



BIULETYN INFORMACYJNY

Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię

NR 1 (21)

WIOSNA 2005

Tym razem najwięcej uwagi poświęcamy chorobie von Willebranda. Dr Joanna Zdziarska przedstawia podstawowe wiadomości na temat tego schorzenia, które w społeczeństwie i wśród lekarzy jest jeszcze mniej znane niż hemofilia [1]. Pacjentów z tą chorobą może zainteresować także informacja dotycząca możliwości przeprowadzenia planowego zabiegu chirurgicznego w krakowskiej Klinice Hematologii [7].

Z amerykańskiego kwartalnika "Hemalog" zaczerpnęliśmy materiał wyjaśniający problemy związane z powstawaniem i leczeniem inhibitora (antykoagulantu) u chorych na hemofilię [2].

Obszerna relacja dr. Zdzisława Grzelaka z dorocznej konferencji Europejskiego Konsorcjum Hemofilii przynosi wiele aktualnych doniesień dotyczących metod leczenia skaz krwotocznych w innych krajach europejskich [3]. Szkoda tylko, że w większości przypadków metody stosowane za granicą są o wiele bardziej zaawansowane niż w Polsce.

W tym numerze przedstawiamy informacje o działalności przesłane nam przez Koło Terenowe Pomorza i Kujaw oraz Koło Katowickie [4]. Liczymy, że w następnym wydaniu Biuletynu będziemy mogli napisać również o innych Kołach – apelujemy do ich przedstawicieli o powiadamianie nas o przejawach aktywności na ich terenie.

Prezentujemy ponadto krótkie omówienie telewizyjnego programu, w którym mówiono o problemach związanych z hemofilią [5], natomiast kol. Janusz Obrączka dzieli się z nami swoimi doświadczeniami z wykorzystywania specyficznego bandaża, który można by określić jako samoprzylepny [6].

Jak zwykle zapewniamy także chwilę relaksu nad krzyżówką.

Adam Sumera

[1] CHOROBA VON WILLEBRANDA: PODSTAWOWA WIEDZA

W ciągu ostatnich 15–20 lat poczyniono ogromne postępy w zrozumieniu mechanizmu i przyczyn choroby von Willebranda oraz w jej leczeniu. Stosowane obecnie preparaty (desmopresyna, koncentraty osoczo pochodne) pozwalają na zapewnienie skutecznej kontroli krwawień u ogromnej większości pacjentów z tym schorzeniem.

Choroba von Willebranda jest najczęstszą wrodzoną skazą krwotoczną, częstszą niż hemofilia. Szacuje się, iż występuje u 1 na 100 osób, lecz zwykle jest bezobjawowa – objawowa postać pojawia się z częstością 1 na 10 000 osób. Choroba dotyka zarówno kobiet, jak i mężczyzn. Opisana została po raz pierwszy w 1926 roku jako schorzenie objawiające się trwającą przez całe życie tendencją do siniaczenia, krwawień z dziąseł i nadmiernych krwawień miesięcznych.

Krzepnięcie jest bardzo złożonym procesem, obejmuje wiele różnych mechanizmów i angażuje niezliczoną ilość substancji chemicznych i komórek. Zasadniczo wyróżnia się trzy główne mechanizmy odpowiedzialne za obronę przed wykrwawieniem: reakcję uszkodzonego naczynia krwionośnego, procesy zależne od płytek krwi oraz krzepnięcie osocze (tzn. odbywające się z udziałem czynników krzepnięcia obecnych w osoczu krwi; należą tu również czynniki VIII i IX). Czynnikiem von Willebranda bierze udział zarówno w krzepnięciu osoczym, jak i w krzepnięciu zależnym od płytek krwi.

Rola czynnika von Willebranda (vWF) w procesie krzepnięcia krwi:

- jest jednym z kluczowych białek w procesie formowania czopu płytkowego (masy zbudowanej z płytek krwi, która “zatyka” przerwane naczynie)
- bierze udział w kierowaniu płytek krwi w miejsce uszkodzonego naczynia
- transportuje i stabilizuje czynnik VIII w osoczu, tzn. chroni go przed zbyt szybkim unieczynnianiem i usuwaniem z osocza.

Czynnik vW jest białkiem złożonym z podjednostek, łączących się za pomocą wiązań chemicznych w tzw. multimery o różnej wielkości. Jego budowa chemiczna jest skomplikowana i ma duże znaczenie dla jego funkcji. Niewłaściwie zbudowane cząsteczki vWF nie spełniają swojej roli w sposób prawidłowy.

Wady w budowie oraz niedobory czynnika vW (czyli choroba von Willebranda) powodują więc dwójakie zaburzenia: (1) w tworzeniu czopu płytkowego (objawy to głównie krwawienia ze śluzówek, np. krwawienia z nosa, przedłużające się miesiączki) oraz (2) w krzepnięciu osoczym (głównie nadmierne i przedłużające się krwawienia po zabiegach). Tylko w ciężkich postaciach choroby spotyka się wylewy spontaniczne (krwiaki, wylewy dostawowe).

Diagnostyka

Przed rokiem 1970 rozpoznanie choroby von Willebranda stawiano na podstawie obniżonego poziomu czynnika VIII (FVIII) w połączeniu z przedłużonym czasem krwawienia (który jest prawidłowy w hemofilii A). Nie jest to jednak metoda wystarczająco czuła, co oznacza, że wiele przypadków choroby pozostawało niewykrytych. Dokładniejsze testy opracowano w późniejszych latach, a należą do nich:

- oznaczenie antygenu vWF
- aktywność kofaktora ristocetyny (R:CoF)
- zdolność wiązania vWF do kolagenu
- zdolność vWF do wiązania FVIII
- ocena struktury (multimerów) czynnika vW

Żaden z tych testów samodzielnie nie wystarcza do postawienia diagnozy. Zwykle diagnozę opiera się na czterech dość prostych oznaczeniach: czasu krwawienia, poziomu FVIII, antygenu vWF oraz aktywności kofaktora ristocetyny. Analiza multimerów oraz zdolność wiązania FVIII są trudniejsze w wykonaniu, lecz niezbędne do rozróżnienia podtypów choroby.

Pamiętać należy o tym, że czas krwawienia (najprostsze oznaczenie, wcześniej stosowane do odróżnienia choroby vW od hemofilii A) dość często jest w chorobie vW prawidłowy.

Rodzaje choroby von Willebranda

- **typ 1:** w osoczu krąży zmniejszona ilość czynnika vW (5–30% poziomu u ludzi zdrowych)
- **typ 2:** obecny czynnik vW ma nieprawidłową budowę i nie działa właściwie
- **typ 3** (najcięższy, lecz też najrzadszy): brak czynnika vW lub bardzo niski jego poziom

Leczenie

W chorobie tej kluczowe jest uzupełnienie brakującego czynnika, w momencie gdy wystąpi (lub zagraża) krwawienie. Stosuje się więc zarówno profilaktykę (przed planowanymi zabiegami), jak i właściwe leczenie (gdy pojawi się już krwawienie, w celu jego szybkiego opamowania). Długotrwałe leczenie profilaktyczne powinno być rozważane tylko u pacjentów z 3 typem choroby, u których występują nawracające krwawienia dostawowe lub z przewodu pokarmowego.

Podstawą leczenia pozostaje **desmopresyna**, która powoduje wzrost stężenia w osoczu zarówno czynnika vW, jak i FVIII (sprawia, iż są one uwalniane z “magazynów” w tkankach). Bardzo dobry efekt daje ona w typie 1 choroby (gdyż wtedy w organizmie produkowany jest prawidłowy czynnik, ale w zbyt małej ilości – desmopresyna zwiększa jego wyrzucanie do osocza). W typie 2 w niektórych podtypach można ją stosować (choć odpowiedź jest gorsza niż w typie 1, ponieważ produkowany przez organizm vWF jest i tak nieprawidłowo zbudowany), a w niektórych jest przeciwwskazana, gdyż może spowodować niekorzystne zmiany

w układzie krzepnięcia (zakrzepy). W typie 3 nie ma sensu stosowanie tego leku, gdyż czynnik vW nie jest produkowany w ogóle (lub w minimalnych ilościach).

Desmopresynę podaje się dożylnie, podskórnie lub donosowo (w sprayu). Istnieje również postać doustna (w tabletkach), lecz nie jest stosowana w chorobie vW. Przed zabiegami operacyjnymi zazwyczaj wybiera się drogę dożylną. Po przetoczeniu tego preparatu w odpowiedniej dawce (0,3 µg/kg) poziom FVIII oraz vWF powinien wzrosnąć w ciągu 30–60 minut około 3–5 razy. Jest to jednak wyliczenie teoretyczne, w rzeczywistości odpowiedź różni się u poszczególnych pacjentów. Z tego względu należy po postawieniu rozpoznania choroby lub przed planowanym leczeniem przeprowadzić **test z desmopresyną** w celu poznania odpowiedzi na lek u konkretnego pacjenta. Należy podać ją w dawce przytoczonej powyżej, po czym oznaczyć poziom FVIII oraz aktywność kofaktora ristocetyny przynajmniej dwukrotnie: po 1 godzinie oraz po 4 godzinach. Test taki pozwala na ocenę, czy zabezpieczenie pacjenta np. przed planowaną operacją tylko za pomocą desmopresyny będzie wystarczające.

Wzrost poziomu czynnika VIII oraz vWF utrzymuje się przez 8–10 godzin, więc desmopresynę podaje się zwykle co 12–24 godziny. Jednak skutecznym jest tylko kilka kolejnych dawek (aż do wyczerpania zapasów vWF i FVIII w komórkach), stąd nie jest możliwe długotrwałe leczenie tą metodą.

Skutki uboczne leczenia desmopresyną to przyspieszone bicie serca, bóle głowy, uderzenia gorąca (są one wszystkie dość częste, lecz łagodnie przebiegają), zatrzymanie wody w organizmie (rzadkie i łatwe do uniknięcia). Nie należy podawać leku u pacjentów z niestabilną chorobą wieńcową.

Uzupełnienie brakującego czynnika uzyskuje się często poprzez podanie jego preparatu uzyskanego z osocza dawców. Dostępne są koncentraty czynnika VIII zawierające dużą ilość vWF oraz koncentraty samego vWF. Nie należy stosować wysokooczyszczonych ani rekombinowanych koncentratów FVIII, gdyż są one pozbawione czynnika vW i tym samym mało skuteczne (podany czynnik VIII szybko zanika w osoczu, gdyż nadal brakuje czynnika vW, który pełni wobec niego rolę ochronną).

Leczeniem uzupełniającym w chorobie vW są **leki antyfibrynolityczne, koncentraty krwinek płytkowych** oraz doustne preparaty antykoncepcyjne zawierające **estrogeny z progesteronem** (te ostatnie u kobiet z nadmiernymi krwawieniami miesięcznymi).

Preparaty osoczo pochodne

- osocze świeżo mrożone (FFP) lub krioprecypitat
- koncentraty czynników krzepnięcia, zawierające vWF wraz z FVIII (np. **Humate-P** i **Alphanate**, **Immunate STIM plus**) lub wysokooczyszczony vWF z dodatkiem małej ilości FVIII (**Wilfactin**)
- preparaty wysokooczyszczonego lub rekombinowanego FVIII nie są przydatne, gdyż ze względu na brak stabilizującego efektu vWF czas ich półtrwania jest krótki

Dawkowanie wymienionych preparatów zależy od pożądanego docelowego poziomu FVIII (ciężkość zabiegu) i typu choroby. Ponadto należy oznaczać poziom FVIII co 12 godzin w pierwszej dobie i potem co 24 godziny (zabezpiecza to również przed przedawkowaniem, które grozi wzrostem ryzyka powikłań zakrzepowo-zatorowych).

Kiedy mimo właściwego poziomu FVIII nie udaje się opanować krwawienia, można zastosować dodatkowo koncentraty płytek krwi.

Leki antyfibrynolityczne

Należy do nich kwas traneksamowy i kwas epsilon-aminokapronowy. Podstawą ich skuteczności jest fakt, iż w najczęściej spotykanych krwawieniach (z błon śluzowych) dużą rolę odgrywa zachodzący na śluzówkach proces fibrynolizy (czyli odwrotny do krzepnięcia – kontrolujący rozpuszczanie skrzepu). Leki antyfibrynolityczne są bardzo pomocne w łagodniejszych postaciach choroby przy krwawieniach z nosa, nadmiernych miesiączkach oraz po ekstrakcji zębów. Do rzadkich objawów ubocznych należą nudności i biegunka. Przeciwwskazaniem są krwawienia z układu moczowego.

Terapie przyszłości

Trwają badania nad rekombinowanym vWF o zachowanej strukturze multimerów. Zauważono ponadto, iż IL-12 (interleukina 12) zwiększa poziom vWF i FVIII u myszy, jak również u ludzi. Terapia genowa nie wydaje się atrakcyjnym rozwiązaniem (jak ma to miejsce w przypadku hemofilii) ze względu na mniejszy stopień ciężkości tej choroby i dostępność tańszych metod leczenia.

oprac. J. Zdziarska, na podst. artykułu: *PM Mannucci, Treatment of von Willebrand's Disease, N Engl J Med. 2004 Aug 12; 351(7): 683–94*

[2] KILKA SŁÓW O INHIBITORZE

W ubiegłym roku internauci mieli możliwość zadawania pytań dr Amy Shapiro, która jest dyrektorem ds. medycznych Centrum Hemofilii i Zakrzepic Stanu Indiana. Cyberkonferencję poświęcono problemom inhibitorów w hemofilii.

Inhibitory to specjalny rodzaj przeciwciał – naturalnej obrony organizmu; nasze ciało wytwarza je w reakcji na obecność “intruza”. Działanie niektórych przeciwciał jest dla nas korzystne – tak jest wówczas, gdy zaatakuje nas wirus grypy i przeciwciała mają go zwalczyć; niekiedy jednak, jak w przypadku inhibitorów, przeciwciała są niepożądane. Inhibitor powstaje w odpowiedzi na wstrzyknięcie czynnika krzepnięcia. Praktycznie usuwa podany czynnik i utrudnia lub zgoła uniemożliwia osiągnięcie takiego poziomu czynnika, który mógłby zatrzymać krwawienie. Chociaż system odpornościowy organizmu zwykle potrafi rozróżnić pomiędzy tym, co “swoje”, a tym, co “obce”, to nie sposób go nauczyć, że wstrzyknięty czynnik staje się “swój” – zatem dochodzi do powstania przeciwciał. A to może poważnie zakłócić leczenie, zwłaszcza że inhibitor pojawia się u 3–13% chorych na łagodną i umiarkowaną postać hemofilii A oraz u ok. 30% chorych z ciężką postacią. (Prawdopodobieństwo wytworzenia inhibitora w ciężkiej postaci hemofilii B jest mniejsze niż 5%).

Inhibitor mierzy się przy użyciu jednostek Bethesda (jB); zależnie od wartości miana, chorych określa się angielskimi terminami *low responder* i *high responder*. Osoba z pierwszej grupy ma miano inhibitora nigdy nie przekraczające 5 jB i w zasadzie może nadal otrzymywać przetoczenia koncentratów czynnika krzepnięcia. Optymistyczna wiadomość: ta grupa obejmuje 60% pacjentów. U pozostałych 40%, czyli u *high responders*, dalsze podawanie czynnika może powiększyć miano inhibitora. Jednakże chorzy z obu grup mogą liczyć na pomoc w razie krwawień, zarówno w przypadkach ostrych, jak i rozciągniętych w czasie.

Terminem “tolerancja immunologiczna” określa się metodę leczenia mającą na celu usunięcie inhibitora. Metodę tę stosuje się najczęściej u chorych z hemofilią A, a jej skuteczność wynosi od 60% do 80%. Przez wielokrotne podawanie czynnika w dłuższych okresach takie “odczulanie” powoduje “zresetowanie” układu odpornościowego; organizm przestaje wytwarzać przeciwciała wobec przetaczanego czynnika. Choć wytwarzanie tolerancji immunologicznej jest bardzo obiecującą metodą, to jednak przez podjęciem takiego leczenia należy przeanalizować wiele elementów, takich jak gotowość pacjenta do poddania się rygorom związanym z tego typu terapią, stosunek kosztów do korzyści, a także ocena szans potencjalnego sukcesu.

Podczas cyberkonferencji internauci zadali wiele pytań dotyczących różnych zagadnień. Poniżej przedstawiamy niektóre z nich:

Pytanie: Mój trzyletni syn należy do “high responders” i od dwóch lat ma port na klatce piersiowej. Był odczulany dwa razy dziennie, teraz lekarze zeszli do jednego przetoczenia dziennie. Największe miano, jakie miał, wynosiło 960 jB, a teraz, chociaż inhibitor jest niewykrywalny, jedna trzecia czynnika ginie po upływie 10 minut. Czy powinniśmy przerwać odczulanie?

Dr Shapiro: Ja bym nie przerywała – po tym, co przeszliście! Chociaż u syna poziom po podaniu czynnika i czas półtrwania jest nadal nienormalny, to udało się obniżyć miano i chłopcu można podać czynnik w razie wylewu.

Pyt.: Jeden z moich znajomych w wieku 26 lat przeszedł z preparatów odosoczowych na czynnik rekombinowany i doszło u niego do wytworzenia inhibitora o wysokim mianie. Wrócił do stosowania czynnika monoklonalnego, ale inhibitor pozostał. Jest odczulany 2–3 razy w tygodniu; nie jestem pewien, czy to dobry sposób leczenia. Może są jakieś inne metody, które mogłyby mu pomóc? Nawiasem mówiąc, jego przypadek został opisany w literaturze fachowej.

Dr Shapiro: To dobrze, że ten przypadek opisano – nadal nie jest jasne, czy przypadkiem przyjmowanie wysoko oczyszczonych preparatów nie wiąże się z większym niebezpieczeństwem powstania inhibitora. Jest wiele elementów, które należy uwzględnić, np. czy stało się to wskutek użycia konkretnej marki preparatu albo czy inna częstość podawania koncentratu dałaby inny rezultat. Wiele zależy od organizmu pacjenta i od tego, czy wytworzeniu inhibitora towarzyszyły specjalne okoliczności, takie jak choćby zabieg operacyjny. Jeśli chodzi o wspomnianą częstość leczenia, to jest to zgodne z programem wypracowanym w Holandii.

Pyt.: Czy czynnik VII jest stosowany w leczeniu profilaktycznym albo czy jest podawany osobom mającym inhibitor?

Dr Shapiro: Czynnik VII stosuje się w przypadku krwawień i wylewów u chorych z inhibitorem. Istnieje kilka opracowań dotyczących użycia czynnika VIIa w leczeniu profilaktycznym u chorych obciążonych inhibitorem w celu zmniejszenia częstości występowania wylewów, ale na ogół nie stosuje się go w profilaktyce u osób bez inhibitora.

Pyt.: Czy inhibitor ma podłoże genetyczne?

Dr Shapiro: U osoby, u której ktoś w rodzinie miał inhibitor, istnieje zwiększone ryzyko takiego schorzenia, ale nie ma bezwzględnej zależności. Jeśli masz dwóch synów chorych na hemofilię i u jednego powstanie inhibitor, to ryzyko dotyczące drugiego syna jest podwyższone, ale wcale nie do 100%. W badaniach DNA czasem udaje się wykryć konkretny błąd genetyczny, który spowodował hemofilię, i wtedy można spróbować określić ryzyko wytworzenia inhibitora. Istnieją pewne opracowania naukowe zajmujące się związkiem między określonymi defektami genetycznymi a ryzykiem powstania inhibitora.

Podkreślano, że ponieważ powstanie inhibitora może być bezobjawowe, konieczne są regularne, kompleksowe badania w klinice – w tym również badania laboratoryjne – zwłaszcza że o wytworzenie tolerancji immunologicznej najłatwiej wtedy, gdy inhibitor dopiero się pojawił. Ponadto stwierdzono, że ponieważ największe prawdopodobieństwo pojawienia się inhibitora dotyczy pierwszych 50 dni od rozpoczęcia leczenia czynnikiem, najbardziej zagrożeni są najmłodszy pacjenci i to właśnie oni powinni być pod najdokładniejszą opieką.

(oprac. as na podst. artykułu *Homing in on inhibitors* w kwartalniku HEMALOG 2/2004)

[3] KONFERENCJA EHC W MONTEPELLIER

W dniach 19–22 maja 2005 r. w Montpellier na południu Francji, nad Morzem Śródziemnym, odbyła się doroczna, już osiemnasta konferencja Europejskiego Konsorcjum Hemofilii (EHC – European Haemophilia Consortium). Corocznie konferencja ta odbywa się w innym kraju europejskim. Tym razem zorganizowano ją we współpracy z Francuskim Stowarzyszeniem Hemofilii (AFH).

Łącznie w konferencji uczestniczyło ok. 200 delegatów z kilkudziesięciu krajów Europy, a także z Algierii, Armenii, Islandii, Izraela, Kanady, Meksyku i USA. Oprócz chorych na hemofilię reprezentujących narodowe organizacje hemofilowe uczestnikami byli profesorowie i lekarze zajmujący się hemofilią, jak również przedstawiciele firm produkujących czynniki krzepnięcia (Baxter, Bayer, Biotest, Novo Nordisk, Octapharma, RAAS, Wyeth, ZLB Behring). Firmy te były sponsorami konferencji.

Uczestniczyłem w tej konferencji jako oficjalny delegat Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię.

Program konferencji zawierał następujące tematy:

1. Kierunki nowych terapii w hemofilii.
2. Sport i ćwiczenia fizyczne dla chorych na hemofilię.
3. Problemy ubezpieczeniowe chorych na hemofilię.
4. Różne rodzaje rejestrów chorych na hemofilię w Europie: ograniczenia i korzyści.
5. Bezpieczeństwo produktów osoczo pochodnych oraz rekombinowanych.
6. Konsekwencje hemofilii i choroby von Willebranda w relacjach rodzinnych i społecznych.
7. Jak osiągać niezbędny poziom wykształcenia lekarzy i innych profesjonalistów zajmujących się chorymi na hemofilię.
8. Zalecenia dla poprawy obiegu informacji przekazywanej pacjentom.
9. Ewolucja na rynku produktów krzepnięcia.
10. Zdrowie publiczne i hemofilia w jutrzejszej Europie.

Na początek trochę historii. Europejskie Konsorcjum Hemofilii powstało w roku 1987 z inicjatywy siedmiu narodowych organizacji chorych na hemofilię z siedmiu krajów. Cele, jakie sobie postawiły te organizacje członkowskie, to:

- Poprawa leczenia i opieki nad chorymi na hemofilię w całej Europie.
- Poprawa bezpieczeństwa koncentratów krzepnięcia.
- Upowszechnienie wiedzy o hemofilii w świadomości publicznej.
- Współpraca ze Światową Federacją Hemofilii (WFH).

W następnych latach grono krajów przystępujących do EHC sukcesywnie powiększało się. Aktualnie już prawie wszystkie kraje Europy są członkami tej organizacji. Pragną do niej przystąpić nawet takie kraje jak Turcja czy Nowa Zelandia.

Dzień dzisiejszy leczenia i opieki nad chorymi z hemofilią można scharakteryzować w kilku najważniejszych punktach:

1. Poprawia się ciągle bezpieczeństwo leczenia poprzez eliminację potencjalnego ryzyka przeniesienia chorób wirusowych.
2. Powoli, ale stale spada cena preparatów.
3. Wprowadzane są na rynek coraz to nowsze preparaty rekombinowane.
4. Niestety koncentraty nie są jeszcze dostępne dla wszystkich chorych i krajów Europy.
5. W większości krajów słaby jest dostęp do pierwotnej profilaktyki u dzieci.
6. Ciągłym problemem są jeszcze inhibitory i ogromne koszty osiągnięcia tolerancji immunologicznej.
7. Terapia genowa jest ciągle jeszcze w stadium prób klinicznych.

Dzień jutrzejszy leczenia hemofilii (lata 2010–2015) znamionować będą następujące fakty:

1. Terapia genowa – kontynuacja zaawansowanych prób klinicznych.
2. Terapii genowej będą na początku poddane tylko nowo narodzone dzieci z hemofilią.
3. Wprowadzone będą nowe koncentraty rekombinowane o przedłużonym czasie półtrwania (nawet do tygodnia).
4. Rozpowszechnienie stosowania rekombinowanego czynnika VII (Novo Seven) w leczeniu operacyjnym chorych z inhibitorem.
5. Stosowanie nowego rekombinowanego czynnika IX o większej efektywności.

Dzień pojutrzejszy (poza 2015 rok) leczenia i opieki to:

1. Terapia genowa dla większej liczby hemofilików.
2. Nowe rekombinanty (doustne lub przezskórne) bez ryzyka wytworzenia inhibitora.
3. Większa liczba chorych z dostępem do koncentratów i leczenia.

Poruszając zagadnienia fizycznej aktywności wśród chorych na hemofilię, profesor J.F.Schved z Francji stwierdził, że ok. 70 % chorych zajmuje się sportem. Wśród dyscyplin uprawianych przez hemofilików wymienił: pływanie, rower, spacer, tenis, futbol, pływanie podwodne, golf, jazdę konną.

Podczas uprawiania sportu należy zawsze wypośredkować pomiędzy ryzykiem a bezpieczeństwem. Bardzo ważne są: regularność uprawiania sportu, trening, rozgrzewka, rozciąg-

ganie mięśni oraz odpowiednia substytucja (podawanie czynnika) przed aktywnością sportową.

W części poświęconej ubezpieczeniom w hemofilii była mowa o tym, że choroba ta stwarza podwyższone ryzyko przedwczesnej śmierci. Dlatego towarzystwa ubezpieczeniowe niechętnie ubezpieczają takich chorych, Jednakże dzięki ostatnim postępom w leczeniu zachowalność i śmiertelność wśród hemofilików obniża się, zbliżając się do normy u ludzi zdrowych. To może dawać szansę na możliwość normalnego ubezpieczenia w niedalekiej przyszłości.

Doktor Angelika Batorova ze Słowacji powiedziała, że w ich małym kraju, oprócz stołecznego, są jeszcze 3 centra regionalne leczenia hemofilii w innych miastach. W krajach takich jak Francja, Włochy, Niemcy czy Anglia centrów tego typu jest po kilkadziesiąt.

Zauważyła też, że dla poprawy zaopatrzenia w preparaty krzepnięcia niezbędny jest permanentny i długotrwały nacisk całego środowiska chorych i ich rodzin na rząd. Na Słowacji środowisko chorych na hemofilię nie ma żadnego wsparcia ze strony państwa. Tylko dobra współpraca pomiędzy stowarzyszeniem i lekarzami oraz dobry rejestr, obejmujący wszystkie skazy krwotoczne, a także narodowy program leczenia daje im argumenty w nacisku na rząd. To wszystko razem wzięte sprawia, że rząd zgadza się na tę ilość koncentratów, jaka jest im potrzebna.

Dobry rejestr powstaje przy ścisłej i stałej współpracy wszystkich lekarzy w kraju zajmujących się hemofilią ze stowarzyszeniem. Niezbędny jest stały monitoring liczby chorych, aktualizowany na bieżąco i uzupełniany o nowo narodzonych z hemofilią oraz wszystkie zgony.

Istnieją gotowe programy komputerowe rejestrów dla chorych na hemofilię (np. program Novo Nordisk); komputery w poszczególnych centrach hemofilii są połączone w sieć i dane wprowadzane w jednym ośrodku są automatycznie przesyłane do innych. Narodowy rejestr daje obraz, jaka ilość koncentratów jest potrzebna.

Dr Thierry Lambert przedstawił narodowy rejestr chorych na hemofilię istniejący we Francji od 1994 r. Jest tam 36 ośrodków, w których zatrudnionych jest 90 lekarzy zajmujących się hemofilią, nie licząc całej armii profesjonalistów (pielęgniarki, fizjoterapeuci, stomatolodzy, chirurdzy, ortopedzi, psychologowie itp.), którzy pełnią bardzo ważną rolę w opiece nad chorymi.

Na marginesie pragnę dodać od siebie, że w Polsce również już od dawna istnieje dobry narodowy rejestr chorych na hemofilię, stworzony jeszcze przez śp. profesora Stanisława Łopaciuka. Istnieje również bardzo dobry Narodowy Program Zaopatrzenia i Leczenia Hemofilii, stworzony i aktualizowany przez doktora Jerzego Windygę z IHiT. Pod tym względem nie ustępujemy innym krajom, a nawet niejednokrotnie je przewyższamy. W Polsce istnieją jednak pewne uwarunkowania, które na razie nie pozwalają na dorównanie innym krajom w zaopatrzeniu i organizacji leczenia. Przeszkody te będą wymienione w dalszej części tego opracowania.

W referacie poświęconym bezpieczeństwu preparatów osoczo pochodnych i rekombinowanych dr J.H. Trouvin z Francji wymienił kilka warunków, jakie muszą być spełnione, aby to bezpieczeństwo osiągnąć. Są to:

- Prawidłowa kwalifikacja dawców krwi.
- Testy wirusowe pobranej krwi.
- Inaktywacja wirusów, prionów i innych patogenów w koncentratkach.
- W produktach rekombinowanych ryzyko przeniesienia chorób wirusowych lub choroby CJD jest bardzo niewielkie. Może to się zdarzyć tylko poprzez dodawanie do koncentratów, dla ich stabilizacji, ludzkich białek, np. albuminy.

W części poświęconej konsekwencjom hemofilii i choroby von Willebranda w relacjach rodzinnych i społecznych dr G. Goldstein z Izraela powiedziała m.in., że zdarzają się przypadki, kiedy matki odrzucają nowo narodzone dzieci z hemofilią. Nie chcą mieć dzieci chorych i niepełnosprawnych. Jednak dość często po kilku dniach perswazji i namawiania ze strony personelu medycznego i psychologów uczucia macierzyńskie przeważają i matka zabiera dziecko z powrotem.

Często rodzice wstydzą się siniaków u swoich synów z hemofilią. Boją się posądzenia o znęcanie się nad dzieckiem, co może w skrajnych przypadkach skończyć się pozbawieniem praw rodzicielskich.

Doktor J. Astermark ze Szwecji w wykładzie poświęconym osiągnięciu niezbędnego poziomu wykształcenia lekarzy i innych profesjonalistów zajmujących się chorymi na hemofilię radził m.in., aby naciskać na Ministerstwo Zdrowia oraz na Ministerstwo Edukacji w sprawie wprowadzenia na Akademiach Medycznych specjalizacji ze skaz krwotocznych i innych zaburzeń hemostazy, np. trombofilii.

Na marginesie dodam, że na III Walnym Zjeździe Delegatów PSCH w roku 2003 osobiście zgłosiłem taki wniosek do komisji uchwał i wniosków. Został on z zainteresowaniem przyjęty przez obecną na Zjeździe przedstawicielkę Naczelnej Izby Lekarskiej, ale jak dotąd pozostał jednak bez echa.

Brian O'Mahony z Irlandii, były prezydent World Federation of Hemophilia, w swoim wykładzie pt. "Zdrowie publiczne i hemofilia w jutrzejszej Europie" m.in. zapoznał uczestników z sytuacją chorych na hemofilię w krajach nowo przyjętych do Unii Europejskiej. W wielu z nich istnieje duży tzw. opór materii (rządowej, państwowej) w stosunku do ambicji, potrzeb i dążeń środowisk chorych oraz lekarzy leczących hemofilię. Stosunek władz do problemu hemofilii i innych skaz krwotocznych odzwierciedlają następujące kwestie:

1. Zbyt niskie nakłady na służbę zdrowia
2. Niechęć czynników rządowych do zmian i nowego spojrzenia na problemy zdrowotne
3. Brak porozumienia pomiędzy Ministerstwem Zdrowia a Ministerstwem Finansów.
4. Brak współpracy między rządem a lekarzami.
5. Brak rejestrów chorych na hemofilię i inne skazy.
6. Brak narodowych programów zaopatrzenia i leczenia.
7. Arogancja i brak wyobraźni urzędników państwowych.
 - a) niedostrzeżenie potrzeb ludzi chorych
 - b) lekceważenie związku profilaktyki z oszczędnością
 - c) ahumanitaryzm
8. Konkurencja ze strony innych grup chorych.
9. Przeciąganie terminów przetargów mimo zagrożenia życia chorych.
10. Ignorowanie alarmów ze strony środowiska chorych.

Sposoby przeciwdziałania tym zjawiskom to:

1. Walka o ustalenie standardów leczenia.
2. Lobbying wśród polityków.
3. Kampanie w mediach.
4. Humanizacja postaw urzędników państwowych.
5. Pokazywanie konkretnych, cierpiących osób, niepełnosprawnych dzieci itp.
6. Wskazywanie zagrożeń związanych z brakiem leczenia lub jego niedostatecznym poziomem.

Mój osobisty komentarz do tego wykładu dotyczy tych negatywnych zjawisk istniejących prawie w każdym z państw przyjętych niedawno do Unii Europejskiej i porównania ich z naszym krajem. Otóż w Polsce mamy już od dawna rejestr skaz krwotocznych, mamy również narodowy program zaopatrzenia i leczenia. Ponadto bardzo dobrze układa się współpraca pomiędzy PSCH a personelem medycznym (poza nielicznymi przypadkami arogancji i niewiedzy lekarzy w terenie).

Natomiast istnieje jeszcze ogromna przepaść w relacjach PSCH i lekarze z jednej strony, a państwo z drugiej. I to jest zadanie, które musimy wykonać, aby poprawić sytuację chorych.

Za przykład może nam posłużyć np. Estonia, której przedstawicielka opowiedziała o organizowanych tam:

1. Seminariach i kursach dla pielęgniarek sponsorowanych przez firmę Bayer.
2. Edukacji pielęgniarek hematologicznych dla pogłębienia wiedzy w zakresie skaz krwotocznych.
3. Treningach i edukacji pielęgniarek lekarzy rodzinnych.

To w ogromnym skrócie tyle na temat spraw i problemów poruszanych na 18. konferencji European Haemophilia Consortium. Przyszłoroczna konferencja EHC odbędzie się w stolicy Bułgarii, Sofii. Mam nadzieję, że uda mi się ponownie w niej uczestniczyć, aby potem zdać relację na łamach Biuletynu i Forum PSCH wszystkim chorym na hemofilię w Polsce i ich rodzinom.

Na koniec muszę opowiedzieć o rodzinie Polaków, których udało mi się poznać w Montpellier. Są to państwo Zielińscy mieszkający we Francji od ok. 4 lat. Mają dwóch uroczych synków: 4-letniego Jasia i 8-miesięcznego Antosia. Jasio jest chory na ciężką postać hemofilii A, Antoś zaś jest zdrowy. Na szczęście we Francji jest pod dostatkiem koncentratów krzepnięcia (często rekombinowanych) i Jasio może tam być leczony w pełnym komforcie.

Państwo Zielińscy bardzo tęsknią za Polską i mają w planach powrót do ojczyzny. Przeraza ich jednak niedostatek preparatów w naszym kraju. Obawiają się o zdrowie i życie synka. Pragną gorąco współpracować z Polskim Stowarzyszeniem Chorych na Hemofilię. Chcieliby nam w jakiś sposób pomóc. Wspólnie snuliśmy podczas konferencji marzenia i plany na przyszłość. Być może uda się nam kiedyś zorganizować wspólnie z Francuskim Stowarzyszeniem Hemofilii obóz rehabilitacyjny dla francuskich i polskich chłopców obarczonych tą chorobą. Najpierw na przykład w Polsce, a potem we Francji.

Mam z nimi kontakt i wierzę, że uda się nam zrealizować nasze marzenia. Potrzebne są tylko pieniądze i preparaty. Resztę jesteśmy w stanie zorganizować.

lek. med. Zdzisław Grzelak
wiceprezes PSCH

[4] WIADOMOŚCI Z KÓŁ

Koło Terenowe Pomorza i Kujaw

Udało mi się nawiązać kontakt z Toruńskim Zakładem Materiałów Opatrunkowych – powyższy zakład przekazał darowiznę w postaci materiałów opatrunkowych dla chorych na hemofilię. Z materiałów tych przygotowaliśmy pakiety przydatne do podawania czynników krzepnięcia bądź zaopatrzenia ran i skaleczeń. Paczuski zostały rozdane wśród członków Koła Pomorza i Kujaw na zebraniu, które odbyło się 30 kwietnia br. (a te, których nie odebrano, czekają na kolejne zebranie, które odbędzie się przypuszczalnie jesienią). Na razie darowizna była jednorazowa – jednak istnieje możliwość dalszej kontynuacji takiej pomocy ze strony TZMO.

Ewa Szymborska

Koło Katowickie

17 kwietnia br. w Katowicach odbyło się zebranie członków Koła; głównym tematem była samoiniekcja. Trzeba pamiętać, że tylko umiejętność samowkłuwania zapewnia minimalizację ujemnych skutków naszej choroby. Zajęcia prowadziła zaproszona na zebranie p. mgr Teresa Głogowska zajmująca się praktyczną nauką zawodu w Studium Medycznym.

Część teoretyczna zawierała dokładne omówienie czynności gwarantujących bezpieczne podawanie czynników krzepnięcia, w tym czynności zapewniających odpowiednią higienę i sterylność, obejmowała też pokaz poprawnego przygotowania preparatu oraz wykonania samej iniekcji.

W części praktycznej każdy chętny pod fachowym nadzorem pani magister mógł podjąć próbę samodzielnego wkłuwania, wykorzystując w tym celu wypożyczony manekin (sztuczna ręka z żyłami służąca ćwiczeniom).

Na zakończenie tego tematu p. Głogowska poruszyła również problem poprawnej utylizacji wykorzystanych przy iniekcji materiałów.

W dalszej części zebrania przypomnieliśmy sobie o lekach przeciwwskazanych dla chorych na hemofilię (rozdawaliśmy ulotki z nazwami tych specyfików).

Nie zapomnieliśmy zapoznać wszystkich obecnych ze stanem finansowym Koła oraz strukturą najważniejszych wydatków.

Poruszyliśmy również temat niedostatecznego zaopatrzenia w koncentraty krzepnięcia (ograniczenia w wydawaniu preparatów) oraz występowania braków (czynnik dla chorych na

chorobę von Willebranda). Obecni w indywidualnych rozmowach zachęcali nas do podjęcia działań mających na celu poprawę tego stanu.

Andrzej Kuc

[5] O HEMOFILII W TELEWIZJI

W nadanym 16 maja br. programie "Pytanie na śniadanie" (TVP2) poświęconym chorobom genetycznym znalazło się też miejsce dla hemofilii. Do studia zaproszono dr. Jerzego Windygę oraz reprezentującego środowisko chorych dr. Artura Józwika. Można się cieszyć, że dzięki temu programowi szeroka publiczność miała szansę dowiedzieć się nieco na temat hemofilii. Niestety w ograniczonym czasie (ok. 10 minut, z czego należałoby jeszcze odliczyć długie wypowiedzi prowadzących) trudno było wyjść poza najbardziej podstawowe kwestie. Jak zwykle w rozmowach z laikami, dr Windyga musiał najpierw sprostować błędne wyobrażenie, że gdy chory na hemofilię się skaleczy, to może się wykrwawić na śmierć. Z wypowiedzi obu panów widzowie dowiedzieli się o wylewach dostawowych i wewnętrznych, o leczeniu domowym, które może pozwolić chorym na prowadzenie normalnego życia, a także o kosztach koncentratów czynnika. Przelotnie wspomniano o nadziejach związanych z terapią genową i o możliwości badań prenatalnych.

Dzięki asertywności kol. Józwika, który przedarł się przez potok wymowy Agaty Młynarskiej zmierzającej do zakończenia rozmowy, w eter poszła informacja o stronie internetowej poświęconej hemofilii i adres tej witryny: www.hemofilia.of.pl.

Bezpośrednio po rozmowie dr Windyga, jak inni specjaliści zapraszani do programu, pełnił dyżur przy telefonie – i, jak można było się przekonać przy ujęciach pokazujących go w tle innych wydarzeń w studiu, bez przerwy odpowiadał na pytania widzów. Niestety, w przeciwieństwie do innych ekspertów, którzy odbierali telefony przez blisko godzinę, a potem mogli te rozmowy podsumować na antenie, otrzymał na swój dyżur zaledwie kwadrans, na podsumowanie zaś miał niecałą minutę – padła wtedy informacja istotna dla osób z niedoborem czynnika XII; otóż ten niedobór, zwany anomalią Hagemana, jest zupełnie bezobjawowy i nie wymaga żadnego leczenia.

W podsumowaniu całego programu znalazło się jeszcze troszeczkę miejsca na optymistyczny akcent dla hemofilików: dr Windyga podkreślił postępy czynione w leczeniu hemofilii, przypominając, że na początku XX w. średnia długość życia chorych na hemofilię wynosiła 16 lat, a obecnie zbliża się do średniej długości życia zdrowej populacji.

(as)

[6] CO NOWEGO W APTEKACH

Od pewnego czasu używam produkowanego przez firmę 3M samoprzylegającego bandaża elastycznego COBAN. Ma on rozmiar normalnego bandaża elastycznego (i wtedy kosztuje ok. 12 zł) lub jest o połowę mniejszy (tej ceny niestety nie znam). Przypomina taśmę klejącą lub rzepy – dotknięcie jednym końcem drugiego powoduje, że powstaje opaska trudna do rozerwania (ja ją rozcinam nożyczkami). COBAN, który nazwałbym samoprzylepnym, spełnia rolę normalnego bandaża elastycznego, przy czym można samodzielnie przyciąć z rolki potrzebną długość (mnie często wystarcza jedno owinięcie nogi). Nie utrudnia ruchu i nie zsuwa się, jest "bardziej elastyczny", podatniejszy na rozciąganie i nie wrzyna się w ciało w miejscu zastosowania (żadnych otarć lub zaczerwienień).

Produkt ma jedną wadę: jego ponowne użycie jest niemożliwe.

Janusz Obrączka

[7] WAŻNE DLA OSÓB Z CHOROBA VON WILLEBRANDA

Zwracam się do wszystkich osób z chorobą von Willebranda – czytelników naszego Biuletynu – z następującą informacją: w Klinice Hematologii w Krakowie będzie w najbliższym czasie możliwe zabezpieczanie planowych zabiegów chirurgicznych (w tym również stomatologicznych) za pomocą koncentratu czynnika von Willebranda w połączeniu z czynnikiem VIII. Wszyscy pacjenci oraz pacjentki, oczekujący na **planowe** zabiegi chirurgiczne, które wymagają zabezpieczenia hematologicznego (w tym przykładowo urologiczne, ginekologiczne, laparoskopowe, artroskopowe, biopsje, stomatologiczne, np. usunięcia zębów), mogą skorzystać z powyższej możliwości. Oferta ta obejmuje nie tylko chorych zamieszkałych na terenie województwa małopolskiego, lecz również mieszkańców innych województw, którzy skłonni byłiby do wykonania planowanego zabiegu w Krakowie.

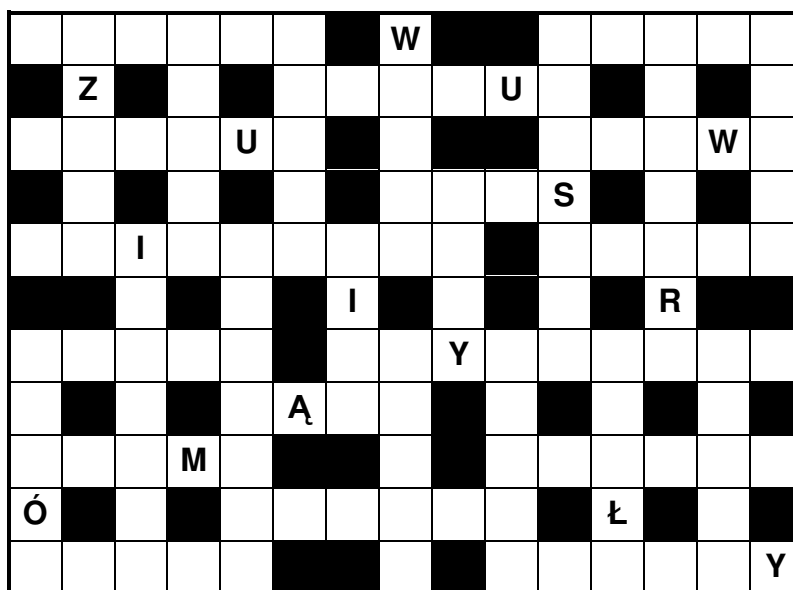
Muszę jednak uprzedzić, iż istnieją pewne ograniczenia w zakresie kwalifikowania chętnych do wzięcia udziału w powyższym projekcie (dotyczące typu i przebiegu choroby).

W celu uzyskania bliższych informacji na ten temat proszę o kontakt bezpośrednio ze mną pod nr tel. (012) 424-76-05 (praca) lub 0502-353-694 albo mailem (asiazz@tlen.pl). Osobom zainteresowanym odpowiem na wszelkie pytania i wątpliwości oraz przekażę dalsze, szczegółowe informacje.

lek. med. Joanna Zdziarska
Klinika Hematologii Szpitala Uniwersyteckiego w Krakowie

Według dostępnych nam informacji podobne możliwości przeprowadzenia planowych zabiegów w zakresie tzw. chirurgii miękkiej istnieją również w Instytucie Hematologii w Warszawie.

A.S.



JOLKA

Określenia wyrazów podano w zmienionej kolejności.

- do jedzenia zupy
- mieszka w Rzymie lub Neapolu
- soczysty owoc
- skaczący torbaczk z Australii
- ojciec żrebaków
- Nikodem, który zrobił karierę
- silny ruch powietrza
- list bez podpisu
- zna się na mięcie i taszniku
- w nim ziarno
- ma symbol H
- zakładany na złamaną nogę
- jest nią Otylia Jędrzejczak
- pierwszy występ publiczny

- domena lekarza z lancetem
- nasz południowy sąsiad
- bardzo silny deszcz
- Janusz Gajos lub Jan Peszek
- mogą zdobić męską twarz
- "Rudy"
- borowik lub kania
- psie nogi
- odprowadza deszczówkę z dachu
- odgłos upadku
- chęć
- podejmowana przez zarząd
- zawody na wodzie
- pieczenie w przelyku
- siła
- stoi w wazonie
- wynik mnożenia
- oklaski

Adam Sumera

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

Opracował Adam Sumera. Współpraca: Zdzisław Grzelak, 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; psch_lodz@interia.pl;

Strona koła łódzkiego: www.pschlodz.prv.pl