



BIULETYN INFORMACYJNY

Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię

NR 3 (12)

JESIEŃ 2002

Jednym z zagadnień pilnie śledzonych przez chorych ze skazami krwotocznymi są kwestie terapii genowej. Dlatego też artykuł Joanny Zdziarskiej poświęcony tym problemom otwiera niniejszy numer Biuletynu [1].

Dobrze wiedzieć, jaki standard opieki nad chorymi na hemofilię zapewniają inne kraje. W sekcji 2 przedstawiamy omówienie zasad takiej opieki w Danii.

Kongres w Sewilli przyniósł wiele wystąpień poświęconych hemofilii. W tym Biuletynie pierwsza część relacji – o endoprotezach [3]. Informujemy także o postępach przy otrzymaniu czynnika VIII [4, 5].

Większość materiałów pojawiających się w Biuletynie przyjmuje perspektywę lekarzy, chorych lub rodziców. Hemofilia może być jednak poważnym problemem również dla zdrowego rodzeństwa. O konsekwencjach hemofilii w rodzinie oraz o sposobach pomagania zdrowym dzieciom w pokonywaniu barier psychologicznych mówi artykuł w sekcji 6.

Polecam także sugestie dotyczące prowadzenia zeszytu przetoczeń [7].

Mariusz Sobczak z Wrocławia opisał dla nas swoją wakacyjną wyprawę na Śnieżkę [8]. Artykuł w sekcji 10 ma ambicję zachęcić czytelników Biuletynu do podzielenia się z innymi osobami własnymi refleksjami luźno związanymi z hemofilią.

Adam Sumera

[1] PRZYSZŁOŚĆ LECZENIA HEMOFILII – TERAPIA GENOWA

Pierwsze badania nad terapią genową hemofilii prowadzone były w latach osiemdziesiątych na modelach zwierzęcych. Od tego czasu poczynione zostały ogromne postępy w tej dziedzinie, podjęto kilka prób leczenia za jej pomocą osób chorych na hemofilię, a wyniki tych eksperymentów są coraz bardziej obiecujące.

Biotechnolodzy i lekarze pracujący nad zastosowaniem tej terapii w medycynie chętnie czynią właśnie postaci ciężką hemofilii przedmiotem swoich badań. Ma to kilka ważnych przyczyn: bardzo dobrze poznano już geny czynnika VIII i IX oraz ich mutacje, jak również samą chorobę, jej leczenie i powikłania. Ponadto aby osiągnąć ogromną poprawę stanu pacjenta, wystarczy uzyskać niewielki efekt – podnieść poziom czynnika nawet o zaledwie kilka procent (przekształcić hemofilię ciężką w łagodną). Oczekiwana długość życia chorych na hemofilię nie odbiega obecnie znacząco od wartości u ludzi zdrowych, co pozwala na wieloletnią obserwację wyników leczenia i skutków ubocznych. Sukces terapii genowej pozwoliłby również na zminimalizowanie kosztów leczenia.

Wyzwaniem dla naukowców jest znalezienie takiego wektora (nośnika), który byłby bezpieczny dla organizmu i nie powodowałby odpowiedzi układu immunologicznego. Stosowane w tym celu adenowirusy (rodzaj wirusów powodujących przeziębienie) są bardzo efektywne w dostarczaniu genu do komórek docelowych, wywołują jednak silną reakcję odpornościową – cytotoksyczne limfocyty T niszczą komórki, do których wniknął wirus z leczniczym genem (dlatego efekt terapeutyczny jest krótkotrwały, a powtórne zastosowanie terapii u tego samego pacjenta ryzykowne). Wirusy te poddaje się więc coraz dalej idącym modyfikacjom, które mają uczynić je "niewidocznymi" dla komórek obronnych organizmu. Do bardzo obiecujących wektorów należą parwowirusy AAV (nie są chorobotwórcze dla człowieka i mają zdolność wnikania również do niedzielących się komórek) oraz lentiwirusy (blisko spokrewnione z wirusem HIV, bardzo efektywne).

W kwietniu 2002 r. w Filadelfii odbyła się piąta konferencja dotycząca terapii genowej w hemofilii zorganizowana przez amerykańską *National Hemophilia Foundation*. Zaprezentowano tam najnowsze osiągnięcia w tej dziedzinie i wyniki dotychczasowych badań. Przedstawione zostały prowadzone aktualnie badania I fazy, tzn. takie, w których terapia jest testowana pod kątem działań niepożądanych na bardzo małej grupie pacjentów:

- W **Północnej Karolinie** użyto zmodyfikowanych adenowirusów do wprowadzenia genu czynnika VIII do komórek wątroby jednego pacjenta. W rezultacie poziom czynnika w jego krwi wzrósł do 1–1,5% normy. Niestety pacjent rozwinął reakcję zapalną w odpowiedzi na obecność wirusa (wysoka gorączka i wzrost poziomu enzymów wątrobowych), w związku z czym zatrzymano program, jednak planowane jest jego wznowienie z użyciem niższych dawek.

- W **Kalifornii** użyto jako nośnika rekombinowanego wirusa AAV. Gen kodujący czynnik IX wprowadzono w niskich dawkach przez tętnicę wątrobową do wątroby dwóch pacjentów. Osiągnięto wzrost poziomu czynnika do około 1%. Nie pojawiły się przeciwciała przeciwko czynnikowi IX, a parametry wątroby i nerek nie pogorszyły się. Niestety wykryto obecność wektora w nasieniu obu pacjentów. Choć nie ma dowodów na to, iż mógłby on być przekazywany z pokolenia na pokolenie, należy zastosować najwyższe środki ostrożności w tej kwestii. U pierwszego pacjenta wirus przestał być wykrywalny w spermie po dziesięciu tygodniach. Następny etap programu, w którym terapia w wyższej dawce podana będzie czterem osobom, nie rozpocznie się, dopóki wirus nie zniknie z nasienia drugiego pacjenta.

Sam gen kodujący czynnik VIII poddawany jest kolejnym manipulacjom, mającym na celu jego zmniejszenie (jako dużo większy od genu czynnika IX jest trudniejszy do "upakowania" do wnętrza wektora) oraz polepszenie właściwości produkowanego przez niego białka – zwiększenie jego wydzielania, aktywności, przedłużenie czasu półtrwania.

Trwają również prace nad metodami podawania genu czynnika VIII i IX **przez inhalację** (bez użycia nośnika wirusowego).

Być może niedługo czynnik będzie podawany chorym **doustnie**, ta droga jest możliwa dzięki wyhodowaniu transgenicznych świń, produkujących i wydzielających czynnik IX z mlekiem. Byłoby to szczególnie przydatne w krajach trzeciego świata jako tania (bardzo wydajna) i łatwa w stosowaniu metoda leczenia.

Na zwierzętach badana jest również nieinwazyjna, doustna terapia genowa – gen czynnika IX podawany jest myszom w połączeniu z rekombinowanym receptorem progesteronowym (struktura zapewniająca celowany transport genu do jądra komórkowego) oraz z dodatkami progesteronu w postaci emulsji. Progesteron jest naturalnym hormonem sterydowym, jego obecność umożliwia łatwe wniknięcie do wnętrza komórki.

Wyniki obecnych badań pozwalają mieć nadzieję, iż w niedługiej przyszłości znikną niedogodności związane z dożylnym podawaniem czynników krzepnięcia, a hemofilia leczona będzie na poziomie podstawowym – uszkodzonego genu.

Joanna Zdziarska

oprac. na podst.: (1) The latest findings in gene therapies, "Haemophilia World" vol. 9, nr 2 (June 2002); (2) Hemophilia A – From Basic Science to Clinical Practice, "Seminars in Thrombosis and Hemostasis" 2002; 28: 309-322; (3) www.hemophilia.ca; (4) Gene Therapy of Hemophilia, "Seminars in Thrombosis and Hemostasis" 2001; 21: 417-424

[2] OPIEKA NAD CHORYMI NA HEMOFILIĘ W DANII

Poniższy materiał stanowi opracowanie informacji przedstawionej przez dr. Jürgena Ingerleva z Danii na internetowym forum dyskusyjnym.

Organizacja

Dania ma 5 milionów mieszkańców żyjących w kraju podzielonym na 13 prowincji. Istnieją dwa Krajowe Centra dla Chorych na Hemofilię, zapewniające wszechstronną opiekę – również ze strony pracowników opieki społecznej, psychologów, dentystów i ortopedów, specjalistów w dziedzinie infekcji oraz pediatrów. Wszyscy pacjenci mają prawo korzystać z leczenia i być pod opieką jednego z Krajowych Centrów dla Chorych na Hemofilię. Dlatego też nie

ma innych ośrodków tego typu. Wszyscy pacjenci są zarejestrowani w jednym z dwóch Centrów. Każde z nich dysponuje wysoko wyspecjalizowanym laboratorium, umożliwiającym diagnozowanie i opiekę nad pacjentami z wszelkimi rodzajami dziedzicznych i nabytych skaz krwotocznych – dzięki temu możliwa jest pełna klasyfikacja choroby von Willebranda oraz diagnoza zaburzeń funkcjonowania płytek. Centra mają również dostęp do badań opartych na PCR (reakcji polimerazy łańcuchowej) dotyczących zaburzeń układu odpornościowego oraz wirusowego RNA w przypadku HCV. Centra biorą udział w międzynarodowych programach oceny jakości wyników badań.

Leczenie: W 1992 r. oba centra krajowe postanowiły dążyć do przejścia na rekombinowane czynniki krzepnięcia na początku następnego tysiąclecia. Program uzyskał zgodę władz ministerialnych. W chwili pisania tej odpowiedzi przeszło 95% czynników podawanych osobom z hemofilią A i B to rekombinowane czynniki VIII i IX (nie dotyczy to leczenia typu 2 i 3 choroby von Willebranda).

Zasady opieki

Pacjenci z umiarkowaną lub ciężką postacią hemofilii są objęci leczeniem profilaktycznym od pierwszego wylewu dostawowego do osiągnięcia pełnoletności. Zasadniczo oznacza to podawanie czynnika VIII w dawce 25–40 jednostek na kilogram masy ciała trzy razy w tygodniu (czasami co drugi dzień) przy hemofilii A bądź czynnika IX w dawce 25–40 jednostek na kilogram masy ciała dwa razy w tygodniu (czasami co trzeci dzień) przy hemofilii B. Ten schemat można zindywidualizować, jeżeli wartości progowe wymagają innego dawkowania. Gdy pacjenci osiągają wiek 20–25 lat, muszą zdecydować, czy chcą kontynuować leczenie profilaktyczne, czy też wolą przejść na leczenie na życzenie, uwzględniające mniej regularną profilaktykę związaną z konkretnymi wydarzeniami. Przetoczenia odbywają się zasadniczo w domu pacjenta. U małych dzieci i niemowląt ze słabymi żyłami czasami stosuje się wkłucie stałe (port). Wszelkie konieczne zabiegi chirurgiczne przeprowadza się w Szpitalu Uniwersyteckim związanym z danym centrum. Roczne zużycie czynnika VIII wynosi 3,7 jednostek na mieszkańca na rok. W przypadku nowo wytworzonego inhibitora wobec czynnika VIII (>5 BU/ml) stosuje się zmodyfikowaną metodę Bonn, gdzie podaje się po 100 j/kg czynnika VIII dwa razy dziennie. Jeżeli po kilku miesiącach leczenia miano inhibitora spadnie poniżej 1 BU/ml, stopniowo zmniejsza się dzienną dawkę czynnika VIII. Gdy reakcja organizmu i czas półtrwania czynnika VIII są zbliżone do normy, pacjent przechodzi na regularną profilaktykę. W Danii łącznie 21 pacjentów przeszło leczenie dużymi dawkami, z tego niepowodzenie wystąpiło tylko w trzech przypadkach (wszystkie z nich łączyły się z długotrwałym utrzymaniem się inhibitora, w dwóch przypadkach z uporczywie wysokim mianem).

Środki zapobiegające infekcjom wirusowym

Żaden duński pacjent, który swoje pierwsze przetoczenie otrzymał po 1987 r., nie został zakażony HIV ani wirusem zapalenia wątroby typu A, B lub C na drodze dożyłnej. Niemniej zalecamy szczepienia przeciw WZW typu A i B. Można je wykonać bezpłatnie w Centrum Leczenia Chorych na Hemofilię; dzięki temu większość pacjentów jest zaszczepiona.

Leczenie przewlekłych infekcji wirusowych

Ponieważ leczenie HIV wymaga wysokich kwalifikacji, pacjenci z HIV są pod opieką Uniwersyteckiej Kliniki Chorób Zakaźnych we współpracy z centrami leczenia chorych na hemofilię. Od 1992 r. pacjenci z przewlekłym zapaleniem wątroby typu C spełniający wymagania stawiane uczestnikom badań byli leczeni interferonem, a później interferonem w połączeniu z rybawiryną. Ponieważ te badania jeszcze trwają, obecnie nie są dostępne dane dla całego kraju, ale w naszym centrum w Aarhus łącznie 25 pacjentów zostało, jak można sądzić, całkowicie wyleczonych z WZW (czas obserwacji wynosił do 7 lat). Ze względu na częste występowanie naprawdę poważnych skutków ubocznych i konieczność częstych badań kontrolnych leczenie WZW typu C jest poważnym wyzwaniem dla pacjentów, jak i dla lekarzy.

Współpraca ze Stowarzyszeniem Chorych na Hemofilię

Duńskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię jest bardzo dobrze zorganizowane. Współpraca między centrami a stowarzyszeniem jest bardzo ścisła; można tu wymienić częste kontakty, spotkania, publikacje oraz radę medyczną.

Koszt koncentratu

Leczenie jest dla poszczególnych pacjentów bezpłatne. Koszt pokrywany przez prowincję, w której mieszka dany pacjent, może dojść do 1 miliona koron duńskich (150.000 dolarów). Jeżeli koszty leczenia danego pacjenta przekraczają tę kwotę, nadwyżkę pokrywa ministerstwo zdrowia. Z tego względu ani pacjent, ani lekarz nie muszą się martwić kwestiami finansowymi.

*(opr. as na podstawie materiałów z Internetu:
www.haemophilia-forum.org)*

[3] KONGRES W SEWILLI

W maju br. w Sewilli, uroczym mieście na południu Hiszpanii, odbył się XXV Międzynarodowy Kongres Światowej Federacji Chorych na Hemofilię, na który przybyło przeszło 3500 osób ze wszystkich stron świata. Dziś pierwsza porcja wrażeń z Kongresu, jakie zanotowały reporterki kwartalnika "Hemalog". Dalszy ciąg zamieścimy w następnym Biuletynie.

Coraz lepsze endoprotezy kolana

Opisując zabiegi wszczepienia endoprotezy kolana sprzed lat, dr Nicholas Goddard z Royal Free Hospital w Londynie wspominał niedoskonałe protezy, niedopracowane metody, słabe sposoby powstrzymywania krwawień wykorzystujące jedynie podawanie czynnika w dużych dawkach jednorazowych, a także nienajlepsze wyniki. Sytuację komplikował ponadto fakt, że wielu spośród operowanych pacjentów było zarażonych HIV – wskutek osłabienia ich systemu odpornościowego odsetek zakażeń pooperacyjnych dochodził do 30%.

Obecnie jednak dzięki lepszym endoprotezom oraz ciągłemu podawaniu czynnika takie operacje można określić jako bardzo udane. W USA rocznie wykonuje się ponad 200.000 takich zabiegów, a w Wielkiej Brytanii 60.000. U osób poniżej 55 roku życia endoprotezy wytrzymują 14 lat w 98% przypadków, a 18 lat w blisko 94%. Te dane statystyczne mają zasadnicze znaczenie dla chorych na hemofilię, ponieważ to właśnie stawy kolanowe najczęściej ulegają największym zwyrodnieniom; wiele osób zakwalifikowanych do przeprowadzenia takiego zabiegu to jeszcze stosunkowo młodzi ludzie.

Zdaniem dr. Goddarda o powodzeniu operacji decyduje współpraca całego zespołu, obejmującego także hematologa, fizjoterapeutę, pielęgniarki oraz psychologa. Ważna jest także wymiana informacji i wzajemne utwierdzanie się przez pacjentów, dlatego raz w miesiącu w klinice jest "dzień otwarty".

Przed operacją pacjent otrzymuje wstępnie jednorazowo dużą dawkę czynnika, a potem ciągle wlew pozwalający na osiągnięcie poziomu 100%. Dzięki wlewowi ciągłemu zapewnia się stały poziom czynnika krzepnięcia i unika się jego skoków wiążących się z podawaniem preparatu w dużych dawkach jednorazowych – w tym niebezpieczeństwa wylewów w okresach obniżonego poziomu. Po operacji czynnik krzepnięcia podaje się przez 7–8 dni w sposób ciągły, a potem przechodzi się na jednorazowe podawanie większych dawek. Stosowana jest rutynowa terapia profilaktyczna antybiotykami. Lek o nazwie Cryocuff® pomaga w zmniejszeniu obrzęku, a środki przeciwbólowe dawkowane przez samego pacjenta pozwalają na ograniczenie niedogodności w okresie pooperacyjnym.

Na 47 zabiegów wszczepienia endoprotezy kolana (w sześciu przypadkach chodziło o obie nogi) przeprowadzonych w Royal Free Hospital wyniki 86% określono jako znakomite lub dobre, nie było poważniejszych komplikacji poza niewielkim krwawieniem, a tylko raz doszło do zakażenia. Ponadto występowanie wylewów w skali roku uległo po zabiegu znacznemu zmniejszeniu.

Dr Goddard podkreślił, że takie zabiegi są trudniejsze u osób z hemofilią niż u pozostałych pacjentów, ponieważ częściej spotyka się zniekształcenia stawów oraz anormalne tkanki miękkie. Dlatego też operacja wszczęcia endoprotezy kolana zawsze stanowi nieco większe ryzyko dla hemofilika. Niemniej dzięki ciągłemu podawaniu czynnika krzepnięcia oraz stosowaniu czynnika rekombinowanego udało się osiągnąć rezultaty zbliżone do wyników zabiegów u pozostałych pacjentów.

(opr. as na podst. fragmentu artykułu Janet Spencer King i Barbary Robin Slonevsky *Notes from the XXV International Congress of the World Federation of Hemophilia* w kwartalniku HEMALOG 3/2002)

[4] PRZYSZŁOŚĆ CZYNNIKA VIII

Podczas konferencji 23 kwietnia br. w Chicago przedstawiciele firmy Bayer wypowiadali się na temat perspektyw zaopatrzenia w rekombinowany czynnik VIII (w przypadku Bayera chodzi o preparat Kogenate FS, a także Helixate FS – jest to ten sam lek, tyle że rozprowadzany przez Aventis). Po znacznych kłopotach w zaopatrzeniu sytuacja podobno dochodzi do normy, choć na bieżący rok przewiduje się dostawy w wysokości 80% zużycia z roku 2000. Dla nas to oczywiście melodia przyszłości, być może – biorąc pod uwagę ew. działalność laboratorium frakcjonowania osocza w Mielcu – dość odległej. Najciekawsze jednak jest to, co powiedziano niemal mimochodem. Otóż przedstawiciele Bayera stwierdzili, że na razie zawieszono prace nad rekombinowanym czynnikiem VIII trzeciej generacji (ze względu na kłopoty z mocami produkcyjnymi, a także pewne ograniczenia natury prawnej); chodzi o preparat, którego cząsteczki mogłyby przetrwać o wiele dłużej w organizmie i który wymagałby rzadszego podawania. Ale – uwaga! – taka technologia JUŻ ISTNIEJE.

Adam Sumera
na podst. wiadomości z Internetu: *NHF eNotes June 2002*

[5] LEPSZY CZYNNIK REKOMBINOWANY

24 maja br. firma Baxter poinformowała, że znacznie zaawansowane są prace nad nową metodą wytwarzania rekombinowanego czynnika VIII, w której w ogóle nie używa się białka ludzkiego ani zwierzęcego. Obecne badania są już na etapie trzeciej fazy prób klinicznych. Dotychczasowe testy wykazały, że jakość lecznicza czynnika otrzymywanego nową metodą w niczym nie ustępuje jakości dotychczasowego czynnika rekombinowanego. Wszystkie dotychczasowe metody produkcji czynnika rekombinowanego wykorzystują białko ludzkie lub zwierzęce (z reguły wołowe). Chociaż przez 15 lat stosowania czynnika rekombinowanego nie odnotowano ani jednego przypadku przeniesienia choroby za pośrednictwem koncentratów czynnika, to jednak Rada Medyczna i Naukowa amerykańskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię zaleca, by starać się wyeliminować możliwość przeniesienia nieznanymi obecnie chorób lub wirusów za pośrednictwem białka ludzkiego lub zwierzęcego. Efekty pracy firmy Baxter stanowią realizację tych postulatów, a jednocześnie dają chorym na hemofilię szansę na większy komfort psychiczny podczas leczenia. Dotyczy to jednak niestety na razie jedynie bogatszych krajów. My jeszcze na to będziemy musieli poczekać. Pytanie, jak długo.

Adam Sumera
na podst. wiadomości z Internetu: *NHF eNotes June 2002*

[6] HEMOFILIA A RODZEŃSTWO

Hemofilia w rodzinie może stanowić wyzwanie również dla zdrowego rodzeństwa. Rodzice często muszą poświęcać więcej czasu choremu synowi, by zabrać go do szpitala lub zapewnić mu odpowiednią opiekę podczas wylewu. Rodzeństwu, zwłaszcza młodszemu, może być trudno zrozumieć powody tej zwiększonej troskliwości; rezultatem może być zazdrość lub zawiść.

Opieka nad dzieckiem z przewlekłą chorobą wymaga od rodziny specjalnego przystosowania. Stresy, jakim podlegają rodzice, mogą powodować u nich takie reakcje jak nadopiekuńczość lub odizolowanie od świata.

Zdaniem Debry Smith, której syn ma ciężką postać hemofilii, najważniejsze jest to, by nauczyć się być elastycznym. W takiej rodzinie zaplanowane wcześniej wydarzenia, wyjazdy, wakacje, imieniny itp. często mogą zostać zakłócone lub przerwane wskutek wylewu, trzeba więc być w stanie zmieniać swoje plany z dnia na dzień; dotyczy to także pozostałych, zdrowych dzieci.

Pielęgniarka Karen Wulff z ośrodka leczenia hemofilii w Nowym Orleanie zauważa, że rodziny, które bardzo rozdmuchują kwestie leczenia hemofilii, z reguły mają więcej problemów z innymi dziećmi. Jej zdaniem uczynienie z przetoczeń czynnika rutynowych zajęć w rodzinie i włączenie do nich rodzeństwa sprawia, że zdrowe dzieci nie czują się pominięte czy mniej ważne. Rodzeństwo uznaje wtedy po prostu, że tak wygląda życie w rodzinie.

Kiedy lekarze stwierdzą u dziecka hemofilię, rodzeństwo może bać się o jego bezpieczeństwo – mogą pojawiać się pytania, czy nawet trzymanie go na ręku nie wywoła u niego wylewu. Rodzice powinni uspokoić dzieci, że mogą spokojnie bawić się z nowym braciszkiem. Po pewnym czasie same się przekonają, że nie jest taki kruchy.

Ponieważ rodzice chłopca z hemofilią mogą nie być w stanie poświęcać tyle samo czasu jego rodzeństwu, pozostałe dzieci mogą czuć się zaniedbywane. Niektóre dzieci szybko dostosowują się do nowych warunków, inne mogą jednak wykazywać objawy stresu – mogą być niegrzeczne, obrażone albo zamknięte w sobie. Niekiedy próbują zwrócić na siebie uwagę nieodpowiednim zachowaniem. Konieczność odwiezienia syna do szpitala może oznaczać, że pozostałe dzieci zostaną same lub pod opieką znajomych albo krewnych. Jednakże większość rodzeństwa pragnie pomóc – te dzieci starają się też chronić swego braciszka.

Jeśli pozostałe dzieci negatywnie reagują na hemofilię u brata, należy poświęcić im więcej uwagi. Laureen Kelly w swej książce *Raising a Child with Hemophilia* (Jak wychować dziecko z hemofilią) zaleca trzy strategie: traktować każde dziecko indywidualnie, spędzać czas tylko z jednym dzieckiem na raz, szanować uczucia dziecka.

Traktujcie każde dziecko indywidualnie: Ponieważ wszystkie dzieci są różne, nie sposób traktować ich przez cały czas jednakowo. Każde dziecko ma swoje własne potrzeby, talenty, oczekiwania, każde też rozwija się w inny sposób. Gdy dzieci porównują się z bratem mającym hemofilię, należy zwracać uwagę na ich indywidualne potrzeby. Kiedy przekonają się, że ich potrzeby są zaspokajane, rzadziej będą robiły takie porównania.

Spędzajcie czas z każdym dzieckiem: Rodzeństwo dziecka z hemofilią może czuć się ignorowane lub mniej kochane przez rodziców, ponieważ brat wymaga dodatkowej uwagi. Żeby okazać dzieciom, że je kochacie, wcale nie musicie organizować wielkiej wycieczki czy specjalnej imprezy. Wystarczy, jeśli w ciągu dnia będą obdarzane czułością i miłymi gestami czy słowami.

Szanujcie uczucia dzieci: Okażcie dzieciom, że rozumiecie ich uczucia; dopiero potem możecie próbować wpłynąć na ich zmianę. Starajcie się nie przyjmować roli arbitra i rozstrzygać spór – lepiej zaaranżować to tak, by dzieci same znalazły właściwe rozwiązanie.

Edukacja jest kluczem do zaakceptowania hemofilii przez rodzeństwo. Im więcej dzieci będą wiedziały o hemofilii, tym łatwiej będzie im zrozumieć, dlaczego musicie poświęcać więcej czasu ich bratu mającemu hemofilię. Mówcie dzieciom tyle, ile będą w stanie zrozumieć w danym wieku. Siostry syna mogą się martwić, że są nosicielkami. Kiedy będą wystarczająco duże, powiedzcie im o badaniach wykrywających nosicielstwo i o znaczeniu możliwych wyników.

Chociaż hemofilia trwa przez całe życie, to rozwój medycyny pozwala obecnie dzieciom ze skazami krwotocznymi na satysfakcjonujące życie. Jednak hemofilia może wywierać silny wpływ na całą rodzinę. Narodziny dziecka z hemofilią zmuszają do wielu zmian – bardzo ważne są tu stosunki wśród rodzeństwa. Chłopcy z hemofilią mogą prowadzić szczęśliwe i pomyślne życie dzięki pomocy przyjaciół i rodziny, a zwłaszcza rodzeństwa.

Hemofilia może scementować rodzinę

Debra Smith twierdzi, że jej rodzina skonsolidowała się dzięki hemofilii. Debra urodziła się na farmie w Ohio jako najstarsza z czwórki dzieci. Dwaj bracia mają ciężką postać hemofilii, ale jej siostra nie jest nosicielką. Obecnie Debra ma dwoje własnych dzieci: sześcioletnią Carlę i dwuletniego Paula, u którego przy urodzeniu stwierdzono hemofilię.

– Ponieważ moi bracia mają hemofilię, dobrze znam to schorzenie i wiem, na czym polega opieka w takich przypadkach – mówi Debra Smith. – Mama nauczyła nas tego, że zaakceptowałyśmy hemofilię jako coś, co zostało nam dane. Nigdy nie traktowała tego jako ciężaru i nie przerzucała na mnie ani na moją siostrę odpowiedzialności za braci.

W swej własnej rodzinie Debra kieruje się poczuciem niezależności i sprawiedliwości. – Staram się jak najbardziej włączać Carlę w proces terapii, ale też dążę do tego, żeby poświęcać czas tylko jej samej i wyrabiać w niej silne poczucie własnej tożsamości. Jako dzieci normalnie ze sobą rywalizowaliśmy, jak w każdej rodzinie; teraz widzę te same role odgrywane przez moje dzieci. Pamiętam, że czasami z siostrą opiekowałyśmy się braćmi, ale nigdy nie traktowałyśmy hemofilii jako ciężaru. Nie przypominam sobie żadnych negatywnych odczuć dotyczących ograniczeń moich braci i chciałabym, żeby moje dzieci zachowywały się podobnie.

W wieku 14 czy 15 lat Debra Smith i jej siostra przeszły badania określające, czy są nosicielkami. U Debry wynik był pozytywny, u siostry negatywny. – Nie przypominam sobie, że bym myślała, że to coś wielkiego – raczej coś, z czym będę musiała nauczyć się żyć – mówi. Smithowie mieszkali na wsi, do najbliższego szpitala było sto kilometrów. – Chociaż odpowiedzialność za leczenie braci spadała przede wszystkim na mamę, nigdy nie robiła z tego problemu. Tata codziennie pracował na farmie, więc mama zabierała braci na przetoczenia. Zaczęła im podawać czynnik w domu dopiero wtedy, gdy mieli dziewięć czy dziesięć lat.

Chociaż Debra i jej rodzina też mieszkają na wsi, niedaleko farmy, gdzie Debra spędziła dzieciństwo, jazdy do szpitala nie są już konieczne. Dzięki ostatnim postępom medycyny w opiece nad hemofilikami Debra stosuje już wobec Paula leczenie domowe. – Ponieważ mój syn ma teraz dwa latka, jest w takim okresie, kiedy uczy się chodzić i przewraca się, no i nie potrafi powiedzieć, co go boli. To trudny okres u dziecka z hemofilią. Ale wiem, że damy sobie radę. W razie potrzeby zawsze mogę poprosić rodziców o pomoc. Pomaga mi też to, że byłam pielęgniarką i zastrzyki nie są dla mnie problemem. Dzięki temu, że Carla bierze udział w przetaczaniu czynnika, czuje się potrzebna i nie jest zazdrosna, że poświęcam więcej uwagi jej bratu.

Chociaż hemofilia jest poważnym schorzeniem, Debra Smith jest przekonana, że jej rodzina stanie się dzięki niej jeszcze bardziej scementowana. – W pewnym sensie hemofilia uczy doceniać to, co się ma. Przewlekła choroba może rozerwać więzy rodzinne albo je zacieśnić. Trzeba tylko traktować każdy dzień jako oddzielną całość.

Dziesięć rzeczy, jakie rodzeństwo powinno wiedzieć o hemofilii

Jeśli masz brata lub siostrę ze skazą krwotoczną, to zapewne już znasz niektóre problemy. Być może zdarzyło ci się odczuwać, że rodzice nie poświęcają ci wystarczająco dużo uwagi, albo przyszło ci opiekować się bratem lub siostrą. Niezależnie od twoich odczuć pamiętaj, że wiele osób jest w podobnej sytuacji. Oto dziesięć rzeczy, o których warto pamiętać:

1. Twój brat czy siostra nie prosili o hemofilię; ich choroba nie jest niczyją winą.
2. To nie twoja wina, że nie masz hemofilii.
3. Nie możesz zarazić się hemofilią od brata ani od nikogo innego.
4. Czasami rodzice będą musieli poświęcić twojemu bratu więcej uwagi – tak jak czasami poświęcają więcej uwagi tobie. To jest całkowicie normalne.
5. Nie musisz brać na siebie odpowiedzialności za opiekę nad bratem – to rola rodziców. Gdy brat będzie starszy, częściej będzie umiał sam zadbać o siebie.
6. Traktuj brata jak brata. Jeśli jest nieznośny, powiedz mu to. A jeśli jest dobrym kumplem, też mu to powiedz.
7. Jeśli masz pytania, nie bój się zapytać brata, jak to jest, kiedy ma się hemofilię.
8. Ciesz się każdym dniem i nie zamartwiaj się, co będzie w przyszłości.

9. Nie oczekuj, że będziesz doskonały/doskonała tylko dlatego, że twój brat ma hemofilię. Nikt nie jest doskonały.

10. Bądź sobą i ciesz się tym, że masz brata, którego możesz kochać.

(opr. as na podst. materiałów z Internetu:
www.hemophiliagalaxy.com/1_PATIENTS/topics/siblings)

[7] PROWADZENIE ZESZYTU PRZETOCZEŃ

Zeszyt przetoczeń pomaga lekarzowi w ocenie skuteczności leczenia, a w przypadku ewentualnych problemów ułatwia ustalenie ich przyczyn.

Rodzice dzieci objętych leczeniem domowym często miewają kłopoty z określeniem odpowiedniej dawki. Dzieci rosną, a wraz z tym zmieniają się konieczne dawki. Prześledzenie wartości zanotowanych w zeszycie przetoczeń ułatwia ustalenie, czy należy zwiększyć podawaną liczbę jednostek.

Dzięki takim zapisom można także ustalić, że pojawił się antykoagulant (inhibitor). Czasami okazuje się również, że terapia nie przynosi skutków, ponieważ nie chodzi wcale o wylew, lecz o efekt stanu zapalnego stawu. W obu przypadkach dzięki notatkom można przeprowadzić analizę dotychczasowej terapii.

Analiza zapisów może także dać wskazówkę, że przez jakiś czas konieczne jest profilaktyczne podawanie czynnika. W przypadku często powtarzających się wylewów do tego samego stawu warto zapobiegawczo podawać czynnik krzepnięcia dwa–trzy razy w tygodniu, by umożliwić wygojenie się danego stawu. Ludzka pamięć jest zawodna, niekiedy trudno sobie przypomnieć, co działo się przed miesiącem czy dwoma. Zapiski pomogą odtworzyć rzeczywisty stan rzeczy.

Odpowiednio prowadzony zeszyt przetoczeń pozwala również ustalić możliwe przyczyny wylewów i sposoby ich unikania.

Bardziej szczegółowe zapiski są znakomitym źródłem informacji, jakie czynności lub zachowania mogą powodować wylewy. Nawet jeśli dana czynność jest sama w sobie niewinna, to jednak wówczas, gdy regularnie po niej występują wylewy, należy z niej zrezygnować lub przynajmniej ją ograniczyć; warto także zastanowić się nad profilaktycznym podawaniem czynnika krzepnięcia przed tą czynnością.

Notatki dotyczące wylewów i przetoczeń można prowadzić w specjalnym zeszycie. Niektórzy wolą kalendarz mający sporo miejsca na zapiski. Są tacy, którzy wykorzystują część pudełka z koncentratem czynnika – tę, na której nadrukowana jest seria i liczba jednostek; dopisują tam datę przetoczenia i miejsce wylewu. W ten sposób dysponują przynajmniej najważniejszymi informacjami. Mają jednak kłopot z przechowywaniem takich notatek – zwykle trzeba przeznaczyć na nie pudełko od butów. A przed wizytą u lekarza i tak trzeba przynieść informacje do zeszytu, bo trudno chodzić z takim pudełkiem.

Znacznym ułatwieniem może być wykorzystanie komputera, zwłaszcza jeśli mamy program umożliwiający korzystanie z bazy danych. Wtedy możliwe jest też analizowanie danych według miejsca wylewu, miesiący, pory dnia czy nawet liczby podanych jednostek czynnika.

Niektóre amerykańskie ośrodki opiekujące się chorymi na hemofilię realizują akcję mającą na celu wdrożenie dzieci do prowadzenia zeszytu przetoczeń. Każde dziecko prowadzi własny kalendarz; po wypełnieniu kalendarza dostaje drobny upominek od pielęgniarek. W akcji uczestniczą także dzieci z umiarkowaną i łagodną postacią hemofilii, więc nagroda zależy nie od liczby odnotowanych wylewów, lecz od samego prawidłowego prowadzenia raportu. Dobre nawyki prowadzenia notatek rozwija się też wśród dzieci podczas obozów rehabilitacyjnych.

Chociaż prowadzenie dokładnych zapisków dotyczących wylewów i przetoczeń bywa nie-raz nużące, to jednak taki zeszyt przetoczeń jest wartościową pomocą ułatwiającą orientację w reakcjach własnego organizmu w dłuższych okresach czasu. Dzięki takiemu zeszytowi można prześledzić historię swoich wylewów, lepiej zrozumieć ich przyczyny, a dzięki temu zmniejszyć ich częstotliwość lub przynajmniej zminimalizować ich skutki. Niekiedy informacja to naprawdę potęga.

Co warto notować

dane dotyczące przetoczenia

- data i godzina przetoczenia
- marka i seria koncentratu czynnika krzepnięcia
- liczba jednostek
- informacja, czy podano po wylewie czy zapobiegawczo

dane dotyczące wylewu

- przyczyna (po urazie, skutek zabiegu, samoistnie)
- opis urazu lub zabiegu
- miejsce wylewu oraz jego opis – obrzmienie, ograniczenie ruchu itd.
- czas, jaki upłynął między urazem, zabiegiem bądź zauważeniem wylewu a przetoczeniem

skutki wylewu i reakcja organizmu

- czy konieczna była rezygnacja z pójścia do szkoły/pracy; jeśli tak, to na jak długo
- ewentualna reakcja negatywna i sposób jej leczenia
- czy konieczna była jazda do szpitala?
- czy kontaktowano się z lekarzem?

możliwe przyczyny

- co pacjent robił bezpośrednio przed wylewem
- przyjmowane leki (łącznie z witaminami, środkami sprzedawanymi bez recepty i ziołami)

(opr. as na podst. artykułu Neali S. Schwartzberg *Let the Record Show* w kwartalniku HEMALOG 3/2002)

Wszyscy członkowie łódzkiego koła PSChH mają, zgodnie z zaleceniem współpracujących z Kołem lekarzy, własne zeszyty przetoczeń. Lekarz wpisuje tam ilość i serię wydawanego koncentratu czynnika krzepnięcia, a chory – jeśli podaje sobie czynnik samodzielnie – notuje datę przetoczenia, jego przyczynę, ilość podanego czynnika, serię oraz ewentualne reakcje uboczne. Chętnie udostępnimy wzór takiego zeszytu wszystkim zainteresowanym.

Skomputeryzowani hemofilicy będą też już niedługo mogli skorzystać ze specjalnie opracowanego przez Mariusza Sobczaka programu "Czynniczek". Po ostatnich poprawkach program ten niebawem będzie dostępny na stronie www.mariosob.prv.pl.

[8] HEMOFILIK NA WYCIECZCE

Wielu rodziców dzieci chorych na hemofilię myśli nad wakacyjnym wyjazdem lub nawet jednodniowym wypadem (np. w góry czy do lasu). Jednak na myśleniu wszystko się kończy. Dlaczego? Bo dziecko ma ciężką postać hemofilii. Osoby takie rezygnują z wycieczek z dzieckiem jedynie z powodu obawy, że podczas drogi dostanie ono wylewu. A co z naturalną gimnastyką, jaką jest chodzenie? A co z odosobnieniem, jakie odczuwa samo dziecko? Zamykanie hemofilikowi drogi do świata zewnętrznego, aby zmniejszyć częstotliwość jego wylewów, jest dziś już nieprzydatnym archaizmem. Lekarze wprost polecają zabieranie dziecka w najróżniejsze zakątki kraju (czy nawet świata) pod ochroną czynnika.

Za przykład takiej wycieczki podam własną, na którą wyruszyłem z rodzicami tego lata. Celem naszej podróży był Karpacz. Rano, tuż przed wyjazdem, podałem sobie 1000 jednostek czynnika VIII (ważę 53 kg), który wcześniej uzyskałem od lekarza, wprost informując go o swoim zamiarze i o ilości czynnika, jaka będzie mi do tego celu potrzebna (trafiłem na osobę wyrozumiałą, której nie musiałem oszukiwać). W Karpaczu znaleźliśmy pensjonat, którego właścicielka zgodziła się na przechowanie leków w lodówce (oczywiście zwróciłem jej uwagę, że nie chodzi nam tu o zamrażalnik!). W dniu przyjazdu zdążyliśmy już zwiedzić prawie całe miasteczko i skorzystać ze wszystkich jego atrakcji. Kolejny dzień natomiast, znów

rozpoczęty czynnikiem, zapowiadał zdobycie Śnieżki, marsz piechotą z jej szczytu nad Mały Staw i z powrotem do miasta (razem ok. 11 km drogi). Z ledwością podołałem temu zadaniu (dla mniejszych dzieci szczególnie polecałbym łagodne szlaki, których na całej trasie nie brakowało, jednak ja korzystałem jedynie z najtrudniejszych, aby sprawdzić swoje siły). Po tak długiej i wyczerpującej wędrówce prawy staw skokowy, mimo czynnika, przygotowywał się już do “wylania”. Jednak do wylewu nie doszło, bo wieczorem podałem sobie ostatnie 1000 jednostek i zasnąłem spokojnie ze wspomnieniem ten niesamowitej przygody. Mimo iż wracałem nazajutrz z pustą torbą-lodówką (utrzymującą w sobie niską temperaturę), byłem świadomy, że te trzy podane dawki czynnika zapewniły mi chwile całkowitej swobody, a odbyta wyprawa chyba na zawsze pozostanie już w mojej pamięci.

Jeszcze raz zachęcam więc rodziców do zabierania swoich pociech “w teren”, bo podróże należą się każdemu, bez względu na chorobę.

Mariusz Sobczak

[9] HEMOFILIA U KOBIET

Przedstawiamy list przesłany do amerykańskiej grupy dyskusyjnej poświęconej hemofilii: alt.support.hemophilia.

Witam wszystkich w środowisku hemofilików. Jestem nosicielką wykazującą objawy hemofilii. Oznacza to, że chociaż jestem nosicielką hemofilii jak wiele innych kobiet, to dodatkowo jestem dużo rzadszym “przypadkiem”, który według wielu nie może istnieć. Nawet mój ojciec hemofilik nie zdawał sobie sprawy z tego, że kobiety mogą mieć wszystkie objawy hemofilii.

Zatem jeśli myślisz, że kiedy Ty i druga połowa Twojego związku będziecie mieć dziecko i będzie to córka, to nie dotkną jej skutki hemofilii, może się okazać, że się mylisz.

Proszę, poddawajcie badaniom wykrywającym hemofilię WSZYSTKIE swoje dzieci. Może to uratować życie waszego dziecka.

Pragnę też prosić lekarzy specjalistów, by zajęli się kwestią hemofilii u kobiet. Może to mieć pozytywny wpływ na wiele kobiet, które być może cierpią na hemofilię, ale nie są właściwie leczone, ponieważ zgodnie z powszechnie panującą wśród lekarzy opinią “kobiety mogą tylko być nosicielkami”.

Catherine Gassaway
(tłum. as)

zamiast felietonu

[10] SPORT A HEMOFILIA

Tytuł może być mylący, ponieważ nie chodzi mi tu o możliwość uprawiania sportu przez osoby ze skazą krwotoczną ani o wpływ ćwiczeń fizycznych na stan naszego organizmu – a przynajmniej nie w pierwszym rzędzie.

Inspiracją do napisania tego artykułu było zasłyszane z ust telewizyjnego sprawozdawcy sportowego stwierdzenie, że sport wyczynowy to coś, co uprawia się między kontuzjami. Ta uwaga, zwięźle opisująca los profesjonalnego sportowca, da się chyba odnieść do przeżyć każdego z chorych na hemofilię. To, co robimy – nauka, praca, wizyty u przyjaciół itd. itp. – odbywa się między wylewami. Takie podejście może pozwolić nam pogodzić się z nieuchronnością pewnych zdarzeń. A jednocześnie – tak jak sportowcy – powinniśmy zadbać, by do tych nieuchronnych przerw dochodziło jak najrzadziej. W sporcie temu celowi służy trening, odpowiednia rozgrzewka przed meczem, ochraniacze zakładane na szczególnie zagrożone części ciała, a także odpowiednie zachowanie podczas gry. My też możemy zadbać o trening – w naszym przypadku będą to odpowiednie ćwiczenia, a często taką rolę może pełnić pływanie czy dłuższe spacerowanie. Również u nas można stosować ochraniacze, zabezpieczające przed sforsowaniem stawów czy mięśni. No i dobrze jest opanować sztukę przewidywania i uciekania przed faulami – często niezamierzonymi: jeśli na przykład

w tramwaju stoi obok nas pasażer z teczką-walizeczką, rozsądek nakazuje, by założyć, że przy szarpnięciu pojazdu albo przy wysiadaniu może niechcący trafić nas twardym katem teczki w kolano. Warto więc zrobić dwa-trzy kroki i znaleźć się w bezpiecznym miejscu. Sztuka uników bywa przydatna nie tylko w boksie!

Adam Sumera

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. Zarzewska 10/18, 93-184 Łódź.
Nasz kontakt internetowy: rpren@uml.lodz.pl