

# WSZYSTKO O NOSICIELKACH HEMOFILII

Poradnik dla nosicielek hemofilii A i B



Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię  
Członek Światowej Federacji ds. Hemofilii



**Książka bezpłatna**



# WSZYSTKO O NOSICIELKACH HEMOFILII

## Poradnik dla nosicielek hemofilii A i B



Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię  
Członek Światowej Federacji ds. Hemofilii

*Tytuł oryginału:  
All About Carriers  
A Guide for Carriers of Hemophilia A and B*

*Canadian Hemophilia Society*

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

Przygotowanie i opracowanie polskiej wersji tekstu: Agnieszka Cybulska, Bogdan Gajewski, Krzysztof Górski, Agnieszka Michnowicz, Roman Świątek, Katarzyna Pinkosz, Bernadetta Pieczyńska

Konsultacja medyczna:  
lek. med. Joanna Zdziarska  
lek. med. Zdzisław Grzelak

Opracowanie graficzne, przygotowanie do druku,  
skład polskiej wersji językowej: Marzena Paleczny

## **Publikacja Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię**

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

**[www.hemofilia.org.pl](http://www.hemofilia.org.pl)**

ISBN: 978-83-947659-0-3

**Wydanie drugie  
Warszawa 2017**

*Kanadyjskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię działa na rzecz poprawy leczenia i jakości życia wszystkich osób z wrodzonymi skazami krwotocznymi oraz wspiera badania nad nowymi sposobami terapii.*

*Rozpowszechniając jakiejkolwiek informacje medyczne, Stowarzyszenie konsultuje się ze specjalistami w danej dziedzinie medycyny. Stowarzyszenie nie udziela jednak świadczeń zdrowotnych i w żadnym przypadku nie zaleca określonym osobom konkretnego leczenia. Nazwy handlowe produktów leczniczych podano jedynie w celach informacyjnych. Ich wymienienie nie oznacza poparcia dla żadnego konkretnego produktu ani firmy. We wszystkich przypadkach przed wyborem jakiejkolwiek formy leczenia zaleca się konsultację ze specjalistą w zakresie leczenia skaz krwotocznych.*

*Szersze informacje można uzyskać pod adresem:*

*Canadian Hemophilia Society  
625 President Kennedy, Suite 505  
Montreal, Quebec  
H3A 1K  
Telefon: (514) 848-0503  
Faks: (514) 848-9661  
E-mail: [chs@hemophilia.ca](mailto:chs@hemophilia.ca)  
Strona [www: www.hemophilia.ca](http://www.hemophilia.ca)*

*Kanadyjskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię pragnie podziękować wszystkim, którzy przyczynili się do stworzenia tej publikacji. Szczególnie dziękujemy kobietom, które wzięły udział w badaniu i wypełniły ankietę dotyczącą nosicielstwa hemofilii. Dzięki ich współpracy udało się uzyskać cenne informacje.*

*Współautorzy:*

*Riyana Babul-Hirji, MSc, CGC  
Maureen Brownlow, RSW  
Angela Kirk, ND  
Lisa Little, MSc, C. Psych.  
Patricia Stewart*

*Recenzenci:*

*Claudine Amesse, RN  
Riyana Babul-Hirji, MSc, CGC  
Maureen Brownlow, RSW  
Clare Cecchini  
Angela Kirk, ND  
Lisa-Marie Mathieu, RSW  
Georges-Étienne Rivard, MD  
Lisa Little, MSc, C. Psych.  
Patricia Stewart  
Pam Wilton, RN  
Rochelle Winikoff, MD*

*Koordynator projektu z ramienia Kanadyjskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię:  
Clare Cecchini*

*Redaktorzy:*

*David Page – Dyrektor Programów i Spraw Publicznych Kanadyjskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię  
Patricia Stewart – Przewodnicząca Programu na Rzecz Nosicieli Kanadyjskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię*

# SPIS TREŚCI

|                                                               |     |
|---------------------------------------------------------------|-----|
| Wstęp                                                         | 5   |
| Rozdział 1: Ogólne informacje o hemofilii                     | 7   |
| Rozdział 2: Kompleksowa opieka nad chorymi na hemofilię       | 23  |
| Rozdział 3: Dziedziczenie hemofilii                           | 27  |
| Rozdział 4: Nosicielki hemofilii z objawami skazy krwotocznej | 35  |
| Rozdział 5: Badanie nosicielstwa                              | 43  |
| Rozdział 6: Ciąża i poród                                     | 55  |
| Rozdział 7: Leczenie nosicielek hemofilii                     | 73  |
| Rozdział 8: Jakość życia nosicielek                           | 83  |
| Rozdział 9: Zadbaj o swoje zdrowie                            | 95  |
| Słowo końcowe                                                 | 101 |
| Gdzie szukać dodatkowych informacji?                          | 102 |
| Słownik terminów                                              | 109 |
| Bibliografia                                                  | 119 |

## WSTĘP

Hemofilia jest skazą krwotoczną znaną od tysięcy lat. Ciężka postać choroby dotyka prawie wyłącznie mężczyzn, jednak w ostatnich latach w środowisku związanym z hemofilią coraz częściej dostrzega się problemy, których doświadczają kobiety „przenoszące” wadliwy gen.

U mężczyzn z poziomem czynnika krzepnięcia między 5% a 40% normy, tradycyjnie rozpoznawano łagodną postać hemofilii, natomiast kobiety określano jedynie mianem „nosicielek” genu. Określenia tego nie używa się w stosunku do mężczyzn, chociaż i oni „przenoszą” wadliwy gen. U niektórych nosicielek obserwowano takie same objawy krwotoczne jak u mężczyzn z łagodną postacią hemofilii (na przykład krwawienia pooperacyjne lub krwawienia po urazach), jednak nie zawsze dostrzegano, że są one skutkiem niskiego poziomu czynnika krzepnięcia. Dzisiaj wiedza o tym, że kobiety mogą cierpieć na łagodną postać hemofilii, jest coraz powszechniejsza. Ostatnie badania wykazały, że nawet przy poziomie czynnika krzepnięcia wynoszącym aż 60% kobiety mogą cierpieć z powodu wydłużonych krwawień (nie tylko ginekologicznych i poporodowych).

Większość nosicielek hemofilii nie doświadcza poważnych krwawień, ale aż 57% z nich ma problemy ginekologiczne. Nasilenie miesiączek może być różne, od umiarkowanego do bardzo dużego. Niektóre kobiety nie wiedzą, że obfite (tzw. krwotoczne) miesiączki mogą mieć związek z faktem, że są nosicielkami hemofilii, i że mogą zwrócić się po pomoc do lekarza z ośrodka leczenia hemofilii.

Niniejsza publikacja powstała w odpowiedzi na potrzeby wyrażone przez koła kobiet utworzone przy Kanadyjskim Stowarzyszeniu Chorych na Hemofilię. Ponad 75 nosicielek hemofilii A i B wypełniło szczegółowe ankiety. Publikacja *Wszystko o nosicielkach...* jest efektem wspólnego wysiłku wielodyscyplinarnego zespołu złożonego z hematologa, pielęgniarki koordynującej, pracownika socjalnego, psychologa, doradcy genetycznego, lekarza medycyny naturalnej, nosicielek hemofilii oraz członków rodzin osób chorych na hemofilię A i B.

Kanadyjskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię ma nadzieję, że ta książka pomoże dziewczętom i kobietom, które są nosicielkami hemofilii, znaleźć odpowiedzi na nurtujące je pytania. Naszym celem było zapewnienie im wsparcia i dostarczenie niezbędnych informacji, aby łatwiej mogły zaakceptować fakt, że skaza krwotoczna może wywrzeć wpływ na ich zdrowie i codzienne życie.





# ROZDZIAŁ

## Ogólne informacje o hemofilii

W tym rozdziale można znaleźć podstawowe informacje na temat hemofilii, między innymi:

- ⊗ kto choruje na hemofilię,
- ⊗ ile osób choruje na hemofilię,
- ⊗ objawy hemofilii,
- ⊗ rodzaje i postacie hemofilii,
- ⊗ inne skazy krwotoczne,
- ⊗ proces krzepnięcia krwi,
- ⊗ sposoby leczenia hemofilii,
- ⊗ powikłania hemofilii,
- ⊗ długość życia osób chorych na hemofilię,
- ⊗ przyszłość leczenia hemofilii.



## HEMOFILIA A i B

Słowo *hemofilia* wywodzi się z dwóch greckich wyrazów: *haima*, oznaczającego krew, i *philia*, oznaczającego skłonność.

Krew osoby chorej na hemofilię nie krzepnie prawidłowo. Osoba taka nie krwawi silniej ani szybciej niż inni ludzie, jednak krwawienia trwają u niej dłużej. Takie krwawienia często nazywa się *krwotokami*.

W krwi osoby chorej brakuje białka potrzebnego w procesie krzepnięcia. U niektórych chorych mamy do czynienia z niedoborem białka zwanego czynnikiem VIII (globuliny antyhemofilowej). Cierpią oni na hemofilię A. Innym brakuje białka zwanego czynnikiem IX (czynnika Christmаса) – są wówczas chorzy na hemofilię B.

Wokół hemofilii powstało wiele mitów. Często uważa się, że osoba chora na hemofilię może wykrwawić się z powodu niewielkiego skaleczenia. Nie jest to prawdą. W rzeczywistości rany zewnętrzne nie są zazwyczaj na tyle poważne, aby stanowiły jakiekolwiek zagrożenie. Zdecydowanie poważniejsze konsekwencje mają krwawienia wewnętrzne, występujące w stawach, zwłaszcza kolanowych, skokowych i łokciowych, a także w tkankach miękkich i mięśniach. Gdy dochodzi do krwawień w tak istotnych organach – jak chociażby mózg – życie chorego jest bezpośrednio zagrożone. U kobiet z obniżonym poziomem czynnika VIII lub IX, najczęstszym objawem są obfite i przedłużające się krwawienia miesiączkowe.

## OSOBY DOTKNIĘTE HEMOFILIĄ

Hemofilia występuje na całym świecie. Chorują na nią ludzie wszystkich ras, niezależnie od koloru skóry i przynależności do grupy etnicznej.

Najcięższe postaci hemofilii dotyczą prawie wyłącznie mężczyzn. Rzadko występują u kobiet (patrz rozdział 3. *Dziedziczenie hemofilii*), jednak wiele kobiet będących nosicielkami hemofilii, ma objawy łagodnej postaci tej choroby. Pracownicy służby zdrowia i same kobiety dopiero od niedawna mają świadomość, że nosicielki mogą mieć problemy krwotoczne, które nie pozostają bez wpływu na jakość ich życia.

Hemofilia jest chorobą dziedziczną występującą od urodzenia i trwającą przez całe życie. Ciężka postać hemofilii jest często rozpoznawana już w pierwszym roku życia, zazwyczaj w chwili, gdy dziecko zaczyna aktywność ruchową. Medycyna nie zna jeszcze sposobu całkowitego wyleczenia tej wady genetycznej.

## LICZBA OSÓB DOTKNIĘTYCH HEMOFILIĄ

Hemofilia A i B występują stosunkowo rzadko. W Kanadzie jeden na 10 000 mężczyzn choruje na hemofilię A, podczas gdy hemofilia B dotyka jednego na 35 000 mężczyzn. Obliczono, że w Polsce częstość hemofilii A wynosi 1:14 300 mieszkańców, hemofilii B 1:87 000 mieszkańców.

Przeważającą większość (90–95%) matek osób chorych na hemofilię jest nosicielkami. Ogólna liczba nosicielek nie jest jednak znana.

Mniej więcej jedna trzecia przypadków hemofilii jest wynikiem nowych mutacji genetycznych. W pozostałych dwóch trzecich choroba występowała w rodzinie (więcej informacji można znaleźć w rozdziale 3. *Dziedzienie hemofilii*).

## OBJAWY HEMOFILII

Typowymi objawami hemofilii są:

- ⊗ wylewy do stawów (do najczęściej występujących należą wylewy: do stawów kolanowych, łokciowych, skokowych, barkowych, biodrowych, nadgarstków),
- ⊗ wylewy do tkanek miękkich i mięśni (do mięśnia biodrowo-lędźwiowego w okolicy biodra, do łydki, przedramienia, ramienia, do ścięgna Achillesa, pośladków),
- ⊗ krwawienia z jamy ustnej z powodu skaleczenia, przygryzienia języka lub wybicia zęba (często zdarzają się u dzieci),
- ⊗ krew w moczu (krwiomocz),
- ⊗ powierzchniowe siniaki,
- ⊗ nadmierne krwawienia po urazie lub operacji.

Objawy różnią się w zależności od stopnia nasilenia choroby.

U ponad połowy (ok. 57%) kobiet będących nosicielkami hemofilii A i B występują obfite i długotrwałe krwawienia menstruacyjne, zwane krwotocznymi miesiączkami. U 10–20% nosicielek może dochodzić do nadmiernych krwawień po urazie lub operacji. Podobna liczba nosicielek doświadcza krwotoków po porodach.

## POSTACIE HEMOFILII

Hemofilię A i B można podzielić na trzy stopnie ciężkości (patrz tabela 1.).

**Tabela 1. Klasyfikacja hemofilii**

| Postać hemofilii | Poziom czynnika VIII lub IX we krwi* |
|------------------|--------------------------------------|
| Ciężka           | Mniej niż 1% normy                   |
| Umiarkowana      | 1–5% normy                           |
| Łagodna          | 5–40% normy                          |

\* Aktywność czynnika krzepnięcia u osób bez hemofilii waha się między 50% a 150% normy. Mierzy się ją w jednostkach na mililitr (j/ml). Aktywność wynosząca 100 j/ml czynnika VIII oznacza poziom równy 100% normy.

Osoby chore na ciężką postać hemofilii mają mniej niż 1% prawidłowego poziomu czynnika VIII lub IX we krwi. Bez leczenia profilaktycznego mogą mieć krwawienia kilka razy w miesiącu. W przypadku ciężkiej postaci hemofilii często nie można jednoznacznie określić przyczyny krwawienia. Takie krwawienia określa się jako samoistne.

Osoby z umiarkowaną postacią hemofilii (1–5% normalnego poziomu czynnika VIII lub IX we krwi) zazwyczaj krwawią rzadziej. Krwawienia są na ogół wynikiem niewielkich urazów, takich jak kontuzje sportowe. Jednak niektórzy chorzy na umiarkowaną postać hemofilii, szczególnie ci, u których poziom czynnika VIII lub IX wynosi 2% lub mniej, mogą doświadczać częstych krwawień samoistnych, tak jak chorzy na ciężką postać hemofilii.

Osoby chore na łagodną postać choroby (5–40% normalnego poziomu) mają mniej krwawień. Niejednokrotnie przez długi czas są nieświadome swojej choroby. Dowiadują się o niej w przypadku operacji, usunięcia zęba, czy poważnego urazu. W przypadku tych osób problemem jest brak umiejętności radzenia sobie z krwawieniami (w związku z ich rzadkim występowaniem), a zbyt późne udzielenie pomocy medycznej może mieć poważne konsekwencje.

Kobiety będące nosicielkami hemofilii mogą cierpieć z powodu obfitych krwawień miesięcznych. Ostatnie badania wykazały, że nosicielki mogą mieć zwiększoną tendencję do krwawień, nawet jeśli poziom czynnika jest u nich zbliżony do prawidłowego (40–60% normy). Z tego powodu nosicielki hemofilii również powinny pozostawać pod opieką ośrodka leczenia chorych na hemofilię.

## INNE SKAZY KRWOTOCZNE

Inne dziedziczne skazy krwotoczne dotyczą zarówno mężczyzn, jak i kobiet. Najczęstsza z nich to choroba von Willebranda. Uważa się, że odpowiedzialny za nią gen występuje u 1/100–1/1000 osób, w zależności od badanej populacji. Szacuje się, że 10% osób przenoszących wadliwy gen czynnika von Willebranda może mieć problemy krwotoczne o różnym nasileniu (od łagodnych po ciężkie).

Niedobory czynników I, II, V, VII, X, XI i XIII są znacznie rzadsze.

Nieprawidłowe krwawienia są spowodowane również zaburzeniami funkcji płytek. Dziedziczne zaburzenia funkcji płytek są bardzo rzadkie, jednak ze względu na fakt, że większość osób z tymi schorzeniami ma bardzo łagodne objawy, duża część przypadków pozostaje nierozpoznana.

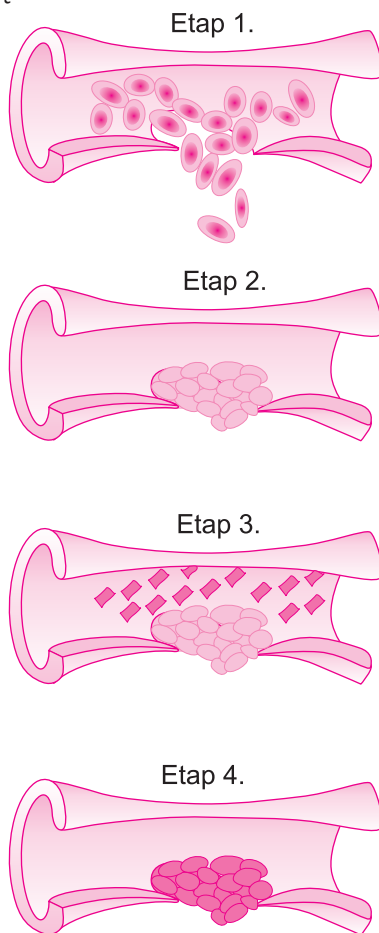
Więcej informacji na temat skaz krwotocznych można znaleźć na stronie Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię lub w książce „Skazy krwotoczne” autorstwa profesora Jerzego Windygi.

## KRZEPNIĘCIE KRWI

Krew jest rozprowadzana po całym organizmie przez sieć naczyń krwionośnych: tętnic, żył i naczyń włosowatych. Gdy tkanki ulegną zranieniu, uszkodzenie ściany naczynia krwionośnego może spowodować wyciek krwi. Naczynie może ulec uszkodzeniu tuż pod powierzchnią skóry, jak ma to miejsce w skaleczeniu. Może też zostać naruszone głębiej w ciele, powodując siniak lub krwawienie wewnętrzne.

Krzepnięcie jest złożonym procesem, który sprawia, że uszkodzone naczynia krwionośne przestają krwawić. W miejscu zranienia od razu gromadzą się elementy krwi, które tworzą w ranie czop, a następnie współpracując ze sobą, formują trwały skrzep. Tworzenie tego skrzepu składa się z kilku etapów (patrz rysunek 1.):

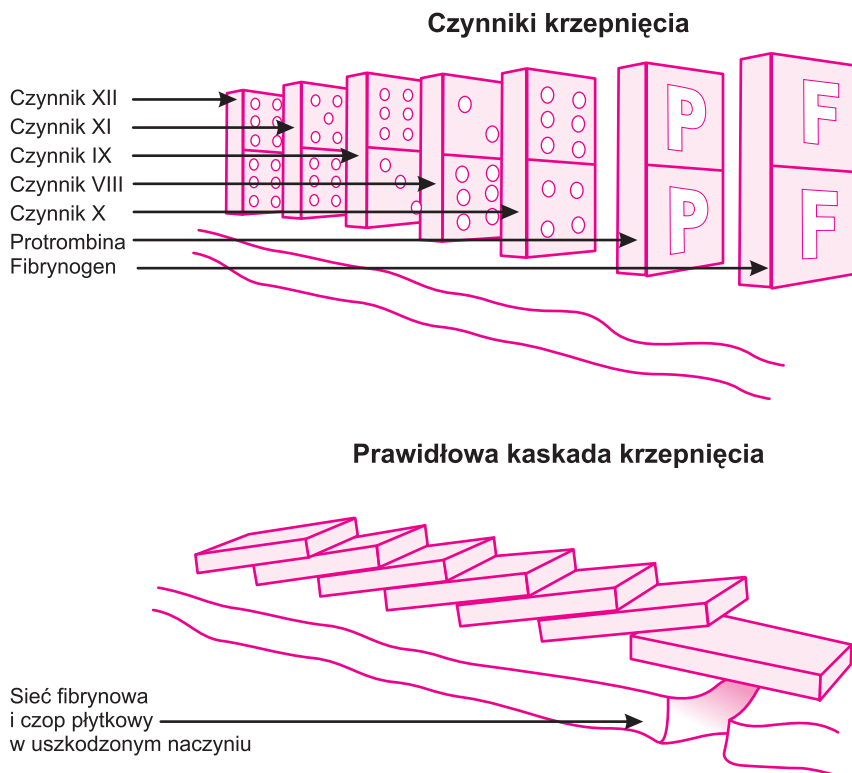
- ❶ Etap 1.: Naczynie krwionośne zwęża się, żeby zwolnić napływ krwi do zranionego obszaru (następuje tzw. skurcz naczynia).
- ❷ Etap 2.: Jako pierwsze w miejscu uszkodzenia pojawiają się płytki krwi. Są to bardzo małe elementy wchodzące w skład krążącej krwi, o średnicy mniejszej niż 0,001 milimetra. Zazwyczaj w milimetrze sześciennym krwi jest od 150 do 400 tysięcy płytek. Płytki odgrywają ważną rolę w zatrzymywaniu krwawienia, ponieważ przyłączając się do uszkodzonej ściany naczynia, rozpoczynają proces naprawy uszkodzeń. Fachowa nazwa tego zjawiska to adhezja płytek.
- ❸ Etap 3.: Płytki wysyłają sygnały chemiczne wzywające na pomoc inne



Rysunek 1.

płytki oraz czynniki krzepnięcia, takie jak czynnik von Willebranda. Wydzielają też substancje aktywujące inne znajdujące się w pobliżu płytki, które następnie sklejają się ze sobą w miejscu uszkodzenia, tworząc czop płytkowy. Ten proces nazywamy agregacją płytek.

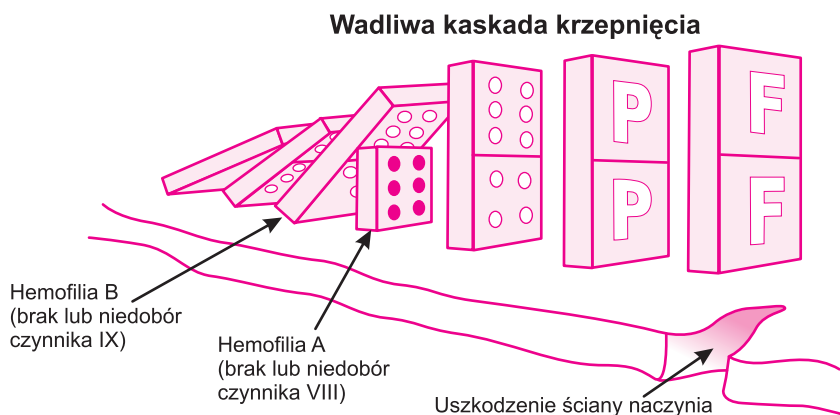
- ⊙ Etap 4.: Na powierzchni uaktywnionych płytek zachodzi kolejny etap krzepnięcia krwi. Czynniki krzepnięcia, które są niewielkimi białkami osocza, współdziałają ze sobą, aby powstał nierozpuszczalny „łańcuch” zwany fibryną. Włókna fibryny łączą się ze sobą, tworząc siatkę oplatającą płytki, która nie pozwala, aby zostały one wypłukane przez strumień przepływającej krwi. Te białka (czynniki: I, II, V, VII, VIII, IX, X, XI i XIII) są kolejno uaktywniane w reakcji łańcuchowej (jak domino). Proces ten nazywa się kaskadą krzepnięcia (patrz rysunek 2.).



Rysunek 2.

## KRZEPNIĘCIE KRWI U CHOREGO NA HEMOFILIĘ

Gdy jedno z białek, na przykład czynnik VIII, jest nieobecne lub występuje w mniejszych ilościach, reakcja łańcuchowa zostaje przerwana. Krzepnięcie nie zachodzi lub jest dużo wolniejsze niż w warunkach prawidłowych. Płytki zgromadzone w miejscu uszkodzenia nie są stabilizowane przez fibrynę i nie powstaje trwały skrzep. Skrzep jest „miękki” i łatwo ulega oderwaniu. Bez leczenia krwawienie może trwać wiele dni, a czasem tygodni, i w wielu wypadkach nawraca (patrz rysunek 3.).



**Rysunek 3.**

## LECZENIE HEMOFILII

Dostępne obecnie metody leczenia hemofilii A i B są na ogół bardzo skuteczne.

### Terapia czynnikami krzepnięcia

Podstawowym sposobem leczenia ciężkich postaci hemofilii jest podawanie czynników krzepnięcia. Metoda ta polega na dożylnym wstrzyknięciu tego czynnika krzepnięcia, którego brakuje we krwi osoby chorej na hemofilię. Jest to postępowanie bezpieczne, które skutecznie zatrzymuje krwawienie. Czynniki krzepnięcia można także podawać zapobiegawczo,



dla uniknięcia ewentualnych krwawień. Określamy to mianem profilaktyki. W trakcie leczenia profilaktycznego, wstrzyknięć dokonuje się jeden, dwa lub trzy razy w tygodniu.

Rodzice uczą się samodzielnego wykonywania wstrzyknięć często już wtedy, gdy ich dziecko jest jeszcze niemowlęciem. Gdy opanują tę technikę, mogą zapewnić swojemu dziecku opiekę w domu i uniknąć częstych wizyt w szpitalu.

Nierzadko same dzieci chore na hemofilię uczą się podawania zastrzyków. Niektóre opanowują tę umiejętność już w wieku ośmiu lat.

W przypadku krwawień u osób z umiarkowaną lub łagodną hemofilią nie zawsze konieczne jest podawanie koncentratów czynników krzepnięcia. W wielu przypadkach można stosować inne formy leczenia.

### Octan desmopresyny (przy niedoborze czynnika VIII)

Octan desmopresyny, zwany również DDAVP, jest lekiem syntetycznym (nie jest wytwarzany z krwi), który pomaga większości pacjentów z łagodną postacią hemofilii A. DDAVP powoduje zwiększenie ilości czynnika von Willebranda oraz czynnika VIII we krwi pacjenta.

Desmopresyna może być podawana na kilka sposobów:

- ⊗ dożylnie,
- ⊗ podskórnie,
- ⊗ donosowo – lek wdycha się przez nos, używając inhalatora, w taki sam sposób, jak przyjmują leki chorzy na astmę.

Desmopresyna może potroić poziom czynnika VIII w krwiobiegu. W rezultacie pacjent z łagodną hemofilią może podnieść swój poziom czynnika VIII wystarczająco wysoko, aby powstrzymać krwawienie.

### Leki antyfibrynolityczne (przy niedoborze czynnika VIII i IX)

Kolejnym pomocnym lekiem jest kwas traneksamowy, który ma działanie antyfibrynolityczne (w Polsce preparat *Exacyl*, w Kanadzie *Cyklokapron*, TA).

Środek ten działa poprzez wzmocnienie tworzących się skrzepów krwi. Zapobiega niszczeniu lub odrywaniu się skrzepów i w ten sposób pozwala uniknąć ponownego krwawienia. Kwas traneksamowy jest szczególnie użyteczny przy krwawieniach z jamy ustnej (z dziąseł, zębów, języka), krwotokach z nosa i nadmiernych krwawieniach miesiączkowych.

## POWIKŁANIA HEMOFILII

### Inhibitory

Jednym z najpoważniejszych powikłań leczenia hemofilii jest wytworzenie *inhibitora* czynnika krzepnięcia. Układ odpornościowy niektórych chorych na hemofilię reaguje na wstrzyknięty koncentrat czynnika krzepnięcia, traktując go jak substancję obcą. Walczy z napastnikiem, produkując *przeciwciała* – naturalne substancje chemiczne, które krążą w krwi. Przeciwciała eliminują wstrzyknięty koncentrat czynnika, nie pozwalając mu działać i powstrzymać krwawień. Takie przeciwciała nazywamy inhibitorami.

Inhibitory powstają u:

- ⊙ 15–35% osób z ciężką postacią hemofilii A (niedobór czynnika VIII),
- ⊙ 1–2% osób z łagodną lub umiarkowaną postacią hemofilii A,
- ⊙ 1–3% osób z ciężką postacią hemofilii B (niedobór czynnika IX),
- ⊙ mniej niż 1% osób z łagodną lub umiarkowaną postacią hemofilii B.

Wiemy już, że na większe ryzyko inhibitora narażeni są ci chorzy, u których w rodzinie już wcześniej pojawił się inhibitor. Uważa się również, że podwyższone ryzyko dotyczy osób z określonymi mutacjami genetycznymi oraz należących do pewnych grup etnicznych (zwłaszcza Afrykanów).

U niektórych chorych inhibitory zanikają samoistnie i wówczas leczenie czynnikami krzepnięcia staje się znów w pełni skuteczne. W innych przypadkach stosuje się specjalną terapię polegającą na podawaniu dużych ilości czynnika krzepnięcia przez wiele miesięcy lub nawet lat, aby przyzwyczaić organizm do tego białka (uzyskać tzw. stan tolerancji immunologicznej) i przezwyciężyć inhibitor. Jeśli te metody nie skutkują, dostępne są alternatywne leki (tzw. preparaty omijające inhibitor), jednak są one często mniej skuteczne niż koncentraty czynnika VIII i IX, używane u osób bez inhibitora.

### Zwyrodnienie stawów

Wielu dorosłych z ciężką postacią hemofilii ma trwale uszkodzony jeden lub więcej stawów. Gdy byli dziećmi, leczenie było mniej zaawansowane i krwawienia do stawów nie były właściwie leczone. Zwyrodnienie stawów doprowadziło do zmniejszenia ruchomości kończyn, zaniku lub osłabienia mięśni, bólu oraz ograniczenia możliwości poruszania się.

Obecnie większość dzieci chorych na hemofilię w Kanadzie ma zdrowe lub tylko nieznacznie uszkodzone stawy. Regularna terapia czynnikami krzepnięcia (profilaktyka), rozpoczynana zwykle w bardzo młodym wieku, **zapobiega** krwawieniom, zwiększając szanse na osiągnięcie wieku dorosłego bez uszkodzeń stawów.

Uszkodzenie stawów jest spowodowane powtarzającymi się wylewami do jamy stawowej. W niektórych przypadkach proces zwyrodnienia stawów może rozpocząć się już po jednym większym krwawieniu do stawu. Najczęściej jednak uszkodzenie stawu jest wynikiem wielu wylewów w ciągu kilku lat. Z tego powodu wylewy do stawów trzeba leczyć natychmiast, aby jak najszybciej zatrzymać krwawienie.

Niektóre stawy są bardziej narażone na wylewy niż inne. Najczęściej krwawienia występują w stawach kolanowych, skokowych i łokciowych. Są to stawy zawiasowe, podatne na urazy boczne.

Takie stawy, jak barkowy, czy biodrowy są stawami panewkowymi. Są dobrze chronione przez duże mięśnie i umożliwiają ruch w wielu kierunkach przy niewielkim ryzyku urazu.

Badania wykazały, że zwyrodnienia stawów mogą powstawać również u osób z łagodną postacią hemofilii. Dotyczy to też nosicieli hemofilii.

### Powikłania ginekologiczne

Kobiety będące nosicielkami i cierpiące z powodu objawów łagodnej hemofilii mogą mieć powikłania ginekologiczne. Najbardziej typowe są nadmierne krwawienia miesiączkowe (patrz rozdział 4. *Nosicielki hemofilii z objawami skazy krwotocznej*).

### Zakażenia przenoszone przez krew

Najpoważniejszymi zagrożeniami w hemofilii w latach siedemdziesiątych i osiemdziesiątych XX wieku były zakażenia przenoszone wraz z krwią. Wielu chorych na hemofilię w Kanadzie i na całym świecie zostało zarażonych wirusem HIV (wirusem ludzkiego niedoboru odporności) i/lub wirusowym zapaleniem wątroby typu C. Wirusy te dostawały się do produktów krwiopochodnych z krwi zakażonych dawców. Chorzy na hemofilię zarażali się przez osocze stosowane w leczeniu krwawień oraz wytwarzane z osocza krioprecypitat i koncentraty czynników krzepnięcia.

## ROZDZIAŁ 1. Ogólne informacje o hemofilii

Zdarzenia te były dramatem dla chorych, ich rodzin, jak również dla środowiska medycznego związanego z leczeniem hemofilii. Produkty lecznicze, które miały zapewnić chorym niemal normalne życie, wywoływały poważne choroby, a w wielu wypadkach doprowadziły do śmierci.

Ta tragedia spowodowała zmiany w sposobie wytwarzania produktów krwiopochodnych.

### ⊗ Koncentraty czynników krzepnięcia wytwarzane z osocza

Począwszy od roku 1985 zaczęto opracowywać nowe metody pobierania i przetwarzania krwi, tak, aby koncentraty czynników krzepnięcia wytwarzane z osocza stały się bezpieczniejsze.

Dzięki temu po roku 1986 żaden chory na hemofilię w Kanadzie nie został zakażony wirusem HIV przez koncentraty czynników krzepnięcia wytwarzane z osocza, a po roku 1990 również wirusowym zapaleniem wątroby typu C.

### ⊗ Koncentraty rekombinowanych czynników krzepnięcia

W latach dziewięćdziesiątych wprowadzono do leczenia hemofilii A i B koncentraty rekombinowanych czynników krzepnięcia, stworzone przy użyciu biotechnologii. Koncentraty rekombinowanego czynnika VIII i IX nie zawierają prawie żadnych białek ludzkich ani zwierzęcych. Uważane są za bardzo bezpieczne.

## DŁUGOŚĆ ŻYCIA OSÓB CHORYCH NA HEMOFILIĘ

Dzieci urodzone z hemofilią cieszą się dziś w Kanadzie zdrowym i aktywnym życiem. Długość trwania ich życia jest porównywalna z resztą populacji. Mogą pracować, zakładać rodziny i mieć własne dzieci.

## PRZYSZŁOŚĆ LECZENIA HEMOFILII

Należy pamiętać, że obecne metody leczenia hemofilii są bardzo skuteczne i bezpieczne. Postęp, jaki nastąpił w leczeniu tej choroby w ciągu ostatnich pięćdziesięciu lat, jest ogromny. Jednak naukowcy nadal poszukują jeszcze lepszych metod terapii.

*Obecnie hemofilia jest chorobą, z którą można aktywnie żyć. Metody leczenia oraz profilaktyka uczyniły życie naszego syna prawie normalnym, w porównaniu z tym, jak żyli chorzy na hemofilię chłopcy 20–30 lat temu.*

## NOWE FORMY BIAŁEK CZYNNIKA VIII I IX

Pierwszym obszarem, w którym można liczyć na postęp, są nowe postacie rekombinowanych czynników krzepnięcia, tworzonych przy użyciu biotechnologii. Z przeprowadzonych badań wynika, że można nieco zmodyfikować normalne czynniki krzepnięcia, tak, aby lepiej je przystosować do potrzeb chorych na hemofilię. Takie modyfikacje mogą przyjmować różne formy.

- Jednym z przykładów modyfikacji czynników krzepnięcia są nowe formy czynnika VIII lub IX o przedłużonym działaniu. Innymi słowy, białko takie jest wolniej usuwane z krwiobiegu. Taki czynnik krąży we krwi przez dłuższy okres, co pozwala na zmniejszenie częstotliwości wstrzyknięć profilaktycznych.
- Drugi przykład to postać czynnika VIII, która rzadziej wywoływałaby reakcję układu odpornościowego. Taki nowy czynnik VIII wiązałby się z mniejszym ryzykiem inhibitora, jednego z najpoważniejszych powikłań w leczeniu hemofilii.
- Kolejny przykład to całkowicie nowe cząsteczki, które mają za zadanie naśladować działanie czynników krzepnięcia VIII i IX lub poprawiają proces krzepnięcia na drodze innych mechanizmów, niezależnych od tych czynników. Niektóre z nich, na przykład podwójne przeciwciała przeciw czynnikowi IX i X krzepnięcia, są podawane podskórnie zamiast dożylnie.

W laboratoriach naukowych trwają badania nad coraz doskonalszymi formami leczenia hemofilii. Przed zastosowaniem w testach klinicznych z udziałem ludzi, białka są testowane na zwierzętach – chorych na hemofilię myszach i psach. Alternatywne metody leczenia mogą być dostępne na rynku w ciągu najbliższych pięciu lat.

Myśląc o poprawie bezpieczeństwa czynników krzepnięcia, należy pamiętać, że czynniki rekombinowane już teraz są niezwykle bezpieczne. Nie stwierdzono ani jednego przypadku przeniesienia przez nie jakiegokolwiek choroby.

### Nowe metody pozyskiwania czynników krzepnięcia

Czynniki krzepnięcia, których brakuje we krwi osób chorych na hemofilię, są dość delikatnymi białkami, niezdolnymi do dłuższego przetrwania poza krwiobiegiem. Dlatego obecnie leczenie polega na ich bezpośrednim wstrzykiwaniu do krwi.

Jednocześnie bada się różne inne metody podawania czynników krzepnięcia, na przykład drogę wziewną (podobnie jak w przypadku astmy). Przy tym sposobie podawania wdychane białko jest szybko wchłaniane do krwiobiegu z małych naczyń krwionośnych wewnątrz płuc.

Inna możliwość zakłada doustne przyjmowanie czynnika krzepnięcia w postaci tabletki lub syropu. Ogromna trudność polega jednak na tym, że czynniki przechodząc przez żołądek i jelita tracą swoje właściwości lecznicze.

Podsumowując, można stwierdzić, że choć prowadzi się badania nad alternatywnymi sposobami podawania czynników krzepnięcia, jest mało prawdopodobne, aby którykolwiek z nich był dostępny dla pacjentów w najbliższej przyszłości.

### Terapia genowa: lekarstwo na hemofilię?

Od początku prac nad metodami terapii genowej (wczesne lata dziewięćdziesiąte) hemofilia jest głównym kandydatem do zastosowania tego nowego rodzaju leczenia, ponieważ zwiększenie poziomu czynnika VIII lub IX nawet o 1–2% może znacznie zmniejszyć ryzyko krwawień. Udana i dająca trwałe rezultaty terapia genowa mogłaby wyleczyć hemofilię.

Zasada terapii genowej jest bardzo prosta. Chory na hemofilię ma nieprawidłowy gen odpowiedzialny za produkcję czynnika krzepnięcia. Celem terapii genowej u chorych na hemofilię jest dostarczenie do komórek pacjenta prawidłowego genu czynnika krzepnięcia. W praktyce, niestety, proces ten jest bardzo skomplikowany. Terapia genowa stoi przed wyzwaniem polegającym na znalezieniu odpowiedniego i bezpiecznego nośnika, który przeniesie właściwy gen.

Różne firmy prowadzą obecnie badania kliniczne (z udziałem ludzi) nad terapią genową hemofilii A i hemofilii B. Znacznie bardziej zaawansowane są próby z udziałem chorych na hemofilię B, ponieważ czynnik IX jest białkiem o wiele mniejszym niż czynnik VIII i łatwiej go dostarczyć do organizmu przy pomocy nośników pochodzenia wirusowego. Nie

stwierdzono dotychczas żadnych poważnych skutków ubocznych takich terapii. Można mieć nadzieję, że terapia genowa w leczeniu hemofilii może w niedługiej przyszłości stać się rzeczywistością.

Terapia genowa nie sprawi, że poziom czynnika we krwi chorego na hemofilię będzie prawidłowy, przynajmniej nie w najbliższej przyszłości. Istnieje jednak nadzieja na jego zwiększenie od wartości mniejszych niż 1% do rzędu 2–5%. Innymi słowy, osoba z ciężką postacią hemofilii miałaby wtedy umiarkowaną postać choroby. Wstrzyknięcia koncentratów czynników krzepnięcia mogłyby być nadal potrzebne w przypadku poważnych krwawień i operacji.

Badania nad terapią genową postępują szybko. Trudno przewidzieć, kiedy zostaną opracowane skuteczniejsze metody leczenia. Teoretycznie terapia genowa powinna w przyszłości dać możliwość całkowitego wyleczenia choroby.

## WNIOSKI

Dzięki ogromnemu postępowi w medycynie, jaki dokonał się w ciągu ostatnich pięćdziesięciu lat, diagnostyka i leczenie hemofilii znacznie się poprawiły. Teraz, w nowym tysiącleciu, przy jeszcze szybszym rozwoju w dziedzinie biotechnologii i genetyki, możemy oczekiwać opracowania metody całkowitego wyleczenia hemofilii.





# ROZDZIAŁ

## Kompleksowa opieka nad chorymi na hemofilię

W tym rozdziale opisano podstawowe założenia koncepcji kompleksowej opieki nad chorymi na hemofilię, która obejmuje nie tylko samego chorego, ale również innych członków jego rodziny, w tym także nosicielki oraz potencjalne nosicielki tej choroby. W rozdziale omówiono:

- ⊙ skład zespołu sprawującego kompleksową opiekę nad chorym,
- ⊙ zadania poszczególnych członków zespołu,
- ⊙ rolę przychodni dla kobiet ze skazami krwotocznymi.



## ROZDZIAŁ 2. Kompleksowa opieka nad chorymi na hemofilię

Hemofilia może mieć wpływ na wiele aspektów życia rodzinnego, dlatego podejście do opieki nad chorymi na hemofilię powinno być kompleksowe. W Kanadzie koncepcja takiej opieki nad chorymi na hemofilię zaistniała w latach siedemdziesiątych XX wieku.

Zespół sprawujący kompleksową opiekę nad chorym to grupa specjalistów pracujących w ośrodku leczenia hemofilii. Zapewniają oni choremu większość (lub całość) usług medycznych niezbędnych do zachowania zdrowia. Członkowie zespołu pomagają ponadto krewnym chorego na hemofilię, w tym również nosicielkom, w radzeniu sobie z problemami, których doświadczają w związku z chorobą.

### CZŁONKOWIE ZESPOŁU

W skład zespołu sprawującego kompleksową opiekę nad chorym na hemofilię najczęściej wchodzi:

- ⊗ hematolog (kierownik zespołu),
- ⊗ pielęgniarka,
- ⊗ fizjoterapeuta,
- ⊗ sam pacjent, nosicielka lub jego rodzic/opiekun.

Zespół ściśle współpracuje z:

- ⊗ laboratorium koagulologicznym (przeprowadzającym specjalistyczne badania układu krzepnięcia),
- ⊗ laboratorium hematologicznym (wykonującym inne badania krwi),
- ⊗ regionalnym centrum krwiodawstwa i krwiolecznictwa,
- ⊗ pracownią radiologiczną,
- ⊗ dentystą.

Niekiedy zespół może też obejmować:

- ⊗ innych hematologów,
- ⊗ pediatrę,
- ⊗ chirurga ortopedę,
- ⊗ ginekologa / położnika,
- ⊗ reumatologa,
- ⊗ doradcę genetycznego / genetyka,

- ⊗ psychologa,
- ⊗ hepatologa (specjalistę chorób wątroby),
- ⊗ laryngologa.

## ZADANIA KLUCZOWYCH CZŁONKÓW ZESPOŁU

### Kierownik zespołu

Jest on lekarzem, ekspertem w dziedzinie krzepnięcia i chorób krwi. Do jego zadań należy:

- ⊗ nadzorowanie pracy zespołu,
- ⊗ zlecanie testów diagnostycznych,
- ⊗ zlecanie leczenia zatrzymującego krwawienia i zapobiegającego krwawieniom,
- ⊗ monitorowanie stanu zdrowia pacjenta.

*Przed przyjściem syna na świat mieliśmy nadzieję, że będzie zdrowy... ale ma hemofilię. Otrzymaliśmy jednak ogromne wsparcie i nie było niczego, z czym nie mogliśmy sobie poradzić.*

### Pielęgniarka

Pielęgniarka jest bardzo ważną osobą w zespole sprawującym opiekę nad chorym na hemofilię. Koordynuje ona współpracę z innymi członkami zespołu. W większości ośrodków to właśnie pielęgniarka odpowiada za kontakt z pacjentami.

Ważną częścią pracy pielęgniarki jest edukowanie pacjentów w dziedzinie hemofilii. Obejmuje ono między innymi uczenie rodziców lub samych pacjentów, jak wykonywać dożylnie wstrzyknięcia koncentratów czynników krzepnięcia.

### Fizjoterapeuta

Zadaniem fizjoterapeuty jest dbanie o sprawność mięśni i stawów. Fizjoterapeuta może doradzać, jak zapobiegać krwawieniom lub je ograniczać. Pomaga pacjentom i ich rodzinom:

- ⊗ zrozumieć, czym jest wylew,
- ⊗ rozróżniać, czy wylew jest poważny czy nie,

## ROZDZIAŁ 2. Kompleksowa opieka nad chorymi na hemofilię

- ☉ nauczyć się, co robić, by odzyskać siłę i ruchomość po każdym wylewie do mięśnia lub stawu.

Fizjoterapeuta może doradzić, jak pozostać aktywnym i sprawnym fizycznie.

### Ginekolog/położnik

Jest to lekarz, który diagnozuje i leczy zaburzenia związane z kobiecymi narządami rozrodczymi. Ginekolog opiekuje się nosicielkami hemofilii, które mogą mieć nadmierne krwawienia menstruacyjne. Wspólnie z hematologiem poszukuje sposobu zmniejszenia krwawień i uniknięcia powikłań.

*Trzeba koniecznie szkolić ginekologów i położników, żeby wiedzieli, jak postępować z kobietami, które są nosicielkami hemofilii.*

## PORADNIE DLA KOBIET ZE SKAZAMI KRWOTOCZNYMI

W ostatnich latach coraz więcej ośrodków leczenia hemofilii w Kanadzie rozszerza zakres swojej działalności i tworzy specjalne poradnie dla kobiet ze skazami krwotocznymi, w tym dla nosicielek hemofilii A i B.

Poradnie te zapewniają specjalistyczną opiekę obejmującą:

- ☉ edukację,
- ☉ badanie poziomu czynników krzepnięcia,
- ☉ badania na nosicielstwo,
- ☉ pomoc pracownika socjalnego,
- ☉ doradztwo genetyczne,
- ☉ leczenie krwawień i zapobieganie krwawieniom,
- ☉ usługi specjalistyczne, obejmujące także porady położnika i/lub ginekologa.

Placówki takie są niezwykle ważne dla nosicielek hemofilii, zapewniają im bowiem leczenie i opiekę w przypadku nadmiernych krwawień miesiączkowych i krwotoków okołoporodowych.

# ROZDZIAŁ

## Dziedziczenie hemofilii

Celem tego rozdziału jest dostarczenie podstawowych informacji o genach i genetyce oraz o tym, jak dziedziczona jest hemofilia. Zagadnienia związane z genetyką mogą być trudne do zrozumienia, dlatego wszystkim nosicielkom zalecamy rozmowę z doradcą genetycznym w ośrodku leczenia hemofilii. Osoba taka posiada odpowiednią wiedzę i umiejętności, aby tę wiedzę przekazać pacjentce.

Aby zrozumieć hemofilię, należy poznać pewne zagadnienia związane z genami i genetyką. Jeżeli w rodzinie były przypadki hemofilii, kobieta będzie chciała wiedzieć:

- ⊗ Czy jestem nosicielką hemofilii?
- ⊗ Czy mogę przekazać hemofilię dziecku?
- ⊗ Czy moja córka może być nosicielką hemofilii?



## GENETYKA

Genetyka jest nauką o tym, w jaki sposób geny są przekazywane z jednego pokolenia na drugie. Każda komórka organizmu zawiera geny. Przechowują one i przekazują dalej informacje, które sprawiają, że każdy z nas jest wyjątkowy.

Poniżej przedstawiamy podstawowe informacje o genach.

W jądrze komórki znajduje się grupa struktur nazywanych chromosomami. Każdy chromosom jest zbudowany z długiego łańcucha substancji chemicznej nazywanej DNA (kwasem dezoksyrybonukleinowym). DNA obecne w każdym chromosomie składa się z tysięcy odcinków nazywanych genami. W każdej komórce ciała jest od 30 000 do 40 000 genów. Każdy z genów odpowiada za produkcję określonych białek. Niektóre decydują na przykład o kolorze oczu.

Chromosomy występują parami, a każda komórka zawiera 23 pary chromosomów: jeden chromosom z każdej pary pochodzi od matki, drugi od ojca. Każdy człowiek ma parę chromosomów nazywanych płciowymi. Kobiety mają dwa chromosomy X (XX) i właśnie to decyduje o tym, że są kobietami. Mężczyźni mają chromosom X i chromosom Y (XY) – taki układ świadczy o płci męskiej.

Geny odpowiedzialne za produkcję czynnika VIII i IX znajdują się na chromosomie X. Ten fakt ma decydujący wpływ na sposób przekazywania hemofilii z pokolenia na pokolenie.

## HEMOFILIA – CHOROBA GENETYCZNA

Hemofilia jest chorobą genetyczną. Oznacza to, że jest spowodowana mutacją (zmianą) genu, która powoduje jego nieprawidłowe funkcjonowanie. Tak, jak inne choroby genetyczne, hemofilia może być przekazywana z pokolenia na pokolenie.

Jednak w około 3 na 10 przypadków chłopiec z hemofilią (lub dziewczynka będąca nosicielką hemofilii) przychodzi na świat w rodzinie, w której nie wystąpiły dotychczas przypadki tej choroby. Można to wyjaśnić na trzy różne sposoby.

1. Hemofilia mogła być w tej rodzinie od pokoleń, jednak nikt o tym nie wiedział, ponieważ żaden mężczyzna nie miał oznak nadmiernego krwawienia. W rodzinie mogły być dziewczynki-nosicielki hemofilii, ale być może żadna z nich nie miała synów lub żaden z synów nie miał hemofilii, a objawy nosicielstwa u kobiet nie występowały lub pozostawały nierozpoznane.
2. Jest możliwe, że matka chorego dziecka otrzymała zmutowany gen w momencie, gdy została poczęta. Matka jest więc pierwszą osobą w tej rodzinie, która przenosi hemofilię. Jej córki mogą być nosicielkami, a synowie mogą chorować na hemofilię.
3. Mutacja powodująca hemofilię mogła nastąpić w komórce jajowej matki chorego dziecka. Taka mutacja zostaje następnie przekazana dziecku. Badania krwi wykazały, że matka nie jest nosicielką, jednak niektóre z jej pozostałych komórek jajowych mogą również przenosić mutację. Nazywa się to mozaikowością gonad.

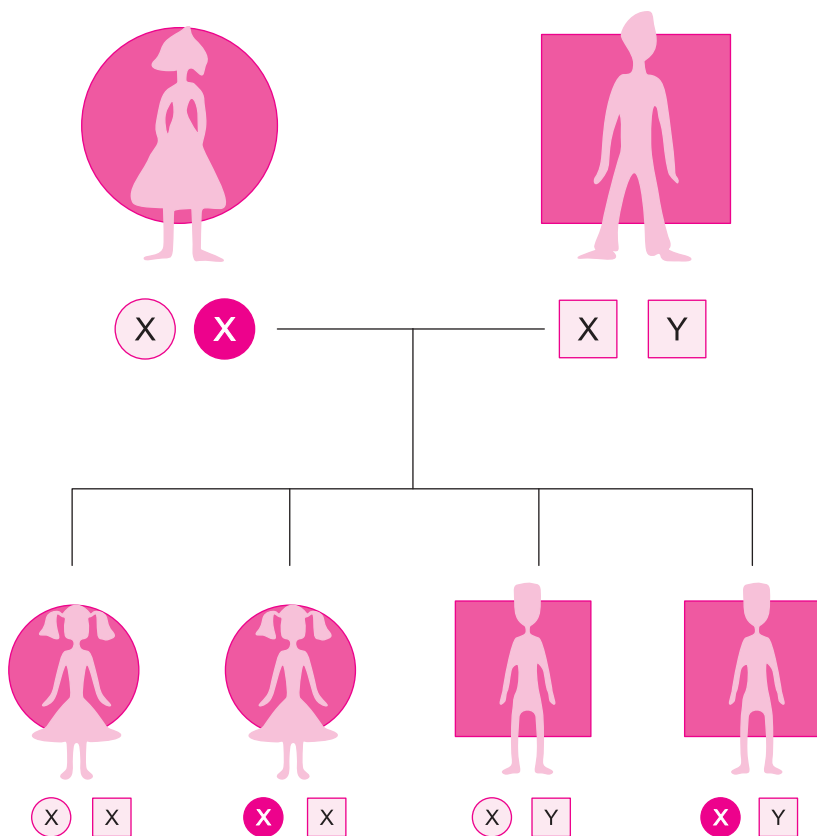
## GENY DECYDUJĄ O PŁCI DZIECKA

Męski plemnik (X lub Y) i komórka jajowa kobiety (jeden z dwóch chromosomów X) mogą połączyć się na cztery różne sposoby. Rysunek 4. pokazuje, jaki może być tego efekt.

Kobieca komórka jajowa przekazuje dziecku tylko chromosom X. Męskie plemniki zawierają chromosom X lub Y, dlatego to rodzaj plemnika decyduje o płci dziecka.

## ROZDZIAŁ 3. Dziedziczenie hemofilii

- ⊗ Jeżeli plemnik, który dotrze do komórki jajowej, zawiera chromosom X, dziecko będzie dziewczynką.
- ⊗ Jeżeli plemnik, który dotrze do komórki jajowej, zawiera chromosom Y, dziecko będzie chłopcem.



Rysunek 4.



## CIĘŻKA POSTAĆ HEMOFILII DOTYKA PRAWIE WYŁĄCZNIE MĘŻCZYZN

Dlaczego tak się dzieje?

Każdy człowiek dostaje połowę swoich chromosomów od każdego z rodziców. Oznacza to, że chromosomy płciowe w każdej komórce ciała pochodzą od obojga rodziców.

Geny odpowiadające za produkcję czynników VIII i IX znajdują się na chromosomie X.

Błędy w budowie genów nazywamy mutacjami, a nieprawidłowy gen – genem zmutowanym. Mężczyzna ma tylko jeden chromosom X w każdej komórce, dlatego mutacja genu czynnika VIII lub IX na pewno będzie miała wpływ na jego stan zdrowia.

Kobieta posiada natomiast dwa chromosomy X, z których jeden zawiera niezmieniony gen. Ten prawidłowy chromosom X chroni kobiety przed ciężkimi następstwami hemofilii, choć niektóre z nich mogą krwawić łatwiej niż osoby zdrowe.

Dziewczynka może urodzić się z ciężką postacią hemofilii, jeśli obydwa jej chromosomy X przenoszą gen choroby. Może się to zdarzyć, gdy:

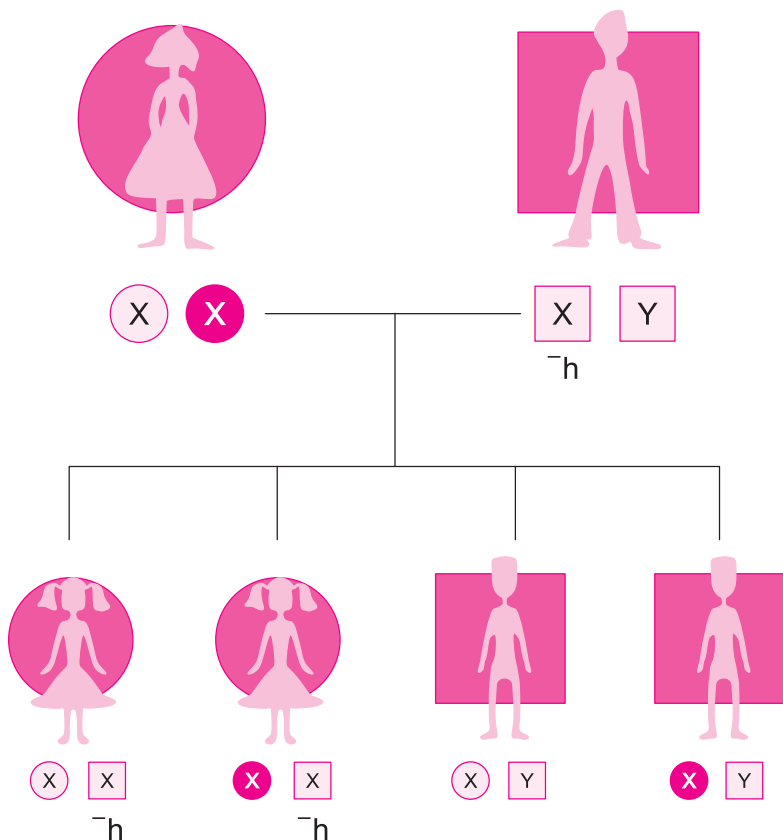
- ⊗ nosicielka hemofilii ma córkę z mężczyzną chorym na hemofilię,
- ⊗ nosicielka hemofilii ma córkę z mężczyzną, który nie ma hemofilii, ale w momencie poczęcia dziecka przypadkowo pojawi się nowa mutacja genu związanego z produkcją czynnika krzepnięcia,
- ⊗ mężczyzna chory na hemofilię ma córkę z kobietą, która nie jest nosicielką, ale w momencie poczęcia dziecka przypadkowo pojawi się nowa mutacja genu związanego z produkcją czynnika krzepnięcia.

Możliwa jest jeszcze czwarta przyczyna ciężkiej hemofilii u dziewczynki – przypadek, gdy zmutowany gen na chromosomie X zdominuje prawidłowy gen w procesie produkcji czynnika krzepnięcia. Proces ten nosi nazwę inaktywacji chromosomu X lub lionizacji.

Cztery opisane powyżej sytuacje występują niezwykle rzadko. Natomiast zmniejszenie aktywności czynnika krzepnięcia (w różnym stopniu) w wyniku procesu lionizacji jest dość powszechne wśród nosicielek (patrz rozdział 4. *Nosicielki hemofilii z objawami skazy krwotocznej*).

## PRZENOSZENIE HEMOFILII Z RODZICÓW NA DZIECKO

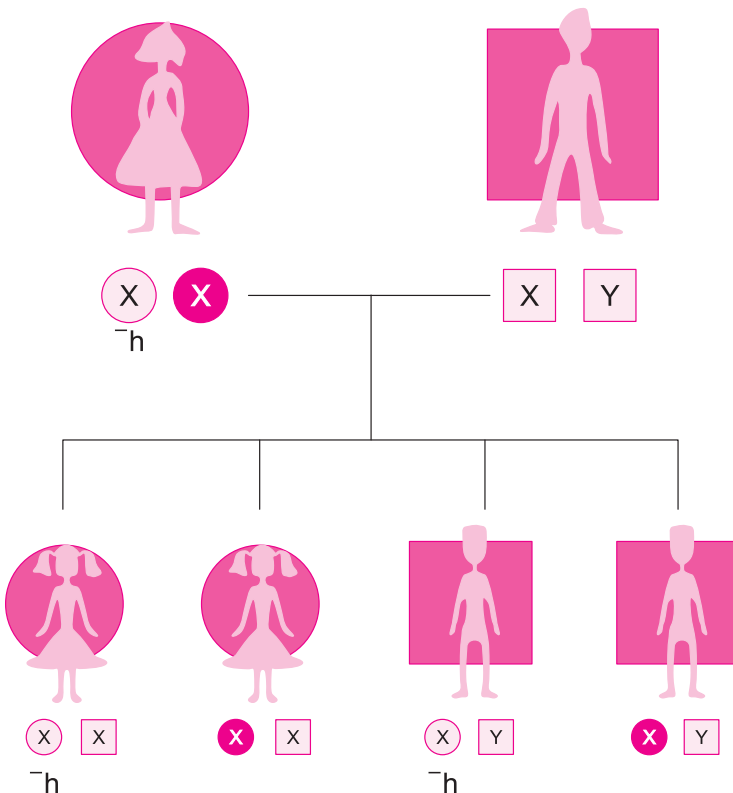
Gdy mężczyzna chory na hemofilię ma dzieci z kobietą, która nie jest nosicielką genu hemofilii, żaden z ich synów nie będzie chory. Dzieje się tak, ponieważ ojciec przekazuje synom chromosom Y. Natomiast wszystkie ich córki będą nosicielkami hemofilii, ponieważ ojciec przekaże im swój chromosom X z nieprawidłowym genem. Takie dziewczynki i kobiety nazywamy pewnymi nosicielkami, ponieważ jest pewne, że przeniosą gen hemofilii (patrz rysunek 5.).



Rysunek 5.

Nasza córka jest nosicielką hemofilii i ma niski poziom czynnika. W wieku 11 lat miała wykonane badanie potwierdzające łagodną postać hemofilii. Przyjęła to spokojnie, reagując pytaniem: „Tak jak tata?!”. Teraz jest to po prostu część jej życia i bez oporów komunikuje to swoim przyjaciołom.

Założmy, że w następnym pokoleniu w wyżej opisanej rodzinie córka-nosicielka ma dzieci z mężczyzną, który nie ma hemofilii. W przypadku każdej ciąży tej kobiety, z równym prawdopodobieństwem, mogą wystąpić cztery przypadki przedstawione na rysunku 6. Każda córka jest obciążona 50-procentowym ryzykiem, że będzie nosicielką. W przypadku każdego syna ryzyko hemofilii również wynosi  $\frac{1}{2}$ .



Rysunek 6.

*Największym wyzwaniem jest dla mnie decyzja, czy mieć w przyszłości dzieci i czy po urodzeniu pierwszego dziecka decydować się na następne.*

## LICZBA CHORYCH NA HEMOFILIĘ

Liczba nowych przypadków hemofilii na świecie raczej pozostanie stała lub nieznacznie zwiększy się w nadchodzących latach. Jak można to wytłumaczyć?

Hemofilia powstaje w wyniku zmian w kodzie genetycznym czynnika krzepnięcia. W wielu wypadkach możliwe jest prześledzenie historii choroby w rodzinie. Jednak w przypadku około  $\frac{1}{3}$  pacjentów hemofilia pojawia się w danej rodzinie po raz pierwszy. Istnieją dowody wskazujące na to, że te przypadki hemofilii są spowodowane nowymi zmianami w ludzkim kodzie genetycznym, do których stale dochodzi u każdego z nas. Organizm potrafi wykryć i naprawić większość takich zmian, ale niektóre z nich pozostają. Wiele mutacji jest niezauważalnych i nie ma wpływu na wygląd człowieka ani funkcjonowanie jego organizmu. W bardzo rzadkich przypadkach zmiana genetyczna dotyczy jednak tego regionu kodu genetycznego, który odpowiada za wytwarzanie pewnych czynników krzepnięcia. W ten sposób powstaje nowy przypadek hemofilii.

Nie ma powodu, by przypuszczać, że częstość pojawiania się nowych mutacji ulegnie w przyszłości zmianie. Prawdopodobnie kod genetyczny człowieka zmieniał się w tym samym tempie przez miliony lat. Stałe pojawianie się pewnej liczby nowych przypadków hemofilii przy dłuższym okresie życia chorych na hemofilię może oznaczać, że ogólna liczba osób z hemofilią w populacji może w kolejnych dekadach ulec zwiększeniu.

# ROZDZIAŁ

## Nosicielki hemofilii z objawami skazy krwotocznej

Ten rozdział wyjaśnia, dlaczego niektóre nosicielki krwawią intensywniej niż pozostałe i jakiego rodzaju krwawień mogą doświadczać. Zawarte w nim informacje dotyczą:

- ⊗ objawów,
- ⊗ rodzajów krwawień często występujących u nosicielek, w tym nadmiernych krwawień miesięczkowych,
- ⊗ procesu inaktywacji chromosomu X,
- ⊗ związku pomiędzy nadmiernymi krwawieniami miesięczkowymi a skazami krwotocznymi.



## NOSICIELKI HEMOFILII MOGĄ MIEĆ NADMIERNE KRWAWIENIA

Poziom czynnika VIII i IX u nosicielek waha się między 5% a 200% normy, przeciętnie wynosi 60%. Choć wartość 40% jest często uznawana za górny limit określający łagodną hemofilię, badania wykazały, że u kobiet z wyższymi poziomami czynników mogą występować nadmierne krwawienia. Mają one wówczas objawy łagodnej hemofilii i są nazywane nosicielkami objawowymi. Nosicielki hemofilii doświadczają więcej samoistnych, niewywołanych urazem krwawień niż pozostałe kobiety. Ryzyko krwawień jest największe u tych, które mają najniższe poziomy czynnika krzepnięcia.

*Brak rozpoznania choroby oznacza skazywanie młodych dziewcząt na życie z dolegliwościami, których nie musiałyby mieć.*

- ⊙ Łatwiej pojawiają się u nich siniaki.
- ⊙ Dłużej krwawią z małych ran.
- ⊙ Krwawienie z nosa może się u nich przedłużać.
- ⊙ Zdarza się, że dochodzi u nich do wylewów dostawowych.
- ⊙ Krwawienie jest dłuższe po usunięciu zęba, migdałków lub po innych zabiegach.
- ⊙ Może wystąpić poważne krwawienie po urazie.
- ⊙ Mają obfitsze i dłuższe krwawienia miesięczkowe (krwotoczne miesiączki). Mogą wymagać uzupełnienia żelaza lub nawet usunięcia macicy.
- ⊙ Częściej występują u nich krwawienia po porodzie.

*Informacja o nosicielstwie była dla mnie dużym szokiem, ale jednocześnie wyjaśniła przyczynę moich problemów z krwawieniami i ciążą.*

Szacuje się, że około 20% nosicielek ma jakieś objawy krwotoczne. Jednak poziom czynnika krzepnięcia u nosicielek nie zawsze jest obniżony. Nosicielstwo kobiet będących córkami mężczyzn z hemofilią jest oczywiste, ale ich poziom czynnika krzepnięcia pozostaje nieznany do momentu przeprowadzenia badań.

W przeszłości uważano, że poziom czynnika powyżej 30% normy wystarczy, by chronić przed siniakami i krwawieniami po drobnych urazach. Jednak badanie przeprowadzone w Holandii w 2006 r. udowodniło, że ryzyko przedłużonego krwawienia (powyżej pięciu minut) z niewielkich ran lub w następstwie zabiegu było dwa razy większe u nosicielek niż u zdrowych kobiet należących do tej samej rodziny. Badanie to wykazało też, że ryzyko przedłużonego krwawienia dotyczy nie tylko dziewcząt i kobiet z poziomem czynnika wynoszącym 5–40%, ale również tych, u których poziomy czynnika krzepnięcia mieszczą się między 40% a 60%.

*Moja mama musiała mieć usunięte zęby w wieku 17 lat. Wyrwali jej WSZYSTKIE zęby naraz. Po zabiegu krwawiła przez pięć dni z rzędu i nie wiedziała dlaczego. Później dowiedziała się, że jest nosicielką.*

Ogólna zasada mówi, że typ i postać hemofilii są takie same w obrębie jednej rodziny. Jednak poziomy czynnika krzepnięcia u nosicielek są niezależne od stopnia ciężkości hemofilii u spokrewnionych z nimi mężczyzn i są też różne u poszczególnych nosicielek. Nosicielka łagodnej hemofilii może mieć te same problemy, co nosicielka ciężkiej postaci tej choroby. Poziom czynnika u spokrewnionych ze sobą nosicielek może być różny i wahać się od bardzo niskiego do prawidłowego.

## INAKTYWACJA CHROMOSOMU X LUB LIONIZACJA

Geny związane z produkcją czynników VIII i IX znajdują się na chromosomie X. Ilość materiału genetycznego na jednym chromosomie X jest dokładnie taka, jakiej potrzebuje każda komórka. Mężczyźni (XY) mają tylko jeden chromosom X w każdej komórce, podczas gdy kobiety (XX) mają dwa. Każda komórka z dwoma chromosomami X musi inaktywować („wyłączyć”) jeden z nich. Geny na nieaktywnym chromosomie nie są dostępne. Inaktywacja chromosomu X jest procesem prawidłowym i niezbędnym.

Wybór wyłączanego chromosomu X w każdej komórce uważa się za losowy. Można to porównać do rzutu monetą. Proces ten zachodzi w momencie, gdy zarodek człowieka wchodzi w stadium moruli, czyli składa się z 8 komórek. Wyłączenie jednego z dwóch chromosomów

(pochodzącego od matki lub od ojca) w każdej z komórek to jakby ośmiokrotny rzut monetą. Wynik tego „losowania” ma znaczenie tylko wtedy, gdy jeden z chromosomów X przenosi wadliwy gen, tak jak w przypadku hemofilii.

U niektórych nosicielek wyłączeniu ulega w większość chromosomów X z nieprawidłowym genem czynnika VIII; kobiety te mają niemal prawidłowy poziom czynnika we krwi. U innych nosicielek połowa komórek produkuje prawidłowe, a druga nieprawidłowe białko czynnika VIII. W rezultacie aktywność czynnika VIII jest u nich zmniejszona o połowę. U jeszcze innych nosicielek dochodzi do wyłączenia większości prawidłowych chromosomów X, mają więc niski poziom czynnika VIII i mogą mieć objawy hemofilii. Taka kobieta jest objawową nosicielką i może mieć łagodną lub – bardzo rzadko – umiarkowaną albo ciężką postać hemofilii. Nadal nie wiadomo, dlaczego w niektórych rodzinach zdarza się to częściej niż w innych. Jedna z badanych hipotez głosi, że wybór inaktywowanego chromosomu X nie jest losowy, lecz zależy od odrębnego genu lub genów.

## RODZAJE KRWAWIEŃ

### Krwotoczne miesiączki i krwawienia międzymiesiączkowe

Intensywne, przedłużające się krwawienia menstruacyjne są najbardziej typowym objawem u kobiet, które są nosicielkami hemofilii A i B.

Obfite krwawienia miesiączkowe nazywamy krwotocznymi miesiączkami. U innych kobiet dochodzi do krwawień pomiędzy planowymi miesiączkami. Takie zaburzenia nazywamy krwawieniami międzymiesiączkowymi.

*Rozmowa o miesiączce bywa dla młodej dziewczyny krępująca. Przyzwyczajają się ona do obfitych miesiączek oraz dyskomfortu i nie zawsze chce rozmawiać o tym z matką lub przyjaciółkami. Traktuje to jako część swojego życia.*

Zasadniczo, niektóre kobiety tracą niewielką ilość krwi około połowy cyklu miesiączkowego, w momencie owulacji, gdy komórka jajowa jest uwalniana z jajnika. U nosicielek w tym okresie może dojść do obfitego krwawienia, które może wiązać się z silnym bólem w okolicy podbrzusza.



Utrata znacznej ilości krwi na skutek powtarzających się, długotrwałych krwawień miesiączkowych może prowadzić do niedokrwistości z powodu niedoboru żelaza.

Kobiety często nie zdają sobie sprawy, że ich krwawienia menstruacyjne są obfitsze niż u zdrowych kobiet. Powodem może być to, że zawsze silnie krwawiły podczas miesiączki, jak również fakt, że inne kobiety w rodzinie mogą być nosicielkami i doświadczać równie obfitych krwawień. W określeniu nasilenia krwawienia może pomóc stosowana przez niektórych lekarzy karta oceny wpływu krwi (patrz rysunek 7.).

| Dni                                                                                                           | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---|---|---|---|---|---|---|---|---|----|
| <b>Podpaski</b>                                                                                               |   |   |   |   |   |   |   |   |   |    |
| Lekko nasiąknięte<br>        |   |   |   |   |   |   |   |   |   |    |
| Umiarkowanie nasiąknięte<br> |   |   |   |   |   |   |   |   |   |    |
| Mocno nasiąknięte<br>        |   |   |   |   |   |   |   |   |   |    |
| <b>Tampony</b>                                                                                                |   |   |   |   |   |   |   |   |   |    |
| Lekko nasiąknięte<br>        |   |   |   |   |   |   |   |   |   |    |
| Umiarkowanie nasiąknięte<br> |   |   |   |   |   |   |   |   |   |    |
| Mocno nasiąknięte<br>      |   |   |   |   |   |   |   |   |   |    |

Wynik w skali punktowej:

**Rysunek 7.**

Pierwsze krwawienie miesiączkowe w życiu kobiety może być szczególnie intensywne. Spowodowane jest to burzą hormonów, która inicjuje cykl menstruacyjny. Dlatego w rodzinie, w której były przypadki hemofilii A lub B, dziewczęta w okresie dojrzewania powinny pozostawać pod szczególnym nadzorem lekarza nawet wtedy, gdy nie wiadomo, czy są nosicielkami. Opiekę nad taką nastolatką powinien sprawować:

- ☉ ginekolog,
- ☉ hematolog doświadczony w leczeniu skaz krwotocznych,
- ☉ lekarz rodzinny lub pediatra.

*Muszę uważać, żeby w trakcie miesiączki nie umawiać się na spotkania, bo żadna podpaska nie wystarczy mi nawet na godzinne spotkanie.*

## Bolesne miesiączkowanie i bóle w połowie cyklu

Wiele kobiet ze skazami krwotocznymi odczuwa ból w czasie cyklu miesiączkowego. Może on pojawiać się w środku cyklu, w momencie owulacji.

Przyczyna tego bólu nie jest znana. Może być on spowodowany większą niż zazwyczaj ilością traconej krwi i gorszym tworzeniem się skrzepów w macicy.

Niektóre kobiety mogą cierpieć na inne schorzenie, zwane endometriozą (gruczolistością). Polega ono na powstawaniu ognisk śluzówki macicy poza tym narządem, na przykład w obrębie jamy brzusznej. Gdy kobieta miesiączkuje, śluzówka macicy krwawi niezależnie od tego, gdzie jest zlokalizowana. U kobiet ze skazą krwotoczną takie krwawienie może być intensywne. Krew może podrażniać ścianę brzucha, powodując ból.

*Lekarze powiedzieli mi: „Bolesne skurcze i obfite miesiączki ustąpią po urodzeniu dziecka.” Tak się nie stało.*

## Inne rodzaje krwawienia

Kobiety ze skazami krwotocznymi wydają się bardziej narażone na rozwój krwotocznych torbieli jajnika. Wraz z wiekiem częściej objawiają się u nich schorzenia związane z krwawieniami, takie jak mięśniaki, przerost śluzówki macicy i polipy.

## ZWIĄZEK POMIĘDZY KRWOTOCZNYMI MIESIĄCZKAMI A SKAZAMI KRWOTOCZNYMI

Badania z końca lat dziewięćdziesiątych wykazały, że jedna na pięć kobiet, które udawały się do lekarza z powodu intensywnych, przedłużających się krwawień miesięczkowych, w rzeczywistości miała skazę krwotoczną. Oznacza to, że krwotoczne miesiączki spowodowane skazą są znacznie powszechniejsze niż uważano w przeszłości. W całej populacji przedłużone krwawienia miesięczne ma 9–14% kobiet. Jednocześnie z powodu krwotocznych miesiączek cierpi 57% nosicielek hemofilii A lub B.

Inne badanie wykazało, że jedna na cztery nosicielki hemofilii A lub B szuka pomocy u lekarza pierwszego kontaktu z powodu nadmiernych krwawień miesięczkowych.

Dokładny wywiad lekarski wykazuje, że wiele kobiet ze skazami krwotocznymi może przytoczyć przypadki problemów krwotocznych u innych członków rodziny.

*Nie zwracałam zbyt dużej uwagi na swoje objawy. Nie wiedziałam, że są inne niż u pozostałych kobiet, ponieważ moim punktem odniesienia, jeżeli chodzi o miesiączkę i krwawienia po operacji, była moja matka, również nosicielka. Jeszcze pięć lat temu nie wiedziałam, że mam łagodną postać hemofilii. To było nagłe olśnienie. Zrozumiałam przyczynę wszystkich przykrych doświadczeń związanych z krwawieniami, które przeżyłam.*



# ROZDZIAŁ

## Badanie nosicielstwa

W tym rozdziale opisano:

- ⊗ dlaczego, kiedy i gdzie poddać się badaniu,
- ⊗ badania określające poziom czynników i nosicielstwo,
- ⊗ niektóre zagadnienia psychologiczne związane z badaniem i diagnozą.



## DLACZEGO NALEŻY SIĘ ZBADAĆ?

Są dwa powody, dla których potencjalne nosicielki poddaje się badaniom:

1. aby zmierzyć poziom czynnika krzepnięcia i – jeśli trzeba – podjąć kroki zapobiegające nieprawidłowym krwawieniom,
2. aby stwierdzić, czy dana osoba jest nosicielką.

Do każdego z tych celów stosuje się inne badania.

**Oznaczenie poziomu czynnika** – badanie wykonuje się, aby określić aktywność czynnika VIII lub IX we krwi. Pomaga to stwierdzić, czy kobieta jest bardziej narażona na krwawienia. To badanie nie odpowie w sposób ostateczny na pytanie, czy kobieta jest nosicielką, czy też nie.

**Test na nosicielstwo** – badanie przeprowadza się w celu określenia, czy kobieta jest nosicielką hemofilii.

Rodzaje używanych testów i moment ich przeprowadzenia omówiono poniżej.

## KIEDY PRZEPROWADZIĆ BADANIE?

Moment wykonania badania poziomu czynnika i testu na nosicielstwo jest tematem kontrowersyjnym. Dyskusja dotyczy tego, czy przeprowadzać badania w dzieciństwie, w szczególności przed okresem dojrzewania, czy czekać, aż kobieta będzie dorosła i sama podejmie decyzję. Podejście do tej kwestii bywa różne.

### Badanie poziomu czynnika

#### *Argumenty za badaniem w dzieciństwie*

Poznanie poziomu czynnika krzepnięcia u potencjalnej nosicielki jest ważne, ponieważ może ona być narażona na intensywne krwawienia.

Przy niskich poziomach czynnika zwiększa się ryzyko przedłużonego krwawienia po usunięciu zęba, urazie czy częstych u dzieci operacjach, takich, jak usunięcie migdałków podniebiennych lub tzw. trzeciego migdałka.

Z powodu burzy hormonów zaangażowanych w wywołanie menstruacji, u młodych dziewcząt występuje skłonność do nadmiernego krwawienia w trakcie kilku pierwszych miesiączek. Czasem konieczne jest pilne leczenie krwotoku. Dla młodej dziewczyny, przerażonej ilością krwi traconej podczas pierwszych miesiączek, może to być traumatyczne przeżycie.

Nosicielki dwukrotnie częściej niż zdrowe kobiety wymagają interwencji medycznej przy krwawieniu z nosa.

Możliwość wystąpienia powyższych objawów sprawia, że wczesne badanie poziomu czynnika krzepnięcia jest uzasadnione. W przypadku niskiej aktywności czynnika można podjąć odpowiednie środki zaradcze.

Wytyczne opracowane przez Komitet do spraw Kobiet ze Skazami Krwotocznymi Związku Dyrektorów Ośrodków Leczenia Hemofilii w Kanadzie (AHCDC) zalecają, aby dziewczynka z rodziny obciążonej skazą krwotoczną została zbadana zanim zacznie miesiączkować. Pozwala to pacjentce i jej rodzicom przygotować się na pierwszą i kolejne miesiączki, które mogą być obfite i długie.

*Tak niski poziom krzepliwości u mojej córki był dla mnie zaskoczeniem.*

Niektórzy ginekolodzy opowiadają się za wczesnym badaniem dziewcząt – już przy pierwszych objawach dojrzewania płciowego.

Jeżeli w celu ograniczenia krwotocznych miesiączek stosuje się doustne środki antykoncepcyjne, badanie należy wykonać jeszcze przed włączeniem takiego preparatu.

Wykonanie badania pozwala również poinformować o obniżonym poziomie czynnika wszystkich lekarzy, którzy będą się opiekować taką dziewczynką lub kobietą. Powinni oni ściśle współpracować z ośrodkiem leczenia hemofilii, dzięki czemu będą wiedzieć, jakich leków nie powinni pacjentce przepisywać (wpływających na krzepnięcie) albo jakich zabiegów nie należy wykonywać.

*Nie byłam zaskoczona, kiedy dostałam wyniki badań na nosicielstwo. W dzieciństwie często krwawiłam z nosa i robiły mi się siniaki. Podejrzewałam, że miało to jakiś związek z hemofilią.*

*Argumenty za opóźnieniem badania do momentu osiągnięcia dorosłości*

Jeżeli dziewczynka nie miała objawów krwotocznych (siniaków po urazach w dzieciństwie, krwawienia po utracie zęba, itd.), rodzice mogą zechcieć odsunąć w czasie badanie poziomu czynnika krzepnięcia. Unikają dzięki temu wizyty w szpitalu i bólu związanego z pobraniem krwi. Powinni jednak zakładać, że dziewczynka może być nosicielką i podjąć wszystkie niezbędne środki ostrożności w wypadku operacji oraz na początku okresu dojrzewania.

**Test na nosicielstwo***Argumenty za badaniem w dzieciństwie*

Wczesne badanie daje czas na pogodzenie się z faktem bycia nosicielką. Im wcześniej nastolatka lub kobieta dowie się o nosicielstwie lub swojej szczególnej sytuacji zdrowotnej, tym szybciej uzyska niezbędne informacje na temat odpowiedniego leczenia, jak również posiadania dzieci, ciąży i porodu.

Odłożenie badania nosicielstwa do momentu, gdy kobieta jest już w związku lub gdy może zająć w ciążę, a nawet jest już w ciąży, może wywołać niepotrzebny stres. Badania genetyczne potwierdzające nosicielstwo najlepiej wykonać przed ciążą. Podczas ciąży poziom czynnika VIII wzrasta, co uniemożliwia wiarygodne oznaczenie aktywności tego czynnika. Podobnie przed ciążą warto zasięgnąć porady genetycznej. Przed ciążą łatwiej można poradzić sobie ze stresem i przemyśleć decyzję o ewentualnych badaniach prenatalnych, niż w sytuacji, gdy ciężarna kobieta musi jednocześnie pogodzić się z informacją o nosicielstwie i szybko podjąć decyzję o diagnostyce prenatalnej dziecka.

*Gdy dowiedziałam się o diagnozie, najpierw byłam zdezorientowana, potem poczułam strach, smutek i obawy, aż w końcu zaakceptowałam sytuację i zaczęłam mieć nadzieję.*

W badaniu przeprowadzonym w Wielkiej Brytanii spośród 54 nosiielek hemofilii 83% opowiedziało się za wykonaniem testów na nosicielstwo przed 16. rokiem życia. U tych kobiet badania genetyczne nosicielstwa wykonano średnio w 24. roku życia. Fakt, że większość badanych dorosłych nosiielek uważa, iż testy na nosicielstwo powinny być wykonywane w dużo młodszy wiek, niż jest to obecnie zalecane w Wielkiej Brytanii (powyżej 16. roku życia), nasuwa istotne wnioski dotyczące skutecznego poradnictwa genetycznego.



*Gdybym wiedziała o nosicielstwie wcześniej, zanim zaszłam w ciążę, być może moje decyzje byłyby inne.*

Jeśli dziewczynka nie jest nosicielką, wczesne badanie wyeliminuje wiele niepotrzebnych stresów i zmartwień. Zdarzały się przypadki, gdy młoda kobieta zakładała, że jest nosicielką genu hemofilii, bo był on obecny w rodzinie. Podejmując najważniejsze decyzje w życiu, kierowała się możliwością urodzenia dziecka chorego na hemofilię. Kiedy okazywało się, że nie jest nosicielką, zaczynała planować swoją przyszłość od nowa. Wczesne badanie zapobiegłoby takim problemom.

*Argumenty za opóźnieniem badania do momentu osiągnięcia dorosłości*

Światowa Organizacja Zdrowia w swoim programie chorób dziedzicznych, Amerykańskie Stowarzyszenie Genetyki, Amerykańskie Kolegium Genetyki Medycznej i Narodowe Stowarzyszenie Doradców Genetycznych zalecają, aby w przypadku, gdy wczesne badanie genetyczne nie przyniesie korzyści medycznych ani psychologicznych, odroczyć wykonanie testów do momentu, gdy kobieta osiągnie wiek pozwalający jej zrozumieć wyniki badania i samodzielnie podjąć świadomą decyzję.

*Kiedy zdiagnozowano moją córkę, leczenie hemofilii wyglądało już zupełnie inaczej niż wtedy, gdy urodził się mój brat.*

*Argumenty przeciw przeprowadzaniu badania nosicielstwa u dzieci (analizy DNA):*

- ⊗ Może to zaszkodzić poczuciu własnej wartości dziecka.
- ⊗ Może to zmienić stosunek innych członków rodziny do dziecka.
- ⊗ Może to pozbawić dziewczynkę możliwości samodzielnego podjęcia świadomej decyzji w przyszłości.
- ⊗ Może to niekorzystnie wpłynąć na jej zdolność budowania związków.

*Chcę być poinformowana. Jeżeli chodzi o zdrowie i możliwe komplikacje, wiedza jest dla mnie o wiele ważniejsza niż ewentualne „obawy”, w jaki sposób taka wiadomość wpłynęłaby na mnie w młodszy wiek.*

Niektóre rodziny opóźniają badania u córek, ponieważ myślą, że jedynym powodem, dla którego bada się nosicielstwo, jest planowanie rodziny.

Kwestie kulturowe, takie jak aranżowanie małżeństw w niektórych krajach czy możliwość choroby u potomstwa, mogą zniechęcić pewne rodziny do wykonania badań.

Wykonując badania genetyczne u dziecka, jego wyniki przekazuje się rodzicom. Jeżeli rodzice nie rozumieją lub nie zachowają wyników testów, dziecko może zostać w przyszłości błędnie poinformowane. Poza tym nie ma gwarancji, że rodzice w ogóle poinformują córkę o wynikach badania.

We wszystkich przypadkach rodziny powinny skonsultować decyzję ze swoim ośrodkiem leczenia hemofilii i w razie potrzeby zasięgnąć porady genetycznej. Warto skorzystać z doradztwa genetycznego, ponieważ jego zadaniem jest dostarczenie nosicielce i jej rodzicom lub partnerowi informacji niezbędnych do podjęcia decyzji o badaniach genetycznych i diagnostyce prenatalnej, a także zapewnienie jej wsparcia podczas tego procesu.

## RODZAJE WYKONYWANYCH TESTÓW

U nosicieli hemofilii A i B wykonuje się następujące badania:

- ⊗ Oznaczenie poziomu czynnika VIII – pomiar aktywności czynnika VIII w krwi. Prawidłowa wartość nie wyklucza nosicielstwa. Około 20% nosicieli ma prawidłowy poziom czynnika.
- ⊗ Antygen czynnika von Willebranda (VWF:Ag) – pomiar ilości czynnika von Willebranda w krwi. Pozwala na wykluczenie choroby von Willebranda jako przyczyny krwawień.
- ⊗ Oznaczenie poziomu czynnika IX – pomiar aktywności czynnika IX w krwi.
- ⊗ Badania genetyczne – wykrycie mutacji genetycznej. Ułatwiają późniejszą diagnostykę prenatalną. Pozwalają na zidentyfikowanie mutacji w 90–99% przypadków.

### Oznaczenie poziomu czynnika VIII i IX

Na wyniki oznaczenia poziomu czynnika VIII może mieć wpływ wiele czynników. Napięcie fizyczne i psychiczne, ciąża, pigułki antykoncepcyjne, karmienie piersią, ćwiczenia fizyczne, niedawne transfuzje krwi oraz infekcje mogą zmieniać wynik badania. Ponieważ trudno wyeliminować wszystkie te czynniki, powinny być one brane pod uwagę. Najprawdopodobniej

ważny jest również wpływ hormonów. Sugeruje się, że aktywność czynnika VIII należy mierzyć podczas miesiączki, kiedy poziomy hormonów są najniższe, chociaż zalecenie to budzi duże kontrowersje. W przypadku nosicielek hemofilii B wymienione czynniki nie mają wpływu na poziom czynnika IX i badanie można wykonać w dowolnym momencie.

Przed każdym badaniem układu krzepnięcia lekarz przeprowadza z pacjentką pełny wywiad dotyczący objawów krwotocznych oraz chorób w rodzinie, jak również wykonuje badanie fizykalne i niekiedy również badanie ginekologiczne (nie zawsze konieczne u nastolatek).

### **Badania genetyczne**

Istnieje szereg testów, które można wykonać, aby określić status nosicielki. Są one skomplikowane i trudno dostępne, a uzyskanie wyników może trwać wiele miesięcy. W Polsce badania nosicielstwa wykonywane są jedynie w Instytucie Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie i obejmują tylko nosicielki ciężkiej hemofilii A. Nie są one refundowane przez NFZ (stan na rok 2017). W zależności od konkretnego przypadku, dokładność tych badań waha się od 90% do 99%. Ich wyniki są najbardziej przewidywalne, jeżeli dostępne jest DNA chorego na hemofilię członka rodziny.

Badania DNA wykonuje się zwykle u kobiet, które są prawdopodobnymi nosicielkami hemofilii (na przykład takich, które mają brata chorego na hemofilię). DNA uzyskuje się z krwi, co oznacza, że do wykonania badania wystarczy pobranie próbki krwi z żyły.

### **Analiza mutacji**

Analizy genetycznej dokonuje się, szukając zmian w genie czynnika VIII lub IX. Laboratorium rozpoczyna analizę od poszukiwania w genie czynnika VIII mutacji zwanej inwersją. Połowa mężczyzn z ciężką postacią hemofilii A ma taką mutację. Jeśli nie stwierdzi się inwersji, laboratorium musi wykonać kolejne badania, bardziej skomplikowane i czasochłonne. Po określeniu rodzaju mutacji u chorego na hemofilię, można stwierdzić, czy ta sama mutacja jest obecna u jego matki lub innych kobiet w rodzinie, u których chcemy sprawdzić nosicielstwo. W przypadkach, gdy zidentyfikuje się mutację (90–99% osób), wynik badania nosicielki jest w 100% wiarygodny.

## Badanie sprzężeń genetycznych DNA

Jeśli mutacja nie jest znana, następnym krokiem są badania sprzężeń genetycznych DNA. Wymaga to śledzenia pewnych markerów (naturalnych zmian w sekwencji DNA) wewnątrz genu hemofilii i/lub wokół niego. W odróżnieniu od identyfikacji mutacji analiza sprzężeń nie jest badaniem bezpośrednim, jednak może z pewnym prawdopodobieństwem dostarczyć informacji o statusie nosicielki. Do badania konieczne są próbki DNA innych członków rodziny, zarówno chorych na hemofilię, jak i zdrowych. Określony „wzór” chromosomu X, który odziedziczył chory na hemofilię krewny, może dostarczyć informacji o nosicielstwie u spokrewnionych z nim kobiet.

*Wszystkie adoptowane dzieci powinny mieć dostęp do swojej dokumentacji medycznej i być świadome występowania chorób przewlekłych w biologicznej rodzinie. W moim przypadku brak takich informacji spowodował, że urodzenie dziecka chorego na hemofilię było dla mnie ogromnym zaskoczeniem.*

## GDZIE WYKONAĆ BADANIA?

Ośrodki leczenia hemofilii są najlepszym miejscem do wykonania kompleksowych badań. Personel tych klinik wie, że badania niejednokrotnie trzeba powtarzać, aby uzyskać dokładną diagnozę. Dzieje się tak dlatego, że na badanie poziomu czynników krzepnięcia ma na przykład wpływ rodzaj metody laboratoryjnej, a nawet grupa krwi kobiety (osoby z grupą 0 mają naturalnie niższe poziomy czynnik von Willebranda niż osoby z grupami A, B lub AB). Wiele innych czynników może zaburzyć wyniki testów. Z tego powodu zdarza się, że wiele kobiet słyszy diagnozę, iż nie mają skazy krwotocznej, podczas gdy w rzeczywistości ją mają. Personel ośrodków leczenia hemofilii jest tego świadomy i wykona dodatkowe badania, jeśli kobieta nadal ma objawy krwotoczne. Często z zespołem leczenia hemofilii współpracuje doradca genetyczny lub genetyk, który obejmuje pacjentki specjalistyczną opieką.

Mniejsze ośrodki przeprowadzają jedynie testy przesiewowe układu krzepnięcia, obejmujące czas protrombinowy (PT), czas częściowej tromboplastyny po aktywacji (APTT) i czas krwawienia, ale testy te nie są

wystarczające do tego, żeby wykryć wszystkie skazy krwotoczne. Lekarze z małych ośrodków powinni kierować pacjentów na specjalistyczne badania do ośrodków leczenia hemofilii. Specjaliści w tych placówkach mają wiedzę i doświadczenie potrzebne do przeprowadzenia właściwych badań i odpowiedniego leczenia chorych na skazy krwotoczne.

## REAKCJE NA ROZPOZNANIE NOSICIELSTWA

Ludzie na różne sposoby radzą sobie z nowymi, trudnymi wiadomościami. Reakcja na niespodziewaną informację o nosicielstwie poważnej choroby przewlekłej zależy od wieku, wcześniejszych doświadczeń ze schorzeniem, posiadanej wiedzy na temat choroby, jak również powodów, dla których wykonywano badanie w kierunku nosicielstwa. Kobieta może dowiedzieć się o swoim nosicielstwie w bardzo młodym wieku, jako nastolatka (czasem w związku z tym, że odczuwa dolegliwości zdrowotne) lub jako osoba dorosła – najczęściej po urodzeniu dziecka chorego na hemofilię przez nią samą albo przez inną kobietę w bliższej lub dalszej rodzinie. Potencjalne nosicielki hemofilii powinny otrzymać właściwą pomoc medyczną: poradę genetyczną i odpowiednie badania specjalistyczne, ale również wsparcie psychologiczne, które pomoże im poradzić sobie z psychologicznymi i etycznymi aspektami nosicielstwa choroby genetycznej.

### Rozpoznanie nosicielstwa w wieku nastoletnim

#### *Reakcje*

Nastolatka, która dowiaduje się, że jest nosicielką, może doświadczyć wielu różnych uczuć i emocji.

*Moja córka miała zaledwie sześć lat, gdy okazało się, że jest nosicielką. Przyjęła to dobrze, ciesząc się, że mają z bratem coś wspólnego – hemofilię.*

Młoda kobieta może obawiać się tego, jak nosicielstwo wpłynie na jej przyszłe związki i możliwość posiadania dzieci. Może mieć poczucie straty, że nie jest „genetycznie doskonała”, a nawet wypierać diagnozę – nie przyjmować jej do wiadomości. Wyparcie jest jednym ze sposobów

radzenia sobie ze złymi informacjami. Osoba obciążona genetycznie może odczuwać złość w stosunku do swojego ciała oraz do rodziców, obwiniając ich o przekazanie wadliwego genu. Nawet gdy dziewczynka wie od dawna, że może być lub jest nosicielką, dopiero w okresie dojrzewania w pełni uświadamia sobie konsekwencje tego faktu.

Na stosunek młodej dziewczyny do choroby i nosicielstwa ogromny wpływ ma to, jak inni członkowie rodziny, zwłaszcza rodzice, radzą sobie z chorobą innych, np. brata. Czy dziecko chore na hemofilię postrzegane jest wyłącznie jako osoba niepełnosprawna, wymagająca ciągłej pomocy i wsparcia, czy też jako osoba o wielu mocnych stronach, której przypadkiem „zdarzyło się” mieć hemofilię? Jeżeli brat, ojciec, wuj czy kuzyn mieli ciężkie przeżycia związane z hemofilią, może to mieć istotny wpływ na stosunek nosicielki do tej choroby.

Młoda kobieta może też poczuć ulgę na wieść o nosicielstwie, ponieważ wreszcie poznaje przyczynę nadmiernych krwawień lub siniaczenia i może być skutecznie leczona. Jeżeli dziewczyna ma pozytywne wzorce w rodzinie lub ktoś bliski, kogo bardzo kocha, choruje na hemofilię, wiadomość o nosicielstwie może dać jej poczucie wyjątkowej więzi z tą osobą, zwłaszcza gdy hemofilia zostanie rozpoznana również u niej samej. Młoda kobieta ma większe szanse na pogodzenie się z diagnozą bez etapu buntu i zaprzeczenia, jeśli jej matka zaakceptowała swoje własne nosicielstwo i nauczyła się z nim żyć.

Rodzice muszą być gotowi wysłuchać obaw swojej córki i zaakceptować je, dać jej czas i wsparcie, którego potrzebuje, aby uporać się ze swoimi emocjami.

## Rozpoznanie nosicielstwa w wieku dorosłym

### *Reakcje*

Skaza krwotoczna może pojawić się również w rodzinie, w której nie było wcześniejszych przypadków hemofilii. W takim przypadku reakcją rodziców na rozpoznanie u niemowlęcia lub u dziecka choroby może być szok, niedowierzanie, zaprzeczenie, żal i złość. Przez pewien czas rodzice dziecka mogą różnie reagować, nie wyłączając wzajemnego obwiniania się za przeniesienie choroby genetycznej. Niektóre kobiety, w których rodzinie występowała hemofilia, nie biorą nawet pod uwagę możliwości posiadania chorego dziecka, dlatego ich reakcja może być taka sama, jak osoby bez historii choroby w rodzinie.

*Nie dopuszczałam do siebie myśli o możliwości urodzenia dziecka chorego na hemofilię, chociaż wiedziałam, że ta choroba występuje w mojej rodzinie.*

*Nie dowierzałam w to, że jestem nosicielką. Czułam odpowiedzialność i głęboki smutek. W pewnym sensie nie wiedziałam już, kim jestem, jakbym stała się inną osobą.*

Zła wiadomość może sprawić, że rodzice popadają w stan szoku, w którym nie są w stanie zrozumieć nic więcej poza kilkoma pierwszymi zdaniami wypowiedzianymi przez lekarza. Taką sytuację można porównać do „transu”. Zaakceptowanie nosicielstwa jest procesem, który rozpoczyna się w chwili, gdy zaistnieje podejrzenie skazy krwotocznej u dziecka, trwa w czasie rozmów ze specjalistami, badań, kolejnych konsultacji lekarskich i – miejmy nadzieję – skierowania do ośrodka leczenia hemofilii. Gdy mija „pierwszy szok”, informacja o chorobie stopniowo dociera do świadomości rodziców. Nawet wtedy, gdy z pierwszej rozmowy z lekarzem nie zapamiętali nic poza samą wiadomością o hemofilii, będą wiedzieć, do kogo zwrócić się po pomoc i gdzie szukać odpowiedzi na swoje pytania.

### *Wsparcie*

Rodzice potrzebują czasu, by oswoić się z nowymi informacjami i zrozumieć ich potencjalne konsekwencje dla dziecka i całej rodziny. Muszą zorientować się też, gdzie szukać pomocy i odpowiedzi na pojawiające się pytania i wątpliwości, kto pomoże im rozwiązać obawy i zapewni, że ich strach jest czymś naturalnym. Personel ośrodka leczenia hemofilii musi być szczególnie wrażliwy na potrzeby rodziców, które mogą być różnorodne: niektórzy potrzebują odosobnienia, aby w spokoju przemyśleć otrzymane informacje i opanować własne emocje, inni wręcz przeciwnie – odczuwają silny „głód informacji”. Rodzice, w zależności od tego, jak wyglądały ich dotychczasowe relacje, mogą potrzebować wsparcia, by zrozumieć punkt widzenia drugiej osoby, a także wskazówek, jak zaakceptować jej sposób radzenia sobie z zaistniałą sytuacją. Ośrodek leczenia hemofilii powinien uzgodnić z rodzicami chorego dziecka termin kolejnej wizyty, na której będą mieli szansę zadać pytania po otrząśnięciu się z pierwszego szoku.

*Rozmowy z innymi rodzicami dzieci chorych na hemofilię są bardzo pomocne. Innych rodziców można poznać poprzez ośrodek leczenia hemofilii lub Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię. Rozmowa z kimś, kto przeszedł przez to samo, sprawia, że wszystko wydaje się o wiele prostsze.*

*Rodzeństwo*

W rodzinie, w której hemofilia pojawiła się niespodziewanie, możliwość nosicielstwa hemofilii u córki może stać się dla rodziców kolejnym ciosem po pierwszym szoku, spowodowanym hemofilią syna. Opieka i wsparcie specjalistów są w tym okresie bardzo ważne. Rodziny w różny sposób radzą sobie z problemem możliwego nosicielstwa choroby u córki. Obawiają się o jej przyszłość, o to, czy będzie miała krwawienia, jaki będzie jej stosunek do matki, która przekazała jej uszkodzony gen. Czy będzie miała chore dziecko i czy będzie musiała przejść przez to samo, co oni?

*Konsekwencje dla rodziny*

Decyzja o ustaleniu nosicielstwa pociąga za sobą konsekwencje istotne dla całej rodziny, wymaga więc wspólnego przemyślenia i przedyskutowania problemu. Rozpoznanie nosicielstwa może wpłynąć na wybór życiowego partnera lub zasiać wątpliwości co do posiadania dzieci, może też na przykład pojawić się możliwość przekazania hemofilii dzieciom przez siostry nosicielki, będące już w ciąży. Świadomość nosicielstwa może zaważyć na decyzjach dotyczących kraju zamieszkania, małżeństwa, kariery zawodowej i planów dotyczących liczby dzieci. Podejmowane decyzje mogą wywołać różne reakcje ze strony krewnych. Doradca genetyczny może pomóc, zapoznając zainteresowane osoby z możliwymi strategiami informowania innych zagrożonych kobiet w rodzinie, takich jak siostry, córki czy siostrzenice.

*Dlaczego warto wiedzieć więcej?*

Kobiety, które pytano o odczucia związane z nosicielstwem, posiadaniem syna chorego na hemofilię lub córki-nosicielki, podkreślały korzyści, jakie wynikają z odpowiedniej wiedzy na temat nosicielstwa. Wiedza ta dała im (lub mogłaby dać) możliwość zrozumienia, co się z nimi dzieje i jak sobie z tym radzić. Informacje na temat nosicielstwa można uzyskać w ośrodku leczenia hemofilii, od doradców genetycznych, jak również w Stowarzyszeniu Chorych na Hemofilię. Pomocy w poszukiwaniach odpowiednich źródeł wiedzy można szukać także u innych chorych na skazy krwotoczne.



# ROZDZIAŁ

## Ciąża i poród

Ten rozdział dotyczy wielu kwestii związanych z posiadaniem dzieci, w tym:

- ⊗ planowania rodziny,
- ⊗ metod zapłodnienia,
- ⊗ trudności z zajściem w ciążę,
- ⊗ diagnostyki prenatalnej,
- ⊗ poronień,
- ⊗ ciąży,
- ⊗ porodu i połogu,
- ⊗ opieki medycznej po porodzie,
- ⊗ karmienia piersią,
- ⊗ opieki nad noworodkiem chorym na hemofilię,
- ⊗ operacji usunięcia macicy,
- ⊗ krwawień w okresie klimakterium (menopauzy).



## CZYNNIKI WPŁYWAJĄCE NA DECYZJĘ O POSIADANIU DZIECI

Przed podjęciem jakiegokolwiek, decyzji nosicielka i jej partner powinni mieć pełną świadomość choroby i sposobu jej przenoszenia, jak również dostępnych możliwości dotyczących posiadania dzieci i diagnostyki prenatalnej.

*Znów jestem w ciąży. Jesteśmy z mężem bardzo szczęśliwi. Nasz pierwszy syn ma trzy lata i choruje na hemofilię. Chcielibyśmy mieć dziewczynkę, aby uniknąć hemofilii, ale jeśli będzie chłopiec i będzie chory, przyjmiemy go i pokochamy tak mocno, jak pierwszego syna.*

Dzięki dzisiejszemu poziomowi opieki nad chorymi na hemofilię niektóre nosicielki uznają tę chorobę za możliwą do opanowania. Wiedzą, że w każdym miejscu Polski dostępne są koncentraty czynników krzepnięcia. Akceptują ryzyko urodzenia dziecka chorego na hemofilię. Wiele par nie myśli nawet o diagnostyce prenatalnej.

Dla innych rodziców możliwość przekazania bolesnej choroby dziecku, związane z tym poczucie winy oraz trudności życiowe, jakie mogą ich czekać w związku z opieką nad chorym dzieckiem, są argumentami przeciwko ciąży. Dodatkowo mogą obawiać się nosicielstwa u córki i chcieć uniknąć narażania jej w przyszłości na stres z tym związany.

Przekonania religijne i/lub kulturowe mogą zmniejszać liczbę dostępnych opcji postępowania. Na decyzję mogą mieć niekiedy duży wpływ przekonania osobiste lub też nacisk społeczny ze strony osób, które głoszą pogląd o „obowiązku” nierozprzestrzeniania choroby niosącej za sobą obciążenia finansowe dla społeczeństwa.

Opinie wygłaszane przez pracowników służby zdrowia mogą mieć wpływ na decyzję o posiadaniu drugiego dziecka.

*Osoby, które wiedziały, że jestem nosicielką, dziwiły się: „Chyba nie chce Pani mieć w przyszłości dzieci?”*

Poradnictwo genetyczne ma na celu pomóc pacjentce/rodzinie w zrozumieniu medycznych, psychospołecznych i rodzinnych aspektów choroby genetycznej i przystosowaniu się do nowej sytuacji. Doradca genetyczny, nie wydając żadnych osądów, stara się pomóc parze w podjęciu świadomej decyzji oraz w zaakceptowaniu ryzyka choroby genetycznej.

*Gdy rozmawialiśmy z mężem o posiadaniu dzieci, nie wiedziałam, jak powiedzieć mu o hemofilii.*

Poradnictwo genetyczne dotyczy delikatnych kwestii związanych z posiadaniem dzieci. Poczucie winy, rozżalenie i obarczanie odpowiedzialnością siebie lub innych można zmniejszyć, pomagając parom, na neutralnym gruncie, zrozumieć oczekiwania, potrzeby i punkt widzenia drugiej osoby. Doradcy genetyczni muszą posiadać niezbędną wiedzę i umiejętności oraz jasno wyznaczać cele terapii.

## MOŻLIWOŚCI PLANOWANIA RODZINY

Istnieje kilka możliwych opcji planowania rodziny.

*Po przyjściu na świat chorego na hemofilię syna, pracownicy służby zdrowia negatywnie komentowali naszą decyzję o posiadaniu kolejnego dziecka.*

Niektórzy po prostu akceptują możliwość posiadania dziecka chorego na hemofilię. Postawa nosicielki często wynika z doświadczeń, jakie ma ona w związku z hemofilią w rodzinie. Patrzenie na cierpienie bliskiej osoby może negatywnie wpłynąć na decyzję kobiety o urodzeniu dziecka, które może być chore na hemofilię. Z drugiej strony obawy często maleją w związku z postępowaniem, jaki nastąpił w sposobie leczenia hemofilii i zmniejszeniem ryzyka zakażeń wirusowych poprzez produkty lecznicze. Współczesna kompleksowa opieka sprawia, że dzisiaj dziecko może dorastać bez uszkodzeń stawów, z którymi musiało zmagać się starsze pokolenie.

Inną możliwością jest adopcja dziecka lub stworzenie rodziny zastępczej.

Niektóre pary decydują się, by nie mieć dzieci. Bez względu na to, jaką decyzję podejmiecie, warto wcześniej ją dobrze rozważyć i przedyskutować.

*Żałuję, że nic nie wiedziałam o możliwościach planowania rodziny i uzyskania odpowiedniej porady.*

Istnieje także możliwość skorzystania z jednej z tak zwanych metod wspomaganego rozrodu (czyli poczęcia inną drogą niż naturalna), eliminujących ryzyko urodzenia dziecka chorego na hemofilię.

Poradnictwo genetyczne jest ważną częścią kompleksowej opieki w ośrodkach leczenia hemofilii. Mimo poprawy jakości życia dzięki terapii substytucyjnej, wrodzone skazy krwotoczne nadal mają poważny wpływ nie tylko na życie codzienne i zdrowie psychiczne chorego dziecka, ale również na nosicielki i bliskich członków rodziny.

Podjęcie przez nosicielkę hemofilii świadomej decyzji w kwestii posiadania dzieci wymaga odpowiedniej wiedzy o dziedziczeniu choroby, diagnostyce prenatalnej i możliwościach prawnych dostępnych w danym kraju (dotyczących na przykład przerywania ciąży w przypadku choroby płodu).

## METODY WSPOMAGANEGO ROZRODU DOSTĘPNE NA ŚWIECIE

### Zapłodnienie *in vitro* i diagnostyka preimplantacyjna

Komórki jajowe pobrane od kobiety zapładnia się w laboratorium plemnikami partnera kobiety. Nazywa się to zapłodnieniem *in vitro*. Kiedy zarodek składa się z 6–8 komórek, pobiera się z niego jedną z tych komórek. Uzyskanie wyników badania tej komórki trwa od 48 do 72 godzin. Celem tej procedury jest wybranie męskich zarodków, które nie są obciążone hemofilią, i ich wszczepienie do macicy kobiety. Zarodki można również zamrażać do wykorzystania w przyszłości. Opcję tę mogą wybrać pary, które są przeciwne przerywaniu ciąży.

Zapłodnienie *in vitro* i diagnostyka preimplantacyjna są drogie i mało dostępne. Szanse na ciążę metodą *in vitro* wynoszą około 30% na cykl, nawet jeśli para nie ma problemów z poczęciem.

### Zapłodnienie *in vitro* z wykorzystaniem komórki jajowej dawczyni

Przy zapłodnieniu *in vitro* istnieje również możliwość wykorzystania komórek jajowych pobranych od innej kobiety. W takim przypadku dziecko nie jest narażone na odziedziczenie od matki genu powodującego hemofilię. Procedura rozpoczyna się od znalezienia kobiety niebędącej nosicielką hemofilii, która zgodzi się na oddanie swoich komórek jajowych do zapłodnienia *in vitro*. Zarodki są następnie wszczepiane do macicy nosicielki. Metoda ta jest najbardziej skuteczna, gdy dawczyni jest młoda.

### Zapłodnienie *in vitro* z wykorzystaniem nasienia dawcy

Ta opcja jest dostępna dla mężczyzn chorych na hemofilię i ich żon. Para może zdecydować się na zapłodnienie *in vitro* z wykorzystaniem nasienia innego mężczyzny (dawcy), ponieważ nie będzie mieć dzięki temu córki-nosicielki.

*UWAGA: Zapytaj w ośrodku leczenia hemofilii o możliwości wykonania tych procedur w Polsce. Sprawdź aktualne regulacje prawne.*

## NATURALNE POCZĘCIE DZIECKA

Wiele nosicielek hemofilii cierpi na intensywne i obfite krwawienie menstruacyjne (krwotoczne miesiączki). Psychologiczne skutki krwotocznych miesiączek, nie wspominając o problemach związanych z utratą dużej ilości krwi, mogą być istotnym utrudnieniem w staraniach o poczęcie dziecka. Niektóre kobiety mają obfite krwawienia w nieregularnych odstępach czasu. Owulacja w połowie cyklu może być bardzo bolesna. Silny ból może również towarzyszyć miesiączkom. Obfite krwawienia mogą powodować anemię i stałe uczucie zmęczenia. Wszystkie te objawy nie sprzyjają udanemu współżyciu. Skuteczne leczenie dolegliwości ginekologicznych spowodowanych skazą krwotoczną jest pierwszym krokiem do poprawy życia seksualnego i zwiększenia szansy na poczęcie dziecka.

## Poczęcie dziecka a tabletki antykoncepcyjne

Pierwszą metodą kontroli obfitych krwawień miesięczkowych bywa czasem leczenie hormonalne. Doustna pigułka antykoncepcyjna jest bardzo skuteczną metodą leczenia obfitych miesiączek. Jednak dla kobiety pragnącej w danej chwili zajść w ciążę terapia taka oczywiście nie jest odpowiednia.

Niektóre kobiety, pomimo pragnienia posiadania potomstwa, obawiają się przerwania terapii hormonalnej, ponieważ wiąże się to z powrotem do obfitych krwawień miesięczkowych, anemii i bólu oraz pogorszeniem jakości życia. Decyzja o przerwaniu terapii powinna być podjęta pod kontrolą lekarza, który zadba o odpowiednie leczenie w przypadku pojawienia się cykli bezowulacyjnych lub nawrotu krwotocznych miesiączek. Specjaliści z ośrodka leczenia hemofilii mogą zaproponować inne, alternatywne metody leczenia obfitych krwawień miesięczkowych (patrz rozdział 7. *Leczenie nosicielek hemofilii*).

## PORONIENIA

Nie ma dowodów na to, że poronienia występują u nosicielek hemofilii A i B częściej niż u pozostałych kobiet. Około 15–20% wszystkich ciąż kończy się poronieniem, do którego dochodzi najczęściej w pierwszych 13 tygodniach ciąży (w pierwszym trymestrze). Poronieniom tym nie można zapobiec, ponieważ ich przyczyną są wady płodu, które sprawiają, że nie jest on zdolny do życia. Po poronieniu często wykonuje się zabieg wyłżeczkowania jamy macicy, który polega na rozszerzeniu szyjki macicy i delikatnym wyskrobaniu jej wyściółki. Tak jak przed każdym innym zabiegiem chirurgicznym, należy skonsultować się z lekarzem z ośrodka leczenia hemofilii, aby odpowiednio zabezpieczyć nosicielkę przed krwawieniem, jakie ten zabieg może wywołać.

## DIAGNOSTYKA PRENATALNA HEMOFILII

### Proces podejmowania decyzji

Stosunek do hemofilii zwykle zależy od osobistych doświadczeń kobiety. Niektóre nosicielki dorastały z bratem, który cierpiał z powodu powikłań choroby. W ich rodzinie mógł pojawić się inhibitor czynnika krzepnięcia. Mogły też widzieć następstwa zakażenia wirusowym zapaleniem wątroby typu C. Być może były na co dzień świadkami bólu spowodowanego zwyrodnieniem stawów. Te kobiety zazwyczaj odrzucają możliwość posiadania dziecka chorego na hemofilię. Religia, osobisty system wartości i kultura również odgrywają istotną rolę podczas podejmowania decyzji co do badań prenatalnych i przerwania ciąży. W całym procesie badań prenatalnych bardzo ważną rolę odgrywa opieka medyczna ośrodka leczenia hemofilii, jak również wsparcie psychologiczne.

*Po tragicznych wydarzeniach z przeszłości bardzo obawiałam się o bezpieczeństwo leków krwio pochodnych.*

Inne pary nie decydują się na badania prenatalne, chcą jedynie tego, aby od razu po urodzeniu zbadać syna w kierunku hemofilii. Niektóre pary chcą natomiast wiedzieć wcześniej, czy dziecko jest chore, nawet wtedy, gdy nie planują przerwania ciąży – chcą się odpowiednio przygotować.

*Chociaż na co dzień bywa trudno, nie żałuję decyzji o urodzeniu syna i mam nadzieję, że wkrótce będziemy mieć kolejne dziecko. Nie będziemy robić badań prenatalnych, jednak dla bezpieczeństwa przy porodzie zgodziłam się na wcześniejsze określenie płci dziecka.*

Wizyta w poradni genetycznej powinna pomóc utwierdzić osobisty system wartości i przekonania partnerów, aby poczuli się pewnie niezależnie od tego, jaką decyzję podejmą. Celem diagnostyki prenatalnej jest dostarczenie nosicielkom i ich partnerom wiarygodnych informacji, które umożliwią im podjęcie świadomej decyzji o dalszym postępowaniu. Doradcy genetyczni chronią niezależność pacjentów i ich prawo

do prywatności, zapewniając wsparcie i edukację. Muszą być wrażliwi na różne wartości kulturowe, przekonania religijne i różnice etniczne. W ten sposób poszczególne osoby lub rodziny mogą podejmować decyzje, które będą zgodne z ich systemem wartości i przekonań.

*Bardzo mnie zdenerwowało to, że lekarze proponowali badania prenatalne i ewentualną aborcję, chociaż wcale o to nie prosiliśmy.*

## Koszt diagnostyki prenatalnej

Nosicielki i potencjalne nosicielki hemofilii (czyli na przykład kobiety posiadające chorego na hemofilię syna, w których rodzinie nie było wcześniej tej choroby) kwalifikują się do badań prenatalnych. Dowiedzieć się w ośrodku leczenia hemofilii, gdzie można wykonać badania prenatalne i czy są one finansowane z ubezpieczenia zdrowotnego.

## Możliwości diagnostyki prenatalnej na świecie

### Badanie ultrasonograficzne (USG)

Niektóre pary decydują się na poznanie płci dziecka dzięki badaniu USG, a następnie, jeżeli dziecko jest chłopcem, podejmują decyzję o badaniach inwazyjnych. Płeć w badaniu USG można zazwyczaj ustalić w 16. tygodniu ciąży. Trzeba jednak pamiętać o tym, że USG nie daje 100% pewności co do płci dziecka.

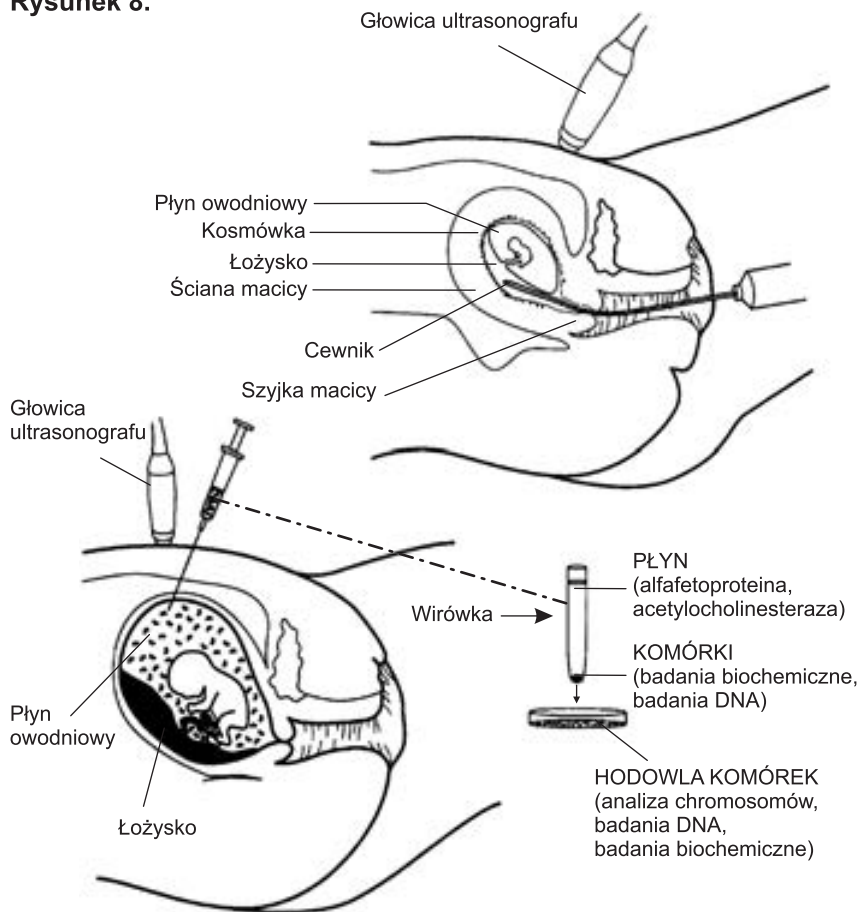
### Biopsja kosmówki

Kosmówka to błona otaczająca rozwijający się płód. Znajduje się ona po zewnętrznej stronie błony owodniowej. Kosmówka jest błoną płodową pokrytą tzw. kosmkami, co oznacza, że pochodzi z tych samych komórek, co rozwijające się dziecko. We wczesnej ciąży część kosmków zagnieżdża się w macicy, by przekształcić się w łożysko, a pozostałe zanikają. Biopsję kosmówki można wykonać po 11. tygodniu ciąży w celu uzyskania materiału DNA do zbadania. Próbkę można pobrać przez pochwę lub przez brzuch, w zależności od tego, gdzie znajduje się łożysko (patrz rysunek 8.).



*Bylibyśmy z mężem lepiej przygotowani, gdybyśmy przed urodzeniem się syna wiedzieli o moim nosicielstwie.*

**Rysunek 8.**



**Rysunek 9.**

Biopsja kosmówki przez pochwę przypomina badanie cytologiczne (cytologię). Lekarz wykonuje badanie USG brzucha, żeby zlokalizować płód, wprowadzając jednocześnie do pochwy wziernik. Następnie przez szyjkę macicy przeprowadzany jest cienki zgłębnik i kierowany do miejsca, gdzie tworzy się łożysko. Do strzykawki zasysa się około 10–15 miligramów tkanki. Na wyniki trzeba czekać do 3 tygodni. Wykonanie badania przez powłoki brzucha przypomina punkcję owodni. Biopsji kosmówki unika się przed 11. tygodniem ciąży, ponieważ istnieją doniesienia o nieprawidłowościach budowy kończyn pojawiających się w przypadkach, gdy badanie przeprowadzono wcześniej. Ryzyko poronienia przy tym zabiegu wynosi około 1%.

### Punkcja owodni

Punkcję owodni wykonuje się po upływie 15. i pół tygodnia ciąży. Podczas badania USG określa się położenie łożyska i lokalizuje przestrzeń wypełnioną płynem owodniowym. Następnie przez skórę brzucha do macicy wprowadza się cienką igłę, przez którą pobiera się niewielką ilość płynu owodniowego (patrz rysunek 9.). Płyn ten zawiera komórki pochodzące z płodu. Ryzyko powikłań podczas zabiegu wynosi 0,5%. Jeżeli komórki przed pobraniem DNA do badań trzeba poddać hodowli, na wyniki czeka się od 3 do 4 tygodni.

Różnica pomiędzy punkcją owodni a biopsją kosmówki jest taka, że biopsję wykonuje się w mniej zaawansowanej ciąży, więc wyniki są dostępne wcześniej.

Tak, jak w przypadku innych zabiegów u nosicielki hemofilii, należy podjąć środki ostrożności, aby zapobiec nadmiernym krwawieniom – niezbędna jest opieka ośrodka leczenia hemofilii.

### Badanie krwi płodu

Badanie krwi płodu może być wykonane w 18. tygodniu ciąży lub później. Próbkę pobiera się z żyły pępkowej, pod kontrolą USG, za pomocą igły wprowadzonej przez skórę brzucha. Poziom czynnika krzepnięcia można zbadać od razu po pobraniu krwi. Należy upewnić się, że pobrana do próbowki krew należy rzeczywiście do płodu, a nie do matki. Jest to trudny zabieg, a ryzyko poronienia wynosi aż 5%.

### Badanie krwi matki

Obecnie trwają prace nad nową, nieinwazyjną metodą diagnostyki prenatalnej. W przyszłości komórki płodu będzie można pozyskać z krwi matki pobranej w 7–8 tygodniu ciąży. Męskie chromosomy płodu zostaną wyizolowane z krwi matki i zbadane na obecność hemofilii. Zabieg ten nadal pozostaje w sferze badań eksperymentalnych.

### Potencjalne problemy psychologiczne

Jeśli nosicielka ma już brata lub syna chorego na hemofilię, a wyniki badań prenatalnych wykażą, że dziecko jest chłopcem chorym na hemofilię, kobieta może przeżywać poważne rozterki związane z decyzją o przerwaniu ciąży. Pozbywając się chorego na hemofilię dziecka może czuć, jakby odrzucała również swojego chorego syna lub chorego brata. Z drugiej strony może obawiać się, czy zdoła udźwignąć emocjonalnie ciężar związany z posiadaniem kolejnego dziecka chorego na hemofilię. Jej uczucia mogą być ponadto sprzeczne z tym, co odczuwa jej partner.

*Problem nosicielstwa hemofilii bywa różnie przedstawiany przez poszczególnych doradców genetycznych. Nie wszyscy w jednakowy sposób omawiają zalety i wady różnych dostępnych metod. Informacje uzyskane od samych nosicielek mogą spowodować dyskusję w gronie specjalistów i pomóc ustalić jednolite wytyczne w tym zakresie.*

Od czasu wprowadzenia skutecznego leczenia profilaktycznego w krajach rozwiniętych coraz mniej nosicielek hemofilii jest zainteresowanych diagnostyką prenatalną. Profilaktyka i leczenie domowe poprawiły jakość życia młodych ludzi chorych na hemofilię i ich rodzin. Większość z nich może dorastać bez zwyrodnień stawów i innych powikłań. Badania prowadzone w Szwecji pokazały, że głównym powodem, dla którego nosicielki nie korzystają z badań prenatalnych, jest to, że nie uważają hemofilii za chorobę, która usprawiedliwia przerwanie ciąży. Posiadanie dziecka jest osobistą decyzją i każda kobieta stara się wybrać to, co najlepsze dla niej i dla jej rodziny.

Najistotniejszym czynnikiem wpływającym na decyzje kobiet o posiadaniu dzieci nadal pozostaje wcześniejsze doświadczenie z hemofilią w rodzinie.

## CIAŻA

Większość kobiet ze skazami krwotocznymi nie krwawi podczas ciąży ani w czasie porodu. Poziomy czynnik VIII i czynnik von Willebranda podczas ciąży zwykle znacznie wzrastają, co zmniejsza ryzyko krwawienia u nosicielek hemofilii A, w przeciwieństwie do czynnika IX, którego poziom nie zmienia się w ciąży w istotny sposób. Jeżeli poziom czynnika VIII u nosicielki jest niski, należy go ponownie oznaczyć w trzecim trymestrze ciąży, gdy osiąga swoje maksimum (zazwyczaj pomiędzy 29. a 35. tygodniem ciąży). Jeśli nadal jest niski, należy odpowiednio zabezpieczyć pacjentkę na czas rozwiązania. Po porodzie poziom czynnika VIII wraca do wartości wyjściowych w ciągu 7–10 dni, ale może się zdarzyć, że spadek nastąpi wcześniej. Określenie poziomu czynnika przed porodem da lekarzom możliwość zastosowania właściwego leczenia, które zapobiegnie krwotokom.

Przed każdym inwazyjnym zabiegiem lub badaniem wykonywanym w czasie ciąży (na przykład punkcją owodni) należy oznaczyć poziom czynnika. Zwykle uznaje się, że poziom równy 50% jest wystarczający do zabiegu oraz do porodu. U nosicielek hemofilii A, u których poziom czynnika VIII jest niższy, trzeba zastosować desmopresynę, która zwiększa poziom czynnika von Willebranda i czynnika VIII. Desmopresynę stosuje się również w celu uniknięcia krwotoku po porodzie oraz w trakcie cięcia cesarskiego. W każdym konkretnym przypadku decyzję o sposobie leczenia podejmie lekarz, mając na uwadze to, że desmopresyna w pewnych sytuacjach nie powinna być stosowana ze względu na możliwość powikłań. Jeśli konieczne jest podawanie czynnika VIII lub IX, zaleca się stosowanie koncentratów rekombinowanych, ponieważ koncentraty czynników krzepnięcia pochodzące z ludzkiego osocza mogą przenosić parwowirusa, który może być przyczyną poronienia.

Opiekę nad nosicielką hemofilii w ciąży powinien sprawować zespół specjalistów. Kobieta i jej partner powinni skonsultować się z hematologiem, ginekologiem, doradcą genetycznym i neonatologiem (pediatrą), którzy odpowiedzą na ich pytania dotyczące między innymi diagnostyki prenatalnej, leczenia podczas porodu oraz opieki nad matką i dzieckiem w okresie poporodowym. Nie należy zwlekać z ustaleniem planu postępowania do czasu, gdy poród się rozpocznie.

## PORÓD I POŁÓG

Przyszła matka powinna uzyskać od hematologa zalecenia na piśmie dotyczące porodu i zabrać je ze sobą do szpitala na wypadek, gdyby w momencie porodu jej lekarz lub dokumentacja medyczna nie były dostępne. Jeżeli to możliwe, poród powinien odbyć się w szpitalu, w którym pracuje również lekarz zajmujący się leczeniem skaz krwotocznych. Jeżeli poród ma odbyć się w innym szpitalu niż ten, w którym znajduje się ośrodek leczenia hemofilii, trzeba wcześniej uprzedzić lekarzy ginekologów i pediatrów o szczególnych zaleceniach dotyczących porodu i opieki nad dzieckiem.

Nosicielki hemofilii nie muszą być poddawane cięciu cesarskiemu. Przy braku innych przeciwwskazań poród siłami natury jest bezpieczny i nie zwiększa ryzyka krwotoku wewnątrzczaszkowego u dziecka chorego na hemofilię. W związku z tym cesarskie cięcie rozważa się jedynie w przypadku innych wskazań (np. położniczych lub okulistycznych). Kwestia wykonywania cięć cesarskich jest jednak stale przedmiotem dyskusji, ponieważ w praktyce zabiegi te często wykonuje się z dużo mniej poważnych przyczyn niż hemofilia.

Płeć płodu można określić dość wiarygodnie już we wczesnej ciąży za pomocą badania USG. Pozwala to stwierdzić, czy hemofilia u dziecka jest prawdopodobna (czy dziecko jest płci męskiej). Jeśli u płodu potwierdzono lub podejrzewa się skazę krwotoczną, poród powinien przebiegać w jak najdelikatniejszy sposób.

Jeżeli u matki poziom czynnika krzepnięcia wyraźnie odbiega od normy, należy unikać:

- ⊗ znieczulenia zewnątrzoponowego (znieczulenia dolnej części ciała za pomocą nakłucia odcinka lędźwiowego kręgosłupa),
- ⊗ niepotrzebnego nacięcia krocza (przecięcia skóry w okolicy pochwy w celu uniknięcia jej rozdarcia),
- ⊗ cesarskiego cięcia, chyba że kobieta dostała zapobiegawczo desmopresynę lub odpowiedni koncentrat czynnika w celu znormalizowania poziomu czynnika we krwi.

U dziecka, jeśli tylko to możliwe, należy unikać:

- ⊗ wydobycia za pomocą próżniociągu,
- ⊗ użycia kleszczy,
- ⊗ zakładania elektrod na skórę główki,
- ⊗ pobierania do badania krwi ze skóry główki,
- ⊗ zastrzyków domięśniowych.

## ZNIECZULENIE

Ryzyko krwotoku w wyniku założenia znieczulenia zewnątrzoponowego lub rdzeniowego u kobiet, które nie są nosicielkami, jest niezmiernie małe (1 na 150 000 zabiegów), jednak zwiększa się w przypadku skazy krwotocznej. Taki rodzaj znieczulenia nie jest zalecany u kobiet ze skazą krwotoczną, chyba że wcześniej zastosuje się odpowiedni preparat, który znormalizuje krzepnięcie.

Jeżeli z powodu powikłań konieczne jest pilne wykonanie cięcia cesarskiego, należy przedstawić kobiecie możliwe zagrożenia związane zarówno ze znieczuleniem ogólnym, jak i rdzeniowym. Po zastosowaniu znieczulenia rdzeniowego pacjentkę należy obserwować, aby upewnić się, że nie doszło do powikłań. Kobiety ze skazami krwotocznymi mogą mieć wykonane znieczulenie rdzeniowe pod warunkiem, że zaburzenia krzepnięcia uległy u nich normalizacji podczas ciąży lub na skutek odpowiedniej terapii (na przykład czynnikiem krzepnięcia). Odpowiednie postępowanie należy jednak zaplanować z wyprzedzeniem, aby oszczędzić pacjentce konieczności podejmowania trudnych decyzji pod presją i w czasie silnego bólu.

## OPIEKA POPORODOWA

Po porodzie poziomy czynnika VIII i czynnika von Willebranda dość szybko opadają. W przypadku krwotoku poporodowego można zastosować desmopresynę. W przypadku poważnego krwotoku niekiedy trzeba podać koncentrat czynnika krzepnięcia.

W populacji wszystkich kobiet ryzyko wczesnego krwotoku poporodowego (w ciągu pierwszych 24 godzin po porodzie) wynosi 4–5%. U kobiet, które są nosicielkami hemofilii, wzrasta ono do 16–22%. Ryzyko późnego krwotoku poporodowego u kobiet ze skazami krwotocznymi również rośnie (do 11–24%, w porównaniu z mniej niż 1% w ogólnej populacji kobiet). U nosicielek hemofilii, u których poziom czynnika jest niski, zaleca się jego utrzymanie na wysokości 50% przez 3–4 dni po porodzie siłami natury i przez 4–5 dni (lub dłużej) po cesarskim cięciu. Kobiety zagrożone późnym krwotokiem poporodowym powinny mieć przed wypisaniem ze szpitala sprawdzony poziom hemoglobiny. Kobiety muszą być świadome, że nadmierne krwawienie może pojawić się nawet 7 tygodni po porodzie. Powinny zgłosić się na wizytę kontrolną do ginekologa (najlepiej dwa tygodnie po porodzie).

W przypadku krwotoku poporodowego należy zastosować odpowiednie leczenie. W zależności od nasilenia i czasu trwania krwawienia stosuje się kwas traneksamowy (Exacyl), desmopresynę, koncentraty czynników krzepnięcia i preparaty hormonalne.

## KARMIENTE PIERSIĄ

Karmienie piersią może zwiększać poziom czynnika VIII i czynnika von Willebranda we krwi kobiety, ponieważ poziom hormonów ciążowych podczas karmienia pozostaje wysoki. Chroni to nosicielki hemofilii A przed krwotokami w tygodniach następujących po porodzie.

Kobiety z pewnymi skazami krwotocznymi, w tym z niedoborem czynnika IX (nosicielki hemofilii B), mogą mieć problemy z krwawieniami niezależnie od tego, czy karmią piersią czy nie. Dzieje się tak dlatego, że poziomy tych czynników krzepnięcia nie zależą od hormonów ciążowych.

Do mleka matki nie przedostają się ani desmopresyna, ani kwas traneksamowy (Exacyl), są więc bezpieczne dla dziecka.

## OPIEKA NAD NOWORODKIEM

### Krwotok przy porodzie

Skazy krwotoczne u noworodków często rozpoznaje się z powodu nieprawidłowego krwawienia z miejsca pobrania krwi. Dzieci chore na hemofilię A i hemofilię B zwykle nie krwawią przy porodzie, a krwotoki do mózgu występują u nich rzadko. U dzieci chorych na skazy krwotoczne mogą po porodzie pojawiać się krwiaki na główce. U dzieci z pewnymi skazami krwotocznymi może wystąpić krwawienie z kikutu pępowiny.

U noworodków, które mogą być chore na ciężką postać hemofilii, do momentu postawienia właściwej diagnozy należy unikać zastrzyków domięśniowych, operacji i obrzezania. Podczas porodu należy pobrać próbkę krwi pępowinowej w celu zmierzenia poziomu czynnika. Witaminę K, którą podaje się każdemu dziecku po urodzeniu, należy (jeżeli to możliwe) podać doustnie, a nie w formie zastrzyku. Chociaż krwotoki do mózgu są rzadkie, u każdego dziecka z podejrzeniem ciężkiej skazy krwotocznej należy wykonać USG główki. W przypadku krwawień u noworodka chorego na hemofilię należy stosować rekombinowane koncentraty czynnika VIII lub IX. Hematolog opiekujący się nosicielką powinien zabezpieczyć odpowiednią ilość leków jeszcze przed porodem.

### Obrzezanie

Niektórzy rodzice decydują się obracezać syna z powodów religijnych lub kulturowych. Decyzję o obrzezaniu chłopca, który może mieć hemofilię, należy wcześniej skonsultować z hematologiem i pediatrą. Obrzezania nie można traktować jako niegroźnego zabiegu, lecz należy zastosować odpowiednie leki i zachować pewne środki ostrożności. Należy ponadto oznaczyć poziom czynnika krzepnięcia (jeżeli rozpoznanie nie zostało potwierdzone wcześniej) i wykonać test na obecność inhibitora. Światowa Federacja ds. Hemofilii opublikowała broszurkę na temat obrzezania, którą można pobrać ze strony internetowej [www.wfh.org](http://www.wfh.org) (tekst w języku angielskim).



## Bądź przygotowana

Najważniejszą rzeczą, o której musi pamiętać kobieta, jest nawiązanie – jeszcze w ciąży – bliskiej współpracy z lekarzami, którzy będą się nią opiekować, oraz posiadanie odpowiedniej wiedzy o swoim stanie i stosowanym leczeniu. Przemyślenie pewnych decyzji jeszcze w domu, a także wcześniejsze uzgodnienie planu postępowania na każdą ewentualność pomoże zmniejszyć stres i ułatwi poród.

## USUNIĘCIE MACICY

Pomimo obfitych krwawień menstruacyjnych, obecnych niekiedy od bardzo młodego wieku, kobiety mogą latami żyć, nie wiedząc, że mają skazę krwotoczną (nawet do okresu klimakterium). Wiele nosicielek nigdy nie łączy swoich problemów krwotocznych z nosicielstwem.

*Szkoda, że wcześniej nie wiedziałam o tym, iż jestem nosicielką... Może nie musiałabym tak ciężko znosić miesiączek przez całe życie.*

Kobiety, które skarżą się ginekologom na obfite miesiączki, często słyszą, że to typowe u kobiet. W rodzinach, w których wszystkie kobiety cierpią na krwotoczne miesiączki, silne krwawienia również uważa się za „normalne”.

W niektórych przypadkach kobiety, niezależnie od wieku, po rozpoznaniu nosicielstwa hemofilii decydują się całkowicie zahamować miesiączki z powodu stresu i ciągłego strachu przed krwawieniem. Usunięcie przyczyny problemów i dolegliwości przynosi im wreszcie ulgę.

Na podstawie ankiety przeprowadzonej wśród kobiet ze skazami krwotocznymi w 1998 roku D.K. Wysocki stwierdził, że u 42% respondentek wykonano zabieg usunięcia macicy. W ogólnej populacji operację taką wykonuje się u 12–18% kobiet. Widać wyraźną różnicę w liczbie operacji usunięcia macicy pomiędzy kobietami ze skazą krwotoczną a zdrowymi.

Z drugiej jednak strony nadmierne krwawienia miesiączkowe u nosicielek można skutecznie leczyć, co pozwala uniknąć niepotrzebnej operacji i zachować możliwość zajścia w ciążę w przyszłości.

*Martwi mnie, że wraz z wiekiem, moje krwawienia, które do tej pory były łagodne, stają się coraz gorsze.*

## KRWAWIENIA W OKRESIE KLIMAKTERIUM

Menopauza jest okresem w życiu kobiety, w którym przestaje ona miesiączkować. Tak zwany wiek premenopauzalny to okres 3–10 lat przed naturalną menopauzą (ostatnią miesiączką), kiedy poziomy hormonów są umiarkowanie zmniejszone. Krwawienia mogą stać się wówczas wyjątkowo uciążliwym problemem.

Jednym z objawów okresu premenopauzalnego są obfite i nieregularne krwawienia miesiączkowe. Regularne miesiączki wymagają ścisłej równowagi hormonalnej estrogenów i progesteronu – hormonów wywołujących owulację. W tym okresie życia poziomy hormonów ulegają wahaniom i zakłócają jajczkowanie. Jeśli nie dojdzie do owulacji, jajniki nadal wydzielają estrogeny, powodując zgrubienie śluzówki macicy. Często bywa to przyczyną obfitych krwawień menstruacyjnych, dodatkowych krwawień między miesiączkami oraz plamień.

Krwotoczne miesiączki miewają również inne przyczyny, które mogą dotyczyć nosicielek hemofilii równie często, jak innych kobiet, dlatego w celu wykluczenia pewnych schorzeń (np. mięśniaków macicy) należy przeprowadzić dokładne badania ginekologiczne.

### Możliwości leczenia

Przed rozpoczęciem leczenia należy zawsze ustalić przyczynę krwotocznych miesiączek. Jeżeli krwawienia są spowodowane brakiem owulacji, terapia hormonalna zazwyczaj rozwiązuje problem. Jednak gdy kobieta już stosuje terapię hormonalną, może być konieczne zastosowanie innych metod leczenia, które wymieniono w rozdziale 7. *Leczenie nosicielek hemofilii.*

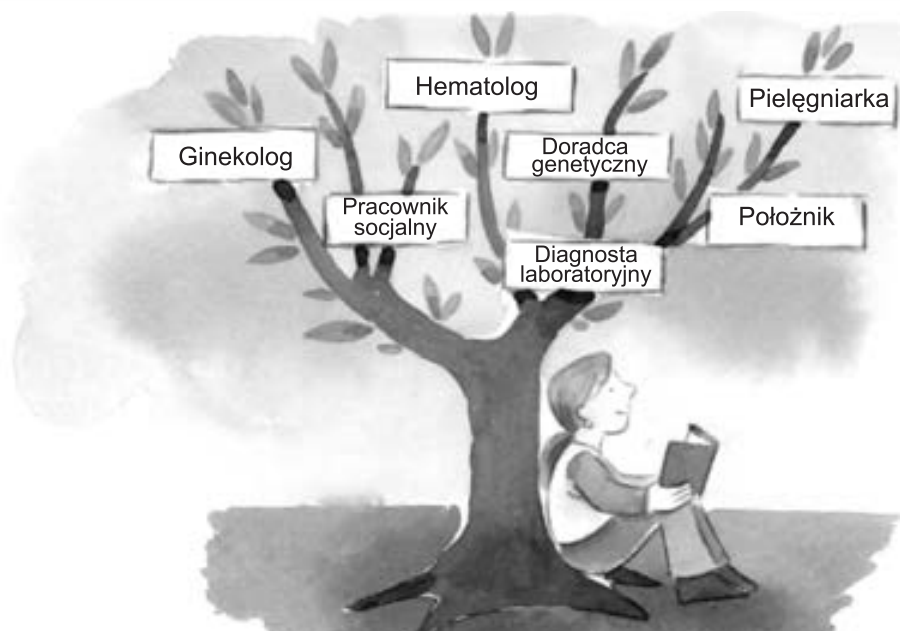
Odkąd nosicielki mają możliwość skutecznego leczenia krwawień, w tym również krwotocznych miesiączek, więcej kobiet może uniknąć operacji ginekologicznych. Nosicielki mogą wymagać innych form leczenia, ale niekoniecznie muszą być poddawane poważnym zabiegom chirurgicznym. Jeśli jednak będą zmuszone wybrać taką opcję, muszą ściśle współpracować z ginekologiem i hematologiem, którzy tak zaplanują zabieg, aby uniknąć ewentualnego krwotoku w okresie pooperacyjnym.

# ROZDZIAŁ

## Leczenie nosicielek hemofilii

W rozdziale tym omówiono:

- koncepcję wielodyscyplinarnych poradni dla chorych na skazy krwotoczne,
- możliwości leczenia objawów krwotocznych u kobiet przy pomocy leków i zabiegów chirurgicznych.



## PORADNIE DLA CHORYCH NA SKAZY KRWOTOCZNE

Poza funkcjonującymi od wielu lat dwoma ośrodkami referencyjnymi w Warszawie (patrz str. 103) w niedługim czasie mają powstać w Polsce specjalistyczne poradnie dla chorych na skazy krwotoczne i zakrzepicę, które obejmą swoją opieką również kobiety z wrodzonymi skazami krwotocznymi, w tym nosicielki hemofilii. Już teraz nosicielki mogą znaleźć fachową pomoc w ośrodkach, które od wielu lat zajmują się leczeniem hemofilii i innych skaz krwotocznych (patrz str. 103–108).

Funkcjonujące od dawna w krajach zachodnich (np. w Kanadzie) wielodyscyplinarne ośrodki leczenia hemofilii zaczynają natomiast dostrzegać potrzebę tworzenia osobnych zespołów specjalistów i osobnych poradni, zajmujących się wyłącznie opieką nad kobietami z wrodzonymi skazami krwotocznymi.

### Zadania

Ośrodki zajmujące się kobietami chorymi na skazy krwotoczne powinny stawiać sobie za cel:

- ⊗ poprawę jakości życia kobiet ze skazami krwotocznymi,
- ⊗ umożliwienie współpracy lekarzy i innych specjalistów, którzy zajmują się leczeniem tych kobiet,
- ⊗ prowadzenie badań naukowych, których celem jest poprawa opieki i leczenia kobiet ze skazami krwotocznymi,
- ⊗ edukowanie lekarzy, pacjentów i opinii publicznej.

Szczególne zadania takich ośrodków to:

- ⊗ zapewnienie odpowiednich badań laboratoryjnych i diagnostycznych z dziedziny hematologii i ginekologii, umożliwiających postawienie dokładnego rozpoznania,
- ⊗ odpowiednie leczenie krwawień i kontrola wyników leczenia,
- ⊗ unikanie niepotrzebnych zabiegów chirurgicznych,
- ⊗ unikanie niepotrzebnego stosowania produktów krwiopochodnych,
- ⊗ optymalne przygotowanie pacjentki do znieczulenia, operacji, ciąży, porodu i położu,
- ⊗ zapewnienie poradnictwa i wsparcia.

### Członkowie zespołu

Głównymi członkami zespołu opiekującego się kobietami chorymi na skazy krwotoczne są:

- ⊗ hematolog
- ⊗ ginekolog-położnik
- ⊗ pielęgniarka

Bezwzględnie konieczny jest dostęp do odpowiednich badań diagnostycznych. Diagnostyci laboratoryjni współpracują ściśle z lekarzami zajmującymi się zaburzeniami krzepnięcia, ponieważ niektóre testy są bardzo czułe i muszą być wykonane z najwyższą precyzją.

Do zadań zespołu należy stała opieka nad pacjentką, planowanie terapii oraz współpraca z lekarzem rodzinnym. Lekarze powinni kierować wszystkie nosicielki hemofilii do specjalistycznych poradni zajmujących się leczeniem chorych na hemofilię i inne skazy krwotoczne. Wiele nosicielek będzie wymagać tylko jednej wizyty kontrolnej w takiej poradni, oczywiście poza opieką w czasie ciąży i porodu.

*Jako matka nauczyłam się rozpoznawać krwawienia u syna, zabrakło mi jednak wiedzy, żeby swoje obfite krwawienia skojarzyć z nosicielstwem.*

Nie wszystkie kobiety ze skazami krwotocznymi muszą pozostawać pod stałą opieką zarówno ginekologa, jak i hematologa. W zależności od indywidualnych potrzeb mogą wymagać częstszych konsultacji tylko u jednego z tych specjalistów. Do innych lekarzy, takich jak ortopeda, laryngolog czy stomatolog, można uzyskać skierowanie od hematologa, który zaproponuje odpowiednie konsultacje, jeżeli zajdzie taka potrzeba.

Przed wykonaniem badań układu krzepnięcia, nosicielki uskarżające się na krwotoczne miesiączki powinny zostać poddane dokładnemu badaniu, które obejmuje wywiad chorobowy, wywiad rodzinny i badanie ginekologiczne (nie zawsze konieczne u nastolatek). Wprowadzenie systemu graficznego zapisu krwawienia menstruacyjnego umożliwiło lepszą ocenę nasilenia krwawień (patrz rozdział 4. *Nosicielki hemofilii z objawami skazy krwotocznej*). Taką tabelę nosicielka wypełnia samodzielnie w domu. W niektórych krajach tabelkę wraz z ankietą dotyczącą chorób dodatkowych oraz schorzeń w rodzinie wysyła się pacjentce pocztą, jeszcze przed pierwszą wizytą u ginekologa.

*Moje obawy, że drobne kontuzje sportowe mogą być związane z hemofilią, zostały rozwiane.*

Pracownicy ośrodków leczenia hemofilii są coraz bardziej świadomi możliwych problemów krwotocznych u nosicielek hemofilii, jednak nadal zdarza się, że związek ten nie zostanie rozpoznany i kobiety nie są prawidłowo leczone.

## LECZENIE NOSICIELEK HEMOFILII

### Terapia hormonalna

Doustne środki antykoncepcyjne podnoszą poziom czynnika VIII i czynnika von Willebranda w krwi. U wielu nosicielek hemofilii A cierpiących z powodu krwotocznych miesiączek już sama terapia hormonalna bardzo skutecznie zmniejsza krwawienia.

Doustne środki antykoncepcyjne nie wpływają na poziom IX u nosicielek hemofilii B, jednak mogą one pomóc również tym kobietom w uregulowaniu miesiączek i zmniejszeniu upływu krwi.

W sytuacji, gdy doustne środki antykoncepcyjne nie mogą być stosowane lub są źle znoszone przez kobiety, lekarz może zalecić inny rodzaj terapii hormonalnej, np. leczenie progesteronem. Skuteczność tych metod jest wynikiem zmniejszenia grubości wyściółki macicy, dzięki czemu staje się ona mniej podatna na nadmierne krwawienia. Tego rodzaju leczenia nie można jednak stosować przez dłuższy czas.

Od niedawna dostępna jest inna metoda stosowana w sytuacji, gdy konieczne jest długotrwałe podawanie związków podobnych do progesteronu. Jest nią wkładka wewnątrzmaciczna o nazwie *Mirena*. Uwalnia ona 20 mikrogramów lewonorgestrelu dziennie, co skutecznie hamuje rozrost śluzówki macicy, znacznie zmniejsza krwawienie menstruacyjne, eliminuje skrzepy z krwi miesiączkowej i ból podczas miesiączek. Urządzenie to zostało przetestowane u kobiet z poważnymi krwotokami miesiączkowymi, czekających na zabieg usunięcia macicy. Założenie *Mireny* zmniejszyło utratę krwi podczas miesiączki aż o 74–97%, i spowodowało, że 64–82% kobiet zrezygnowało z operacji. Kobiety zwykle chętnie akceptują leczenie

polegające na założeniu wkładki wewnątrzmacicznej, jednak podobnie, jak w przypadku każdej terapii, mogą wystąpić pewne efekty uboczne.

## Desmopresyna

Desmopresyna jest lekiem syntetycznym (nie jest produktem wytwarzanym z krwi) podobnym do naturalnego hormonu – wazopresyny. Desmopresynę często określa się skrótem DDAVP, który pochodzi od jej nazwy chemicznej. Działa ona poprzez uwalnianie czynnika von Willebranda zmagazynowanego w wyściółce naczyń krwionośnych. Poziom czynnika von Willebranda w krwi oraz poziom czynnika VIII, który jest przez niego transportowany, rośnie.

Desmopresyna jest bardzo skuteczną metodą leczenia nosicieli hemofilii A. Można ją przyjmować na trzy różne sposoby:

- ⊗ Może być podawana dożylnie w kroplówce. W Polsce jest obecnie dostępny jeden preparat dożylny desmopresyny: *Minirin*.
- ⊗ Może być wstrzyknięta podskórnie. Produkt nazywa się *Octostim* (niedostępny w Polsce).
- ⊗ Może być przyjmowana w postaci aerozolu do nosa. Ta postać desmopresyny nazywa się *Octostim* lub *Stimate* (dostępna w Polsce od 2014 roku).

Desmopresyna działa poprzez uwolnienie czynników krzepnięcia zmagazynowanych w organizmie, dlatego nie można stosować jej zbyt długo. Po kilku podaniach leku w krótkim odstępie czasu (np. przez kilka kolejnych dni) zapasy organizmu wyczerpują się i należy zrobić przerwę, aby umożliwić ich odbudowę. Przy większych operacjach sama desmopresyna może nie wystarczyć do opanowania krwawienia. W takim przypadku pacjenta może wymagać podania koncentratu czynnika VIII.

Desmopresyna nie jest skuteczna u nosicieli hemofilii B – nie podnosi poziomu czynnika IX we krwi.

Desmopresyna może czasem wywołać łagodne skutki uboczne, takie jak:

- ⊗ zaczerwienienie twarzy,
- ⊗ łagodny ból głowy,
- ⊗ nudności i bóle brzucha.

Desmopresyna działa przeciwmoczopędnie, co oznacza, że może powodować zatrzymywanie wody i obniżanie poziomu soli w organizmie.

Dlatego też lekarze zalecają, aby w dniu podania desmopresyny pacjenci pili tylko tyle płynów, ile jest konieczne do zaspokojenia pragnienia. Należy też unikać podawania wielu dawek desmopresyny w krótkim czasie.

Jeśli po podaniu desmopresyny pojawi się silny ból głowy lub zatrzymanie oddawania moczu na dłużej niż 24 godziny, trzeba udać się do ośrodka leczenia hemofilii lub na szpitalną izbę przyjęć.

### Lek antyfibrynolityczny (*Exacyl*)

*Exacyl*, czyli kwas traneksamowy, pomaga utrzymać (stabilizuje) skrzep w miejscu, w którym się uformował. Działa poprzez zahamowanie aktywności enzymu zwanego plazminą, który rozpuszcza skrzepy krwi.

*Exacyl* nie wpływa na sam proces powstawania skrzepu. Oznacza to, że nie zastępuje desmopresyny ani koncentratów czynnika, choć w niektórych sytuacjach skutecznie hamuje krwawienie i sprawia, że zastosowanie desmopresyny lub czynnika krzepnięcia staje się niepotrzebne. Może być używany w przypadku krwawień z błon śluzowych, takich jak:

- ⊗ wewnątrz jamy ustnej,
- ⊗ śluzówka nosa,
- ⊗ śluzówka jelit,
- ⊗ śluzówka macicy.

*Exacyl* okazał się bardzo użyteczny dla kobiet ze skazami krwotocznymi. Jest stosowany:

- ⊗ przed zabiegiem stomatologicznym,
- ⊗ kiedy pacjentka krwawi z jamy ustnej, nosa lub ma niewielkie krwawienia z przewodu pokarmowego (jelit),
- ⊗ u kobiet z nadmiernymi i/lub przedłużającymi się krwawieniami miesięczkowymi.

W przypadku krwotocznych miesiączek *Exacyl* należy przyjmować od pierwszego dnia krwawienia, zwykle przez 5 kolejnych dni. Lek ma postać tabletek. Czasem lekarz zaleca stosowanie go jednocześnie z desmopresyną.

*Exacyl* może niekiedy powodować łagodne skutki uboczne, takie jak:

- ⊗ nudności,
- ⊗ senność,



- ⊗ zawroty głowy,
- ⊗ biegunka,
- ⊗ bóle brzucha.

Te łagodne skutki uboczne mijają po odstawieniu leku lub zmniejszeniu przez lekarza jego dawki.

*Nie wiedziałam, że po operacji mogę silniej krwawić.*

### Koncentraty czynników krzepnięcia

W razie potrzeby nosicielki hemofilii A i B mogą korzystać z bezpiecznych i skutecznych koncentratów czynnika krzepnięcia.

Koncentraty czynnika można stosować:

- ⊗ gdy desmopresyna, terapia hormonalna i leki antyfibrynolityczne nie są skuteczne,
- ⊗ przy operacji,
- ⊗ po poważnym urazie (np. wypadku).

Rekombinowane koncentraty czynnika VIII i IX są produktami wytworzonymi metodami inżynierii genetycznej (syntetycznymi). Oznacza to, że nie pochodzą z ludzkiego osocza i nie przenoszą wirusów. Koncentraty te dają możliwość bezpiecznego leczenia chorych na hemofilię A i B, w tym również nosicieli hemofilii.

W Polsce koncentraty rekombinowane nie są jeszcze dostępne poza leczeniem niewielkiej grupy najmłodszych dzieci, które nie były wcześniej leczone preparatami osoczo pochodnymi. Leczenie hemofilii A i B nadal opiera się głównie na preparatach produkowanych z osocza (stan na rok 2017).

Koncentraty czynnika krzepnięcia są wstrzykiwane dożylnie. Mogą być podawane w poradni, gabinecie lekarskim lub izbie przyjęć. Wiele osób z ciężkimi skazami krwotocznymi uczy się samodzielnie wstrzykiwać je w domu.

## CHIRURGICZNE METODY LECZENIA KRWOTOCZNYCH MIESIĄCZEK

U niektórych kobiet wszystkie opisane powyżej metody mogą okazać się nieskuteczne i nie uda się u nich opanować ciężkich, przedłużających się krwawień menstruacyjnych. Dla tych kobiet dostępne są metody chirurgiczne. Operacja jednak jest poważnym krokiem. Przed podjęciem decyzji kobiety powinny rozważyć wszystkie inne możliwości. Poniżej opisano niektóre metody chirurgicznego leczenia krwotocznych miesiączek.

### Usunięcie śluzówki macicy (ablacja endometrium)

Celem tej operacji jest zniszczenie wyściółki macicy. To właśnie śluzówka macicy krwawi tak silnie podczas miesiączki. Zabieg wykonywany jest przez pochwę, więc nie jest konieczne rozcinanie skóry brzucha. Wyściółka macicy jest w trakcie zabiegu wypalana. Dwa miesiące przed zabiegiem stosuje się terapię hormonalną w celu zahamowania rozrostu śluzówki. Po tej operacji kobieta nie może mieć dzieci.

Jest to zabieg dość nowy, ale jego skuteczność jest zachęcająca. U 50% kobiet krwawienia miesiączkowe całkowicie zanikają, a u kolejnych 35% ulegają znacznemu zmniejszeniu.

| Zalety                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | Wady                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>⊗ Operacja nie wymaga cięcia chirurgicznego, ryzyko krwotoku jest więc znacznie mniejsze niż w przypadku histerektomii.</li> <li>⊗ Zabieg można wykonać w gabinecie lekarskim, w związku z tym kobieta nie musi zostawać w szpitalu.</li> <li>⊗ Powrót do zdrowia trwa o wiele krócej niż po histerektomii.</li> <li>⊗ Wskaźniki powodzeń zabiegu są obiecujące.</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>⊗ W przeciwieństwie do leczenia farmakologicznego kobieta nie może mieć więcej dzieci.</li> <li>⊗ Zabieg może wymagać powtórzenia.</li> <li>⊗ U około 10% kobiet zabieg nie zmniejsza krwawienia.</li> <li>⊗ Mogą wystąpić rzadkie powikłania.</li> </ul> |

### Histerektoomia (usunięcie macicy)

Celem operacji jest usunięcie macicy, w wyniku czego krwawienia miesięczkowe ustają na zawsze. Czasami usuwa się również jajniki i jajowody.

Operacja ta bywa zalecana kobietom z krwotocznymi miesiączkami nawet w przypadku, gdy nie wykonano jeszcze badań w kierunku skazy krwotocznej. Oznacza to, że niektóre kobiety niepotrzebnie tracą możliwość posiadania dzieci, podczas gdy ich krwawienia mogłyby być skutecznie leczone.

| Zalety                                                                                                                                                                                                                                        | Wady                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>⊗ Histerektoomia na zawsze usuwa krwawienia miesięczkowe.</li> <li>⊗ Może to być jedyna opcja dla kobiet, u których inne metody leczenia oraz ablacja endometrium okazały się nieskuteczne.</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>⊗ W przeciwieństwie do leczenia farmakologicznego kobieta nie może mieć więcej dzieci.</li> <li>⊗ Histerektoomia jest poważną operacją. Kobiety ze skazami krwotocznymi są narażone na zwiększone ryzyko krwotoku podczas operacji i po niej.</li> <li>⊗ Powrót do zdrowia trwa o wiele dłużej niż po zabiegu ablacji.</li> <li>⊗ Operacja wymaga pobytu w szpitalu.</li> </ul> |

### Laparoskopowe usunięcie endometriozy

Celem tej operacji jest usunięcie śluzówki macicy, która u niektórych kobiet lokalizuje się również poza jamą macicy (tzw. endometriozy). Tkanka ta krwawi podczas miesiączki, co bywa przyczyną bólu miednicy i podbrzusza. Chirurg robi małe nacięcia na skórze brzucha i wprowadza przez nie małutką kamerę oraz narzędzia niezbędne do wycięcia endometriozy.

| Zalety                                                                                                                                                                 | Wady                                                                                                                                                                                                       |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>⊗ Zabieg może zmniejszyć ból i krwawienie u kobiety, która nie reaguje na terapię hormonalną i inne metody leczenia.</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>⊗ Chociaż nie jest to poważna operacja, kobieta ze skazą krwotoczną potrzebuje odpowiedniego przygotowania, w tym niekiedy podania koncentratu czynnika.</li> </ul> |

### Usunięcie jajników

Celem tej operacji jest powstrzymanie krwawień z jajników. Takie krwawienia mogą występować nawet wtedy, gdy:

- ⊗ kobieta stosuje terapię hormonalną w celu zmniejszenia krwotocznych miesiączek,
- ⊗ wykonano zabieg ablacji endometrium,
- ⊗ wykonano zabieg częściowego usunięcia macicy.

| Zalety                                                                                     | Wady                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
|--------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"><li>⊗ Zabieg może zmniejszyć krwawienie i ból.</li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>⊗ Wycięcie jajników jest poważną operacją.</li><li>⊗ Jeśli usunięte zostaną oba jajniki, kobieta nie może mieć więcej dzieci.</li><li>⊗ Jeśli usunięte zostaną oba jajniki, kobieta musi stosować leczenie hormonalne aż do okresu menopauzy.</li></ul> |

### Wyłyżczkowanie jamy macicy

Celem tego zabiegu jest zeskrobanie wyściółki macicy i oczyszczenie jamy macicy. Może on być potrzebny w celu odpowiedniego zdiagnozowania pewnych schorzeń lub po poronieniu, jednak nie jest to skuteczny sposób leczenia krwawień u kobiet cierpiących na krwotoczne miesiączki. Może wręcz się zdarzyć, że podczas łyżeczkowania macicy dojdzie do zniszczenia skrzepów i czopów płytkowych, przez co krwawienie ulegnie nasileniu.

# ROZDZIAŁ

## Jakość życia nosicierek

W rozdziale omówiono niektóre kwestie jakości życia, które mogą dotyczyć nosicierek:

- ⊗ wpływ nosicielstwa na młode dziewczęta,
- ⊗ możliwość utraty wiary w lekarzy i medycynę,
- ⊗ wpływ na karierę zawodową nosicierek,
- ⊗ wpływ na seksualność i życie rodzinne,
- ⊗ ćwiczenia i sprawność fizyczna,
- ⊗ posiadanie dziecka chorego na hemofilię.

Rozdział kończy się sugestiami na temat tego, gdzie można znaleźć pomoc i wsparcie.



Tekst opracowano w oparciu o doświadczenia nosicierek, które przez dużą część swojego życia nie były właściwie zdiagnozowane i leczone. Odpowiednie leczenie sprawia, że nosicielka może uzyskać wpływ na własne zdrowie, pozbyć się wielu przykrych dolegliwości lub je znacznie zmniejszyć, co w konsekwencji poprawi jakość jej życia.

## WPŁYW NOSICIELSTWA NA MŁODE DZIEWCZĘTA

U znacznej części nastolatek, u których pojawiają się nadmierne krwawienia, rozpoznaje się w konsekwencji skazę krwotoczną. Szczególnym problemem dla tych dziewcząt bywają nadmierne krwawienia menstruacyjne, które pojawiają się już na początku okresu miesiączkowania. Pierwsze miesiączki wywołuje działanie licznych hormonów (tzw. burza hormonalna). Młodym dziewczętom nie jest łatwo rozmawiać o higienie intymnej, więc lekarze i pielęgniarki powinni podchodzić do ich problemów w sposób bardzo delikatny.

*Zawsze obawiałam się plam krwi na ubraniu, nosiłam ciemne spodnie i spódnice.  
I nadal tak robię!*

W czasie miesiączki młoda dziewczyna może nie być w stanie wyjść na dłużej z domu z powodu bólu, silnego krwawienia i strachu przed poplamieniem ubrania. Bywa zmuszona opuszczać zajęcia szkolne, spotkania rodzinne i towarzyskie, zmieniać plany. Nastolatka może krępować się, tłumacząc przyjaciółom, dlaczego musi co miesiąc zostawać w domu, albo dlaczego nie może w danym dniu u kogoś przenocować. Szczególnie trudno będzie jej powiedzieć nauczycielowi, który jest mężczyzną, dlaczego musi wyjść z klasy na dłużej w trakcie lekcji. Okres dojrzewania jest naturalnie kojarzony ze stanami niepokoju, a u młodych dziewcząt problemy, których doświadczają w związku ze skazą krwotoczną, mogą zwiększać stres. Własny wizerunek i pewność siebie młodej dziewczyny mogą znacznie ucierpieć, jeśli odczuwa ona wstyd i zakłopotanie w związku z krwawieniami miesięczkowymi. Trzeba ją przekonać, że przez swoje problemy nie jest gorsza od innych rówieśniczek. Krwawienia stanowią tylko

małą część jej życia. W celu opanowania obfitych krwawień miesięcznych często stosuje się doustne środki antykoncepcyjne. Dla nastolatek leczenie to pociąga za sobą konsekwencje psychologiczne i społeczne. Aby upewnić się, że pacjentka będzie przestrzegać zaleceń, lekarz musi rozwiać obawy rodziców i samej nastolatki dotyczące przyjmowania pigułek antykoncepcyjnych. Wiele dziewcząt martwi się na przykład o przyszłą płodność. Należy przy tym podejść z szacunkiem do przekonań kulturowych, religijnych i etnicznych.

Bez odpowiedniego leczenia młode dziewczęta mogą nie radzić sobie z bólem i dyskomfortem podczas miesiączki. Nierzadko większość dnia muszą spędzać w łóżku. Niektóre mogą nawet uzależnić się od środków przeciwbólowych. Z powodu opuszczania dużej ilości zajęć w szkole miewają trudności z nadrobieniem zaległości, a to może ograniczyć ich dalsze możliwości wyboru pracy zawodowej. Pomocne może okazać się pobranie z ośrodka leczenia skaz krwotocznych odpowiedniego zaświadczenia do szkoły z wyjaśnieniem stanu zdrowia i specyficznych potrzeb nosicielki.

Anemia może spowodować zaburzenie własnego wizerunku i ograniczyć aktywność fizyczną oraz kontakty towarzyskie. Stałe zażywanie leków na niedokrwistość może wywołać inne problemy zdrowotne.

*Nauczyciele nie rozumieją, dlaczego muszę wychodzić w czasie lekcji; nie pozwalają mi na to, więc w czasie miesiączki po prostu zostaję w domu.*

Nastolatki są bardzo wrażliwe na punkcie własnego wizerunku i przechodzą gwałtowne zmiany stanów emocjonalnych. Trzeba pogodzić się z ich gwałtownymi reakcjami, również z tym, że czasem wypierają chorobę ze świadomości, i stałe je wspierać. Jeśli nosicielka ma niski poziom czynnika, powinna rozumieć, jakie powikłania krwotoczne może to powodować.

Leczenie zapobiegawcze zwykle pomaga zmniejszyć lub wyeliminować wpływ krwawień miesięcznych na jakość życia młodej nosicielki. Wczesna diagnoza i leczenie może dać jej poczucie panowania nad własnym zdrowiem i pozwolić na pełną realizację planów.

## UTRATA ZAUFANIA

Zdarza się, że młoda dziewczyna zaczyna mieć problemy krwotoczne (w tym krwotoczne miesiączki) nawet w wieku 9 lat, podczas gdy średni wiek rozpoznania nosicielstwa wynosi 25 lat. Do tego czasu dziewczęta te borykają się z konsekwencjami niezdiagnozowanych i nieleczonych krwawień. Ich objawy krwotoczne często bywają ignorowane lub lekceważone. Nie wykonuje się u nich badań w kierunku skazy krwotocznej nawet wówczas, gdy wiadomo o obecności hemofilii w rodzinie. Czasem kobiety opowiadają lekarzom o objawach krwotocznych, które w przeszłości były lekceważone i kwitowane stwierdzeniem, że są „wymyślane”.

*Lekarz zapytał: „Jest pani pewna, że to nie jest problem psychologiczny?” Ból, osłabienie i wyczerpanie czułam od lat. Kilka lat później rozpoznano u mnie skazę krwotoczną.*

Nierozpoznanie przez lekarzy nosicielstwa może pociągać za sobą pewną nieufność w stosunku do służby zdrowia. Kobieta może czuć złość i obwiniać lekarzy za swoje problemy. Może odczuwać bezsilność i mieć wrażenie, że nikt nie może jej pomóc. Obawia się, że nie będzie odpowiednio leczona, gdy zajdzie taka potrzeba. Z czasem ta bezsilność może przerodzić się w depresję.

*Moim życiem rządziły niezwykle obfite miesiączki. Chodziłam od lekarza do lekarza. Po operacji miałam bolesne krwaki, ale powiedziano mi, że to normalne. Aż do ukończenia przeze mnie 40 roku życia, żaden z lekarzy nie przeprowadził badań.*

## WPŁYW NA KARIERĘ ZAWODOWĄ

### Wpływ na stan zdrowia

Nosicielstwo hemofilii A lub B z obecnością objawów krwotocznych i może mieć wpływ na wybór kariery zawodowej. Krwotoczne miesiączki występują u 57% nosicielek i tylko u 10% wszystkich kobiet. Jeśli krwawienia są zbyt silne, kobieta może być zmuszona do kilkudniowej nieobecności w pracy każdego miesiąca. Może okazać się niezbędne poinformowanie



pracodawcy o tej dolegliwości i ułożenie elastycznego grafiku godzin pracy, który pozwoli wykorzystać czas wolny, jeśli zajdzie taka potrzeba. Podjęcie pracy wymagającej wysiłku fizycznego jest możliwe, ale może być poważnym wyzwaniem dla tych kobiet, które cierpią na anemię. Niektóre drogi kariery zawodowej muszą niekiedy zostać skreślone.

### Posiadanie dziecka chorego na hemofilię

Posiadanie chorego na hemofilię dziecka może skłonić matkę do wybrania takiego zawodu, który daje pewną swobodę. Częste nieobecności w pracy mogą sprawić, że kobieta będzie obawiać się, czy zdoła zachować pracę. Kobieta może być nieoczekiwanie zmuszona zabrać syna do szpitala lub niezwłocznie przyjechać i podać mu czynnik krzepnięcia. Może zdarzyć się, że syn nie będzie mógł rano iść do szkoły czy przedszkola i jedno z rodziców będzie musiało pozostać w domu lub zorganizować mu opiekę.

Z uwagi na poczucie winy i odpowiedzialności za wydanie na świat dziecka chorego na hemofilię, kobieta może myśleć, że to ona powinna zostać w domu i zapewnić mu opiekę. Niekiedy nabiera przekonania, że nikt inny, nawet ojciec dziecka, nie może zająć się synem tak dobrze, jak ona. Może obawiać się o bezpieczeństwo syna, pozostawionego pod opieką innych i z tego powodu zrezygnować z pracy zawodowej. Pozostanie w domu z powodu strachu lub poczucia winy nie jest właściwą decyzją ani dla matki, ani dla dziecka.

*Czułam zazdrość, że moja siostra nie musi zmagać się z hemofilią dziecka ani ze swoimi własnymi dolegliwościami.*

## SEKSUALNOŚĆ

Pacjentki rzadko rozmawiają z pracownikami służby zdrowia o zagadnieniach związanych z seksualnością. Zależy to w dużej mierze od podejścia lekarza do pacjentki i stworzenia odpowiednich warunków do rozmowy.

Młoda kobieta, cierpiąca od samego początku okresu dojrzewania z powodu obfitych miesiączek, może czuć się zażenowana i zawstydzona, rozmawiając na ten temat.

Doświadczenia te mogą zaważyć na rozwoju seksualności młodej kobiety, ponieważ kwestie intymne mogą zacząć kojarzyć się jej z uczuciem zawstydenia i zażenowania.

Obfite lub częste miesiączki, bolesne owulacje, jak również plamienie lub krwawienie w czasie współżycia może pozbawić kobietę radości z udanego życia seksualnego. Zmęczenie spowodowane anemią może zmniejszać zainteresowanie aktywnością seksualną. Partner może obawiać się skrzywdzić kobietę, która jest nosicielką. Może to prowadzić do unikania współżycia i innych aktywności seksualnych.

W każdym związku kluczowe znaczenie ma otwartość i szczerość, które umożliwiają rozwiązywanie problemów zanim staną się poważne. Seksualność jest ważną częścią życia, związaną z odczuwaniem i wyrażaniem własnej kobiecości, i ma bezpośrednie przełożenie na doświadczanie poczucia bliskości z partnerem. W przypadku problemów w tej sferze życia pomocy można szukać w wielu miejscach: u lekarza rodzinnego, w ośrodku leczenia hemofilii czy lokalnym ośrodku zdrowia. Można korzystać również z pomocy poradni dla małżeństw, w których można poznać proste, ułatwiające wspólne pożycie rozwiązania.

## WPŁYW NA ŻYCIE RODZINNE

Różne podejścia do rodzicielstwa mogą niekorzystnie wpływać na relacje w małżeństwie. Problemy te jeszcze bardziej narastają z chwilą urodzenia się przewlekle chorego dziecka. Głęboko zakorzenione poczucie winy i odpowiedzialności mogą sprawić, że matka dziecka chorego na hemofilię będzie zbyt pobłażliwa lub nadopiekuńcza. Może ona przejmować wyłączną odpowiedzialność za leczenie syna. Jej partner może poczuć się wykluczony ze związku.

*Oprócz poczucia winy w związku z przekazaniem hemofilii synowi, czułam się winna z powodu opuszczania dni w pracy. Starłam się to jakoś zrekompensować, usiłowałam być „superkobietą”, która z wszystkim da sobie radę. Czułam się winna, że mój mąż przeze mnie zetknął się z hemofilią, chociaż NIGDY nie wspominał o tym i nie zrobił niczego, żebym tak się czuła. Po 3 latach obwiniania się i bycia „superkobietą” wypaliłam się. Nie byłam w stanie pracować przez ostatnie 5 miesięcy.*

Związki małżeńskie mogą przeżywać trudności z wielu powodów. Kobieta, która doświadcza problemów ginekologicznych, może podczas miesiączki być przygnębiona, zła, poirytowana i zmęczona, przenosząc te uczucia na partnera. Partner może odbierać jej zachowanie bardzo osobiście i reagować negatywnie albo wycofywać się w celu uniknięcia konfliktu. Każda z tych reakcji prowadzi do osłabienia więzi między partnerami.

Zmęczenie związane z anemią może powodować, że kobieta nie będzie mogła podołać obowiązkom rodzicielskim, domowym czy partnerskim, przez co partner może odczuwać presję, aby przejąć na siebie więcej obowiązków. Jeśli problem ten nie zostanie przedyskutowany, partner może czuć się rozgoryczony.

Konieczność starania się o wolne dni w pracy, aby sprostać potrzebom opieki nad synem, może prowadzić do nieporozumień związanych z tym, kto z rodziców ma przejmować na siebie odpowiedzialność za chore dziecko. Jeśli jedno z rodziców częściej opiekuje się synem, może dochodzić do konfliktów. Z drugiej strony, jeżeli jedno z rodziców nie jest dopuszczane do opieki nad dzieckiem, może zwątpić w swoje umiejętności rodzicielskie i poczuć się wykluczonym z rodziny.

Zbudowanie intymnej relacji między partnerami wymaga wiele czasu, zaangażowania, delikatności i poświęceń. Stałe stawianie potrzeb dziecka ponad potrzebami związku może wywołać frustrację i gniew oraz zrodzić żal, który może być bezpośrednio lub pośrednio skierowany na dziecko. Trzeba ustalić jasne priorytety w związku i dbać o komunikację między partnerami.

## ĆWICZENIA I SPRAWNOŚĆ FIZYCZNA

*Martwię się, że problemy z krwawieniami mogą przeszkadzać mi w utrzymaniu sprawności fizycznej.*

Podczas miesiączek nosicielki niekiedy rezygnują ze zwykłych ćwiczeń, zwłaszcza gdy nadmiernie krwawią, odczuwają ból lub są zmęczone z powodu anemii. Niektóre kobiety mogą w zamian za to ćwiczyć w domu lub pójść na krótki spacer, wracając do domu, jeśli zajdzie potrzeba wymiany podpaski lub tamponu. Inne rodzaje ćwiczeń, takie jak rozciąganie, joga czy gimnastyka można wykonywać w domu z wykorzystaniem płyt DVD lub kaset wideo.

## WPŁYW CHOROBY DZIECKA NA ŻYCIE RODZICÓW

*Myszę, że jednym z powodów, dla których matka przejmuję całą opiekę nad synem, jest poczucie winy. Myślisz: „To ja przekazałam ten gen, więc to ja powinnam wstawać w środku nocy. To ja muszę się nim zajmować.” W pewien sposób czujesz, jakby to była twoja wina, że twój syn cierpi.*

Gdy pytamy rodziców przewlekłe chorych dzieci: „Jak sobie dajesz radę? Jak radzisz sobie z badaniami, opieką w domu, wizytami lekarskimi i problemami?”, zazwyczaj odpowiadają: „czy mam inny wybór?” Każde dziecko przychodzi na świat z unikalnymi cechami, które ujawniają się w miarę dorastania. Niektóre dzieci wymagają więcej opieki niż inne.

W większości przypadków rodzice dzieci chorych na hemofilię mogą prześledzić historię choroby w rodzinie ze strony matki. Może to wywołać poczucie winy, może jednak być też okazją do czerpania siły od krewnych, którzy sami potrafili wykażać ją w trudnych chwilach.

### Rozpoznanie choroby u dziecka

Wykryciu hemofilii u chłopca może towarzyszyć pewnego rodzaju poczucie winy. Niektórzy myślą, że matka musiała zrobić coś złego, co wywołało chorobę. Hemofilia jest chorobą dziedziczną; nie mamy wpływu na to, jakie geny przekazujemy dzieciom. Tak naprawdę każdy z nas wśród 30 000 genów ma kilka takich, które nie działają prawidłowo, nie wiemy tylko, które.

*Byłem zły na swoją mamę, obwinałem ją za przekazanie genu hemofilii. Z tego powodu przez ponad 15 lat nie zapraszałem jej na żadne spotkania związane z hemofilią. Teraz, gdy wiele rzeczy zrozumiałem, przeprosiłem ją i powiedziałem, jak mi smutno i przykro, że nie pozwalałem jej uczestniczyć w tych wydarzeniach.*

To zrozumiałe, że wiele rodzin wymaga wsparcia w przystosowaniu do nowej sytuacji, niezależnie od tego, czy wiedzieli o nosicielstwie kobiety czy też nie. Warto im przekazać materiały o hemofilii i skontaktować z najbliższym kołem Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię. Wsparcie takie jest nieocenione w przypadku, gdy hemofilia pojawia się w danej rodzinie po raz pierwszy. Ośrodek leczenia hemofilii może zaproponować

również spotkanie z doradcą rodzinnym lub psychologiem. W trakcie spotkań pracownicy służby zdrowia próbują nawiązać z rodziną otwarty dialog i zbudować relację wolną od osądów i pełną empatii. Decyzje podejmowane przez rodziny powinny być świadome i niezależne, a także pozostawać w zgodzie z wyznawanymi przez nie wartościami i wierzeniami.

*Kiedy dowiedziałam się, że jestem nosicielką, poczułam się winna. Wkrótce uświadomiłam sobie jednak, że przecież nie zrobiłam nic złego w czasie ciąży; po prostu w jakiś sposób „padło na mnie”.*

## Wczesne lata

Gdy rodzice oswoją się z diagnozą skazy krwotocznej u jednego ze swoich dzieci, muszą przypomnieć sobie o tym, czego życzyli swojemu synowi, zanim rozpoznano u niego hemofilię. Czy chcieli, żeby był w przyszłości szczęśliwy, miał przyjaciół, robił to, co sprawia mu radość, stał się niezależnym, dorosłym człowiekiem, spełnionym w swojej pracy, a któregoś dnia miał swoje własne dzieci? Czy nadal nie mogą mu tego życzyć? Czy hemofilia i nosicielstwo matki naprawdę tak bardzo wpłynie na jego karierę i plany rodzinne?

*Czułam ogromną winę za skrzywdzenie mojego syna. Czułam się odpowiedzialna za jego ból.*

Marzenia rodziców dotyczące przyszłości ich dzieci zawsze ulegają zmianom. Przyszła śpiewaczka operowa okazuje się nie mieć słuchu; przyszły lekarz chce zostać nauczycielem.

Niektóre nosicielki popadają w depresję lub przygnębienie z powodu głęboko zakorzonego poczucia winy za przekazanie dziecku uszkodzonego genu. Rodzicom trudno jest robić dziecku zastrzyki z powodu bólu, jaki to wywołuje. Matka może ze strachem i niepokojem oczekiwać każdego kolejnego wylewu. Może popaść w depresję, gdy syn będzie miał do niej żal za przekazanie mu genu hemofilii, gdy będzie cierpiał albo gdy ona sama będzie pozwalala mu tylko na „bezpieczne” zabawy, zabraniając tych, które wybierają jego koledzy. Nie wolno lekceważyć uczuć dziecka ani przekonywać, że są one niewłaściwe. Należy pozwolić mu wyrażać swoje emocje, a następnie przeprowadzić otwartą i szczerą rozmowę na trudny temat.

## ROZDZIAŁ 8. Jakość życia nosicieli

*Najtrudniejsze jest poczucie, że tak samo jak wcześniej moja mama, to ja jestem odpowiedzialna za narażenie mojego dziecka na tak wielki ból i cierpienie.*

Nie należy wyolbrzymiać sytuacji, w których doszło do krwawienia, ale raczej traktować je zwyczajnie. Różne niespodziewane wypadki są elementem rozwoju każdego dziecka, zdrowego i chorego. Należy podchodzić do nich ze spokojem i bez poczucia winy. Dziecko prawdopodobnie już teraz wie, jakie są konsekwencje krwawienia (ból i ograniczenie aktywności) i uczy się, co robić, aby uniknąć podobnych zdarzeń w przyszłości. Pomaga mu to przejąć kontrolę nad własną chorobą i uniknąć wielu komplikacji. Nie chodzi przy tym o to, aby narażać dziecko na cierpienie (zwykle nie mamy na to przecież wpływu), ale aby dać mu niezbędną pewność siebie i przekonanie, że umie poradzić sobie z krwawieniem. Sposób, w jaki radzimy sobie z tymi problemami jako rodzice, zależy tylko od nas.

### Starsze dziecko

Dziecku należy ufać. Musi ono mieć szansę poznania własnych ograniczeń. To wzmocni jego poczucie odpowiedzialności i umiejętności radzenia sobie w różnych sytuacjach. Rodzice powinni wierzyć w zdolności dziecka do zadbania o siebie. Jest oczywiste, że wiara, jaką pokłada rodzic w swoim dziecku, przełoży się na jego samoocenę.

*Stosunek rodziców do hemofilii silnie wpływa na reakcje dziecka. Jeśli wykonywanie zastrzyków będzie dla nas tak zwyczajnie, jak mycie zębów, dziecko też będzie to traktować jak coś normalnego. Koncentrowanie się na pozytywnych rzeczach, jakie przynosi hemofilia (one naprawdę istnieją!), na przykład poznawaniu nowych przyjaciół na obozach rehabilitacyjnych, ułatwia akceptację choroby.*

O wiele ważniejsze jest to, aby wzmacniać umiejętności dziecka, niż to, aby za wszelką cenę unikać jakiegokolwiek ryzyka. Otwarcie się na rozmowę oraz umiejętność słuchania dziecka są o wiele ważniejsze niż mówienie do niego. Stosując te zasady, damy dziecku siłę do zmagania się z trudnościami, które przyniesie hemofilia w dalszym życiu. Im odważniej będzie stawiać czoła przeciwnościom, tym lepiej przystosuje się do życia z chorobą i będzie lepiej przygotowany do radzenia sobie w trudnych sytuacjach.

## Rodzeństwo

Badania wykazały, że rodzeństwo dzieci chorych na chorobę przewlekłą często dorasta w atmosferze znacznego stresu i nie nabywa dojrzałości emocjonalnej i umiejętności, które są niezbędne do radzenia sobie z własnymi problemami. Dzieci mogą czuć się przerażone własnymi reakcjami, które mogą obejmować złość i zazdrość w stosunku do chorego rodzeństwa i rodziców. Jeśli uczucia te nie są wyrażane i opanowywane, rodzeństwo chorego dziecka może być narażone na nerwicę, depresję, dolegliwości somatyczne i niskie poczucie własnej wartości.

Z drugiej strony, jeżeli zdrowe rodzeństwo uzyska od najmłodszych lat odpowiednie wsparcie, łatwiej poradzi sobie w życiu i lepiej wykorzysta swój potencjał, a także wniesie pozytywny wkład w jakość życia przewlekłe chorego brata lub siostry. Rozwiązywanie problemów rodzeństwa przewlekłe chorego dziecka czasem wymaga pomocy psychologa albo pracownika poradni rodzinnej.

## Dalsza rodzina i przyjaciele

Inni członkowie rodziny (na przykład dziadkowie) oraz przyjaciele czasami boją się o dziecko i obawiają się opieki nad nim, dlatego nie mogą zaoferować rodzicom pomocy ani wsparcia. Dobrze jest zaprosić ich na spotkania szkoleniowe na temat hemofilii, organizowane np. przez Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię. Mogą dzięki temu przekonać się, że potrafią być pomocni w opiece nad dzieckiem. Mogą również nabrać przekonania, że powinni zapewnić rodzicom dziecka lepsze wsparcie.

*Sąsiedzi nie pozwalają swoim dzieciom bawić się z moim synem w obawie, że mogą zrobić mu krzywdę.*

## SZUKANIE POMOCY I WSPARCIA

Dzięki materiałom edukacyjnym dostępnym w ośrodkach leczenia hemofilii, pomocy Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię i korzystaniu z doświadczeń dalszej rodziny (jeżeli występuje w niej hemofilia) rodzice stopniowo uczą się opieki nad chorym dzieckiem. Mamy-nosicielki i ich partnerzy zaakceptują obecność hemofilii w ich życiu i uczą

się radzić sobie z problemami. Będą mieli szansę wychować wszystkie swoje dzieci, chore i zdrowe, na pewnych siebie, dojrzałych ludzi. Jeżeli jeden lub oboje rodziców czują się przytłoczeni wymaganiami, jakie niesie życie z hemofilią, ośrodek leczenia hemofilii może ich skontaktować z psychologiem lub doradcą, który pomoże im uporać się z kłopotami.

Poniżej znajdują się wskazówki przeznaczone dla osób wychowujących dzieci chore na hemofilię.

- ☉ Daj sobie czas na oswojenie się z wiadomością o chorobie.
- ☉ Przyjmuj oferowane wsparcie.
- ☉ Zaakceptuj fakt, że są rzeczy, których nie można zmienić.
- ☉ Nie jesteśmy sami. Czasem może być ciężko, ale trudności można pokonać i w konsekwencji prowadzić prawie normalne życie.
- ☉ Ciesz się każdym dniem.
- ☉ Pamiętaj, że wiele osób przeszło przez to samo. Myśleli, że sobie nie poradzą, ale jednak nauczyli się, jak żyć z hemofilią i prowadzą szczęśliwe, spełnione życie. Większość z nich chętnie posłuży Ci pomocą.
- ☉ Nie rób z hemofilii tajemnicy. Nie ma w niej nic wstydliwego.
- ☉ Zachowaj poczucie humoru.
- ☉ Pamiętaj, że poczucie winy nie pomaga.
- ☉ Zawierz swojej intuicji. Wychowując dziecko, ufaj swojemu instynktowi.

Pogodzenie się z hemofilią wymaga czasu. Czasami rodzice muszą przeżyć okres bólu, „opłakać” zdrowe dziecko, którego oczekiwali, i zmierzyć się ze swoim strachem przed tym, co może przynieść przyszłość. Jest to element okresu przystosowania się i akceptacji. Gdy rodzice zaakceptują hemofilię i opanują pierwsze trudności, popatrzą na swoje dziecko zupełnie inaczej i zaczną z radością i nadzieją patrzeć w przyszłość. Pewnego dnia spojrzą na swego syna i wyda im się on zwyczajny, taki jak inne dzieci. Hemofilia będzie tylko niewielką częścią jego życia.

Ścisła współpraca z zespołem ośrodka leczenia hemofilii pomoże zmniejszyć problemy medyczne związane z nosicielstwem i uzyskać pomoc w kwestiach emocjonalnych i psychologicznych. Koła Terenowe Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię są dobrym źródłem informacji i wsparcia.



# ROZDZIAŁ

## Zadbaj o swoje zdrowie

Ostatni rozdział koncentruje się na pewnych kluczowych zagadnieniach, ważnych dla nosicielek hemofilii:

- ⊗ odpowiednia opieka medyczna i leczenie,
- ⊗ dostęp do informacji,
- ⊗ budowanie struktury wsparcia,
- ⊗ działania na rzecz poprawy standardów opieki zdrowotnej,
- ⊗ rejestracja w ośrodku leczenia hemofilii.



## ODPOWIEDNIA OPIEKA MEDYCZNA I LECZENIE

Odpowiednia opieka i leczenie może pomóc nosicielkom hemofilii A i B pozbyć się wielu problemów. Dotyczy to zwłaszcza dolegliwości ginekologicznych i położniczych. W większości przypadków udaje się zmniejszyć ból i nasilenie miesiączek oraz wyleczyć anemię. Uwalnia to nosicielkę od cierpienia i wielu niewygodnych sytuacji, przez co pozwala pełniej cieszyć się życiem. Wiedza o nosicielstwie, jak również o możliwościach związanych z planowaniem dziecka i samym porodem pozwala jej na podejmowanie świadomych decyzji i daje większą kontrolę nad swoim życiem.

*Myślę, że kobiety nie zgłaszają się do lekarza, ponieważ uznają swoje krwawienia za „normalne”. Dlatego lekarze nie wiedzą o dolegliwościach nosicielek i nie znają też skali tego problemu.*

Niedawne badania wykazały, że nosicielki hemofilii z poziomami czynnika VIII lub IX wynoszącymi nawet 60% doświadczają krwawień niezwiązanych z dolegliwościami ginekologicznymi ani położniczymi. Obejmują one krwotoki po urazie lub operacji, po zabiegach stomatologicznych, jak również krwawienia z nosa.

Kiedy pojawia się krwawienie, kobiety muszą wiedzieć, że mogą skorzystać ze specjalistycznej konsultacji i leczenia, podobnie jak mężczyźni chorzy na łagodną hemofilię. W większości przypadków wystarczy po prostu znać poziom czynnika, aby podjąć środki zapobiegawcze przed operacją lub po urazie. Jeśli wystąpi niepokojące krwawienie, należy skonsultować się z lekarzem. W sytuacji, gdy krwawienie nie zostanie poważnie potraktowane przez ośrodek leczenia hemofilii, kobiety mogą odczuwać dyskomfort, domagając się specjalistycznych badań hematologicznych. Te z nich, które mają dziecko chore na hemofilię, mogą rezygnować z domagania się o swoje leczenie z obawy, by nie odbiło się to negatywnie na leczeniu syna, nawet jeżeli wiedzą, że jest to mało prawdopodobne. Cierpią wówczas z powodu nieleczonych krwawień i ich powikłań, zmagając się z bólem, a niekiedy nawet z uszkodzeniem stawów.

## DOSTĘP DO INFORMACJI

Nie można domagać się odpowiedniego leczenia, nie posiadając pełnej wiedzy o stanie swojego zdrowia. Nosicielki i rodzice młodych nosicielek, którzy zamierzają starać się o odpowiednią opiekę zdrowotną, muszą przede wszystkim dowiedzieć się jak najwięcej o hemofilii i nosicielstwie. Świadome decyzje mogą podejmować tylko wtedy, gdy poznają swoje potrzeby i dostępne możliwości.

*Czasami najtrudniejsze dla kobiety jest znalezienie kogoś, kto jej wysłucha i pochyli się nad jej problemami. Musimy dać kobietom odpowiednie narzędzia do walki o swoje prawa, nie tylko dostarczyć im informacji o chorobie.*

Pojawiło się wiele artykułów o nosicielkach hemofilii, a nawet praktyczne wytyczne Kanadyjskiego Towarzystwa Położnictwa i Ginekologii (*Gynaecological and Obstetrical Guidelines of Women With Inherited Bleeding Disorders*), które można znaleźć na stronie internetowej Kanadyjskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię.

*Po rozpoznaniu hemofilii u naszego syna bardziej niż rozmowa z pracownikiem socjalnym pomogło nam spotkanie z innymi rodzicami chłopców chorych na hemofilię. Dwie mamy same zgłosiły się z prośbą, aby przekazywać ich numery telefonów innym rodzicom, u których dziecko wykryto hemofilię. Zobaczyliśmy, że chłopcy prowadzą normalne życie i że radości przeważają nad złymi chwilami. To było bardzo budujące.*

## BUDOWANIE STRUKTURY WSPARCIA

Jest kilka sposobów budowania takiej „sieci wsparcia”.

- ☉ Porozmawiaj z innymi kobietami w rodzinie o ich doświadczeniach jako nosicielek hemofilii.
- ☉ Skontaktuj się z najbliższym kołem Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię. Zapytaj o spotkania dla kobiet lub poproś o kontakt z innymi nosicielkami.

- ⊗ Jeżeli nie założono dotychczas takich grup wsparcia, poproś władze Stowarzyszenia o zorganizowanie warsztatów lub spotkania informacyjnego dla nosicielek. Zaangażuj się w organizację takiego spotkania.

## DZIAŁANIA NA RZECZ POPRAWY STANDARDÓW OPIEKI ZDROWOTNEJ

Nosicielki muszą wiedzieć, jak uzyskać dostęp do opieki i leczenia. Muszą być rzeczniczkami swoimi i swoich córek. Poniżej znajdują się wskazówki, jak uzyskać odpowiednie leczenie.

- ⊗ Umów się na wizytę z hematologiem, aby omówić swoje obawy. Wykonaj badanie poziomu czynnika.
- ⊗ Porozmawiaj z personelem ośrodka leczenia hemofilii. Jeśli ośrodek prowadzi poradnię dla kobiet, powinna ona oferować dostęp do innych specjalistów.
- ⊗ Jeśli zespół kliniki nie jest otwarty na zapewnienie świadczeń nosicielkom, skontaktuj się z najbliższym kołem Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię i poproś o zorganizowanie warsztatów dla kobiet ze skazami krwotocznymi. Zaoferuj pomoc. Uzyskaj aprobatę krajowych władz Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię.
- ⊗ Po warsztatach zorganizuj spotkanie w gronie uczestniczek, aby omówić kolejny krok zmierzający do zapewnienia kobietom ze skazami krwotocznymi odpowiedniej opieki.
- ⊗ Zachęcaj wszystkie kobiety ze skazami krwotocznymi oraz matki nosicielek do kontaktowania się z ośrodkiem leczenia hemofilii i wnioskowania, aby do zespołu włączono specjalistów-konsultantów lub o to, aby hematolodzy udzielali konsultacji innym specjalistom, którzy mają do czynienia z nosicielkami (zwłaszcza chirurgom, ginekologom).
- ⊗ Jeśli masz niski poziom czynnika, poproś o oficjalne zarejestrowanie w ośrodku leczenia hemofilii jako osoba chora na łagodną hemofilię. Dla wielu klinik nie jest to oczywiste, więc każda nosicielka musi indywidualnie przedyskutować tę kwestię ze swoim lekarzem (patrz poniżej).

- ⊗ Poproś lekarza o opracowanie planu leczenia na wypadek, gdy potrzebne będzie natychmiastowe leczenie lub profilaktyka (np. przed zabiegiem operacyjnym).
- ⊗ Noś wraz z dokumentami legitymację chorego na hemofilię.

*To denerwujące, że lekarze nadal niewiele wiedzą na temat ryzyka krwawienia u takich kobiet jak ja.*

*Na początku powiedziano mi: „Nosicielki nie mają takich krwawień.” Zespół kliniki był niechętny do podjęcia leczenia. Podczas drugiej konsultacji zostałam przyjęta znacznie lepiej.*

Każdy z nas inaczej radzi sobie z chorobą. Najważniejsze jest właściwe zrozumienie potrzeb nosicielki i opracowanie najlepszego dla niej planu leczenia. Świadomość, że w razie konieczności będziesz odpowiednio leczona, pozwoli Ci spać spokojnie.

*Kobiety muszą zrozumieć, że brak objawów nie oznacza, że nie będą ich miały w przyszłości; rejestracja w ośrodku leczenia hemofilii może zapobiec tragedii, jaka może wydarzyć się na przykład w razie wypadku czy nagłej operacji.*

## REJESTRACJA W OŚRODKU LECZENIA HEMOFILII

Nosicielki powinny rejestrować się w ośrodkach leczenia hemofilii nawet wtedy, jeśli nie mają nieprawidłowych krwawień. Rejestracja umożliwia nosicielce:

- ⊗ otrzymanie od personelu ośrodka dokładnych informacji o hemofilii,
- ⊗ poddanie się odpowiednim badaniom krwi i niekiedy badaniom genetycznym, dostępnym tylko w wyspecjalizowanych ośrodkach,
- ⊗ dostęp do najnowszych metod leczenia, jeżeli zajdzie taka potrzeba,
- ⊗ dostęp do wyników najnowszych badań nad hemofilią.

*Skonsultowaliśmy się z ośrodkiem leczenia hemofilii w związku z ciężkimi miesiączkami i krwotokiem po usunięciu zęba u córki. Pomimo, że poziom czynnika okazał się dość wysoki, czuliśmy się wysłuchani i uzyskaliśmy wsparcie.*

Niektóre kobiety nie decydują się na zarejestrowanie siebie lub córek jako osób chorych na łagodną hemofilię, obawiając się, że spowoduje to w przyszłości problemy z ubezpieczeniem zdrowotnym lub pracą. Taka obawa może być w niektórych krajach uzasadniona. Szczera rozmowa z zespołem ośrodka leczenia hemofilii pozwoli rodzicom lub nosicielce podjąć właściwą decyzję. To osobisty wybór i ostateczna decyzja powinna być podjęta przez samą pacjentkę.

*Byłam tak skupiona na chorobie syna, że nigdy nie myślałam o swoich objawach i potrzebie zarejestrowania się w ośrodku leczenia hemofilii.*

## SŁOWO KOŃCOWE

Wiedza to siła. Dla kobiet, które odziedziczyły gen hemofilii A lub B, wiedza o możliwym wpływie nosicielstwa na ich fizyczne i psychiczne samopoczucie może sprawić, że odzyskają kontrolę nad swoim życiem i nie pozwolą, by rządziła nim skaza krwotoczna.

Nosicielki hemofilii powinny nawiązać bezpośredni kontakt ze specjalistami z ośrodka leczenia hemofilii. Odpowiednia opieka i wsparcie pozwolą dziewczętom i kobietom w pełni cieszyć się życiem. Dadzą im też pewność, że uzyskają dostęp do takiego samego standardu leczenia, jaki mają pozostali chorzy na skazy krwotoczne.



## GDZIE SZUKAĆ DODATKOWYCH INFORMACJI?

W celu uzyskania dalszych informacji lub kontaktu z ośrodkiem leczenia hemofilii skontaktuj się z Polskim Stowarzyszeniem Chorych na Hemofilię

ul. Indiry Gandhi 14

02–776 Warszawa

E-mail: [bogdan.gajewski@gmail.com](mailto:bogdan.gajewski@gmail.com)

Strona internetowa: [www.hemofilia.of.pl](http://www.hemofilia.of.pl)

## Ośrodki w Polsce, w których kobiety-nosicielki mogą szukać pomocy:

### WARSZAWA

#### **Instytut Hematologii i Transfuzjologii**

ul. I. Gandhi 14

02–776 Warszawa

#### **Poradnia Zaburzeń Hemostazy oraz Klinika Zaburzeń Hemostazy i Chorób Wewnętrznych**

tel. 22 3496154, 22 3496153 (gabinety lekarskie), 22 3496155 (pokój zabiegowy), chirurgia (pielęgniarki) tel. 22 3496248, 3496259; (lekarze) 22 3496261, 3496265, tel. 22 3496122 (rehabilitacja)

#### **Samodzielny Publiczny Dziecięcy Szpital Kliniczny w Warszawie Szpital Pediatryczny**

#### **Klinika Pediatrii, Hematologii i Onkologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego**

ul. Żwirki i Wigury 63a

02–091 Warszawa

Sekretariat hematologii/onkologii: tel. 22 317 96 20 fax 22 317 96 22

lekarz hematolog: 22 317 96 17, 22 317 96 15

lekarz dyżurny – tel. kom. 790 338 596

gabinet pielęgniarek: 22 317 96 51 tel. kom. 333 616 037

#### **Poradnia Skaz Krwotocznych**

wt. godz. 10–12 i czw. godz. 12–14, tel. 22 317 92 08

punkt rejestracji: 22 317 91 89



## **BIAŁYSTOK**

### **Klinika Hematologii Uniwersyteckiego Szpitala Klinicznego**

ul. M. Skłodowskiej-Curie 24a  
15–276 Białystok  
tel. 85 7468603

### **Uniwersytecki Dziecięcy Szpital Kliniczny im L. Zamenhofs**

ul. Waszyngtona 17  
15–274 Białystok  
tel. 85 7450500

## **BYDGOSZCZ**

### **Klinika Pediatrii Hematologii i Onkologii Szpital Uniwersytecki nr 1 im. dr. Antoniego Jurasza w Bydgoszczy**

ul. Skłodowskiej-Curie 9  
85–094 Bydgoszcz  
tel. 52 585 48 60 (sekretariat)

## **GDAŃSK**

### **Klinika Hematologii i Transplantologii Akademii Medycznej**

ul. Dębinki 7  
80–952 Gdańsk  
tel. 58 3492230

### **Klinika Pediatrii Akademii Medycznej**

ul. Dębinki 7  
80–952 Gdańsk  
tel. 58 3492872

## KATOWICE

### **Wojewódzka Poradnia Hematologiczna**

ul. Powstańców 31  
40–038 Katowice  
tel. 32 2091136

### **Katedra i Klinika Hematologii Śląskiej Akademii Medycznej**

ul. Reymonta 8  
40–029 Katowice  
tel. 32 2591200, 2591281

## KIELCE

### **Wojewódzki Szpital Dziecięcy im. Władysława Buszkowskiego Oddział Hematologiczno-Onkologiczny**

ul. Artwińskiego 3a (Pawilon G)  
25–381 Kielce  
tel. 41 3458553

## KRAKÓW

### **Klinika Hematologii Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego**

ul. Kopernika 17  
31–501 Kraków  
tel. 12 4247632 (Poradnia), 4247600 (sekretariat)

### **Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie**

ul. Wielicka 265  
30–522 Kraków (Prokocim)  
tel. 12 6582011

## **LUBLIN**

**Klinika Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku Uniwersytetu Medycznego  
Poradnia Kliniki Hematoonkologii Samodzielnego Publicznego Szpitala Klinicznego nr 1**

ul. Staszica 11  
20–081 Lublin  
tel. 81 5345468, 5345496 (Klinika), 5345455 (Poradnia)

**Klinika Hematologii i Onkologii Dziecięcej Dziecięcego Szpitala Klinicznego**

ul. Chodźki 2  
20–093 Lublin  
tel. 81 7185520

## **ŁÓDŹ**

**Klinika Hematologii Uniwersytetu Medycznego**

ul. Ciołkowskiego 2  
93–510 Łódź  
tel. 42 6895191 (sekretariat)  
42 6895193 (pokój lekarski)  
42 6895196 (pielęgniarki)

**Klinika Chorób Dzieci Uniwersytetu Medycznego**

ul. Sporna 36/50  
91–738 Łódź  
tel. 42 6177959 (Poradnia)  
42 6177757 (pokój lekarski)  
42 6177755 (pielęgniarki)

## OLSZTYN

### **Oddział Hematologiczny Wojewódzkiego Szpitala Specjalistycznego**

ul. Żołnierska 18  
10–561 Olsztyn  
tel. 89 5386392

### **Oddział Pediatriczny I (Hematologiczno-Onkologiczny) Wojewódzkiego Specjalistycznego Szpitala Dziecięcego**

ul. Żołnierska 18  
10–561 Olsztyn  
tel. 89 5393455

## OPOLE

### **Wojewódzkie Centrum Medyczne**

Al. Witosa 26  
45–418 Opole  
tel. 77 4520111

## POZNAŃ

### **Samodzielny Publiczny Zakład Opieki Zdrowotnej Ministerstwa Spraw Wewnętrznych**

ul. Dojazd 34  
60–631 Poznań

### **Oddział Wewnętrzny Hematologiczny Specjalistycznego Zespołu Opieki Zdrowotnej nad Matką i Dzieckiem**

ul. B. Krysiowicza 7/8  
61–825 Poznań  
tel. 61 8506278

## **RZESZÓW**

### **Oddział Dziecięcy Szpitala Wojewódzkiego nr 2 Przychodnia Hematologiczna**

ul. Lwowska 60  
35–301 Rzeszów  
tel. 17 8664245

## **SZCZECIN**

### **Klinika Hematologii Samodzielnego Publicznego Szpitala Klinicznego nr 1**

ul. Unii Lubelskiej 1  
71–252 Szczecin  
tel. 91 4253404

### **Klinika Pediatrii Hematologii i Onkologii Dziecięcej Samodzielnego Publicznego Szpitala Klinicznego nr 1**

ul. Unii Lubelskiej 1  
71–252 Szczecin  
tel. 91 4253139

## **TORUŃ**

### **Oddział Hematologii Specjalistycznego Szpitala Miejskiego**

ul. Batorego 17/19  
87–100 Toruń  
tel. 56 6100249

### **Wojewódzki Szpital Dziecięcy**

ul. Konstytucji 3-go Maja 42  
87–100 Toruń  
tel. 56 6100500

## **WROCLAW**

### **Klinika Hematologii, Nowotworów Krwi i Transplantacji Szpiku Akademii Medycznej**

ul. Pasteura 4  
50–367 Wrocław  
tel. 71 7842576

### **Katedra i Klinika Transplantacji Szpiku, Onkologii i Hematologii Dziecięcej Akademii Medycznej**

#### **Klinika „Przylądek Nadziei”**

ul. Borowska 213 (wjazd od ul. Weigla)  
50–556 Wrocław  
tel. 71 733 27 00 (centrala)  
tel. 71 733 27 10 (rejestracja)

## **ZABRZE**

### **Klinika Pediatrii, Hematologii i Onkologii Dziecięcej Samodzielnego Publicznego Szpitala Klinicznego Nr 1**

ul. 3 Maja 13–15  
41–800 Zabrze  
tel. 32 3704372

# SŁOWNIK TERMINÓW

**Ablacja endometrium** – zabieg zniszczenia wyściółki macicy przez jej wypalenie. Wykonuje się go przez pochwę.

**Agregacja płytek** – proces, w którym wysyłając sygnały chemiczne, płytki „wzywają na pomoc” inne płytki krwi i czynniki krzepnięcia, takie jak czynnik VIII i IX, a następnie uaktywniają się i zlepiają ze sobą, tworząc w miejscu uszkodzenia naczynia krwionośnego czop.

**Amniopunkcja** – badanie stosowane w celu wykrycia nieprawidłowości płodu. Przy użyciu igły pobiera się niewielką próbkę płynu z worka owodniowego w macicy. Płyn owodniowy zawiera komórki płodu, które można poddać odpowiednim badaniom.

**Analiza mutacji** – proces badania DNA, w celu znalezienia określonej zmiany w genie czynnika VIII lub IX, która odpowiada za hemofilię.

**Anemia z niedoboru żelaza** – schorzenie wywołane niskim poziomem hemoglobiny, spowodowanym utratą krwi, prowadzące do zmęczenia i braku energii.

**Anestezjolog** – lekarz specjalizujący się w kontrolowaniu bólu i świadomości pacjenta podczas operacji.

**Artropatia** – stan zapalny błony maziowej, któremu towarzyszy uszkodzenie chrząstki oraz innych elementów stawu. W przypadku hemofilii stawy ulegają uszkodzeniu w wyniku powtarzających się wylewów krwi do ich wnętrza. Najczęściej artropatia obejmuje kolana, kostki i łokcie.

**Autoiniekcja** – podanie koncentratu czynnika krzepnięcia przez samego pacjenta chorego na hemofilię. Zastrzyki wykonuje się dożylnie przy użyciu strzykawki i igły zwanej motylkiem.

**Badania układu krzepnięcia** – zbiór testów potrzebnych do prawidłowego zdiagnozowania różnych zaburzeń krzepnięcia, w tym hemofilii A i B.

**Badanie DNA** – proces pozwalający m.in. odkryć, czy kobieta jest nosicielką hemofilii. Są dwa rodzaje badań DNA: badanie polimorfizmu i bezpośrednia analiza mutacji.

**Badanie polimorfizmu DNA** – badanie markerów genetycznych (polimorfizmów) położonych w sąsiedztwie genu hemofilii i dziedziczących się wraz z nim.

**Badanie poziomu czynnika** – oznaczenie aktywności czynnika krzepnięcia w krwioobiegu pacjenta. Poziom czynnika u osób niechorujących na hemofilię mieści się między 50% a 150%. Osoby z ciężką hemofilią A lub B mają mniej niż 1% normalnej aktywności czynnika VIII lub IX.

**Badanie sprzężeń DNA** – technika śledzenia markerów (normalnych zmian w obrębie DNA) we wnętrzu genu hemofilii lub w jego sąsiedztwie. Badanie to może z pewną dozą prawdopodobieństwa dostarczyć informacji na temat statusu nosicielki.

**Bezpośrednie wykrywanie mutacji** – badanie określające obecność konkretnej mutacji genu hemofilii.

**Biopsja kosmówki** – rodzaj badania prenatalnego, które może wykryć m.in. hemofilię. W czasie zabiegu pobiera się bardzo małą próbkę kosmówki (części łożyska) z wnętrza macicy, którą następnie bada się w laboratorium.

**Błona śluzowa** – odpowiednik skóry we wnętrzu ciała, na przykład w jamie ustnej, nosie, jelitach i macicy.

**Ból w środku cyklu** – ból pojawiający się podczas owulacji, który może być spowodowany krwawieniem z jajnika w miejscu owulacji.

**Choroba Christmаса** – inne określenie hemofilii B lub niedoboru czynnika IX. Nazwa pochodzi od Kanadyjczyka Stephena Christmаса, u którego po raz pierwszy wykryto tę chorobę.

**Choroba dziedziczna** – zaburzenie wywoływane przez zmutowany gen, przekazywane dziecku przez jednego lub oboje rodziców w momencie poczęcia.

**Choroba genetyczna** – choroba powodowana przez nieprawidłowo funkcjonujący gen. Choroby genetyczne, takie jak hemofilia, mogą być przekazywane z pokolenia na pokolenie.

**Choroba von Willebranda** – dziedziczna skaza krwotoczna, w której krew krzepnie wolniej niż normalnie.

**Chromosom** – długi łańcuch DNA złożony z tysięcy odcinków nazywanych genami. Geny decydują o takich cechach, jak np. kolor oczu.

**Ciężka postać hemofilii** – genetyczne zaburzenie krzepnięcia charakteryzujące się samoistnymi krwawieniami i krwotokami po poważniejszych urazach lub operacji. Poziom czynnika VIII lub IX w krwioobiegu wynosi mniej niż 1% normy.



**Cykl bezowulacyjny** – jest to cykl menstruacyjny, w którym nie dochodzi do owulacji.

**Czas częściowej tromboplastyny po aktywacji (APTT)** – rutynowe badanie układu krzepnięcia, które często daje normalne wyniki u osób ze skazami krwotocznymi. Nie jest wiarygodny przy diagnozowaniu łagodnej hemofilii A.

**Czas krwawienia** – czas potrzebny, aby drobne skaleczenie przestało krwawić.

**Czas półtrwania** – czas, w którym połowa aktywności wstrzykniętego czynnika krzepnięcia znika z krwiobiegu osoby chorej na hemofilię.

**Czas protrombinowy** – rutynowe badanie układu krzepnięcia, które daje normalne wyniki u osób chorych na hemofilię.

**Czop fibrynowy** – skrzep, który tworzy się w ostatnim etapie procesu krzepnięcia.

**Czynnik IX** – białko krwi niezbędne w procesie krzepnięcia. Osoby chore na hemofilię B mają niski poziom czynnika IX.

**Czynnik VIII** – białko krwi niezbędne w procesie krzepnięcia. Osoby chore na hemofilię A mają niski poziom czynnika VIII.

**Czynnik von Willebranda** – białko uczestniczące w krzepnięciu, którego niedobór występuje w chorobie von Willebranda. Przy chorobie von Willebranda czynnik ten może mieć poziom niższy niż normalnie albo nie działa we właściwy sposób.

**Czynniki krzepnięcia krwi** – białka krążące w krwiobiegu, niezbędne w procesie krzepnięcia krwi. Należą do nich czynniki I, II, III, V, VII, VIII, IX, X, XI, XIII i czynnik von Willebranda.

**Desmopresyna (DDAVP)** – syntetyczny lek będący kopią naturalnego hormonu. Działa poprzez uwolnienie czynnika von Willebranda zmagazynowanego w wyściółce naczyń krwionośnych. Desmopresyny nie wytwarza się z krwi. W Polsce aktualnie (2017 r.) dostępny jest preparat Minirin w postaci dożylniej oraz preparat Octostim w postaci donosowej.

**Diagnostyka preimplantacyjna** – metoda polegająca na pobraniu pojedynczej komórki embrionu w celu określenia, czy jest on dotknięty hemofilią. Badanie to wykonuje się w połączeniu z zapłodnieniem *in vitro*.

**DNA, kwas dezoksyrybonukleinowy** – jest „cegiełką” naszego układu genetycznego. DNA w każdym chromosomie układa się w tysiące odcinków nazywanych genami. Każdy gen kieruje produkcją określonego białka, łącznie z białkami krzepnięcia.

**Dojajowodowe przeniesienie gamet** – zabieg, podczas którego game-ty (żeńska komórka jajowa i męskie plemniki) są oczyszczane i umieszczane przez cewnik bezpośrednio w jajowodach kobiety.

**Doradca genetyczny** – osoba, która zna się na genetyce i na co dzień udziela porad parom, które planują dziecko lub już go oczekują.

**Endometrioza (gruczolistość)** – schorzenie, w którym błona śluzowa macicy powstaje poza tym narządem, na przykład w obrębie jamy brzusznej. Kiedy kobieta ma miesiączkę, błona śluzowa krwawi niezależnie od tego, w którym miejscu się znajduje.

**Exacyl (kwas traneksamowy)** – lek antyfibrynolityczny, który pomaga w utrzymaniu skrzepu w miejscu jego utworzenia. Hamuje enzym zwany plazminą, rozpuszczający skrzepy.

**Fizjoterapeuta (rehabilitant)** – ważny pracownik ośrodka leczenia hemofilii. Jego zadaniem jest utrzymywanie mięśni i stawów pacjenta w dobrym stanie. Może poradzić, jak zapobiec krwawieniu lub je ograniczyć. Pomaga pacjentom zrozumieć, czym jest wylew do stawu lub mięśnia, rozpoznać jego nasilenie oraz pokazuje, co należy robić, żeby wrócić do lepszej formy po każdym takim krwawieniu. Fizjoterapeuta może też doradzić, jak pozostać aktywnym i utrzymać sprawność fizyczną.

**Fizjoterapia (rehabilitacja)** – wykorzystanie ćwiczeń w celu zachowania sprawności fizycznej lub wzmocnienia osłabionych mięśni i uszkodzonych stawów.

**Gen** – mała struktura DNA odpowiedzialna za różne cechy, m.in. za kolor oczu człowieka. Hemofilia jest wywołwana przez nieprawidłowy gen położony na chromosomie płciowym.

**Genetyk** – osoba, która zajmuje się zagadnieniami związanymi z przekazywaniem genów z jednego pokolenia na drugie.

**Grupa krwi** – konkretny rodzaj krwi, charakterystyczny dla danej osoby. Wyróżniamy cztery grupy krwi: A, B, AB i 0.

**Hematolog** – lekarz specjalizujący się w chorobach krwi.

**Hematologia** – dziedzina medycyny zajmująca się chorobami krwi.

**Hemofilia** – termin używany do opisania skaz krwotocznych wywołanych przez niskie poziomy czynnika VIII lub IX (hemofilia A i B). Niekiedy mówiąc o hemofilii ma się na myśli całą rodzinę skaz krwotocznych, łącznie z chorobą von Willebranda.

**Hemofilia A** – choroba genetyczna charakteryzująca się częstymi wylewami krwi do stawów, mięśni i tkanek. Przedłużające się krwawienia są spowodowane niskimi poziomami czynnika VIII. Choroba ta nazywana jest również klasyczną hemofilią lub niedoborem czynnika VIII.

**Hemofilia B** – choroba genetyczna charakteryzująca się częstymi wylewami krwi do stawów, mięśni i tkanek. Przedłużające się krwawienia są spowodowane niskimi poziomami czynnika IX. Choroba ta nazywana jest również chorobą Christmаса lub niedoborem czynnika IX.

**Hemoglobina** – substancja znajdująca się w czerwonych ciałkach krwi, odpowiedzialna za przenoszenie tlenu.

**Hepatolog (gastroenterolog)** – lekarz specjalizujący się w chorobach wątroby.

**Histerektoomia** – operacja usunięcia macicy.

**Hormon** – wydzielina we krwi, która stymuluje organy do działania.

**Immunotolerancja** – próba wyeliminowania inhibitora czynnika krzepnięcia z krwi chorego na hemofilii. Nazywana jest również „indukcją tolerancji immunologicznej”.

**Inaktywacja chromosomu X** – proces, w wyniku którego zmutowany gen obecny na jednym z chromosomów X kobiety może zdominować zdrowy gen pod względem produkcji czynników krzepnięcia. Nazywana również lionizacją. Lionizacja sprawia, że poziom czynnika u nosicieli może być niższy niż 50% normy.

**Inaktywacja wirusów** – proces zabijania lub eliminacji wirusów, które mogą być obecne w produktach osoczipochodnych. Używa się w tym celu metod chemicznych, takich jak dodawanie rozpuszczalników, oraz metod fizycznych, takich jak poddawanie działaniu ciepła, filtracja i inne sposoby oczyszczania.

**Indukcja tolerancji immunologicznej** – terapia mająca na celu pozbycie się inhibitora w hemofilii. Nazywana również immunotolerancją.

**Inhibitory** – przeciwciała wobec czynnika VIII, IX lub innych czynników krzepnięcia, które układ odpornościowy organizmu uznaje za obce.

**Kaskada krzepnięcia** – reakcja łańcuchowa, w której czynniki krzepnięcia współdziałają po kolei, doprowadzając do powstania w miejscu uszkodzenia ściany naczynia, wokół płytek, łańcucha zwanego fibryną.

**Klasyczna hemofilia** – inne określenie hemofilii A lub niedoboru czynnika VIII.

**Kompleksowa opieka** – wszystkie świadczenia medyczne potrzebne osobie chorej na hemofilię i jej rodzinie do leczenia krwotoków i innych pokrewnych schorzeń. Taką opiekę zapewnia ośrodek leczenia hemofilii.

**Koncentrat czynnika krzepnięcia** – liofilizowany (osuszony) preparat białek krzepnięcia, który rozpuszcza się w jałowej wodzie i wstrzykuje w celu skorygowania zaburzenia krzepnięcia. Koncentraty można wytwarzać z ludzkiego osocza lub z wykorzystaniem technologii rekombinacji. Istnieją koncentraty do korygowania niedoborów czynników I, II, VII, VIII, IX, X, XI, XIII i czynnika von Willebranda.

**Krwawienie** – wypływ krwi z naczyń krwionośnych na powierzchni ciała lub w jego wnętrzu.

**Krwawienie międzymiesiączkowe** – krwawienie z dróg rodnych, które występuje pomiędzy prawidłowymi miesiączkami.

**Krwiak** – lokalna opuchlizna wypełniona krwią, powstała na skutek uszkodzenia naczynia krwionośnego.

**Krwiomocz** – krew w moczu, może być spowodowany krwawieniem z nerek.

**Krwotoczna miesiączka** – obfita, długa miesiączka.

**Krzepnięcie** – złożony proces, na który składa się zwężenie (skurcz) naczynia krwionośnego, przyleganie płytek do uszkodzonej ściany naczynia, zlepianie się płytek między sobą i tworzenie czopu fibrynowego przez czynniki krzepnięcia.

**Kwas acetylosalicylowy (aspiryna)** – aktywny składnik wielu środków przeciwbólowych i preparatów stosowanych przeciw przeziębieniu. Wpływa na funkcjonowanie płytek i nie powinien być stosowany przez osoby chore na hemofilię.

**Kwas transeksamowy (Exacyl)** – lek antyfibrynolityczny, który pomaga w utrzymaniu skrzepu w miejscu jego utworzenia. Hamuje enzym zwany plazminą, rozpuszczający skrzepy.

**Laboratorium hematologiczne** – laboratorium wykonujące szeroki zakres badań krwi.

**Laboratorium koagulologiczne** – laboratorium, które specjalizuje się w wykonywaniu wielu badań potrzebnych do prawidłowego zdiagnozowania różnych zaburzeń krzepnięcia, łącznie z hemofilią A i B.

**Leczenie domowe** – opieka nad osobą chorą na hemofilię prowadzona w domu, a nie w szpitalu. Obejmuje podawanie w domu desmopresyny lub koncentratu czynnika krzepnięcia przez samego chorego lub członka rodziny.

**Lek antydiuretyczny** – substancja, która zmusza organizm do zatrzymania wody.

**Lek antyfibrinolityczny (Exacyl)** → Kwas transeksamowy (Exacyl).

**Lionizacja** → inaktywacja chromosomu X.

**Łagodna hemofilia** – genetyczne zaburzenie krzepnięcia charakteryzujące się krwotokami po urazach lub operacji. Poziom czynnika VIII lub IX w krwioobiegu wynosi od 5% do 40% normy.

**Menopauza** – okres w życiu kobiety, kiedy ustają u niej miesiączki.

**Modyfikacja czynnika krzepnięcia** – proces, podczas którego cząsteczki czynnika VIII lub IX są celowo poddawane zmianom (modyfikacji), aby ulepszyć ich właściwości (na przykład wydłużyć okres półtrwania).

**Mozaikowość gonad** – zjawisko polegające na tym, że część komórek rozrodczych ma inny genotyp niż pozostałe. Zazwyczaj dochodzi do niej na skutek mutacji, która pojawia się na wczesnych etapach rozwoju komórki macierzystej, z której następnie powstają komórki rozrodcze (lub ich część). Jeśli nowa mutacja powoduje hemofilię lub inną chorobę dziedziczną, jest wówczas możliwe, żeby dwoje zdrowych rodziców miało potomstwo cierpiące na tę chorobę.

**Mutacja** – błąd w strukturze genu.

**Nacięcie krocza** – zabieg wykonywany czasem przy porodzie, polegający na przecięciu skóry w pobliżu pochwy w celu uniknięcia rozdarcia tkanek.

**Nosicielka hemofilii** – kobieta, której chromosomy zawierają gen hemofilii. Może przekazać hemofilię swoim synom. Jej córki mogą być nosicielkami.

**Oczyszczanie czynnika krzepnięcia** – etap produkcyjny, w którym białko czynnika VIII lub IX jest oddzielane od zbędnych substancji, w tym bakterii i wirusów, w serii fizycznych i chemicznych procesów oczyszczających.

**Okres okołomenopauzalny** – okres w życiu kobiety poprzedzający naturalną menopauzę (zanik miesiączki), tzw. okres przejściowy. Charakteryzuje się stopniowym spadkiem poziomu progesteronu i estrogenów oraz częstymi wahaniami hormonalnymi. Może trwać od 3 do 10 lat.

**Osocze** – część krwi zawierająca białka czynnika krzepnięcia, włącznie z czynnikiem VIII i IX, jak również immunoglobuliny (przeciwciała) i albuminę.

**Ośrodek leczenia hemofilii** – klinika medyczna zapewniająca kompleksową opiekę osobom chorym na hemofilię.

**Paracetamol** – lek przeciwbólowy. Na rynku dostępnych jest wiele preparatów zawierających ten środek. Paracetamol nie wpływa na działanie płytek i jest bezpieczny dla osób chorych na hemofilię.

**Pediatra** – lekarz, który zajmuje się dziećmi od narodzenia do 18. roku życia.

**Pielęgniarka koordynująca** – ważny członek zespołu kompleksowej opieki nad chorymi na skazy krwotoczne. W krajach zachodnich zazwyczaj pełni ona rolę koordynatora pracy zespołu. Umawia wizyty, odbiera telefony od pacjentów, dokonuje wstrzyknięć czynnika w klinice i edukuje pacjentów na temat hemofilii.

**Plazmina** – substancja w krwi, która rozpuszcza skrzep po zagojeniu się uszkodzonego naczynia krwionośnego.

**Płytki krwi** – krążące w krwioobiegu małe fragmenty komórek o średnicy mniejszej niż 1/10 000 centymetra. W milimetrze sześciennym krwi zdrowej osoby jest od 150 do 400 tysięcy płytek. Płytki przybijają pierwsze do miejsca uszkodzenia naczynia. Odgrywają ważną rolę w zatrzymywaniu krwawienia, ponieważ zbijają się w masę i zapoczątkowują proces naprawy uszkodzonego naczynia krwionośnego.

**Położnik** – lekarz specjalizujący się w zagadnieniach związanych z porodem, ciążą i porodem.

**Potencjalna nosicielka** – kobieta, której matka jest nosicielką hemofilii. Taka kobieta ma 50% szans na bycie nosicielką.

**Profilaktyka** – regularne wstrzyknięcia koncentratów czynnika krzepnięcia, zazwyczaj 1, 2 lub 3 razy w tygodniu. Stosowana w celu zapobiegnięcia krwawieniom.

**Przeciwciało** – białko krwi produkowane przez układ odpornościowy organizmu w celu obrony przed szkodliwymi substancjami.

**Przyleganie płytek (adhezja)** – gromadzenie się płytek w miejscu uszkodzenia ściany naczynia krwionośnego.

**PSCH** – Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię.

**Rekombinacja** – technika wytwarzania substancji metodą łączenia segmentów DNA. W przypadku hemofilii technologia rekombinacji polega na wytwarzaniu czynnika VIII lub IX przez specjalnie hodowane komórki jajnika chomika chińskiego lub komórki nerki młodego chomika.

**Skaza krwotoczna** – choroba, w której organizm nie jest w stanie szybko i skutecznie formować skrzepów. Rodzina skaz krwotocznych obejmuje hemofilię A, hemofilię B, chorobę von Willebranda, zaburzenia funkcji płytek i szereg rzadkich niedoborów czynników krzepnięcia. Zaburzenia mogą być dziedziczne lub nabyte.

**Skrzep fibrynowy** – stabilny skrzep, który tworzy się w ostatnim etapie krzepnięcia.

**Terapia genowa** – leczenie polegające na dostarczeniu prawidłowej kopii genu czynnika krzepnięcia do komórki pacjenta.

**Terapia hormonalna** – podawanie doustnych środków antykoncepcyjnych lub innych hormonów (progesteronu) w celu zmniejszenia krwawień miesiączkowych.

**Terapia substytucyjna** – metoda leczenia, w której czynniki krzepnięcia są wstrzykiwane do krwiobiegu osoby chorej na skazę krwotoczną w celu zastąpienia brakujących białek i czasowego skorygowania zaburzenia krzepnięcia.

**Trombina** – substancja, która wspomaga krzepnięcie krwi, wytwarzana w organizmie w wyniku reakcji łańcuchowej czynników krzepnięcia.

**Umiarkowana hemofilia** – genetyczne zaburzenie krzepnięcia, charakteryzujące się krwotokami po większych zranieniach, poważnych urazach czy operacjach. Poziom czynnika VIII lub IX w krwiobiegu wynosi od 1% do 5% normy.

**Wirusowe zapalenie wątroby typu A** – choroba zakaźna przenoszona z powodu złych warunków higienicznych lub poprzez brudną wodę.

**Wirusowe zapalenie wątroby typu B** – choroba zakaźna, która w od 5% do 10% przypadków przeradza się w schorzenie przewlekłe. Przenosi się drogą kontaktów płciowych i poprzez używanie zakażonych igieł. W bardzo rzadkich przypadkach może być nadal przenoszona przez preparaty krwiopochodne.

**Wirusowe zapalenie wątroby typu C** – choroba zakaźna, która w 60% do 80% przypadków przechodzi w schorzenie przewlekłe. Przenosi się poprzez używanie zakażonych igieł. W bardzo rzadkich przypadkach może być nadal przeniesiona przez preparaty krwiopochodne.

**Wstrzyknięcie** – dożylnie podanie koncentratu czynnika krzepnięcia przy użyciu strzykawki i igły-motyłka lub za pomocą dojścia centralnego (portu).

**Wylew do stawu** – wylanie się krwi z uszkodzonych naczyń krwionośnych błony maziowej i jej gromadzenie we wnętrzu stawu.

**Wyłyżeczkowanie macicy** – zabieg zeszkrobania i oczyszczenia wyściółki macicy.

**Zapłodnienie *in vitro*** – zabieg pobrania od kobiety komórek jajowych i zapłodnienia ich plemnikami partnera.

**Zespół kompleksowej opieki** – zespół osób zaangażowanych w opiekę nad osobą chorą na hemofilię. Obejmuje on kierownika medycznego, pielęgniarkę koordynującą, fizjoterapeutę, pracownika socjalnego, opiekuna i pacjenta lub członka rodziny. W razie potrzeby do zespołu włączani są inni specjaliści.

**Zmutowany gen** – gen zawierający błąd w swojej strukturze.

**Znieczulenie zewnątrzoponowe** – rodzaj znieczulenia, w którym do kręgosłupa wprowadza się igłę, aby znieczulić dolną część ciała.

**Zwężenie naczynia** – pierwszy etap krzepnięcia krwi, w którym naczynie krwionośne zwęża się, aby zmniejszyć napływ krwi do uszkodzonego obszaru.



## BIBLIOGRAFIA

**Prenatal diagnosis**, U. Tedgård, Sweden, *Haemophilia*, Vol 4, No 4, p. 365-369, July 1998. [www.stanford.edu/~holbrook/ CVS.html](http://www.stanford.edu/~holbrook/ CVS.html).

**Professional's Handbook of Complementary & Alternative Medicines, 2<sup>nd</sup> edition**, C. Fetrow, DPharm, & J. Avila, Springhouse, Pennsylvania: Springhouse Corporation, 2001.

**Pregnancy & Childbirth**, P. Kouides & P.M. Manucci, WFH Presentation, La Hague 1998.

**Pregnancy in Women with Inherited Bleeding Disorders**, P. Giangrande, U.K., WFH Monogram No 29, February 2003. [www.wfh.org](http://www.wfh.org).

**Siblings, Sex and Growing Up**, K. Strohn, abstract, Australasian Haemophilia Conference, Oct 2003.

**Staying Healthy with Nutrition: The Complete Guide to Diet and Nutritional Medicine**, E. Haas, Berkeley, CA: Celestial Arts Publishing, 1992.

**Survival Kit: Meditations and Exercises for Stress and Pressure of the Times**, Y.Bhajan, Compiled by S.S. Vikram, K. Khalsa and Dharm Darshan, San Diego, CA, Kundalini Research Institute, 1980.

**Symptomatic carriers: can women and girls really express hemophilia?** N. Renault, Dalhousie University Halifax, Nova Scotia; Canadian Hemophilia Society, *Hemophilia Today*, Vol 42, No 1, April 2007.

**The Science of Being a Carrier**, S. Moyer, V.J. Weinblatt, *Handiquarterly*, Summer/Fall 1994.

**The Web That Has No Weaver: Understanding Chinese Medicine**, T. Kaptchuk, Lincolnwood, Illinois: Cogdon & Weed, Inc. 1983.

**Treatment of von Willebrand disease**, P. M. Manucci, *Haemophilia*, Vol 4, No 4, July 1998.

**UK rates & menorrhagia**, T. M. Kennedy, R. H. Jones, Department of General Practice and Primary Care, Guy's, King's and St Thomas' School of Medicine, London, UK. *BMJ* May 1997;314:1417.

**Women and Bleeding Disorders: A Global Problem**, R. Paper, Women and Bleeding Disorders, Irish Haemophilia Society, 1997.

**Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię**  
**ul. I. Gandhi 14, 02-776 Warszawa**

## **Koła terenowe 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. 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

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



Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię  
Członek Światowej Federacji ds. Hemofilii