

CZYM SĄ RZADKIE SKAZY KRWOTOCZNE



Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię
Członek World Federation of Hemophilia

CZYM SĄ RZADKIE SKAZY KRWOTOCZNE

Tytuł oryginału: WHAT ARE RARE CLOTTING FACTOR DEFICIENCIES?

TYTUŁ POLSKI: Czym są rzadkie skazy krwotoczne

This publication was originally published in English by the World Federation of Hemophilia (WFH) and has been translated with permission.

Publikacja ta jest również dostępna na stronie: www.hemofilia.org.pl

World Federation of Hemophilia

1425 René Lévesque Boulevard West, Suite 1010, Montréal, Québec H3G 1T7 CANADA

tel.: (514) 875-7944, fax: (514) 875-8916, e-mail: wfh@wfh.org

TŁUMACZENIE:

Magdalena Parol

REDAKCJA:

Bogdan Gajewski, Radosław Kaczmarek, Agnieszka Michnowicz, Bernadetta Pieczyńska,
Katarzyna Pinkosz, Adam Stasiak, Adam Sumera

KONSULTACJA MEDYCZNA:

dr n. med. Magdalena Górską-Kosicka,
lek. med. Zdzisław Grzelak
dr n. med. Joanna Zdziarska

GRAFIK: Anna Kołacz

PROJEKT GRAFICZNY OKŁADKI:

Elżbieta Waga

Światowa Federacja Hemofilii nie świadczy usług medycznych i w żadnych okolicznościach nie zaleca określonego leczenia pacjentów. Schematy dawkowania i inne zalecenia leczenia są stale aktualizowane, wykrywane są też nieznane dotąd skutki uboczne. Światowa Federacja Hemofilii nie wyraża bezpośredniej lub domniemanej opinii, że dawki leków lub inne zalecenia dotyczące leczenia zawarte w niniejszej publikacji są poprawne. Z tych powodów przed podaniem dowolnego leku, o którym jest mowa w niniejszej publikacji, wskazane jest skonsultowanie się ze specjalistą i/ lub zapoznanie się ze wskazaniami opublikowanymi przez właściwą firmę farmaceutyczną. Światowa Federacja Hemofilii nie wyraża swojego poparcia dla żadnych określonych produktów leczniczych lub producentów; wszelkie odniesienia do nazw produktów nie oznaczają poparcia ze strony Światowej Federacji Hemofilii.

Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię dąży do poprawy stanu zdrowia i jakości życia osób z wrodzonymi skazami krwotocznymi oraz do odkrycia leków na te choroby. Przed rozpowszechnieniem informacji medycznych stowarzyszenie konsultuje się ze specjalistami w dziedzinie medycyny.

Stowarzyszenie nie zajmuje się leczeniem i nie zaleca określonym osobom konkretnego leczenia.

Firmowe nazwy preparatów są podane w książce wyłącznie w celach informacyjnych.

Uwzględnienie ich w tekście nie jest wyrazem poparcia danego preparatu bądź producenta.

We wszystkich przypadkach przed wyborem jakiegokolwiek formy leczenia zaleca się konsultację z lekarzem zajmującym się leczeniem chorych na hemofilię.

Publikacja została wydana dzięki wpłatom 1% podatku na Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię jako Organizację Pożytku Publicznego.

www.hemofilia.org.pl

ISBN 978-83-947659-1-0

Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię

WYDANIE PIERWSZE

Warszawa 2018



SPIS TREŚCI

Wstęp	6
Niedobór czynnika I (fibrynogenu)	7
Niedobór czynnika II (protrombiny)	10
Niedobór czynnika V (proakceleryny)	12
Niedobór czynników V i VIII	14
Niedobór czynnika VII (prokonwertyny)	16
Niedobór czynnika X (Stuarta i Prower)	18
Złożony niedobór czynników krzepnięcia zależnych od witaminy K	20
Niedobór czynnika XI (PTA)	22
Niedobór czynnika XIII (Lakiego i Loranda)	24
Możliwości leczenia	26
Jak radzić sobie z diagnozą	29
Tabela 1: Cechy rzadkich skaz krwotocznych	34
Tabela 2: Objawy krwawień w przypadku rzadkich skaz krwotocznych..	35

WSTĘP

CZYM SĄ CZYNNIKI KRZEPNIĘCIA?

Czynniki krzepnięcia to białka obecne we krwi, biorące udział w procesie krzepnięcia krwi prowadzącym do zatrzymania krwawienia.

Naczynie krwionośne, którego ściana uległa uszkodzeniu, obkurcza się. W ten sposób zostaje ograniczony dopływ krwi do miejsca, w którym nastąpił uraz. Następnie w miejscu urazu gromadzą się zakrwawione płytki krwi (rodzaj krwinek odpowiedzialnych za krzepnięcie krwi), co prowadzi do utworzenia tzw. czopu płytkowego.

Na powierzchni płytek krwi w obrębie czopu współdziałają ze sobą różne czynniki krzepnięcia. Biorą one udział w szeregu złożonych reakcji enzymatycznych (nazywanych kaskadą krzepnięcia krwi), których celem jest utworzenie skrzepu fibrynowego. Skrzep działa jak gęsta sieć utkana komórkami krwi, hamująca krwawienie.

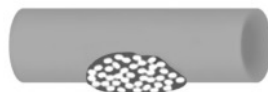
Czynniki krzepnięcia krążą we krwi w nieaktywnej postaci. Uraz naczynia krwionośnego powoduje aktywację płytek krwi i czynników krzepnięcia, co prowadzi do utworzenia skrzepu. Czynniki krzepnięcia są oznaczane cyframi rzymskimi (np. czynnik I lub FI).



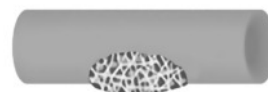
URAZ LUB USZKODZENIE



OBKURCZENIE NACZYNIA



CZOP PŁYTKOWY



SKRZEP FIBRYNOWY

JAKIE SĄ RZADKIE SKAZY KRWOTOCZNE?

Niedobór lub upośledzenie funkcji jednego lub kilku czynników krzepnięcia opóźnia lub uniemożliwia utworzenie skrzepu, co powoduje, że krwawienie trwa zbyt długo lub nie może być zatrzymane.

Niedobory czynnika VIII i IX znane są jako – odpowiednio – hemofilia A i B. Rzadko występujące niedobory czynników krzepnięcia to skazy krwotoczne, w których brakuje jednego (I, II, V, VII, X, XI, XIII lub kilku czynników krzepnięcia (np. V i VIII czy II, VII, IX, X) lub ich działanie jest nieprawidłowe. Zaburzenia te są mniej znane, ponieważ są diagnozowane rzadko. Wiele z nich odkryto dopiero w ciągu ostatnich 40 lat.

NIEDOBÓR CZYNNIKA I (fibrynogenu)

Niedobór czynnika krzepnięcia I (fibrynogenu) to dziedziczna skaza krwotoczna. Ponieważ organizm produkuje mniej fibrynogenu niż powinien, lub czynnik ten działa nieprawidłowo, nie dochodzi do utworzenia skrzepu.

Niedobór czynnika I to termin ogólny, obejmujący zarówno obniżony poziom, jak i zaburzenia funkcji fibrynogenu. Afibrynogenemia (całkowity brak fibrynogenu) oraz hipofibrynogenemia (niedobór fibrynogenu) to skazy, w których stężenie fibrynogenu we krwi jest obniżone. Dysfibrynogenemia to zaburzenie jakościowe, w którym fibrynogen jest produkowany, ale ma nieprawidłową budowę i w związku z tym nie działa prawidłowo. Hipodysfibrynogenemia to zaburzenie złożone, w którym występuje zarówno niedobór fibrynogenu, jak i upośledzenie jego funkcji.

Afibrynogenemia to schorzenie dziedziczone autosomalnie recesywnie, co oznacza, że dziecko choruje, jeśli odziedziczy od obojga rodziców wadliwy gen. Tak jak w przypadku wszystkich schorzeń autosomalnych recesywnych, afibrynogenemia występuje częściej w tych częściach świata, w których częste są małżeństwa między bliskimi krewnymi. Hipofibrynogenemia, dysfibrynogenemia i hipodysfibrynogenemia mogą być dziedziczone recesywnie (wtedy oboje rodzice muszą być nosicielami wadliwego genu, aby u dziecka wystąpiło zaburzenie muszą go przekazać) lub dominująco (aby wystąpiło zaburzenie wystarczy, że dziecko odziedziczy wadliwy gen po jednym z rodziców). Wszystkie rodzaje niedoboru czynnika I dotyczą zarówno kobiet, jak i mężczyzn.

OBJAWY

Objawy niedoboru czynnika I są zależne od postaci schorzenia występującego u danej osoby.

AFIBRYNOGENEMIA

Częste objawy

- krwawienie z nosa
- łatwe powstawanie siniaków
- bardzo obfite/przedłużające się krwawienia menstruacyjne (krwotoczne miesiączki)
- krwawienia do mięśni

- krwawienia do stawów (wylewy dostawowe)
- krwawienie z kikuta pępowiny przy narodzinach
- krwawienie w jamie ustnej, szczególnie po chirurgicznym zabiegu dentystrycznym lub usunięciu zęba
- nadmierne krwawienie po urazie, zabiegu chirurgicznym lub porodzie
- nadmierne krwawienie po obrzezaniu
- problemy w ciąży (w tym poronienie)

Inne zgłaszane objawy

- krwawienie w jelitach (krwotok w przewodzie pokarmowym)
- krwawienie w ośrodkowym układzie nerwowym (mózgu i rdzeniu kręgowym)
- powstawanie zakrzepów krwi niezwiązanych z urazem naczyń krwionośnych (zakrzepica)

HIPOFIBRYNOGENEMIA

Objawy są podobne do obserwowanych przy afibrynogenemii. Z reguły im mniej czynnika I występuje we krwi danej osoby, tym objawy skazy krwotocznej są bardziej nasilone.

DYSFIBRYNOGENEMIA

Objawy zależą od tego, w jakim stopniu jest upośledzone działanie fibrynogenu (jego poziom nie odbiega od normy). U części osób objawy w ogóle nie występują. Część chorych doświadcza krwawień (podobnie jak w przypadku afibrynogenemii), inni natomiast wykazują objawy zakrzepicy (aktywacja krzepnięcia krwi w naczyniach krwionośnych mimo braku uszkodzenia naczyń krwionośnego).

HIPODYSFIBRYNOGENEMIA

Objawy są różnorodne i zależne od ilości wytwarzanego przez organizm fibrynogenu oraz od tego, w jaki sposób upośledzone jest jego działanie.

DIAGNOZA

Niedobór czynnika I rozpoznawany jest za pomocą badań krwi, oznaczenia czasu trombinowego i ilości fibrynogenu. Niski poziom fibrynogenu lub jego nieprawidłowe działanie mogą jednak być objawem innej choroby, np. wątro-

by lub nerek, co należy wykluczyć przed badaniem zaburzenia krzepnięcia. Badania powinny być wykonywane przez specjalistę w ośrodku leczenia hemofilii/ skaz krwotocznych.

LECZENIE

W leczeniu niedoboru czynnika I stosowane są trzy preparaty wytwarzane z osocza ludzkiego:

- koncentrat fibrynogenu
- krioprecypitat
- świeżo mrożone osocze (FFP)

Wiele osób z hipofibrynogenemią lub dysfibrynogenemią nie wymaga leczenia. Nadmiernym krwawieniom menstruacyjnym u kobiet z niedoborem czynnika I można zapobiec poprzez podawanie leków hormonalnych (tabletek antykoncepcyjnych) lub leków antyfibrynolitycznych.

NIEDOBÓR CZYNNIKA II (protrombiny)

Niedobór czynnika krzepnięcia II (protrombiny) może być wrodzony lub nabyty. Ponieważ organizm produkuje za mało protrombiny lub działa ona nieprawidłowo, nie dochodzi do utworzenia skrzepu.

Wrodzony niedobór czynnika II to schorzenie dziedziczone autosomalnie recesywnie, co oznacza, że dziecko choruje, gdy odziedziczy nieprawidłowy gen od obojga rodziców. Oznacza to także, że schorzenie dotyka zarówno kobiet, jak i mężczyzn. Niedobór czynnika II to bardzo rzadkie schorzenie, ale tak jak w przypadku wszystkich schorzeń autosomalnych recesywnych występuje ono częściej w tych częściach świata, w których spotyka się małżeństwa między bliskimi krewnymi.

Wrodzony niedobór czynnika II może być także dziedziczony wraz z niedoborami innych czynników (zob. „Złożony niedobór czynników krzepnięcia zależnych od witaminy K” na str. 20). Nabyty niedobór czynnika II może być izolowany lub może współistnieć z niedoborem innych czynników w wyniku choroby wątroby, niedoboru witaminy K lub przyjmowania leków przeciwzakrzepowych - antagonistów witaminy K (acenokumarolu lub warfaryny). Nabyty niedobór czynnika II występuje częściej niż jego postać dziedziczna.

OBJAWY

Objawy niedoboru czynnika II bywają bardzo zróżnicowane.

Z reguły im mniej go występuje we krwi, tym objawy bardziej nasilone.

Częste objawy:

- krwawienie z nosa
- łatwe powstawanie siniaków
- bardzo obfite/ przedłużające się krwawienia menstruacyjne (krwotoczne miesiączki)
- krwawienia do stawów (wylewy dostawowe)
- krwawienia do mięśni
- krwawienia w jamie ustnej, szczególnie po chirurgicznym zabiegu dentystycznym lub usunięciu zęba

Inne zgłaszane objawy:

- krwawienia w jelitach (krwotok w przewodzie pokarmowym)
- krwawienia z kikuta pępowiny przy porodzie
- nadmierne krwawienie po urazie, w trakcie zabiegu chirurgicznego bądź porodu

Rzadko występujące objawy:

- krwawienie w ośrodkowym układzie nerwowym (mózgu i rdzeniu kręgowym)
- krew w moczu (krwiomocz)

DIAGNOZA

Niedobór czynnika II rozpoznawany jest za pomocą badania krwi. W celu prawidłowego rozpoznania należy oznaczyć poziom czynnika II, V, VII i X. Badania powinny być wykonywane przez specjalistę w ośrodku leczenia hemofilii/ skaz krwotocznych.

LECZENIE

W leczeniu niedoboru czynnika II stosowane są dwa preparaty:

- koncentrat czynników zespołu protrombiny (PCC)
- świeżo mrożone osocze (FFP)

Nadmiernym krwawieniom menstruacyjnym u kobiet z niedoborem czynnika II można zapobiec poprzez podawanie leków hormonalnych (tabletek antykoncepcyjnych) lub leków antyfibrynolitycznych.

NIEDOBÓR CZYNNIKA V

Niedobór czynnika krzepnięcia V to dziedziczna skaza krwotoczna. Ponieważ organizm wytwarza za mało czynnika V lub czynnik ten nie działa prawidłowo, nie dochodzi do utworzenia skrzepu.

Niedobór czynnika V to schorzenie autosomalne recesywne, co oznacza, że dziecko choruje, jeśli od obojga rodziców odziedziczy nieprawidłowy gen. Oznacza to także, że schorzenie dotyka zarówno kobiet, jak i mężczyzn. Niedobór czynnika V to bardzo rzadkie schorzenie, ale tak jak w przypadku wszystkich schorzeń autosomalnych recesywnych występuje ono częściej w tych częściach świata, w których spotyka się małżeństwa pomiędzy bliskimi krewnymi.

OBJAWY

Objawy niedoboru czynnika V są na ogół łagodne. U niektórych osób mogą w ogóle nie występować, choć u dzieci ze znacznym niedoborem czynnika V krwawienia mogą pojawić się bardzo wcześnie. Część pacjentów w bardzo wczesnym okresie życia doświadcza krwawienia w obrębie ośrodkowego układu nerwowego (mózgu i rdzenia kręgowego).

Częste objawy:

- krwawienia z nosa
- łatwe powstawanie siniaków
- bardzo obfite/ przedłużające się krwawienia menstruacyjne (krwotoczne miesiączki)
- krwawienie w jamie ustnej, szczególnie po chirurgicznym zabiegu dentystycznym lub usunięciu zęba

Inne zgłaszane objawy:

- krwawienie w jelitach (krwotok w przewodzie pokarmowym)
- krwawienia do mięśni
- nadmierne krwawienie po urazie, w trakcie zabiegu chirurgicznego bądź porodu

Rzadko występujące objawy:

- krwawienia do stawów (wylewy dostawowe)
- krwawienie w ośrodkowym układzie nerwowym (mózgu i rdzeniu kręgowym)

DIAGNOZA

Niedobór czynnika V rozpoznawany jest za pomocą badań krwi, które powinny zostać wykonane przez specjalistę w ośrodku leczenia hemofilii/skaz krwotocznych. U osób z nieprawidłowym poziomem czynnika V należy także sprawdzić poziom czynnika VIII, aby wykluczyć złożony niedobór czynników V i VIII, który jest odrębnym schorzeniem (zob. str. 14).

LECZENIE

Leczenie niedoboru czynnika V konieczne jest zwykle tylko w przypadku poważnych krwawień lub przed zabiegiem chirurgicznym. W leczeniu na ogół stosuje się świeżo mrożone osocze, ponieważ nie ma koncentratu zawierającego wyłącznie czynnik V. Niekiedy stosowane są także przetoczenia płytek krwi, ponieważ krwinki te zawierają czynnik V.

Nadmiernym krwawieniom menstruacyjnym u kobiet z niedoborem czynnika V można zapobiec poprzez podawanie leków hormonalnych (tabletek antykoncepcyjnych) lub leków antyfibrynolitycznych.

ZŁOŻONY NIEDOBÓR CZYNNIKÓW V I VIII

Złożony niedobór czynników V i VIII to dziedziczna skaza krwotoczna spowodowana występującym jednocześnie niskim poziomem czynnika V i VIII. Ponieważ poziom tych czynników w organizmie jest obniżony, nie dochodzi do utworzenia skrzepu. Złożony niedobór czynników V i VIII jest odrębną jednostką chorobową od dwóch innych: niedoboru czynnika V i niedoboru czynnika VIII (hemofilii typu A).

Złożony niedobór czynników V i VIII to schorzenie autosomalne recesywne, co oznacza, że dziecko dziedziczy je tylko wtedy, gdy obydwaj rodzice są nosicielami wadliwego genu. Oznacza to także, że schorzenie dotyczy zarówno kobiet, jak i mężczyzn. Niedobór ten to schorzenie występujące bardzo rzadko, ale tak jak w przypadku wszystkich schorzeń autosomalnych recesywnych występuje częściej w tych częściach świata, w których częste są małżeństwa między bliskimi krewnymi. Większość przypadków obserwuje się w rejonie Morza Śródziemnego, szczególnie w Izraelu i Włoszech, ale także w Iranie.

Chorobę powodują mutacje w genie, który odpowiada za transport czynników V i VIII z komórek, w których czynniki te są produkowane, do krwiobiegu. U osób z tym zaburzeniem geny kodujące czynniki V i VIII działają prawidłowo.

OBJAWY

Złożony niedobór czynników V i VIII nie powoduje poważniejszych krwawień niż niedobór tylko jednego z nich. Objawy złożonego niedoboru czynników V i VIII są na ogół łagodne.

Częste objawy:

- krwawienia skórne
- bardzo obfite/ przedłużające się krwawienia menstruacyjne (krwotoczne miesiączki)
- krwawienie w jamie ustnej, szczególnie po chirurgicznym zabiegu dentystrycznym lub usunięciu zęba
- krwawienie po obrzezaniu
- nadmierne krwawienie po urazie, w trakcie zabiegu chirurgicznego bądź porodu

Inne zgłaszane objawy:

- krwawienia z nosa

Rzadko występujące objawy:

- krwawienia do stawów (wylewy dostawowe)
- krwawienia do mięśni

DIAGNOZA

Złożony niedobór czynników V i VIII jest rozpoznawany za pomocą badania poziomu tych czynników we krwi. Takie badania powinny być wykonywane przez specjalistę w ośrodku leczenia hemofilii/ skaz krwotocznych.

LECZENIE

W przypadku złożonego niedoboru czynników V i VIII dostępne są trzy rodzaje leków:

- koncentrat czynnika VIII
- świeżo mrożone osocze
- desmopresyna

Nadmiernym krwawieniom menstruacyjnym u kobiet ze złożonym niedoborem czynników V i VIII można zapobiec poprzez podawanie leków hormonalnych (tabletek antykoncepcyjnych) lub leków antyfibrynolitycznych.

NIEDOBÓR CZYNNIKA VII

Niedobór czynnika krzepnięcia VII to dziedziczna skaza krwotoczna. Ponieważ organizm produkuje za mało czynnika VII lub czynnik ten nie działa prawidłowo, nie dochodzi do utworzenia skrzepu.

Niedobór czynnika VII to schorzenie autosomalne recesywne, co oznacza, że dziecko choruje, gdy odziedziczy wadliwy gen od obojga rodziców. Oznacza to także, że schorzenie dotyczy zarówno kobiet, jak i mężczyzn. Niedobór czynnika VII to bardzo rzadkie schorzenie, ale tak jak w przypadku wszystkich schorzeń autosomalnych recesywnych, występuje on częściej w tych częściach świata, w których zdarzają się małżeństwa między bliskimi krewnymi. W Polsce, w porównaniu z innymi rejonami świata, niedobór czynnika VII spotyka się stosunkowo często.

Niedobór czynnika VII może być dziedziczony wraz z niedoborami innych czynników (zob. „Złożony niedobór czynników krzepnięcia zależnych od witaminy K” na str. 20). Można go też nabyć w późniejszym okresie życia w wyniku choroby wątroby, niedoboru witaminy K lub przyjmowania leków przeciwzakrzepowych – antagonistów witaminy K (acenokumarolu lub warfaryny).

OBJAWY

Objawy niedoboru czynnika VII bywają bardzo zróżnicowane.

Z reguły im mniej czynnika VII we krwi, tym objawy bardziej nasilone. Osoby, u których poziom czynnika VII jest bardzo niski, mogą mieć następujące objawy:

Częste objawy:

- krwawienia z nosa
- łatwe powstawanie siniaków
- bardzo obfite/ przedłużające się krwawienia menstruacyjne (krwotoczne miesiączki)
- krwawienie w jamie ustnej, szczególnie po chirurgicznym zabiegu dentystycznym lub usunięciu zęba
- krwawienie w obrębie czaszki (u noworodków)
- obfite krwawienie przy obrzezaniu

Inne zgłaszane objawy:

- krwawienie w jelitach (krwotok w przewodzie pokarmowym)
- krwawienia do stawów (wylewy dostawowe)
- krwawienia do mięśni
- krwawienie w ośrodkowym układzie nerwowym (mózgu i rdzeniu kręgowym)
- nadmierne krwawienie po urazie, w trakcie zabiegu chirurgicznego bądź porodu

Rzadko występujące objawy:

- krew w moczu (krwiomocz)
- krwawienie z kikuta pępowiny przy narodzinach

DIAGNOZA

Niedobór czynnika VII rozpoznawany jest za pomocą badań krwi, które powinny zostać wykonane przez specjalistę w ośrodku leczenia hemofilii/ skaz krwotocznych.

LECZENIE

W leczeniu niedoboru czynnika VII stosowanych jest kilka rodzajów leków:

- rekombinowany aktywny czynnik VII (rFVIIa)
- osoczopochodny Koncentrat czynnika VII
- koncentrat czynników zespołu protrombiny (PCC), zawierający czynniki II, VII, IX, X
- świeżo mrożone osocze

Nadmiernym krwawieniom menstruacyjnym u kobiet z niedoborem czynnika VII można zapobiec poprzez podawanie leków hormonalnych (tabletek antykoncepcyjnych) lub leków antyfibrynolitycznych.

NIEDOBÓR CZYNNIKA X

Niedobór czynnika krzepnięcia X to dziedziczna skaza krwotoczna. Ponieważ organizm produkuje za mało czynnika X lub czynnik ten nie działa prawidłowo, nie dochodzi do utworzenia skrzepu.

Niedobór czynnika X to schorzenie autosomalne recesywne, co oznacza, że dziecko choruje, gdy od obojga rodziców odziedziczy nieprawidłowy gen. Oznacza to także, że schorzenie dotyka zarówno kobiet, jak i mężczyzn. Niedobór czynnika X jest jednym z najrzadszych dziedzicznych zaburzeń krzepliwości, ale tak jak w przypadku wszystkich schorzeń autosomalnych recesywnych, występuje częściej w tych rejonach świata, w których spotyka się małżeństwa między bliskimi krewnymi.

Niedobór czynnika X może także być dziedziczony wraz z niedoborami innych czynników (zob. „Złożony niedobór czynników krzepnięcia zależnych od witaminy K” na str. 20).

OBJAWY

Z reguły im mniej czynnika X we krwi, tym objawy są bardziej nasilone. U osób z ciężką postacią niedoboru czynnika X mogą występować poważne krwawienia.

Częste objawy:

- krwawienia z nosa
- łatwe powstawanie siniaków
- krwawienie w jelitach (krwotok w przewodzie pokarmowym)
- krwawienia do stawów (wylewy dostawowe)
- krwawienia do mięśni
- krwawienie z kikuta pępowiny przy narodzinach
- krwawienie z jamy ustnej, szczególnie po chirurgicznym zabiegu dentystycznym lub usunięciu zęba
- krwawienie w trakcie zabiegu chirurgicznego lub po urazie

Inne zgłaszane objawy:

- bardzo obfite/ przedłużające się krwawienia menstruacyjne (krwotoczne miesiączki)
- krwawienie po obrzezaniu

- nieprawidłowe lub przedłużające się krwawienie po porodzie
- poronienie w pierwszym trymestrze (poronienie samoistne)
- krew w moczu (krwiomocz)
- krwawienie w ośrodkowym układzie nerwowym (mózgu i rdzeniu kręgowym)

DIAGNOZA

Niedobór czynnika X rozpoznawany jest za pomocą badań krwi, które powinny zostać wykonane przez specjalistę w ośrodku leczenia hemofilii/skaz krwotocznych.

LECZENIE

W leczeniu niedoboru czynnika X dostępne są dwa rodzaje preparatów:

- koncentrat zespołu protrombiny (PCC) zawierający czynniki II, VII, IX, X (wytworzany z osocza ludzkiego)
- świeżo mrożone osocze

Nadmiernym krwawieniom menstruacyjnym u kobiet z niedoborem czynnika X można zapobiec poprzez podawanie leków hormonalnych (tabletek antykoncepcyjnych) lub leków antyfibrynolitycznych.

ZŁOŻONY NIEDOBÓR CZYNNIKÓW KRZEPNIĘCIA ZALEŻNYCH OD WITAMINY K

Złożony niedobór czynników krzepnięcia zależnych od witaminy K (VKCFD) to bardzo rzadka, dziedziczna skaza krwotoczna, która obejmuje cztery czynniki krzepnięcia: II, VII, IX i X. Prawidłowe funkcjonowanie tych czynników zależy od ich modyfikacji przez enzym gammakarboksylazę, który nie może działać, gdy brakuje witaminy K.

VKCFD to schorzenie autosomalne recesywne, co oznacza, że dziecko choruje, jeśli odziedziczy od obojga rodziców nieprawidłowy gen. Oznacza to także, że schorzenie dotyka zarówno kobiet, jak i mężczyzn. VKCFD to bardzo rzadkie schorzenie, ale tak jak w przypadku wszystkich schorzeń autosomalnych recesywnych występuje głównie na obszarach, gdzie częste są małżeństwa między bliskimi krewnymi.

VKCFD można także nabyć w późniejszym okresie życia w wyniku chorób jelit, wątroby, związanego z dietą niedoboru witaminy K lub przyjmowania niektórych leków przeciwzakrzepowych (acenokumarol, warfaryna). Nabyty VKCFD występuje częściej niż jego dziedziczna postać. U niektórych noworodków występuje przejściowy niedobór witaminy K, któremu zapobiega się, podając tę witaminę.

OBJAWY

Objawy VKCFD są zróżnicowane, ale na ogół łagodne. Pierwsze mogą wystąpić zaraz po porodzie lub w późniejszym okresie życia. Objawy obserwowane przy porodzie należy odróżnić od niedoboru nabytego. Poważne krwawienia mogą mieć osoby z ciężką postacią choroby, ale takie objawy są na ogół rzadkie i występują wyłącznie u osób, u których poziom czynników zależnych od witaminy K jest bardzo niski.

Zgłaszane objawy:

- krwawienie z kikuta pępowiny przy porodzie
- krwawienia do stawów (wylewy dostawowe)
- krwawienia do tkanek miękkich i mięśni
- krwawienie w jelitach (krwotok w przewodzie pokarmowym)
- łatwe powstawanie siniaków
- obfite krwawienie po zabiegu chirurgicznym

Rzadko występujące objawy:

- krwawienia w obrębie czaszki (wylewy śródczaszkowe)
- nieprawidłowości w układzie kostnym i niewielki ubytek słuchu (w poważnych wypadkach)

DIAGNOZA

VKCFD rozpoznawany jest za pomocą badań krwi, które powinny zostać wykonane przez specjalistę w ośrodku leczenia hemofilii/ skaz krwotocznych. Aby potwierdzić rozpoznanie, zwłaszcza u noworodków, należy wykluczyć nabyty lub lekozależny niedobór witaminy K.

LECZENIE

W przypadku VKCFD dostępne są trzy rodzaje leków:

- witamina K
- koncentrat czynników zespołu protrombiny (PCC)
- świeżo mrożone osocze

NIEDOBÓR CZYNNIKA XI

Niedobór czynnika krzepnięcia XI krzepnięcia to dziedziczna skaza krwotoczna. Ponieważ organizm produkuje za mało czynnika XI lub czynnik ten nie działa prawidłowo, nie dochodzi do utworzenia skrzepu.

Niedobór czynnika XI znany jest także pod nazwą hemofilii typu C. W odróżnieniu od hemofilii typu A i B, w hemofilii C nie występują wylewy do stawów i mięśni. Niedobór czynnika XI to najczęściej występująca skaza krwotoczna spośród rzadkich zaburzeń krzepliwości i drugie (po chorobie von Willebranda) najbardziej powszechne schorzenie krwotoczne występujące u kobiet.

Wrodzony niedobór czynnika XI może być dziedziczony autosomalnie recesywnie, czyli dziecko choruje, gdy od obojga rodziców odziedziczy nieprawidłowy gen. Możliwe jest także dziedziczenie dominujące, kiedy do wystąpienia objawów choroby wystarczy odziedziczenie nieprawidłowego genu tylko od jednego z rodziców. Schorzenie jest najbardziej powszechne wśród Żydów aszkenazyjskich, czyli wywodzących się z Europy Wschodniej.

OBJAWY

Większość osób z niedoborem czynnika XI ma niewielkie objawy krwotoczne lub nie ma ich w ogóle. Związek pomiędzy ilością czynnika XI we krwi danej osoby a stopniem natężenia objawów nie jest jasny; u osób z lekką postacią niedoboru czynnika XI mogą wystąpić poważne krwawienia. Nawet gdy schorzenie dotyczy członków rodziny, objawy niedoboru czynnika XI mogą znacznie się różnić, przez co trudno tę skazę zdiagnozować.

Częste objawy:

- krwawienia z nosa
- łatwe powstawanie siniaków
- bardzo obfite/ przedłużające się krwawienia menstruacyjne (krwotoczne miesiączki)
- nadmierne krwawienie po urazie, w trakcie zabiegu chirurgicznego bądź porodu

Inne zgłaszane objawy:

- krwawienie w jelitach (krwotok w przewodzie pokarmowym)
- krwawienie w jamie ustnej, szczególnie po chirurgicznym zabiegu dentystycznym lub usunięciu zęba
- krew w moczu (krwiomocz)

DIAGNOZA

Niedobór czynnika XI rozpoznawany jest za pomocą badań krwi, które powinny zostać wykonane przez specjalistę w ośrodku leczenia hemofilii/skaz krwotocznych.

LECZENIE

Dostępnych jest kilka leków, które pozwalają powstrzymać krwawienia u osób cierpiących na niedobór czynnika XI:

- świeżo mrożone osocze
- leki antyfibrynolityczne
- klej fibrynowy

Nadmiernym krwawieniom menstruacyjnym u kobiet z niedoborem czynnika XI można zapobiec poprzez podawanie leków hormonalnych (tabletek antykoncepcyjnych) lub leków antyfibrynolitycznych.

NIEDOBÓR CZYNNIKA XIII

Niedobór czynnika krzepnięcia XIII to dziedziczna skaza krwotoczna. Ponieważ organizm produkuje za mało czynnika XIII lub czynnik ten nie działa prawidłowo, nie dochodzi do utworzenia skrzepu.

Niedobór czynnika XIII to schorzenie autosomalne recesywne, co oznacza, że dziecko choruje, jeśli od obojga rodziców odziedziczy nieprawidłowy gen. Oznacza to także, że schorzenie dotyka zarówno kobiet, jak i mężczyzn. Niedobór czynnika XIII to bardzo rzadkie schorzenie, ale tak jak w przypadku wszystkich schorzeń autosomalnych recesywnych występuje zwłaszcza w tych rejonach świata, w których częste są małżeństwa pomiędzy bliskimi krewnymi.

OBJAWY

U większości osób z niedoborem czynnika XIII objawy występują od urodzenia, często już w postaci krwawienia z kikuta pępowiny. Objawy zwykle utrzymują się przez całe życie. Z reguły im mniej czynnika XIII występuje we krwi danej osoby, tym objawy skazy krwotocznej są bardziej nasilone.

Częste objawy:

- krwawienie z kikuta pępowiny przy narodzinach
- krwawienie w ośrodkowym układzie nerwowym (mózgu i rdzeniu kręgowym)
- krwawienia z nosa
- łatwe powstawanie siniaków
- krwawienia do stawów (wylewy dostawowe)
- krwawienie w jamie ustnej, szczególnie po chirurgicznym zabiegu dentystycznym lub usunięciu zęba
- słabe gojenie ran i nieprawidłowe tworzenie blizn
- krwawienia w obrębie tkanek miękkich
- problemy w ciąży (w tym nawracające poronienia)
- krwawienie po obrzezaniu
- nadmierne krwawienie po urazie bądź w trakcie zabiegu chirurgicznego

Inne zgłaszane objawy:

- bardzo obfite/ przedłużające się krwawienia menstruacyjne (krwotoczne miesiączki)

- krew w moczu (krwiomocz)
- krwawienie w jelitach (krwotok w przewodzie pokarmowym)
- krwawienia do mięśni

Rzadko występujące objawy:

- krwawienie w śledzionie, płucach, uszach lub oczach

DIAGNOZA

Rozpoznanie niedoboru czynnika XIII jest trudne. Standardowe badania krzepliwości nie wykryją tego schorzenia, a niewiele laboratoriów dysponuje specjalistycznym sprzętem, mogącym określić aktywność czynnika XIII. Nasilenie krwawienia przy porodzie zazwyczaj prowadzi do wczesnej diagnozy.

LECZENIE

Dostępnych jest kilka rodzajów leków, które pozwalają powstrzymać krwawienia u osób z niedoborem czynnika XIII:

- osoczo pochodny koncentrat czynnika XIII
- rekombinowany koncentrat czynnika XIII (w Polsce niedostępny)
- krioprecypitat
- świeżo mrożone osocze

Wszyscy pacjenci z ciężkim niedoborem czynnika XIII z powodu dużego ryzyka krwawień śródczaszkowych objęci są leczeniem profilaktycznym. Koncentrat czynnika XIII w profilaktyce podaje się co 4-6 tygodni.

Nadmiernym krwawieniom menstruacyjnym u kobiet z niedoborem czynnika XIII można zapobiec poprzez podawanie leków hormonalnych (tabletek antykoncepcyjnych) lub leków antyfibrynolitycznych.

MOŻLIWOŚCI LECZENIA

KONCENTRATY CZYNNIKÓW KRZEPNIĘCIA

Podawanie koncentratów pojedynczych czynników krzepnięcia to najskuteczniejszy i najbezpieczniejszy sposób leczenia rzadkich skaz krwotocznych. Niestety, dostępne są jedynie preparaty zawierające oczyszczony czynnik I, VII, VIII, XI i XIII. Koncentraty czynników brakujących w rzadkich skazach krwotocznych na ogół produkuje się z osocza krwi ludzkiej, przy czym są one poddawane odpowiedniej obróbce w celu eliminacji wirusów, takich jak HIV czy WZW typu B i C. Dostępne są również rekombinowane czynniki VIII i VIIa, XIII. Do ich produkcji nie stosuje się osocza, dlatego nie powodują one żadnego ryzyka choroby zakaźnej. Wszystkie czynniki krzepnięcia podaje się dożylnie.

KONCENTRAT CZYNNIKÓW ZESPOŁU PROTROMBINY (PCC)

Koncentrat ten powstaje z osocza krwi ludzkiej i zawiera różne czynniki krzepnięcia, w tym czynniki: II, VII, IX i X (choć niektóre produkty nie zawierają wszystkich czterech). PCC jest odpowiedni w leczeniu niedoborów czynników II i X oraz wrodzonego, złożonego niedoboru czynników krzepnięcia zależnych od witaminy K (VKCFD). Koncentrat ten poddawany jest obróbce w celu eliminacji wirusów takich jak HIV czy WZW typu B i C. Koncentraty PCC mogą w bardzo rzadkich przypadkach powodować zakrzepicę. PCC podaje się dożylnie.

ŚWIEŻO MROŻONE OSOCZE (FFP)

Osocze to składnik krwi zawierający wszystkie czynniki krzepnięcia, a także inne białka krwi. Osocze stosuje się w leczeniu rzadkich skaz krwotocznych, gdy nie jest dostępny oczyszczony koncentrat niedoborowego czynnika. Jest to standardowy lek stosowany w leczeniu niedoboru czynnika V. Zazwyczaj osocze nie jest poddawane procesowi inaktywacji wirusów, więc ryzyko przenoszenia chorób zakaźnych jest wyższe. W niektórych krajach osocze poddane inaktywacji wirusów jest dostępne i stosowane z wyboru. W przypadku podawania osocza potencjalnym problemem jest przeciążenie układu krążenia: ponieważ stężenie każdego z czynników krzepnięcia w osoczu jest niskie, w ciągu kilku godzin należy podać pacjentowi znaczną objętość osocza, aby osiągnąć odpowiedni wzrost poziomu określonego

czynnika. Objętość ta może przeciążyć układ krążenia i obciążyć serce. Mogą też wystąpić inne powikłania związane z leczeniem osoczem, w szczególności reakcje alergiczne lub problemy płucne (ostra poprzetoczeniowa niewydolność oddechowa [TRALI]). Takie problemy pojawiają się dużo rzadziej w przypadku stosowania puli osocza poddanego procesowi inaktywacji. Osocze podawane jest dożylnie.

KRIOPRECYPITAT

Krioprecypitat, produkowany z osocza krwi ludzkiej, zawiera czynnik VIII, fibrynogen (czynnik I) i kilka innych białek istotnych w procesie krzepnięcia krwi. Krioprecypitat nie jest poddawany procesowi inaktywacji wirusów i należy go stosować tylko wtedy, gdy nie jest dostępny koncentrat wybranego czynnika krzepnięcia. W porównaniu ze świeżo mrożonym osoczem, krioprecypitat zawiera wyższe stężenie niektórych (choć nie wszystkich) czynników krzepnięcia, więc do uzyskania efektu leczniczego wystarcza mniejsza objętość leku. Podaje się go dożylnie.

DESMOPRESYNA

Desmopresyna to hormon syntetyczny, który zwiększa poziom czynnika VIII u pacjentów ze złożonym niedoborem czynników V i VIII. Ponieważ jest to produkt chemiczny, nie ma ryzyka przeniesienia czynników zakaźnych. Desmopresyna nie wpływa na poziom żadnego z pozostałych czynników krzepnięcia. Można ją podawać donosowo lub dożylnie.

LEKI ANTYPBRYNOLITYCZNE

Leki antyfibrynolityczne, tj. kwas traneksamowy i kwas aminokapronowy (niedostępny obecnie w Polsce), stosuje się w celu powstrzymania rozpadu skrzepu w przypadku krwawień z błon śluzowych, np. w jamie ustnej, pęcherzu moczowym czy macicy. Leki te mają wiele zastosowań, np. podczas zabiegów stomatologicznych, ale nie są skuteczne w przypadku poważnych krwawień wewnętrznych lub zabiegów chirurgicznych. Leki antyfibrynolityczne są szczególnie przydatne w leczeniu pacjentów z niedoborem czynnika XI. Są też stosowane w celu opanowania nadmiernie obfitych krwawień menstruacyjnych. Leki antyfibrynolityczne można podawać doustnie lub w postaci zastrzyku.

KLEJ FIRBYNOWY

Klej fibrynowy można stosować w leczeniu ran zewnętrznych i podczas zabiegów dentystycznych, takich jak usunięcie zęba. Nie jest stosowany w przypadku poważnych krwawień. Nakłada się go w miejscu krwawienia.

PRZETACZANIE PŁYTEK KRWI

Płytki krwi to krwinki, które biorą udział w krzepnięciu krwi. Niektóre czynniki krzepnięcia, w tym czynnik V, są gromadzone w niewielkich pęcherzykach wewnątrz płytek. Przetaczanie płytek krwi stosuje się czasem w leczeniu niedoboru czynnika V.

WITAMINA K

Podawanie witaminy K (doustnie, dożylnie, rzadko domięśniowo) może pomóc w leczeniu objawów wrodzonego, złożonego niedoboru czynników krzepnięcia zależnych od witaminy K (VKCFD). Gdy podawanie witaminy K jest nieskuteczne, należy uzupełnić poziom brakujących czynników krzepnięcia za pomocą koncentratu czynników zespołu protrombiny. Leczenie za pomocą PCC jest też konieczne w przypadku zabiegu chirurgicznego.

HORMONALNE ŚRODKI ANTYKONCEPCYJNE

Hormonalne środki antykoncepcyjne pomagają opanować zbyt obfite krwawienia menstruacyjne.

Każdy lek może powodować skutki uboczne, dlatego osoby z rzadkimi skazami krwotocznymi powinny omówić ten aspekt terapii ze swoim lekarzem.

JAK RADZIĆ SOBIE Z DIAGNOZĄ

Wiadomość o rozpoznaniu skazy krwotocznej u siebie lub własnego dziecka jest przykra i może wywołać wiele negatywnych emocji. Część osób martwi się diagnozą, z kolei inni czują ogromną ulgę, wreszcie rozumiejąc objawy, z którymi żyli od lat. Rodzice mogą poczuć się winni, dowiadując się, że ich dziecko odziedziczyło chorobę genetyczną. Wszystkie te uczucia są naturalne i z czasem prawdopodobnie miną, wraz z nabywaniem coraz większej wiedzy o chorobie oraz o wpływie, jaki wywiera ona na życie osoby przez nią dotkniętej.

Rozmowa z przyjaciółmi, rodzicami, pracownikami służby zdrowia czy osobami, które mają skazy krwotoczne, może być bardzo pomocna. Zdobyć jak największej wiedzy o chorobie pomoże także zyskać poczucie większej pewności i ukoić lęki. Warto skontaktować się z miejscową organizacją zrzeszającą pacjentów lub z ośrodkiem leczenia hemofilii/ skazy krwotocznych, aby zadać wszelkie nurtujące pytania oraz omówić dostępne możliwości.

ZDROWY TRYB ŻYCIA

Osoby ze skazą krwotoczną powinny zarejestrować się w ośrodku leczenia specjalizującym się w diagnostyce i leczeniu zaburzeń krzepliwości, który na ogół zapewnia najlepszą jakość opieki i najbardziej rzetelne informacje.

Zdrowa dieta i regularne ćwiczenia pomagają zachować zdrowie i sprawność fizyczną. Ćwiczenia mogą także pomóc zmniejszyć stres, niepokój, depresję oraz częstość i nasilenie wylewów do stawów. Nadwaga to czynnik dodatkowo obciążający stawy (szczególnie kolanowe i skokowe), przez co są one bardziej podatne na wylewy.

Osoby z ciężką postacią zaburzeń krzepliwości, u których występuje ryzyko wylewów dostawowych, powinny unikać forsownych czynności i sportów związanych z dużym ryzykiem urazu, takich jak piłka nożna, zapasy czy jazda na deskorolce. Najlepiej byłoby, gdyby ćwiczenia dla osób cierpiących na skazy krwotoczne były opracowywane przez kompetentnego oraz doświadczonego lekarza lub fizjoterapeutę.

OPIEKA DENTYSTYCZNA

Właściwa higiena jamy ustnej ma kluczowe znaczenie w zapobieganiu próchnicy i chorobom dziąseł. Jest to szczególnie ważne w przypadku osób ze skazami krwotocznymi, ponieważ utrzymanie jamy ustnej w zdrowiu pozwala ograniczyć liczbę inwazyjnych zabiegów dentystycznych, które mogą powodować nadmierne lub przedłużające się krwawienia. Osoby ze skazą krwotoczną powinny:

- myć zęby co najmniej dwa razy dziennie,
- regularnie czyścić zęby nicią dentystyczną,
- używać pasty do zębów z fluorem,
- odbywać regularne wizyty kontrolne.

Wszelkiego rodzaju inwazyjne zabiegi, takie jak usunięcie zęba czy leczenie kanałowe, mogą powodować krwawienia u osób ze skazą krwotoczną. Dentysta powinien skonsultować się z ośrodkiem leczenia hemofilii/ skaz krwotocznych w celu określenia potencjalnych niebezpieczeństw i odpowiedniego zaplanowania zabiegu. Przed zabiegiem może być konieczne podanie leków, które pomogą opanować krwawienie i zapewnią bezpieczny powrót do zdrowia.

SZCZEPIENIA

Osoby ze skazami krwotocznymi należy szczepić, ale szczepionki powinny być podawane podskórnie, nigdy domięśniowo. Szczepienia przeciwko wirusowemu zapaleniu wątroby typu A i B są szczególnie istotne w przypadku osób leczonych świeżo mrożonym osoczem i innymi preparatami, które nie zostały poddane procesowi inaktywacji wirusów. Członkowie rodziny mający kontakt z produktami leczniczymi również powinni się zaszczepić.

LEKI, KTÓRYCH NALEŻY UNIKAĆ

Przyjmowanie jakichkolwiek leków należy konsultować z lekarzem. Niektórych lekarstw sprzedawanych bez recepty należy unikać, ponieważ zmniejszają one krzepliwość krwi. Osoby ze skazami krwotocznymi nie powinny przyjmować kwasu acetylosalicylowego (aspiryna) ani niesteroidowych leków przeciwzapalnych (takich jak ibuprofen czy naproksen), bez zasięgnięcia porady lekarza.

NALEŻY ZAWSZE MIEĆ PRZY SOBIE INFORMACJĘ O CHOROBIE

Należy zawsze mieć przy sobie informację o chorobie, przepisywanych lekach oraz nazwisko i numer telefonu swojego lekarza lub ośrodka leczenia. W nagłych przypadkach bransoletka lub inny identyfikator, jak np. Międzynarodowa Karta Medyczna WFH, Karta Chorego na Hemofilię, uświadomią personel medyczny o skazie krwotocznej osoby je noszącej.

Przed planowaną podróżą warto znaleźć adresy i numery telefonów ośrodków leczenia hemofilii/ skaz krwotocznych w miejscu, które jest celem podróży. Warto mieć te informacje przy sobie.

SZCZEGÓLNE PROBLEMY DOTYCZĄCE DZIEWCZĄT I KOBIET

Kobiety z niedoborem czynników krzepnięcia mają częstsze objawy niż mężczyźni, z uwagi na menstruację i porody. Dziewczynki mogą szczególnie obficie krwawić przy pierwszym miesiączkowaniu. U kobiet z niedoborem czynników krzepnięcia krwawienie menstruacyjne może być bardziej obfite i/ lub dłużej trwające, co może prowadzić do niedokrwistości z niedoboru żelaza (niskie stężenie hemoglobiny skutkujące osłabieniem i męczliwością).

Na długo przed planowaną ciążą kobiety z niedoborem czynników krzepnięcia powinny skorzystać z porady genetycznej, dotyczącej ryzyka urodzenia chorego dziecka. Powinny też spotkać się z położnikiem, gdy tylko zaczną podejrzewać, że są w ciąży. Położnik powinien ściśle współpracować z personelem ośrodka leczenia hemofilii/ skaz krwotocznych w celu zapewnienia jak najlepszej opieki podczas ciąży i porodu oraz w celu zminimalizowania potencjalnych powikłań, zarówno dla matki, jak i noworodka.

W przypadku kobiet z niedoborem pewnych czynników krzepnięcia (czynnika XIII czy afibrinogenemii) ryzyko poronienia i odklejenia łożyska (przedwczesnego oddzielenia łożyska od macicy, co zakłóca dopływ krwi i tlenu do płodu) może być wyższe. Kobiety te, aby zapobiec możliwym komplikacjom, wymagają leczenia przez cały okres trwania ciąży.

Główne ryzyko związane z ciążą to krwotok poporodowy. Wszystkie zaburzenia krzepliwości wiążą się ze zwiększonym ryzykiem nadmiernego krwawienia po porodzie. Ryzyko to i obfitość krwawienia można zredukować, stosując odpowiednie środki. Indywidualne postępowanie będzie zależało od osobistej i rodzinnej historii krwawień, postaci skazy krwotocznej oraz rodzaju porodu (siłami natury czy przez cesarskie cięcie). W niektórych przypadkach może być konieczne podanie czynnika krzepnięcia.

Aby uzyskać więcej informacji na temat rzadkich skaz krwotocznych, oraz listę publikacji w różnych językach, należy przejrzeć sekcję rzadkich skaz krwotocznych na stronie Światowej Federacji Hemofilii: www.wfh.org

Tabela 1: Cechy rzadkich skaz krwotocznych

TYP SKAZY	CZĘSTOŚĆ *	DZIEDZICZENIE	OBJAWY	LECZENIE
Niedobór czynnika I Afibrynogenemia Hipofibrynogenemia Disfibrynogenemia	5 na 10 milionów brak danych 1 na 1 milion	Autosomalne recesywne Recesywne lub dominujące Recesywne lub dominujące	Zwykle łagodne, z wyjątkiem afibrynogenemii	■ Koncentrat fibrynogenu ■ Krioprecypitat ■ Świeżo mrożone osocze
Niedobór czynnika II	1 na 2 miliony	Autosomalne recesywne**	Zwykle łagodne	■ Koncentrat czynników zespółu protrombiny
Niedobór czynnika V	1 na 1 milion	Autosomalne recesywne	Zwykle łagodne	■ Świeżo mrożone osocze
Złożony niedobór czynników VI i VIII	1 na 1 milioŃt	Autosomalne recesywne†	Zwykle łagodne	■ Świeżo mrożone osocze ■ Koncentrat czynnika VIII
Niedobór czynnika VII	1 na 500 000	Autosomalne recesywne**	Poważne, gdy poziom czynnika jest niski	■ Rekombinowany koncentrat czynnika VIIa ■ Osoczo pochodny koncentrat czynnika VII ■ Koncentrat czynników zespółu protrombiny ■ Świeżo mrożone osocze
Niedobór czynnika X	1 na 1 milion	Autosomalne recesywne	Umiarkowane, gdy poziom czynnika jest niski	■ Koncentrat czynników zespółu protrombiny ■ Świeżo mrożone osocze
Złożony niedobór czynników krzepnięcia zależnych od witaminy K	brak danych	Autosomalne recesywne**	Zwykle łagodne, choć kilka rodzin zgłaszało bardzo niski poziom czynnika i poważniejsze objawy	■ Witamina K ■ Koncentrat czynników zespółu protrombiny ■ Świeżo mrożone osocze
Niedobór czynnika XI	1 na 100 000	Recesywne lub dominujące	Łagodne do umiarkowanych, gdy poziom czynnika jest niski	■ Lekı antyfibrinolityczne ■ Świeżo mrożone osocze
Niedobór czynnika XIII	1 na 3 miliony	Autosomalne recesywne	Ciężkie	■ Koncentrat czynnika XIII ■ Krioprecypitat ■ Świeżo mrożone osocze

* Dane szacunkowe

** Także możliwa postać nabyta w późniejszym okresie życia z uwagi

na inne schorzenie, określone lekı itp.

† 1 na 100 000 w niektórych populacjach, takich jak Izrael, Iran czy Włochy

‡ Bardzo rzadko niedobór czynnika VIII może być odziedziczony odrębnie, tylko od jednego z rodziców

Tabela 1: Objawy krwawień w przypadku rzadkich skaz

OBJAW	CZNNIK I	CZNNIK II	CZNNIK V	CZNNIK V + VIII	CZNNIK VII	CZNNIK X	CZNNIK XI	CZNNIK XIII
Krwawienie z nosa	częste	częste	częste	sporadyczne	częste	częste	częste	częste
Łatwe powstawanie siniaków	częste	brak danych	częste	częste	częste	częste	częste	częste
Obfite i/lub długotrwałe krwawienia menstruacyjne	częste	częste	częste	częste	częste	sporadyczne	częste	sporadyczne
Krew w moczu	brak	rzadkie	brak	brak	rzadko	sporadyczne	brak	sporadyczne
Krwawienia w układzie pokarmowym	sporadyczne	sporadyczne	sporadyczne	brak	sporadyczne	częste	sporadyczne	sporadyczne
Krwawienia do stawów	częste	częste	rzadkie	rzadkie	sporadyczne	częste	częste	częste
Krwawienia do mięśni	częste	częste	sporadyczne	sporadyczne	sporadyczne	częste	rzadkie	sporadyczne
Krwawienie z kikutu pępowiny	częste	sporadyczne	brak	brak	rzadkie	częste	brak	częste
Krwawienie do ośrodkowego układu nerwowego	sporadyczne	rzadkie	rzadkie	brak	sporadyczne	sporadyczne	brak	częste
Krwawienie z jamy ustnej/dziąsła	częste	częste	częste	częste	częste	częste	sporadyczne	częste
Krwawienie podczas ciąży/porodu	brak	brak danych	brak	brak	sporadyczne	brak	brak	brak
Poważny zabieg chirurgiczny	sporadyczne	sporadyczne	sporadyczne	częste	sporadyczne	częste	częste	brak
Drobny zabieg chirurgiczny	częste	sporadyczne	sporadyczne	częste	częste	częste	częste	częste
Inne	rzadkie	brak danych	rzadkie	sporadyczne	brak	sporadyczne	rzadkie	brak

LEGENDA **Rzadkie** 0 – 10% pacjentów Sporadyczne 10 – 30% pacjentów Częste > 30% pacjentów Brak pacjenci zgłosili brak objawów

1. Tabelę tę sporządzono korzystając wyłącznie z danych otrzymanych z Międzynarodowej Bazy Danych Rzadkich Skaz Krwotocznych (www.rbdd.org) i nie jest ona wyczerpująca. Inne objawy zgłaszane w piśmiennictwie włączono do treści publikacji. Dane dla złożonego nieobrotu czynników krzepnięcia zależnych od witaminy K nie są dostępne

Niniejsza publikacja zawiera tylko ogólne informacje.

Przed podjęciem jakiegokolwiek leczenia należy skontaktować się z lekarzem lub innym pracownikiem służby zdrowia, odpowiedzialnym za leczenie.

Zgłaszając się do lekarza, należy znać swój poziom czynnika krzepnięcia oraz dawki czynnika zazwyczaj stosowane w leczeniu. Aby w tym pomóc, lekarz z ośrodka leczenia hemofilii wydaje każdemu pacjentowi legitymację

Kartę Chorego na Hemofilię „Najpierw czynnik”.

Należy zawsze ją mieć przy sobie.



GDZIE SZUKAĆ DODATKOWYCH INFORMACJI

Jeśli chcesz uzyskać więcej informacji, skontaktuj się z ośrodkiem leczenia hemofilii lub z Polskim Stowarzyszeniem Chorych na Hemofilię (ul. Indiry Gandhi 14, 02–776 Warszawa)

Strona internetowa: www.hemofilia.org.pl

ADRESY KÓŁ TERENOWYCH POLSKIEGO STOWARZYSZENIA CHORYCH NA HEMOFILIĘ:

GDAŃSK, ul. Magnoliowa 11, 80–126 Gdańsk;

KALISZ, ul. Kaszubska 9 (RCKiK), 62–800 Kalisz;

KATOWICE, ul. Reymonta 8, 40–029 Katowice;

KRAKÓW, ul. Kmietowicza 10, 30–092 Kraków;

LUBLIN, ul. Lwowska 16/84, 20–128 Lublin;

ŁÓDŹ ul. Pabianicka 62, 93–513 Łódź;

OLSZTYN, ul. H. Sawickiej 27 (RCKiK), 10–247 Olsztyn;

PODLASKIE, ul. Długa 104, 18–200 Wysokie Mazowieckie;

POMORZE I KUJAWY, ul. Chodkiewicza 44, 85–667 Bydgoszcz;

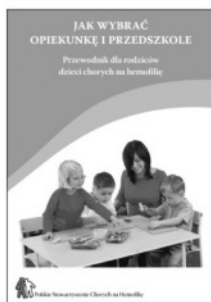
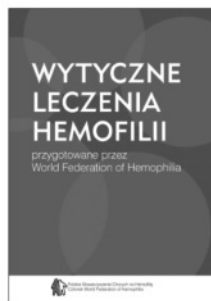
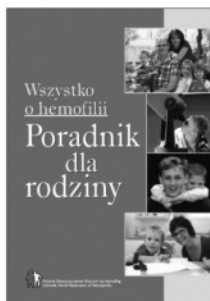
POZNAŃ, ul. Grunwaldzka 125a, 60–313 Poznań;

RZESZÓW, ul. Strzelnicza 20a/2, 35–103 Rzeszów;

SZCZECIN, Al. Wojska Polskiego 80/82 (RCKiK), 70–482 Szczecin;

WARSZAWA, ul. I. Gandhi 14, 02–776 Warszawa;

WROCŁAW, ul. Czerwonego Krzyża 5 (RCKiK), 50–345 Wrocław.



Publikacje bezpłatne, wydawane przez PSCH, można otrzymać w terenowych kołach PSCH.

Prosimy o wpłacanie **1%** podatku na rzecz Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię. Pieniądze są wykorzystywane m.in. na wydawanie publikacji dotyczących hemofilii.

Niedobór czynników krzepnięcia: I, II, V, VII, VIII, X, XI, XIII, złożony niedobór czynników krzepnięcia zależnych od witaminy K – to rzadkie skazy krwotoczne. Występują z częstotliwością 1:100 000, a nawet 1:1 000 000. Niektóre z nich zostały zdiagnozowane tylko u kilku, kilkunastu bądź kilkudziesięciu osób w Polsce. Chorym, ich rodzinom, a także lekarzom bardzo trudno znaleźć informacje na ten temat. Wiele osób zapewne nie zostało do tej pory nawet zdiagnozowanych.

Jakie objawy mogą świadczyć o występowaniu rzadkich skaz krwotocznych, na czym polega ich leczenie, gdzie chorzy i ich rodziny mogą uzyskać pomoc? „*Rzadkie skazy krwotoczne*” to pierwsza w Polsce publikacja, która pomoże młodym lekarzom, pacjentom i ich rodzinom uzyskać informacje na temat tych chorób.