



BIULETYN INFORMACYJNY

Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię

NR 1 (14)

WIOSNA 2003

Kontynuacją materiałów rozpoczętych w poprzednim numerze są artykuły "Rzadkie skazy krwotoczne" autorstwa dr. Michała Jamrozika [1] oraz "Jak rozmawiać z dziećmi o hemofilii" zaczerpnięty z kwartalnika "Hemalog" [5].

Za źródłami internetowymi podajemy najnowsze informacje dotyczące osiągnięć w badaniach nad terapią genową u osób z ciężką postacią hemofilii B [2]; dotychczasowe sukcesy w tej dziedzinie, wcześniej w eksperymentach na zwierzętach, a teraz także w próbach z udziałem ludzi, napawają nadzieją na przyszłość.

Joanna Zdziarska opracowała dla nas aż dwa artykuły. Pierwszy dotyczy zabiegów ortopedycznych u chorych na hemofilię [3]. Warto zapoznać się z możliwościami, jakie daje współczesna medycyna. Drugi materiał zajmuje się badaniami nad możliwością zarażenia się wariantem choroby Creutzfelda-Jakoba [4]. To na szczęście wciąż jeszcze jedynie dmuchanie na zimne, ale gdy chodzi o ludzkie zdrowie i życie, nigdy za wiele ostrożności.

Kilka kół terenowych przedstawia informacje dotyczące swojej działalności w ostatnim czasie [6]. Mam nadzieję, że w kolejnych numerach Biuletynu będziemy mogli przeczytać doniesienia również z innych kół – apeluję o nadsyłanie takich informacji do naszej redakcji (adres w stopce na ostatniej stronie).

Robert Prencel napisał dla nas o czasie pracy niepełnosprawnych [9] i o zmianach w przyznawaniu zasiłku pielęgnacyjnego [10].

Całości dopełniają ciekawostki zaczerpnięte z prasy i TV [7, 8, 11]. Trochę relaksu powinna zapewnić jolka

Adam Sumera

[1] RZADKIE SKAZY KRWOTOCZNE

Prezentujemy dokończenie artykułu doktora Michała Jamrozika – pierwsza część znalazła się w poprzednim numerze. Tam też można znaleźć wyjaśnienia niektórych trudniejszych terminów użytych w poniższym tekście.

Niedobór czynnika X – czynnika Stuarta-Powera

Czynnik ten jest produkowany głównie w wątrobie, a także w makrofagach. Do jego aktywności niezbędna jest witamina K. Za jego syntezę odpowiedzialny jest gen zlokalizowany na ramieniu długim chromosomu 13, niedaleko genu dla czynnika VII. Czas biologicznego półtrwania w osoczu wynosi 48–76 godzin. Czynniki Xa wchodzi także w skład protrombinazy – kompleksu enzymatycznego przekształcającego protrombinę w trombinę. Posiada zdolność przekształcania czynnika V w czynnik Va, co może mieć pewne znaczenie dla powstania niewielkich ilości trombiny.

Niedobór czynnika X został po raz pierwszy wykryty w 1956 roku u człowieka o nazwisku Stuart mieszkającego w górach Północnej Karoliny. Początkowo myślnano, że był dotknięty niedoborem czynnika VII. Wkrótce jednak badacze wykryli podobne zaburzenia krzepnięcia u pacjentki Power. Umysłowili sobie wtedy, że odkryli nowy czynnik krzepnięcia. Początkowo nazwano go czynnikiem Stuarta-Powera, później zastosowano nazwę odpowiednią do wcześniej już używanych białek krzepnięcia – czynnik X. Jego niedobór występuje z częstością 1 chorego na 500 tysięcy mieszkańców. Dziedziczny się w sposób autosomalny rece-

sywny. W skazie tej występują tak jak w poprzednich niedobory ilościowe i jakościowe czynnika X. Jeden z nieprawidłowych czynników X został nazwany czynnikiem Friuri.

Podobnie jak w hemofilii ciężkość skazy ma ścisły związek z poziomem czynnika X we krwi. Jeśli wynosi on poniżej 1% normy, będzie to ciężka skaza, natomiast w przypadku wyższych poziomów, rzędu kilku czy dziesięciu procent normy, objawy będą łagodne. Do prawidłowej hemostazy wystarczy 15–20% prawidłowej zawartości czynnika X. W ciężkiej postaci mogą występować krwawienia z kikuta pępowiny, u starszych dzieci łatwo pojawiające się siniaki, krwawienia z błon śluzowych, z nosa, z przewodu pokarmowego, obfite i przedłużające się krwawienia miesięczne. Stosunkowo często można się spotkać z dużymi krwiakami podskórnymi i krwotokami z głębszych tkanek. Przy bardzo niskim poziomie czynnika X, poniżej 2% normy, ujawniają się również wylewy dostawowe jak w klasycznej hemofilii oraz krwawienia po urazach. Rzadkie są wylewy do ośrodkowego układu nerwowego.

Badania laboratoryjne wykazują przedłużenie czasu protrombinowego i kaolinowo-kefalinowego. Potwierdzeniem rozpoznania jest oznaczenie aktywności czynnika X w osoczu. W leczeniu stosuje się koncentraty zespołu protrombiny lub osocze świeżo mrożone.

Niedobór czynnika XI – czynnika Rosentala

Jest to białko syntetyzowane głównie w wątrobie. Czas biologicznego półtrwania w osoczu wynosi 60–80 godzin. Krąży w osoczu z kininogenem wielkocząsteczkowym, wiążąc się z powierzchnią płytek krwi. Aktywowany jest przez tripsynę i czynnik XIIa.

Niedobór czynnika XI, zwany dawniej hemofilią C, został zidentyfikowany w 1953 roku. Doniesienia na temat częstości jego występowania nie są jednoznaczne. W populacji ogólnej jest to 10 osób na milion mieszkańców. Nieco inaczej przedstawia się to w pewnych grupach ortodoksyjnych Żydów. Wśród Żydów aszkenazyjskich ze Wschodniej Europy odsetek ten wynosi 1000 chorych na milion ludzi. Chorobę tę wykrywa się również u Żydów sefardyjskich. Zwiększony odsetek chorych jest spowodowany zawieraniem związków małżeńskich wyłącznie w obrębie tej grupy etnicznej, co pozwoliło przetrwać uszkodzonym genom w kolejnych pokoleniach.

Objawy kliniczne są raczej rzadkie i łagodne. U chorych istnieje skłonność do łatwego tworzenia się siniaków, krwawień z nosa, krwiomoczu. Krwawienia pojawiają się w wyniku zabiegów operacyjnych, po ekstrakcjach zębów oraz po urazach, nie występują samoistnie. Krwawienia pojawiają się dopiero pewien czas po zabiegu. U większości chorych zawartość czynnika Rosentala waha się w granicach 3–15% normy.

Do zapewnienia prawidłowego krzepnięcia krwi w trakcie zabiegów operacyjnych stosuje się osocze świeżo mrożone przetaczane w dawce 10–15 ml/kg masy ciała co drugi lub trzeci dzień, aż do zagojenia rany.

Niedobór czynnika XII – czynnika Hagemana

Jest to białko produkowane w wątrobie. Aktywowane jest przez tripsynę, kalikreinę, plazminę, czynnik XIa. Natomiast czynnik XIIa (czyli aktywny czynnik XII) aktywuje czynnik XI, prekalikreinę, proaktywator plazminogenu oraz czynnik VII. Gen dla tego czynnika zlokalizowany jest na chromosomie 5. Czas biologicznego półtrwania w osoczu wynosi 40–50 godzin.

Niedobór czynnika XII został wykryty w 1955 roku w czasie rutynowych badań, przeprowadzanych przed każdą operacją, u pacjenta Johna Hagemana, który nigdy wcześniej nie miał żadnych zaburzeń krzepnięcia krwi. Niedobór ten nigdy nie wywołuje objawów skazy. Występuje z częstością jednego chorego na milion mieszkańców. Prawdopodobieństwo, że chory może wiedzieć o swojej chorobie, jest znikome, gdyż wobec braku objawów wykryta ona może być właściwie tylko w trakcie badań przed zabiegami operacyjnymi. U niektórych ludzi dotkniętych tym niedoborem zauważono tendencję do zakrzepów żylnych i częściej występujące zawały mięśnia sercowego. John Hageman właśnie zmarł z powodu zatoru płucnego.

Niedobór prekalikreiny – czynnika Fletchera

Czynnik Fletchera krąży w osoczu w kompleksie z kininogenem wielkocząsteczkowym. Czas jego biologicznego półtrwania wynosi 35 godzin. Aktywuje plazminogen i prekalikreinę, ułatwia przekształcenie kininogenu wielkocząsteczkowego w kininogen wielkocząsteczkowy wolny od kinin – razem z nim czynnik XIIa.

Niedobór prekalikreiny wywołuje anomalię Fletchera. Została ona wykryta w 1965 roku w rodzinie Fletcherów. Podobnie jak w anomalii Hagemana brak jest objawów tej skazy. Badacz Hathaway i jego współpracownicy zauważyli, że chociaż chorzy ci mieli wydłużony czas kaolinowo-kefalinowy, to poziom wszystkich czynników krzepnięcia był prawidłowy. Fakt ten doprowadził do wykrycia prekalikreiny.

Bardzo podobnym zaburzeniem do anomalii Fletchera jest defekt Passovoya. Został on opisany w 1975 roku. Zazwyczaj chorzy nie wykazują żadnych objawów skazy lub bardzo niewielkie. Jednak poważne krwawienia mogą się ujawnić w trakcie zabiegów operacyjnych, co udowadnia zasadność przeprowadzania rutynowych badań układu krzepnięcia przed każdym zabiegiem operacyjnym. Zaburzenie to dziedziczy się w sposób autosomalny dominujący. Od anomalii Fletchera różni się sposobem dziedziczenia.

Niedobór wielkocząsteczkowego kininogenu (HMWK) – czynnika Fitzgerarda

HMWK jest jednołańcuchowym białkiem krążącym w osoczu w kompleksie z prekalikreina lub czynnikiem XI. Przyspiesza aktywację układu krzepnięcia zapoczątkowaną w fazie kontaktu, przyspieszając aktywację czynnika XII i prekalikreiny. Czynnik XIIa oddziałuje na kompleks prekalikreiny i HMWK. Powstała w ten sposób aktywna kalikreina degraduje HMWK do form bardziej aktywnych. Aktywacja czynnika XI przebiega najszybciej, gdy obecne są jednocześnie czynnik XIIa, kalikreina i rozłożony kininogen. Czas biologicznego półtrwania wynosi 6,5 dnia.

Anomalia ta została wykryta w 1975 roku początkowo u trzech rodzin. Została nazwana od nazwiska chorego anomalią Fitzgerarda. Opisywana była również pod innymi nazwami jako defekt Flaujeaca, Williama, Reida, Fujiwera. Skaza ta nie wywołuje krwawień. Niekiedy niedobór HMWK występuje razem ze zmniejszoną aktywnością prekalikreiny. U chorych może dochodzić do zaburzeń fibrylizacji.

W czterech ostatnich anomaliach cechą wspólną jest przedłużenie czasu kaolinowo-kefalinowego przy prawidłowym czasie protrombinowym. Czynniki XI, XII, prekalikreina i wielkocząsteczkowy kininogen określane są jako tzw. czynniki kontaktu. Dziedziczenie tych zaburzeń jest autosomalne. Nie wymagają one leczenia. W niektórych przypadkach w czasie zabiegów operacyjnych można rozważać przetoczenie osocza świeżo mrożonego.

Niedobór czynnika XIII – czynnika stabilizującego fibrynę

Czynnik XIII powstaje w wątrobie, megakariocytach, monocytach (są to poszczególne klasy komórek krwi) i łożysku. Czas biologicznego półtrwania wynosi 10 dni. Uczynnia go trombina w obecności jonów wapniowych i wiele innych enzymów. Główną jego funkcją jest stabilizacja skrzepu fibrynowego poprzez wytwarzanie wiązań krzyżowych pomiędzy sąsiednimi nitkami fibryny. Wpływa on również na aktywność fibroblastów, przez to biorąc udział w gojeniu się ran.

Niedobór czynnika XIII może dawać objawy poważnych krwawień, jednak wszystkie rutynowe badania układu krzepnięcia wypadają prawidłowo. Dziedziczy się autosomalnie recesywnie. Występuje z częstością jednego chorego na milion mieszkańców. Krwawienia mogą się rozpocząć już od pierwszych dni życia, najczęściej z kikutą pępownicy. Krwawienia te mogą niekiedy doprowadzić nawet do zejścia śmiertelnego. Niewielkie urazy sprzyjają podskórnym wylewom. Częściej niż w innych skazach występują krwawienia w obrębie ośrodkowego układu nerwowego. Ciężki przebieg mogą mieć również krwawienia śród- i pooperacyjne. Rzadziej występują krwawienia z błon śluzowych i wylewy do stawów. Ze względu na rolę czynnika XIII w stabilizacji skrzepu, u chorych bardzo trudno goją się rany, co sprzyja powtarzającym się krwawieniom. U kobiet dotkniętych tym niedoborem krwawienia miesięczne są prawidłowe, jednakże częściej dochodzi do samoistnych poronień.

W skazie tej, jak już wspomniano, przesiewowe testy układu krzepnięcia wypadają prawidłowo. Badania umożliwiające wykrycie tej skazy są skomplikowane. Niedobór czynnika XIII można wykryć przeprowadzając badania: tromboelastografię, próbę rozpuszczalności skrzepu w roztworze mocznika lub kwasu monochlorooctowego. Ostateczne rozpoznanie ustala się po oznaczeniu aktywności czynnika XIII w osoczu metodami biochemicznymi lub immunologicznymi.

Do leczenia stosuje się koncentraty czynnika XIII uzyskiwane z ludzkiego osocza lub łożyska, a także osocze świeżo mrożone i krioprecypitat. Prawidłowe krzepnięcie można uzyskać podwyższając poziom czynnika powyżej 2%. Istnieje możliwość zapobieżenia krwawieniom. W tym celu należy przetaczać jeden z preparatów raz w miesiącu.

Osoby dotknięte rzadkimi niedoborami czynników krzepnięcia mogą się czuć w jakimś stopniu osamotnione. Ma to swoją przyczynę przede wszystkim w tym, że bardzo trudno jest spotkać drugą osobę z tą samą chorobą, wymienić doświadczenia, doradzić sobie, pomóc. Niejednokrotnie lekarze również nie są w stanie podać praktycznych rad, gdyż nawet w ośrodkach specjalistycznych tacy chorzy są wyjątkowo rzadkimi gośćmi. Przy częstotliwości występowania tego typu zaburzeń rzędu jeden na milion, w kraju takim jak Polska można znaleźć najwyżej kilku takich chorych. Jednak stowarzyszenia chorych na hemofilię w każdym kraju muszą pamiętać i o takich ludziach, ponieważ jest im szczególnie ciężko.

Michał Jamrozik

[2] BADANIA NAD TERAPIĄ GENOWĄ PRZY HEMOFILII B

Poniższa informacja pochodzi ze styczniowego biuletynu internetowego amerykańskiej National Foundation of Hemophilia.

Na dorocznym zebraniu Amerykańskiego Towarzystwa Hematologicznego przedstawiciele firmy Avigen poinformowali o najnowszych wynikach badań nad terapią genową u osób z niedoborem czynnika IX. Sześciu pacjentom z ciężką postacią hemofilii B (poziom czynnika IX poniżej 1%) podano jedną dawkę środka Coagulin-B; chorych podzielono na trzy grupy, otrzymujące różne wielkości dawki tego środka. U jednej z osób w trzeciej grupie stwierdzono poziom czynnika IX powyżej 10% w drugim, trzecim i czwartym tygodniu po zastosowaniu terapii genowej. W czwartym tygodniu doszło do przejściowego podniesienia poziomu dwóch enzymów wątrobowych (transaminitis). Wszystkie pozostałe próby wątrobowe były i są w normie. Oba enzymy obecnie niemal wróciły do normy. Chory nie miał żadnych objawów i nadal czuje się zdrowy. Po wspomnianym wzroście poziomu enzymów wątrobowych poziom czynnika IX zaczął spadać i obecnie wynosi ok. 3%.

W ciągu sześciu tygodni po transferze genowym u piątego pacjenta stwierdzono istotne korzyści terapeutyczne – chory nie musiał podawać sobie rekombinowanego czynnika IX, chociaż doznał kilku drobnych urazów, które wcześniej wymagałyby takiego leczenia. Normalnie wskutek wylewów musiał otrzymywać czynnik do sześciu razy w miesiącu. Wzrost poziomu enzymów wątrobowych wystąpił w cztery tygodnie po zabiegu, a tydzień później zaczęły one wracać do normy. Chory czuł się dobrze i w tygodniu, gdy te enzymy osiągnęły poziom szczytowy, wziął udział w części triatlону. Ponieważ wzrost nastąpił tak późno, nie został spowodowany gwałtowną reakcją zapalną, jak to miało miejsce np. w przypadku terapii genowej u hemofilika przy zastosowaniu adenowirusa w eksperymencie Genstar. Chodziło zapewne raczej o specyficzną reakcję immunologiczną wobec AAV, wirusa całkowicie odmiennego od adenowirusa.

Ponieważ poziom czynnika IX zaczął spadać w miarę wzrostu enzymów wątrobowych, można przypuszczać, że oba zjawiska są powiązane. Wiążący je mechanizm nie jest jednak jeszcze znany.

U innego pacjenta, który otrzymał identyczną dawkę, zaobserwowano wprawdzie pewien wzrost poziomu czynnika IX, ale był on mniejszy; nie odnotowano natomiast wzrostu wyników prób wątrobowych.

Jak stwierdził przedstawiciel firmy Avigen, jest to pierwszy przypadek wzrostu poziomu czynnika IX powyżej 10% w wyniku terapii genowej u hemofilika. Zbadania wymaga przyczyną spadku aktywności czynnika IX, ponieważ w doświadczeniach na zwierzętach nie notowano zmian poziomu czynnika IX ani wzrostu poziomu enzymów wątrobowych. Niektóre psy z hemofilią B zostały wyleczone na wiele lat, bez żadnej straty poziomu czynnika IX.

Zaprezentowane dane odnoszą się do studium "Faza I/II badań klinicznych nad terapią genową przy wykorzystaniu skierowanego do wątroby wirusa AAV (adeno-associated virus) u osób z ciężką postacią hemofilii B", gdzie stosuje się Coagulin-B(R), opracowany przez firmę Avigen wstrzykiwany do wątroby wektor terapii genowej w postaci wirusa AAV zawierającego gen czynnika IX.

(oprac. as na podst. Internetu:

http://www.hemophilia.org/news/medicalnews/mn_01_13_03.htm)

[3] ZABIEGI ORTOPEDYCZNE U CHORYCH NA HEMOFILIĘ

Artykuł porusza problematykę operacji ortopedycznych, które są na świecie przeprowadzane u chorych na hemofilię, i przedstawia doświadczenia hiszpańskiego Ośrodka Chirurgii Ortopedycznej i Traumatologii w Madrycie, współpracującego z Centrum Leczenia Hemofilii.

Większość chorych na hemofilię odczuwa dolegliwości ze strony stawów, będące objawami najogólniej mówiąc przewlekłych zmian stawowych, powstających i pogłębiających się na skutek kolejnych wylewów – czyli **artropatii hemofilowej**. Kwestią przyszłości jest zapobieganie temu problemowi, czy też zupełne wyeliminowanie go, poprzez profilaktykę pierwotną (podawanie czynnika od ok. 2 roku życia, zanim pojawią się pierwsze wylewy) lub wtórną (podjęcie decyzji o profilaktyce po pojawieniu się pierwszych wylewów). Ze względu na koszty preferowany jest oczywiście drugi wariant. Dzieci leczone według tych zasad mają praktycznie taką szansę na to, iż będą w przyszłości potrzebować pomocy ortopedy, jak ich zdrowi rówieśnicy.

Wystarczy jednak pamiętać, iż obecnie 70–80% hemofilików na świecie nie ma dostępu do profilaktyki, aby zrozumieć, że chirurgia ortopedyczna odgrywa coraz poważniejszą rolę w leczeniu powikłań hemofilii. Wraz z rozwojem tej dziedziny pojawiają się nowe możliwości i nadzieje dla chorych, którzy mają utrwalone zmiany w stawach i bez leczenia skazani byłiby na unieruchomienie w wózkach inwalidzkich. Będąc jednym z największych osiągnięć ortopedii endoprotezy, wciąż ulepszane i rozwijane, odgrywają tu chyba największą rolę.

Kluczowym problemem przy wszelkich operacjach i zabiegach, nie tylko ortopedycznych, ale też chirurgicznych i dentystrycznych (usuwanie zębów) jest nadzór hematologa. Ustala on czas, dawkę i sposób podania brakującego czynnika tak, aby nie dopuścić do powikłań w postaci nadmiernego krwawienia.

Najprostszym zabiegiem wykonywanym u chorych na hemofilię jest **nakłucie stawu**. Wykonuje się je w miejscowym znieczuleniu w celu opróżnienia jamy stawu z krwi lub podania substancji niszczącej przerośniętą błonę maziową. Nakłucia stawów takich jak kolanowy, łokciowy czy skokowy nie stanowią technicznie większego problemu, mogą też być przeprowadzane wielokrotnie i przy łóżku chorego. Jedynie punkcje biodra i barku wymagają większego doświadczenia ze względu na ryzyko uszkodzenia nerwów i naczyń lub trafienia poza jamę stawu, dlatego wskazania do tych zabiegów powinny być głęboko rozważone.

Przewlekłe zapalenie błony maziowej powstaje na skutek powtarzających się wylewów. Powodują one to, że maziówka przerasta, miejscami włóknieje, jest krucha i łatwo krwawi, stając się tym samym przyczyną kolejnych wylewów, do których z biegiem czasu coraz łatwiej dochodzi. Wskazane jest wtedy usunięcie zmienionej maziówki (**synowektomia**), co zmniejsza częstość i intensywność wylewów. Można to zrobić chirurgicznie na dwa sposoby: poprzez otwarty zabieg (**otwarta synowektomia**) lub **artroskopowo** (wykonując tylko małe nacięcia i wprowadzając przez nie do stawu kamerę i narzędzia; chirurg operuje patrząc na

monitor, na którym wyświetlany jest obraz z kamery; po zabiegu pozostają tylko minimalne blizny). Artroskopia jest metodą nowoczesną i mało inwazyjną, ale nie ma jeszcze wyników badań porównujących jej skuteczność u hemofilików w stosunku do otwartej operacji. Trudniej jednak jest usunąć całą maziówkę na drodze synowektomii artroskopowej niż klasycznej operacji.

Alternatywnym postępowaniem niechirurgicznym jest **synowiorteza**, czyli podanie dostawowe substancji chemicznych lub radioizotopów niszczących maziówkę. Jest to metoda łatwiejsza i tańsza niż operacja, a mająca podobną do niej skuteczność. Nie wymaga też, w przeciwieństwie do synowektomii, prowadzenia rehabilitacji, poza tym chory po 24-godzinnym odpoczynku może powrócić do poprzedniej aktywności fizycznej. Nie ma też ryzyka ograniczenia ani utraty ruchomości w stawie, które istnieje, choć w minimalnym stopniu (pod warunkiem prawidłowego zabezpieczenia krzepnięcia), po operacji.

Wykonując synowektomię w stawie łokciowym u pacjenta dorosłego często usuwa się jednocześnie przerośniętą głowę kości promieniowej. Zabieg ten ułatwia ruchy odwracania i nawracania przedramienia oraz polepsza dostęp operacyjny. U dzieci nie usuwa się tego fragmentu kości, gdyż spowodowałoby to późniejszą koślawość łokcia.

Proponowanym postępowaniem przy nawracających wylewach do stawu jest obecnie synowiorteza radioaktywna z użyciem itru (^{90}Y), najlepiej przeprowadzona w dzieciństwie (wtedy jest największa szansa na spowolnienie zmian i uniknięcie artropatii hemofilowej). Jeśli po trzykrotnej synowiortezie, dokonanej w odstępach trzymiesięcznych, wylewy nie ustępują, wskazana jest synowektomia chirurgiczna (otwarta lub artroskopowa).

Kolejnym problemem, z którym spotykają się chorzy, są **przykurcze zgięciowe** w różnych stawach (czyli ograniczenie zakresu ruchu w końcowej fazie prostowania). Postępowanie zachowawcze polega na założeniu na kończynę wyciągu, który ma na celu powolne wyprostowanie w stawie, następnie zakłada się unieruchomienie w celu utrwalenia tego stanu i prowadzi rehabilitację. Błędem jest oczywiście nagle, zbyt gwałtowne prostowanie, które doprowadzić może do porażeń nerwów i uszkodzeń tkanek miękkich. Jeżeli zabiegi te nie skutkują, pozostaje leczenie operacyjne.

Jeżeli staw jest zdrowy (bez artropatii), można przeprowadzić **wydłużanie** odpowiednich **ścięgien**. Najczęściej przeprowadza się taki zabieg w przykurczu kolana i przy tzw. "stopie końskiej" (wydłużenie ścięgna Achillesa).

Wyprostowanie kolana uzyskuje się również na drodze **osteotomii**, czyli operacyjnego złamania kości (w tym wypadku kości udowej) i ustawienia jej w prawidłowym ułożeniu tak, aby zlikwidować przykurcz.

Można też założyć tzw. **fiksator zewnętrzny Ilizarova**, który umocowany jest do obu kości i otacza staw, stabilizując go, a jednocześnie można go regulować tak, aby stopniowo zmniejszał się przykurcz. W ten sposób da się uzyskać prostowanie kończyny o 1° na dobę, do maksymalnie 60° . Po usunięciu fiksatora kończynę unieruchamia się na jakiś czas, aby utrwalić efekt.

Istnieje wiele zabiegów ortopedycznych, przeprowadzanych u chorych z zaawansowaną artropatią hemofilową, które przynoszą ulgę w ich dolegliwościach i poprawiają funkcję stawu.

- Wielu hemofilików cierpi z powodu koślawości łokci, a w wyniku tej deformacji może dojść do naciągnięcia nerwu łokciowego i przykrych dolegliwości (drętwień, mrowień, zaburzeń czucia w czwartym i piątym palcu ręki); stopień i odwracalność uszkodzenia nerwu określa się badając jego przewodnictwo w EMG (elektromiografia). W sytuacji, gdy można jeszcze przywrócić funkcję nerwu (wcześnie zauważone zmiany), przeprowadza się prosty zabieg **neurolizy** (uwolnienia nerwu)
- U niektórych chorych na dalszej części kości piszczelowej (w stawie skokowym górnym) tworzy się duży **osteofit** (wyrośl kostna), powodujący ból przy chodzeniu i zniekształcenie stopy (jej zgięcie grzbietowe). Jest możliwe usunięcie takiej wyrośli na drodze otwartej operacji lub artroskopowo. Dolegliwości stwarzają czasem też większe cysty, tworzące się

pod warstwą chrząstki stawowej – zalecane jest ich opróżnienie i wypełnienie (klejem fibrynowym lub przeszczepem kości gąbczastej).

- U młodych hemofilików z bardzo zaawansowaną artropatią, u których z powodu wieku nie jest jeszcze korzystne wstawienie endoprotezy, przeprowadza się tzw. **debridement** (otwarcie stawu i usunięcie wszystkich drażniących elementów – wyrośli kostnych i oddzielających się fragmentów chorej chrząstki). Często usuwa się jednocześnie maziówkę. *Debridement* (który można przeprowadzić również artroskopowo) zmniejsza bóle stawowe i częstość wylewów na wiele lat, opóźniając tym samym konieczność wymiany stawu na sztuczny. Jeżeli jednak nie ma poprawy, pozostaje założenie endoprotezy.
- U dzieci i nastolatków zdarza się, iż stawy ulegające stopniowemu zniekształceniu powodują wykrzywienie osi kończyny, związane też z bólami. Wykonuje się wtedy osteotomie korygujące, polegające na złamaniu kości i zespoleniu jej w taki sposób, aby oś kończyny wróciła do normy.
- **Artrodeza** (usztywnienie stawu) jest dziś wykonywana tylko w stawach skokowych (kostkach). Jest ona ostatecznym rozwiązaniem przy ciężkich, bolesnych zwyrodnieniach, znacznie upośledzających funkcję stawu. W trakcie operacji powierzchnie stawowe przymocowuje się do siebie, po uprzednim usunięciu chrząstki i innych struktur. Po upływie ok. 10–12 tygodni kości zrastają się ze sobą. Bóle w stawie skokowym znikają, choć mogą pojawić się dolegliwości bólowe w stopie, związane ze zmianą sił i obciążeń działających na nią; zwykle są one jednak słabsze niż pierwotne bóle kostki.

Endoprotezoplastyka, czyli wymiana stawu na sztuczny, daje bardzo dobre efekty w przypadku biodra i kolana; jest ona wskazana u dorosłych chorych ze znaczną artropatią, silnymi bólami i upośledzonym działaniem stawu. Protezy barku, łokcia i kostek są stosowane bardzo rzadko, ponieważ nie osiąga się dobrych rezultatów po ich założeniu. Często przeprowadza się wszczepienie dwóch lub trzech endoprotez podczas jednego zabiegu, co pozwala potem na przywrócenie funkcji obu kończyn naraz i skraca rehabilitację. Czasem jest jednak lepiej rozpocząć od najbardziej bolesnego stawu, a później w ciągu 3–6 miesięcy wymienić pozostałe.

Złamania kości są u hemofilików stosunkowo rzadkie w porównaniu do populacji ludzi zdrowych, ze względu na raczej oszczędzający tryb życia. Niemniej jednak zauważa się wzrost częstości urazów i złamań u chorych objętych profilaktyką, która pozwala im na większą aktywność (np. uprawianie sportów). Najczęściej spotyka się u hemofilików nadkłykciowe złamanie kości udowej, prawdopodobnie spowodowane to jest miejscową osteoporozą wynikającą z siedzącego trybu życia.

Jest istotne, aby nie zakładać chorym na hemofilię zamkniętego gipsu, ponieważ może to prowadzić do narastania wewnątrz niego ciśnienia (*zespół ciasnoty przedziałów powięziowych*) i groźnych powikłań. Niektóre złamania wymagają leczenia chirurgicznego, czyli operacyjnego nastawienia odłamów i wewnętrznej ich stabilizacji za pomocą specjalnych śrub, płytek lub gwoździ śródstypkowych.

(oprac. Joanna Zdziarska na podst. artykułu *Ortopaedic surgery of haemophilia in the 21st century: an overview*, E.C. Rodriguez-Merchan, "Haemophilia" (2002), 8, 360–368)

[4] BADANIA NAD MOŻLIWOŚCIĄ ZARAŻENIA SIĘ vCJD

Grupy ekspertów prowadzą intensywne badania nad zapobieganiem wariantowi choroby Creutzfelda–Jakoba (vCJD), schorzeniu wywoływanemu przez czynnik zwany prionem (jest to białko, nieprawidłowe w swej strukturze). Szczególnie uważnie bada się możliwość przeniesienia tej choroby za pośrednictwem preparatów krwiopochodnych.

Problem ten w największej skali zaistniał w Anglii, jednakże również w innych krajach Europy i świata pojawiły się doniesienia o przypadkach gąbczastej encefalopatii bydła (BSE, popularnie zwanej "chorobą szalonych krów"), choroby zwierzęcej analogicznej do vCJD.

Zidentyfikowano 122 przypadki pewnych lub prawdopodobnych zachorowań na vCJD w Anglii oraz 9 poza tym krajem. U wszystkich pacjentów wykryto obecność jednego wspólnego

nego czynnika genetycznego, który wykrywany jest u 38% wszystkich ludzi. Sugeruje to, że czynnik ten powoduje być może większą podatność na zachorowanie lub też szybszy rozwój choroby.

Wykazano również, iż największe stężenie priony osiągnęły w mózgu zarażonych osobników, niższe ich poziomy są obecne w śledzionie i migdałkach. Ustalono, że przydatną metodą stwierdzenia zakażenia jest biopsja migdałka (nakłucie i pobranie fragmentu tkanki) oraz poszukiwanie w uzyskanym materiale prionów.

Zasadniczą drogą zapobiegania zarażeniu odzwierzęcemu jest ścisła kontrola produktów spożywczych. Podjęto również kroki mające na celu ograniczenie możliwości przeniesienia choroby poprzez preparaty medyczne, chociaż badania w tej dziedzinie nie wykazały jednoznacznie, jak wysokie jest takie ryzyko (czy priony przenoszą się z krwią chorych osób). Osoby, które spędziły sześć miesięcy lub więcej na terenie Anglii albo rok na terenie Francji lub też 5 lat w Irlandii, nie mogą zostać dawcami krwi w Austrii, Finlandii, Grecji, Włoszech, Portugalii i Niemczech.* Rozważano również wprowadzenie zakazu oddawania krwi przez osoby, które kiedykolwiek same korzystały z krwi dawców (zakaz taki obowiązuje tylko we Francji) – oznaczałoby to jednak znaczne zmniejszenie ilości oddawanej krwi, ponieważ osoby takie z reguły chętnie zostają krwiodawcami.

Dobłą wiadomością dla chorych na hemofilię jest to, iż przekazanie prionów drogą produktów uzyskiwanych z osocza wydaje się bardzo mało prawdopodobne. W procesie obróbki białko to jest eliminowane z bardzo wysoką skutecznością.

Trwają badania nad możliwościami zarażenia się za pośrednictwem pełnej krwi. Dla zwiększenia bezpieczeństwa wprowadzono w Anglii już w 1998 roku dodatkowe metody przy przeróbce preparatów (ultrawirowanie i filtrację).

Do tej pory nikt nie udowodnił obecności prionów we krwi, nie jest jednak pewne, czy nie wynika to po prostu z ograniczeń stosowanych metod diagnostycznych.

* W Polsce obowiązuje warunek, iż nie mogą oddać krwi osoby przebywające łącznie przez 6 miesięcy w okresie od 1. 01. 1980 r. do 31. 12. 1996 r. na terenie Anglii, Francji lub Irlandii.

(oprac. Joanna Zdziarska na podst. artykułu *Minimising possibility of variant CJD transmission*, "Haemophilia World" vol. 9, no. 4)

[5] JAK ROZMAWIAĆ Z DZIEĆMI O HEMOFILII

To dokończenie artykułu, którego pierwszą część zamieściliśmy w poprzednim Biuletynie.

Od trzech do sześciu lat

Dzieci w tym wieku nie są jeszcze w stanie rozumować logicznie. Dlatego też nawet wielokrotne powtarzanie "Ale ten zastrzyk ci pomoże" nie przekona płaczącego malucha, że powinien zgodzić się na ukłucie. Dzieci w tym okresie żyją chwilą bieżącą i mają tylko mgliste pojęcie o przeszłości i przyszłości. Wiedzą tylko, że zastrzyk będzie boleć TERAZ.

W tym wieku dzieci uprawiają też to, co psychologowie określają mianem "myślenie magiczne". Chodzi nie tylko o mieszanie fantazji i rzeczywistości – łączy się z tym wiara, że wyrażenie myśli na głos może spowodować jej urzeczywistnienie. Taka postawa może się przejawiać przy okazji podawania czynnika. Rodzice stwierdzają: "Teraz jest pora na podanie czynnika", a dziecko odpowiada: "Nie, wcale nie jest". Takiego zachowania nie należy mylić ze zwykłym nieposłuszeństwem – dziecko może naprawdę wierzyć, że wypowiadając te słowa jest w stanie zmienić rzeczywistość wokół siebie.

Dzieci w tej grupie wiekowej zachowują się egoistycznie. Uważają, że są w centrum wszystkich zdarzeń, i myślą też, że wszystko, co się dzieje, łącznie z ich skazą krwotoczną, to ich wina. Wskutek takiego egocentryzmu zakładają też, że wszyscy inni również mają skazę krwotoczną.

Jak wyjaśnić skazę krwotoczną. W tym wieku dzieci zadają masę pytań – gdy mają trzy lata, ich pytania zaczynają się od "dlaczego", potem stopniowo dochodzą pytania "kto", "co", "gdzie" i "kiedy". Jednak fakt, że zadają te pytania, nie oznacza, że są już gotowe do zrozu-

mienia pełnych wyjaśnień. Kiedy dziecko zada nieuniknione pytanie “Dlaczego mam skazę krwotoczną?”, najlepszą odpowiedzią w tym okresie jest proste “Urodziłeś się z nią”. Nie mówcie “Dostałeś ją od mamusi” albo “Jestem nosicielką i ja ci ją przekazałam”. To jest zbyt skomplikowane dla przedszkolaków. Takie dzieci żyją tylko chwilą obecną.

Jeśli chodzi o wyjaśnianie innych kwestii związanych ze skazą krwotoczną, najlepiej jest korzystać z pytań dziecka. Jeżeli na przykład zapyta, czy wszyscy inni chłopcy, z którymi się bawi, już wzięli zastrzyki, pojawia się okazja, żeby wyjaśnić, że nie wszyscy mają skazę krwotoczną. W ten sposób pytania dotyczące np. siniaków, zastrzyków czy wizyty u lekarza mogą stać się punktem wyjścia do rozmowy. Również w tym wypadku wyjaśnienia powinny być proste i związane w miarę możliwości z konkretnymi, widocznymi objawami. Dzieci w tej grupie wiekowej określają skazę krwotoczną za pomocą jej zewnętrznych objawów. Na pytanie “Co to jest hemofilia?” dzieci odpowiadają: “To mój siniak” albo “Kiedy muszę dostać zastrzyk”. Bardzo rzadko rozumieją hemofilię jako coś związanego z ich krwią. Dlatego też np. na pytanie dziecka o to, jak działa czynnik krzepnięcia, można powiedzieć: “Czynnik płynie w twoim ciele aż do tego miejsca, gdzie cię boli, i sprawia, że czujesz się lepiej”. Warto skoncentrować się na tym, co dziecko czuje, zamiast opisywać wpływ czynnika na krew.

Jeśli chodzi o sposób, w jaki dziecko określa swoją hemofilię, na przykład stawiając znak równości między hemofilią a siniakami, psychologowie radzą, by nigdy nie negować wyjaśnień dziecka. Lepiej je po prostu uzupełnić – można więc powiedzieć “Tak, hemofilia powoduje, że masz siniaki. To jest problem związany z twoją krwią”. Lepiej także używać słowa “problem” zamiast “choroba”. Dzieci w tym wieku myślą kategoriami białe albo czarne. Albo ktoś jest zdrowy, albo nie. Jeżeli będziemy używać wyrazu “choroba”, dziecko zacznie myśleć o sobie jako o kimś, kto jest chory i nie może robić tego samego, co zdrowe dzieci.

Jeżeli nawet dziecko samo nie sygnalizuje, że uważa, iż jego skaza krwotoczna to jego wina, należy mu powiedzieć, że wcale tak nie jest. Trzeba mu wyjaśnić, że hemofilia nie jest skutkiem niczyjej winy. To po prostu coś, co się zdarza.

Kiedy dziecko płacze i protestuje przeciwko przetoczeniu czynnika czy pójściu do szpitala, oszczędźcie mu wykładu o wszystkich powodach, z których zastrzyk jest dla niego dobry. Pamiętajcie, że dopóki trochę nie podrośnie, nie będzie jeszcze w stanie rozumować logicznie. Zamiast dyskutować, lepiej powiedzieć po prostu: “Wiem, że nie masz ochoty na zastrzyk. Wiem, że to boli”. Nie oznacza to, że się z nim zgadzacie – w ten sposób dajecie dziecku do zrozumienia, że rozumiecie jego uczucia, że go słuchacie i że rozumiecie, przez co musi przejść. Ta świadomość uspokoi malca bardziej niż cokolwiek innego.

Dzieci w tym wieku nie potrafią w pełni pojąć, że hemofilia będzie im towarzyszyć przez całe życie. Możecie się spodziewać, że maluch oświadczy kiedyś, iż jego skaza krwotoczna ustanie, gdy zdejmie swoją bransoletkę-identyfikator, albo iż podanie czynnika całkowicie go wyleczy. Najlepsza odpowiedź to wyjaśnienie, że skaza krwotoczna nigdy sama nie przejdzie, ale może kiedyś lekarze znajdą na to sposób. Warto podkreślić, że ma kochających rodziców i dobrych lekarzy, którzy będą się nim opiekować, i że przy odpowiednich zabezpieczeniach może robić to samo, co inni mali chłopcy.

Dzieci w wieku 4–5 lat bardzo chętnie bawią się w udawanie zachowań osób dorosłych; dzięki temu łatwiej im zrozumieć otaczający je świat. Możecie się spodziewać, że wasze dziecko będzie się bawić w lekarza czy pielęgniarkę podających czynnik dziecku z hemofilią. Psychologowie zalecają, by bawić się razem z nim, udając pacjenta i reagując na “leczenie” okrzykami “ojej” albo “to boli!”. Dzięki odegranej przez was roli pacjenta dziecko uświadomi sobie, że jego odczucia są normalne.

Dobrze jest stopniowo zwiększać udział dziecka w podawaniu czynnika. Może na przykład pomagać zaciągać opaskę zaciskającą (stazę) przed zastrzykiem.

Od 7 do 11 lat

Dzieci z początkowych klas szkoły podstawowej zaczynają rozwijać zdolność myślenia logicznego i dostrzegania związków między przyczyną a skutkiem. Potrafią już skojarzyć, że jeśli zdarzy się A – upadną i się potłuką – to nastąpi B: ponieważ mają skazę krwotoczną, nie dojdzie u nich do powstania prawidłowego skrzepu, a potem C: trzeba będzie podać czynnik, żeby zatrzymać wylew.

Dzieci w tym wieku już wiedzą, że hemofilia to skaza krwotoczna, a nie tylko seria siniaków; rozumieją też, że jest to coś, co trwa przez całe życie. Im więcej rozumieją, tym mniej protestują przeciw zastrzykom.

Jak wyjaśnić skazę krwotoczną. Ponieważ na tym etapie rozwoju dzieci pojmują już, czym jest przeszłość i przyszłość, można im teraz wyjaśnić, że skaza jest dziedziczna i że będą ją miały przez całe życie. W tym wieku dziecko jest w stanie zaakceptować pewien relatywizm i zrozumieć, że można równocześnie być zdrowym i mieć skazę. Przy okazji warto także wspomnieć o postaci skazy – czy jest ona łagodna, umiarkowana czy ciężka. Jednak złożone procesy zachodzące w organizmie nadal są zbyt trudne dla dzieci, więc wyjaśnienia powinny być możliwie proste. Należy unikać zbyt skomplikowanych opisów czy trudnych słów. Lepiej powiedzieć: “W twojej krwi brakuje czynnika i dlatego krew nie krzepnie. Czynnikiem to także lekarstwo, które zatrzyma wylew”. Proste powinno też być pojęcie czynnika – czynnik “zatyka” dziurę w żyłę i zatrzymuje krwawienie.

Wasze dziecko nie będzie jeszcze w pełni rozumiało przyczyn i wszystkich aspektów swojej skazy krwotocznej. Starając się wszystko pojąć, zbyt szybko przeskakuje od przesłanek do wniosków. Pewien ośmiolatek zapytany, skąd ma hemofilię, odparł: “Z iksa mojej mamy”. Chodziło mu o chromosom X. Poproszony o dokładniejsze wyjaśnienie, wziął flamaster, narysował duże X i oświadczył, że “ten iks” był w ciele jego matki, a potem wpłynął w niego i teraz on ma “iksa”.

Jeżeli wasze dziecko upiera się, że jego niepoprawna interpretacja abstrakcyjnych pojęć jest słuszna, nie oponujcie. Przede wszystkim chodzi o to, żeby nawiązać dialog z dzieckiem. W tym wieku lepiej nie mówić “mylisz się”, gdy mały upiera się, że ma rację. Zamiast tego wysłuchajcie go i okażcie mu sympatię i uznanie dla jego dociekliwości. W ten sposób pomożecie mu podwyższyć jego samoocenę. Błędy w rozumieniu pojęć abstrakcyjnych sprostujecie, kiedy będzie starszy.

Nadal okazujcie zrozumienie dla jego przeżyć i nie negujcie jego odczuć, gdy będzie się skarżył na ból lub na kłopoty związane z leczeniem.

11 lat i więcej

W tym wieku dzieci dorównują dorosłym, jeśli chodzi o zdolność rozumienia pojęć abstrakcyjnych.

Jak wyjaśnić skazę krwotoczną. Teraz wasze dziecko jest gotowe na przyjęcie pełnego, szczegółowego wyjaśnienia dotyczącego jego skazy krwotocznej i jej przyczyn. Nadeszła także pora na sprostowanie ewentualnych wcześniejszych błędnych wyobrażeń. Żeby się przekonać, czy jest taka potrzeba, najlepiej zadawać mu pytania. Pewien szesnastolatek, mający świetne stopnie w szkole, zapytany, w jaki sposób można stać się hemofilikiem, odpowiedział, że hemofilia wywodzi się od małp w Afryce. Jego zdaniem jakaś małpa ugryzła człowieka i tak doszło do przeniesienia hemofilii. Najwyraźniej pomylił hemofilię z AIDS. To ważne, żeby korygować takie błędne teorie, ponieważ dziecko może żyć w przekonaniu, że hemofilia jest zaraźliwa.

Chłopcy w tym wieku często chcą zachować swoją skazę krwotoczną w tajemnicy. Uszanujcie ich wolę i pozwólcie im samym decydować, kiedy i komu zechcą powiedzieć o swojej skazie. W tym wieku powinni już sami podawać sobie czynnik. Podkreślajcie, że to ich ciało i że są odpowiedzialni za dbanie o swój organizm pod każdym względem. W ten sposób przekazujecie im też, że są odpowiedzialni, niezależni i zdolni do samodzielnego życia jak wszyscy inni.

(oprac. as na podst. artykułu Irene Daria-Wiener As They Learn –Teaching About Hemophilia w kwartalniku HEMALOG 4/2002)

[6] WIEŚCI Z KÓŁ TERENOWYCH

Kraków

W lipcu 2002 r. został zorganizowany w Radziszowie kolejny turnus rehabilitacyjny dla 10 chłopców chorych na hemofilię w wieku od 7 do 16 lat z poziomem czynnika poniżej

1%. Chłopcy mieli zapewnioną całodobową wykwalifikowaną opiekę wychowawczą i medyczną. Uczestniczyli w zajęciach rehabilitacyjnych indywidualnych i grupowych. Codziennie mieli zajęcia na basenie pływackim. Najmłodszy pod kierunkiem wysoko wykwalifikowanej pielęgniarki uczył się samodzielności w przetaczaniu czynnika krzepnięcia.

19 czerwca 2002 r. odbyło się zebranie członków Koła. W szczególności było poświęcone problematyce nosicielstwa wirusa zapalenia wątroby typu C. W zebraniu wzięli udział profesor Aleksander Skotnicki oraz specjalnie zaproszony przez Klinikę Hematologii lekarz z Oddziału Zakaźnego Szpitala Klinicznego CM UJ. Przedstawili problemy związane ze skutkami zakażenia wirusem C. Wyjaśniono chorym trudny problem leczenia wirusa. Wszyscy chętni mieli możliwość zrobienia bezpłatnych badań na nosicielstwo wirusa zapalenia wątroby typu C. Z badań skorzystała większość chorych na hemofilię. Wyniki badań przekazano chorym.

Na zebraniu również poinformowano chorych o możliwości korzystania z zabiegów poprawiających ruchomość stawów typu krioterapia czy magnes. Zabiegi te wykonywane są w Poliklinice – Zakładzie Reumatologii i Balneologii CM UJ. Wielu chorych skorzystało i korzysta z tych zabiegów. Są bardzo zadowoleni i odczuwają wyraźną poprawę.

Andrzej Zdziarski

Katowice

Plany ostatniego półrocza pokrzyżował nam Zarząd Główny, przesuwając zjazd na marzec. Po Walnym Zjeździe mieliśmy się spotkać w Kole, by omówić przyszłe działania. Niestety, ze Zjazdem zwlekano, zwlekano – odwleka się również nasze zebranie.

Próbujemy rozwiązać problem z zaopatrzeniem w czynniki krzepnięcia chorych z chorobą von Willebranda. Preparat, który jest polecany i jest w naszym Regionalnym Centrum Krwiotawstwa i Krwiolecznictwa, nie jest skuteczny u niektórych osób. Jest to ogromny problem, w który próbowaliśmy zaangażować Zarząd Główny, ale niestety bez powodzenia.

Andrzej Kuc

Poznań

22 lutego br. odbyło się zebranie plenarne Terenowego Koła PSChH w Poznaniu, w którym uczestniczyło ponad 70 osób. Jednym z punktów spotkania był wykład na temat wirusowego zapalenia wątroby typu C, przedstawiony przez p. dr. I. Bereszyńską, zajmująca się w Poznaniu i województwie wielkopolskim leczeniem tych właśnie schorzeń. Uczestnicy ocenili wykład i dyskusję, która po nim nastąpiła, jako bardzo ciekawe i udane.

Z inicjatywy Koła koordynator regionalny zwrócił się do szpitali w regionie z sugestią, by mniejsze ośrodki ograniczały się do zapewniania chorym na hemofilię czynnika do leczenia domowego; wszystkie poważniejsze przypadki mają być leczone wyłącznie w ośrodkach referencyjnych (po jednym dla dzieci i dla dorosłych).

W najbliższym czasie w Poznaniu zostanie przeprowadzona pierwsza poza Warszawą operacja wszczepienia endoprotezy u osoby z hemofilią.

na podst. informacji od Zbigniewa Babiaka

Wrocław

Po informacji Joanny Zdziarskiej na łamach internetowej grupy dyskusyjnej Forum PSCH o prowadzeniu rejestracji interferonu produkowanego przez firmę Roche, nawiązaliśmy kontakt z Kliniką Chorób Zakaźnych we Wrocławiu oraz z firmą Roche Polska. W wyniku naszych starań w grudniu 2002 r. podpisana została umowa pomiędzy Kliniką a firmą Roche o stworzeniu programu badawczego, mającego na celu rejestrację interferonu pegylowanego o nazwie Pegasys, skierowanego dla chorych na hemofilię z regionu Dolnego Śląska. O prowadzeniu akcji powiadomiliśmy wszystkich dorosłych członków wrocławskiego Koła PSChH. Aktualnie grupa hemofilików przeszła wstępny proces kwalifikacji i oczekuje na ostateczny wynik informujący o ilościowym poziomie we krwi materiału genetycznego wirusa. W terminie 7–20 stycznia 2003 r. hospitalizowani zostali pierwsi pacjenci w celu wykonania dodatkowych badań i rozpoczęcia leczenia. Obecnie terapia trwa. Na jej wyniki musimy jednak

począć jeszcze kilka miesięcy. W sumie leczeniem objętych zostało 12 chorych na hemofilię, w tym 10 z województwa dolnośląskiego i 2 z województwa śląskiego. Terapią tą mogło być objętych dwa razy tylu chorych. Niestety mimo naszych kilkukrotnych monitów do wszystkich naszych członków (ok. 150), zgłosiło się jedynie 30 chętnych. Z tej liczby tylko 12 chorych zostało zakwalifikowanych przez Klinikę Chorób Zakaźnych do przeprowadzenia terapii przeciwwirusowej. Należy mieć tylko nadzieję, że u innych chorych na hemofilię będących nosicielami WZW typu C choroba ta nie rozwinie się i nie będzie przyczyną marskości wątroby lub raka wątroby.

Zdzisław Grzelak

Łódź

12 grudnia 2002 r. odbyło się posiedzenie naukowo-szkoleniowe łódzkiego oddziału Polskiego Towarzystwa Hematologów i Transfuzjologów w całości poświęcone problemom leczenia hemofilii. W zebraniu – po raz pierwszy w historii tego oddziału – wzięli udział również przedstawiciele łódzkiego koła terenowego PSCChH. W trakcie dwugodzinnego spotkania wygłoszono pięć prezentacji. Dr Krzysztof Chojnowski mówił o profilaktyce i leczeniu krwawień w hemofilii, dr Jacek Treliński przedstawił postępowanie w przypadku hemofilii powikłanej krążącym antykoagulantem, hepatolog dr Zbigniew Deroń zajął się etiologią (czyli przyczynami), diagnostyką i leczeniem przewlekłego zapalenia wątroby u chorych na hemofilię, a chirurg dr Piotr Strzelczyk z Warszawy, w wykładzie zatytułowanym “Leczenie artropatii hemofilowej”, przybliżył zebranim m.in. metody wszczepiania różnych typów endoprotez stawów kolanowych. W piątym wystąpieniu niżej podpisany zajął się hemofilią widzianą od strony pacjenta, kładąc nacisk na te aspekty leczenia w naszym regionie, które wymagają jeszcze poprawy – przede wszystkim chodzi o to, że możliwość ambulatoryjnego otrzymywania czynnika w szpitalu pediatrycznym przy ul. Spornej istnieje tylko w godzinach pracy przychodni (przy zgłoszeniach po południu wymagana jest hospitalizacja), a ew. dawki czynnika wydawane tam do domu są bardzo ograniczone (w przeciwieństwie do ośrodka w szpitalu im. Kopernika leczącego dorosłych, gdzie wyraźnie widać dążenie do wprowadzenia leczenia domowego), oraz że w szpitalu im. Kopernika nadal brak możliwości oznaczania poziomu czynników krzepnięcia.

Zaproszenie na to zebranie i umożliwienie nam przedstawienia naszych problemów w gronie hematologów z okręgu łódzkiego traktujemy jako przejaw partnerskiego traktowania nas ze strony przewodniczącego łódzkiego oddziału PTHiT, a zarazem koordynatora regionalnego, dr. Krzysztofa Chojnowskiego.

Adam Sumera

[7] MIELEC NA LICYTACJĘ

Od 1995 r. kolejne ekipy rządowe, wbrew opiniom niektórych ekspertów-hematologów, forsowały pogląd, że przyszłość zaopatrzenia Polski w preparaty krwiopochodne ma zapewnić Laboratorium Frakcjonowania Osocza w Mielcu, wznoszone przez firmę Nedepol dzięki wysokim kredytom bankowym i poręczeniu Skarbu Państwa. Tymczasem stało się inaczej. Jak doniosła “Rzeczpospolita”, 11 lutego br. nieczynna fabryka trafiła na licytację. Wartość budynków i urządzeń komornik wycenił na ok. 12 mln zł, podczas gdy kwota zadłużenia bankowego grubo przekracza 120 mln zł.

Z oficjalnego serwisu Urzędu Miejskiego w Mielcu w Internecie wynika jednak, że do licytacji nie doszło, ponieważ nikt nie wpłacił milionowego wadium.

(as)

[8] MARIO LEMIEUX GRA DLA HEMOFILII

Każdy kibic choć trochę interesujący się hokejem na lodzie bez trudu skojarzy, kim jest Mario Lemieux. Jeden z najlepszych zawodników w historii tej dyscypliny, kapitan drużyny

kanadyjskiej, która zdobyła złoty medal na zimowych igrzyskach olimpijskich w Salt Lake City, wielokrotny zdobywca Pucharu Stanleya, a od pewnego czasu również właściciel klubu Pittsburgh Penguins (wykupił klub, gdy ten znalazł się na skraju bankructwa), zgodził się włączyć do akcji medialnej Kanadyjskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię.

W sezonie 1992–93 cała Ameryka Północna przeżyła szok, gdy okazało się, że ten bardzo popularny sportowiec zapadł na chorobę Hodgkina. Jego odwaga i konsekwentna walka z nowotworem stały się przykładem dla wielu osób. Sympatyczny, skromny i stale uśmiechnięty „Le Magnifique”, czyli „Wspaniały” szczególnie interesuje się dziećmi (sam ma ich czworo). Jak mówi: „Mam szczęście, że mogę uprawiać sport, który kocham. Ale nie wszyscy mają takie szczęście. Wielu młodych hemofilików też chciałoby grać w hokeja czy uprawiać inne dyscypliny, ale ich choroba im to uniemożliwia. Bardzo chciałbym im jakoś pomóc”.

Jesienny numer kanadyjskiego kwartalnika „Hemophilia Today” przynosi m.in. artykuł, w którym 9-letni hemofilik M. J. O’Grady opisuje swoje wrażenia ze spotkania ze sławnym hokeistą. Lemieux zgodził się wziąć udział w sesji zdjęciowej z tym chłopcem; zrobione podczas sesji fotografie zostaną wykorzystane przez kanadyjskie stowarzyszenie chorych na hemofilię w kampanii medialnej.

Poza niezapomnianymi wrażeniami oraz zdjęciami z wielkim (również dosłownie – Lemieux liczy sobie sześć stóp i cztery cale wzrostu, czyli metr dziewięćdziesiąt trzy) hokeistą małemu M. J. O’Grady’emu można pozazdrościć jeszcze jednego – koszulki z numerem 66, opatrzonej autografem i dedykacją Mario Lemieux.

(as)

[9] CZAS PRACY OSOBY NIEPEŁNOSPRAWNEJ

Praca stanowi dla osób niepełnosprawnych istotny element w szeroko pojętej rehabilitacji społecznej i zawodowej.

Jest to ważny czynnik integrujący, wzmacniający niezależność i samodzielność człowieka niepełnosprawnego, nie mówiąc o jej wartości materialnej. Pewna część osób chorych na hemofilię (posiadających grupy inwalidzkie czy też stopnie niepełnosprawności) pracuje lub będzie pracować w najbliższym czasie. Dlatego też postanowiłem w końcu zająć się i tym zagadnieniem na łamach naszego biuletynu. Ze względu na szczupłość miejsca, a zainspirowany świeżymi zmianami m.in. w ustawie „o rehabilitacji zawodowej i społecznej oraz zatrudnianiu osób niepełnosprawnych” (*Dziennik Ustaw nr 123 poz. 776 z 1997 r. z późn. zm.*) podam tylko parę istotnych informacji o czasie pracy osób niepełnosprawnych w jego aspekcie prawnym.

W oparciu m.in. o ustawę z dnia 20 grudnia 2002 r. „**o zmianie ustawy o rehabilitacji zawodowej i społecznej oraz zatrudnianiu osób niepełnosprawnych oraz o zmianie niektórych innych ustaw**” (Dz.U. Nr 7 poz. 79 z 2003 r. – weszła w życie 1 lutego br.) czas pracy osób niepełnosprawnych ze znacznym i umiarkowanym stopniem niepełnosprawności nie może przekraczać 7 godzin dziennie i 35 godzin tygodniowo, a w tygodniu, gdy przypada dzień ustawowo wolny – 28 godzin. Dla niepełnosprawnych z lekkim stopniem niepełnosprawności ww. czas pracy nie może zaś przekraczać 8 godzin dziennie i 40 godzin tygodniowo ¹⁾. Osoby niepełnosprawne nie mogą być zatrudniane w porze nocnej i w godzinach nadliczbowych. Przepisów tych nie stosuje się do osób zatrudnionych przy pilnowaniu i gdy lekarz zakładowy, na wniosek zainteresowanego, wyrazi na to zgodę.

Do czasu pracy wlicza się dodatkową przerwę na gimnastykę usprawniającą lub wypoczynek – 15 minut dziennie (*wcześniej przysługiwało 30 min.*); nie narusza to przepisu art. 129¹⁰ § 1 Kodeksu Pracy ²⁾. Pracownikowi przysługuje dodatkowy urlop w wysokości 10 dni roboczych (*nie dotyczy osób posiadających prawo do więcej niż 26 dni urlopu*) – po przepracowaniu jednego roku od daty uzyskania orzeczenia o znacznym lub umiarkowanym stopniu niepełnosprawności.

Pracodawca ma obowiązek zwolnić pracownika, na wniosek lekarza (*pod którego opieką znajduje się ta osoba*), na turnus rehabilitacyjny – nie więcej niż 1 raz w roku (*czas trwania do 21 dni*) ³⁾. Pracodawca ma również obowiązek zwolnić pracownika na badania specjali-

styczne, zabiegi lecznicze lub usprawniające oraz w celu uzyskania zaopatrzenia ortopedycznego lub jego naprawy, jeżeli czynności te nie mogą być wykonane poza godzinami pracy. Za ww. zwolnienia od pracy zachowuje się prawo do wynagrodzenia, obliczonego jak za urlop wypoczynkowy.

Mam nadzieję, że te informacje przyczynią się do polepszenia wiedzy wszystkich osób zainteresowanych omówionym tematem i zwiększą ich bezpieczeństwo socjalno-prawne w codziennym życiu zawodowym.

oprac. Robert Prencel

dodatkowe wyjaśnienia:

¹⁾ *Wymiar czasu pracy ustalony zgodnie z przepisami obowiązuje od dnia następującego po przedstawieniu pracodawcy orzeczenia o niepełnosprawności.*

(art. 15 ust. 4. – Dz. U. nr 123 poz. 776 z 1997 r. z późn. zm.)

²⁾ **Art. 129¹⁰.** *Jeżeli dobowy wymiar czasu pracy wynosi co najmniej 6 godzin, pracodawca jest obowiązany wprowadzić przerwę w pracy trwającą 15 minut, którą wlicza się do czasu pracy (np. czas wykorzystany na spożycie śniadania).*

(Dz. U. nr 21 poz. 94 z 1998 r. – ustawa z 26 czerwca 1974 r. “Kodeks Pracy” – tekst jednolity)

³⁾ *Łączny wymiar dodatkowego urlopu wypoczynkowego w wymiarze 10 dni roboczych i zwolnienia od pracy, na tzw. turnus rehabilitacyjny, nie może przekroczyć 21 dni roboczych w roku kalendarzowym.*

(art. 20 ust. 3. – Dz. U. nr 123 poz. 776 z 1997 r. z późn. zm.)

[10] UWAGA RODZICE!

Ustawa “o zmianie ustawy o rehabilitacji zawodowej i społecznej oraz zatrudnianiu osób niepełnosprawnych oraz o zmianie niektórych innych ustaw” (art. 7 i 8 – Dz. U. nr 7 poz. 79 z 2003 r.; poza tym Dz. U. nr 154, poz. 1791; Dz. U. nr 154, poz. 1792 z 2001 r.) wprowadza również zmiany w przepisach dotyczących m.in. otrzymywania zasiłków pielęgnacyjnych. Jest to ważna informacja szczególnie dla osób (rodziców), które pobierają nadal ww. świadczenia na swoje dzieci (w wieku do 16 lat) na podstawie zaświadczenia wydanego przez lekarza specjalistę, mówiącego, że jest to dziecko specjalnej troski.

Przepisy mówią wyraźnie:

art. 7. “Osobom uprawnionym do zasiłku pielęgnacyjnego przed dniem wejścia w życie niniejszej ustawy (tj. przed 1 stycznia 2002 r. – mój przypis, R. P.) zasiłek ten przysługuje na zasadach dotychczasowych do czasu utraty ważności dokumentu, na podstawie którego zasiłek pielęgnacyjny był przyznany i wypłacany, nie dłużej jednak niż do dnia 31 maja 2003 r.”

art. 8. “Do zasiłku stałego przyznanego do dnia wejścia w życie ustawy (tj. do 1 stycznia 2002 r. – mój przypis, R. P.) stosuje się dotychczasowe kryterium dochodowe, a aktualne zaświadczenia lekarskie o stanie zdrowia dziecka dla ustalenia prawa do zasiłku pielęgnacyjnego obowiązują przez okres, na jaki zostały wydane, nie dłużej jednak niż do dnia 31 maja 2003 r.”

Otóż reasumując, od czerwca 2003 roku jedynym dokumentem potwierdzającym niepełnosprawność dziecka, jak również możliwość otrzymania np. zasiłku pielęgnacyjnego, będzie orzeczenie o niepełnosprawności wydane przez powiatowy lub miejski zespół orzekający o niepełnosprawności.

Dlatego też tak istotnym staje się jak najszybsze postaranie się przez Państwa o odpowiednie orzeczenie (jeśli takowego dziecko jeszcze nie posiada) w swoim rejonowym zespole ds. orzekania o niepełnosprawności, aby nie znaleźć się po 31 maja. br. bez ww. świadczenia (nie wiem, jaka jest sytuacja w innych powiatach, ale w Łodzi osoby uprawnione czekają na decyzję – od momentu złożenia wniosku – ok. 3–4 miesięcy).

Robert Prencel

[11] NIESŁUSZNIE POSĄDZENI RODZICE

Poniższa notatka może być przestrożą dla rodziców dzieci z hemofilią lub inną skazą krwotoczną, którzy mają do czynienia z lekarzami w mniejszych ośrodkach, gdzie wiedza o tego typu schorzeniach niekiedy bywa – delikatnie mówiąc – niepełna.

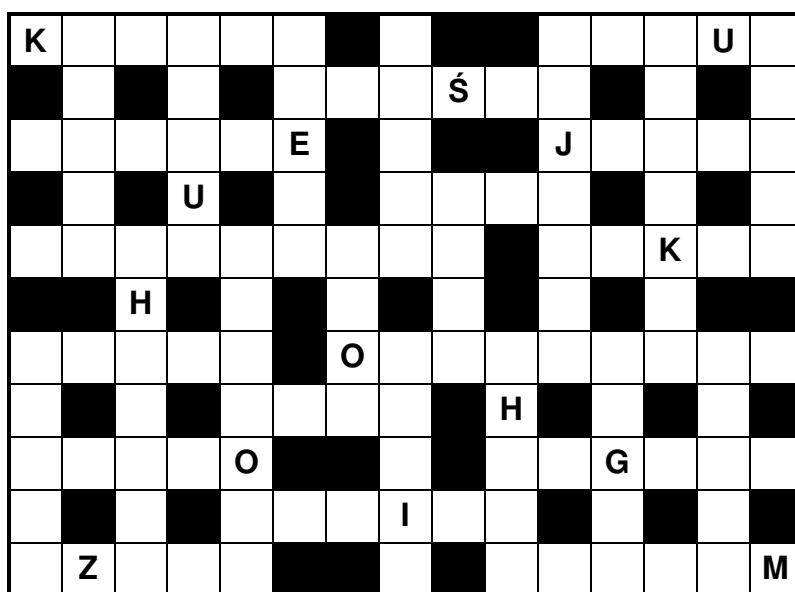
29 grudnia 2002 r. TVP podała informację o małżeństwie z Kalwarii Zebrzydowskiej, które dopiero po czterech miesiącach zabiegów odzyskało prawo opieki nad własnym synem. Sąd w Wadowicach odrzucił oskarżenie lekarzy z Dziecięcego Szpitala Uniwersyteckiego w Prokocimiu o maltretowanie chłopca.

Dziesięciomiesięczny Adrian niemal połowę życia spędził oddzielony od rodziców. Wszystko zaczęło się od siniaków na ciele malca. Matka szukała pomocy w krakowskich szpitalach. Wstępne diagnozy wskazywały, że to skaza krwotoczna, która nawet przy małym ucisku wywołuje wybroczyny.

Lekarze z Prokocimia orzekli jednak, że dziecko jest bite, i zawiadomili prokuraturę. Chłopca odebrano rodzicom. Na szczęście sąd w Wadowicach odrzucił oskarżenie. Choroba Adriana jest bardzo groźna. Przy każdym urazie, nawet lekkim stłuczeniu, grozi mu wylew.

Rodzice prawdopodobnie będą ubiegać się o odszkodowanie od szpitala. Jeśli je uzyskają, to przeznaczają je na leczenie dziecka.

(na podst. wiadomości w telewizji oraz strony internetowej www.tvp.pl)



JOLKA

Określenia wyrazów podano w zmienionej kolejności.

- kopalny słoń
- Jerzy, trener przed Bońkiem
- między udem a łydką
- psi osesek
- Krystyna, aktorka ("Przesłuchanie")
- na nim garnitur u krawca
- dzieło artysty malarza
- sprzedaż za granicę
- ma czerwony miąższ i czarne pestki
- to, co jest wokół nas
- rachunek w banku
- obszar ziemi uprawnej
- zapasowe – w bagażniku auta
- osoba uwielbiana przez fanów
- zajmuje się obróbką drewna
- można nimi zgarniać zeschnięte liście
- oblicze
- poprawne myślenie
- sport uprawiany na korcie
- kartka z ceną np. przy płaszczu
- okrywają palce krowy
- składnik sałatki
- orzech z "mlekiem" w środku
- obok jezdni

- może wywołać pożar
- umożliwia wietrzenie mieszkania
- łagodzi cierpienia i przynosi ulgę
- pszenney, żytni lub razowy
- mężczyzna chodzący w spódniczce
- polecenie
- Pacyfik lub Atlantyk
- J-23

Adam Sumera

Rozwiązanie jolki z poprzedniego numeru

Rzędami: czynsz, Kamel, biało, śmigło, silos, obóz, statuetka, mydło, deser, odkurzacz, Alpy, korki, iloraz, nawias, trawa, kłopot. Kolumnami: dukat, zamęt, Austria, Nogat, Ukraina, zboże, trop, barok, dynia, bank, ucisk, koszmar, złoto, melodia, ciało, lasso.

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