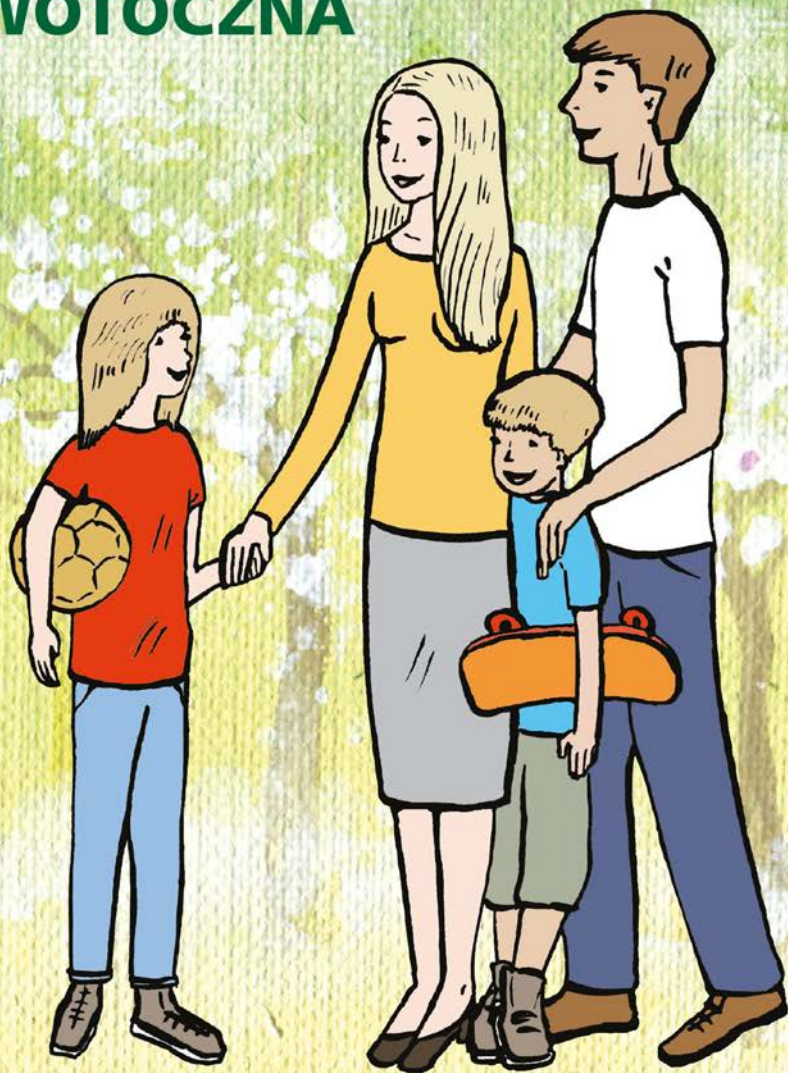


NIEDOBÓR CZYNNIKA VII WRODZONA SKAZA KRWOTOCZNA



Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię
Członek World Federation of Hemophilia

**NIEDOBÓR CZYNNIKA VII
WRODZONA SKAZA KRWOTOCZNA**

Tytuł oryginału:

Factor VII Deficiency – An Inherited Bleeding Disorder. SECOND EDITION

This publication is translated from the original, published by the Canadian Hemophilia Society, with permission.

Korekta:

Diana Bolano Del Vecchio, pielęgniarka koordynująca, Centre d'hémostase, CHU Sainte-Justine, Montreal, Quebec

Claude Meilleur, pielęgniarka koordynująca, Quebec Centre for Inhibitors of Coagulation, Quebec, CHU Sainte-Justine, Montreal, Quebec

Catherine Sabourin, pielęgniarka koordynująca, Service d'hémostase congénitale, Montreal, Quebec

Składamy serdeczne podziękowania osobom, które przygotowały lub recenzowały informacje zawarte w oryginalnej publikacji

Claudine Amesse, RN; Gisèle Bélanger, RN; Christine Bouchard, RN; Dr. François Jobin; Sylvie Lacroix, RN; Ginette Lupien, RN; Claude Meilleur, RN; David Page, Canadian Hemophilia Society; Dr. Georges-Étienne Rivard; Dr. Rochelle Winikoff

Tłumaczenie: Magdalena Parol

Konsultacja medyczna:

dr n. med. Magdalena Górską-Kosicka,

lek. med. Zdzisław Grzelak

lek. med. Joanna Zdziarska

Przygotowanie i opracowanie polskiej wersji tekstu:

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

Okładka: Elżbieta Waga

Skład: Marzena Paleczny

Publikacja została wydana dzięki odliczeniom 1% podatku na rzecz Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię

ISBN 978-83-911231-0-2

Wydanie pierwsze, Warszawa 2017

PRZEDMOWA

Z przyjemnością przedstawiamy publikację *Niedobór czynnika VII: wrodzona skaza krwotoczna*.

Celem publikacji jest dostarczenie informacji o schorzeniu osobom, u których występuje niedobór czynnika VII, oraz ich rodzinom.

Podane tu informacje są zgodne ze stanem wiedzy na dzień publikacji. Autorzy i redaktorzy nie ponoszą odpowiedzialności za problemy, które mogą wynikać z praktycznego zastosowania zawartych tu informacji.

SPIS TREŚCI

WSTĘP	7
W JAKI SPOSÓB DZIEDZICZY SIĘ NIEDOBÓR CZYNNIKA VII.....	8
DIAGNOZA	11
POSTACIE CHOROBY	12
PRZYCZYNY KRWAWIEŃ W NIEDOBORZE CZYNNIKA VII	13
TYPOWE KRWAWIENIA U OSÓB Z NIEDOBOREM CZYNNIKA VII	16
OZNAKI I OBJAWY WYLEWÓW	17
PIERWSZA POMOC PRZY LECZENIU WYLEWÓW	21
MOŻLIWOŚCI LECZENIA: KONCENTRATY CZYNNIKA KRZEPNIĘCIA	25
INNE LEKI	26
AKTYWNOŚĆ FIZYCZNA I ĆWICZENIA	26
SZCZEPIENIA	26
ZESPÓŁ KOMPLEKSOWEJ OPIEKI W OŚRODKU LECZENIA WRODZONYCH SKAZ KRWOTOCZNYCH.....	27
PODSUMOWANIE	27
BIBLIOGRAFIA.....	28
GDZIE SZUKAĆ DODATKOWYCH INFORMACJI.....	31

WSTĘP

Wiadomość o rozpoznaniu niedoboru czynnika VII nie jest łatwa do przyjęcia. Jeszcze trudniej to zaakceptować, gdy diagnoza ta dotyczy naszego dziecka. W takich chwilach typowe są uczucia niepewności i frustracji. Wyjątkowo rzadkie występowanie niedoboru czynnika VII czyni taką diagnozę jeszcze większym wyzwaniem.

Niniejsza publikacja ma trzy główne cele. Pierwszy to dostarczenie osobom cierpiącym na niedobór czynnika VII oraz ich rodzinom informacji o chorobie i o sposobach jej leczenia. Drugim celem jest poszerzenie wiedzy o objawach krwawień. Trzecim celem jest opis zespołu kompleksowej opieki, którego pomoc jest nieodzowna w przypadku wystąpienia problemów.

Niniejsza publikacja nie udziela wszystkich potrzebnych odpowiedzi. Sposób postępowania medycznego zawsze musi być ustalany indywidualnie, dlatego najlepszym źródłem informacji jest zespół kompleksowej opieki w ośrodku leczenia skaz krwotocznych. Publikacja ta może jednak służyć jako punkt odniesienia i mamy nadzieję, że pomoże ona osobom z niedoborem czynnika VII radzić sobie z chorobą.

W JAKI SPOSÓB DZIEDZICZY SIĘ NIEDOBÓR CZYNNIKA VII

Niedobór czynnika VII to wrodzona skaza krwotoczna. Jest przekazywana dziecku przez rodzica/rodziców w momencie poczęcia. Powodem jest obecność nieprawidłowego genu.

Każda komórka ciała zawiera struktury zwane *chromosomami*.

Chromosom to długi łańcuch związku chemicznego znanego jako DNA. Ludzkie DNA zawiera ok. 30 000 elementów, zwanych genami. Geny decydują o wielu cechach organizmu, takich jak np. kolor oczu. W przypadku niedoboru czynnika VII jeden z genów w chromosomie 13. jest wadliwy.

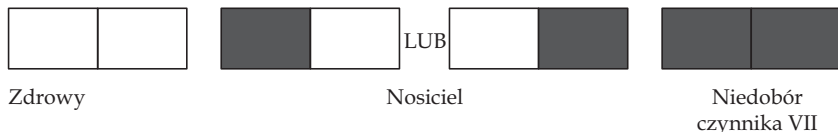
Ten wadliwy gen znajduje się w chromosomie, który nie decyduje o płci dziecka. Oznacza to, że niedobór czynnika VII może dotyczyć zarówno kobiet, jak i mężczyzn, co odróżnia go hemofilii. Hemofilia A (niedobór czynnika VIII) i B (niedobór czynnika IX) dotyczy przede wszystkim mężczyzn.

Nosicielem/nosicielką jest osoba, która przenosi nieprawidłowy gen, ale nie jest dotknięta chorobą. Dana osoba dziedziczy niedobór czynnika VII wtedy, gdy u jednego z rodziców występuje niedobór czynnika VII, zaś drugi rodzic jest nosicielem, lub gdy oboje rodzice są nosicielami. W takim przypadku dziecko może odziedziczyć dwa nieprawidłowe geny czynnika VII: jeden od matki, a drugi od ojca.

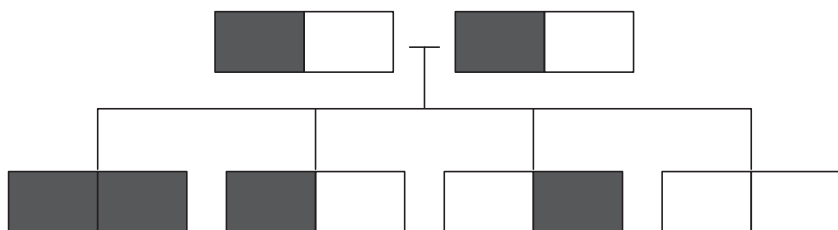
W przybliżeniu jedna na tysiąc osób jest nosicielem/nosicielką wadliwego genu czynnika VII. Ponieważ jednak choroba jest przekazywana przez oboje rodziców będących nosicielami takiego genu, niedobór czynnika VII jest niezwykle rzadki – występuje u jednej na 500 000 osób.

Poniższe rysunki prezentują zasady dziedziczenia niedoboru czynnika VII

LEGENDA

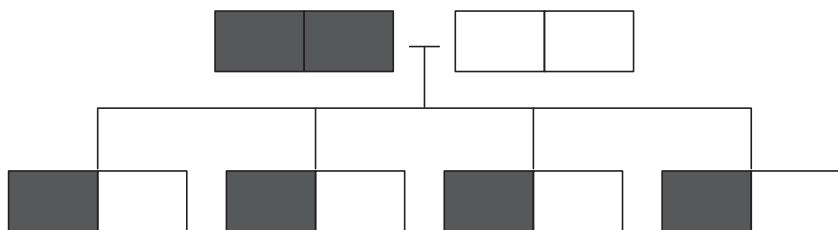


Rysunek 1 ukazuje sytuację, gdy osoba będąca nosicielem niedoboru czynnika VII ma dziecko z innym nosicielem. Prawdopodobieństwo wystąpienia u dziecka niedoboru czynnika VII wynosi 1 do 4, prawdopodobieństwo nosicielstwa – 1 do 2, zaś szansa, że dziecko będzie zdrowe, jest jak 1 do 4.



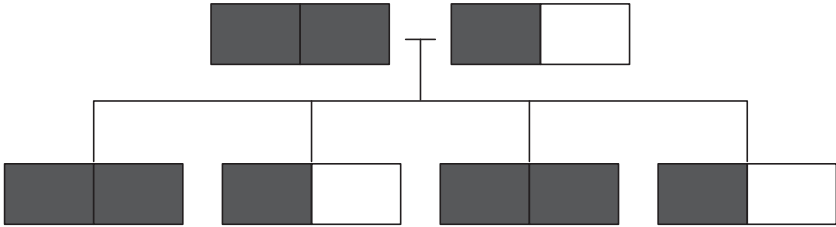
Rys. 1

Rysunek 2 ukazuje przypadek, gdy osoba, u której występuje niedobór czynnika VII, ma dziecko z osobą niebędącą nosicielem. Dziecko będzie nosicielem, ale nie będzie chore.



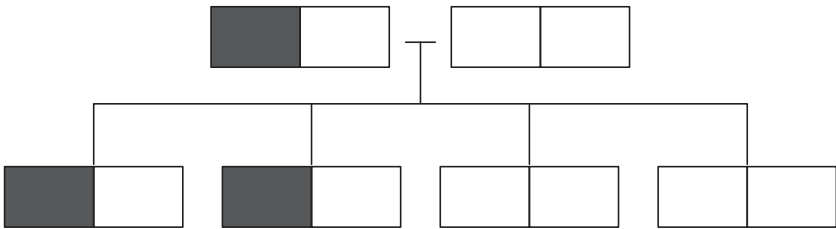
Rys. 2

Rysunek 3 pokazuje sytuację, gdy osoba z niedoborem czynnika VII ma dziecko z osobą będącą nosicielem. Prawdopodobieństwo, że dziecko będzie nosicielem, jest jak 1 do 2; prawdopodobieństwo, że u dziecka wystąpi niedobór czynnika VII, także wynosi 1 do 2.



Rys. 3

Rysunek 4 pokazuje, co może się zdarzyć, gdy osoba będąca nosicielem niedoboru czynnika VII ma dziecko z osobą, która nie jest nosicielem. Prawdopodobieństwo, że dziecko będzie nosicielem jest jak 1 do 2; takie same są szanse, że dziecko będzie zdrowe.



Rys. 4

DIAGNOZA

Niedobór czynnika VII często rozpoznaje się niedługo po porodzie, gdy u noworodka występuje krwawienie z kikuta pępowiny lub wylew okołoporodowy. Jednak w wielu przypadkach chorobę rozpoznaje się później, czasami dopiero w życiu dorosłym. Osobę, u której występują nadmierne krwawienia, lekarz kieruje na badanie układu krzepnięcia krwi, czyli oznaczenie czasu protrobinowego, częściowej tromboplastyny po aktywacji oraz stężenia fibrynogenu. Przedłużony ponad normę czas protrombinowy może wskazywać na niedobór czynnika krzepnięcia VII. Na kolejnym etapie diagnostyki oznacza się aktywności czynnika VII, co potwierdza rozpoznanie i pozwala ustalić stopień ciężkości choroby.

POSTACIE CHOROBY

Postać choroby zależy od ilości czynnika VII we krwi. Jeśli czynnika nie ma wcale lub jego aktywność jest bardzo niska, mamy do czynienia z ciężką postacią schorzenia. Na ogół im niższa jest aktywność czynnika VII, tym cięższa jest postać choroby, i odwrotnie.

Istnieje kilka genetycznych typów niedoboru czynnika VII. U niektórych osób ilość tego czynnika we krwi jest niemal równa zeru, co wyjaśnia, dlaczego występują u nich poważne krwawienia. Skłonność do krwawień może jednak być zróżnicowana i nie zawsze odzwierciedla aktywność czynnika VII we krwi. Na przykład u niektórych osób z ciężką postacią niedoboru czynnika VII krwawienia mogą pojawiać się rzadko.

Wylewy mogą występować także u osób z łagodną lub umiarkowaną postacią choroby (gdzie aktywność czynnika VII wynosi od 2% do 10% normy). Jednak chorzy ci mogą mieć trudności z prawidłowym rozpoznawaniem krwawień, ponieważ występują u nich rzadko. Równie ważne jest więc, aby także te osoby miały zapewnioną opiekę ośrodków specjalizujących się w zaburzeniach krzepnięcia krwi.

Osoby, u których występuje niedobór czynnika VII nawet w łagodnej postaci, powinny natychmiast zgłaszać wszelkie niepokojące objawy do swojego ośrodka leczenia skaz krwotocznych. Pielęgniarka koordynująca* pomoże określić rzeczywisty charakter zaistniałego problemu.

**W Polsce jak na razie nie ma opieki koordynowanej w hemofilii, nie ma również pielęgniarek koordynujących.*

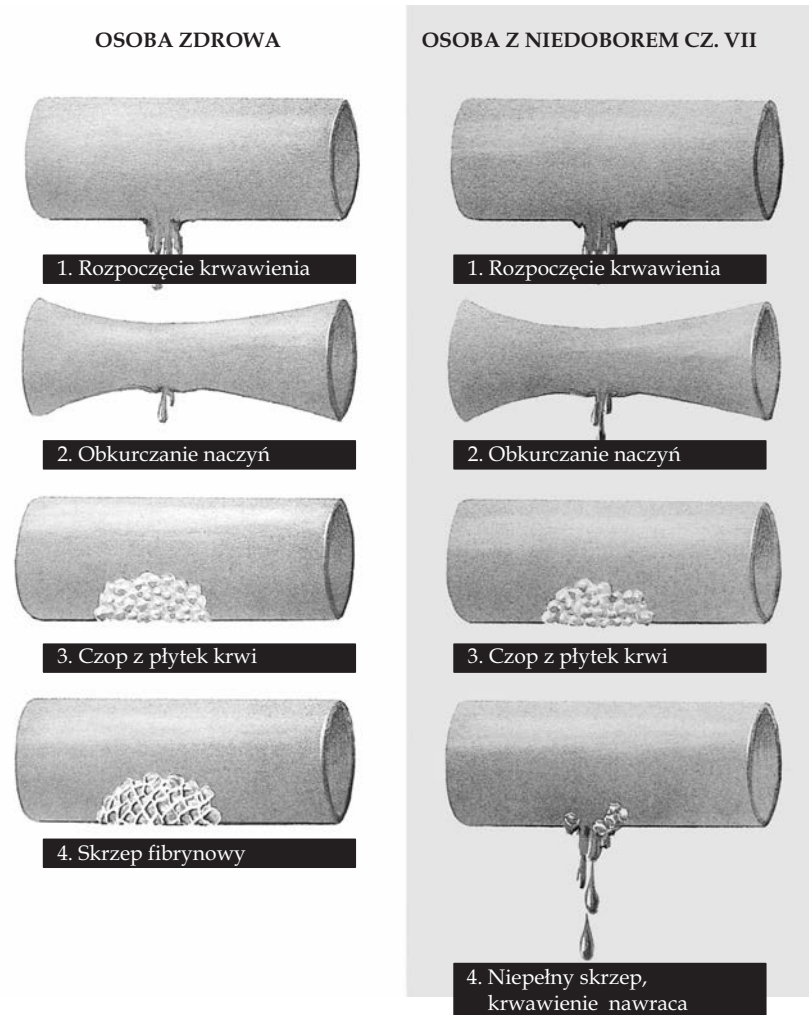
PRZYCZYNY KRWAWIEŃ W NIEDOBORZE CZYNNIKA VII

Krew krąży w organizmie w naczyniach krwionośnych. W przypadku urazu tkanek znajdujące się w nich naczynia krwionośne mogą zostać uszkodzone, co prowadzi do wycieku krwi poza naczynia. Uszkodzenie naczyń może wystąpić na powierzchni ciała, np. w przypadku skaleczenia, lub w głębiej położonych tkankach, co powoduje siniaki lub krwawienia wewnętrzne.

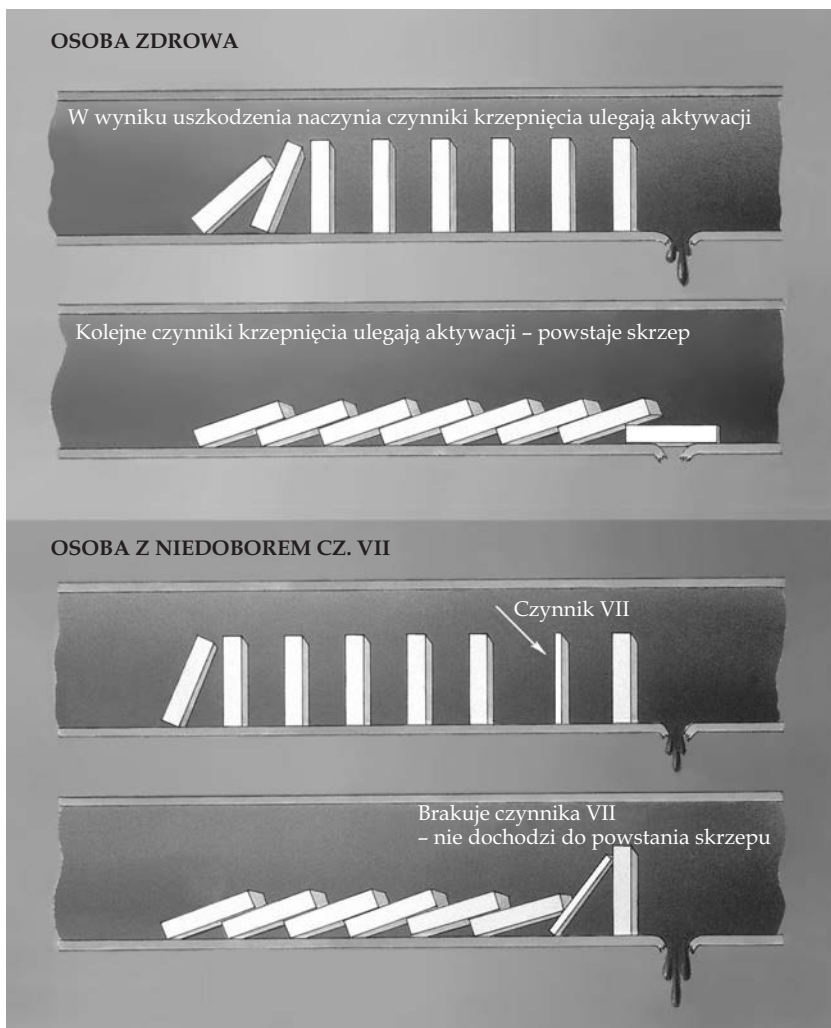
Krzepnięcie krwi, zwane inaczej hemostazą, to skomplikowany proces, który hamuje krwawienie z uszkodzonych naczyń krwionośnych. Gdy nastąpi przerwanie naczynia, dochodzi do aktywacji układu krzepnięcia. W miejscu uszkodzenia powstaje skrzep, a krwawienie zostaje zatrzymane. Powstawanie skrzepu odbywa się w kilku etapach:

- ❖ *Płytki*, które są niewielkimi fragmentami komórek krwi, pojawiają się jako pierwsze w miejscu krwawienia. Zlepiają się ze sobą i przyklejają do ściany uszkodzonego naczynia.
- ❖ Płytki te wysyłają sygnały chemiczne, które „wzywają na pomoc” inne płytki i czynniki krzepnięcia.
- ❖ Czynniki krzepnięcia są białkami osocza, oddziałującymi ze sobą w celu utworzenia nierozpuszczalnego łańcucha zwanego fibryną. Następnie pasma *fibryny* tworzą gęstą sieć poprzetykaną zlepionymi płytkami krwi. Utrzymuje ona płytki w obrębie skrzepu i nie pozwala im wrócić do krwioobiegu (rysunek 5).
- ❖ Czynniki VII jest czynnikiem krzepnięcia występującym we krwi w śladowych ilościach. Jest on niezbędny w kaskadzie krzepnięcia – łańcuchu następujących po sobie reakcji zapoczątkowanych przerwaniem naczynia krwionośnego, których celem jest wytworzenie fibryny. Czynniki VII zostaje aktywowany (*włączony*)

przez czynnik tkankowy, w wyniku czego przekształca się w aktywny czynnik VII (VIIa). Czynnik VIIa aktywuje z kolei inne czynniki (IX i X), umożliwiając kontynuację procesu krzepnięcia i powstanie stabilnego skrzepu. Jeśli brakuje jednego z białek krzepnięcia, łańcuch reakcji zostaje przerwany, a proces krzepnięcia przebiega wolniej lub nie zachodzi wcale.



Rysunek 5



Rysunek 6

TYPOWE KRWAWIENIA U OSÓB Z NIEDOBOREM CZYNNIKA VII

Poniżej przedstawiono rodzaje krwawień (w kolejności od najczęstszych), które występują u osób z niedoborem czynnika VII:

- ❖ bardzo obfite/przedłużające się krwawienia menstruacyjne (*krwotoczne miesiączki*),
- ❖ krwawienia z nosa,
- ❖ krwawienia z dziąseł,
- ❖ częste siniaki i skłonność do ich występowania,
- ❖ krwawienia z przewodu pokarmowego (czarne, *smoliste* stolce, jasnoczerwone lub fusowate wymioty).
- ❖ wylewy domięśniowe (*krwiaki*),
- ❖ wylewy dostawowe,
- ❖ krew w moczu (*krwiomocz*),
- ❖ krwawienie do mózgu lub rdzenia kręgowego (ośrodkowy układ nerwowy).

Lista ta nie jest pełna. Mogą występować także inne rodzaje krwawień. W przypadku podejrzenia, że wystąpiło krwawienie, lub poczucia dyskomfortu z nieznaney przyczyny należy jak najszybciej skontaktować się z ośrodkiem leczenia skaz krwotocznych. Pracownicy ośrodka pomogą ocenić sytuację i dobrać odpowiedni sposób postępowania.

OZNAKI I OBJAWY WYLEWÓW

Osoba z niedoborem czynnika VII musi być wyczulona na objawy poszczególnych typów wylewów; niektóre z nich mogą zagrażać życiu.

Uwaga: głowa, szyja, klatka piersiowa, jama brzuszna

Krwawienia, które występują w obrębie głowy, szyi, klatki piersiowej lub jamy brzusznej, mogą zagrażać życiu. Wymagają natychmiastowego leczenia: podania czynnika VII lub rekombinowanego aktywnego czynnika VII. Należy pamiętać, że wylewy te mogą wystąpić po urazie lub samoistnie (bez wyraźnego powodu). Wypadek, uraz lub inne niepokojące objawy powinno się niezwłocznie zgłaszać w ośrodku leczenia skaz krwotocznych.

Głowa

Mózg, chroniony przez czaszkę, kontroluje wszystkie funkcje życiowe organizmu. Wylewy krwi w obrębie głowy są bardzo niebezpieczne i wymagają natychmiastowego leczenia. Objawy mogą wystąpić natychmiast lub po upływie kilku godzin.

Objawy:

- ❖ ból głowy,
- ❖ zaburzenia widzenia (wzroku),
- ❖ nudności i wymioty,
- ❖ zmiana zachowania,
- ❖ senność,
- ❖ utrata równowagi,*
- ❖ utrata koordynacji motoryki małej (niezdarność, trudności z wykonaniem czynności manualnych),*

*W poważnych urazach głowy objawy te nasilają się z czasem.

❖ omdlenia.*

❖ drgawki.*

W przypadku wystąpienia jednego z powyższych objawów należy niezwłocznie skonsultować się z lekarzem.

Szyja

Gardło jest silnie unaczynione, to znaczy, że znajduje się w nim wiele naczyń krwionośnych – żył i tętnic. Niewielki uraz lub infekcja mogą spowodować gromadzenie się krwi w obrębie szyi. Może to spowodować trudności z oddychaniem lub nawet całkowicie zablokować drogi oddechowe.

Objawy:

❖ ból w szyi lub ból gardła,

❖ obrzęk,

❖ trudności z przełykaniem,

❖ trudności z oddychaniem.

Klatka piersiowa

W klatce piersiowej znajdują się płuca, serce i wiele dużych naczyń krwionośnych. Krwawienie do płuc powoduje wypełnienie pęcherzyków płucnych krwią, co utrudnia wymianę tlenową i wywołuje duszność. Następuje zatrzymanie krwi wewnątrz pęcherzyków płucnych, które zwykle przechowują tlen. Utrudnia to oddychanie.

Objawy:

❖ ból w klatce piersiowej,

❖ trudności z oddychaniem,

❖ kaszel lub odkrztuszanie krwi.

*W poważnych urazach głowy objawy te nasilają się z czasem.

Jama brzuszna

W jamie brzusznej znajdują się liczne narządy, np. żołądek, śledziona, wątroba i jelita. Uraz w tym obszarze może spowodować groźne krwawienia, które nieleczone mogą zagrażać życiu.

Objawy:

- ❖ ból brzucha lub podbrzusza,
- ❖ nudności i wymioty,
- ❖ obecność krwi w moczu,
- ❖ obecność krwi w stolcu lub czarne stolce.

Wylewy podskórne (siniaki)

Siniaki są widoczne na skórze. Na ogół nie są niebezpieczne, rzadko wymagają leczenia

Objawy:

- ❖ zmiana barwy: skóra szybko się zaczerwienia, z upływem czasu zmienia kolor, przechodząc od fioletowo-granatowego do żółtawego;
- ❖ obrzęk: następuje w wyniku nagromadzenie krwi pod skórą. Jeśli to możliwe, należy za pomocą długopisu lub markera obrysować kontur obrzęku, aby móc śledzić jego ewentualne powiększanie się. Miejsce, w którym nagromadzona jest krew, jest raczej miękkie w dotyku; krew zazwyczaj wnika stopniowo w głąb tkanek, co prowadzi do spłycenia obrzęku lub zmniejsza się wraz z wchłonięciem krwi (gojeniem). Rozmiar obrzęku w przypadku siniaków nie powinien przekraczać rozmiaru jajka;
- ❖ podwyższona ciepłota skóry.

Wylewy domięśniowe i dostawowe

Wylewy domięśniowe i dostawowe wymagają niezwłocznej decyzji dotyczącej rozpoczęcia leczenia. Powtarzające się wylewy do stawów powodują uszkodzenie chrząstki, co z kolei prowadzi do przewlekłego bólu (artropatia). Nieprawidłowo leczone wylewy do mięśni mogą uciskać na nerwy i naczynia, powodując zaburzenia czucia i ukrwienia.

Objawy:

- ❖ ból w stanie spoczynku lub przy poruszaniu się, ograniczenie lub utrata ruchomości kończyny, w której wystąpił wylew, utykanie,
- ❖ u małego dziecka płacz z nieznanego powodu,
- ❖ podwyższona ciepłota miejsca wylewu, spowodowana nagromadzeniem się krwi w stawie lub mięśniu,
- ❖ obrzęk kończyny: jego wielkość można kontrolować za pomocą miarki lub sznurka, aby stwierdzić powiększenie lub zmniejszenie się wylewu dostawowego lub domięśniowego. Skutecznym sposobem pomiaru jest obrysowanie długopisem lub markerem konturu obszaru, w którym wystąpił obrzęk, i obserwacja zmian jego rozmiaru.

PIERWSZA POMOC PRZY LECZENIU WYLEWÓW

W tym dziale opisano sposoby leczenia drobnych i umiarkowanych wylewów do stawów lub do tkanek miękkich.

Odciążenie i uniesienie kończyny to dwa sposoby na zmniejszenie bólu i dyskomfortu wywołanego przez wylew.

Warto zauważyć, że choć przez długi czas w leczeniu drobnych i umiarkowanych wylewów do stawów i tkanek miękkich zalecano okłady z lodu i ucisk, obecnie metody te są kwestionowane. Dlatego przy wystąpieniu krwawienia należy skontaktować się z ośrodkiem leczenia skaz krwotocznych w celu uzyskania wskázówek dotyczących najlepszego sposobu leczenia.

Odpooczynek. Należy odciążyc nogę: chory powinien maksymalnie ograniczyć chodzenie, używać wózka inwalidzkiego lub kul. Ramię można odciążyc za pomocą szalika lub temblaka.

Uniesienie. Należy unieść kończynę, w której wystąpił uraz, aby znalazła się powyżej poziomu serca. Zmniejszy to obrzęk i poprawi krążenie krwi.

Jeśli zalecane jest zastosowanie zimnego okładu:

Zimny okład: można użyć woreczka z lodem lub opakowania mrożonych warzyw owiniętego w wilgotny ręcznik. Nigdy nie należy kłaść lodu bezpośrednio na skórę. Lód należy stosować co 2 godziny przez ok. 15 minut.

Jeśli zalecane jest zastosowanie ucisku:

Ucisk: staw, w którym wystąpił uraz, należy owinać bandażem elastycznym, zakładając opatrunek ósemkowy (kłosowy). Należy zwrócić uwagę na ewentualne odrętwienie, zimno, ostry ból lub zmianę koloru palców kończyny. Są to oznaki upośledzonego krążenia krwi. W przypadku wystąpienia jednego z tych objawów bandaż należy niezwłocznie zdjąć i założyć luźniej.

W przypadku wyżej opisanych wylewów należy niezwłocznie skontaktować się z ośrodkiem leczenia skaz krwotocznych, ponieważ może być konieczne leczenie przy użyciu koncentratu czynnika VII lub rekombinowanego aktywnego czynnika VII.

Masywny wylew domięśniowy może prowadzić do trwałego uszkodzenia kończyny. Mięśnie, nerwy i naczynia krwionośne narażone są bowiem przez gromadzącą się krew na znaczny ucisk. W przypadku podejrzenia wylewu domięśniowego należy natychmiast skontaktować się z ośrodkiem leczenia. Ponadto, jeśli stosowana jest opaska uciskowa, należy zwrócić baczną uwagę, by nie wystąpiły opisane wcześniej objawy wskazujące na nadmierny ucisk bandaża oraz ograniczenie krążenia krwi.

Krwawienia z nosa

Wiele osób z niedoborem czynnika VII miewa krwawienia z nosa. W takiej sytuacji należy zasięgnąć porady w ośrodku leczenia skaz krwotocznych.

Pierwsza pomoc w przypadku krwawień z nosa

- ❖ Zachowaj spokój.
- ❖ Usiądź wyprostowany i uciskaj miękką część nosa w miejscu, w którym chrząstka łączy się z kością.
- ❖ Oddychaj przez usta i uciskaj nos przez 10 do 15 minut.
- ❖ Jeśli krwawienie z nosa utrzymuje się, kontynuuj ucisk. Gdy trwa dłużej niż 30 minut lub jeśli często nawraca w kolejnych dniach, należy skontaktować się z ośrodkiem leczenia skaz krwotocznych celem omówienia możliwości leczenia, np. za pomocą kwasu traneksamowego (Exacyl). To lek wydawany na receptę.

Krwawienia z dziąseł

W zapobieganiu krwawieniom z dziąseł najważniejsza jest właściwa higiena jamy ustnej, regularne szczotkowanie zębów i stosowanie nici dentystycznej. Jeśli mimo to krwawienia z dziąseł występują, należy skontaktować się z ośrodkiem leczenia w celu omówienia dostępnych możliwości leczenia (np. kwas traneksamowy).

Krwawienia z przewodu pokarmowego

Krwawienia tego typu są wynikiem zmian chorobowych w żołądku lub jelitach; ich objawem są wymioty z domieszką krwi lub krew w stolcu. Krwawienia z przewodu pokarmowego bywają niezauważane. Objawy mogą wystąpić dopiero po kilku dniach od wystąpienia krwawienia. Niezwykle ważne jest, aby jak najszybciej po wystąpieniu objawów skontaktować się z ośrodkiem leczenia skaz krwotocznych w celu zastosowania odpowiedniego leczenia i uniknięcia przetaczania krwi lub hospitalizacji.

Objawy:

- ❖ czarne (smoliste) stolce,
- ❖ jasna krew w stolcach,
- ❖ uczucie dyskomfortu w żołądku (skurcze),
- ❖ krwiste lub fusowate wymioty,
- ❖ nieuzasadnione zmęczenie.

Krew w moczu (krwiomocz)

Krwiomocz to dolegliwość dobrze znana osobom ze skazami krwotocznymi. W większości przypadków dla jego ustąpienia wystarczy picie dużej ilości wody (minimum dwa litry wody niegazowanej dziennie) i odpoczynek. Przy pierwszych oznakach krwiomoczu należy skontaktować się z ośrodkiem leczenia skaz krwotocznych.

Uwaga! Podczas krwimoczu nigdy nie należy przyjmować kwasu traneksamowego, ponieważ może to spowodować poważne uszkodzenie nerek.

Bardzo obfite/przedłużające się krwawienia menstruacyjne (krwotoczne miesiączki)

Niedobór czynnika VII u kobiet może być przyczyną bardzo obfitych i przedłużających się krwawień menstruacyjnych. Można im zapobiegać, stosując środki hormonalne, takie jak np. doustne środki antykoncepcyjne. Do innych metod należy stosowanie wkładki wewnątrzmacicznej lub przyjmowanie w czasie menstruacji kwasu traneksamowego. Jeśli te sposoby nie są skuteczne, należy w czasie menstruacji podawać dożylnie koncentrat czynnika VII lub rekombinowanego aktywnego czynnika VII. Warto dodać, że obfite miesiączki nie są dolegliwością, z którą trzeba się pogodzić. Ważny jest kontakt z ośrodkiem leczenia skaz krwotocznych w celu uzyskania właściwej opieki i opracowania odpowiedniego sposobu złagodzenia objawów krwawienia, jak również doprowadzenia do poprawy jakości życia.

Ciąża i poród

W okresie ciąży u każdej kobiety poziom czynnika VII nieznacznie wzrasta. Można więc założyć, że wzrośnie także u kobiet w ciąży, które chorują na jego niedobór. Ten niewielki wzrost nie eliminuje jednak potencjalnego ryzyka krwotoku podczas porodu lub po rozwiązaniu. Kobieta w ciąży, u której występuje niedobór czynnika VII, musi znajdować się pod opieką ośrodka leczenia skaz krwotocznych, ponieważ może być konieczne opracowanie na okres porodu specjalnego planu leczenia.

MOŻLIWOŚCI LECZENIA: KONCENTRATY CZYNNIKA KRZEPNIĘCIA

Leczenie koncentratami czynnika krzepnięcia podnosi na określony czas aktywność czynnika VII we krwi na tyle, aby zahamować krwawienie. Lek podawany jest dożylnie. Obecnie dostępne są dwa rodzaje leczenia: rekombinowanym aktywnym czynnikiem VII (rFVIIa) oraz osoczopochodnym czynnikiem VII (FVII). Są to preparaty bezpieczne i skuteczne. Hematolog podejmie decyzję, który z nich będzie najwłaściwszy dla ciebie lub twojego dziecka.

Rekombinowany czynnik VIIa jest wytwarzany laboratoryjnie z zastosowaniem metod biologii molekularnej – nie jest on produkowany z krwi ludzkiej (osocza). Okres półtrwania* tego czynnika wynosi od 2 do 4 godzin. Produkt ten można przechowywać w temperaturze pokojowej.

Osoczopochodny czynnik VII jest wytwarzany z osocza pochodzącego z krwi dawców. Osoby te są starannie dobierane, zaś pobrana krew jest każdorazowo badana pod kątem obecności znanych wirusów. Ponadto czynnik jest poddawany obróbce mającej na celu usunięcie wszelkich, potencjalnie obecnych wirusów. Okres półtrwania tego leku wynosi ok. 6 godzin. Produkt należy przechowywać w lodówce.

Koncentraty czynnika VII podawane są w celu zapobiegania krwawieniom lub ich leczenia.

* Okres półtrwania to czas, po którym stężenie czynnika we krwi zmniejsza się o połowę.

INNE LEKI

Kwas traneksamowy (Exacyl) jest dostępny w postaci tabletek oraz zastrzyków podawanych dożylnie. Stosuje się go w przypadku krwawień z błon śluzowych (nosa, ust, układu pokarmowego, macicy i pochwy).

Stosowanie **hormonalnych środków antykoncepcyjnych** sprawia, że błona śluzowa macicy staje się cieńsza, przez co krwawienie menstruacyjne jest mniej obfite.

AKTYWNOŚĆ FIZYCZNA I ĆWICZENIA

Osobom z niedoborem czynnika VII nie zaleca się uprawiania sportów kontaktowych z powodu wysokiego ryzyka urazu, szczególnie głowy, mięśni i stawów.

Rodzaje zalecanych lub niedozwolonych sportów i form aktywności fizycznej muszą być dobrane indywidualnie w zależności od takich czynników jak postać schorzenia i przebyte krwawienia. Najbardziej kompetentną osobą, z którą należy się skonsultować w kwestii doboru sportów i typów aktywności fizycznej, jest fizjoterapeuta z ośrodka leczenia skaz krwotocznych.

SZCZEPIENIA

Dziecko z niedoborem czynnika VII powinno być szczepione zgodnie z harmonogramem ustalonym przez pediatrę lub lekarza rodzinnego. Zaleca się, aby każda osoba otrzymująca koncentrat czynnika osoczopochodnego została profilaktycznie zaszczepiona przeciwko wirusowemu zapaleniu wątroby typu A i B.

ZESPÓŁ KOMPLEKSOWEJ OPIEKI W OŚRODKU LECZENIA WRODZONYCH SKAZ KRWOTOCZNYCH

Jak sama nazwa wskazuje, zespół kompleksowej opieki ds. skaz krwotocznych* świadczy większość usług medycznych zalecanych dziecku lub osobie dorosłej z wrodzoną skazą krwotoczną. Zespół składa się z szeregu specjalistów:

- ❖ kierownik medyczny, zazwyczaj hematolog,
- ❖ pielęgniarka koordynująca,
- ❖ fizjoterapeuta,
- ❖ pracownik socjalny i/lub psycholog.

Zespół ściśle współpracuje z innymi specjalistami, m.in. chirurgiem ortopedą, reumatologiem, dentystą, genetykiem, psychiatrą.

PODSUMOWANIE

Osoby z ciężką postacią niedoboru czynnika VII mogą doświadczać groźnych krwawień. Zaburzenie to można leczyć, stosując takie preparaty jak koncentraty czynnika VII, które zatrzymują krwawienia. Ważne jest, aby osoby cierpiące na zaburzenie krzepnięcia pozostawały pod opieką ośrodka specjalizującego się w leczeniu tego rodzaju schorzeń.

*W Polsce na razie nie funkcjonują zespoły opieki koordynowanej.

BIBLIOGRAFIA

1. Ariffin, H.; Lin, H.P. Neonatal intracranial hemorrhage secondary to congenital factor VII deficiency: two case reports. *Am J Hematol.* 1997; 54:263.
2. Bech RM, Nicolsisen EM, Anderson PM, Glazer S, Hedner U. Recombinant factor VIIa for the treatment of congenital factor VII deficient patients. *Thromb Haemost* 1997; 73: 983
3. Bhavani M, Evans DI. Carriers of factor VII deficiency are not always asymptomatic. *Br J Haematol* 1984; 6:363–8.
4. Cohen LJ, McWilliams NB, Neuberger R, Zinkham W, Bauer K et al. Prophylaxis and therapy with factor VII concentrate (human immunoglobulin), vapor heated in patients with congenital factor VII deficiency: a summary of case reports. *Am J. Haematol.* 1995; 50: 269–76.
5. Deal KD, Lopez-plaza I, Rajami V. Final Diagnosis – Homozygous Factor VII deficiency <http://path.upmc.edu/cases/case119/dx.litml>.
6. Fadel HE, Krauss JS. Factor VII deficiency and pregnancy. *Obstet-Gynecol*, 1989 March; 73(3 PT 2); 453–4.
7. Hassen HJ, Cassalbone P, DeLaurenzi A, Petti N, Snibaldi et al. Hereditary Factor VII Deficiency: report of a case of intra cranial hemorrhage. *Haemostasis* 1984; 4:244–8.
8. Horng YC, Chou YH, Chen RL, Tsou KI, Lin KH. Congenital factor VII deficiency complicated with hemoperitoneum and intracranial hemorrhage: report of a case. *J Formos Med Assoc.* 1993; 92:86–7.
9. Ingersley J and Kristenson HL. Clinical picture and treatment strategies in factor VII deficiency; *Haemophilia* (1998), 4, 689–696.
10. Jobin François, L'Hémostase. Les Presses de l'Université de Laval, Editions Maloire, 1995: 337–370.
11. Kelleber JF, Gomperts E, Davis W, Steingert R, Miller R, Bessette J. Selection of replacement therapy for patients with severe factor VII deficiency. *Am J Pediatr Hemstol.* 1986; 8:318–23.
12. Mariani G, Mazzucconi MG. Factor VII congenital deficiency. *Haemostasis* 1983; 13:169–77.

13. Mariani G, Hermans J, Orlando M, Mazzucconi MG, Ciavarella N, et al. Carrier detection in factor VII congenital deficiency. *Br J Haematol.* 1985; 60: 687–94.
14. Miano C, Donfrancesco A, Lombardi, Zama F, Bertini E, Dargenio P, et al. Recurrent intracranial hemorrhage in a nursing infant with congenital factor VII deficiency. *Minerva pediatr* 1987; 39:807–11.
15. National Hemophilia Foundation Factor VII (Proconvertin) Deficiency. Orientation Manual for Health Care Professionals. pp. 14–15.
16. Papa ML, Schiasano G, Franco A, Nina P. Congenital deficiency of factor VII in subarachnoid hemorrhage. *Stroke* 1994; 25:508–10.
17. Robertson LE, Wasserstrum N, Baney E, Vasquez M, Sears DA. Hereditary factor VII deficiency in pregnancy: peripartum treatment with factor VII concentrate. *Am J Hematol.* 1992 May; 40 (1): 38–41.
18. Salaneh MM, Banda RW, El Ali M. Spontaneous intracranial hemorrhage due to congenital factor VII deficiency in two term siblings: treatment with activated recombinant factor VII (rFVIIa). *Thromb Haemost* 1995; Suppl: 12
19. Canadian Hemophilia Society, The Inhibitor Guide and Notebook, 1997, 1–27.
20. Uçsel R, Savaşan S, Coban A, Metin F, Can G. Fatal intracranial hemorrhage in a newborn with factor VII deficiency. *Turk J Pediatr.* 1996 Apr–Jun;38(2): 257–60.
21. Herrmann FH, Wulff K, Auerswald G, Schulman S, Astermark J, Batorova A, Kreuz W, Pollmann H, Ruiz-Saez A, De Bosch N, Salazar-Sanchez L; Greifswald Factor FVII Deficiency Study Group. Factor VII deficiency: clinical manifestation of 717 subjects from Europe and Latin America with mutations in the factor 7 gene. *Haemophilia* (2009), 15, 267–280.
22. J. Mark Barnett, Kurt C. Demel, Anthony E. Mega, James N. Butera, Joseph D. Sweeney. Lack of Bleeding in Patients With Severe Factor VII Deficiency. *American Journal of Hematology* 78:134–137 (2005).
23. Marty S, Barro C, Chatelain B, Fimbel B, Tribout B, Reynaud J, Schved JF, Giansily-Blaizot M. The paradoxical association between inherited FVII deficiency and venous thrombosis. *Haemophilia* (2008) 14, 564–570.

Pełna lista ośrodków leczących skazy krwotoczne jest dostępna na stronie internetowej Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię.

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 mieć ją 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. Kmiotowicza 10, 30-092 Kraków;

LUBLIN,

ul. Sapiehy 2/3, 20-092 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,

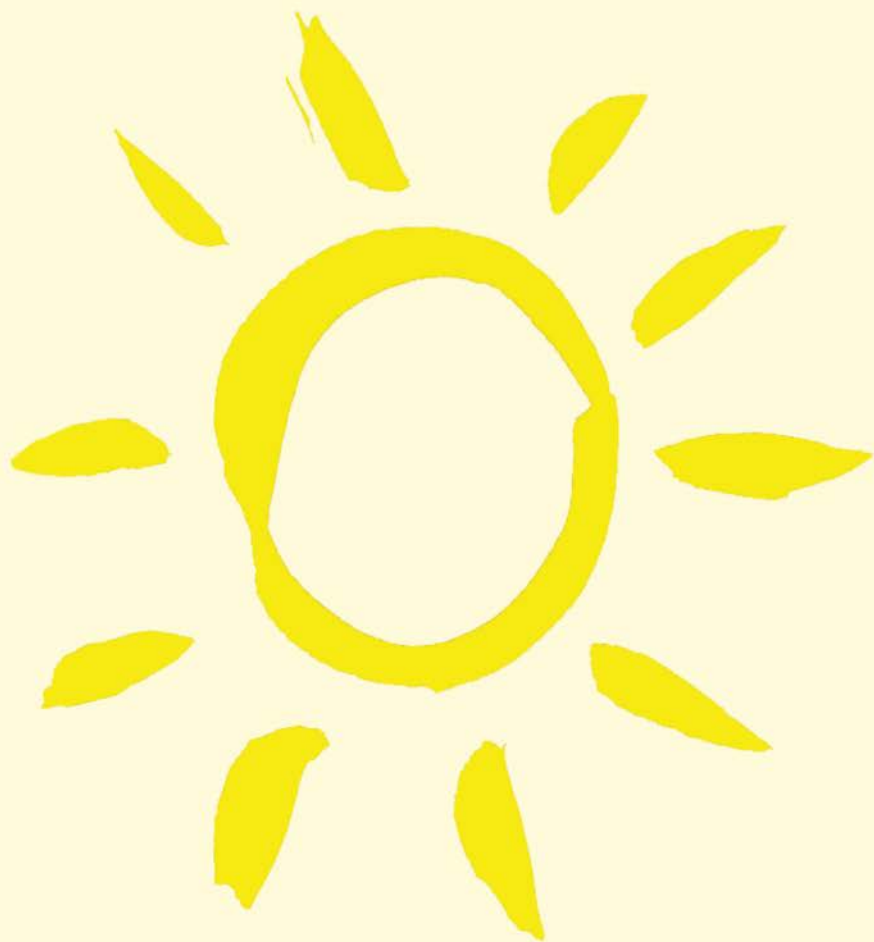
ul. I. Gandhi 14, 02-776 Warszawa;

WROCLAW,

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

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

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



Publikacja bezpłatna, wydana dzięki funduszom pochodzącym z odliczeń 1% podatku na Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię jako Organizację Pożytku Publicznego.