



BIULETYN INFORMACYJNY

Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię

NR 1 (38)

WIOSNA 2011

Stereotyp dotyczący hemofilii mówi, że chorują na nią wyłącznie mężczyźni. Jak jest naprawdę, pokazuje artykuł dr Joanny Zdziarskiej „Hemofilia u kobiety” [1].

Ważne, a wciąż niedostatecznie popularyzowane problemy psychologiczne są tematem prezentacji mgr Marty Rusek „Komunikacja w rodzinie – jak rozmawiać o chorobie” [3].

Dwa duże materiały – relacja dr. Zdzisława Grzelaka i omówienie na podstawie źródeł zagranicznych – przynoszą wiele interesujących wiadomości z konferencji dwóch kluczowych organizacji międzynarodowych zajmujących się sprawami hemofilii, EHC i WFH [2 i 5].

Dwa inne opracowania źródeł zagranicznych dotyczą istotnych kwestii tylko pośrednio związanych ze skazami krwotocznymi. Pierwsze mówi o problemach, jakie spotykają chorych na hemofilię w podeszłym wieku [6], a drugie o zakażeniu HCV i jego konsekwencjach [7].

Nadzieje na przyszłość można wiązać z informacją o czynnikach krzepnięcia o przedłużonym działaniu [4].

Wiosna to czas rozliczania podatku od wynagrodzeń. Przy wypełnianiu PIT-u warto pamiętać o możliwości przekazania jednego procenta podatku na organizację pożytku publicznego. Oczywiście proponujemy, by tą organizacją było Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię [10 i 11].

Całość zamyka zachęta do lektury ciekawej książki [12].

Adam Sumera

[1] HEMOFILIA U KOBIETY

Opierając się na prawach dziedziczenia, powszechnie uważa się, że hemofilia dotyka wyłącznie mężczyzn, a kobiety są jedynie nosicielkami nieprawidłowego genu – matkami lub siostrami chorych chłopców. Warto przypomnieć, że ten sposób dziedziczenia (sprzężenie z płcią) dotyczy hemofilii A i B, natomiast hemofilia C, czyli niedobór czynnika XI krzepnięcia, dziedziczy się niezależnie od płci i w równym stopniu chorują na nią kobiety oraz mężczyźni. Jednak również w przypadku klasycznych postaci hemofilii (A i B) nierzadko możemy spotkać przypadki, gdy choruje kobieta. Jak do tego dochodzi?

Kobieta ma w każdej komórce swojego ciała dwa chromosomy płciowe X. W przypadku nosicielki hemofilii w jednym z tych chromosomów X ukryty jest gen hemofilii. Na wczesnym etapie życia zarodkowego u każdej kobiety jeden z chromosomów X staje się nieaktywny. U nosicielki hemofilii jest kwestią przypadku, czy nieczynne staną się w większości chromosomy X zawierające chory czy zdrowy gen. U większości z nich proces ten zachodzi mniej więcej równomiernie, stąd aktywność czynnika VIII lub IX we krwi jest obniżona średnio o połowę. U części nosicielek jednak większość prawidłowych chromosomów X staje się nieczynna, przez co produkują znacznie mniej czynnika krzepnięcia – tyle, co chorzy na łagodną hemofilię, a niektóre z nich – tyle, co chorzy na hemofilię umiarkowaną lub ciężką.

Od dawna obserwowano, że niektóre nosicielki hemofilii same skarżą się na krwawienia, objawy te jednak zwykle bagatelizowano lub nie wiązano ich z hemofilią, jako przypadłością wyłącznie męską. Obecnie wiadomo, że nosicielka może sama chorować na hemofilię (postać łagodną, umiarkowaną, a nawet ciężką) i wymagać leczenia czynnikiem VIII lub IX (w przypadku hemofilii A najczęściej desmopresyną).

Najczęstszą przyczyną hemofilii u kobiet jest więc nosicielstwo hemofilii. Istnieją jednak również inne, rzadsze przyczyny. Może się zdarzyć, że chory na hemofilię mężczyzna zwiąże się z kobietą-nosicielką hemofilii. Wówczas ich córka może być chora, ponieważ może odziedziczyć po jednym chromosomie X z genem hemofilii od każdego z rodziców. Może się też zdarzyć, że u nosicielki hemofilii dojdzie do nowej mutacji (zmiany genetycznej) w zdrowym genie czynnika VIII lub IX. Istnieje też rzadka choroba genetyczna polegająca na tym, że kobieta posiada tylko jeden chromosom X (zespół Turnera).

Podsumowując, kobiety chore na hemofilię nie są tak wielką rzadkością, jak kiedyś przypuszczano. Zalecenia polskie i światowe mówią, że każda nosicielka hemofilii oraz kobieta, która może potencjalnie być nosicielką, powinna poddać się badaniom i określić aktywność czynnika VIII lub IX we krwi. Należy to zrobić nawet wówczas, gdy u kobiety nie występują krwawienia, ponieważ łagodne postaci hemofilii mogą objawiać się dopiero po dużych zabiegach operacyjnych lub porodach – mogą nie wywoływać krwawień na co dzień ani po niewielkich zabiegach.

Joanna Zdziarska, Klinika Hematologii w Krakowie, joannaz@patio.strefa.pl

[2] XXIII KONFERENCJA EHC W LIZBONIE

Europejskie Konsorcjum Hemofilii (EHC) jest europejską federacją pacjentów reprezentujących krajowe organizacje członkowskie chorych na hemofilię i inne wrodzone skazy krwotoczne z 43 krajów w Europie.

Celem działania EHC jest zmniejszenie obciążenia chorobą zarówno dla chorych, jak i dla społeczeństwa. Misją organizacji jest poprawa jakości życia osób z hemofilią w Europie. W tym celu EHC angażuje do współpracy decydentów, przedstawicieli zawodów medycznych oraz pacjentów ze skazami krwotocznymi w celu zapewnienia fachowej wiedzy i uświadomienia, jak żyć z chorobą.

Kolejna doroczna konferencja EHC miała miejsce w dniach 22–24 października 2010 r. w stolicy Portugalii. Konferencja składała się z wykładów plenarnych i prezentacji, w których omówiono wiele zagadnień naukowych i praktycznych oraz problemów związanych z opieką nad chorymi na hemofilię.

Z Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię w konferencji uczestniczyły dwie osoby: prezes Bogdan Gajewski oraz autor niniejszego sprawozdania, wiceprezes Zdzisław Grzelak.

Spektrum tematów i zagadnień omawianych podczas konferencji było bardzo szerokie. Począwszy od najnowszych możliwości diagnozowania choroby von Willebranda i możliwości diagnostyki prenatalnej, poprzez najnowsze doniesienia o inhibitorach oraz o leczeniu WZW typu C, aż do znaczenia fizjoterapii w leczeniu artropatii, jak również wagi psychosocjalnych aspektów życia z hemofilią.

Dr Rui Tato Marinho z Kliniki Gastroenterologii i Hepatologii Uniwersyteckiego Szpitala Santa Maria w Lizbonie w swoim wykładzie pt. „Leczenie Hepatitis C – gdzie jesteśmy?” oznajmił, że obecnie biopsja wątroby dla prawidłowej diagnozy nie zawsze jest konieczna. Od 2005 roku dostępna jest nowa, nieinwazyjna metoda diagnostyki ew. marskości wątroby. Jest to rodzaj badania ultrasonograficznego o nazwie Fibroscan, które w ciągu 5 minut wykazuje stopień zmian zwłóknieniowych w wątrobie, co jest szczególnie istotne dla chorych na hemofilię. Standardowa terapia przeciwwirusowa przy pomocy pegylowanego Interferonu i Rybawiryny jest skuteczna w 50% przy genotypie 1 oraz w 70–80% przy genotypie 3 wirusa. Jednakże co zrobić z pacjentami, którzy nie reagują na leczenie, u których terapia jest nieskuteczna? Otóż istnieje już kilka nowych leków, z których dwa będą dostępne już w ciągu 2–3 lat. Są to: Boceprevir i Telaprevir. Oba specyfiki będą stosowane drogą doustną i będą mogły podwyższyć procent wyleczeń o 20–30%. Tak więc jeśli chodzi o leczenie WZW C, jesteśmy w przededniu kilku wspaniałych innowacji, z korzyścią dla pacjentów i społeczeństwa.

Jedną z najciekawszych inicjatyw na konferencji przedstawił dr Piet de Kleijn, fizjoterapeuta z Oddziału Rehabilitacji i Zaburzeń Odżywiania Uniwersytetu Medycznego w Utrechcie

(Holandia). Zwrócił uwagę na znany fakt, że dla osób z hemofilią ogromną rolę dla pełnego wyzdrowienia po wylewie ma fizjoterapia. Może ona być użytecznym, jak również opłacalnym narzędziem w walce z przewlekłymi zmianami degeneracyjnymi w stawach w przebiegu artropatii hemofilowej.

W roku 2006 dr Piet de Kleijn rozpoczął w Kairze swój pilotażowy projekt pod nazwą Global Physiotherapy Initiative (GPI), w ramach którego odbył się pięciodniowy kurs dla fizjoterapeutów z 9 ośrodków leczenia hemofilii w Egipcie. Każdy uczestnik kursu powrócił do domu z gotowym planem działania dopasowanym do lokalnej sytuacji. Po 6 miesiącach i po roku odbyły się dwie wizyty kontrolne w tych centrach, dla oceny skuteczności wprowadzania w życie wiedzy zdobytej na kursie. Poza Egipcem GPI jest aktualnie wprowadzany także w sąsiednich krajach – w Syrii, Libanie, Sudanie, Jordanii, Arabii Saudyjskiej i Tunezji. Obecnie celem tego programu jest rozwój i wprowadzanie podstawowej fizjoterapii wśród osób chorych na hemofilię poprzez stworzenie sieci fizjoterapeutów na całym świecie.

Piet de Kleijn wysłał przed konferencją w Lizbonie e-maile do 23 stowarzyszeń hemofilowych w Europie z prośbą o znalezienie jednego lub dwóch fizjoterapeutów w każdym kraju zajmujących się chorymi na hemofilię, chętnych do szkolenia i wdrażania potem swoich umiejętności dla usprawniania chorych na swoim terenie. Na konferencji w Lizbonie wymienił tylko dwa kraje, które odpowiedziały na jego apel. Są to Węgry i Polska.

Dużym zainteresowaniem podczas konferencji cieszyło się sympozjum zorganizowane przez Bayer Schering Pharma pt. „Zarządzanie zmianami w leczeniu profilaktycznym hemofilii A”. Celem tego sympozjum, jak zaznaczył prowadzący – dr Manuel Campos, dyrektor Oddziału Hematologii Klinicznej Centralnego Szpitala w Porto, jest potrzeba omówienia i przedyskutowania korzyści płynących z wprowadzenia leczenia profilaktycznego, jak również przegląd możliwości wprowadzenia profilaktyki w innych grupach pacjentów, w szczególności skupiając się na barierze wiekowej i ekonomicznej.

W ramach tego sympozjum dr Cedric Hermans z Belgii zauważył, że sytuacja idealna to taka, w której wszyscy pacjenci mieliby równy dostęp do koncentratów rekombinowanych. Tam gdzie jest to możliwe, produkty rekombinowane powinny być wprowadzone przy zastosowaniu następującego algorytmu i priorytetów:

1. Pacjenci poprzednio nieleczeni (tzw. PUPs), w szczególności dzieci, ponieważ infuzje produktów rekombinowanych mają mniejszą objętość i mniejsze ryzyko przeniesienia wirusów.
2. Pacjenci HCV i HIV negatywni, leczeni w przeszłości tylko koncentratami inaktywowanymi wirusologicznie, w celu zminimalizowania nawet szczątkowego ryzyka infekcji.
3. Pacjenci zainfekowani wirusem HIV, ponieważ wybór czynników rekombinowanych może zapobiec przeniesieniu innych zakażeń wirusowych, takich jak np. parwovirus B19.
4. Wszyscy pozostali pacjenci.

Taka kolejność wprowadzania leków rekombinowanych jest korzystna tak ze względów klinicznych, jak i ekonomicznych. Zapewnia korzyści dla tych pacjentów, którzy uniknęli dotąd zakażenia, oraz dla tych, u których wczesna infekcja wirusowa jest mało prawdopodobna.

W dalszej części sympozjum wystąpiła dr Pia Petrini z Kliniki Pediatrycznej Zaburzeń Krzepnięcia Szpitala Karolinska w Sztokholmie (Szwecja). Omówiła problemy związane z okresem dojrzewania i przechodzeniem chorych na hemofilię z wieku dziecięcego w dorosłość. Typowe cechy charakterystyczne okresu dojrzewania to poszukiwanie nowości oraz zachowania ryzykowne. Nastolatki z hemofilią, tak jak ich zdrowi rówieśnicy, stawiają czoła wyzwaniom wieku dojrzewania, nie zdając sobie sprawy z wyjątkowych zagrożeń związanych z ich schorzeniem. Typowa w tym wieku przekora, będąca przyczyną słabego podporządkowania rygorom leczenia profilaktycznego, w połączeniu z ryzykownymi zachowaniami, może skutkować poważnymi i nawracającymi epizodami krwotocznymi, które będą w przyszłości przyczyną degeneracji stawów. Nastolatki nie dostrzegają jeszcze zależności pomiędzy częstością wylewów dostawowych a późniejszym ich zniszczeniem i kalectwem na całe życie. W tym wieku najważniejszy jest dzień dzisiejszy, a nie potencjalne, przyszłe zmiany w stawach.

Toteż podczas okresu dojrzewania leczenie profilaktyczne powinno być zindywidualizowane, oparte na doświadczeniach krwotocznego pacjenta i na jego stylu życia. Pracownicy służby zdrowia mogą wspierać stosowanie się do rygorów leczenia profilaktycznego poprzez edukację, zachęcanie do przestrzegania odpowiedniego reżimu oraz poprzez udzielanie pacjentowi dobrych rad. Uświadomienie nastolatki, że leczenie jest normalną częścią jego życia, pozwala zwiększyć przestrzeganie przez niego prawidłowej terapii.

Na zakończenie sympozjum głos zabrała dr Piercarla Schinco z uniwersytetu medycznego w Turynie. Temat jej prezentacji to: „Korzyści wprowadzania profilaktyki u dorosłych – pokonywanie barier”. W 2007 r. kontrolowane, randomizowane badanie kliniczne (Joint Outcome Study), po raz pierwszy wykazało, że regularna profilaktyka rekombinowanym czynnikiem VIII może zapobiegać zniszczeniu stawów u młodych chłopców z ciężką postacią hemofilii A. Koncepcja leczenia profilaktycznego została ostatnio rozszerzona na pacjentów dorosłych, głównie dla redukcji liczby krwawień i tym samym dla poprawy jakości ich życia. Choć korzyści z prowadzenia profilaktyki w hemofilii wydają się coraz bardziej oczywiste, to ciągle istnieją bariery, które trzeba pokonać, by doprowadzić do szerszego jej stosowania. Te bariery to:

1. Profilaktyka wymaga zużywania większej ilości czynnika krzepnięcia, co zwiększa koszty leczenia w porównaniu do leczenia na żądanie (*on demand*); w przeszłości niektóre firmy ubezpieczeniowe odmawiały refundacji tych leków z powodu braku konkretnych dowodów naukowych na wyższość profilaktyki nad leczeniem na żądanie.
2. Istnieje niepewność co do prawdopodobnego związku pomiędzy typem czynnika krzepnięcia (rekombinowany lub osoczopochodny) i czasem prowadzenia profilaktyki a wytworzeniem inhibitora.
3. Regularna profilaktyka wymaga pewnego zobowiązania od pacjentów i pracowników służby zdrowia, trudnego do utrzymania przez całe życie.

Wiele zagadnień dotyczących profilaktyki pozostaje ciągle nierozwiązanych. Coraz więcej jednak klinicystów wierzy, że profilaktyka winna być kontynuowana przez całe życie. Postępy medycyny sprawiają, że profilaktyka będzie mogła przynosić maksimum korzyści przy minimalnych kosztach.

Konferencja EHC obfitowała również w wiele innych ciekawych prezentacji, wykładów i wystąpień, których z braku miejsca nie jestem w stanie tutaj zamieścić. Muszę jednakże wspomnieć o ważnym dla nas fakcie. Otóż bardzo chwalono ostatnie osiągnięcia Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię: od wprowadzenia profilaktyki i podwyższenia wskaźnika zaopatrzenia w czynnik VIII począwszy, poprzez akcję wydawania książeczek i broszur edukacyjnych, zorganizowanie konferencji z udziałem EHC we wrześniu 2010 r., aż po kampanię medialną w prasie i TV. Na dwóch wielkich ekranach organizatorzy pokazali nawet fragment polskiego programu informacyjnego „Panorama” z relacją z konferencji prasowej w Warszawie we wrześniu 2010 i wypowiedzią naszego prezesa – Bogdana Gajewskiego. Wszyscy gratulowali nam operatywności i skuteczności.

W sobotni wieczór organizatorzy zabrali uczestników konferencji trzema autokarami na zwiedzanie stolicy Portugalii z okien autokaru. Wieczór zakończyliśmy w starej, stylowej lizbońskiej restauracji, gdzie oprócz kolacji uraczono nas występami muzyków uprawiających oryginalną muzykę Lizbony o nazwie Fado. Jest to dziś najbardziej szlachetny i oryginalny produkt portugalskiej kultury popularnej.

XXIII konferencja EHC zakończyła się wyborem miast kandydujących do organizacji następnych konferencji. W 2011 r. delegaci organizacji członkowskich EHC spotkają się na Węgrzech, w Budapeszcie. Plan na kolejny rok to Praga.

Konferencja była doskonałą możliwością udostępniania pomysłów, wiedzy i najnowszych osiągnięć naukowych, jak również wspinała okazją do spotkań dla Braci Krwi z całej Europy.

Duży wybór materiałów dotyczących działalności EHC można znaleźć na stronie internetowej: www.ehc.eu

lek. med. Zdzisław Grzelak, wiceprezes PSCH

[3] WYKŁAD I WARSZTAT DLA RODZIN PACJENTÓW CHORYCH NA HEMOFILIĘ: „KOMUNIKACJA W RODZINIE – JAK ROZMAWIAĆ O CHOROBIĘ”

Poproszono mnie o wygłoszenie 11 grudnia 2010 r. wykładu dotyczącego komunikacji w rodzinie w aspekcie przewlekłej choroby dziecka, jaką jest hemofilia. Z wielką radością przyjąłem zaproszenie, wiedząc ze swojego doświadczenia, że nie jest łatwo członkom rodziny rozmawiać o chorobie. Bywa, że jest to temat tabu; prawie zawsze wywołuje mnóstwo różnych, często skrajnych emocji.

Rodzina to miejsce, gdzie powstaje i rozwija się człowiek. To w rodzinie dowiadujemy się, jak radzić sobie z trudnymi sytuacjami, uczymy się, jak okazywać emocje, jak budować relacje, a co najważniejsze – to z kontaktu z najbliższymi czerpiemy wiedzę o tym, kim jesteśmy. Amerykańska psychoterapeutka Virginia Satir pisząc o rodzinach zauważa, że kształtują one uczucia i przekonania jednostki dotyczące jej samej, które nazywa poczuciem własnej wartości. W każdej rodzinie członkowie komunikują się ze sobą – używają charakterystycznych dla siebie sposobów, by uzgodnić znaczenie pojęć, przekazów. Dodatkowo zdaniem Satir każda rodzina ma swoje zasady, ustalone przez jej członków, a dotyczące wielu aspektów życia – tzw. system rodzinny. Rodzina nie żyje w próżni, ale w społeczeństwie – zatem kształtuje relacje społeczne i sama jest przez nie kształtowana.

Poczucie wartości rozwija się w człowieku od momentu narodzin. Rodzice mają największy wpływ na to, jakie będą ich dzieci, jak będą przeżywały swoją chorobę i jak będą sobie z nią radziły. Poczucie wartości można porównać do naczynia, które może być albo pełne, albo puste. Rodzice często zapominają o swoich potrzebach, o odpoczynku i zadbaniu o siebie. Szczególnie w sytuacjach stresowych, związanych z chorobą lub hospitalizacją dziecka, na plan pierwszy wysuwają się przede wszystkim potrzeby dziecka. Oczywiście dziecko jest niezwykle ważne i nie można o nim zapominać, ale aby móc obdarować dziecko swoją obecnością i towarzyszyć mu w trudnych dla niego (i całej rodziny) chwilach, nawet najcierpliwi rodzice potrzebują chwili odpoczynku i wytchnienia. Stajemy się lepszymi rodzicami, gdy mamy czas na swój własny rozwój.

Komunikacja interpersonalna jest niezwykle złożoną aktywnością. W procesie komunikacji międzyludzkiej biorą udział przynajmniej dwie osoby. I każda z nich dysponuje swoim własnym systemem wartości, oczekiwaniami, doświadczeniami, które wpływają na rozumienie komunikatu drugiej osoby. Poza komunikacją werbalną – czyli przekazaniem treści komunikatu, ważną rolę odgrywa komunikacja niewerbalna, przekazywana przez nasze ciała, gestykulację, mimikę, ale też sposób ubierania się czy nawet wykreowane przez nas otoczenie. Naukowcy obliczyli, że około 85% całego komunikatu jest przekazywane i odbierane za pomocą niewerbalnej, czyli często nieuświadomionej sfery.

Jak rozmawiać z dzieckiem o chorobie? – oto główne pytanie warsztatu. Przede wszystkim może nam pomóc wiedza o etapach rozwoju dziecka, o tym, jak dzieci postrzegają i rozumieją chorobę. Dzieci do 2 roku życia nie mają rozwiniętej zdolności zrozumienia, czym jest choroba, jakie są jej konsekwencje. Najważniejsza dla dzieci w tym wieku jest stałość opieki rodzicielskiej. Dzieci boją się bólu, nieznanych osób i opuszczenia przez opiekunów. Dlatego ważna jest dla nich obecność rodziców w trakcie zabiegów czy badań lekarskich. Rozwój dziecka odbywa się niejako skokowo – aby nauczyć się chodzić, najpierw dziecko musi siadać, raczkować. Nie sposób uchronić malucha przed wszystkimi upadkami – należy pamiętać, że są one także częścią zdrowego i normalnego rozwoju.

Dla dzieci w wieku przedszkolnym zabawa jest również bardzo naturalną aktywnością, przez psychologów jest uważana za dostępną dziecku formę ekspresji uczuć, emocji czy zdarzeń, jakich doświadcza dziecko. Dodatkowo w wieku przedszkolnym niezwykle ważną formą komunikacji z dzieckiem jest rysowanie. Poprzez rysunki dziecko niejako zaprasza nas, rodziców, opiekunów, do swojego wewnętrznego świata. Niezbędnym elementem komunikacji jest umiejętność nazywania przez dorosłego emocji przeżywanych zarówno przez dziecko, jak i opiekuna. W psychologii nazwane zostało to kontenerowaniem – jest to zdolność osoby dorosłej, początkowo zazwyczaj matki, do przyjmowania różnych uczuć, bez natychmiastowej reakcji odrzucającej wobec dziecka, które te uczucia przeżywa.

U dzieci w wieku przedszkolnym, ale także tych nieco starszych, dość często pojawia się myśl, że hemofilia jest rodzajem kary za to, iż były niegrzeczne albo sprawiły jakiś problem rodzicom. Dzieci w tym wieku mają tendencje do przypisywania sobie odpowiedzialności za różne zdarzenia rozgrywające się wokół nich. Należy być niezwykle wyczulonym na takie komunikaty, by móc w odpowiednim momencie zainterweniować i wytłumaczyć dziecku, że choroba pojawiła się zupełnie niezależnie od niego. Innym stosowanym przez dzieci mechanizmem, na który zwróciła uwagę jedna z uczestniczek warsztatów, jest obwinianie rodziców za to, że są chore. Wszystkie te komunikaty mogą świadczyć o niezgodzie dziecka na chorobę i ograniczenia, jakie ona narzuca.

Kiedy dziecko idzie do szkoły, pojawiają się różne wątpliwości – czy da sobie radę w środowisku rówieśników? Po wykładzie rodzice zadawali pytania: co jest lepsze dla naszego syna – nauczanie indywidualne czy szkoła? Jak przygotować go do pójścia do szkoły? Nie ma jednej dobrej odpowiedzi na to pytanie. Należy sobie jednak zdać sprawę, że wiek szkolny to okres, gdy dla dziecka coraz ważniejszą grupą odniesienia stają się rówieśnicy. Izolacja i brak kontaktu z klasą może być niezwykle krzywdzącym doświadczeniem dla dziecka. Ważne wydaje się przygotowanie zarówno chorego, jak i jego środowiska szkolnego na przyjęcie ucznia z hemofilią. Wyniki badań potwierdzają, że ogólna wiedza na temat hemofilii jest niezwykle ograniczona. Pójście dziecka do szkoły czy przedszkola wymaga współpracy z wychowawcami, nauczycielami. Rodzina nie istnieje przecież w społecznej próżni. Im więcej będzie wiadomo o hemofilii, im bardziej znajoma stanie się choroba – tym mniej będzie wzbudzała krzywdzących i izolujących domysłów.

Jednym z trudniejszych momentów w życiu dziecka i rodziny jest okres dojrzewania – okres buntu i prób wchodzenia w dorosłe życie. To okres silnej separacji od rodziny pochodzenia, ustanawiania nowych granic, okres eksperymentowania i podejmowania ważnych decyzji (np. wybór drogi życiowej, zawodu, pierwsze relacje z dziewczynami). Z drugiej strony to okres ponownego odkrywania ograniczeń stawianych przez chorobę. Samodzielność jest jednym z najważniejszych osiągnięć tej fazy rozwojowej, dlatego dobrze jest, gdy młody człowiek przejmuje odpowiedzialność za swoją profilaktykę. Ale także niezwykle ważne jest stworzenie przestrzeni na rozmowę o chorobie, tak by nastolatek miał odwagę rozmawiać o hemofilii z innymi, także ze swoimi rówieśnikami. Być może warto zachęcić nastolatka do zapoznania swoich kolegów i koleżanek z hemofilią – np. do wygłoszenia w klasie referatu o hemofilii.

Złość i brak zgody na chorobę to część wewnętrznego procesu, który może, ale nie musi doprowadzić do akceptacji hemofilii. Elisabeth Kubler-Ross, na podstawie swojego wieloletniego doświadczenia terapeutycznego, stworzyła następujący model, który może ułatwić zrozumienie tego, co może dziać się z członkami rodziny w obliczu choroby dziecka:

1. zaprzeczenie („to nieprawda”, „lekarz musiał się pomylić”, „to jakiś żart”);
2. złość, gniew;
3. depresja (smutek wynikający z sytuacji, której nie akceptujemy);
4. targowanie się;
5. akceptacja.

Nie jest niczym niezwykłym, jeśli fazy te nie pojawią się w opisanej kolejności. Może stać się tak, że osoba chorująca zatrzymuje się na jednej z nich, bądź w różnych momentach choroby wraca do poprzedniej. Nie zawsze chorowanie kończy się akceptacją zaistniałej sytuacji przez dziecko czy pozostałych członków rodziny. W trakcie rozmów po wykładzie kilka osób potwierdziło, że model ten dokładnie opisuje przeżycia, jakie stały się ich udziałem po usłyszeniu diagnozy swojej lub dziecka. Uzmysłwienie sobie, że odczuwane emocje – złość, bezsilność czy smutek – są naturalne, a na dodatek przeżywane są również przez inne osoby w podobnej sytuacji, pomaga wielu w ich zaakceptowaniu.

Komunikacja w rodzinie jest niezwykle szerokim tematem. Jestem świadoma tego, że wykład był tak naprawdę wstępem do wielu interesujących dyskusji. Mam nadzieję jednak, że informacje, które zostały przekazane podczas wykładu, będą użyteczną bazą do pogłębienia komunikacji w wielu rodzinach. Z rozmów z rodzicami wynika, że martwią się o możliwości rozwojowe swoich dzieci, że chcą jak najlepiej zrozumieć przeżywane przez nie emocje. Chcą być wsparciem dla swoich synów i zapewnić im jak najlepszy start w życiu. Hemofi-

lia oznacza dla rodziców ciągle rozstrzygnięcie, czy coś jest bezpieczne dla dziecka, czy nie. Jednocześnie rodzice, którzy sami chorują na hemofilię, zastanawiają się, w jaki sposób wprowadzić swoje dzieci w świat ich choroby i profilaktyki. Bo hemofilia i towarzyszące jej następstwa są częścią życia ich rodzin.

mgr Marta Rusek, psycholog, Klinika Pediatrii, Hematologii i Onkologii SPDSK w Warszawie
/Pracownia Psychoterapii i Rozwoju DIALOG www.terapia-dialog.waw.pl
Kontakt: marta.rusek@gmail.com

[4] NOWY REKOMBINOWANY CZYNNIK IX

Podczas konferencji WFH w lipcu 2010 r. firmy Biogen Idec i Swedish Orphan Biovitrum ogłosiły obiecujące wyniki fazy 1/2a badania klinicznego czynnika IX o przedłużonym działaniu. W procesie technologicznym cząsteczka czynnika IX zostaje związana z cząsteczką ludzkiej immunoglobuliny. Dzięki temu udało się uzyskać prawie trzykrotnie dłuższy czas półtrwania w porównaniu z istniejącymi koncentratami czynnika IX. Obecnie leczenie profilaktyczne hemofilii B wymaga podawania czynnika IX dwa razy w tygodniu. Przy zastosowaniu nowego leku wstrzyknięcia można by wykonywać raz w tygodniu albo nawet rzadziej. Wstępne próby na myszach, szczurach, małpach i psach wykazywały, że czas półtrwania wydłużał się od 3 do 6 razy. U ludzi uczestniczących w badaniu klinicznym fazy 1/2a zwiększał się przeciętnie z 19 do 52 godzin. Ponadto nowy lek podnosi poziom czynnika IX w organizmie skuteczniej od istniejących czynników rekombinowanych, zbliżając się do efektywności czynników osoczopochodnych. W styczniu 2011 r. rozpoczęła się 3 faza badań klinicznych. Jej celem będzie sprawdzenie bezpieczeństwa, farmakokinetyki i skuteczności nowego czynnika u 75 wcześniej leczonych chorych na ciężką postać hemofilii B z różnych krajów świata (w tym i Polski).

Te same firmy pracują nad analogicznie zbudowanym rekombinowanym czynnikiem VIII o przedłużonym działaniu. Wkrótce powinna rozpocząć się 3 faza badań klinicznych dotyczących tego czynnika.

(as na podst. artykułu Davida Page'a *Breakthrough in factor IX products*, "Hemophilia Today", listopad 2010)

[5] KONFERENCJA WFH W ARGENTYNI

Odbywające się co dwa lata konferencje Światowej Federacji ds. Hemofilii (WFH) przyniosą bardzo dużo ważnych informacji dotyczących leczenia hemofilii. Na ostatniej konferencji, która odbyła się w lipcu 2010 r. w odległym Buenos Aires, zabrakło przedstawicieli naszego Stowarzyszenia. Korzystamy więc z materiałów zagranicznych, by choć w skrócie przedstawić niektóre z omawianych tam problemów.

W wystąpieniu otwierającym konferencję prezydent WFH Mark Skinner zwrócił uwagę, że grupą osób uzyskujących często niedostateczną opiekę medyczną są kobiety cierpiące na skazy krwotoczne – chorobę von Willebranda, rzadkie niedobory czynników krzepnięcia, dziedziczną małopłytkowość, a także nosicielki hemofilii. Te kobiety często nie zdają sobie sprawy, że ich objawy nie są normalne, mimo że często wywierają istotny wpływ na jakość ich życia. Brak świadomości u personelu medycznego często powoduje, że gdy pacjentki w końcu zgłaszają się do lekarza, diagnoza i leczenie są mocno opóźnione. Amerykańskie studium przeprowadzone w 2003 r. wykazało, że u kobiet z chorobą von Willebranda od pierwszych objawów do diagnozy upływa średnio 16 lat.

Według niektórych szacunków nawet 1,3% ludności świata może cierpieć na chorobę von Willebranda. Wystarczy porównać ten odsetek z liczbą zdiagnozowanych chorych.

Spośród mnogości prezentacji medycznych możemy wybrać tylko kilka. Jeden z ważnych problemów to konsekwencje tego, że dzięki lepszemu leczeniu chorzy na hemofilię żyją dłużej. Pojawiają się kwestie typowe dla zaawansowanego wieku – schorzenia serca, nowotwory, niewydolność nerek, osteoporoza. 77% chorych na hemofilię po ukończeniu 65 lat cierpi

na co najmniej dwa schorzenia przewlekłe. Nowsze badania wskazują, że hemofilia nie chroni przed miażdżycą.

Wskazywano, że rezonans magnetyczny i USG pozwalają na wcześniejsze wykrycie zmian w stawach chorych na hemofilię niż rentgen. Rezonans magnetyczny umożliwia zdobycie informacji o wylewach subklinikcznych, niezauważalnych przy prześwietleniu czy badaniu klinicznym.

Sporo uwagi poświęcono dobrze już udokumentowanym korzyściom płynącym z profilaktyki pierwotnej i bardziej ograniczonym liczbowo wynikom profilaktyki wtórnej. Nadal niewiele wiadomo, jakie rezultaty mogłaby przynieść profilaktyka w przypadku choroby von Willebranda i rzadkich skaz krwotocznych. Zwracano uwagę na konieczność prowadzenia badań mających sprawdzić korzyści ekonomiczne płynące z profilaktyki.

Podczas sesji poświęconej bezpieczeństwu leków mówiono między innymi o przypadku 70-letniego chorego na hemofilię, u którego stwierdzono wariant choroby Creutzfeldta-Jakoba (vCJD). Pacjent otrzymywał duże ilości koncentratów czynnika krzepnięcia i to one mogły być najbardziej prawdopodobną drogą przeniesienia prionów.

(as na podst. artykułów Marka Skinnera i dr Alison Street, „Hemophilia World” wrzesień 2010)

[6] ZESTARZEĆ SIĘ Z HEMOFILIĄ

Osiągnięcie zaawansowanego wieku z hemofilią to niewątpliwie sukces. Jednocześnie jednak oznacza to stawienie czoła kolejnym wyzwaniom. To cały wachlarz problemów, od ograniczeń w możliwościach poruszania się (wszak obecni seniorzy wzrastali w czasach, kiedy leczono jedynie osoczem) po schorzenia typowe dla wszystkich starszych osób, także tych bez skaz krwotocznych – choroby serca i nerek, osteoporozę, cukrzycę czy raka (u mężczyzn najczęściej: prostaty, płuc lub jelita grubego).

Wielu z nas koncentruje się na problemach naszego organizmu związanych z hemofilią, lekceważąc skierowane do całego społeczeństwa przesiewowe badania związane ze schorzeniami serca, cukrzycą, nadciśnieniem czy możliwością wystąpienia nowotworu.

Stowarzyszenia chorych na hemofilię na całym świecie powinny przemyśleć i wdrażać strategię działania i lobbowania w interesie najstarszych chorych, zbierając dane o ich warunkach finansowych, socjalnych i zdrowotnych, a także o ich przyszłych potrzebach, troskach i zagrożeniach.

Rada medyczna Szwedzkiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię doprowadziła do wprowadzenia dla swoich podopiecznych regularnych badań PSA – badań krwi pozwalających na wykrycie raka prostaty.

Warto zadbać o swoje bezpieczeństwo – zabezpieczać się przed upadkami, stosować nawierzchnie antypoślizgowe, unikać schodów. W łazience warto zamontować kabinę prysznicową bez wysokiego progu, z siedziskiem, sedes zamocować wyżej i wyposażać w poręcz ułatwiającą siadanie i wstawanie.

Należy pamiętać o korzyściach płynących z ruchu i ćwiczeń. Dzięki ćwiczeniom możemy powstrzymać postępy artropatii i osteoporozy, będziemy też lepiej trzymać się na nogach, co zmniejszy prawdopodobieństwo przewrócenia się. Jak powiedział Hipokrates: „ To, czego używamy, rozwija się, to, czego nie używamy, marnieje”.

Trzeba pamiętać o przeplataniu aktywności z odpoczynkiem. Należy też unikać pozostawania przez dłuższy czas w tej samej pozycji – pozwoli to na zminimalizowanie sztywności.

Co każdy z nas może zrobić we własnym interesie:

- rzucić palenie
- schudnąć
- stosować zdrową dietę
- unikać alkoholu
- dbać o zęby i jelita
- rozsądnie przeplatać aktywność z odpoczynkiem
- mądrze korzystać ze stawów (unikać przeciążania)

- ćwiczyć (po konsultacji z lekarzem)
 - pozostawać społecznie aktywnym, utrzymywać bliskie kontakty z rodziną i przyjaciółmi.
- Co centra leczenia hemofilii powinny monitorować w przyszłości:**
- waga ciała
 - ciśnienie krwi
 - poziom cukru i cholesterolu we krwi
 - poziom PSA.

(as na podst. artykułu Anne Duffy *The Haemophilia Success Story* w magazynie „haemophilia.ie”, grudzień 2010)

[7] PROBLEMY CHORYCH Z HCV

Koordinacja leczenia chorych na hemofilię zakażonych wirusem HCV praktycznie nie istnieje w naszym kraju. W tej sytuacji warto zapoznać się z tym, co dzieje się w tej dziedzinie w Irlandii.

W ubiegłym roku udało się wykazać, że konkretny układ w pewnym genie (znanym jako IL28B) pozwala przewidzieć, jak dobrze dany pacjent będzie reagować na kurację mającą zwalczyć HCV w jego organizmie. Każdy chory ma jeden z trzech możliwych układów, a do jego określenia wystarczy proste badanie krwi.

W 2011 r. w Irlandii będą trwały badania umożliwiające każdemu choremu na hemofilię zakażonemu HCV przeprowadzenie takiego badania w centrum leczenia hemofilii lub w klinice hepatologicznej. Pozwoli to na sformułowanie prognozy co do skuteczności przyszłej kuracji przeciw HCV u tej osoby.

Jak co roku ukazał się raport irlandzkiego Centrum Nadzoru Ochrony Zdrowia (HPSC) obejmujący dane dotyczące osób zakażonych HCV za pośrednictwem krwi lub produktów krwiopochodnych dostarczonych przez służby państwowe (oprócz leczenia hemofilii przyczyną zakażenia mogła być transfuzja krwi lub dializowanie). Raport daje świetny wgląd w przebieg wirusowego zapalenia wątroby (WZW) typu C.

Do tej pory ok. 73% irlandzkich chorych na hemofilię zakażonych HCV wyraziło zgodę na uwzględnienie tam swoich danych medycznych. W tej grupie 31% cierpi na poważne schorzenie wątroby, w tym u 14% zdiagnozowano marskość wątroby. U poważnego odsetka (42%) stwierdzono także HIV; u osób z takim podwójnym zakażeniem częstość poważnego schorzenia wątroby była o wiele większa (31%) w porównaniu z grupą bez HIV (16%). Spośród 161 chorych na hemofilię ujętych w bazie danych 72 ma obecnie przewlekłe zapalenie wątroby typu C, 27 osób zwalczyło wirus, 34 osoby mają schorzenie wątroby, a 67 osób już nie żyje (w większości byli to chorzy zakażeni także HIV).

Jeśli chodzi o postępy schorzenia wątroby, to na ich przyspieszenie wpływają wiek (szybsze postępy po 50, a potem po 65 roku życia), płeć męska, genotyp 3, picie alkoholu oraz liczba lat od zakażenia HCV. Naturalnie nie mamy wpływu na nasz wiek, naszą płeć, okres trwania zakażenia czy genotyp wirusa.

Jednak z raportu jasno wynika, że najważniejszym czynnikiem ryzyka jest nadmierne spożycie alkoholu. A to już zależy od nas.

(as na podst. informacji zawartych w artykułach Briana O'Mahony *CEO's Report* i *Hepatitis C Database Report Issued* w magazynie „haemophilia.ie”, grudzień 2010)

[8] POCHWAŁY, PODZIĘKOWANIA

Miło nam poinformować, że działalność Stowarzyszenia na różnych płaszczyznach znajduje uznanie również za granicami naszego kraju.

Znaczna część publikacji naszego Stowarzyszenia – książek i filmów – to tłumaczenia materiałów wydanych przez inne, z reguły anglojęzyczne organizacje pacjenckie. Jedną z tych organizacji, Kanadyjskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię, po zapoznaniu się

z naszymi wersjami swoich książek i DVD przesłała prezesowi PSCH Bogdanowi Gajewskiemu list, w którym czytamy m.in.: „Kiedy patrzę na publikacje Kanadyjskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię zaadaptowane i tak wspaniale wykorzystane przez Waszą organizację, mam silne poczucie przynależności do wielkiej globalnej wspólnoty. Głęboko wierzę, że należy wykorzystywać wszelkie dostępne środki, i dlatego pragnę pogratulować Wam podjęcia inicjatywy zmierzającej do rozpowszechniania dokonań naszego Stowarzyszenia i innych organizacji. To dowód wielkiej odpowiedzialności społecznej z Waszej strony”. Pismo podpisała rzeczniczka prasowa kanadyjskiego stowarzyszenia, p. Chantal Raymond. Dodajmy, że te tak chwalone pozycje to m.in. książki *Wszystko o nosicielkach hemofilii – poradnik dla nosicielek hemofilii A i B*; *Jak wybrać opiekunkę i przedszkole – przewodnik dla rodziców dzieci chorych na hemofilię*; *Wszystko o chorobie von Willebranda*, a także film *Hemofilia. Co powinien wiedzieć personel szkolny*.

Lubelskie koło terenowe Stowarzyszenia otrzymało list z podziękowaniami z Gruzji: „Stowarzyszenie ›Dom Polski im. Ludwiga Młokosiewicza‹ w Lagodechi wyraża głęboką wdzięczność za przekazanie sprzętu medycznego dla osób obłożnie chorych przebywających na leczeniu w szpitalu rejonowym w Lagodechi – Gruzja”.

(as)

[9] POŻEGNANIE

Wrocławskie Koło PSCH z wielkim żalem powiadamia o odejściu kolejnego naszego kolegi. 28 grudnia 2010 r. odszedł od nas członek naszego koła, Brat Krwi – Andrzej Krzewicki. Miał postać ciężką hemofilii B. Chorował na żylaki przetyku spowodowane przewlekłą infekcją HCV i to było prawdopodobnie przyczyną jego śmierci.

Przeżył 50 lat.

W imieniu Zarządu wrocławskiego Koła PSCH składam wyrazy głębokiego żalu i współczucia dla jego rodziny.

Cześć jego pamięci!

Zdzisław Grzelak
prezes wrocławskiego koła PSCH

[10] PAMIĘTAJMY O JEDNYM PROCENCIE

Przypominamy, że Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię jest oficjalnie zarejestrowane jako organizacja pożytku publicznego. Oznacza to między innymi, że każdy podatnik rozliczający swój roczny PIT może przekazać 1% płaconego podatku na rzecz naszego Stowarzyszenia – i nie wiąże się to z żadnymi kosztami. Wystarczy jedynie wypełnić odpowiednie rubryki w swoim zeznaniu podatkowym, a urząd skarbowy przekaże jeden procent naszego podatku na konto PSCH.

Przypominamy, że pełna nazwa naszej organizacji to POLSKIE STOWARZYSZENIE CHORYCH NA HEMOFILIĘ, a nasz numer rejestru KRS brzmi: 0000169422.

Jeśli chcemy, możemy dodatkowo wskazać, dla którego z kół terenowych Stowarzyszenia ma zostać przeznaczona nasza wpłata.

O przekazanie na rzecz PSCH 1% podatku przy rozliczaniu PIT-u warto poprosić krewnych, znajomych, sąsiadów. W ten sposób z nawet niewielkich wpłat uzbierają się sumy, które pomogą w rozwijaniu działalności naszego Stowarzyszenia.

Rozliczając PIT, należy także pamiętać o możliwościach skorzystania z odliczeń. Ulga z tytułu użytkowania internetu pozwala na odliczenie do wyznaczonego limitu (konieczna faktura na nazwisko odliczającego). Odliczać można także wydatki na cele rehabilitacyjne oraz wydatki związane z ułatwieniem wykonywania czynności życiowych (np. dostosowanie łazienki), a osoby ze znacznym lub umiarkowanym stopniem niepełnosprawności mogą odli-

czyć koszty używania samochodu osobowego w celu dojazdu na niezbędne zabiegi leczniczo-rehabilitacyjne. Szczegóły w instrukcji do PIT/O.

(as)

[11] BEZPŁATNE PUBLIKACJE

Jednym z celów statutowych finansowanych z wpłat z tytułu 1% od PIT są wydawane przez nasze Stowarzyszenie publikacje dotyczące różnorodnych kwestii związanych z hemofilią i chorobą von Willebranda – książki, filmy na DVD, a ostatnio także specjalne karty do gry dla dzieci zaznajamiające najmłodszych z podawaniem czynnika. Wszystkie publikacje są bezpłatne, a najłatwiej je odebrać podczas zebrań organizowanych przez poszczególne koła terenowe.

(as)

[12] NAGRODZONY CZYNNIK MIŁOŚCI

Wydana przez renomowane wydawnictwo Nasza Księgarnia powieść Anny Łaciny *Czynnik miłości* została nagrodzona wyróżnieniem przez polską sekcję IBBY (The International Board on Books for Young People – międzynarodowego komitetu ds. książek dla młodzieży) w konkursie na książkę roku 2010.

Piszemy o tym w Biuletynie, ponieważ *Czynnik miłości* to pierwsza w Polsce, a jedna z nielicznych na świecie powieść, w której pojawia się osoba chora na hemofilię. Dodajmy, że nie jest to wcale postać marginalna, a z książki można się sporo dowiedzieć o problemach związanych z leczeniem hemofilii.

Jednocześnie jest to świetnie napisana książka dla młodzieży, skierowana zwłaszcza do odbiorców lubiących motyw pierwszej miłości w życiu młodych osób.

Notka na okładce zawiera m.in. taką informację: „W życie Patrycji nieoczekiwanie wkracza ktoś bardzo podobny do Edwarda, bohatera ulubionej powieści: ta sama blada cera, podobnie podkrążone oczy, nieziemska uroda... Czy chłopak rzeczywiście skrywa mroczny sekret?”

Umiejętnie stopniowane napięcie towarzyszące odkrywaniu tajemnicy wspomnianego chłopaka (studenta o imieniu Eryk), polskie realia szkolnych i domowych problemów licealistki Patrycji i jej najlepszej koleżanki, Magdy, szczypta humoru... Warto sięgnąć po tę powieść, dostępną w księgarniach i w sklepach internetowych. Zachęcamy do lektury.

(as)

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 przy Klinice Hematologii UM, Szpital im. M. Kopernika, ul. Pabianicka 62, 93-513 Łódź.

Nasz kontakt internetowy: rpren2@gmail.com; psch_lodz@interia.pl;

Strona koła łódzkiego: www.pschlodz.prv.pl