



BIULETYN INFORMACYJNY

Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię

NR 3 (23)

ZIMA 2005/06

Sporą część tego Biuletynu zajmują relacje z dwóch spotkań. Pierwsze z nich, krajowe, to zebranie wojewódzkich koordynatorów ds. leczenia hemofilii; te zjazdy w Instytucie Hematologii w Warszawie stają się już tradycją – i wypada tylko się cieszyć, bo stanowią one dobrą sposobność dla lekarzy do wymiany poglądów i uzyskania całościowej wizji spraw związanych z leczeniem skaz krwotocznych w Polsce [1]. Drugie spotkanie, międzynarodowe, odbyło się w Brukseli pod auspicjami Parlamentu Europejskiego [2]. Rysuje się możliwość, że wspólne wystąpienia organizacji chorych na hemofilię z różnych krajów członkowskich mogą doprowadzić do pewnych działań ze strony organów Unii Europejskiej (choć raczej nie w formie bezpośredniego nacisku na służbę zdrowia w tym czy innym kraju, ponieważ ochrona zdrowia należy do dziedzin, w których Unia nie ingeruje w suwerenne decyzje poszczególnych państw).

Kwestia niebezpieczeństwa przekazania hemofilii dzieciom to problem nękaący wielu potencjalnych rodziców. Jednym z rozwiązań – w Polsce jedynie teoretycznym – są preimplantacyjne testy genetyczne [3].

Trzy artykuły adresujemy przede wszystkim do młodych rodziców, którzy jeszcze nie mają dużego doświadczenia w opiece nad dziećmi chorymi na hemofilię [4, 5, 6], choć jeden z nich, dotyczący doświadczeń ze stosowaniem portu, ma chyba bardziej uniwersalny charakter.

Ponieważ nasze środowisko żyje nie tylko problemami medycznymi, przedstawiamy garść wskazówek dla osób pragnących rozpocząć działalność gospodarczą [8].

Jak zwykle nie zabrakło krzyżówki.

Adam Sumera

[1] SPOTKANIE KOORDYNATORÓW DS. HEMOFILII

15 listopada 2005 r. w Instytucie Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie odbyło się kolejne zebranie Wojewódzkich Koordynatorów ds. Leczenia Hemofilii, zorganizowane przez dr. Jerzego Windygę. Dominowały dwie sprawy – ogólnopolskiego rejestru wrodzonych skaz krwotocznych oraz zaopatrzenia w koncentraty czynników krzepnięcia w 2005 i 2006 r.

Według najnowszych danych w Polsce zarejestrowanych jest 2012 osób z hemofilią A, 339 osób z hemofilią B, 809 osób z chorobą von Willebranda, 134 osoby z niedoborem czynnika VII oraz 70 z innymi skazami krwotocznymi. Niestety, aż 157 chorych z hemofilią A i 3 z hemofilią B wytworzyło inhibitor (antykoagulant). Istnieje duże zróżnicowanie w częstości występowania hemofilii w poszczególnych województwach – w woj. mazowieckim jeden chory przypada na 12.300 mieszkańców, a w woj. lubuskim na 29.000; można przypuszczać, że w wielu województwach nie rozpoznano wszystkich chorych na tym terenie (zwłaszcza z postacią łagodną i umiarkowaną). Gdyby częstotliwość występowania hemofilii w całej Polsce odpowiadała tej z woj. mazowieckiego, to okazałoby się, że ok. 30% chorych nie jest zarejestrowanych.

W porównaniu z 2004 r. ceny koncentratów czynnika VIII wzrosły blisko trzykrotnie; ceny pozostałych preparatów (cz. IX, cz. rVIIa, FEIBA) zmieniły się w znacznie mniejszym stopniu. Czynnik VIII stanowi największą część naszych zamówień – w 2005 r. było 71,5 mln jednostek plus 3 mln jedn. z czynnikiem von Willebranda; zakupy cz. IX to niespełna 9 mln jednostek.

Plany zaopatrzenia na 2006 r. zakładają 60 mln jedn. cz. VIII plus 3,5 mln cz. VIII z cz. von Willebranda, 9,5 mln cz. IX (w tym 3,5 mln nisko oczyszczonego), 120.000 jedn. cz. VII, 2200 mg rekombinowanego cz. VIIa, 80.000 jedn. cz. XIII. Zgodnie z programem przyjętym w 2005 r. przez Ministerstwo Zdrowia w kolejnych latach ilość poszczególnych czynników powinna regularnie wzrastać.

W 2005 r. dużym problemem były kwestie biurokratyczne. Przetargi dotyczące zakupów czynników rozpoczęły się 12 kwietnia i niektóre z nich jeszcze trwały w listopadzie (wskutek protestów składanych przez oferentów niezadowolonych z rozstrzygnięć).

Ważną kwestią jest rozstrzygnięcie przetargu na frakcjonowanie polskiego osocza. Dotychczasowy kontrakt z firmą w Szwajcarii wygasł w maju 2005 r. Nowy frakcjonator ma przerabiać polskie osocze także na czynnik IX. O wyborze oferenta zadecyduje specjalna komisja; do tej pory nie ma jeszcze żadnego rozstrzygnięcia. Warto pamiętać, że zależnie od dokonanego wyboru termin oczekiwania na pierwsze koncentraty z przerobu może wydłużyć się o 180 dni (czyli pół roku), jeśli zwycięży firma, która nie posiada rejestracji na produkcję czynników z polskiego osocza (tyle trwają procedury wydania stosownego zezwolenia). To zaś może spowodować kolejne "przejściowe kłopoty" z zaopatrzeniem w 2006 r.

Jako największe wyzwania stojące przed lekarzami zajmującymi się hemofilią w Polsce dr Windyga wskazał następujące kwestie:

- intensyfikacja leczenia domowego;
- pierwotna profilaktyka u dzieci;
- indukcja tolerancji immunologicznej (czyli, mówiąc potocznie, odczulanie) w hemofilii powikłanej inhibitorem;
- wprowadzenie koncentratów rekombinowanych;
- zabiegi wszczepiania endoprotez;
- leczenie przeciwwirusowe (HCV, HBV);
- wraz z przedłużeniem życia chorych pojawiają się choroby dotąd nie obserwowane wśród chorych na hemofilię:
 - nowotwory
 - przewlekła niewydolność nerek wymagająca dializy
 - przepuklina pachwinowa, kamica pęcherzyka żółciowego, kamica nerkowa, marskość wątroby i żylaki przetyku itd.

Informacje ważne dla chorych:

- wreszcie sytuacja wróciła do normalności i chorzy nie muszą przywozić ze sobą koncentratów do Instytutu Hematologii, jeśli mają być operowani;
- istnieją możliwości rozpoczęcia eliminacji inhibitorów (odczulania), przynajmniej u części chorych;
- Instytut otrzymał grant z KBN pozwalający na prowadzenie badań związanych z infekcją wirusami zapalenia wątroby (HCV i HBV) – określenie genotypu wirusa, wykonanie gastrokopii i USG.

Adam Sumera

[2] KONFERENCJA W PARLAMENCIE EUROPEJSKIM

12 stycznia 2006 r. w Brukseli, w siedzibie Parlamentu Europejskiego odbyła się konferencja "Hemofilia – wiedza na jej temat oraz różnice w jej leczeniu na terenie Unii Europejskiej". Organizatorem konferencji było Europejskie Konsorcjum Hemofilowe (European

Haemophilia Consortium – organizacja skupiająca 44 stowarzyszenia chorych na hemofilię w Europie, w tym stowarzyszenia ze wszystkich 25 krajów członkowskich UE) we współpracy z Parlamentem Europejskim. Obrady prowadził dr Miroslav Mikolašik, słowacki eurodeputowany, członek zastępca w Komisji Ochrony Środowiska Naturalnego, Zdrowia Publicznego i Bezpieczeństwa Żywności w Parlamencie Europejskim. Uczestniczyli przedstawiciele chorych z ok. 20 krajów, specjaliści w dziedzinie leczenia skaz krwotocznych oraz niektórzy posłowie Parlamentu Europejskiego (m.in. John Bowis, były minister zdrowia

Wielkiej Brytanii). Nasz kraj reprezentowali wiceprezesi Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię – dr Zdzisław Grzelak i niżej podpisany.

Oprócz dr. Mikolaśnika referaty przedstawili prezes EHC dr Hubert K. Hartl, Georgina Georgiou (bliska współpracownica Markosa Kyprianou, europejskiego Komisarza ds. Zdrowia i Ochrony Konsumentów), prof. Wolfgang Schramm (niemiecki specjalista w dziedzinie leczenia hemofilii), będący przedstawicielem chorych Jean Houssiau i Flaminia Macchia, reprezentująca EURORDIS – Europejską Organizację ds. Rzadkich Chorób; całość zakończyła dyskusja panelowa z udziałem wyżej wymienionych, oraz jeszcze innych specjalistów i przedstawicieli organów Unii Europejskiej, a wreszcie rezolucja, jaką zaproponowali dr Mikolaśnik i dr Hartl.

W wygłaszanych referatach m.in. zwracano uwagę na duże rozbieżności w poziomie leczenia hemofilii w różnych krajach członkowskich Unii (co w przyszłości może wywołać swego rodzaju migrację chorych do państw zapewniających wyższe standardy medyczne).

Jean Houssiau z Belgii przedstawił punkt widzenia chorego na hemofilię. Jean, urodzony w 1967 r., jest jednym z trójki braci chorych na hemofilię. Wszyscy skończyli studia, pracują zawodowo, założyli rodziny, a jeden z braci ma dwie córki.

Sporo uwagi poświęcono kwestii rzadkich chorób. "Rzadka choroba" to schorzenie, na które cierpi najwyżej jedna osoba na dwa tysiące (czyli 5 na 10.000 – zatem hemofilia, występująca statystycznie z częstotliwością 1 na 10.000, mieści się w tej kategorii). Ocenia się, że różnych takich chorób jest na świecie od 5.000 do 7.000; niektóre z nich są niezwykle rzadkie – np. na progerię, chorobę wywołującą przedwczesne starzenie się organizmu (chorzy umierają na uwiad starczy zwykle przed 13 rokiem życia), na całym globie cierpi obecnie jedynie 40 osób. Z leczeniem rzadkich chorób wiąże się wiele problemów. Wiedza o nich często ogranicza się do wąskiego grona specjalistów; ponieważ chorych jest stosunkowo niewielu, koncernom farmaceutycznym nie opłaca się inwestować w badania kliniczne leków na te schorzenia. Jeśli jednak potraktować wszystkich tych chorych jako jedną grupę, okaże się, że jest to spore grono – w 25 państwach Unii jest to 30 mln osób, czyli więcej niż ludność całego Beneluksu. Paradoks rzadkiej choroby polega na tym, że nie jest wcale rzeczą niezwykłą cierpieć na rzadką chorobę.

Jak podkreślono w tym wystąpieniu, należy pamiętać o **zasadzie równości**: wszyscy pacjenci mają prawo do opieki o takiej samej jakości, zatem chorzy na rzadkie choroby mają prawo leczenia o takiej samej jakości, jak inni pacjenci. Nie ma możliwości lobbowania za każdą z 7.000 rzadkich chorób osobno, ale wszystkie te schorzenia potraktowane łącznie dają odpowiednio dużą liczbowo **masę krytyczną** pacjentów, których łączą pewne wspólne problemy. Politycy muszą to uwzględnić, wypracowując wspólne programy i akcje. Unia Europejska daje odpowiednie możliwości do takich działań.

Obrady zakończyło przedstawienie rezolucji (*Call for Action*) wzywającej do podjęcia działań w skali regionalnej, narodowej i ogólnoeuropejskiej. W szczególności chodzi o utworzenie europejskiego rejestru skaz krwotocznych takich jak hemofilia; sposób leczenia skaz krwotocznych powinien stać się wykładnikiem poziomu poszczególnych służb zdrowia; konieczne jest zapewnienie leczenia domowego, przy użyciu bezpłatnych i bezpiecznych produktów; wskazane jest tworzenie dostosowanych do najnowszych osiągnięć medycyny Centrów Leczenia Hemofilii zapewniających wszechstronną opiekę medyczną; wobec tragicznych w skutkach zakażeń HIV i HCV, będących skutkami ubocznymi leczenia hemofilii niedostatecznie przebadanymi preparatami, odszkodowania za te zakażenia oraz reintegracja społeczna i przeciwdziałanie dyskryminacji ofiar tych infekcji są bezwzględnie koniecznością dla każdego państwowego systemu opieki zdrowotnej. Trudno nie zgodzić się z końcowym zdaniem tej rezolucji: "Celem wszystkich tych działań musi być poprawa jakości życia chorych na hemofilię".

Wydaje się, że ta konferencja pozwala na umiarkowany optymizm. Dobrze się stało, że problemy chorych na hemofilię zostały jasno wyrażone w obecności przynajmniej niektórych polityków, a rezolucja sformułowana pod patronatem Parlamentu Europejskiego powinna zobligować również naszych polityków, zarówno eurodeputowanych, jak i tych działających w kraju, do podjęcia starań, by poziom zaopatrzenia chorych na hemofilię nie lokował nas w ogonie państw członkowskich Unii.

Zainteresowanie Unii Europejskiej problemami rzadkich chorób może być bardzo korzystne dla naszego środowiska. Tylko od prężności naszych poczynań będzie zależało, czy hemofilia stanie się jedną z tych rzadkich chorób, którym politycy poświęcą więcej uwagi. Z przebiegu konferencji i z rozmów kuluarowych wynika, że istnieją na to realne szanse.

Adam Sumera

[3] PREIMPLANTACYJNE TESTY GENETYCZNE

Przedstawiane poniżej kwestie należą do spraw wywołujących poważne dyskusje moralne. Uważamy jednak, że zadaniem Biuletynu jest przedstawianie możliwie pełnych informacji ze wszystkich dziedzin dotyczących środowiska osób chorych na hemofilię. Prawdziwa dyskusja jest możliwa tylko wtedy, gdy obie strony dokładnie orientują się w sytuacji.

Preimplantacyjne testy genetyczne (*Preimplantation genetic diagnosis* – PGD) umożliwiają rodzicom będącym nosicielami wybór zdrowego zarodka. Badanie embrionów odbywa się w procesie zapłodnienia *in vitro* (w probówce), przed wszczepieniem zarodka do macicy. Z zarodka pobiera się pojedynczą komórkę i bada się materiał genetyczny w poszukiwaniu ewentualnych anomali. Dzięki takiemu wczesnemu badaniu embrionów zarodek wszczepiany do macicy jest wolny od rozpoznawalnych defektów genetycznych.

Od 2005 r. wspomniana metoda jest stosowana w Nowej Zelandii, a tamtejszy minister zdrowia rozważa finansowanie PGD z funduszy publicznych.

Poniżej przedstawiamy fragmenty “Wytycznych dotyczących PGD” opracowanych przez nowozelandzką Komisję Etyczną ds. Wspomaganego Rozmnażania Ludzi (NECAHR) z marca 2005 r.

Wstęp

Do niedawna jedyną metodą diagnostyczną dostępną dla małżeństw zagrożonych możliwością poczęcia dziecka obciążonego schorzeniem genetycznym było badanie prenatalne. Przy takim badaniu pobiera się próbkę komórek płodu z łożyska lub z płynu owodniowego. Jeżeli okaże się, że płód jest dotknięty jakąś konkretną chorobą, rodzice muszą podjąć decyzję, czy ciąża ma być kontynuowana, czy też należy ją przerwać.

PGD stanowi alternatywę dla badań prenatalnych; różnica dotyczy stadium, w którym konieczne jest podjęcie decyzji – przy PGD dzieje się to w fazie embrionalnej, a nie podczas rozwoju płodu.

Opis PGD

PGD jest metodą stosowaną do badania ludzkich zarodków we wczesnej fazie rozwoju w poszukiwaniu ewentualnych poważnych dziedzicznych wad genetycznych i anomali chromosomalnych. Metoda obejmuje kilka stadiów:

- 1) utworzenie zarodka za pomocą zapłodnienia *in vitro*;
- 2) usunięcie z zarodka jednej lub dwóch komórek;
- 3) badanie genetyczne tych komórek w poszukiwaniu konkretnych wad genetycznych lub anomali chromosomalnych;
- 4) wprowadzenie zdrowych zarodków do macicy kobiety.

Metoda PGD może być stosowana wyłącznie w połączeniu z zapłodnieniem *in vitro*. Mogą z niej korzystać zarówno pary płodne, jak i mające problemy związane z niepłodnością.

PGD pozwala na wyeliminowanie wielu wad genetycznych. Należą do nich dziedziczne anomalie pojedynczego genu: zwłóknienie torbielowate, talasemia (niedokrwistość śródziemnomorska), rdzeniowy zanik mięśni, choroba Huntingtona.

Przykłady związanych z pćią schorzeń dziedzicznych, w których stosuje się PGD, to nadmierna łamliwość kości, **hemofilia**, dystrofia mięśniowa Duchenne’a.

Przykłady dziedzicznych wad chromosomalnych, przy których stosuje się PGD, to: translokacje wzajemne, translokacje Robertsona.

Przykłady schorzeń, jakie mogą wynikać z wad chromosomalnych, które nie są dziedziczne, to: zespół Downa (dodatkowy chromosom 21), zespół Turnera (kobiety z jednym chromosomem X zamiast dwóch).

PGD a niepełnosprawność

Pojawiają się głosy, że PGD prowadzi do dyskryminacji w stosunku do niepełnosprawnych i propaguje pogląd, że należy zapobiegać narodzinom ludzi obarczonych niepełnosprawnością. Należy jednak rozróżniać między "niepełnosprawnością" a "ludźmi obciążonymi niepełnosprawnością"; eliminowanie embrionów z uszkodzeniami nie musi wcale oznaczać, że życie ludzi obarczonych niepełnosprawnością jest mniej wartościowe. Popierając PGD, NECAHR jednocześnie jest zdania, że Nowa Zelandia powinna kontynuować swoją politykę wspierania osób niepełnosprawnych i nadal działać w kierunku usuwania barier utrudniających im pełen udział w życiu społecznym.

Rozwój medycyny i nadzór nad PGD

W ostatnich latach pojawiły się zastrzeżenia dotyczące związków między metodami wspomaganego rozmnażania ludzi (*assisted human reproduction*) a schorzeniami wrodzonymi. Chociaż bezpośrednio zagrożenia związane z tymi metodami są stosunkowo dobrze znane, to ich wpływ na zdrowie dzieci w dłuższym horyzoncie czasowym pozostaje w dużym stopniu nierozpoznany. Nowozelandzkie ministerstwo zdrowia utworzyło specjalną grupę ekspertów, która ma zbadać długoterminowe zagrożenia związane z *assisted reproduction*. Przeprowadzane w dłuższym okresie badania dzieci urodzonych po PGD mają dostarczyć danych o ich zdrowiu i rozwoju, a przez to przyczynić się do lepszego rozpoznania bezpieczeństwa i skuteczności tej metody.

Jakie są potencjalne korzyści z PGD?

PGD daje osobom zagrożonym przeniesieniem poważnego schorzenia genetycznego na dzieci dodatkową możliwość wyboru w uzupełnieniu już istniejących opcji, takich jak:

- unikanie zapłodnienia;
- próba naturalnego poczęcia, zawierająca w sobie znane zagrożenie dla zdrowia przyszłego dziecka;
- próba naturalnego poczęcia i przerwanie ciąży, jeśli w wyniku badań prenatalnych okaże się, że płód jest obciążony schorzeniem;
- wykorzystanie komórek płciowych (plemników lub jajeczek) bądź embrionów od dawców do próby poczęcia zdrowego dziecka.

Dla wielu osób przerwanie ciąży po badaniach prenatalnych jest nie do zaakceptowania lub jest gorszym wyjściem ze względu na:

- obiekcje etyczne;
- uraz emocjonalny związany z przerwaniem tak upragnionej ciąży;
- zagrożenia zdrowotne (możliwość dalszych poronień).

Jakie zastrzeżenia wiążą się ze stosowaniem PGD?

Metoda PGD może być stosowana tylko w połączeniu z zapłodnieniem *in vitro*. Wskaźnik żywych urodzeń dla PGD wynosi 20–30% w jednym cyklu, co jest wartością zbliżoną do ogólnego wskaźnika żywych urodzeń przy zapłodnieniu *in vitro*. Chociaż PGD jest metodą stosunkowo szeroko akceptowaną w leczeniu klinicznym, pozostaje nadal trudną procedurą. W grę wchodzi zagrożenie zanieczyszczenia i błędna diagnoza, zwłaszcza gdy metodę stosuje się w odniesieniu do schorzeń pojedynczego genu. PGD wymaga zastosowania wyspecjalizowanych technik biologii molekularnej, których dokładność waha się w granicach 96–99%, zależnie od rodzaju użytego testu. Choć PGD daje sporą pewność trafnej diagnozy, to jednak większość klinik europejskich zaleca pacjentkom poddanie się badaniom prenatalnym dla potwierdzenia diagnozy preimplantacyjnej i dla wykluczenia anomalii, których nie bada się podczas PGD. Chociaż wiele ośrodków proponuje rodzicom mającym kłopoty z poczęciem lub donoszeniem dziecka przeprowadzenie *aneuploidy screening* (badania mającego sprawdzić, czy komórki płodu nie zawierają błędnej liczby

chromosomów), brak spójnych dowodów na to, że takie badanie zwiększa wskaźnik żywych urodzeń u par mających problemy z płodnością.

Jakie kwestie etyczne wiążą się z PGD?

Odrzucanie chorych zarodków

PGD łączy się z koniecznością podjęcia decyzji dotyczącej losu obciążonego wadą embrionu w bardzo wczesnym stadium rozwoju. Na tym polega różnica w porównaniu z badaniami prenatalnymi, które wymagają podjęcia decyzji o usunięciu ciąży w dużo późniejszym okresie. Dla wielu osób eliminacja zarodka będzie zapewne etycznie mniej problematyczna niż usunięcie płodu. Dla innych zarówno aborcja, jak i PGD mogą być nie do przyjęcia.

PGD a niepełnosprawność

Niektórzy sugerują, że PGD powoduje dyskryminację wobec niepełnosprawnych, propagując pogląd, iż należy zapobiegać narodzinom niepełnosprawnych. Jednak inni utrzymują, że selekcja zarodków obciążonych wadami nie musi wcale oznaczać, że życie osób niepełnosprawnych jest mniej wartościowe.

Równość i dostęp

Na całym świecie PGD jest kosztowną procedurą; podnoszą się nawet głosy, że ta technika będzie dostępna tylko dla bogatych. W różnych krajach obowiązują różne zasady pokrywania kosztów PGD z finansów publicznych – w niektórych państwach rządy w ogóle odmówiły finansowania tej metody. W Nowej Zelandii minister zdrowia aktualnie rozważa tę kwestię.

Czy przy użyciu PGD można wybrać płeć dziecka?

Tak. PGD jest stosowana do wyboru płci z dwóch zasadniczych względów. Pierwszy to zapobieganie przenoszeniu schorzeń genetycznych związanych z płcią, takich jak hemofilia i dystrofia mięśniowa Duchenne'a, kiedy brak testu pozwalającego wykryć daną konkretną chorobę. Ten взгляд o charakterze medycznym jest dość powszechnie akceptowany.

Drugi względ, natury społecznej, to zapewnienie rodzicom dziecka płci, jakiej pragną. Ta przyczyna budzi więcej kontrowersji. Wybór płci jest uznawany za zbyt błahy powód, by tworzyć i niszczyć ludzkie zarodki, ponieważ kłóci się to ze specjalnym statusem, jaki często przyznaje się im ze względu na tkwiący w nich potencjał. Wybór płci ze względów społecznych jest zakazany w Nowej Zelandii.

Czy PGD można użyć do "zaprojektowania" dzieci?

Zasadniczo PGD można wykorzystać do pozytywnej lub negatywnej selekcji w odniesieniu do każdej cechy o podłożu genetycznym. Niektórzy twierdzą, że PGD można by zastosować do wyeliminowania homoseksualizmu, otyłości czy nadaktywności, albo do krzewienia inteligencji, urody czy zdolności atletycznych. Jednakże przy obecnym stanie nauki zastosowanie PGD do tych celów nie jest możliwe.

Wytyczne dotyczące PGD stanowią zabezpieczenie przed potencjalnym wykorzystaniem tej metody do niewłaściwych celów – zabronione jest stosowanie PGD ze względów pozamedycznych. Ponadto pozwalają one na użycie PGD tylko w konkretnych okolicznościach, gdy zachodzi wysokie ryzyko poważnych anomalii.

Zdaniem niektórych osób każda selekcja zarodków prowadzi do "projektowania" dzieci. Jednak PGD nie pozwala na dokładne określanie cech embrionu. Selekcja zarodków przed implantacją polega na wyborze spośród istniejących możliwości.

Czy PGD jest dostępna w innych krajach?

Po raz pierwszy PGD zastosowano w 1990 r. w przypadku małżeństwa, które było zagrożone urodzeniem dziecka ze zwłóknieniem torbielowatym. PGD jest dostępne w leczeniu klinicznym w wielu krajach, w tym w Wielkiej Brytanii, Australii, USA, Kanadzie, Danii, Francji, Belgii, na Węgrzech, w Szwecji, Grecji i Hiszpanii.

(oprac. as na podst. artykułu *Update on Preimplantation Genetic Diagnosis* w "Bloodline", Newsletter of the Hemophilia Foundation of New Zealand, Sept 2005)

[4] PIERWSZY KONTAKT RODZICÓW Z HEMOFILIĄ

Może poczujesz, że to niesprawiedliwe, kiedy pojawi się diagnoza, że Twoje dziecko jest chore na hemofilię lub inną skazę krwotoczną. To naturalne. Nie można zmienić czegoś, na co nie masz wpływu, co jest związane ze zdrowiem Twojego dziecka.

Odczuwasz wstrząs, czujesz się zły, zakłopotany, nie możesz uwierzyć, jesteś zirytowany. Przyjmij diagnozę lekarza, nie martw się. Można być przytłoczonym problemem, ale można też stać się jego ofiarą. Wówczas to problem zaczyna rządzić naszym życiem. Nie możesz o tym zapominać.

Jest jeszcze wiele rzeczy, których nie wiesz. Pamiętaj, nauczysz się radzić sobie z kłopotami. Nie wolno się poddawać. Wielu z nas, chorych na hemofilię, żyje nie odczuwając takiego stresu, jaki Ty odczuwasz.

Pamiętaj o kilku ważnych wskazówkach:

- Traktuj dziecko zwyczajnie. Unikaj wychowywania dziecka "pod kloszem". Mówiąc innymi słowami: pozwalaj na wiele, ale miej oczy otwarte i obserwuj dziecko uważnie.
- Dowiedz się jak najwięcej i nie martw się za bardzo.
- Porozmawiaj z innymi rodzicami. Chętnie podziel się swoimi radami.
- Poczucie winy jest niepotrzebne.
- Dobrze zapoznaj się z metodami leczenia. Niekiedy dopiero po 18 miesiącach zdobywamy wiedzę o tym, co jest najkorzystniejsze dla naszego dziecka.
- Życie toczy się dalej, na niektóre rzeczy nie mamy wpływu.
- Nie wpadaj w panikę. Szczególnie, gdy po raz pierwszy trzeba skorzystać z leczenia.
- Nie jesteś sama/sam. To trudny okres. Masz wiele zmartwień. Poradzisz sobie i Twoje życie stanie się zwyczajne.
- Ciesz się z każdego dnia, a kiedyś spostrzeżesz, że Twoje życie jest naprawdę wartościowe.
- Możesz wiedzieć niewiele, ale z opieką nad dzieckiem chorym na hemofilię jest podobnie jak z prowadzeniem samochodu. Na początku sprawia dużo kłopotów, zanim zaczniesz dobrze sobie ze wszystkim radzić.
- Uwierz we własne dziecko. Kiedy przewróci się lub uderzy, nie rób z tego problemu. Pozwól mu powiedzieć, że potrzebuje leczenia (oczywiście, kiedy już potrafi mówić albo w inny sposób wyrażać swoje potrzeby).
- Najgłębsza wiedza nie zastąpi doświadczenia.
- Lekarze i pielęgniarki nie chcą słuchać rozhisteryzowanych rodziców. Zachowuj spokój.
- Nie obawiaj się mówić o hemofilii. To nic złego, że Twoje dziecko choruje na hemofilię.
- Nie czytaj opowieści z zamierzchłej przeszłości o leczeniu chorych. Zwłaszcza jeśli nie zapoznasz się wcześniej ze współczesnymi metodami leczenia.
- Podchodź z dystansem do niektórych informacji, na które natrafisz.
- Nie wierz we wszystkie opowieści o hemofilii. Zwłaszcza jeśli pochodzą od ludzi, którzy nie mają żadnej wiedzy o tej chorobie. Z hemofilią wiąże się wiele całkowicie błędnych poglądów.
- Staraj się jak najszybciej leczyć każde krwawienie.
- Nawiąż dobre relacje z lekarzami z ośrodka leczenia chorych na hemofilię.

oprac. Bogdan Gajewski

[5] "MAMO, BOLI!"

Pamiętam uścisk w gardle, gdy parę lat temu przytrzymałam do szczepienia miesięczne niemowlę. Bardzo było mi żal tej małej, ufnej istotki, którą za chwilę pielęgniarka boleśnie ukłuje, słodko się przy tym uśmiechając. Maluch po raz pierwszy się rozczaruje i choć to dla jego dobra, to on przecież o tym nie wie. Oczywiście maleństwo o wszystkim dość szybko zapomniało, przy każdym następnym szczepieniu udawało mi się odwrócić jego

(i swoją) uwagę i pierwszą świadomą iniekcję przeżyło pewnie w wieku lat 5, skutecznie zresztą utrudniając jej wykonanie.

Podobny gardłowy uścisk powrócił, gdy prawie trzy lata temu u młodszego synka zdiagnozowano hemofilię i za zamkniętymi drzwiami gabinetu zabiegowego “zabezpieczano go czynnikiem”. Nie do końca docierało do mnie wtedy, o co chodzi (synek miał siniaka na potylicy, uderzył się o szczebelki łóżeczka), słyszałam tylko nieartykułowane dźwięki przerażonego półrocznego dzieciaczka wyrażające jedno: *Mamo ratuj, boli!* Już nigdy potem nie pozwoliłam, by jakkolwiek zabieg wykonywano dziecku bez mojej obecności. Emocjonalnie nie było to łatwe, ale wiedziałam, że synek czuje się wtedy bezpieczniej, jest spokojniejszy i łatwiej poddaje się zabiegom. Były też momenty krytyczne, zwłaszcza gdy wkłucie przeciągało się w czasie – zawsze regułą było, że każde następne podejście do żyły będzie trudniejsze, że żyły będą się chować, a mały niecierpliwić. Zabawiałam wtedy synka jak mogłam, usensowniałam jego ból pokazując związki między nie-bólem wkłucia a bólem wylewu, wymyślałam bajki o czynniczku, który wypija siniaki...

Tylko z żyłami dziecka było coraz gorzej. Zrosty, pęknięcia w czasie kłucia, żyłki cieniutkie i kruche. Tak zwanej “dobrej żyły” właściwie nie udało nam się znaleźć. Jedno podanie czynnika to średnio cztery–pięć wkłuć. Niekiedy zdarzyło się za pierwszym podejściem, ale to był wyjątek. Pocieszające były dwu- czy trzytygodniowe przerwy między wylewami, ale niestety zaraz potem seria, wylew za wylewem. Zaprzyjaźniony lekarz wspominał nam o porcie. Zaczęliśmy szperać w internecie, sporo dowiedzieliśmy się od życzliwych ludzi z forum poświęconego hemofilii (forum_psch@yahoo.com), wiele informacji uzyskaliśmy od prowadzącego synka hematologa. Uświadomiono nam też ryzyko, z jakim powinniśmy się liczyć (zakażenia, brak doświadczeń w zakładaniu portów u dzieci z hemofilią, kłopoty z dostępem do czynnika uniemożliwiający profilaktykę).

Minął rok. Synek w ślad za starszym bratem poszedł do przedszkola. Przedłużające się lato sprzyjało “zwiększonej objalności”. Pewnego dnia zdarzył się wylew do stawu, ujawnił się późnym wieczorem, mąż wyjechał, byłam sama z trójką maluchów. Zadzwoiłam po znajomą pielęgniarkę. Przyjechała. Dziesięć podejść do żyły! W 60 minucie udało się dotrzeć do żyłki na dłoni, mały zasnął w trakcie podawania, obudził się “po wszystkim”. Chwilę później przyjeżdża zaprzyjaźniona lekarka, zastaje “krajobraz po bitwie” i następnego dnia stawia medyczny świat naszego miasta na nogi. Chirurg z onkologii podejmuje się zabiegu założenia portu żylnego. W efekcie od czterech tygodni mamy zupełnie inną hemofilię! A mały z dumą opowiada, że już go nikt nie będzie kłuł w rączkę, bo ma teraz taki specjalny guziczek, którego nikt nie widzi – tylko pan doktor i mama.

Bernadetta Pieczyńska

[6] INFORMACJA DLA OPIEKUNKI

Przekazanie na pewien czas opieki nad chorym dzieckiem innej osobie jest dobre dla dziecka i jego rodziców. Choroba twojego dziecka nie powinna odbierać możliwości cieszenia się życiem. Aby nie martwić się, kiedy dziecko zostaje pod opieką innej osoby, należy pamiętać o kilku ważnych wskazówkach:

- Wyjaśnij opiekunce, na czym polega choroba dziecka.
- Poinformuj, co należy powiedzieć i co zrobić w przypadku krwawienia.
- Pozostaw numer telefonu komórkowego albo inny numer telefonu, który umożliwi kontakt z tobą.
- Pozostaw informacje, gdzie szukać pomocy, adres ośrodka leczenia chorych na hemofilię. Jeśli nie będzie można połączyć się z tobą, podaj telefon do osoby, która poinformuje, co należy zrobić.

Informacje najlepiej pozostawić w pobliżu telefonu.

Można przygotować karteczkę z informacją podobną do tej zamieszczonej poniżej, aby opiekunka miała również informację pisemną.

Moje dziecko jest takie samo jak inne dzieci w jego wieku. Ma podobne zainteresowania. Lubi spędzać czas tak, jak jego koledzy (gry komputerowe, książeczki). Jediną różnicą jest fakt, że moje dziecko jest chore na hemofilię. Hemofilia jest wrodzoną skazą krwotoczną, na którą w Polsce choruje kilka tysięcy chłopców. Choroba ta nie jest zaraźliwa i nie można jej "złapać" jak przeziębienie.

Gdy syn skaleczy się albo uderzy, to podobnie jak u zdrowych dzieci może u niego dojść do krwawienia. Nie krwawi jednak szybciej niż pozostałe dzieci, lecz trochę dłużej. Nie oznacza to, że w przypadku skaleczenia nasze dziecko wykrwawi się na śmierć i należy zakazać mu wszelkiej zabawy.

Podczas opieki nad moim dzieckiem proszę pamiętać o następujących sprawach:

- 1. Proszę zniechęcać go do gwałtownej (niebezpiecznej) zabawy.*
- 2. Bardzo często podczas opieki nad dziećmi zdarzają się drobne skaleczenia. Nie stanowią one poważnego problemu u naszego dziecka. Jeśli jednak dojdzie do poważnego upadku, albo urazu głowy, albo urazu w okolicy przetyku, proszę skontaktować się ze mną bezzwłocznie.*
- 3. Kiedy wrócę, proszę poinformować mnie, czy doszło do jakichś poważnych skaleczeń albo urazów. Proszę nie obwiniać siebie, ponieważ do urazów dochodzi pomimo najlepszej opieki.*
- 4. Proszę nie podawać dziecku żadnych lekarstw (dotyczy to szczególnie aspiryny). Jeśli ma Pani jakiegokolwiek pytania i chciałaby dowiedzieć się więcej o chorobie mojego dziecka, bardzo chętnie porozmawiam o szczegółach*

Ważne numery telefonów

W razie wypadku korzystamy z telefonów:

Telefon stacjonarny: Telefon komórkowy:

Lekarz: Telefon do lekarza:

Bogdan Gajewski

[7] POŻEGNANIE

28 stycznia 2006 r. w wieku 62 lat zmarł Zdzisław Wypych, członek Zarządu Głównego naszego Stowarzyszenia, a także założyciel i wieloletni prezes koła łódzkiego. Pomagał nam w naszej działalności swoim doświadczeniem życiowym i wyważonymi radami. To z jego inicjatywy powstała aktualna strona internetowa koła łódzkiego, o której mowa w stopce Biuletynu. W ubiegłym roku wyszedł zwycięsko ze zmagania z poważną chorobą, wykazując duży hart ducha. Niestety, tym razem los okazał się bezwzględny. Zdzisiu, będzie nam Ciebie bardzo brakować.

Adam Sumera

[8] JAK MOŻNA ROZPOCZĄĆ DZIAŁALNOŚĆ GOSPODARCZĄ I UZYSKAĆ DOFINANSOWANIE?

Osoby zainteresowane uruchomieniem własnej działalności gospodarczej mogą skorzystać ze środków pieniężnych, jakimi dysponują powiatowe urzędy pracy (PUP). Są to tzw. jednorazowe dotacje ze środków Funduszu Pracy (FP) lub ze środków Europejskiego Funduszu Społecznego (EFS). W obu przypadkach warunki przyznania dotacji są takie same, inne jest tylko źródło finansowania.

Dotacji tej PUP może udzielić jedynie osobie zarejestrowanej jako osoba bezrobotna (nie może to być tzw. "poszukujący pracy").

Drugą ważną rzeczą jest pomysł na rodzaj działalności i to, czy ów rodzaj mieści się wśród objętych finansowaniem ze strony urzędu.

Różnie to może wyglądać w poszczególnych urzędach pracy, gdyż kategorie finansowania środków na uruchomienie działalności gospodarczej ustala powiatowa rada

zatrudnienia. O szczegóły trzeba pytać w powiatowych urzędach pracy właściwych dla miejsca zamieszkania.

Przykładowo w powiecie sandomierskim wspomniane kategorie są następujące:

- zakup wyposażenia technicznego niezbędnego do podjęcia i prowadzenia podejmowanego przedsięwzięcia;
- dostosowanie pomieszczeń do projektowanej działalności;
- zakup niezbędnych materiałów, surowców niezbędnych do podjęcia produkcji lub wykonywania usług oraz zakup środków obrotowych – w wysokości nie przekraczającej 30% ogólnej kwoty dotacji.

Podsumowując: sfinansowane ze środków FP lub EFS mogą być praktycznie dwie rzeczy: wyposażenie i towar, ten ostatni w kwocie nie większej niż 30% ogólnej kwoty udzielonej dotacji. Można z tego wnioskować, że na terenie powiatu sandomierskiego preferowane są dwa rodzaje działalności gospodarczej: produkcyjna i usługowa.

Natomiast regulamin udzielania dotacji w sandomierskim urzędzie pracy wyklucza następujące działalności: sezonową, agencyjną, handel obwoźny (czyli działalność gospodarczą na bazarach, targowiskach i zielonych rynkach), następnie zakup nieruchomości, zakup samochodu, koszty budowy. Dotacja nie może być również przeznaczona na udziały w spółkach prawa handlowego, opłaty administracyjno-skarbowe dotyczące już podjętej działalności i spłaty rat kredytów pożyczek.

Wspomniano wcześniej o kwocie dotacji; maksymalna wysokość dotacji nie może przekroczyć 500% przeciętnego wynagrodzenia (obecnie 11.500 zł).

Ważne jest, aby działalności nie rozpocząć przed podpisaniem umowy z urzędem pracy o udzieleniu dotacji. Dopiero po przyznaniu dotacji jest czas na rozpoczęcie działalności gospodarczej, jednak w terminie nie dłuższym niż 30 dni od dnia jej udzielenia. Gdyby ktoś zaczął wcześniej działalność, straci status osoby bezrobotnej, a tym samym straci możliwość przyznania dotacji jako osobie bezrobotnej.

Dotacja jest bezzwrotna pod warunkiem prowadzenia działalności gospodarczej przez 12 miesięcy i terminowego opłacania składek do urzędu skarbowego i ZUS.

W razie niedotrzymania tego warunku osoba, która otrzymała dotację, musi zwrócić ją w całości wraz z odsetkami.

Po dokładnym zapoznaniu się przez osobę starającą się o dotację ze wszystkimi postanowieniami regulaminu pozostaje tylko złożyć wniosek do PUP (druki do pobrania w urzędzie pracy) i czekać na jego rozpatrzenie. Urząd ma na to 30 dni, w tym czasie musi udzielić odpowiedzi osobie zainteresowanej, czy dotacja jest przyznana, czy też spotkała się z odmową¹.

Regulamin przydzielania osobom bezrobotnym środków na podjęcie działalności gospodarczej opracowano w oparciu o następujące akty prawne: (1) ustawę z dnia 20 IV 2004 r. o promocji zatrudnienia i instytucjach rynku pracy; (2) rozporządzenie MGiP z 31 VIII 2004 r. w sprawie warunków i trybu refundacji ze środków Funduszu Pracy kosztów wyposażenia i doposażenia stanowiska pracy dla skierowanego bezrobotnego, przyznania bezrobotnemu środków na podjęcie działalności gospodarczej i refundowania kosztów pomocy prawnej, konsultacji i doradztwa oraz wymiaru dopuszczalnej pomocy²; (3) ustawę z 30 IV 2004 r. o postępowaniu w sprawach dotyczących pomocy publicznej; (4) Kodeks Cywilny.

Przypisy:

1 Autorka tekstu z osobistego doświadczenia zawodowego jest raczej skłonna przyznać, że dotacje udzielane są chętnie przez urząd pracy i dopóki pieniądze nie ulegają wyczerpaniu, dopóty nie ma większych oporów w ich wydatkowaniu. Choć trzeba spełnić konieczne minimum formalności, jednak nadal najważniejszą rzeczą pozostaje pomysł na rodzaj działalności. Zgodnie z regulaminem PUP kieruje się zasadą rachunku ekonomicznego i społecznym zapotrzebowaniem na dany rodzaj działalności gospodarczej na lokalnym rynku pracy. Osoba zainteresowana wzięciem dotacji musi

więc zadać sobie pytanie, czy będzie w stanie prowadzić tę działalność przez rok i czy się to jej zwyczajnie opłaci.

2 W dniu 5 XII 2005 r. weszło w życie nowe *Rozporządzenie Ministra Pracy i Polityki Społecznej z 21 XI 2005 r. w sprawie szczegółowych warunków i trybu dokonywania refundacji ze środków Funduszu Pracy kosztów wyposażenia lub doposażenia stanowiska pracy dla skierowanego bezrobotnego, przyznawania bezrobotnemu środków na podjęcie działalności gospodarczej oraz form zabezpieczenia zwrotu otrzymanych środków* (Dz. U. z 2005, Nr 236, poz. 2002).

Rozporządzenie wprowadziło kilka nowych warunków udzielania dotacji na rozpoczęcie działalności gospodarczej (m.in. dwóch poręczyteli). O szczegóły udzielania dotacji na nowych zasadach należy zapytać w powiatowym urzędzie pracy właściwym ze względu na adres zamieszkania.

Poniżej przedstawiamy adresy stron internetowych zawierających informacje pomocne w zakładaniu własnej działalności gospodarczej i uzyskiwaniu dofinansowania na jej rozpoczęcie:

http://www.infoobywatel.gov.pl/psu/3_2/

<http://www.ifirma.pl/ifirma/poradnik.html?subsection=jakzalozycfirme>

http://www.msp.money.pl/zakladam_firme/zwf/

<http://www.euroinfo.org.pl/prawo/index.php?page=2580>

<http://www.mgip.gov.pl/Prawo/Obowiazujace+prawo/Dzialalnosc+gospodarcza/>

<http://www.mgip.gov.pl/Programy/Program+aktywizacji+obszarow+wiejskich/>

<http://www.parp.gov.pl/>

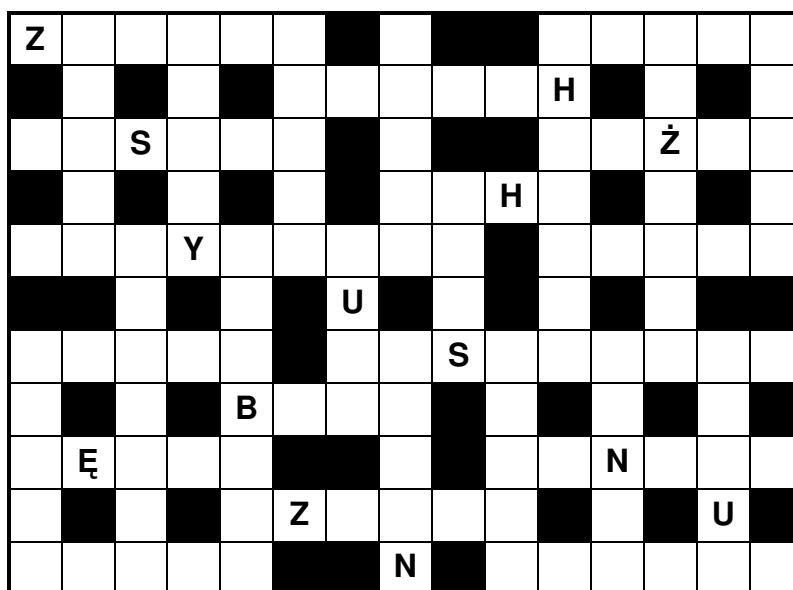
<http://www.arimr.gov.pl/>

<http://www.euroinfo.org.pl/programy/?a=1776> (strona zawiera broszurę na temat wsparcia finansowego małych i średnich firm, informacje w niej zawarte są przydatne głównie dla tych, którzy prowadzą bądź zamierzają prowadzić działalność na szerszą skalę)

<http://www.1praca.gov.pl/> (programy obejmujące młodych ludzi rozpoczynających pierwszą pracę bądź pierwszą działalność gospodarczą)

oprac. Ewa Kowalczyk

JOLKA



Określenia wyrazów podano w zmienionej kolejności.

- | | |
|--|------------------------------|
| - ciepły pantofel | - wielkie rozmiary |
| - włoski jest większy od laskowego | - jego upływ mierzą zegary |
| - dobierze ci okulary | - puls |
| - łowi dźwięki | - powróż |
| - matka żrebaków | - duchowny protestancki |
| - duży budynek mieszkalny | - kara wymierzana różgami |
| - góry z Giewontem | - zbiera kurki i rydze |
| - rulonik, np. banknotów | - ignorant |
| - ostatnia wola | - jedna ze stron monety |
| - samba lub walc | - bezpieczniki |
| - silny ruch powietrza | - zuch |
| - kosmiczna bada inne ciała niebieskie | - znak odejmowania |
| - zdobyta dzięki koniowi z drewna | - inaczej o samochodzie |
| - część piosenki | - szczelina |
| - mebel do spania | - potrawa z surowej wołowiny |
| - przed widzami w kinie | - określanie ciężaru |

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