



BIULETYN INFORMACYJNY

Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię

NUMER SPECJALNY

17 KWIETNIA 2007

“Biuletyn Informacyjny” dociera do rąk członków Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię mniej więcej raz na kwartał, przynosząc różnorodne materiały związane z hemofilią i innymi wrodzonymi skazami krwotocznymi. Można tam znaleźć omówienia najnowszych zdobyczy medycyny dających szansę na poprawę sytuacji chorych. Są porady praktyczne, przydatne zwłaszcza dla młodych rodziców, jeszcze niezbyt wprawionych w radzeniu sobie w nowej sytuacji – opiece nad dzieckiem chorym na hemofilię. Wartościowe uzupełnienie stanowią wieści z kół terenowych Stowarzyszenia, podejmujących różnorodne działania skierowane do osób z hemofilią i ich rodzin w poszczególnych regionach.

Tym razem jednak przedstawiamy numer specjalny, zawierający garść informacji dotyczących różnych aspektów hemofilii, adresowany do osób, które nie miały jeszcze dotąd możliwości dowiedzenia się zbyt wiele na temat tego schorzenia.

Mamy nadzieję, że to specjalne wydanie “Biuletynu”, przygotowane z okazji Światowego Dnia Chorego na Hemofilię, choć trochę przybliży państwu problemy osób na co dzień zmagających się z przeciwnościami losu spowodowanymi “chorobą królewską”.

Adam Sumera

CZYM JEST HEMOFILIA?

Hemofilia to skaza krwotoczna spowodowana przez niedobór w krwi jednego z białek odpowiedzialnych za jej krzepnięcie – czynnika VIII (**hemofilia A**) lub czynnika IX (**hemofilia B**). Hemofilia objawia się skłonnością do siniaków, krwawień do stawów, mięśni, narządów, a czasem również ośrodkowego układu nerwowego. Krwawienia wewnętrzne są następstwem urazu lub występują samoistnie. Ponieważ mogą być poważne i długotrwałe, pacjent wymaga natychmiastowej pomocy medycznej.

Hemofilia jest związana z błędem w chromosomie X, dlatego też chorują na nią niemal wyłącznie mężczyźni (mający jeden chromosom X i jeden chromosom Y, podczas gdy kobiety mają dwa chromosomy X).

Pokrewne hemofilii skazy krwotoczne, powodowane wrodzonym niedoborem innych czynników krzepnięcia (np. choroba von Willebranda), występują z równą częstością u kobiet i mężczyzn.

HEMOFILIA W POLSCE

Częstość występowania hemofilii w Polsce ocenia się na 1:12.300 mieszkańców (83/1 mln). Aktualnie zarejestrowanych jest 2069 chorych z hemofilią A i 354 z hemofilią B (a zatem prawdopodobnie ok. 25% przypadków nie zostało jeszcze rozpoznanych). Postać ciężka choroby stanowi 60% przypadków hemofilii A i 57% przypadków hemofilii B. 156 chorych (153 z HA i 3 z HB) wytworzyło inhibitor (przeciwciała przeciwko czynnikowi VIII bądź IX) i wymaga specjalnego leczenia.

Wskaźnik zużycia czynnika VIII (w jednostkach na głowę statystycznego obywatela kraju) w ostatnich latach:

Niemcy	- 6,0
Węgry	- 5,9
Słowacja	- 3,6
Polska	- 1,56 (1,65 w 2004 r.; 1,85 w 2005 r.; w 2007 według założeń wskaźnik powinien wreszcie przekroczyć 2)

HEMOFILIA NA DWORACH KRÓLEWSKICH

Królowa Anglii Wiktoria (1819–1901) wyszła za księcia Alberta w 1840 r. w Londynie. Z tego związku urodziło się dziewięcioro dzieci – czterech synów i pięć córek. Spośród tych dzieci jeden syn, Leopold, był hemofilikiem. Dwie córki, Beatrycze i Alicja, były nosicielkami hemofilii. Za pośrednictwem tych księżniczek i ich córek hemofilia trafiła na dwory monarchów Hiszpanii i Rosji. Zapewne najbardziej znanym chorym na hemofilię był urodzony w 1905 r. Aleksy, syn cara Mikołaja II.

POLSKIE STOWARZYSZENIE CHORYCH NA HEMOFILIĘ

Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię powstało w 1988 r. Obecnie zrzesza ok. 800 członków, zgrupowanych w 12 kołach terenowych. W Stowarzyszeniu działają zarówno chorzy na hemofilię i inne pokrewne skazy krwotoczne, jak i członkowie ich rodzin, zwłaszcza rodzice. Stowarzyszenie ściśle współpracuje ze swoją Radą Medyczną, złożoną z hematologów i lekarzy innych specjalności mających duże doświadczenie w leczeniu hemofilii.

LECZENIE DOMOWE

Podstawową zasadą w nowoczesnych metodach leczenia hemofilii jest podanie czynnika krzepnięcia w jak najwcześniejszym stadium krwawienia do stawu lub mięśni. Nie dopuszcza się w ten sposób do rozwoju krwawienia wewnątrz organizmu i do wystąpienia negatywnych konsekwencji, a jednocześnie najczęściej wystarcza podanie tylko jednej dawki leku.

We wczesnych stadiach krwawienia do stawu mogą nie występować żadne widoczne objawy zewnętrzne. Chorzy na hemofilię są wdrażani do wczesnego rozpoznawania takich stanów na podstawie odczuć rozpierania, bólu, ciepła itp. – są to objawy dostępne dla pacjenta, ale niewidoczne dla lekarza (można tu wskazać na pewną analogię do migrenowych bólów głowy – tam również pacjent często wie z pewnym wyprzedzeniem, że zbliża się napad, i przyjmując leki może stłumić migrenę w zarodku; w obu wypadkach te pierwsze symptomy określa się terminem "aura"). Jeżeli zachodzi podejrzenie krwawienia do stawu, konieczne jest jak najszybsze rozpoczęcie leczenia przez podanie czynnika krzepnięcia.

Zarówno ze względów medycznych (uniknięcie gorszych następstw), jak i ekonomicznych (oszczędność wynikająca z konieczności podania dwóch lub więcej dawek leku) każdy chory na ciężką postać hemofilii powinien mieć w lodówce pewien zapas czynnika krzepnięcia, by móc podać sobie lek **natychmiast** po stwierdzeniu pojawienia się pierwszych objawów krwawienia do stawu (aury).

LECZENIE PROFILAKTYCZNE

W przypadku hemofilii leczenie profilaktyczne polega na podawaniu czynnika krzepnięcia co 2–3 dni, niezależnie od tego, czy chory ma jakieś krwawienie czy nie. W ten sposób pacjent jest chroniony przed wystąpieniem krwawień samoistnych lub spowodowanych drobnymi urazami. Jest to szczególnie istotne w dzieciństwie i wieku młodzieńczym, gdy rozwijający się organizm jest szczególnie podatny na zmiany zwyrodnieniowe.

Dzięki profilaktyce chory może normalnie funkcjonować w społeczeństwie. Jest to także bardzo istotne dla jego rodziców i rodzeństwa, ponieważ opieka nad chorymi na hemofilię nękanymi częstymi krwawieniami do stawów wymaga od ich bliskich dużego poświęcenia i wielu wyrzeczeń.

WEZWANIE DO DZIAŁANIA

Hemofilia wcale nie musi skazywać na cierpienie i niepełnosprawność.

Chorzy na hemofilię i inne wrodzone osoczowe skazy krwotoczne żyjący w Polsce mają wiele problemów, wynikających m.in. z wciąż niedostatecznej ilości leków czy ze zbyt słabej wiedzy lekarzy na temat tych schorzeń, zwłaszcza w mniejszych ośrodkach. Chcielibyśmy jednak, by dzisiejsze spotkanie, odbywające się w specjalnym dniu, Światowym Dniu Chorego na Hemofilię, nie było li tylko roztrząsaniem ewidentnie istniejących niedostatków i trudności, lecz by stało się jednym z etapów konstruktywnego działania na rzecz poprawy sytuacji chorych na wrodzone skazy krwotoczne w Polsce. Pragniemy przedstawić program radykalnej poprawy losu tej grupy chorych, której najłatwiej pomóc – mamy na myśli dzieci chore na hemofilię.

Choć może wzbudzi to zdziwienie, należy wyraźnie powiedzieć, że nie jest to wcale problem dotyczący jedynie jakiejś wyizolowanej grupy osób. **Każdy z obecnych na tej sali może zostać ojcem lub matką dziecka chorego na hemofilię.** Jeden ze stereotypów na temat hemofilii funkcjonujących nie tylko w naszym społeczeństwie to stwierdzenie, że jest to choroba królów. Przytoczmy anegdotę opartą na faktach: do szpitala w jednym ze stanów USA zgłosił się Murzyn chory na hemofilię. Lekarz nawet go nie badał, spojrzął tylko na kolor jego skóry i stwierdził: "To niemożliwe, żeby pan miał hemofilię, bo to wszystko wywodzi się od królowej Wiktorii". Rzeczywiście w gronie potomków królowej Wiktorii było kilku hemofiliaków – najbardziej znany to carewicz Aleksy. Ale hemofilia nie jest tylko chorobą dziedziczną – w znacznej liczbie przypadków pojawia się samoistnie, w wyniku błędu genetycznego. W rezultacie każdy młody rodzic wraz z informacją, że ma syna, może uzyskać drugą: że ten syn jest chory na hemofilię.

Inny stereotyp głosi, że jeśli chory na hemofilię nawet lekko się skaleczy, to wykrwawi się na śmierć. To nieprawda, choć oczywiście poważne rany stanowią istotne zagrożenie. Generalnie krwawienia zewnętrzne stosunkowo łatwo można opanować. Prawdziwym problemem w hemofilii są natomiast krwawienia do wnętrza ciała, w tym do stawów. Krwawienie do stawu to problem w danej chwili – bo staw puchnie, niekiedy bardzo, i po prostu strasznie boli; jest to jednak także problem na przyszłość, bowiem dochodzi przy okazji do uszkodzenia stawu. Skutki wielokrotnych krwawień do stawu dają się porównać do zmian artretycznych, występujących zwykle w podeszłym wieku. W Polsce kilkunastoletni hemofilicy często mają stawy siedemdziesięcioletków.

A przecież noworodek z hemofilią jest niemal zdrowy – wskutek defektu w jednym z genów jego organizm nie jest tylko w stanie samodzielnie produkować jednego z białek: czynnika VIII w hemofilii A lub czynnika IX w hemofilii B. Wystarczyłoby dostarczyć mu ten brakujący czynnik i już niemal po chorobie. Medycyna zna już stosowne metody – wystarczy podać choremu odpowiedni preparat. Na razie preparaty mają stosunkowo krótki czas działania – ok. dwóch-trzech dni, jednak już niedługo wprowadzone zostaną leki, które wystarczy podawać co dziesięć-dwanaście dni.

W wielu krajach europejskich, wśród nich w państwach wcale nie odbiegających poziomem ekonomicznym od Polski – w Czechach, Słowacji, na Węgrzech – powszechnie stosuje się profilaktykę u dzieci chorych na hemofilię. Takie dzieci otrzymują brakujący czynnik krzepnięcia trzy razy w tygodniu i dzięki temu mogą prowadzić normalne życie. Mogą normalnie się bawić, uprawiać sporty (choć oczywiście bez dyscyplin narażających na częste urazy, jak sporty walki czy sporty ekstremalne), chodzić do szkoły.

Te leki kosztują, to prawda. Ale paradoksalnie to się opłaca – trzeba tylko rzetelnie przeprowadzić rachunek ekonomiczny. Na jednej szali położymy koszty leku podawanego profilaktycznie, a na drugiej – najpierw koszty materialne: wielokrotne pobyty w szpitalu,

koszty leku, który i tak trzeba będzie podać w trakcie krwawień, zabiegi chirurgiczne niezbędne często już u trzydziestolatków, w tym operacje wszczepienia sztucznych stawów, renty inwalidzkie; a potem to, co już trudniej przeliczyć na pieniądze: ból i cierpienie, nieprzespane noce, wyizolowanie ze społeczeństwa, trudności w uzyskaniu odpowiedniego wykształcenia wskutek problemów z poruszaniem się, niemożność realizacji aspiracji życiowych... A przecież to jeszcze nie koniec tej listy, bo nie wspomnieliśmy o rodzicach i rodzeństwie, których życie również ulega istotnej zmianie.

Postulat profilaktyki pierwotnej dla dzieci został już uwzględniony w przyjętym przez Ministerstwo Zdrowia Narodowym Programie Leczenia Hemofilii na lata 2005-2011 – kłopot w tym, że praktycznie nie jest realizowany. Polskie dzieci chore na hemofilię zasługują na to, by uzyskać prawidłowe leczenie. Zasługują też na to, by uzyskać leczenie w pełni bezpiecznymi lekami. W latach siedemdziesiątych środowisko chorych na hemofilię w wielu krajach zostało zdziesiątkowane. Przyczyną były groźne wirusy, dotychczas nieznanne, wśród nich wirus HIV. Dziś takie wirusy jak HIV czy wirus zapalenia wątroby typu C (HCV) stanowią już dużo mniejsze zagrożenie w przypadku leków wytwarzanych z krwi, jeśli te są poddane odpowiedniej inaktywacji. Prawdziwym niebezpieczeństwem są natomiast te drobnoustroje, których rozprzestrzenianie się drogą krwiopochodną nie jest do końca zbadane. Ostatnio każdy rok przynosi informacje o obecności we krwi nowych patogenów – a to wirus Zachodniego Nilu, a to priony mogące wywołać wariant choroby Creutzfelda-Jakoba... Nie wiemy, co przyniesie jutro. Trudno jednak zakładać, że nagle ustaną wszelkie mutacje i że nie będą nam już zagrażać nowe patogeny. Nowy, nieznanый jeszcze wirus może okazać się bardzo niebezpieczny. Chorzy na hemofilię muszą często przyjmować leki. Jeśli jakaś partia leków okaże się zakażona, może bardzo szybko dojść do zainfekowania dużej grupy pacjentów. Dodajmy także, że wypłacane przez rządy wielu krajów odszkodowania dla chorych na hemofilię zakażonych groźnymi wirusami stanowiły niebagatelne sumy – 750 mln dolarów w USA czy 1,1 mld dolarów w Kanadzie.

Logiczne jest, że powinniśmy szczególnie chronić tych pacjentów, którzy jeszcze nigdy w swoim życiu nie zetknęli się z lekami wytwarzanymi z ludzkiej krwi. Taką szansę dają leki produkowane metodami biotechnologii – są to leki rekombinowane. Rekombinowane czynniki krzepnięcia najnowszej, trzeciej generacji nie zawierają w ogóle białek innych niż konkretny czynnik krzepnięcia i dzięki temu są wolne od wszelkich wirusów czy prionów mogących występować w ludzkiej krwi.

Dlatego dzisiaj, 17 kwietnia, w Światowym Dniu Chorego na Hemofilię, zwracamy się z apelem do Ministerstwa Zdrowia: zrealizujmy wreszcie leczenie profilaktyczne wszystkich dzieci z ciężką postacią hemofilii. A tym spośród nich, które jeszcze w ogóle nie otrzymały leków, zapewnimy leczenie w pełni bezpiecznymi czynnikami krzepnięcia niewytwarzanymi już z krwi. Rzetelnie przeprowadzone obliczenia wykażą, że wydane na to pieniądze przyniosą w końcowym rozrachunku oszczędności, ponieważ zawsze taniej jest zapobiegać niż płacić za leczenie powikłań i komplikacji.

Hemofilia wcale nie musi skazywać na cierpienie i niepełnosprawność. Dajmy dzieciom chorym na hemofilię szansę na normalne, godziwe życie.

Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię

ŹRÓDŁA INFORMACJI O HEMOFILII

Książki:

- Roma Rokicka-Milewska, *Hemofilia u dzieci*
- Jerzy Windyga, *Skazy krwotoczne*

Książeczki informacyjne wydawane przez Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię:

- Michał Jamrozik, *Jak żyć z hemofilią*
- *Hemofilia i ja*
- *Hemofilia i szkoła*

- *Wsparcie emocjonalne w hemofilii*
- *Życie z artropatią hemofilową*
- *Zapobieganie wylewom dostawowym*
- *Jak dbać o miejsca zastrzyków dożylnych*
- *Praktyczne rady dla chorych na hemofilię*
- *Hemofilia w ilustracjach*
- *Jak dbać o naczynia krwionośne? Miejsca zastrzyków dożylnych*

Wydawany kwartalnie "Biuletyn Informacyjny"

Strony internetowe:

<http://www.hemofilia.of.pl>

http://republika.pl/forum_psch

<http://hemofilia.webpark.pl>

<http://www.idn.org.pl/hemofilia/biuletyn.html>[archiwalne numery "Biuletynu Informacyjnego"]

BIULETYN INFORMACYJNY Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię.

Do użytku wewnętrznego.

Opracował Adam Sumera.

Korespondencję prosimy kierować pod następujący adres: Łódzkie Koło Terenowe Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię przy Klinice Hematologii UM, Szpital im. M. Kopernika, ul. Pabianicka 62, 93-513 Łódź.

Nasz kontakt internetowy: rpren@uml.lodz.pl; psch_lodz@interia.pl;

Strona koła łódzkiego: www.pschlodz.prv.pl