



BIULETYN INFORMACYJNY

Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię

NR 1 (10)

WIOSNA 2002

Z radością witam fakt, że grono osób współpracujących z Biuletynem coraz bardziej się rozszerza. Koło krakowskie poza informacjami o swojej działalności przesłało opracowanie ciekawego artykułu poświęconego poradnictwu genetycznemu w hemofilii [3]. Koledzy z Katowic przygotowali listę adresową ośrodków zapewniających opiekę medyczną chorym na hemofilię na terenie województwa śląskiego [6]. Kol. Bogdan Gajewski wypatrzył w Internecie niezwykle interesującą informację o pierwszej na świecie udanej transplantacji wątroby u osoby chorej na hemofilię – choć na razie chodzi tylko o pacjenta z łagodną postacią tej skazy [4]. Dr Zdzisław Grzelak fachowo doradza, jakie środki opatrunkowe mogą się przydać w naszej apteczce [9].

Duży materiał poświęcony metodom leczenia stawów [1] oraz nieco krótszy artykuł mówiący o tym, jak różne mogą być objawy teoretycznie identycznego schorzenia [2], zaczerpnęliśmy z kwartalnika "Hemalog".

Kol. Robert Prencel zebrał dla nas informacje dotyczące zmian w systemie ulg komunikacyjnych. Ponieważ łamy Biuletynu okazały się zbyt wąskie dla tego materiału, tabela znalazła się na specjalnej wkładce umieszczonej w środku tego numeru. Ten sam autor przedstawia również aktualną sytuację dotyczącą wprowadzenia kart parkingowych [8]; biorąc pod uwagę inwencję naszych urzędników, wróżę, że to pierwszy odcinek pasjonującego serialu.

Adam Sumera

[1] OPIEKA MEDYCZNA NAD STAWAMI

W ostatnich latach stosowane w ortopedii metody leczenia stawów uległy znacznej poprawie. Kiedyś jedyną możliwością była operacja wymagająca otworzenia stawu; taki zabieg pociągał za sobą długi okres rehabilitacji. Obecnie ta metoda w dużej mierze została wyparta przez mniej inwazyjne i mniej bolesne zabiegi. Pierwszym znaczącym przełomem była artroskopia, wymagająca mniejszego nacięcia i w rezultacie powodująca po operacji mniejsze problemy ze sztywnością kończyny. Potem wprowadzono jeszcze mniej kłopotliwą dla pacjenta metodę, radiosynowektomię, w której zamiast cięcia dokonuje się wstrzyknięcia. Obecnie radiosynowektomia staje się coraz powszechniej dostępna i coraz częściej stosowana.

Kiedy stawy wymagają leczenia

Bezbolesny i płynny ruch stawów jest możliwy dzięki swego rodzaju smarowi – mazi stawowej. W zdrowym stawie tej mazi dostarcza błona maziowa (*synovia*). Jednak w wyniku powtarzających się wylewów błona ta grubieje, przechodzi w stan zapalny, a jej zdolność do wytwarzania mazi stawowej ulega zmniejszeniu. Ponadto stan zapalny powoduje obrzmienie, a to oznacza, że w obrębie stawu jest mniej miejsca na ruch kości. W rezultacie przy próbie zgięcia chorego kolana lub łokcia poruszające się w ograniczonej przestrzeni kości uszkadzają obrzmiałą błonę maziową; to powoduje krwawienie – w ten sposób powstaje błędne koło, prowadzące do przewlekłego zapalenia błony maziowej. Z czasem ten stan może wywołać zniekształcenia stawu i ograniczenie jego ruchliwości. Najczęściej dotyka to kolana, stawów skokowych i łokci, ponieważ w tych stawach występuje stosunkowo dużo błony maziowej. Poza tym są to stawy typu zawiasowego, które są mniej odporne na obciążenie niż stawy panewkowe, takie jak bark czy biodro.

Tradycyjne rozwiązania

Kiedy błona maziowa staje się tak zgrubiała, obrzmiała i jest w takim stanie zapalnym, że nie spełnia już swej funkcji ochraniającej staw, konieczna może być synowektomia, czyli chirurgiczne usunięcie błony maziowej. Pierwszy zabieg tego typu, synowektomię na otwartym stawie, przeprowadzono w USA w 1969 r. Podczas takiego zabiegu chirurg nacina staw i zeszkrobuje chorą błonę maziową w nadziei, że na jej miejsce powstanie nowa, zdrowa tkanka. To z kolei zapobiegnie krwawieniom i stanom zapalnym, a przez to opóźni lub nawet zatrzyma dalsze uszkodzenia stawu. Jednakże synowektomia na otwartym

stawie jest stosunkowo poważną operacją. Ponadto po tym zabiegu pacjent z reguły traci na stałe część ruchliwości w danym stawie.

W 1980 r. przeprowadzono pierwszą synowektomię artroskopową u osoby z hemofilią. Przy tym zabiegu lekarze nie muszą już rozcinać stawu; zamiast tego wykonuje się tylko niewielkie nacięcie, przez które do stawu wprowadza się wyglądający jak rurka artroskop. Przez artroskop chirurg może wprowadzić kamerę, źródło światła oraz miniaturowe narzędzia, którymi usuwa się zniszczoną błonę maziową. Dzięki temu pacjent szybciej wraca do zdrowia, a ewentualna utrata ruchliwości jest tylko minimalna (a czasami w ogóle jej nie ma).

Nie znaczy to, że zabieg artroskopowy to fraszka. Zdaniem lekarzy jest to wymagający czasu, złożony zabieg, do którego potrzeba wiedzy i doświadczenia i który wiąże się z koniecznością podawania czynnika krzepnięcia w dłuższym okresie na poziomie zbliżonym do synowektomii na otwartym stawie.

W Szpitalu Ortopedycznym w Los Angeles pacjenci otrzymują w sposób ciągły czynnik krzepnięcia przez dwa tygodnie po zabiegu; później dostają czynnik przed ćwiczeniami rehabilitacyjnymi do końca pobytu w szpitalu. Ćwiczenia rozpoczynają się krótko po zabiegu – zwykle już następnego dnia. Zależy od tego, jak trudno jest przywrócić zakres ruchu, rehabilitacja trwa od sześciu do ośmiu tygodni. W ciągu następnych sześciu tygodni błona maziowa odrasta, ale już w normalnej postaci. Na szczęście większość pacjentów nie wymaga powtórnego zabiegu.

Najnowsza metoda – radiosynowektomia

Pierwszy zabieg radiosynowektomii przeprowadzono w USA w 1988 r., a wykonał go dr James V. Luck., którego opinie będziemy cytować kilkakrotnie w tym artykule. Ta metoda, wymagająca udziału zarówno specjalisty w dziedzinie medycyny nuklearnej, jak i chirurga ortopedy, polega na wstrzyknięciu radioaktywnego roztworu do chorego stawu. Błona maziowa wchłania cząstki radioaktywne, które następnie zaczynają niszczyć jej wierzchnie warstwy i powodują zmniejszenie jej unaczynienia (liczby naczyń krwionośnych). W ten sposób błona staje się mniej podatna na krwawienia.

Radiosynowektomia wymaga udziału wysoko kwalifikowanych lekarzy. Konieczna jest też obserwacja, czy nie następuje wyciek materiału radioaktywnego do układu limfatycznego lub do krwiobiegu, a za jego pośrednictwem do węzłów chłonnych – w szpitalu w Los Angeles takie badania przeprowadza się po upływie jednego dnia, po tygodniu, po miesiącu i po dwóch miesiącach od zabiegu.

Zanim jednak dojdzie do radiosynowektomii, pacjenci mający powtarzające się wylewy dostawowe zostają poddani profilaktycznemu leczeniu czynnikiem krzepnięcia – ma ono wykazać, czy nie można w ten sposób wyeliminować konieczności zabiegu u niektórych chorych. Sprawdza się to w mniej więcej jednej trzeciej przypadków; pozostali pacjenci muszą poddać się radiosynowektomii lub synowektomii artroskopowej.

U niektórych osób radiosynowektomia jest szczególnie wartościowa – chodzi tu zwłaszcza o pacjentów z inhibitorem i mających zmniejszoną odporność organizmu. Dzieje się tak dlatego, że radiosynowektomia powoduje dużo mniejsze ryzyko krwawienia i infekcji niż zabiegi na otwartym stawie.

Wzrost popularności i dostępności

Zdarza się, że u niektórych pacjentów po radiosynowektomii błona maziowa ponownie grubieje, obrzmiewa i przechodzi w stan zapalny, ale są to rzadkie przypadki. W Los Angeles u ok. 75% pacjentów nie dochodzi do nawrotu przewlekłego zapalenia błony maziowej w okresie badań obejmującym od 2 do 10 lat. Natomiast u ok. 25% pacjentów zachodzi potrzeba przeprowadzenia powtórnego zabiegu. Jeżeli drugie lub ewentualnie trzecie wstrzyknięcie nie przyniesie poprawy, zaleca się wykonanie artroskopii. Artroskopia jest zalecana szczególnie u osób, u których błona maziowa jest wyjątkowo gruba, bowiem taki zabieg chirurgiczny umożliwi usunięcie większej jej partii.

Dodatkowe korzyści z radiosynowektomii

O ile zabieg artroskopowy ma dużą przewagę nad zabiegiem na otwartym stawie, to w większości przypadków radiosynowektomia jest korzystniejsza od obu tych metod. Zmniejszenie krwawienia i stanu zapalnego błony maziowej po radiosynowektomii jest porównywalne z rezultatami uzyskiwanymi metodami chirurgicznymi. Ponadto pacjent musi otrzymywać czynnik krzepnięcia tylko przez ok. 30 minut przed zabiegiem. Kolejna korzyść to fakt, że radiosynowektomia to zabieg ambulatoryjny przeprowadzany pod znieczuleniem miejscowym.

Każdy rodzaj synowektomii, a więc również radiosynowektomia, wymaga okresu fizjoterapii zwiększającej siłę mięśni i zwiększającej zakres ruchu. Jednak po radiosynowektomii rehabilitacja przebiega dużo lepiej.

Jak stwierdza dr Luck ze szpitala w Los Angeles: "radiosynowektomia jest wskazaną metodą leczenia pacjentów z inhibitorem w każdym wieku, spełniających warunki częstotliwości wylewów, która w naszym centrum wynosi dwa wylewy w miesiącu. Obecnie radiosynowektomia jest chyba najlepszą metodą leczenia przewlekłego zapalenia błony maziowej u osób z hemofilią, u których nie skutkuje leczenie zachowawcze – niezależnie od tego, czy mają inhibitor czy nie. Najlepiej, gdyby taki zabieg przeprowadzać, zanim dojdzie do nieodwracalnego uszkodzenia powierzchni stawu, tzn. nadżerek, które występują stosunkowo wcześniej przy przewlekłym zapaleniu błony maziowej. Oznacza to, że takie zabiegi powinno się wykonywać u młodych pacjentów, często przed 10 rokiem życia".

Czy jest to bezpieczne?

Największe obawy wiążące się z radiosynowektomią dotyczą jej bezpieczeństwa. Na szczęście testy wykazały, że wycieki materiału radioaktywnego ze stawów są niewielkie lub wcale ich nie ma; nie wykryto też żadnych zmian w chromosomach sygnalizujących zmiany o charakterze złośliwym. Stosowany w większości ośrodków w USA fosforan chromu jest zdaniem dr. Lucka bardzo bezpieczny: "w ostatnich 20–30 latach stosuje się go też u tysięcy pacjentów z chorobą reumatoidalną". Niemniej jednak lekarze zawsze ostrzegają pacjentów, że istnieje pewne bardzo małe ryzyko, że w przyszłości dojdzie do powstania nowotworu. Według doktora Lucka taka szansa wynosi jeden na dziesięć tysięcy albo jest jeszcze mniejsza.

Kiedy trzeba wymienić staw

Gdy synowektomia nie pomaga, a postępującemu schorzeniu stawu towarzyszy silna bolesność, zniekształcenie albo ograniczenie zakresu ruchu, lekarz może zalecić poważniejszy zabieg – wstawienie sztucznego stawu (wszczepienie endoprotezy). Takie operacje u osób ze skazami krwotocznymi przeprowadza się od 1973 r. Podczas zabiegu chirurg usuwa zniszczony staw i zastępuje go odporną na zużycie endoprotezą wykonaną z metalu i plastiku.

Wstawienie endoprotezy usuwa bolesność i zwiększa ruchliwość, ale niestety nie jest to zabieg dla każdego. Rehabilitacja po operacji jest wyczerpująca i wymagająca – pacjent musi mieć silną motywację, współpracować z rehabilitantem i mieć realistyczne oczekiwania co do stanu po zabiegu. Ponadto przeciwwskazaniem może być występowanie inhibitora.

Innym wyjściem, które jednak wiąże się z ograniczeniem ruchliwości stawu, jest zespolenie, polegające na operacyjnym usztywnieniu stawu.

(opr. as na podst. artykułu Shelagh Ryan Masline "Joint Repair: News and Progress" w kwartalniku HEMALOG 3/2001)

W następnym Biuletynie przedstawimy obszerne opracowanie dotyczące endoprotez.

[2] TA SAMA SKAZA, INNE OBJAWY

Jeden chłopiec z ciężką postacią hemofilii A zaczyna otrzymywać profilaktycznie czynnik VIII, gdy ma dwa lata, a jednak w wieku czterech lat nadal ma częste wylewy – zwłaszcza powtarzające się wylewy w lewym łokciu. Mimo zwiększenia dawki czynnika krzepnięcia wylewy w łokciu wciąż się pojawiają; gdy chłopiec ma sześć lat, zachodzi potrzeba wykonania synowektomii (usunięcia błony maziowej). Mimo kontynuowania leczenia profilaktycznego chłopiec – teraz liczący sobie sześć i pół roku – ma utrzymujące się krwawienia z nosa. Tymczasem inny chłopiec, u którego również stwierdzono ciężką postać hemofilii A, miewa tylko dwa wylewy do roku, i to zwykle jedynie wskutek urazów. Jednakże jego brat, z takim samym schorzeniem, ma częste wylewy.

Te dwa przypadki przedstawione przez dr Amy Shapiro, dyrektor centrum leczenia hemofilii i zakrzepicy w stanie Indiana, stanowią ilustrację faktu, że odpowiedź na pytanie stanowiące temat seminarium: "Dlaczego poszczególni hemofilicy mają wylewy lub nie?" wymaga uwzględnienia nie tylko poziomu czynnika krzepnięcia. Naturalnie ogólnie wiadomo, że różnice między poszczególnymi osobami wynikają z różnej prędkości rozpadu czynnika krzepnięcia w organizmie (tzw. okresu półtrwania), występowania inhibitora, stopnia aktywności; wpływ mogą mieć też infekcje i stany zapalne. Na takie różnice mogą również wpływać uwarunkowania genetyczne. Chociaż nikomu z uczestników seminarium nie udało się udzielić pełnej odpowiedzi na pytanie postawione w jego temacie, najnowsze badania dotyczące funkcjonowania układu krzepnięcia sugerują, że istnieje szansa na poprawę leczenia hemofilii dzięki wykorzystaniu nowych metod.

Takie podejście opiera się na ogromnej złożoności układu odpowiedzialnego za krzepnięcie krwi w naszym organizmie. Przede wszystkim nie jest to właściwie jeden układ, lecz dwa: układ krzepnięcia,

który jest odpowiedzialny za tworzenie skrzepów, oraz równoważący jego działanie układ fibrynolityczny, powodujący rozpuszczanie skrzepów. Można je porównać do formacji ataku i obrony w drużynach piłkarskich. Skuteczność układu krzepnięcia można poprawić nie tylko przez wzmocnienie tej „drużyny”, lecz również przez osłabienie „drużyny przeciwnej”, to znaczy układu fibrynolitycznego. Ponadto każdy z tych układów jest złożony z bardzo wielu indywidualnych graczy, którzy współpracują ze sobą dla osiągnięcia końcowego wyniku. Oznacza to, że oprócz wad genetycznych powodujących niedobór czynnika VIII lub IX mutacja genetyczna dotycząca każdej drobnej części tych układów może zmienić sposób ich funkcjonowania; taka niewielka zmiana może sprawić, że wylew spowodowany niedoborem czynnika krzepnięcia będzie poważniejszy – albo może przeciwdziałać skłonności do krwawień, w rezultacie czego wylewy będą występować jedynie rzadko.

Na przykład dr Charles Esmon z Instytutu Badań Medycznych w Oklahomie opisał mutację czynnika V nazwaną „factor V Leiden”. Ta wada genetyczna powoduje nadmierną skłonność do tworzenia skrzepów. Jeżeli występuje ona przy hemofilii, wylewy są rzadsze. „Factor V Leiden” łączy się ze zmniejszoną zdolnością białka określanego jako aktywna proteina C do blokowania działania czynnika V. Badania na zwierzętach wykazały, że jeżeli zablokuje się działanie proteiny C, to faktycznie doprowadza się do wzmocnienia reakcji krzepnięcia. Aktywna proteina C powoduje także blokowanie działania czynnika VIII. Czy zablokowanie tej proteiny mogłoby stanowić nowy sposób leczenia hemofilii?

Inne białko, którego dziedziczny brak może mieć związek ze zwiększonym krzepnięciem, to proteina Z. Zdaniem dr. George’a J. Broze’a ze szpitala w St. Louis zespół złożony z proteiny Z i innych pokrewnych substancji blokuje działanie czynników Xa i Xia we wczesnych fazach procesu krzepnięcia i w ten sposób osłabia tworzenie się skrzepu. W badaniach na myszach stwierdzono, że nieobecność osłabiającej proteiny Z przy jednoczesnym występowaniu sprzyjającej krzepnięciu mutacji „factor V Leiden” może faktycznie doprowadzić do zagrażającej życiu przewagi tworzenia się skrzepów. Czy te spostrzeżenia dadzą się jakoś spożytkować? Czy przez obniżenie poziomu proteiny Z u noworodków można wzmocnić proces krzepnięcia i zabezpieczyć te dzieci przed wylewami w obrębie głowy podczas porodu?

Na to, jak poważna jest hemofilia u danej osoby, wpływ mogą też mieć następujące czynniki:

- jaką odporność na rozpuszczanie wykazuje fibryna w skrzepie (jedna teoria sugeruje, że w niektórych rodzajach hemofilii problemem może być nie tyle brak tworzenia się skrzepów, co przedwczesne rozpuszczanie się utworzonego skrzepu);
- jak funkcjonują płytki;
- czy wewnętrzna wyściółka naczyń krwionośnych jest bardziej czy mniej podatna na urazy (uraz powoduje stan zapalny, a ten z kolei może sprzyjać krzepnięciu).

Krótko mówiąc, wydaje się, że przyczyny występowania lub niewystępowania wylewów i krwawień u osób z hemofilią mają związek z wieloma różnymi procesami. Lepsze zrozumienie tych różnorodnych elementów może doprowadzić do opracowania nowych sposobów leczenia hemofilii, innych niż tylko stosowane obecnie metody bieżącego uzupełniania czynników krzepnięcia w organizmie – takie sposoby byłyby szczególnie wartościowe w przypadku występowania inhibitorów.

(opr. as na podst. artykułu J. S. King i B. R. Slonevsky „Same Deficiency, Different Disorder” w kwartalniku HEMALOG, nr 1/2002)

[3] PORADNICTWO GENETYCZNE W HEMOFILII

Poradnictwo genetyczne staje się coraz ważniejszym elementem kompleksowej opieki medycznej nad chorymi na hemofilię i ich rodzinami. Podstawowy cel – zapewnienie wystarczającej ilości bezpiecznych preparatów czynników krzepnięcia – został już osiągnięty [artykuł mówi o sytuacji we Włoszech – przyp. red. *Biuletynu*], rozpoczęto więc działania zmierzające do poprawienia jakości życia chorych i ich bliskich, w tym również potencjalnych nosicieli choroby, dla których informacja o możliwości jej przekazania dzieciom jest niezwykle cenna.

Identyfikacja nosicieli hemofilii A i B była niemożliwa do momentu znalezienia genów odpowiedzialnych za produkcję białkowych czynników krzepnięcia VIII i IX. Badanie ich poziomu w surowicy krwi, jakkolwiek obniżonego u nosicieli przeciętnie do 50% normy, jest metodą nieprecyzyjną i nie pozwalającą na stwierdzenie lub wykluczenie nosicielstwa. Na początku lat 80-tych wyizolowane i sklonowane zostały geny czynników VIII i IX, co dało podstawy rozwojowi diagnostyki genetycznej tych schorzeń. Badanie nosicielstwa opiera się na dwóch metodach: bezpośredniej, polegającej na stwierdzeniu obecności mutacji odpowiedzialnej za chorobę, oraz pośredniej – tzw. analizie sprzężeń DNA.

W ciężkiej postaci hemofilii A najpowszechniejszą mutacją, wykrywaną u prawie połowy pacjentów, jest inwersja ("odwrócenie") fragmentu DNA w obrębie genu czynnika VIII. Oprócz tego niemal każda rodzina obciążona ciężką postacią tej skazy prezentuje inną zmianę w materiale genetycznym. Ograniczenia diagnostyki wynikają z faktu, iż nie zawsze udaje się zidentyfikować mutację u konkretnego chorego, by móc sprawdzić jej obecność u badanej krewnej. Ponadto niemożność zbadania samego chorego oraz sporadyczne występowanie choroby (bez historii rodzinnej) dodatkowo obniżają skuteczność dostępnych metod. W przypadku choroby spontanicznej możliwe jest jedynie wykluczenie nosicielstwa.

Obecne możliwości diagnostyczne obrazują wyniki trzyletnich badań, rozpoczętych w 1995 roku we Włoszech, które miały na celu identyfikację nosicielek hemofilii. Objęto nimi 142 kobiety pochodzące z czterdziestu rodzin dotkniętych hemofilią A oraz dziewięciu rodzin z hemofilią B. Sposób postępowania był następujący: u chorych z ciężką postacią hemofilii A poszukiwano metodą PCR (reakcji łańcuchowej polimerazy) inwersji jako najczęściej występującej zmiany, w przypadkach dodatnich analiza sprzężeń posłużyła do prześledzenia losów wadliwego genu w rodzinie chorego, co dało odpowiedź w kwestii nosicielstwa spokrewnionych kobiet. W pozostałych przypadkach hemofilii A oraz we wszystkich hemofiliach B poszukiwano z różnym skutkiem mutacji odpowiedzialnej za chorobę (metodą elektroforezy typu CSGE oraz sekwencjonowania DNA). Uzyskano następujące wyniki: inwersja w obrębie genu FVIII była obecna u 50% chorych z ciężką postacią hemofilii A, co pozwoliło na uzyskanie wyniku u 44 kobiet. Z pozostałej grupy kobiet potencjalnie będących nosicielkami hemofilii A, 45 przebadano z powodzeniem za pomocą analizy sprzężeń DNA, jednak w kolejnych 37 przypadkach metoda ta nie dała odpowiedzi. W przypadku hemofilii B badanie zakończyło się sukcesem w połowie przypadków (u ośmiu z szesnastu kobiet).

W celu polepszenia skuteczności badań nosicielstwa trwają próby identyfikacji coraz to nowych mutacji, charakterystycznych dla tych skaz krwotocznych; już w trakcie trwania samego badania znaleziono dziewięć dotąd nieznaną.

Korzyści wynikające z diagnostyki genetycznej potencjalnych nosicieli wykraczają poza problematykę planowania założenia rodziny, macierzyństwa i ewentualnych badań prenatalnych. Odkryto również związek między rodzajem mutacji a częstością występowania u chorych na hemofilię najpoważniejszego powikłania terapii substytucyjnej, jakim jest powstawanie przeciwciał skierowanych przeciw czynnikowi VIII lub IX. Pewne defekty genetyczne predysponują do ich ujawnienia się w toku życia, co komplikuje leczenie i stwarza w przypadku hemofilii B ryzyko anafilaksji (uogólnionej reakcji uczuleniowej). Należą do nich: inwersja, rozległe delecje (brak fragmentu DNA) oraz mutacje typu "stop" (zmieniony fragment DNA powoduje, iż produkcja białka zostaje przedwcześnie przerwana). Znajomość rodzaju mutacji pozwala oszacować u chorego dziecka ryzyko tych powikłań i rozpocząć profilaktykę.

(opr. Joanna Zdziarska, stud. V r. CMUJ w Krakowie

na podst. artykułu "Experience of a single Italian center in genetic counseling for hemophilia: from linkage analysis to molecular diagnosis", czasopismo HAEMATOLOGICA vol. 85(5), maj 2000 r.)

[4] PRZESZCZEP WĄTROBY PRZY ŁAGODNEJ HEMOFILII

Jak podano w grudniu 2001 r., w Uniwersyteckim Centrum Medycznym w Waszyngtonie przeprowadzono pierwszą zakończoną powodzeniem transplantację wątroby u chorego z łagodną postacią hemofilii A. Pacjentem był 37-letni mężczyzna z marskością wątroby, a przeszczep pochodził od żyjącego, niespokrewnionego z biorcą dawcy.

Dla uniknięcia nadmiernego krwawienia podczas operacji zastosowano rekombinowany czynnik VIIa (FVIIa) oraz czynnik VIII. Po dokonaniu przeszczepu u pacjenta stwierdzono ustąpienie niedoboru czynnika VIII. Bezpośrednio przed zabiegiem chory otrzymał 27 mcg/kg (2400 mcg) czynnika VIIa, dzięki czemu niemal całkowicie skorygowano wskaźniki krzepnięcia. Podano mu także dożylnie jednorazowo dawkę 4180 jednostek koncentratu czynnika VIII, korygując poziom czynnika VIII do ok. 100% normy. Poziom czynnika VIII w organizmie pacjenta wzrósł z 40% przy przyjęciu do 405% przy wypisie; w ten sposób zniknęła konieczność dalszego podawania koncentratów czynnika VIII. W trzy tygodnie po operacji czas protrombinowy u pacjenta pozostawał w normie, przez co odpadła konieczność dalszego podawania czynnika VIIa. Dr Craig M. Kessler, główny autor raportu dotyczącego tej operacji, a zarazem ordynator kliniki hematologii i onkologii Uniwersyteckiego Centrum Medycznego w Waszyngtonie, stwierdził: "W wyniku przeprowadzonej operacji transplantacji wątroby pacjent przestał być chory na hemofilię, ponieważ usunięto przyczyny zaburzeń krzepliwości i skłonności do krwawień. Wyniki operacji można określić jako bardzo zachęcające".

(opr. as na podst. materiałów z Internetu:

<http://www.hemophilia.org/resources/enotes/december/december4.htm>)

[5] WIADOMOŚCI Z KÓŁ

Kraków

Na przełomie roku 2000/01 Klinika Hematologii Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego pod kierunkiem prof. Aleksandra Skotnickiego, przy współudziale Zarządu Koła Kraków zorganizowała 6-miesięczne leczenie profilaktyczne obejmujące 42 chorych z hemofilią A i 10 chorych z hemofilią B. Zakwalifikowani zostali chorzy powyżej 12 roku życia, mający poziom AHG poniżej 2%. Chorzy przez okres tego leczenia byli poddawani cyklicznym badaniom kontrolnym. Czynniki krzepnięcia specjalnie i tylko na ten cel zostały przekazane przez firmę farmaceutyczną z Niemiec. Chorzy w tym czasie korzystali z indywidualnych ćwiczeń rehabilitacyjnych.

W lipcu 2001 r. zorganizowano w Radziszowie turnus rehabilitacyjny dla 8 chłopców chorych na hemofilię w wieku od 7 do 16 lat, z poziomem czynnika poniżej 1%. Chłopcy uczestniczyli w zajęciach rehabilitacyjnych indywidualnych i grupowych. Codziennie brali udział w ćwiczeniach na basenie pływackim. Najmłodszy uczył się samodzielnie przetaczać czynnik krzepnięcia pod opieką wysoko wykwalifikowanej pielęgniarki. Chłopcy mieli zapewnioną całodobową opiekę wychowawczą i medyczną.

22 listopada 2001 r. odbyło się zebranie członków Koła. W zebraniu wzięli udział zaproszeni prof. Walentyna Balwierz i dr Danuta Pietras z Instytutu Pediatrii w Prokocimiu, prof. Aleksander Skotnicki z Kliniki Hematologii CM UJ oraz dr Beata Mazurek z Centrum Krwiodawstwa i Krwiolecznictwa. Wyjaśnili wiele problemów, z którymi zwracali się chorzy przybyli za zebranie. Ponadto na zebraniu wręczono odznaczenie Zasłużonego Honorowego Dawcy Krwi, przyznane panu Franciszkowi Nosalowi za oddanie ponad 25 litrów krwi na rzecz chorych na hemofilię.

Andrzej Zdziarski

Czekamy na informacje z innych kół naszego Stowarzyszenia, zwłaszcza tych, które jeszcze nie przedstawiały swoich dokonań na łamach Biuletynu.

[6] AKTUALNE DANE DOTYCZĄCE OŚRODKÓW LECZENIA HEMOFILII

WOJEWÓDZTWO ŚLĄSKIE

Dzieci:

Oddział Hematologii Onkologicznej, Klinika Pediatrii i Hematologii, Śląskie Centrum Pediatrii, 41-800 Zabrze, ul. 3 Maja 13/15

tel. (0-prefiks-32) 2711261, fax (0-prefiks-32) 2713760

Chorzowskie Centrum Pediatrii, Oddział Hematologii i Onkologii Dziecięcej, Chorzów ul. Truchana 7

tel. (0-prefiks-32) 3490081, 3490005

Dorośli:

Wojewódzka Poradnia Hematologiczna, 40-038 Katowice, ul. Powstańców 31

tel. (0-prefiks-32) 2091136

czynna 8.00 do 17.00

Państwowy Szpital Kliniczny, Katedra i Klinika Hematologii Śląskiej Akademii Medycznej, 40-029 Katowice, ul. Reymonta 8

tel. (0-prefiks-32) 2591200

Gdzie jeszcze można uzyskać pomoc (poniższe oddziały prawie zawsze dysponują czynnikiem):

Dzieci:

Wojewódzki Szpital Specjalistyczny im. Najświętszej Maryi Panny, Częstochowa, ul. Bialska 104/118

Oddz. Dziecięcy, tel. (0-prefiks-34) 3227121, 3227143

Szpital Pediatryczny, Bielsko-Biała, ul. Sobieskiego 83

I Oddział wewnętrzny,

tel. (0-prefiks-33) 8125000 do 4 wewn. 250, 8192762

Szpital nr 1, Gliwice ul. Kościuszki 29
Oddział Pediatrii, tel. (0-prefiks-32) 2318221 wewn. 287, 277

Dorośli:

Zespół Zakładów Opieki Zdrowotnej, Cieszyn, ul. Bielska 4
I Oddz. Chorób Wewnętrznych, tel. 8520511 wewn. 370, 371, 372

Szpital Wojewódzki, Bielsko-Biała, ul. Stalowa 10
I Oddział Wewnętrzny, tel. (0-prefiks-33) 8144011 wewn. 2455, 247, 246

Wojewódzki Szpital Zespolony, Częstochowa ul. PCK 1
Oddział Chorób Wewnętrznych, tel. (0-prefiks-34) 3254821

Szpital nr 1, Gliwice, ul. Kościuszki 29
II Oddział Chorób Wewnętrznych, tel. (0-prefiks-32) 2318221 wewn. 242

(na podstawie danych przekazanych przez Koło Terenowe w Katowicach)

Prosimy o nadsyłanie aktualnych danych (chodzi zwłaszcza o nowe numery telefonów) dotyczących ośrodków świadczących pomoc medyczną dla osób z hemofilią i innymi skazami krwotocznymi, nie tylko w miastach wojewódzkich. Będziemy je publikować w następujących Biuletynach. Takie informacje mogą się okazać szczególnie przydatne podczas wyjazdów do innych miejscowości.

[7] OGRANICZENIE ULG KOMUNIKACYJNYCH

W końcu ubiegłego roku nasi parlamentarzyści debatowali w sejmie nad ograniczeniem przywilejów dla osób niepełnosprawnych. Wynikiem tych działań było m.in. zmniejszenie nabytych przez dziesięciolecie przywilejów osób niepełnosprawnych dotyczących ulgowych przejazdów PKP i PKS. Cóż, nowy rok okazał się ponownie pełen "miłych niespodzianek" dla ubożającego w swej znacznej części środowiska osób niepełnosprawnych.

Aby w przejrzysty sposób zaprezentować Państwu zaistniałe zmiany, na specjalnej wkładce między stronami 8 i 9 zamieszczamy tabelę, która powinna ułatwić osobom zainteresowanym lepszą orientację w obowiązujących od 1 lutego br. zasadach ulgowych przejazdów środkami publicznego transportu zbiorowego – PKP oraz PKS.

RP

[8] UWAGA! KARTY PARKINGOWE

Po ponad rocznym okresie wydawania (przez jednostki należące do starostów powiatów) legitymacji potwierdzających uprawnienie do niestosowania się do niektórych znaków drogowych (*podstawa prawna: Rozporządzenie Ministra Transportu i Gospodarki Morskiej z 29 czerwca 2000 r. - Dz.U. nr 65 poz.781 z dn. 26. 07. 2000 r.*) na mocy ustawy zawartej w Dzienniku Ustaw nr 129 poz. 1443 i 1444 z dnia 6. 09. 2001 r. starostowie zostali zobowiązani do wydawania tzw. "Kart Parkingowych", które będzie można uzyskać m.in. na podstawie orzeczenia i opinii zespołu do spraw orzekania o stopniu niepełnosprawności (często takie zespoły funkcjonują w naszym kraju przy PCPR-ach, MOPS-ach itp.). Oczywiście ostateczną decyzję o tym, kto (jaka jednostka samorządu lokalnego) w danym powiecie ma wydawać ww. kartę, podejmie sam starosta.

Wspomnianą kartę uprawniona osoba niepełnosprawna będzie musiała umieścić za przednią szybą swojego pojazdu w sposób umożliwiający jej odczytanie. Polski posiadacz "Karty Parkingowej", jak zapewnia ustawodawca, będzie mógł korzystać z przywilejów dla osób niepełnosprawnych także za granicami naszego kraju.

Do 1. lipca 2002 r. niepełnosprawni mogą jeszcze korzystać z dotychczas wydawanych legitymacji, jednak do tego dnia muszą one zostać wymienione na nowe dokumenty. W chwili pisania tego artykułu nie jest mi jeszcze znana treść nowego rozporządzenia Ministra Infrastruktury, które ma szczegółowo określić m.in. zasady, wzór oraz cenę ww. karty. Mam nadzieję, że ta zmiana dokumentów nie okaże się ponownie niedopracowanym do końca pomysłem, narażającym niepełnosprawnych na kolejne koszty i uciążliwości związane z procedurą ubiegania się o nią.

O dalszych szczegółach związanych z funkcjonowaniem "Kart Parkingowych" postaram się napisać w jednym z najbliższych numerów naszego Biuletynu.

Robert Prencel

[9] BANDAŻE, KOMPRESY, OPASKI

Czasami musimy unieruchomić kończynę. Nieraz także zachodzi potrzeba przyłożenia lodu (na początku wylewu) lub zastosowania okładu rozgrzewającego (gdy wylew już się wchłania). Warto wiedzieć, z czego w takich wypadkach możemy skorzystać.

Przydatne mogą być bandaże o nazwie "Coban" – są to samoprzylegające bandaże elastyczne, wykonane z porowatej włókniny przepuszczającej powietrze. Silnie przylegają do ciała, utrzymując stały poziom naprężenia. Nie wymagają stosowania zapinek, ponieważ są samoprzylepne. Można je stosować do mocowania opatrunków, cewników, szyn lub okładów, a także jako opaski uciskowe lub usztywniające przy skręceniach, zwichnięciach, no i wylewach.

Do okładów można wykorzystać "ColdHotPack". Są to miękkie, wypełnione żelem woreczki foliowe. Żel wewnątrz ma dużą pojemność termiczną, jest nietoksyczny i zachowuje plastyczność nawet przy znacznym ochłodzeniu. Dzięki temu nadaje się jako kompres ochładzający lub ogrzewający wielokrotnego użytku. Wystarczy przechowywać go w zamrażalniku, aby po wyjęciu stosować jako zimny okład. Aby zrobić ciepły okład, należy włożyć go na kilka minut do gorącej wody (do 80° C) lub – po uprzednim umieszczeniu w pokrowcu – do kuchenki mikrofalowej na 1 minutę.

Producentem wspomnianych bandażów i żeli jest amerykańska firma 3M St. Paul z Minnesoty. U nas dystrybutorem jest firma 3M Poland Sp. z o.o., al. Katowicka 117, Kajetany k/Warszawy, 05-830 Nadarzyn; tel. (0-prefiks-22) 739-60-00, 739-60-85, fax (0-prefiks-22) 739-60-05.

Firma ta ma w swojej ofercie również opaski usztywniające zastępujące gips, tzw. "ScotchCast Plus", a także półsztywne opaski unieruchamiające "SoftCast", do wykonywania longiet i szyn półsztywnych w sytuacjach, gdy całkowite unieruchomienie nie jest konieczne. Brak całkowitej sztywności pozwala na wykonywanie "mikroruchów" zapobiegających zanikom mięśniowym i przykurczom. Niestety, ich cena jest dość wysoka.

Zdzisław Grzelak

BIULETYN INFORMACYJNY Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię. Do użytku wewnętrznego.

Opracował Adam Sumera. Współpraca: Robert Prencel.

Korespondencję prosimy kierować pod następujący adres: Łódzkie Koło Terenowe Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię, ul. Zarzevska 10/18, 93-184 Łódź.

Nasz kontakt internetowy: rpren@uml.lodz.pl

Uprawnienia do bezpłatnych i ulgowych przejazdów środkami publicznego transportu zbiorowego – PKP i PKS – oraz rodzaje dokumentów poświadczających ww. uprawnienia (wg Dz. U. nr 4 poz. 34 z 2002 r. oraz Dz. U. nr 8 poz. 74 z 2002 r.)

OSOBY UPRAWNIONE	PKP 2 klasa osobowe	PKP 2 klasa* pospieszne	DOKUMENTY	PKS*	DOKUMENTY	UWAGI
Opiekun/rodzic dzieci i młodzieży niepełnosprawnej	78% ulgi	78% ulgi	wymagane są dokumenty dziecka jak określone poniżej	78% ulgi	wymagane są dokumenty dziecka jak określone poniżej	<u>Bilet jednorazowy</u> trasa: dom – przedszkole, szkoła, SOSzW, ośrodek rehab.-wychowawczy, DPS, ZOZ, PPP, poradnia specjalistyczna i z powrotem
Dzieci i młodzież niepełnosprawna (do 26 roku życia)	78% ulgi	78% ulgi	legitymacja (dla osób uczących się) szkolna lub studencka wraz z jednym z poniższych dokumentów; (dla nie uczących się) legitymacja PZN, PZG, PSROzUU, Krajowego Komitetu Pomocy Dzieciom przy TPD; duplikat zaświadczenia lek. dot. prawa do zasiłku pielęgnacyjnego; wypis z treści orzeczenia komisji lekarskiej ds. inwalidztwa i zatrudnienia; wypis z treści orzeczenia lekarza orzecznika ZUS; legitymacja osoby niepełnosprawnej wystawiona przez uprawniony organ; przy dojazdach do ZOZ, OPS wymagane jest zaświadczenie określające termin i miejsce badania, leczenia, konsultacji albo pobytu w DPS-ie	78% ulgi	wymagane są takie dokumenty, jak przy podróży pociągami PKP	<u>Bilet jednorazowy lub miesięczny</u> trasa: dom – przedszkole, szkoła, SOSzW, ośrodek rehab.-wychowawczy, DPS, ZOZ, PPP, poradnia specjalistyczna i z powrotem
Opiekun/przewodnik osoby z I grupą inwalidzką** i niewidomej	bezpłatnie	bezpłatnie***	wymagany jest jeden z dokumentów osoby niewidomej lub osoby z I grupą (patrz poniżej)	78% ulgi	wymagane są takie dokumenty, jak przy podróży pociągami PKP	<u>Bilet jednorazowy</u>
Osoby z I grupą inwalidzką**	37% ulgi	37% ulgi***	wypis z treści orzeczenia komisji lekarskiej ds. inwalidztwa i zatrudnienia (albo komisji wojskowej lub MSWiA); wypis z treści orzeczenia lekarza orzecznika ZUS (dla I grupy – niezdolność do samodzielnej egzystencji), KRUS; zaświadczenie ZUS zaliczające wyrokiem sądu do I grupy bądź uznanie niezdolności do samodzielnej egzystencji na czas określony; legitymacja osoby niepełnosprawnej stwierdzająca znaczny stopień wystawiona przez uprawniony organ; legitymacja emeryta-rencisty wojskowego/policyjnego z I grupą; + dowód osobisty lub inny dokument stwierdzający tożsamość osoby	37% ulgi	wymagane są takie dokumenty, jak przy podróży pociągami PKP	<u>Bilet jednorazowy</u>

Kontynuacja tabeli: Uprawnienia do bezpłatnych i ulgowych przejazdów środkami publicznego transportu zbiorowego – PKP i PKS

OSOBY UPRAWNIONE	PKP 2 klasa osobowe	PKP 2 klasa* pospieszne	DOKUMENTY	PKS*	DOKUMENTY	UWAGI
Niewidomi	37% ulgi	37% ulgi	legitymacja PZN lub ZOŻRzP; legitymacja osoby niepełnosprawnej wystawiona przez uprawniony organ; ewentualnie: wypis z treści orzeczenia komisji lekarskiej ds. inwalidztwa i zatrudnienia; wypis z treści orzeczenia lekarza orzecznika ZUS; wymienione powyżej dokumenty powinny stwierdzać inwalidztwo z powodu stanu narządu wzroku. + dowód osobisty lub inny dokument stwierdzający tożsamość osoby	37% ulgi	wymagane są takie dokumenty, jak przy podróży pociągami PKP	<u>Bilet jednorazowy lub miesięczny</u>
Emeryci i renciści oraz ich współmałżonkowie, na których pobierane są dodatki rodzinne	37% ulgi	37% ulgi***	zaświadczenie wydane m.in. przez terenowe jednostki PZERIi + dowód osobisty lub inny dokument stwierdzający tożsamość osoby	_____	_____	2 razy w roku
Inwalida wojenny lub kombatan	37% ulgi	37% ulgi	legitymacja inwalidy wojennego potwierdzająca inwalidztwo	37% ulgi	wymagane są takie dokumenty, jak przy podróży PKP	
Inwalida wojenny I grupy + towarzyszący przewodnik	78% ulgi	78% ulgi	legitymacja inwalidy wojennego potwierdzająca inwalidztwo	78% ulgi	wymagane są takie dokumenty, jak przy podróży PKP	

* powyższych ulg nie stosuje się do pasażerów odbywających podróże pociągami **EuroCity, EuroNight, InterCity** w komunikacji krajowej i międzynarodowej oraz pasażerów w komunikacji autobusowej przyspieszonej, pospiesznej i ekspresowej.

** to dawne określenie obecnie obowiązującej nazwy “znaczny stopień niepełnosprawności” lub osoby całkowicie niezdolnej do pracy i samodzielnej egzystencji w rozumieniu przepisów o emeryturach i rentach z Funduszu Ubezpieczeń Społecznych (ZUS).

*** ulga obejmuje również przejazd pociągiem ekspresowym.

Skróty:

DPS – Dom Pomocy Społecznej; **KRUS** – Kasa Rolniczego Ubezpieczenia Społecznego; **OPS** – Ośrodek Pomocy Społecznej; **PPP** – Poradnia Psychologiczno-Pedagogiczna; **PSROzUU** – Polskie Stowarzyszenie na Rzecz Osób z Upośledzeniem Umysłowym; **PZERIi** – Polski Związek Emerytów, Rencistów i Inwalidów; **PZG** – Polski Związek Głuchych; **PZN** – Polski Związek Niewidomych; **SOSzW** – Specjalny Ośrodek Szkolno-Wychowawczy; **TPD** – Towarzystwo Przyjaciół Dzieci; **ZOZ** – Zakład Opieki Zdrowotnej; **ZOŻRzP** – Związek Ociemniałych Żołnierzy Rzeczypospolitej Polskiej; **ZUS** – Zakład Ubezpieczeń Społecznych.