vagy ételmegosztással. A HIV megelőzhető antiretrovirális kezeléssel (ART), amely segít a vírus szaporodásának megakadályozásában és csökkenti a továbbadás kockázatát. A megelőzés része az óvszer használata, a HIV és egyéb nemi úton terjedő fertőzések (STI-k) rendszeres szűrése, férfi körülmetélés, valamint kockázatcsökkentő szolgáltatások igénybevétele injekciós drogot használók számára. Bár a HIV-re nincs gyógymód, az ART erősíti az immunrendszert és megakadályozza a vírus szaporodását. A kezelés hatékonyságának megőrzéséhez az antiretrovirális gyógyszereket életfogytig napi rendszerességgel kell szedni.

1. Bevezetés

Az EHC-ről

EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vérzési rendellenességek

4. Von Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai vérvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

8. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források



European
von Willebrand Disease
Community

Pénzügyi tervezés VWD esetén: költségek és ellátáshoz való hozzáférés kezelése

11

A von Willebrand-betegség (VWD) kezelése jelentős **anyagi terhet** jelenthet, amely országonként és egészségügyi rendszerenként nagyban eltérhet. **Az Európai Unió (EU) országaiban** az egészségügyi rendszerek általában **átfogó ellátást biztosítanak** a ritka betegségek, így a VWD esetén is. Ugyanakkor **a térítés mértéke, a betegek önrésze és a hozzáférés a szakosított központokhoz országonként változó lehet**. Például Németországban és Franciaországban jól kiépített keretek állnak rendelkezésre a vérzékenységi betegségek kezelésére, de még itt is a fejlett kezelések, például a véralvadási faktor-koncentrátumok költsége magas lehet a teljes biztosítás hiányában. Ezzel szemben kisebb vagy kevésbé fejlett EU-országokban hosszabb várakozási időre vagy korlátozott hozzáférésre lehet számítani, ami növeli a kezelés közvetlen és közvetett költségeit.

Európán kívül a költségek még változékonyabbak. Magán egészségügyi rendszerekben, például az **Egyesült Államokban**, a betegek jelentős saját költségekkel szembesülhetnek, ha nincs teljes körű biztosításuk. Még biztosítás mellett is a gyakori kezelések, kórházi tartózkodások és szakosított ellátás költségei komoly anyagi terhet jelenthetnek. Az állami egészségügyi rendszerekkel rendelkező országokban, például **Latin-Amerika vagy Ázsia** egyes részein a kezelések általában olcsóbbak, de a várólisták és a legújabb terápiákhoz való korlátozott hozzáférés hosszú távon növelheti a költségeket és a szövődmények kockázatát. A **CVESS vizsgálat**, amely az európai VWD gazdasági terheit elemezte, rámutat, hogy a kezelési költségek országonként jelentősen eltérnek. Egyes országokban a magas közvetlen orvosi és közvetett költségek az egészségügyi infrastruktúra, irányelvek és kezelési gyakorlatok különbségeiből adódnak.

1. Bevezetés

Az EHC-ről

EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vérzési rendellenességek

4. Von Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai vérvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

8. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források



European
von Willebrand Disease
Community

A VWD-ben szenvedő betegek és családjaik számára **a pénzügyi tervezéshez** elengedhetetlen a helyi egészségügyi rendszer, a biztosítási lehetőségek és a várható saját költségek alapos ismerete. Fontos továbbá, hogy feltérképezzék a gyógyszergyártók vagy állami finanszírozású programok által nyújtott **pénzügyi támogatás lehetőségeit**, különösen azokban az országokban, ahol a kezelések költsége magas. **Vészhelyzeti alap** vagy hosszú távú ellátásra **elkülönített megtakarítás** segíthet a kiszámíthatatlan orvosi kiadások kezelésében. Mivel a kezelési költségek és az ellátáshoz való hozzáférés országonként változó, a VWD-s betegeknek szoros együttműködésben kell dolgozniuk egészségügyi szolgáltatóikkal, hogy a lehető **legköltséghatékonyabb és legmegfelelőbb ellátáshoz jussanak**. Fontos megjegyezni, hogy nem minden egészségügyi rendszer biztosít azonos kezelési lehetőségeket. Ezért **az utazó betegeknek előzetesen tájékozódniuk** kell, és fel kell készülniük sérülés vagy betegség esetére. Az egészségügyi hozzáférés szabályai, a gyógyszerdokumentáció és az utazási biztosítási **követelmények eltérhetnek az EU- és schengeni országok, valamint az ezekhez nem tartozó európai államok között**. Ezeket az információkat a nemzeti külügyminisztériumok honlapján és az utazás célországának hivatalos oldalain lehet ellenőrizni.

Annak érdekében, hogy jobban megértsük, hogyan élnek a VWD-ben szenvedők az adott országban, a Nemzeti Beteg Szervezeteket arra bátorítjuk, hogy **támogassák a dedikált tudományos nyilvántartások használatát**, például a **World Bleeding Disorders Registry-t (WBDR)**, amelyet a World Federation of Hemophilia (WFH) fejlesztett ki.

Ez a nyilvántartás a WFH tudományos csapata és a helyi Hemofília Kezelő Központok (HTC-k) együttműködésében működik. A betegek a saját **myWBDR** alkalmazásukon keresztül gyűjthetik adataikat a vérzéseikről, a kezelések használatáról és egyéb fontos információkról, GDPR-kompatibilis módon. Az egészségügyi szakemberek a betegek orvosi jelentéseiből egészítik ki az alapadatokat. Az NMO-k hozzáférhetnek **az összegyűjtött országos szintű adatokhoz**, hogy támogassák érdekképviseleti tevékenységüket, míg a HTC-k összesített adatokat láthatnak saját központjukról. Fontos megemlíteni, hogy a WBDR kapcsolódik a **PROBE vizsgálat**hoz, amely a jövőben a VWD-s betegek egészséggel kapcsolatos életminőségi adatait is gyűjteni fogja. Ez további információkat biztosít az elemzéshez, és hosszú távon elősegítheti a kezeléshez és ellátáshoz való hozzáférés javítását különböző országokban.

1. Bevezetés

Az EHC-ról

EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vértési rendellenességek

4. Von Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai vérvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

8. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források



European
von Willebrand Disease
Community

Források

- ▶ [The Hemophilia, Von Willebrand Disease & Platelet Disorders Handbook](#)
- ▶ [European Haemophilia Consortium \(EHC\) VWD Platform](#)
- ▶ [EHC-ERN-EuroBloodNet “Topic on Focus on VWD” webinars](#)
- ▶ [WFH e-Learning Portal](#)
- ▶ [WFH What is Von Willebrand Disease Handbook](#)
- ▶ [National Hemophilia Foundation VWD Brochure](#)
- ▶ [WHO-FIC Foundation on VWD](#)
- ▶ [Helloclue Article: Everything you need to know about bleeding disorders](#)
- ▶ [WFH World Bleeding Disorders Registry](#)
- ▶ [EHC VWD Children’s book](#)

Irányelvek

Diagnózis

- ▶ [ASH ISTH NHF WFH 2021 guidelines on the diagnosis](#)

Összefoglalók

- ▶ [NBDF VWD Guidelines Toolkit - Diagnosis](#)
- ▶ [ASH Letter re VWD ICD-10 Codes](#)

Kezelés

- ▶ [ASH ISTH NHF WFH 2021 guidelines on the management of von Willebrand disease](#)
- ▶ [NBDF VWD Guidelines Toolkit - Management](#)

Vértésértékelő eszközök (BATs)

- ▶ [letstalkperiod.ca Self-BAT](#)
- ▶ [#TalkingRed Symptom Checker](#)

Gyógyszerek

- ▶ [Response to desmopressin is influenced by the genotype and phenotype in type 1 von Willebrand disease \(VWD\): results from the European Study MCMDM-1VWD](#)
- ▶ [Ongoing trials](#)

Időskor

- ▶ [Haemophilia Foundation Australia \(HFA\) report on the needs of older people with bleeding disorders](#)

1. Bevezetés

Az EHC-ről

EHC VWD Bizottság

Felhasználási feltételek

2. Kiindulópont

3. Vértézési rendellenességek

4. Von Willebrand Betegség

Alapvető tudnivalók

Mi okozza a VWD-t?

Milyen típusai vannak?

5. Tünetek

6. A VWD diagnosztizálása

A kivizsgálás folyamata

Diagnosztikai vérvizsgálatok

7. Orvosi kezelés

8. Elérhető kezelések

9. A menstruációs egészség

10. Szövődmények

11. Pénzügyi tervezés

12. Források



European
von Willebrand Disease
Community

Szövődmények

- ▶ [Understanding Inhibitors in Bleeding Disorders | NBDF](#)
[Alloantibodies in von Willebrand disease | Blood | American Society of Hematology \(ashpublications.org\)](#)
- ▶ [Long-term impact of joint bleeds in von Willebrand disease: a nested case-control study - PMC \(nih.gov\)](#)
- ▶ [National Hemophilia Foundation - Living With an Inhibitor](#)
- ▶ [ScienceDirect | Synovitis](#)
- ▶ [ScienceDirect | Arthropathy](#)
- ▶ [Cleveland Clinic | Pain Management](#)
- ▶ [ScienceDirect | Neurologic Szövődmények of hepatic viruses](#)
- ▶ [WHO | Hepatitis A](#)
- ▶ [WHO | Hepatitis B](#)
- ▶ [WHO | Hepatitis C](#)
- ▶ [WHO | Global Hepatitis Programme | Prevention](#)
- ▶ [CDC | Clinical Care of Hepatitis A](#)
- ▶ [Hemophilia of Georgia | Taking Care of Yourself if You Have Hepatitis](#)
- ▶ [WHO | HIV and AIDS](#)

Pénzügyi tervezés

- ▶ [The Cost of Von Willebrand Disease in Europe: The CVESS Study](#)

Szakértői hálózatok

- ▶ [ERN-EuroBloodNet](#)
- ▶ [EAHAD \(European Association for Haemophilia and Allied Disorders\)](#)

Hozzájárás az ellátáshoz

- ▶ [EHC Advocacy Toolkit](#)
- ▶ [EHC Novel Treatment Reviews](#)



European
von Willebrand Disease
Community

Kapcsolat:

Az EHC VWD-ról:

community.etc.eu/focus-area/von-willebrand-disease/vwd

Email:

vwd@etc.eu