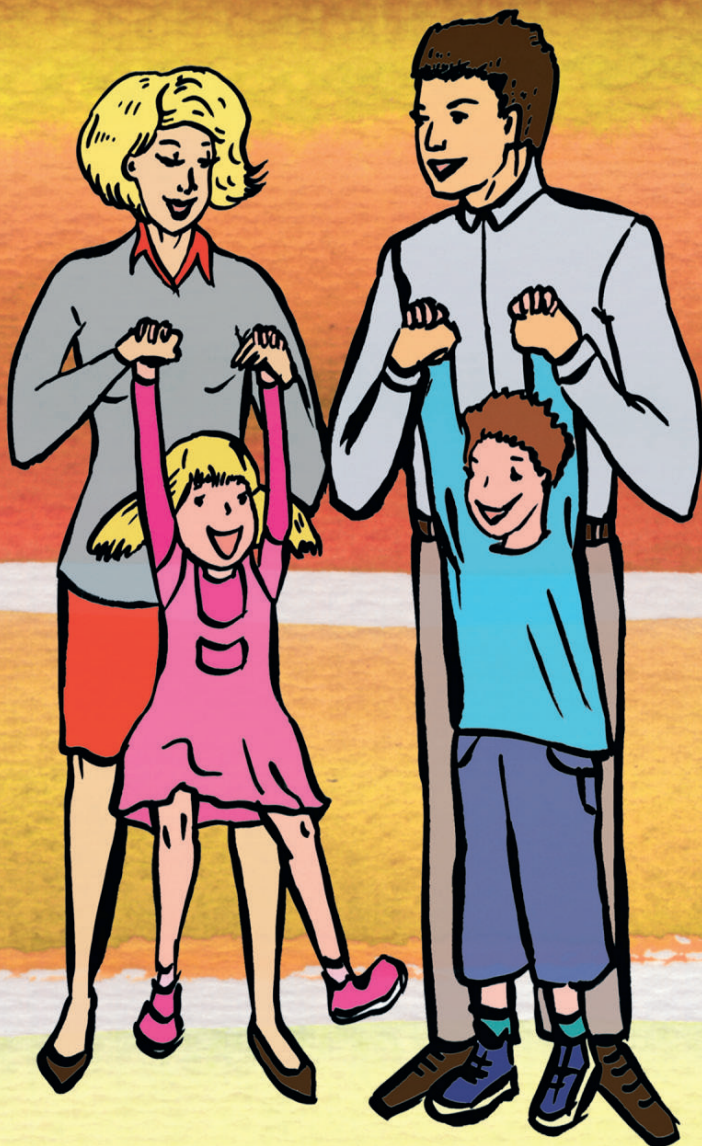


WSZYSTKO O CHOROBY VON WILLEBRANDA



Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię
Członek Światowej Federacji ds. Hemofilii

WSZYSTKO O CHOROBIE VON WILLEBRANDA



Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię
Członek Światowej Federacji ds. Hemofilii

Tytuł oryginału:

All About von Willebrand Disease...

...for people with von Willebrand disease and their families

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

Tłumaczenie: Magdalena Parol

Konsultacja medyczna: Prof. dr hab. n. med. Magdalena Łętowska,
Dr n. med. Joanna Zdziarska, lek. med. Zdzisław Grzelak

Przygotowanie i opracowanie polskiej wersji tekstu:
Bogdan Gajewski, Radosław Kaczmarek, Aleksandra Marszał-Szymczyk,
Agnieszka Michnowicz, Bernadetta Pieczyńska, Katarzyna Pinkosz

Okładka: Elżbieta Waga

Grafik: Anna Kołacz

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

Wydanie drugie, uaktualnione

Warszawa 2016

Choroba von Willebranda jest najczęstszą wrodzoną skazą krwotoczną spowodowaną upośledzeniem budowy, czynności, syntezy lub uwalniania czynnika von Willebranda. Większość osób dotkniętych tą skazą nie ma postawionego rozpoznania, gdyż chorobę tę cechuje duża heterogenność genetyczna oraz kliniczna.

Oddajemy do rąk Czytelników bardzo ciekawą publikację przygotowaną przez Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię oraz Kanadyjskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię: „Wszystko o chorobie von Willebranda – poradnik dla chorych i ich rodzin”. Ma pomóc w szerzeniu wiedzy i pomagać zmierzyć się z problemami, które chorzy i ich bliscy spotykają w codziennym życiu.

Prof. dr hab. n. med. Magdalena Łętowska

Przedmowa

Dzięki postępowi, jaki dokonał się w ostatnich latach, coraz więcej wiemy o problemach i trudnościach, z jakimi borykają się osoby z chorobą von Willebranda. Książka „Wszystko o chorobie von Willebranda” została po raz pierwszy wydana przez Kanadyjskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię w 2000 r. W 2007 r. została wydana druga, poprawiona wersja publikacji.

Polskie tłumaczenie książki ukazuje się obecnie po raz pierwszy. To jedyna tego rodzaju publikacja skierowana do pacjentów, ich rodzin, personelu medycznego oraz wszystkich, których życie jest związane z chorobą von Willebranda. Książka, wydana przez Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię, została uaktualniona przez wybitnych polskich specjalistów. Mamy nadzieję, że przyczyni się ona do lepszego zrozumienia problemów, jakie mają pacjenci, oraz pomoże wyjaśnić najważniejsze zagadnienia dotyczące choroby von Willebranda.

Przed rozpowszechnieniem informacji medycznych Kanadyjskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię oraz Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię konsultują się ze specjalistami w dziedzinie medycyny. Stowarzyszenia nie udzielają jednak świadczeń zdrowotnych i nie zalecają konkretnego leczenia. Przed wyborem jakiegokolwiek formy leczenia zaleca się konsultację z lekarzem. Stowarzyszenia dokładają wszelkich starań, aby poprawić stan zdrowia, jakość życia oraz standard leczenia wszystkich osób z wrodzonymi skazami krwotocznymi.

Przedmowa do wydania polskiego

Do tej pory w Polsce nie było publikacji, która wszechstronnie i wyczerpująco opisuje zagadnienia związane z chorobą von Willebranda (vWD). Tymczasem problem jest duży; choroba występuje u wielu osób, bardzo często jednak pozostaje nierozpoznana. O tym, jak dawać sobie radę z vWD, opowiada osoba, która zmagą się z chorobą, a jednocześnie żyje aktywnie.

Trzeba wytyczać sobie cele i normalnie żyć

Choroba została u mnie rozpoznana, gdy miałam kilka miesięcy. Mama, z zawodu pielęgniarka, w kilka dni po porodzie zorientowała się, że ze mną coś jest nie tak, gdyż bardzo długo nie wchłaniał mi się krwiak po wenflonie. To i wiele innych czynników skłoniło moich rodziców do szerszych badań i tak trafili do ŚP. prof. Nowaka z Łodzi, który podobno, jak tylko mnie zobaczył, od razu postawił diagnozę. Badania, które ją potwierdziły, wykonano u mnie w 3. roku życia.

Z wiedzą lekarzy na temat choroby jest różnie. Wiedzą o niej hematolodzy, ale słabiej orientują się w zagadnieniach choroby lekarze rodzinni, interniści i ginekolodzy. Wiele zależy od nich samych, dobrej woli, ciekawości i chęci dokształcania się, ponieważ nawet jeśli przy pierwszym kontakcie nie bardzo wiedzą, w czym rzecz, to przy kolejnej wizycie da się zauważyć, że taki przypadek ich zaintrygował i dowiedzieli się więcej.

Leki są podawane, kiedy możemy przewidzieć pojawienie się krwawienia – czeka nas intensywniejszy wysiłek fizyczny czy planowany zabieg, np. chirurgiczny – lub musimy zniwelować skutki powstałego już krwawienia. Poza tym trzeba dbać o stawy, stosując zabiegi fizykoterapeutyczne i rehabilitacyjne, o zęby, robić regularnie badania kontrolne. W moim przypadku, jako kobiety, trudno było uregulować cykl miesięczkowy i zmniejszyć krwawienia, ale po długich próbach to się udało.

Życie z chorobą nie jest łatwe, szczególnie dla kobiety (miesiączki, decyzja dotycząca zajęcia w ciążę). Z pewnością można nauczyć się akceptacji swojej sytuacji, tylko trzeba do tego powoli dojrzeć. Owszem, zdarzają się słabsze dni, ale trzeba sobie z tym radzić. Po prostu: nie dawać się chorobie, walczyć, wytyczać sobie cele i starać się normalnie żyć.

Z pewnością można sobie wszystko poukładać, chociaż wymaga to siły, uporów, cierpliwości i indywidualnych cech osobowości. Mnie udało się skończyć dwa kierunki studiów w trybie dziennym, pracuję. Nie zawsze jest łatwo. Najważniejsze jest jednak to, że mam cudowną rodzinę, kochającego męża, opiekuńczych i oddanych rodziców, którzy zawsze mnie wspierają, są przy mnie i wiele mi pomagają. Mam też plany na przyszłość dotyczące rozwoju zawodowego, powiększenia rodziny. I zbudowania własnego domu z ogródkiem!

Aleksandra Marszał-Szymczyk, psycholog

Podziękowania

Publikacja została opracowana przez Davida Page'a dla Kanadyjskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię. Kanadyjskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię pragnie podziękować wszystkim osobom, które poświęciły swój czas i włożyły wysiłek w stworzenie tej publikacji:

Dr TOM ALLOWAY, Ph.D.
HEATHER CARLSON

SARA J. ISRAELS, MD
Bleeding Disorders Program, Health Sciences Centre, Winnipeg, MB

LISA LEGER

Dr. DAVID LILLICRAP, MD
Kingston/Belleville Regional Hemophilia Program, Kingston, ON

Dr. GILLIAN OLIVER, MD, OB/GYN
Karma Associates, Kitchener Waterloo, ON

LEE PICKERL

SHERRY PURCELL, R.N.
Nurse Coordinator, Kingston/Belleville Regional Hemophilia Program, Kingston, ON

JULIA SEK, R.N.
Nurse Coordinator, Hemophilia Program, Chedoke-McMaster Hospitals, Hamilton, ON

CAROLINE MULDER-SUTTON

ANIA SZADO

Kanadyjskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię pragnie podziękować dr. Davidowi Lillicrapowi za korektę drugiego wydania pozycji „*Wszystko o chorobie von Willebranda*”.

Kanadyjskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię pragnie wyrazić wdzięczność pani Renée Paper, R.N. z Fundacji na rzecz Chorych na Hemofilię z Nevady za inspirację i rady, którymi dzieliła się ze Stowarzyszeniem podczas opracowywania programów leczenia osób z chorobą von Willebranda.

Wiadomości wstępne o chorobie von Willebranda

Co to jest choroba von Willebranda?

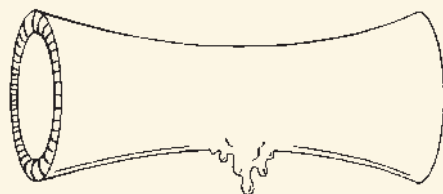
To jedna z najbardziej rozpowszechnionych skaz krwotocznych. Jest spowodowana brakiem lub niedoborem we krwi czynnika von Willebranda (vWF, skrót od ang. von Willebrand Factor). To białko znajdujące się w osoczu; jest niezbędne do prawidłowego przebiegu procesu krzepnięcia krwi.

Istnieją różne typy choroby von Willebranda.

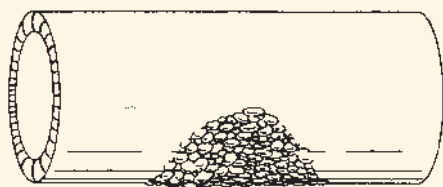
W jaki sposób przebiega prawidłowe krzepnięcie krwi?

Krew krąży w organizmie w naczyniach krwionośnych. Gdy dochodzi do uszkodzenia tkanek, następuje przerwanie naczyń, co prowadzi do pojawienia się krwawienia. Przerwaniu mogą ulegać naczynia krwionośne położone powierzchownie (tak dzieje się w przypadku skaleczenia) lub wewnątrz ciała (tworzą się wtedy krwiaki albo pojawia krwawienie wewnętrzne).

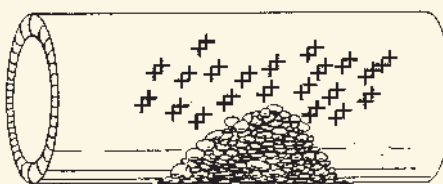
Gdy dochodzi do uszkodzenia naczynia krwionośnego, prawidłowy proces powstawania skrzepu odbywa się w czterech etapach. (**Rys. 1**)



Etap 1: Naczynia krwionośne kurczą się, aby spowolnić dopływ krwi do zranionego miejsca.



Etap 2: Płytki krwi, czyli małe komórki o średnicy nie większej niż $1/10\ 000$ cm, które krążą we krwi, przylegają do ścianek uszkodzonego naczynia krwionośnego i tworzą tak zwany „czop” w miejscu zranienia.



Etap 3: Czynniki von Willebranda działa jak klej, który utrzymuje płytki krwi w miejscu uszkodzenia naczynia krwionośnego.



Etap 4: Czynniki krzepnięcia (białka) krążące we krwi gromadzą się na powierzchni płytek, tworząc skrzep fibrynowy o strukturze przypominającej siateczkę.

Rysunek 1:

Prawidłowy czynnik von Willebranda (vWF)

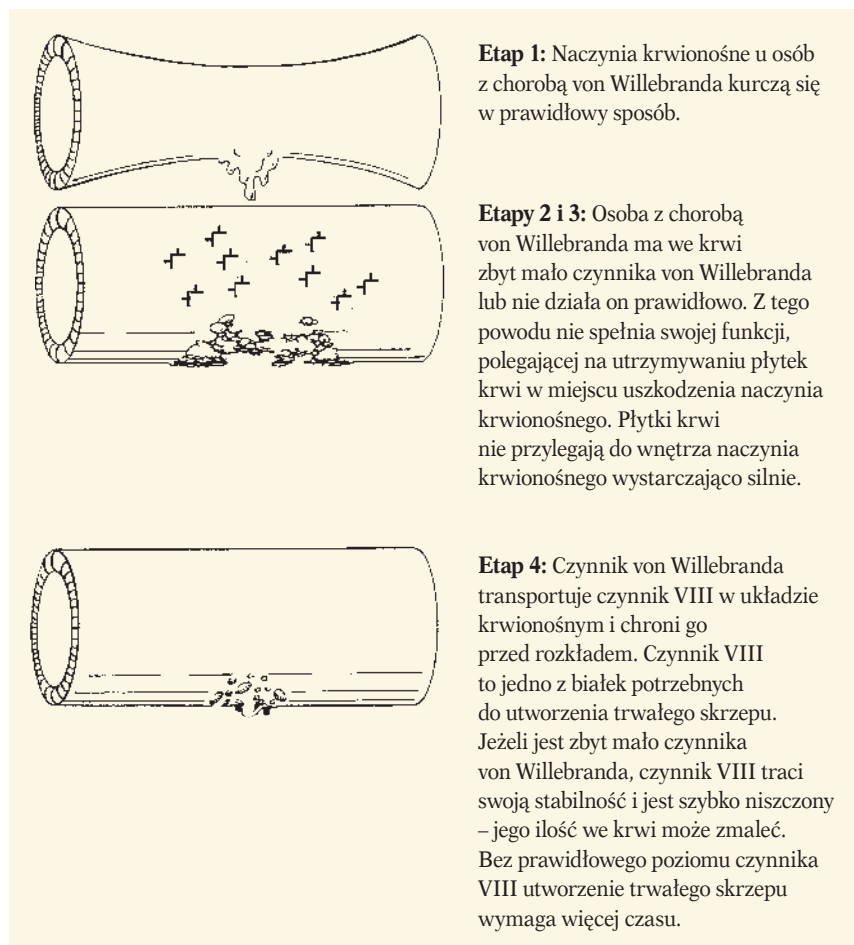




W jaki sposób choroba von Willebranda wpływa na przebieg procesu krzepnięcia krwi?

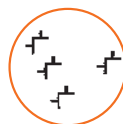
Gdy nie ma wystarczającej ilości czynnika von Willebranda we krwi lub gdy nie działa on prawidłowo, proces krzepnięcia przebiega wolniej.

Choroba von Willebranda wywiera wpływ na trzy ostatnie etapy procesu krzepnięcia krwi. (**Rys. 2**)



Rysunek 2:

Nieprawidłowy czynnik von Willebranda (vWF)



Jak często występuje choroba von Willebranda?

Obecnie szacuje się, że choroba von Willebranda może dotyczyć aż 1 na 1 000 osób. Oznacza to, że w Polsce może być ok. 38 000 osób z chorobą von Willebranda. Ponieważ często objawy są bardzo łagodne, to tylko niewielka liczba z nich wie, że cierpi na tę chorobę. Badania dowiodły, że aż 9 na 10 osób nie zostało zdiagnozowanych!

Kto może mieć chorobę von Willebranda?

Na chorobę von Willebranda chorują zarówno mężczyźni, jak i kobiety. Częściej jednak bywa diagnozowana u kobiet, ponieważ może u nich powodować obfite miesiączki i przedłużone krwawienia po porodzie.

Choroba von Willebranda jest wrodzona, co oznacza, że choruje się na nią od urodzenia.



Czy choroba von Willebranda może być dziedziczona?

Tak. Jeśli ktoś z rodziców (lub obydwoje) cierpi na chorobę von Willebranda, może ją przenieść na dzieci.

Skąd wzięła się nazwa choroby von Willebranda?

Nazwa pochodzi od nazwiska fińskiego lekarza, Erika von Willebranda, który jako pierwszy opisał tę chorobę w 1926 r.

On pierwszy odróżnił ją od hemofilii, znanej już wcześniej skazy krwotocznej, która występuje głównie u mężczyzn.

Czy choroba von Willebranda jest ciężka?

To zależy od jej typu. W większości przypadków choroba ma tak łagodne objawy, że chorzy nawet nie zdają sobie sprawy, że na nią cierpią. Inni uświadamiają sobie, że mają problem natury krwotocznej dopiero po poważnym wypadku lub po zabiegu operacyjnym. Jednak u niektórych osób krwawienia występują często.

Czy można wyleczyć chorobę von Willebranda?

Nie. Choroba von Willebranda trwa przez całe życie. Można jednak skutecznie leczyć krwawienia.

Typy choroby von Willebranda

Jakie są typy choroby von Willebranda?

Są trzy typy choroby von Willebranda – typ 1, typ 2 i typ 3. Dodatkowo w typie 2 można wyróżnić kilka podtypów.

Co to jest typ 1 choroby von Willebranda?

Typ 1 choroby von Willebranda jest najbardziej rozpowszechniony, występuje u 75% chorych. Czynn timer Willebranda działa u nich prawidłowo, ale jego ilość jest niewystarczająca.

U wielu osób objawy nie są widoczne aż do momentu poważnego urazu lub operacji. Wtedy może dojść do poważnego krwawienia.

Niektóre osoby mają łagodne objawy, takie jak:

- drobne siniaki,
- krwawienie z nosa i dziąseł,
- dłuższe krwawienia z ran.

Niektóre kobiety mają obfite, wyjątkowo długie krwawienia miesięczkowe, niekiedy wywierające znaczny wpływ na ich zdrowie i jakość życia.

Urazy i zabiegi operacyjne mogą prowadzić do ciężkiego krwawienia nawet w przypadku łagodnej formy choroby von Willebranda. Dlatego właśnie osoby, które podejrzewają u siebie chorobę von Willebranda, powinny wykonać odpowiednie badania.



Co to jest typ 2 choroby von Willebranda?

Typ 2 choroby von Willebranda jest mniej powszechny niż typ 1. Występuje w 20–25% przypadków.

Ilość czynnika von Willebranda we krwi jest zmniejszona lub prawidłowa. Główny problem polega na tym, że vWF nie funkcjonuje prawidłowo.

Istnieje kilka podtypów choroby von Willebranda typu 2. Dokładne ustalenie podtypu choroby jest istotne, ponieważ może wpływać na decyzję o wyborze sposobu leczenia.

Podtyp 2A występuje najczęściej: u 15–20% wszystkich osób z chorobą von Willebranda. Ilość czynnika von Willebranda jest na ogół właściwa, jednak – z powodu wady struktury vWF – płytki krwi nie łączą się ze sobą w odpowiedni sposób. Czynniki von Willebranda nie wspomagają działania płytek w taki sposób, jak ma to miejsce u osób zdrowych. A przez to proces powstawania czopu płytkowego jest mniej wydajny.

Podtyp 2B jest drugim co do częstości podtypem typu 2: występuje u ok. 5% wszystkich osób chorych na chorobę von Willebranda. W ich przypadku czynniki von Willebranda łączą się z płytkami krwi w krwioobiegu – zamiast w miejscu powstania uszkodzenia naczynia krwionośnego. W efekcie powstają skupiska płytek, które są eliminowane przez organizm. Ilość płytek obecnych we krwi maleje, dlatego u chorych z podtypem 2B może pojawiać się małopłytkowość.

Podtyp 2N choroby von Willebranda występuje znacznie rzadziej („N” jest skrótem od Normandii we Francji, gdzie ten typ choroby został po raz pierwszy zidentyfikowany). Czynniki von Willebranda prawidłowo współdziałały z płytkami krwi, więc proces tworzenia czopu płytkowego nie jest zakłócony. Problem polega na zbyt słabym wiązaniu czynnika VIII przez vWF, czego skutkiem jest niski poziom czynnika VIII we krwi. Czasami z powodu niskiego poziomu czynnika VIII podtyp 2N jest mylony z łagodną hemofilią A.

Istnieje kilka innych, niezwykle rzadkich podtypów choroby von Willebranda typu 2, na przykład podtyp 2M („M” oznacza „multi-mer”, czyli element struktury cząsteczki czynnika von Willebranda), gdy zdolność łączenia się vWF z płytkami krwi jest osłabiona.



Co to jest typ 3 choroby von Willebranda?

Typ 3 vWD występuje bardzo rzadko: u ok. 1 na 500 000 osób. Jest to najcięższa postać choroby. Osoby z typem 3 choroby von Willebranda mają bardzo niewielką (niewykrywalną) ilość czynnika von Willebranda we krwi oraz bardzo niski poziom czynnika VIII. W rezultacie wylewy mogą występować często. Nieleczone prowadzą do groźnych powikłań.

Dziedziczenie



W jaki sposób dziedziczy się chorobę von Willebranda?

Choroba von Willebranda to schorzenie dziedziczne, spowodowane nieprawidłowym genem.

Każda komórka ciała zawiera struktury, zwane chromosomami. Chromosom to długi łańcuch związku chemicznego, zwanego kwasem dezoksyrybonukleinowym (DNA).

DNA jest ułożone w ok. 25 000 jednostek, zwanych genami. To one decydują o takich cechach, jak np. kolor oczu.

Każda komórka zawiera 46 chromosomów ułożonych w 23 pary. Choroba von Willebranda jest spowodowana defektem w chromosomie 12. Defekt ten może zostać przekazany dziecku przez matkę, ojca lub przez oboje rodziców. Może jednak także pojawić się w procesie rozwoju zarodka.

Przyczyna choroby von Willebranda u dziecka bywa dwojaka:

- Choroba zostaje przekazana dziecku przez rodzica, który ma wadliwy gen (przy czym sam rodzic nie musi doświadczać żadnych objawów choroby von Willebranda);
- Jeden z genów dziecka ulega zmianie (mutacji genetycznej). Rodzice nie przenoszą wówczas wadliwego genu i inne ich dzieci nie będą miały choroby von Willebranda.

Prawdopodobieństwo odziedziczenia choroby von Willebranda jest takie samo u dziecka płci męskiej, jak żeńskiej.

Jako choroba dziedziczna, choroba von Willebranda często dotyka kilku członków tej samej rodziny. Warto prześledzić drzewo genealogiczne, aby odnaleźć jej przypadki. Rysunek 3. przedstawia trzy pokolenia rodziny, w której występuje choroba von Willebranda.

W pierwszym pokoleniu: dziadek (John) ma typ 1 (łagodny) choroby, zaś babcia (Mary) nie choruje na chorobę von Willebranda.

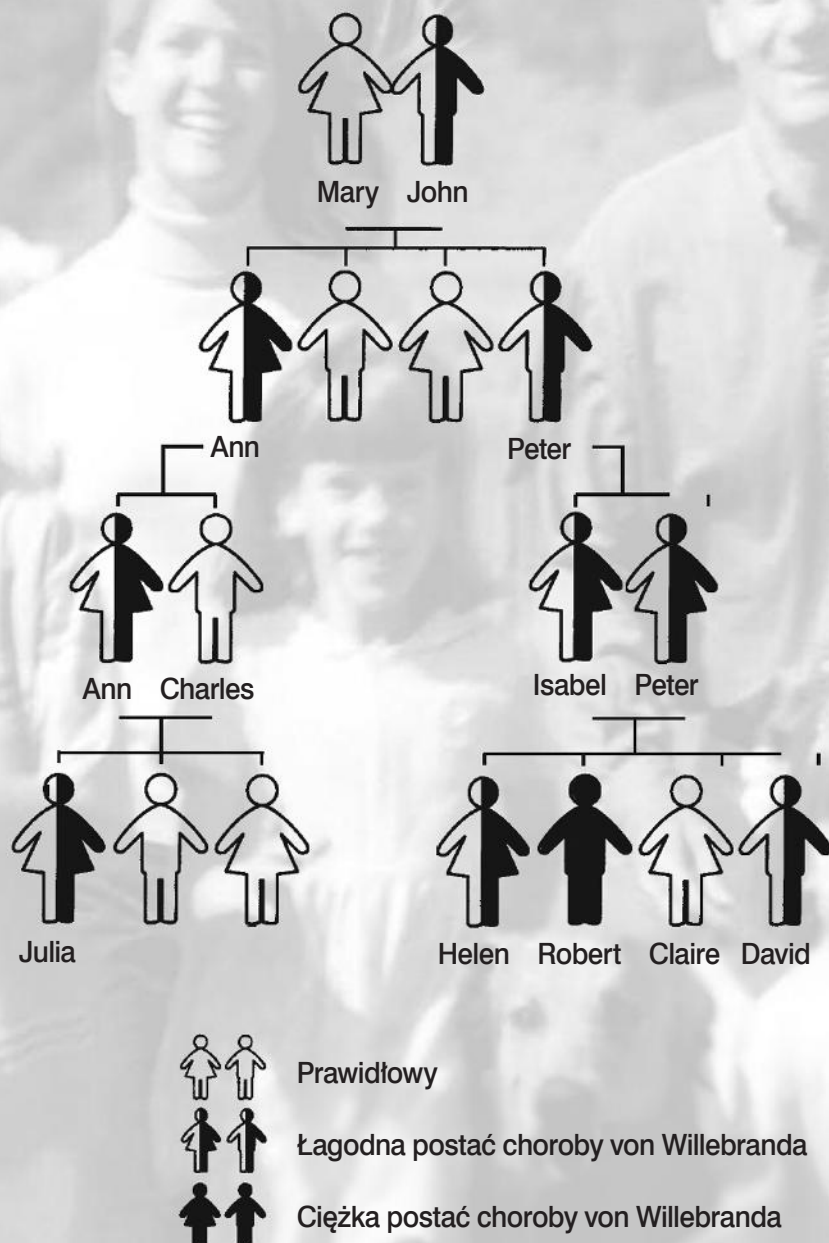
W drugim pokoleniu: istnieje 50% ryzyka, że każde z dzieci Johna i Mary urodzi się z genem choroby von Willebranda. Wykres pokazuje jedną z dwóch córek (Ann) oraz jednego z dwóch synów (Peter), którzy odziedziczyli nieprawidłowy gen. U obojga występuje typ 1 (łagodny) choroby von Willebranda.

W trzecim i czwartym pokoleniu: córka z chorobą von Willebranda (Ann) wychodzi za mąż za mężczyznę, który nie cierpi na tę chorobę (Charles). Każde z ich dzieci ma 50% ryzyka odziedziczenia choroby. Na wykresie jedna z córek (Julia) rodzi się chora na chorobę von Willebranda.

Syn z chorobą von Willebranda (Peter) żeni się z kobietą (Isabel), która również przenosi nieprawidłowy gen. Ich dzieci mają 25% szans, że nie zachorują (Clare), 50% ryzyka odziedziczenia nieprawidłowego genu od jednego z rodziców, i co za tym idzie zachorowania na łagodny typ 1 choroby von Willebranda (Helen i David), oraz 25% ryzyka odziedziczenia nieprawidłowego genu od obojga rodziców (Robert), co może się objawić jako ciężki typ 3 choroby von Willebranda.

Uwaga: Typ 1 oraz większość podtypów typu 2 choroby von Willebranda dziedziczy się w opisany sposób. Inaczej jest w przypadku podtypu 2N: aby dziecko go odziedziczyło, oboje rodzice muszą być nosicielami nieprawidłowego genu. Podobnie jest w przypadku typu 3 (ciężkiego): oboje rodzice muszą przekazać dziecku nieprawidłowy gen choroby von Willebranda. W niektórych przypadkach choroba może być jednak wynikiem przekazania przez jednego z rodziców nieprawidłowego genu połączonego z mutacją u poczętego dziecka genu przekazanego przez drugiego rodzica.

Rysunek 3.





Czy zawsze muszą być przypadki zachorowań w poprzednich pokoleniach?

Nie zawsze. Jest kilka powodów:

- Poziom czynnika von Willebranda u poszczególnych osób z chorobą von Willebranda, nawet pochodzących z tej samej rodziny, nie jest identyczny. W rezultacie niektórzy chorzy mogą mieć obfitsze krwawienia niż inni.
- Znaczenie może mieć grupa krwi. Osoby z grupą krwi 0 często mają niższy poziom czynnika von Willebranda niż osoby z grupami: A, B oraz AB. Chorzy na chorobę von Willebranda z grupą krwi 0 miewają więc więcej objawów krwotocznych.
- Lekarze uważają, że istnieją także inne czynniki, które mają wpływ na to, jak poważne są objawy. Te czynniki nie są jednak jeszcze dobrze poznane.
- W danej rodzinie mogło nie być wcześniej zachorowań, gdyż dziecko otrzymało nieprawidłowy gen na drodze nowej mutacji. W takim przypadku mutacja w obrębie chromosomu 12. następuje podczas poczęcia lub tuż potem, zaś rodzice dziecka nie są nosicielami nieprawidłowego genu. Dziecko może jednak po osiągnięciu dojrzałości przekazać chorobę von Willebranda swoim potomkom.
- W bardzo rzadkich przypadkach choroba von Willebranda może pojawić się w późniejszym okresie życia u osoby, która nie ma mutacji w obrębie genu czynnika von Willebranda (czyli nie choruje od urodzenia), a w jej rodzinie nie występowały przypadki tej choroby. Jest to tzw. nabyty zespół von Willebranda. Dochodzi wówczas do zmniejszenia poziomu vWF, np. wskutek wytwarzania przez system odpornościowy organizmu przeciwciał, zwanych inhibitorami. Nabyty zespół von Willebranda może pojawić się u osób przyjmujących niektóre leki lub mających inne choroby, takie jak reumatoidalne zapalenie stawów, pewne choroby nerek oraz niektóre nowotwory.

Czy u rodziców dzieci z typem 3 choroby von Willebranda widoczne są oznaki choroby?

W większości przypadków u rodziców dzieci chorujących na ciężki typ 3 choroby von Willebranda (czyli u nosicieli tej choroby) nie występują żadne objawy. Tylko czasami obserwuje się u nich niewielkie krwawienia.

Czy choroba von Willebranda jest zawsze spowodowana błędem kodu genetycznego?

Nie. Nabyta postać choroby von Willebranda nie ma związku z mutacją genu.

Czy rodzice czują się winni z powodu przekazania choroby von Willebranda swojemu dziecku?

Niektórzy rodzice czują się winni po rozpoznaniu u ich dziecka choroby von Willebranda. Uważają, że to ich wina. Takie uczucia nie są czymś niecodziennym. Należy jednak pamiętać, że choroba von Willebranda to choroba genetyczna i rodzice nie mogą w żaden sposób zapobiec jej pojawieniu się.

Zresztą dzieci z chorobą von Willebranda mogą prowadzić normalny tryb życia i w pełni wykorzystywać swój potencjał.

Objawy

Jakie są objawy choroby von Willebranda?

Najczęstszymi objawami choroby von Willebranda są:

- łatwe tworzenie się siniaków,
- krwawienia z dziąseł, gdy dziecku wypadają zęby mleczne bądź ząb został usunięty,
- krwawienia z nosa i dziąseł,
- przedłużone krwawienia z niewielkich ran,
- u kobiet: obfite lub długie miesiączki, zwane krwotocznymi.

Wiele osób nie zauważa jednak niczego niepokojącego. Dowiaduje się, że ma skazę krwotoczną dopiero wtedy, gdy u innej osoby w rodzinie zostanie zdiagnozowana choroba von Willebranda lub po przebyciu poważnego urazu czy zabiegu chirurgicznego, kiedy dochodzi do krwawienia.

W jakim wieku pojawiają się pierwsze objawy choroby von Willebranda?

Objawy mogą się pojawić w każdym wieku, nawet u bardzo małego dziecka.

Są to:

- siniaki powstające po drobnych uderzeniach,
- krwawienia z nosa,
- przedłużone krwawienia z niewielkich ran.



W przypadku typu 3 choroby von Willebranda (czyli postaci ciężkiej) objawy mogą pojawić się już u noworodków – w postaci krwawienia z pępowiny lub po zabiegu obrzezania. Przy typie 1 i 2 choroby tak wczesne krwawienia zdarzają się bardzo rzadko.



Czy objawy choroby von Willebranda są takie same u każdego chorego?

Nie. Objawy mogą być różne nawet u członków tej samej rodziny.

Nasilenie objawów zależy też od typu choroby.

- W typie 1 choroby krwawienia są zazwyczaj bardzo łagodne. Może się jednak również zdarzyć poważny krwotok, nawet zagrażający życiu.
- W typie 2 choroby objawy zwykle są umiarkowane.
- W typie 3 choroby objawy są poważniejsze. Mogą występować wylewy do mięśni i do stawów, czasem bez żadnego urazu.

Objawami wylewu do mięśnia lub stawu są:

- uczucie ucisku w stawie lub mięśniu,
- obrzęk,
- uczucie gorąca w miejscu wylewu,
- ograniczenie możliwości poruszania,
- narastający ból.

Z powodu krwotocznych miesiączek oraz powikłań po porodach choroba von Willebranda zwykle jest bardziej uciążliwa dla kobiet niż dla mężczyzn.



Jakie objawy krwotoczne mogą występować u kobiet?

Krwotoczne miesiączki, krwawienia międzymiesiączkowe

Większość kobiet skarży się na obfite, przedłużające się miesiączki, nazywane „krwotocznymi”. Mogą również pojawiać się nieregularne krwawienia w trakcie cyklu (krwawieniami międzymiesiączkowe).

Utrata zbyt dużej ilości krwi nierzadko prowadzi do niedoboru żelaza oraz niedokrwistości.

Kobiecie może być trudno określić, czy jej miesiączki są bardziej obfite niż innych kobiet. Porównywanie w rodzinie może być mylące, ponieważ inne kobiety w rodzinie również mogą chorować na chorobę von Willebranda. Siostra, mama, ciocia często mają ten sam problem. Nikt nie postrzega tego jako czegoś szczególnego, a nawet jeśli tak, zazwyczaj mówi się: „Wszystkie kobiety w naszej rodzinie mają obfite miesiączki”.

Sygnały ostrzegawcze, które mogą świadczyć o nieprawidłowościach:

- miesiączki trwające dłużej niż 7 dni,
- konieczność wymiany podpaski częściej niż co 2 godziny,
- nieregularne krwawienia w trakcie cyklu,
- obfite krwawienia wpływające negatywnie na codzienne czynności i jakość życia,
- pojawienie się niedokrwistości (anemii).

Pierwsze miesiączki u dziewczynki z chorobą von Willebranda mogą być szczególnie obfite. Z tego powodu trzeba uważnie obserwować w czasie okresu dojrzewania te dziewczynki, u których została wcześniej zdiagnozowana skaza krwotoczna, oraz te, w których rodzinie pojawiały się zachorowania na chorobę von Willebranda lub inną skazę krwotoczną.

Szczególną uwagę na nasilenie miesiączek powinien zwracać:

- ginekolog,
- hematolog mający doświadczenie w leczeniu skaz krwotocznych,
- lekarz rodzinny lub pediatra.

Bolesne miesiączki i krwawienia w trakcie cyklu

Niektóre kobiety z chorobą von Willebranda odczuwają bóle w trakcie miesiączek. Bolesne miesiączkowanie przebiega na ogół częściej u kobiet z obfitymi miesiączkami, na przykład spowodowanymi chorobą von Willebranda. Kobiety niekiedy odczuwają też bóle w połowie cyklu, w momencie owulacji. W dniu owulacji może również dochodzić do niewielkiego krwawienia z jajnika.

U kobiet z chorobą von Willebranda takie krwawienie bywa silniejsze i powoduje ostry ból.

Niezależnie od skazy krwotocznej, niektóre kobiety cierpią na endometriozę. Przy tym schorzeniu tkanka endometrialna powstaje na zewnątrz macicy, np. w różnych miejscach jamy brzusznej, i krwawi w trakcie miesiączki. W przypadku choroby von Willebranda takie krwawienia bywają bardziej obfite. Krew może podrażniać ścianę brzucha, powodując ból. Zazwyczaj pojawia się on kilka dni przed początkiem miesiączki.



Jak wiele kobiet, u których występują krwotoczne miesiączki, cierpi na zaburzenia krzepliwości krwi?

Badania przeprowadzone przez Kadira i wsp. (Lancet, 14 luty 1998 r.) wykazały, że 1 na 5 kobiet, które odwiedziły lekarza z powodu obfitych, przedłużających się krwawień miesiączkowych, cierpi na skazę krwotoczną. Krwotoki miesiączkowe spowodowane przez skazę krwotoczną są o wiele częstsze, niż można było przypuszczać.

Najbardziej powszechną skazą krwotoczną zdiagnozowaną w tym badaniu była choroba von Willebranda.

Dokładny wywiad przeprowadzany przez lekarzy pokazał, że w rodzinach wielu kobiet ze skazami krwotocznymi wcześniej pojawiały się przypadki zaburzeń krzepliwości krwi.

Wśród ogółu populacji mniej niż 10% kobiet cierpi na krwotoczne miesiączki. Niemniej jednak Kadir wraz ze współpracownikami (Haemophilia, maj 1998 r.) stwierdzili, że 73% kobiet z chorobą von Willebranda cierpi na krwotoczne miesiączki.



Jak przebiega okres menopauzy u kobiet z chorobą von Willebranda?

Można byłoby przypuszczać, że po wielu latach walki z obfitymi miesiączkami kobiety z chorobą von Willebranda z ulgą wchodzi w okres menopauzy. W rzeczywistości jednak w miarę, jak kobieta wchodzi w okres przekwitania, jej gospodarka hormonalna staje się coraz bardziej chaotyczna, co zwiększa ryzyko pojawienia się nieprzewidywalnych i obfitych krwawień. Jest to zjawisko szczególnie często spotykane u kobiet z chorobą von Willebranda, a zaburzenia hormonalne dotkliwie odbijają się na krwawieniach miesięczkowych i jakości życia.

Kobieta powinna być w stałym kontakcie ze swoim ginekologiem, także po wejściu w okres menopauzy. Szczególnie, jeśli jest chora na chorobę von Willebranda.



W jaki sposób choroba ma wpływ na pogorszenie komfortu życia kobiety?

Krwotoczne miesiączki w znaczny sposób wpływają na jakość życia. Kobiety czasem: opuszczają dni w pracy lub pracują mniej wydajnie podczas miesiączek. Bywa, że muszą zmienić zawód. Nierzadko po latach uwag, także ze strony lekarzy, że ich problemy są „wymyślone”, tracą wiarę w medycynę.

Wiele kobiet stale odczuwa zmęczenie, co jest skutkiem niedoboru żelaza, lub ma depresję będącą wynikiem napięcia spowodowanego

dokuczliwymi krwawieniami. Niektóre odczuwają znaczny ból podczas miesiączek i w trakcie owulacji. Ponadto muszą radzić sobie z obawami i wstydem związanym z plamieniami i śladami krwi.

U kobiet chorych na chorobę von Willebranda częściej pojawiają się torbiele jajników i związane z tym krwawienia wewnętrzne. Przez to kobiety są narażone na większe ryzyko zabiegów chirurgicznych, potencjalnie prowadzących do utraty jajników.

Nierzadko u kobiet chorych na skazy krwotoczne przeprowadza się operację usunięcia macicy (histerektomię), gdyż w porę nie rozpoznano skazy krwotocznej. Poza niepotrzebnym ryzykiem związanym z samą operacją oznacza to, że kobieta nie może mieć więcej dzieci.

Na szczęście, przy odpowiednio wczesnej diagnozie i leczeniu takie problemy mogą być znacznie zmniejszone, a nawet wyeliminowane.

Diagnoza

Czy rozpoznanie choroby von Willebranda jest łatwe?

Nie. Wielu lekarzom sama choroba nie jest znana, poza tym nie mają do dyspozycji odpowiednich badań laboratoryjnych. W efekcie choroba jest często rozpoznawana błędnie lub bardzo późno.

Przykłady:

- Małopłytkowość spowodowana podtypem 2B choroby von Willebranda może być błędnie rozpoznana jako małopłytkowość autoimmunologiczna.
- Obfite, przedłużające się krwawienia menstruacyjne spowodowane nierozpoznaną chorobą von Willebranda, po nieskutecznym leczeniu hormonalnym, mogą stać się przyczyną histerektomii (usunięcia macicy).
- Nawracające, uporczywe krwawienia z nosa mogą być przez wiele lat nieskutecznie leczone zabiegami laryngologicznymi.
- Krwotoki po operacjach mogą wymagać licznych przetoczeń krwi, a nawet prowadzić do trwałego kalectwa lub śmierci.

Z tego powodu osoba podejrzewająca u siebie problem związany z krzepliwością krwi powinna udać się na wizytę do hematologa, który specjalizuje się w skazach krwotocznych. Tacy lekarze pracują w ośrodkach leczenia hemofilii i pokrewnych skaz krwotocznych. Diagnoza zostanie postawiona przez specjalistę, któremu znana jest problematyka skaz krwotocznych i ma doświadczenie w przeprowadzaniu odpowiednich badań krwi.

Rozpoznanie choroby von Willebranda bywa trudne nawet dla doświadczonego lekarza. Dzieje się tak dlatego, że wyniki badań krwi w kierunku choroby von Willebranda mogą się u danej osoby różnić. Okresowo bywają one prawidłowe, nawet jeśli osoba choruje na chorobę von Willebranda.

Poziom czynnika von Willebranda we krwi może okresowo wzrosnąć (nawet do wartości mieszczących się w normie). Mogą to spowodować różne czynniki:

- ciąża,
- karmienie piersią,
- stany zapalne,
- zakażenia,
- niedawno przebyty zabieg chirurgiczny,
- niedawne przetoczenie świeżo mrożonego osocza (jednego z preparatów pochodzących z krwi),
- ćwiczenia i wysiłki fizyczne,
- stres, zmęczenie.

Poziom czynnika von Willebranda zmienia się i wykazuje tendencję wzrostową wraz z wiekiem. Warto wiedzieć, że osoby z grupą krwi 0 mają z natury niższy poziom czynnika von Willebranda. To może także utrudniać interpretację wyników badań.



Czy rutynowe badania układu krzepnięcia pozwalają na rozpoznanie choroby von Willebranda?

Niestety nie. Wyniki rutynowych (przesiewowych) badań krwi u osób z chorobą von Willebranda są zazwyczaj prawidłowe.

- Wynik badania morfologii krwi jest prawidłowy, chyba że dana osoba cierpi na anemię, na skutek powtarzających się krwawień.
- Liczba płytek krwi jest prawidłowa (poza podtypem 2B).
- Czas protrombinowy (PT) jest zawsze prawidłowy.
- Czas częściowej tromboplastyny po aktywacji (APTT) w większości przypadków jest w normie.

- Czas krwawienia może być przedłużony (czas krwawienia jest jednak najmniej dokładny ze wszystkich stosowanych testów).



Jakie badania pozwalają na rozpoznanie choroby von Willebranda?

Lekarz podejrzewający chorobę powinien najpierw dokładnie zapoznać się z rodzajem i częstością krwawień, na jakie skarży się dana osoba, zapytać o inne dolegliwości i choroby, jak również poznać dokładną historię chorób w rodzinie. Kolejnym krokiem jest zlecenie odpowiednich badań laboratoryjnych.

Pomogą one:

- **ustalić**, czy dana osoba choruje na chorobę von Willebranda,
- **wykluczyć** inne skazy krwotoczne,
- **określić typ i podtyp** choroby von Willebranda.

Badania obejmują:

- **pomiar stężenia czynnika von Willebranda** (tzw. antygen vWF),
- **pomiar aktywności czynnika von Willebranda** (tzw. aktywność kofaktora rystocetyny),
- **pomiar aktywności czynnika VIII krzepnięcia**,
- **czas krwawienia** (badanie obecnie rzadko wykonywane i w niektórych ośrodkach zastąpione tzw. czasem zamknięcia PFA-100),
- **analizę multimerów czynnika von Willebranda**,
- **testy agregacji płytek krwi** (oceniające ich funkcję).



Jak długo trwa oczekiwanie na wyniki badań?

Wszystkie badania są przeprowadzane w specjalistycznych laboratoriach. Są czasochłonne i kosztowne, dlatego oczekiwanie na wyniki może trwać nawet kilka tygodni.



Jeśli za pierwszym razem wszystkie wyniki są prawidłowe, to czy należy ponownie poddać się badaniom?

Tak. Poziom czynnika von Willebranda we krwi waha się i zależy od wielu czynników (patrz wyżej). Wyniki badań danej osoby mogą w dniu pobrania krwi pozostawać w granicach normy. Zdarza się, że nieprawidłowe wartości pojawiają się dopiero po jakimś czasie.

Nawet jeśli za pierwszym razem wszystkie badania są prawidłowe i lekarz ma wątpliwości, czy rzeczywiście problemem jest skaza krwotoczna, to osoba, która sądzi, że jej układ krzepnięcia nie jest wystarczająco sprawny, powinna omówić ze swoim lekarzem kwestię ponownego przeprowadzenia badań.

Jeśli dany ośrodek opieki zdrowotnej nie ma doświadczenia w zakresie diagnozowania i leczenia choroby von Willebranda, to należy poprosić o skierowanie do hematologa zaznajomionego z tematyką skaz krwotocznych lub do ośrodka leczenia hemofilii oraz pokrewnych skaz krwotocznych.

Niestety zdarza się, że diagnostykę kończy się zbyt szybko, pozbawiając osobę chorą odpowiedniego leczenia i skazując ją na życie z nieleczonejmi krwawieniami spowodowanymi chorobą von Willebranda lub inną skazą krwotoczną.



Jakie są reakcje osób, u których została zdiagnozowana choroba von Willebranda?

Wiele osób odczuwa ulgę, że problem, z którym borykali się przez tyle lat, został wreszcie nazwany. Wie, że następstwem diagnozy jest możliwość skutecznego leczenia.

Inne osoby martwią się lub są przerażone, że została u nich rozpoznana choroba na całe życie, zwłaszcza tak nieznana. Z czasem jednak te lęki znikają w miarę, jak dana osoba uczy się coraz więcej o chorobie i przejmuje nad nią kontrolę.

Ważne w takich chwilach jest otrzymanie wsparcia od innych osób. Personel medyczny, przyjaciele i członkowie rodziny pomagają przejść przez ten trudny okres. Kontakt z osobami, które mają chorobę von Willebranda może stanowić szczególne pocieszenie i rozwiązać lęki.

Warto skontaktować się z kołem Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię, aby uzyskać pomoc i przydatne informacje.



Czy należy informować innych członków rodziny o chorobie?

Zdecydowanie tak. Inni członkowie rodziny także mogą mieć objawy choroby von Willebranda i być może powinni udać się do hematologa w celu wykonania odpowiednich badań.



Opcje leczenia



Czy leczenie wylewów i krwawień jest zawsze konieczne?

Nie. Drobniejsze wylewy i krwawienia związane z chorobą von Willebranda często nie wymagają opieki medycznej.

- Mniejsze siniaki znikają samoistnie.
- Większe siniaki lub niewielkie wylewy do mięśni lub w okolicy stawów mogą często być leczone stosowaniem zimnego okładu (worek z lodem owinięty w ręcznik) oraz uniesieniem kończyny.
- Krwawienia z mniejszych ran można zatrzymać przez ich uciśnięcie.
- Krwawienia z nosa mogą być zatrzymane przy użyciu prostych technik pierwszej pomocy.

Czasem jednak leczenie jest konieczne. Jego sposób częściowo zależy od typu choroby von Willebranda, która występuje u danej osoby.



Gdzie osoba z chorobą von Willebranda może szukać pomocy?

Niewielu lekarzy jest zaznajomionych z problemem choroby von Willebranda i innych wrodzonych skaz krwotocznych. Nawet lekarze hematolodzy, którzy zajmują się chorobami krwi, rzadko są ekspertami w diagnozowaniu i leczeniu zaburzeń krzepnięcia. Wielu położników i ginekologów wciąż nie ma świadomości, jakie są konsekwencje choroby von Willebranda u kobiet.

Najlepszym miejscem uzyskania opieki medycznej przez osobę z chorobą von Willebranda jest ośrodek leczenia chorych na hemofilię i pokrewne skazy krwotoczne. Po postawieniu właściwej diagnozy oraz opracowaniu planu leczenia lekarze z takiego ośrodka mogą przekazać pacjentowi, jego rodzinie oraz lekarzowi rodzinnemu odpowiednie wskazówki dotyczące postępowania w razie różnych krwawień.

REKOMENDOWANE LECZENIE DLA KOBIET I MĘŻCZYZN



Jakie opcje leczenia są dostępne dla osób z typem 1 choroby von Willebranda?

DESMOPRESYNA

Desmopresyna to lek syntetyczny, podobny do jednego z hormonów, naturalnie występujących w organizmie. Działa poprzez uwalnianie czynnika von Willebranda z wewnętrznej warstwy naczyń krwionośnych.

Desmopresyna to preferowany lek stosowany w przypadku krwawień u osób z typem 1 choroby von Willebranda. Może być podawana na kilka sposobów.

- dożylnie (preparaty: Minirin, DDAVP, Octostim lub Stimate),
- podskórnie (preparaty: DDAVP, Octostim lub Stimate),
- w postaci aerozolu do nosa (preparaty: Octostim Spray lub Stimate Spray).

Uwaga: w Polsce nie są jeszcze dostępne preparaty podskórne. Od 2014 roku jest dostępny preparat donosowy.

Desmopresyna skutecznie hamuje krwawienia u wielu osób z typem 1 choroby von Willebranda. Pacjenci jednak reagują na ten lek w różny sposób. Lekarz musi więc przeprowadzić badania (podać dawkę testową leku), aby określić indywidualną reakcję.

Taki test najlepiej będzie wykonać od razu po rozpoznaniu choroby, jeszcze zanim wystąpi nagła konieczność leczenia (np. z powodu urazu czy operacji).

Działanie desmopresyny polega na uwalnianiu czynnika von Willebranda zmagazynowanego w organizmie, dlatego pacjent nie może przyjmować tego leku regularnie przez zbyt długi czas. Pomiędzy kolejnymi cyklami leczenia musi upłynąć wystarczająca ilość czasu (zwykle co najmniej kilka dni), aby umożliwić organizmowi odbudowanie zapasów.

Podczas dużego zabiegu chirurgicznego podanie samej desmopresyny zwykle nie wystarcza do kontrolowania krwawienia. W takim przypadku należy zastosować koncentrat czynnika VIII zawierający czynnik von Willebranda.

Przyjmowanie desmopresyny może czasem powodować łagodne skutki uboczne. Zaliczają się do nich:

- zaczerwienienia twarzy,
- łagodne bóle głowy,
- nudności i skurcze brzucha.

Desmopresyna to lek antydiuretyczny (czyli hamujący wytwarzanie moczu). Może on powodować zatrzymywanie wody przez organizm. Z tego powodu po przyjęciu leku lekarze zalecają chorym przyjmowanie tylko takiej ilości płynów, która jest niezbędna dla zaspokojenia pragnienia.

W bardzo rzadkich przypadkach desmopresyna może powodować poważniejsze objawy uboczne. Jeśli wystąpią bardzo silne bóle głowy lub niemożność oddania moczu przez 24 godziny po przyjęciu leku, należy udać się do ośrodka leczenia chorych na hemofilię i pokrewne skazy krwotoczne lub do oddziału pogotowia ratunkowego, aby uzyskać pomoc. U bardzo małych dzieci desmopresyna może powodować drgawki, dlatego nie wolno jej stosować u dzieci poniżej 2. roku życia.

U osób starszych oraz cierpiących na choroby serca i układu krążenia (w tym poważne nadciśnienie tętnicze) desmopresyna może powodować poważniejsze skutki uboczne. Nie jest zalecana (chyba że lekarz zdecydował inaczej).

KWAS TRANEKSAMOWY I KWAS AMINOKAPRONOWY

Kwas traneksamowy (Exacyl) i kwas aminokapronowy (EACA) to leki pomagające w utrzymaniu powstałego skrzepu. Ich działanie polega na powstrzymaniu aktywności enzymu zwanego plazminą, który rozpuszcza skrzepy krwi.

Leki te nie pomagają w samym formowaniu skrzepu, co oznacza, że nie można ich używać zamiennie z desmopresyną lub koncentratem czynnika.

Mogą być stosowane w celu spowolnienia procesu rozpuszczania skrzepu na:

- błonie śluzowej jamy ustnej,
- błonie śluzowej jamy nosowej,
- błonie śluzowej jelit,
- błonie śluzowej wnętrza macicy.

Kwas traneksamowy i kwas aminokapronowy okazały się bardzo przydatne w leczeniu osób z chorobą von Willebranda.

Są one stosowane:

- przed zabiegami dentystycznymi,
- gdy występują krwawienia z ust, nosa oraz mniejsze krwawienia w jelitach,
- u kobiet, które mają obfite, przedłużające się krwawienia miesięczne.

Oba preparaty są dostępne w postaci tabletek, zastrzyków dożylnych oraz roztworu do stosowania miejscowego.

Uwaga: w Polsce obecnie dostępny jest jedynie kwas traneksamowy.

Stosowanie tych leków może czasem powodować łagodne skutki uboczne, takie jak:

- nudności,
- uczucie zmęczenia lub senności,
- zawroty głowy,
- biegunka,
- bóle żołądka.

Opisane efekty uboczne są łagodne i ustępują po zakończeniu leczenia lub zmniejszeniu dawki leku.

Obu preparatów nie należy stosować w przypadku krwawień z układu moczowego (krwiomoczu).

KLEJ FIBRYNOWY

W procesie krzepnięcia ostateczny skrzep powstaje z białka, zwanego fibryną. Klej fibrynowy jest produktem zawierającym naturalne białko, które przyspiesza krzepnięcie. Może być stosowany bezpośrednio w miejscu krwawienia. Jest pomocny zwłaszcza w przypadku usuwania zębów i zabiegów chirurgicznych. W ciągu 2–4 tygodni, w miarę postępu gojenia, fibryna zostaje wchłonięta.



Jak leczyć krwawienia u osób z typem 2 i 3 choroby von Willebranda?

KONCENTRAT CZYNNIKA VIII ZAWIERAJĄCY CZYNNIK VON WILLEBRANDA

Koncentrat czynnika VIII zawierający czynnik von Willebranda (koncentrat FVIII/vWF) to preferowana forma leczenia:

- osób z typem 3 choroby von Willebranda,
- większości osób z typem 2 choroby von Willebranda,
- poważnych wylewów lub zabiegów chirurgicznych we wszystkich typach choroby.

Ten koncentrat zastępuje brakujący czynnik von Willebranda przez wystarczająco długi okres, aby skrzep zdążył się uformować.

Koncentrat FVIII/vWF jest produkowany z puli osocza ludzkiego.

Osocze to jasnożółty płyn, wchodzący w skład krwi. Zostaje ono poddane procesowi frakcjonowania, w celu wyizolowania różnych czynników krzepnięcia, m.in. czynnika VIII i czynnika von Willebranda. Oznacza to, że różne składniki krwi zostają oddzielone od siebie tak, by osoby chore na różne skazy krwotoczne mogły otrzymać preparat zawierający tylko ten czynnik krzepnięcia, którego potrzebują.

Osocze stosowane do produkcji koncentratu FVIII/vWF jest badane pod kątem obecności wirusów przenoszonych przez krew, takich jak HIV oraz wirusy zapalenia wątroby typu B i C. Osocze zawierające te wirusy nie jest poddawane procesowi produkcyjnemu. Produkty wytwarzane z pozostałego osocza są następnie poddawane obróbce, aby unieszkodliwić inne wirusy, które wciąż mogą być obecne.

Koncentraty czynnika stosowane dzisiaj odznaczają się bardzo wysokim poziomem bezpieczeństwa. Haemate P (Humate P) to nazwa firmowa koncentratu FVIII/vWF najczęściej stosowanego w wielu krajach Europy i Ameryki Północnej. Inne dostępne koncentraty FVIII/vWF, o zróżnicowanej zawartości czynnika von Willebranda, to m.in. Alphanate, Fanhdi, Wilate i Wilfactin.

Trwają prace nad kolejnymi generacjami koncentratów. Jest już dostępny koncentrat czystego czynnika von Willebranda (pozbawiony czynnika VIII), jak również jeden koncentrat rekombinowanego czynnika von Willebranda.

Koncentrat FVIII/vWF podaje się dożylnie. Może on być aplikowany w szpitalu, gabinecie lekarskim lub w Szpitalnym Oddziale Ratownictwa (SOR). Wiele osób uczy się, jak samodzielnie robić sobie zastrzyki w domu (zob. „Co to jest leczenie domowe” na str. 55).

Inne koncentraty czynnika VIII, takie jak monoklonalny czynnik VIII i rekombinowany czynnik VIII, nie zawierają czynnika von Willebranda i dlatego nie są przydatne w leczeniu choroby von Willebranda.

KWAS TRANEKSAMOWY I KWAS AMINOKAPRONOWY

Są one przydatne w leczeniu krwawień z błon śluzowych (patrz wyżej).

DESMOPRESYNA

W typie 2 choroby von Willebranda desmopresyna nie zawsze jest skuteczna. W większości przypadków typu 2 choroby czynnik von Willebranda nie działa we właściwy sposób.

Działanie desmopresyny polega na uwalnianiu zmagazynowanego w organizmie czynnika von Willebranda. Tak więc u osób z typem 2 choroby, w efekcie podania desmopresyny dochodzi jedynie do większego wyrzutu do krwi nieprawidłowego czynnika.

W typie 2B choroby von Willebranda, któremu często towarzyszy małopłytkowość, zastosowanie desmopresyny może niekiedy doprowadzać do większego spadku liczby płytek krwi.

Z tego względu część lekarzy uważa, że stosowanie desmopresyny w typie 2B nie jest zalecane.

Niektóre osoby z typem 2A choroby von Willebranda dobrze reagują na desmopresynę. Zawsze przed zastosowaniem desmopresyny należy przeprowadzić test odpowiedzi na ten lek, aby ocenić indywidualną reakcję pacjenta.

Nie należy stosować desmopresyny w typie 3 choroby von Willebranda. W organizmie tych chorych ilość czynnika von Willebranda jest znikoma, dlatego po podaniu desmopresyny jego poziom we krwi nie rośnie.



Możliwości leczenia osób z chorobą von Willebranda

RODZAJ CHOROBY	PREFEROWANE LECZENIE	ALTERNATYWA
Typ 1	Desmopresyna	Koncentrat FVIII/vWF
Typ 2A	Desmopresyna (pod warunkiem dobrej reakcji na lek) Koncentrat FVIII/vWF	Koncentrat FVIII/vWF
Typ 3	Koncentrat FVIII/vWF	

Uwaga: W przypadku krwotocznych miesiączek skuteczne mogą być również doustne środki antykoncepcyjne, inne rodzaje terapii hormonalnej oraz leki antyfibrynolityczne.

NIEREKOMENDOWANE SPOSOBY LECZENIA

KRIOPRECYPITAT

Krioprecypitat to składnik krwi wytworzony z osocza, który zawiera czynnik von Willebranda i czynnik VIII. W przeszłości był on powszechnie stosowany w leczeniu choroby von Willebranda. Zaprozowano jego stosowania, gdy okazało się, że nie jest on całkowicie bezpieczny i mogą być w nim przenoszone różnego typu wirusy.

Obecnie istnieją już metody inaktywacji osocza, z którego potem można otrzymać krioprecypitat, jednak nie wszędzie są one stosowane. W związku z dostępnością koncentratów FVIII/vWF w tej chwili nie jest zalecane leczenie krioprecypitatem.

ZALECANE METODY LECZENIA KOBIET Z POWIKŁANIAMI GINEKOLOGICZNYMI



Jakie są opcje leczenia dziewcząt i kobiet, u których występują powikłania ginekologiczne?

TERAPIA HORMONALNA

Doustne środki antykoncepcyjne (pigułki) regulują cykle miesięczkowe i zmniejszają utratę krwi podczas miesiączki. Mogą skutecznie ograniczać krwotoczne miesiączki u kobiet chorych na wszystkie typy choroby von Willebranda. W przypadku typu 1 ich efekt może częściowo być skutkiem zwiększania poziomu czynnika von Willebranda we krwi (w typie 2 i 3 efekt ten nie odgrywa roli).

Gdy inne doustne środki antykoncepcyjne nie są skuteczne, ginekolodzy niekiedy zlecają inne leki hormonalne. Zalicza się do nich analog GnRH, który hamuje produkcję pewnych hormonów poprzez działanie na przysadkę mózgową. W niektórych sytuacjach mogą być stosowane również wysokie dawki pochodnych progesteronu, ale ich działanie polegające na kontrolowaniu utraty krwi z macicy jest dość nieprzewidywalne.

Stosowanie pigułek antykoncepcyjnych w przypadku nastolatek powoduje pewne problemy:

- Niektórzy rodzice mogą nie chcieć, aby ich córka przyjmowała pigułki, obawiając się, że doprowadzi to do zbyt wczesnych doświadczeń seksualnych. Wiele badań wykazało jednak, że terapeutyczne działanie pigułek nie jest powiązane z wczesnym rozpoczęciem współżycia. To bardzo skuteczna metoda kontrolowania krwawień spowodowanych chorobą von Willebranda i nie powinna być odrzucana z powodu takich obaw.

- Nastolatka może wahać się i podzielać zdanie rodziców, nawet jeśli pigułka jest jedynym skutecznym sposobem kontroli krwotoków miesiączkowych.
- Rodzice i nastolatki obawiają się również, że stosowanie pigułek może prowadzić do pojawienia się nowotworów, bezpłodności, zakrzepów krwi lub zawału serca. Można zmniejszyć te obawy, udzielając pacjentkom i ich rodzicom rzetelnych informacji.



Personel medyczny w ośrodku leczenia chorych na hemofilię i pokrewne skazy krwotoczne może pomóc rodzinom poradzić sobie z wątpliwościami.

ŚRODKI ANTYFIBRYNOLITYCZNE

(kwas traneksamowy i kwas aminokapronowy)

Kobiety chore na chorobę von Willebranda mogą przyjmować te preparaty od pierwszego dnia krwawienia miesiączkowego przez cały okres krwawienia (zwykle 5–7 dni). Mogą one być również łączone z doustnymi środkami antykoncepcyjnymi, desmopresyną i czynnikami krzepnięcia.

DESMOPRESYNA

Można ją zastosować u kobiet, które wykazują dobrą odpowiedź na ten lek (głównie u kobiet z typem 1 choroby von Willebranda, czasem z typem 2). Zwykle lek podaje się przez 1–3 dni każdej miesiączki, w sytuacji, gdy leki doustne (preparaty hormonalne, Exacyl) nie skutkują lub nie mogą być stosowane.

KONCENTRAT FVIII/vWF

U kobiet, które nie mogą stosować desmopresyny (jej działanie jest zbyt słabe lub powoduje działania niepożądane) w razie nieskuteczności leków doustnych stosuje się w czasie miesiączki koncentraty FVIII/vWF. Ich podawanie jest możliwe w warunkach domowych, po odpowiednim przeszkoleniu i nauce samodzielnego wykonywania wkluc dożylnych.

W przypadku niektórych kobiet wymienione metody leczenia nie będą skuteczne. Obfite, przedłużające się miesiączki będą się utrzymywać. Dla takich kobiet opcją leczenia jest zabieg chirurgiczny. Przed podjęciem decyzji, kobieta powinna zostać dokładnie poinformowana o możliwych metodach leczenia.



Jakie są możliwości chirurgicznego leczenia krwotocznych miesiączek?

USUNIĘCIE ŚLUZÓWKI MACICY (ABLACJA ENDOMETRIUM)

Celem tej operacji jest zniszczenie wyściółki macicy. Podczas miesiączki to właśnie tkanka endometrialna tak obficie krwawi. Zabieg polega na wypaleniu wyściółki macicy. Przez dwa miesiące przed i po nim stosuje się terapię hormonalną, aby zredukować odrastanie tkanki.

ZALETY:

- Zabieg przeprowadza się przez pochwę, więc nie jest to klasyczna operacja. Ryzyko krwawienia jest o wiele mniejsze niż w przypadku operacyjnego usunięcia całej macicy.
- Zabieg może być przeprowadzony w gabinecie lekarskim, kobieta nie musi przebywać w szpitalu.
- Czas powrotu do zdrowia jest o wiele krótszy niż w przypadku histerektomii (usunięcia macicy).
- Odsetek udanych zabiegów jest bardzo wysoki.

WADY:

- W przeciwieństwie do leczenia farmakologicznego, kobieta po takim zabiegu nie może mieć dzieci.
- Może zaistnieć konieczność powtórzenia zabiegu.
- U niewielkiego procenta leczonych kobiet zabieg ten nie redukuje krwawień.

HISTEREKTOMIA (USUNIĘCIE MACICY)

Celem operacji jest usunięcie macicy, by krwawienia menstruacyjne ustały na zawsze. Czasem usuwane są także jajniki i jajowody.

Niestety histerektomia bywa zalecana także tym kobietom, u których występują krwotoczne miesiączki, jeszcze zanim kobiety zostaną przebadane w kierunku choroby von Willebranda lub innych skaz krwotocznych. Oznacza to, że tracą szansę posiadania dzieci, podczas gdy ich problemy związane z krwawieniami mogły być skutecznie leczone w mniej agresywny sposób.

ZALETY:

- Histerektomia zatrzymuje krwawienia miesiączkowe na zawsze.
- Może to być jedyna opcja dla kobiet, które nie reagują na leczenie, i u których usunięcie śluzówki macicy nie przynosi pożądanych efektów.

WADY:

- W przeciwieństwie do leczenia farmakologicznego, kobieta nie może mieć dzieci.
- Histerektomia to poważny zabieg. W przypadku kobiet ze skazami krwotocznymi istnieje zwiększone ryzyko krwotoku – zarówno podczas, jak i po operacji. Można temu zapobiec, podając w odpowiednich dawkach koncentrat FVIII/vWF.
- Operacja wymaga pobytu w szpitalu.
- Czas powrotu do zdrowia jest o wiele dłuższy niż w przypadku usunięcia śluzówki macicy.
- W przypadku przeprowadzenia pełnej histerektomii (usunięcie macicy i jajników), wymagana jest długotrwała terapia hormonalna.

LAPAROSKOPOWE USUNIĘCIE ENDOMETRIOZY

Celem tej operacji jest usunięcie tkanki endometrialnej, która może powstawać w nieprawidłowym miejscu – poza jamą macicy. Tkanka ta krwawi podczas miesiączki. Krwawienie może powodować ból w okolicy miednicy i podbrzusza. Laparoscopia polega na wykonaniu kilku niewielkich nacięć na brzuchu, a następnie wprowadzeniu przez nie kamery i narzędzi chirurgicznych potrzebnych do wycięcia nieprawidłowej tkanki.

ZALETY:

- Operacja może zredukować ból i krwawienie u kobiet, które nie reagują na terapię hormonalną lub na inne rodzaje leczenia.

WADY:

- Nie jest to poważny zabieg chirurgiczny, jednak kobiety ze skazami krwotocznymi muszą otrzymać odpowiednie zabezpieczenie (zwykle koncentrat czynnika), aby zapobiec krwawieniom.

WYCIĘCIE JAJNIKÓW

Celem tej operacji jest zatrzymanie krwawień z jajników. Tego typu krwawienia mogą występować nawet u tych kobiet, które:

- stosują terapię hormonalną, aby zmniejszyć nasilenie miesiączek,
- mają usuniętą śluzówkę macicy, są po operacji usunięcia macicy.

ZALETY:

- Operacja może zredukować krwawienie i ból.

WADY:

- Wycięcie jajników to poważny zabieg.
- Kobieta nie może mieć już dzieci.
- Konieczne jest przyjmowanie hormonów.

ŁYZECZKOWANIE JAMY MACICY

Celem tej operacji jest wyczyszczenie („zeskrobanie”) wyściółki macicy. Zabieg może być konieczny z wielu przyczyn, niezależnych od skazy krwotocznej. U kobiet chorych na skazy krwotoczne nie jest to jednak właściwa metoda redukcji krwawień miesiączkowych. Wręcz przeciwnie, łyżeczkowanie jamy macicy usuwa powstające skrzepy i zwiększa krwawienie. Jeżeli kobieta wymaga łyżeczkowania jamy macicy z innych przyczyn, powinna być odpowiednio przygotowana do zabiegu (zwykle przez podanie koncentratu czynnika).

Życie z chorobą von Willebranda

KOMPLEKSOWA OPIEKA

Czym jest kompleksowa opieka nad pacjentem z chorobą von Willebranda?

Kompleksowa opieka obejmuje wszelkie czynności medyczne niezbędne dla osoby z chorobą von Willebranda oraz jego/jej rodziny w zakresie leczenia choroby von Willebranda oraz związanych z nią przypadłości.

Taką opiekę zapewnia ośrodek leczenia skaz krwotocznych. Jest to miejsce, w którym osoba z chorobą von Willebranda może uzyskać wszechstronną pomoc. Pracują tam następujące osoby:

LEKARZ (zwykle jest to lekarz hematolog z ośrodka leczenia hemofilii i pokrewnych skaz krwotocznych przeszkolony w zakresie krzepnięcia krwi):

- kieruje na badania laboratoryjne, aby dokładnie zdiagnozować przyczynę krwawień;
- zleca odpowiednie leczenie, aby kontrolować krwawienia;
- nadzoruje ogólny stan zdrowia osoby z chorobą von Willebranda.



PIELĘGNIARKA:

- pomaga rodzinom w radzeniu sobie z codziennymi problemami związanymi z chorobą von Willebranda;
- udziela odpowiedzi na pytania rodzin – przez telefon oraz na miejscu w klinice;
- zapewnia pacjentom opiekę ambulatoryjną w klinice;
- uczy rodziny, jak prowadzić leczenie domowe (zob. rozdział „Leczenie domowe” na str. 55);
- w niektórych krajach pielęgniarka organizuje również dostawy czynników krzepnięcia do domu oraz koordynuje spotkania z innymi specjalistami.

POŁOŻNIK/GINEKOLOG:

- współpracuje z hematologiem z ośrodka leczenia hemofilii i pokrewnych skaz krwotocznych w zakresie leczenia miesiączek krwotocznych oraz pomaga kobietom z chorobą von Willebranda uniknąć komplikacji podczas ciąży i porodu.

DENTYSTA:

- zapewnia opiekę stomatologiczną;
- ściśle współpracuje z hematologiem z ośrodka leczenia hemofilii i pokrewnych skaz krwotocznych, aby zapobiec krwawieniom podczas leczenia dentystycznego.

FIZJOTERAPEUTA (bardzo ważny zwłaszcza w przypadku osób z typem 3 choroby von Willebranda):

- ocenia stawy i mięśnie pacjenta, aby upewnić się, że ruchomość stawów nie została utracona, a mięśnie pozostają silne;
- pomaga pacjentowi odzyskać utracone funkcje stawów lub odbudować mięśnie przy pomocy ćwiczeń;
- pomaga pacjentowi wybrać odpowiedni program ćwiczeń fizycznych, który zapewni mu najlepszą formę.

Do zespołu specjalistów opiekujących się chorymi na wrodzone skazy krwotoczne włączane są inne osoby, jeśli jest to konieczne.

To m.in.:

- genetycy (udzielają informacji o nosicielstwie różnych chorób, ich sposobie dziedziczenia, ryzyku u dzieci);
- ortopedzi (kwalifikują do leczenia operacyjnego stawów, co może być konieczne zwłaszcza u osób z typem 3 choroby von Willebranda);
- w niektórych krajach tzw. pracownicy socjalni (pomagają rodzinom radzić sobie ze stresem związanym ze skazą krwotoczną).



Co to jest leczenie domowe?

Leczenie domowe to przyjmowanie koncentratów czynnika lub desmopresyny w domu. Jest ono najbardziej wskazane w przypadku osób, które często krwawią. Decyzję o objęciu leczeniem domowym podejmuje lekarz z ośrodka leczenia skaz krwotocznych.

Bierze przy tym pod uwagę:

- Czy podawanie leków jest konieczne na tyle często, aby leczenie domowe było uzasadnione;
- czy chory na chorobę von Willebranda lub jego/ jej opiekun jest skłonny przyjąć na siebie odpowiedzialność za leczenie;
- czy chory na chorobę von Willebranda lub jego/ jej opiekun jest w stanie nauczyć się podawania dożylnego leku.

Leczenie domowe ma wiele zalet, w porównaniu z leczeniem w warunkach szpitalnych lub w poradniach. Te zalety to między innymi:

- szybsze rozpoczęcie leczenia, gdy rozpoczyna się krwawienie,
- ułatwienia w codziennym życiu dla chorej osoby i jej rodziny,
- łatwiejsza akceptacja leczenia przez małe dzieci,
- umiejętność zadbania o własne zdrowie przez samego pacjenta.

Rodziny dzieci z chorobą von Willebranda o typie 3 muszą być dokładnie przeszkolone w ośrodku leczenia skaz krwotocznych, jak rozpoznawać wylewy do stawów i jak podawać samodzielnie koncentrat czynnika lub desmopresynę.

Dzieci, często już w wieku 8–10 lat, uczą się, jak podawać sobie czynnik. W późniejszym życiu, są już w stanie leczyć się same: w domu, szkole, na obozie lub wakacjach.

Wszystkie leki mają ograniczony okres trwałości. Osoby stosujące jakiegokolwiek preparaty w domu powinny starannie sprawdzać ich daty ważności.

Leki antyfibrynolityczne (w Polsce preparat Exacyl zawierający kwas traneksamowy) mają postać doustną i również mogą być przyjmowane w domu. Są wydawane na receptę.

Osoby objęte leczeniem domowym powinny odwiedzać ośrodek kompleksowego leczenia raz lub dwa razy do roku w celu przeprowadzenia kompleksowych badań kontrolnych.

BEZPIECZEŃSTWO PRODUKTÓW KRWIOPOCHODNYCH



W przeszłości preparaty pochodzące z krwi przenosiły wirusy zapalenia wątroby oraz HIV. Czy produkty krwiopochodne są teraz bezpieczne?

Nie ma żadnych danych świadczących o tym, aby produkty krwiopochodne stosowane obecnie w leczeniu choroby von Willebranda przenosiły wirusa HIV lub wirusy zapalenia wątroby typu B i C. W celu zapewnienia jak największego bezpieczeństwa koncentratów czynników krzepnięcia stosowane są cztery niezależne metody:

- dawcy krwi przechodzą restrykcyjne badania;
- krew pobrana od dawcy jest poddawana licznym testom na obecność wirusów: HIV, zapalenia wątroby typu B lub C oraz innych.

Jeśli jakikolwiek wirus zostanie wykryty, dana partia krwi nie jest podawana pacjentom, nie są z niej też wytwarzane produkty krwiopochodne;

- osocze, z którego produkowany jest koncentrat czynnika von Willebranda, jest ponownie poddawane badaniom na obecność tych wirusów;
- w toku produkcji koncentrat czynnika von Willebranda jest poddany obróbce tak, by zlikwidować wirusy, które mogły pozostać niewykryte.

Pomimo tych środków bezpieczeństwa osoczipochodne koncentraty czynników krzepnięcia mogą przenosić parwowirusy. To powszechnie występujący rodzaj wirusów, które na ogół nie są niebezpieczne. W rzadkich wypadkach mogą one jednak powodować poronienia (zob. rozdział: „Poczęcie, ciąża i poród” na str. 61).

Ryzyko zarażenia się chorobami przenoszonymi przez krew, zwłaszcza tymi nieznanymi, nadal istnieje. Z tego powodu naukowcy pracują obecnie nad koncentratami czynnika von Willebranda wyprodukowanymi przy użyciu technologii rekombinacji. Nie będą one zawierały osocza ludzkiego. Na świecie jest już zarejestrowany pierwszy taki koncentrat.

Desmopresyna i leki antyfibrynolityczne nie są produkowane z krwi, dlatego ich stosowanie nie wiąże się z ryzykiem przeniesienia jakiegokolwiek wirusów.



Czy jakieś szczepionki są szczególnie zalecane dla osób z chorobą von Willebranda?

Tak. Wirusowe zapalenie wątroby typu B nadal może być przenoszone przez niektóre składniki krwi, takie jak osocze i krwinki czerwone. Wszystkim osobom rutynowo przyjmującym składniki krwi i produkty krwiopochodne oraz planującym zabieg operacyjny, zaleca się więc szczepienie przeciwko wirusowemu zapaleniu wątroby typu B.

W bardzo rzadkich przypadkach produkty krwiopochodne mogą przenosić wirusy wirusowego zapalenia wątroby typu A. Lekarze zalecają więc szczepienia przeciw tej chorobie osobom przyjmującym krew lub produkty krwiopochodne.

Jest to ważne szczególnie w przypadku osób zarażonych wirusowym zapaleniem wątroby typu C, ponieważ dla nich zarażenie typem A może stanowić poważną chorobę, nawet śmiertelną.



Czy osoba, która w przeszłości stosowała produkty krwiopochodne, powinna poddać się testom na obecność wirusa HIV i wirusów zapalenia wątroby typu B i C?

Tak. Osoba, która w przeszłości stosowała produkty krwiopochodne lub przetaczano jej krew, powinna być poddana testom na obecność wirusa HIV i wirusów zapalenia wątroby typu B i C.

Badania te można przeprowadzić w ośrodku leczenia skaz krwotocznych. W wielu krajach ośrodki zapewniają pomoc psychologiczną przed takimi testami oraz możliwość anonimowego poddania się badaniom (w Polsce okresowo prowadzone są akcje anonimowych badań w kierunku zakażenia wirusem HIV).

KRWAWIENIA Z NOSA

Czy krwawienia z nosa są częste u osób z chorobą von Willebranda?

Tak, to najczęstszy objaw tej choroby, zwłaszcza u dzieci.

W jaki sposób można je zatrzymać?

Należy usiąść w pozycji lekko pochylonej do przodu i ucisnąć nozdrza w najszerszym miejscu przez 10–15 minut. Powoduje to bezpośredni nacisk na przegrodę nosową – chrząstkę, która oddziela lewą dziurkę nosa od prawej. Jest to najczęstsze miejsce krwawienia. Może się okazać, że konieczne będzie powtórne uciśnięcie nosa. Jeśli po dwóch próbach krwawienie nie ustaje, można założyć opatrunek na nos lub podać desmopresynę albo czynnik krzepnięcia.

Trzeba nauczyć dzieci, aby w razie krwawienia z nosa zachowywały jak największy spokój.

Niektórym osobom w zatrzymaniu krwawienia pomaga przyłożenie zimnego okładu na kark i na grzbiet nosa.

Aby zapobiec ponownemu krwawieniu, można podawać środki anty-fibrynolityczne (Exacyl) przez 5–7 kolejnych dni.

Picie gorących płynów i wyczerpujące ćwiczenia fizyczne mogą doprowadzić do ponownego krwawienia z nosa. Lepiej więc unikać jedzenia gorących posiłków, picia gorącej kawy lub herbaty oraz wysiłku fizycznego i podnoszenia ciężkich rzeczy w ciągu 24 godzin po wystąpieniu krwawienia.

Kiedy należy skonsultować się z lekarzem z powodu krwawienia z nosa?

Jeśli uciskanie nie zatrzyma krwawienia i trwa ono ponad 20–30 minut, należy zasięgnąć rady lekarza.

Czy można w jakikolwiek sposób zapobiec krwawieniom z nosa?

Tak. Jest kilka prostych sposobów na zapobieganie krwawieniom z nosa lub zmniejszanie ich częstotliwości.

Warto utrzymywać odpowiedni poziom wilgotności w domu, a zwłaszcza w sypialni. To istotne zwłaszcza w zimie, gdyż ogrzewanie sprawia, że powietrze w domu jest bardzo suche i wysusza śluzówkę nosa. Doskonałym rozwiązaniem jest włączenie nawilżacza powietrza, stosowanie nawilżaczy umieszczanych na kaloryferze oraz ustawienie w pokoju naczyń z wodą.

Warto również codziennie smarować wazeliną wewnątrz jam nosa, co zapobiegnie wysuszaniu i pękaniu śluzówek.

Czasem stosuje się pewne preparaty miejscowe (na przykład fibryna, trombina), które mogą zapobiec powtórnemu krwawieniu. Lekarze z ośrodka leczenia skaz krwotocznych mogą polecić takie środki.

Kauteryzacja (przyżeganie, „przypalanie” naczyń krwionośnych wewnątrz nosa) zwykle nie jest zalecana w przypadku osób z chorobą von Willebranda. W miejscu przypalonych naczyń tworzą się strupki, które po pewnym czasie odpadają i krwawienie może wystąpić ponownie. Jednak w niektórych przypadkach takie zabiegi są skuteczne i tamują całkowicie lub czasowo krwawienia z nosa. Lekarz z ośrodka leczenia skaz krwotocznych zwykle kieruje osoby skarżące się na uporczywe krwawienia z nosa do laryngologa, który ocenia, czy zabieg może przynieść korzyść.

POCZĘCIE, CIĄŻA I PORÓD



Czy kobiety z chorobą von Willebranda mogą mieć dzieci?

Tak. Choroba von Willebranda nie powoduje problemów z zajściem w ciążę. Oczywiście terapia hormonalna stosowana w celu zmniejszenia krwotocznych miesiączek uniemożliwia poczęcie, dlatego w momencie podjęcia decyzji o macierzyństwie trzeba ją przerwać.

U większości kobiet z chorobą von Willebranda w okresie ciąży nie pojawiają się żadne krwawienia lub są one niewielkie. Poziom czynnika von Willebranda w typie 1 choroby wzrasta podczas ciąży i w momencie porodu zazwyczaj mieści się w granicach normy. Po urodzeniu dziecka poziom czynnika szybko jednak opada i krwawienie poporodowe może utrzymywać się przez wiele tygodni. Należy wówczas zastosować odpowiednie leczenie.

U kobiet z typem 1 choroby von Willebranda karmienie piersią może utrzymywać zwiększony poziom czynnika po urodzeniu dziecka.

Kobiety z typem 2 i 3 choroby także mogą mieć dzieci. W ich przypadku jednak może być konieczne zastosowanie pewnych środków ostrożności. Konieczne jest zabezpieczenie na czas porodu (podanie koncentratu czynnika) oraz niekiedy również w połogu (w tygodniach następujących po porodzie), ponieważ mogą wtedy pojawiać się nadmierne krwawienia z dróg rodnych.



Jacy specjaliści powinni opiekować się ciężarną kobietą z chorobą von Willebranda?

Zaufanie kobiety do lekarzy, z którymi spotyka się w czasie ciąży i porodu, jest bardzo ważne. Powinni to być:

- położnik (specjalizujący się w opiece nad kobietami w ciąży i podczas porodu);

- hematolog z ośrodka leczenia hemofilii i pokrewnych skaz krwotocznych (który zapewni kontrolę krwawień);
- anestezjolog, który będzie obecny przy porodzie, powinien znać szczególne potrzeby kobiety z zaburzeniem krzepliwości krwi. Przed przeprowadzeniem zabiegów inwazyjnych, takich jak znieczulenie zewnątrzoponowe, powinien skonsultować się z hematologiem z ośrodka leczenia hemofilii i pokrewnych skaz krwotocznych;
- neonatolog opiekujący się dzieckiem powinien ściśle je obserwować oraz wykonać odpowiednie badania krwi, aby ustalić, czy może ono również być chore na chorobę von Willebranda.



Jakie problem mogą pojawić się podczas pierwszego trymestru (trzech pierwszych miesięcy) ciąży?

Lekarze mają niekiedy wrażenie, że u kobiet z typem 3 choroby von Willebranda częściej występują poronienia, zwłaszcza podczas pierwszego trymestru ciąży. Być może te poronienia niekoniecznie są częstsze, tylko po prostu częściej zauważane niż w przypadku innych kobiet – z powodu występowania obfitszego krwawienia.

Niektórzy lekarze uważają, że ryzyko poronienia można zmniejszyć dzięki uzupełnianiu niedoboru czynnika. Podając czynniki krzepnięcia należy wziąć jednak również pod uwagę narażenie na infekcje parwowirusami. W rzadkich przypadkach parwowirus może powodować poronienia.

W przypadku poronienia u kobiety z chorobą von Willebranda trzeba zawsze rozważyć podanie odpowiedniego preparatu (desmopresyny lub koncentratu czynnika) w celu zmniejszenia krwawienia.



Czy niektóre produkty krwiopochodne mogą być niebezpieczne dla płodu?

Tak. Osoczipochodne koncentraty czynnika krzepnięcia mogą przenosić parwowirusy. Te powszechnie występujące wirusy nie są na ogół niebezpieczne, gdyż większość z nas została uodporniona na ich

działanie. Mogą one jednak, w rzadkich przypadkach, powodować poronienia oraz choroby płodu. Kobiety w ciąży oraz te, które mogą zająć w ciążę, powinny omówić tę kwestię ze swoim lekarzem.



Czy kobiety z chorobą von Willebranda są bardziej narażone na ryzyko krwotoków podczas ciąży niż w innych okresach?

Nie. Tak naprawdę w przypadku kobiet z typem 1 choroby von Willebranda dzieje się odwrotnie. W czasie ciąży i porodu zwykle nie występują u nich żadne krwawienia, ponieważ wysoki poziom hormonów stymuluje wytwarzanie białek krzepnięcia. W efekcie poziom czynnika von Willebranda oraz czynnika VIII zbliża się do normy.

Pomimo tego u każdej kobiety chorej na chorobę von Willebranda (nie tylko w przypadku typu 2 i 3) w ciąży należy zawsze ocenić aktywność czynnika VIII i czynnika von Willebranda, zwłaszcza gdy zbliża się data porodu. Dzięki temu lekarz będzie mógł ocenić, czy kobieta wymaga zabezpieczenia do porodu. Jeżeli tak jest, będzie mógł odpowiednio wcześniej przygotować desmopresynę lub koncentrat czynnika. Są to preparaty bardzo rzadko stosowane w oddziałach położniczych i w sytuacji nagłej ich sprowadzenie może być trudne.

U ogromnej większości kobiet chorych na typ 1 choroby von Willebranda nie jest potrzebne zabezpieczenie porodu, jednak niektóre wymagają podania desmopresyny (rzadziej koncentratu czynnika).

W typie 2 choroby poziom czynnika von Willebranda rośnie w ciąży, jednak jego struktura jest zaburzona i dlatego nie przywraca on prawidłowego krzepnięcia. Kobiety z typem 2 w większości wymagają podania koncentratu czynnika przed porodem (rzadko desmopresyny).

Poziom czynnika von Willebranda nie wzrasta w przypadku kobiet z typem 3 choroby, ponieważ ich organizm w ogóle nie wytwarza tego czynnika. W ich przypadku zawsze konieczne jest podanie przed porodem koncentratu czynnika. Niekiedy dodatkowo, poza koncentra-

tem czynnika lub desmopresyną, podaje się leki antyfibrynolityczne (Exacyl). Ich zastosowanie nie jest rutynowe z uwagi na możliwe powikłania zakrzepowe w okresie porodu. Są one bardzo rzadkie, jednak skłaniają lekarzy do szczególnej ostrożności przy zalecaniu tych preparatów ciężarnym.



Jakie dodatkowe środki ostrożności należy podjąć podczas porodu?

Należy założyć, że dziecko także może być chore na chorobę von Willebranda. Poród powinien przebiegać w najłagodniejszy możliwy sposób, zarówno dla kobiety, jak i dla dziecka. Powinien to być poród naturalny. Nie ma potrzeby wykonywania cięcia cesarskiego, chyba że jest ono wskazane z przyczyn położniczych (np. z powodu niekorzystnego ułożenia dziecka w macicy) lub gdy istnieje ryzyko, że dziecko dozna urazu w trakcie porodu (np. jego masa ciała jest duża).

Aby zapobiec wystąpieniu krwawień u matki i dziecka należy, jeśli to możliwe, unikać:

- używania kleszczy, próżnościagu,
- stosowania zastrzyków domięśniowych,
- nacinania krocza,
- umieszczania na główce dziecka elektrod oceniających akcję serca.

Znieczulenie zewnątrzoponowe może u kobiet z chorobą von Willebranda spowodować krwawienie. Przed zastosowaniem go anestezjolog zawsze powinien skonsultować się z doświadczonym hematologiem z ośrodka leczenia hemofilii i pokrewnych skaz krwotocznych. Wspólnie podejmą decyzję, czy takie znieczulenie zastosować i jak odpowiednio zabezpieczyć kobietę przed powikłaniami (zwykle podaje się wówczas koncentrat czynnika).

Jeśli niezbędne jest cesarskie cięcie, zwykle konieczne jest wcześniejsze podanie koncentratu czynnika.



Jak zapobiec krwawieniom w połogu?

Połów to okres około 6. tygodni po porodzie. Krwawienia poporodowe u kobiet z chorobą von Willebranda występują znacznie częściej niż u pozostałych. Nawet u kobiet z typem 1, u których aktywność czynników krzepnięcia w okresie porodu wzrosła do normy, w ciągu kilku/kilkunastu dni dochodzi do spadku aktywności czynników do poziomu sprzed ciąży.

Wszystkie kobiety powinny więc być uważnie obserwowane pod kątem wystąpienia krwawień do kilku tygodni po porodzie.

W przypadku krwotoku lekarz zwykle zaleca badanie:

- poziomu czynnika von Willebranda i czynnika VIII we krwi,
- poziomu hemoglobiny (morfologię) oraz poziomu żelaza we krwi.

Jeśli kobieta czuje, że krwawienie jest zbyt obfite, powinna natychmiast poinformować o tym swojego położnika lub hematologa z ośrodka leczenia hemofilii i pokrewnych skaz krwotocznych.

Kobiety z typem 1 choroby von Willebranda, które karmią piersią, utrzymują wysoki poziom hormonów ciążowych. Może je to ochronić przed krwawieniem po porodzie. Jeżeli krwawienie w okresie połogu będzie nieprawidłowo lub zbyt późno leczone, konieczne bywa nawet przetoczenie koncentratu krwinek czerwonych i późniejsze długotrwałe leczenie anemii.



Czy konieczne są badania prenatalne płodu?

Badania prenatalne w kierunku choroby von Willebranda nie są w Polsce wykonywane. W niektórych krajach istnieje jednak taka możliwość. Rodzice dziecka chorego na chorobę von Willebranda (zwykle w przypadku typu 3, najcięższego) czasem decydują się na takie badania przy kolejnych ciążach.

Kiedy należy wykonać badania u dziecka, które może mieć chorobę von Willebranda?

Typ 3 choroby von Willebranda można zdiagnozować od razu po porodzie. W przypadku typu 1 oraz w części przypadków typu 2 badania wykonane tuż po porodzie nie dają pełnej odpowiedzi, ponieważ poziomy czynników są wówczas zwiększone. Opadają do niższego poziomu po upływie 5–6 miesięcy życia, więc w przypadku uzyskania wyników prawidłowych po porodzie, dopiero w tym wieku można wykonać powtórne badania, które ostatecznie potwierdzą lub wykluczą chorobę.

U dzieci z chorobą von Willebranda rzadko występują krwotoki przy porodzie oraz w pierwszych miesiącach, a nawet latach życia. Ryzyko krwotoku jest jednak duże (zwłaszcza w typie 3 choroby) po wszelkich operacjach, również obrzezaniu.

LEKI, KTÓRYCH NALEŻY UNIKAĆ

Czy istnieją jakieś leki, których nie powinna przyjmować osoba z chorobą von Willebranda?

Tak. Niektóre leki mają wpływ na działanie płytek krwi. Osoba z chorobą von Willebranda nie powinna przyjmować:

- aspiryny i leków zawierających aspirynę;
- niesteroidowych leków przeciwzapalnych (np. indometacyna, ibuprofen i naproksen), chyba że zostaną one przepisane przez lekarza, który ma odpowiednią wiedzę na temat choroby von Willebranda. Nowa generacja leków przeciwzapalnych (tzw. inhibitory enzymu COX-2 – celekoksyb) jest bezpieczniejsza i w znacznie mniejszym stopniu wpływa na krzepnięcie krwi, mniej też podrażnia żołądek;
- leków przeciwzakrzepowych, takich jak acenokumarol, warfaryna i heparyna.

Leki zawierające paracetamol mogą być bezpiecznie stosowane w przypadku gorączki, bólu głowy i mniejszych dolegliwości. Należy jednak zdecydowanie unikać dużych dawek przekraczających ilość zalecaną na opakowaniu. Mogą one uszkadzać wątrobę, zwłaszcza u osób zakażonych wirusem HCV.

ĆWICZENIA FIZYCZNE, FITNESS I SPORT



Czy to prawda, że jedną z korzyści regularnych ćwiczeń fizycznych jest wzrost poziomu czynnika von Willebranda?

Tak (w przypadku typu 1 i 2 choroby). Ważne, aby wszystkie osoby z chorobą von Willebranda regularnie się gimnastykowały, w celu zachowania silnych mięśni i stawów oraz dla utrzymania dobrego stanu zdrowia. Dobra kondycja fizyczna może ponadto zredukować ilość wylewów, zwłaszcza u osób o typie 3 choroby von Willebranda.

Osoba z chorobą von Willebranda będzie musiała sama przekonać się, jakie formy aktywności fizycznej są możliwe w jej przypadku, a jakie nie. Wiele osób z łagodną skazą krwotoczną uprawia wszelkie rodzaje sportów, nawet kontaktowe, takie, jak piłka nożna, czy sporty wysokiego ryzyka, jak narciarstwo. Osoby o typie 3 choroby mogą jednak zauważyć, że takie formy aktywności prowadzą u nich do poważnych wylewów.

Szczególnie dzieci powinny mieć szansę odkrycia, jakie formy aktywności fizycznej są dla nich bezpieczne. Bardzo ważne w rozwoju dziecka jest uczestniczenie w tych samych dyscyplinach sportowych, w których biorą udział koledzy i koleżanki.

Dla rodziców naturalna jest chęć ochrony dziecka przed urazami. W przypadku choroby von Willebranda najlepszym sposobem ochrony jest upewnienie się, że przestrzega ono zasad bezpieczeństwa obowiązujących wszystkie dzieci



w danej dyscyplinie sportu: np. zakładanie kasków do jazdy na rowerze, rolkach i uprawiania narciarstwa oraz snowboardingu, zakładanie ochraniaczy i kasku do gry w piłkę nożną, pełnej maski do gry w hokeja.

Czy osoba z chorobą von Willebranda może uprawiać sport?

Tak. Specjaliści w ośrodku leczenia skaz krwotocznych mogą udzielić rad odnośnie ryzyka, opartych na ocenie stanu zdrowia dziecka. Można również poradzić się innych chorych na chorobę von Willebranda (kontakt z nimi można nawiązać np. poprzez Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię).

OPIEKA NAD DZIECKIEM I EDUKACJA SZKOLNA

Czy choroba von Willebranda ma wpływ na możliwość uczęszczania dziecka do przedszkola lub szkoły?

Nie, nie powinna. Sporadycznie, w przypadku typu 3 choroby von Willebranda, poważne krwawienie do mięśnia lub stawu może zatrzymać dziecko w domu przez krótki czas. Jednak dzięki podjęciu niezwłocznego leczenia takie nieobecności nie powinny trwać dłużej niż dzień albo dwa.

O czym należy poinformować personel przedszkola i szkoły odnośnie dziecka z chorobą von Willebranda?

Ważne jest podanie pracownikom przedszkola i szkoły faktów dotyczących choroby von Willebranda, ale bez nadmiernego dramatyzowania. Pielęgniarki z ośrodków leczenia skaz krwotocznych chętnie porozmawiają z personelem przedszkola oraz szkoły. Może to pomóc uspokoić nauczycieli i pracowników przedszkola oraz przekonać ich, że chorobę von Willebranda można łatwo kontrolować.

Najczęstszym problemem będą prawdopodobnie krwotoki z nosa. Dzieci z chorobą von Willebranda trzeba nauczyć radzić sobie z krwotokami. Jeśli dzieci są bardzo małe, inauczyciele lub pracownicy przedszkola muszą wiedzieć, jak postępować (zob. „Krwawienia z nosa” na str. 59). Trzeba również zastosować ogólne środki ostrożności dotyczące zapobiegania infekcjom.

Niektórzy rodzice dostarczają do szkoły kopię dokumentacji dotyczącej choroby von Willebranda. Można ją dołączyć do karty szkolnej dziecka i w ten sposób będzie ona mu towarzyszyć w kolejnych klasach.

Personel przedszkola i szkoły musi w każdym momencie mieć możliwość skontaktowania się z rodzicami. Pomocne jest również podanie numeru telefonu najbliższego ośrodka leczenia skaz krwotocznych.



Czy dziecko z chorobą von Willebranda powinno uczestniczyć w zajęciach wychowania fizycznego?

Tak. Niemal wszystkie dzieci z chorobą von Willebranda mogą wykonywać te same ćwiczenia fizyczne, co rówieśnicy. Czasami dzieci z typem 3 choroby nie będą w stanie wykonać pewnych ćwiczeń lub uprawiać niektórych sportów. Dzieci ze skazą krwotoczną same czują, co danego dnia mogą robić, a czego nie. Nauczyciel WF powinien pozwolić dziecku wybrać te ćwiczenia, które jest ono w stanie wykonać. Jeśli jest nadmiernie ostrożny lub – odwrotnie – nakazuje dziecku wykonywać ryzykowne ćwiczenia, najlepiej jeśli rodzice poproszą o spotkanie z nim, by omówić tę kwestię.



Czy koledzy i koleżanki z klasy dziecka powinni wiedzieć o chorobie?

Zwykle nie ma potrzeby powiadamiania ich o tym, chyba że dziecko samo chce przekazać kolegom informacje o chorobie von Willebranda. Pamiętajmy, że ono chce być traktowane przez rówieśników normalnie. I uszanujmy jego decyzję.



Co należy powiedzieć innym osobom o chorobie von Willebranda u dziecka?

Nie ma jednoznacznej odpowiedzi na to pytanie. Będzie to zależało od wielu czynników, takich jak:

- wiek dziecka,
- objawy choroby,
- relacje pomiędzy dzieckiem a daną osobą.



Osoby przyjmujące na siebie odpowiedzialność za dziecko (opiekunowie, trenerzy itp.) muszą wiedzieć, jak zachować się w przypadku krwawienia. Jeśli objawy choroby występują bardzo rzadko lub dziecko jest wystarczająco duże, aby samemu poradzić sobie z tego typu problemami, informowanie ich o chorobie może nie być konieczne.

Rodzice są czasem podejrzewani o znęcanie się nad dzieckiem, gdyż u osoby z problemami natury krwotocznej widać liczne siniaki. Otwartość w rozmowach na temat choroby von Willebranda z nauczycielami, sąsiadami i innymi osobami może zmniejszyć prawdopodobieństwo takich podejrzeń.

PRACA

Osoba z chorobą von Willebranda może wykonywać każdą pracę. Nieliczna grupa osób z typem 3 choroby może stwierdzić, że wykonywanie niektórych zawodów wymagających dużego wysiłku fizycznego na dłuższą metę wpływa bardzo niekorzystnie na kondycję ich stawów.

UBEZPIECZENIE

Osobom z chorobą von Willebranda czasem odmawia się ubezpieczenia na życie. W innych przypadkach wymaga się od nich płacenia wyższych składek. Choroba von Willebranda staje się coraz bardziej znana, dlatego pozostaje mieć nadzieję, że takie podejście z czasem

się zmieni. Tymczasem warto dokładnie sprawdzać i porównywać oferty różnych firm ubezpieczeniowych.

PODRÓŻOWANIE



Jakie środki ostrożności należy zastosować podczas podróżowania?

Osoby z chorobą von Willebranda nie muszą rezygnować z podróży. Przestrzeganie kilku prostych rad sprawi, że podróżowanie będzie jeszcze większą przyjemnością.

- Należy zanotować nazwy, adresy i numery telefonów ośrodków leczenia skaz krwotocznych znajdujących się na trasie podróży.
- Trzeba zabrać ze sobą:
 - ✓ aktualne informacje medyczne w formie pisemnej zawierające dokładną diagnozę choroby von Willebranda oraz numer telefonu ośrodka, w którym jest się leczonym,
 - ✓ desmopresynę lub koncentrat czynnika, ewentualnie inne potrzebne leki,
 - ✓ dokument poświadczający zawartość fiolek z lekami, który może okazać się niezbędny na przejściach granicznych, gdy celnicy zaczną sprawdzać przewożone leki, igły i strzykawki.
- Upewnij się, że opaska z informacjami medycznymi (twoja lub członka rodziny) zawiera aktualne dane.
- Jeśli ty (lub członek rodziny) samodzielnie podajesz sobie desmopresynę albo koncentrat czynnika, upewnij się, że masz zapas leku wystarczający na całą podróż. Sprawdź, czy masz potrzebny sprzęt (igły, strzykawki).
- Nawet, jeżeli nie podajesz sobie leków samodzielnie, porozmawiaj z lekarzem na temat możliwości zabrania ze sobą zapasu leku w podróż. Desmopresyna i koncentraty czynnika mogą być trudno dostępne w miejscu, do którego podróżujesz.

- Upewnij się, że masz pojemnik chłodzący, aby utrzymać leki w odpowiedniej temperaturze.
- Dowiedz się, czy ubezpieczenie zdrowotne będzie ważne w kraju, który odwiedzasz. Jeśli nie, wykup specjalne ubezpieczenie podróże.
- Podróżując drogą powietrzną, autobusem lub pociągiem, zawsze trzymaj leki przy sobie. NIGDY nie zostawiaj ich w bagażu głównym.

IDENTYFIKACJA MEDYCZNA



Czy osoba z chorobą von Willebranda zawsze powinna mieć przy sobie identyfikator medyczny?

Tak. Osoba z chorobą von Willebranda powinna nosić przy sobie legitymację chorego na wrodzoną skazę krwotoczną. Takie legitymacje wydają ośrodki leczenia skaz krwotocznych. Choroba von Willebranda jest mało znaną chorobą, trudną do rozpoznania. W przypadku urazu lub nagłego wypadku legitymacja będzie dla pracowników służby zdrowia bezcennym źródłem informacji. Dobrym pomysłem jest również noszenie dodatkowo bransoletki lub naszyjnika z informacjami medycznymi.

Osoba z chorobą von Willebranda zawsze powinna poinformować personel medyczny o tym, że cierpi na skazę krwotoczną. Sam pacjent ma prawdopodobnie większą wiedzę na temat swojej choroby niż osoby niebędące specjalistami w tej dziedzinie, dlatego powinien bez wahania udzielić im wszelkich informacji.

Co najważniejsze, w przypadku poważnego urazu czy zabiegu chirurgicznego osoba z chorobą von Willebranda powinna nalegać na odpowiednie leczenie w celu kontrolowania krwotoku. Może to oznaczać nawet brak zgody na niebezpieczny zabieg chirurgiczny. Trzeba poprosić personel medyczny o pilny kontakt z ośrodkiem leczenia skaz krwotocznych w celu uzyskania dokładnych wskazówek, dotyczących właściwego postępowania.

Na zakończenie

Jaka jest średnia długość życia osób z chorobą von Willebranda?

Nie różni się od przeciętnej. Niektórzy badacze uważają nawet, że łagodna postać choroby może przynieść korzyści – w postaci wydłużenia życia! Wyjaśniają to w następujący sposób: otóż choroba von Willebranda utrudnia łączenie się płytek krwi, co zmniejsza ryzyko powstawania zakrzepów blokujących tętnice (czyli miażdżycy), zmniejszając przez to ryzyko ataków serca i zawałów.

Czy osoby z chorobą von Willebranda mogą prowadzić normalne życie?

Oczywiście! Większość osób z chorobą von Willebranda ma tylko sporadycznie łagodne krwawienia. U innych krwawienia są częstsze, jednak przy odpowiedniej opiece medycznej nie sprawiają one większych problemów w codziennym życiu.

Osoby z chorobą von Willebranda mogą:

- uprawiać sporty, wykonywać ćwiczenia fizyczne i utrzymywać dobrą formę fizyczną,
- kształcić się,
- mieć stałą pracę,
- żenić się/ wychodzić za mąż
- mieć dzieci.



Jaki jest najlepszy sposób na radzenie sobie z chorobą von Willebranda?

- Dowiedz się wszystkiego o chorobie.
- Znajdź ośrodek opieki medycznej specjalizujący się w diagnozowaniu i leczeniu choroby.
- Żyj pełnią życia, pamiętając, że z chorobą von Willebranda można sobie doskonale radzić!



Słowniczek

Anemia z niedoboru żelaza. Choroba spowodowana długotrwałą utratą krwi. Charakteryzuje się niskim poziomem hemoglobiny. Często powoduje przewlekłe zmęczenie i uczucie braku energii.

Anestezjolog. Lekarz specjalizujący się w kontrolowaniu bólu i stosowaniu znieczulenia podczas zabiegu operacyjnego.

Antydiuretyczny. Powodujący zatrzymywanie wody przez organizm.

Bóle w trakcie cyklu. Ból pojawiający się w czasie owulacji, który może być spowodowany krwawieniem z jajnika w miejscu owulacji.

Chromosom. Długi łańcuch substancji chemicznych znanych jako DNA, ułożonych w wiele tysięcy jednostek, zwanych genami. Geny decydują o takich cechach, jak kolor oczu, włosów, a także o wszystkich cechach wrodzonych organizmu, w tym skłonności do zapadania na określone choroby.

Czas krwawienia. Czas potrzebny do zatrzymania krwawienia z niewielkiej rany. Nie jest to wiarygodny test przy diagnozowaniu choroby von Willebranda.

Czynnik VIII. Jedno z białek krwi, które jest niezbędne w procesie krzepnięcia krwi. Poziom czynnika VIII jest niski u osób z chorobą von Willebranda i hemofilią A.

Czynniki krzepnięcia krwi. Substancje krążące we krwi, konieczne w procesie krzepnięcia. Zalicza się do nich czynnik von Willebranda oraz czynniki: I, II, V, VII, VIII, IX, X, XI i XIII.

Desmopresyna. Lek syntetyczny będący kopią naturalnego hormonu. Uwalnia czynnik von Willebranda przechowywany w wyściółce naczyń krwionośnych. Desmopresyna nie jest wytwarzana z krwi. Preparaty desmopresyny to m.in.: DDAVP, Octostim, Octostim Spray, Stimat i Stimat Spray.

Endometrioza. Schorzenie, w którym tkanka endometrialna (śluzówka macicy) tworzy się poza macicą. W trakcie miesiączki tkanka ta krwawi.

Geny. Niewielkie struktury DNA, które decydują o dziedzicznych cechach organizmu. Choroba von Willebranda jest spowodowana przez nieprawidłowy gen na chromosomie 12.

Grupa krwi. Szczególny układ białek krwi, który występuje u każdej osoby. Grupy krwi to: A, B, AB i 0.

Haemate P. Produkt krwipochodny, wytwarzany z osocza, stosowany w leczeniu choroby von Willebranda. Zawiera koncentrat czynnika von Willebranda i czynnika VIII.

Hematolog. Lekarz specjalizujący się w chorobach krwi.

Hemofilia. Skaza krwotoczna spowodowana niskim poziomem czynnika VIII (hemofilia A) lub IX (hemofilia B).

Hemoglobina. Substancja obecna w czerwonych krwinkach, odpowiedzialna za przenoszenie tlenu. Poziom hemoglobiny obniża się w przypadku anemii z niedoboru żelaza.

Histerektomia. Zabieg operacyjny, który polega na usunięciu macicy, a w niektórych przypadkach także jajników.

Hormon. Substancja znajdująca się we krwi. Stymuluje działanie narządów.

Koncentrat czynnika von Willebranda. Produkt krwipochodny wytworzony z osocza, stosowany w leczeniu choroby von Willebranda, zawierający czynnik von Willebranda.

Krioprecypitat. Składnik krwi otrzymany z osocza, który zawiera czynnik von Willebranda oraz czynnik VIII. W przeszłości był powszechnie stosowany w leczeniu choroby von Willebranda. Został wykluczony z leczenia choroby von Willebranda, bo w przeszłości nie znano skutecznych metod usuwania wirusów co powodowało zakażenia.

Krwawienia międzymiesiączkowe. Dodatkowe, nieregularne krwawienia podczas cyklu miesięczkowego.

Krwotoczne miesiączki. Nadmiernie obfite lub zbyt długie krwawienia miesięczne.

Krzepnięcie krwi. Proces powstawania stałego skrzepu w celu naprawienia uszkodzonego naczynia krwionośnego. Obejmuje on cztery etapy: skurcz

naczyń, gromadzenie się płytek krwi, łączenie się płytek krwi ze sobą oraz formowanie skrzepu fibrynowego.

Laparoskopia. Zabieg operacyjny, podczas którego do jamy brzusznej wprowadza się przez niewielkie nacięcia narzędzia chirurgiczne i małą kamerę. W przypadku choroby von Willebranda celem operacji laparoskopowej może być np. usunięcie tkanki endometrialnej, która tworzy się na zewnątrz macicy.

Leczenie domowe. Polega na podawaniu w domu leków osobie ze skazą krwotoczną przez nią samą lub przez członka rodziny.

Łyżczkowanie jamy macicy. Operacja polegająca na wyskrobaniu oraz wyczyszczeniu wyściółki macicy.

Nabyta choroba von Willebranda. Rodzaj choroby von Willebranda, która nie jest dziedziczna. U uprzednio zdrowej osoby nagle wytwarzane są przeciwciała przeciwko czynnikowi von Willebranda produkowane we krwi (tzw. inhibitory).

Nacięcie krocza. Zabieg czasami wykonywany przy porodzie, polegający na nacięciu skóry w pobliżu pochwy, aby uniknąć pęknięcia krocza.

Osocze. Składnik krwi zawierający m.in. czynniki krzepnięcia, łącznie z czynnikiem von Willebranda oraz czynnikiem VIII, jak również immunoglobuliny i albuminy.

Owulacja. Uwolnienie komórki jajowej z jajnika kobiety w połowie cyklu.

Parwowirusy. Rodzina wirusów przenoszonych drogą krwi. Większość osób w populacji przeszła bezobjawowe zakażenie tymi wirusami. Na ogół są nieszkodliwe, w rzadkich przypadkach mogą jednak być przyczyną anemii, a w ciąży – poronienia.

Plazmina. Substancja we krwi, która rozpuszcza skrzepy po zagojeniu się naczyń krwionośnych.

Płytki krwi. Niewielkie komórki o średnicy mniejszej niż 1/10 000 cm, krążące we krwi, które przylegają do ścianek uszkodzonego naczynia krwionośnego i wspomagają krzepnięcie.

Progesteron. Naturalny hormon. W terapii choroby von Willebranda jego działanie polega na pogrubianiu wyściółki macicy i sprawianiu, że jest ona mniej podatna na krwawienie.

Przeciwciało. Substancja wytwarzana we krwi przez system odpornościowy organizmu w celu ochrony przed szkodliwymi czynnikami, np. wirusami.

Skaza krwotoczna. Choroba, w której organizm nie jest w stanie zatrzymać krwawienia tak szybko i skutecznie, jak powinien. Do skaz krwotocznych zaliczane są: choroba von Willebranda, hemofilia A, hemofilia B, zaburzenia funkcjonowania płytek krwi oraz różnego rodzaju rzadkie niedobory czynników krzepnięcia. Skazy krwotoczne mogą być dziedziczne (wrodzone) lub nabyte.

Skrzep fibrynowy. Skrzep, który tworzy się na ostatnim etapie procesu koagulacji.

Skurcz naczyń. Pierwszy etap procesu krzepnięcia krwi, kiedy naczynie krwionośne kurczy się, aby zredukować dopływ krwi do uszkodzonego obszaru.

Środki antyfibrynolityczne. Leki pomagające utrzymać skrzep w miejscu jego uformowania – przez powstrzymanie aktywności enzymu zwanego plazminą, który rozpuszcza skrzepy krwi (w Polsce dostępny jest preparat Exacyl).

Terapia hormonalna. Podawanie doustnych środków antykoncepcyjnych lub innych hormonów (np. progesteronu), zwykle w celu regulacji lub zmniejszenia nasilenia miesiączek.

Typ 1 choroby von Willebranda. Typ choroby von Willebranda, w którym czynnik von Willebranda jest na niższym poziomie niż u zdrowych osób, przez co krzepnięcie krwi zachodzi mniej sprawnie.

Typ 2 choroby von Willebranda. Typ choroby von Willebranda, w którym czynnik von Willebranda nie działa poprawnie, przez co krzepnięcie krwi zachodzi mniej sprawnie.

Typ 3 choroby von Willebranda. Typ choroby von Willebranda, przy którym we krwi nie ma czynnika von Willebranda. Jest to postać ciężka choroby.

Usunięcie śluzówki macicy (ablacja endometrium). Zabieg operacyjny polegający na wypaleniu i zniszczeniu wyściółki macicy. Przeprowadza się go przez pochwę (nie wymaga rozcinania powłok brzucha).

Znieczulenie zewnątrzoponowe. Rodzaj znieczulenia miejscowego, w którym następuje wkłucie igły do kręgosłupa oraz podanie środka znieczulającego w celu znieczulenia dolnej części ciała.

Bibliografia:

Von Willebrand Disease: A Progress Report, By Karen L. Feiden. *HEMALOG, Volume 10, Number 3, July 1999*, pages 10-14

Exploring von Willebrand Disease, by Jill La Fon, *National Hemophilia Foundation, 1995*

A Guide for Women and Girls with Bleeding Disorders, by Jill Williams. *National Hemophilia Foundation, 1998*

Bleeding Disorders in Women, by Drs Israels, Oliver, Mannerfeldt & Evans. *The Medical Post, September 15, 1998*

Gynecological Complications in Women with Bleeding Disorders, by Renée Paper. *World Federation of Hemophilia, December 1996*

The Basic Science, Diagnosis and Clinical Management of von Willebrand Disease, by Dr. David Lillicrap. *World Federation of Hemophilia, September 2004*

Spis treści

Wiadomości wstępne o chorobie von Willebranda	9
Typy choroby von Willebranda	15
Dziedziczenie	19
Objawy	25
Diagnoza	31
Opcje leczenia 37	
Rekomendowane leczenie dla kobiet i mężczyzn.....	39
Nierekomendowane sposoby leczenia	47
Zalecane metody leczenia kobiet z powikłaniami ginekologicznymi	48
Życie z chorobą von Willebranda	53
Kompleksowa opieka	53
Bezpieczeństwo produktów krwio pochodnych	56
Krwawienia z nosa	59
Poczęcie, ciąża i poród	61
Leki, których należy unikać	66
Ćwiczenia fizyczne, fitness i sport	67
Opieka nad dzieckiem i edukacja szkolna	68
Praca	70
Ubezpieczenie	70
Podróżowanie	71
Identyfikacja medyczna	72
Na zakończenie	73
Słowniczek	75
Bibliografia	79

Więcej informacji można uzyskać pod adresem:

Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię

ul. I. Gandhi 14, 02-776 Warszawa

www.hemofilia.org.pl

email: bogdan.gajewski@gmail.com

tel. kom.: +48 605 180 127

Skype: bgajewski

KOŁA TERENOWE

POLSKIEGO STOWARZYSZENIA CHORYCH NA HEMOFILIĘ:

GDAŃSK: 80-126 Gdańsk, ul. Magnoliowa 11

KALISZ: 62-800 Kalisz, ul. Kaszubska 9 (RCKiK)

KATOWICE: 40-029 Katowice, ul. Reymonta 8

KRAKÓW: 30-092 Kraków, ul. Kmietowicza 10

LUBLIN: 20-092 Lublin, ul. Sapiehy 2/3

ŁÓDŹ: 93-513 Łódź, ul. Pabianicka 62

OLSZTYN: 10-247 Olsztyn, ul. H. Sawickiej 27 (RCKiK)

PODLASIE: 18-200, Wysokie Mazowieckie ul. Długa 104

POMORZE I KUJAWY: 85-667 Bydgoszcz, ul. Chodkiewicza 44

POZNAŃ: 60-354 Poznań, ul. Marcelińska 44 (RCKiK)

RZESZÓW: 35-103 Rzeszów, ul. Strzelnicza 20a/2

SZCZECIN: 70-482 Szczecin, Al. Wojska Polskiego 80/82 (RCKiK)

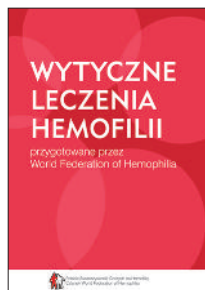
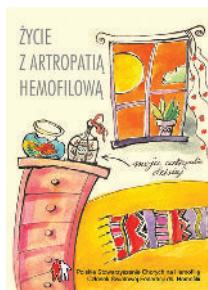
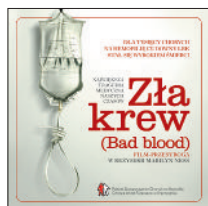
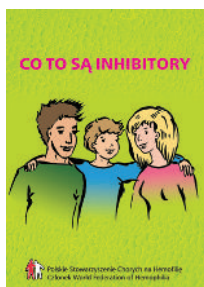
WARSZAWA: 02-776 Warszawa, ul. I. Gandhi 14

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

Jeśli chcesz dowiedzieć się więcej na temat hemofilii
oraz brać udział w wymianie poglądów na temat hemofilii
za pośrednictwem internetowej w dyskusyjnej,
zajrzyj na stronę:

www.hemofilia.org.pl.

Znajduje się tam wiele publikacji i materiałów dotyczących
hemofilii oraz innych skaz krwotocznych, a także wskazówki,
jak zostać uczestnikiem grupy dyskusyjnej.



„Wszystko o chorobie von Willebranda” to pierwsza w Polsce publikacja przedstawiająca w tak wyczerpujący sposób zagadnienia dotyczące tej choroby. Pacjenci, ich rodziny, a także personel medyczny otrzymują wiele ważnych informacji dotyczących najnowszych metod rozpoznawania, leczenia oraz życia codziennego z chorobą von Willebranda. Poruszane kwestie są wyjaśnione przyjaznym i prostym językiem. Książka, wydana po raz pierwszy w Kanadzie, została pozytywnie zaopiniowana przez polskich specjalistów.



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