



BIULETYN INFORMACYJNY

Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię

NR 3 (44)

JESIEŃ 2012

Jesienny numer Biuletynu otwierają dwa materiały przygotowane przez lekarzy. Dr Michał Jamrozik omawia szanse na nowe leki dla chorych z inhibitorem [1]. Dr Joanna Zdziarska referuje obserwacje naukowe dotyczące możliwych różnic w objawach, a zwłaszcza w skłonności do wylewów, między hemofilią A a hemofilią B [2]. Na polecenie zasługuje obszerna relacja Radosława Kaczmarka z kongresu Światowej Federacji Hemofilii [3]. Dopelnieniem tej relacji są obserwacje Bernadetty Pieczyńskiej, która również uczestniczyła w tym wydarzeniu [4].

Nominacja kol. Kaczmarka, który wszedł do władz EHC, to dowód uznania dla jego osobistych osiągnięć, ale też i nobilitacja dla naszego Stowarzyszenia [5].

Dużą wagę w Biuletynie przywiązujemy do artykułów dotyczących kwestii psychologicznych. Materiał przygotowany przez Aleksandrę Marszał-Szymczyk ma szczególne znaczenie – autorka nie tylko jest psychologiem, lecz również zna problemy skazy krwotocznej z własnego doświadczenia [6].

Warto przeczytać o programie rehabilitacji we Wrocławiu [7]. Czekamy na sygnały o podobnych inicjatywach w innych częściach kraju.

W numerze 42 pisaliśmy o osiągnięciach Alexa Dowsetta, brytyjskiego kolarza, który uprawia sport wyczynowy mimo ciężkiej postaci hemofilii A. Tym razem przedstawiamy wywiad, jaki z tym sportowcem specjalnie dla Biuletynu przeprowadził Radosław Kaczmarek [9].

Jolka dostała krótki urlop, ale wróci w następnym numerze.

Adam Sumera

[1] NOWE LEKI DLA CHORYCH Z INHIBITOREM?

Jednym z powikłań leczenia substytucyjnego hemofilii jest powstanie inhibitora. W odpowiedzi na podawany dożylnie czynnik krzepnięcia dochodzi do produkcji przeciwciał, które blokują jego działanie. Efektem tego jest niemożność powstrzymania krwawienia po wstrzyknięciu koncentratu. Jeśli miano inhibitora jest niskie, można opanować krwawienia dużymi dawkami czynnika; jeśli wysokie, to konieczne jest zastosowanie innych preparatów. W praktyce klinicznej do wyboru są dwa leki: rekombinowany czynnik VIIa (NovoSeven) oraz zespół czynników omijających inhibitor (FEIBA). Aktywują one proces krzepnięcia, omijając etapy, w których bierze udział czynnik VIII lub IX.

Inhibitor można też wyeliminować, indukując tolerancję immunologiczną. Metoda polega na podawaniu codziennie przez kilka miesięcy bardzo dużych dawek czynnika VIII, w niektórych przypadkach z koniecznością dołączenia leków cytostatycznych.

Dostępność do leków omijających inhibitor oraz do indukcji tolerancji immunologicznej jest ciągle w Polsce ograniczona. Dotyczy to również wielu innych krajów, zwłaszcza tych o niższym statusie ekonomicznym. Bariera pierwszoplanową jest wysoki koszt leków.

Interesującym uzupełnieniem czynników omijających inhibitor do leczenia krwawień w hemofilii powikłanej inhibitorem mogą być nowe leki, których mechanizm działania przeciwkrwotocznego jest odmienny. Zostały skonstruowane w celu zablokowania działania TFPI.

TFPI, czyli inhibitor zewnątrzpo pochodnego szlaku krzepnięcia, jest białkiem występującym w osoczu związanym głównie z lipoproteinami. W obecności czynnika Xa inhibitor ten wiąże się i inaktywuje kompleks: czynnik tkankowy – czynnik VIIa. W warunkach fizjologicznych zapobiega nadmiernej aktywacji układu krzepnięcia, czyli stanowi nadkrzepliwości. Dzięki takiemu oddziaływaniu nie dochodzi do niekontrolowanego krzepnięcia krwi prowadzącego do zakrzepicy.

Aktualnie toczy się kilka badań klinicznych dotyczących zastosowania różnych sposobów zablokowania działania tego białka. Efektem blokady działania TFPI ma być pobudzenie generacji trombiny, co u chorego na hemofilię powikłaną inhibitorem wobec czynnika VIII może zapobiegać krwawieniom i / lub je leczyć. Jeśli potwierdzi się skuteczność i bezpieczeństwo nowych cząsteczek, chorzy z inhibitorem będą mieli rozszerzony dostęp do leków przeciwkrwotocznych.

Michał Jamrozik

[2] RÓŻNICE W OBRAZIE KLINICZNYM HEMOFILII A I B

W listopadzie 2011 r. w naukowym czasopiśmie „Haemophilia” ukazała się ciekawa praca badaczy kanadyjskich dotycząca różnic pomiędzy hemofilią A i hemofilią B (Nagel K, Walker I, Decker K, Chan AK, Pai MK. *Comparing bleed frequency and factor concentrate use between haemophilia A and B patients*. „Haemophilia”. 2011 Nov; 17 /6/: 872-4.) Tradycyjnie obie te choroby uważa się za bardzo podobne, o zbliżonych objawach, ryzyku artropatii, takim samym dziedziczeniu i leczeniu (pomijając inny sposób wyliczania dawek czynnika VIII i czynnika IX oraz dłuższy czas półtrwania czynnika IX, który umożliwiałby rzadsze dawkowanie leku).

Lekarze obserwują jednak pewne istotne różnice w obrazie klinicznym (objawach) obu hemofilii. Zauważono, że przy takim samym poziomie czynnika VIII i IX we krwi chorzy na hemofilię A krwawią częściej niż chorzy na hemofilię B. Postanowiono sprawdzić te obserwacje w ramach badania naukowego. Wyniki takiego badania przedstawiono we wspomnianej wyżej publikacji. Przeanalizowano częstość krwawień oraz zużycie czynnika w ciągu trzech lat (2001–3) u 88 pacjentów chorych na ciężką lub umiarkowaną hemofilię A lub B w wieku 1–73 lat. W tej grupie znalazło się 58 pacjentów z ciężką hemofilią A, 15 z ciężką hemofilią B, 10 z umiarkowaną hemofilią A oraz 5 z umiarkowaną hemofilią B.

Co ciekawe, ustalono, że chorzy na hemofilię A krwawili znacznie częściej (średnio ok. 14 krwawień na rok, podczas gdy w grupie chorych na hemofilię B doszło średnio do ok. 8 krwawień na rok). Zużycie koncentratu czynnika VIII i IX liczone w tysiącach jednostek na pacjenta było podobne, jednak należy pamiętać, że dawki jednorazowe koncentratu IX są ponad dwukrotnie większe niż dawki czynnika VIII (stosowano wyłącznie czynniki rekombinowane) – stąd wniosek, iż chorzy na hemofilię A wymagali znacznie więcej czynnika w celu leczenia krwawień.

Wśród 68 chorych na hemofilię A dziesięciu wymagało operacji stawu z powodu artropatii hemofilowej. Wśród 20 chorych na hemofilię B operacji wymagał tylko jeden pacjent. W przeliczeniu na liczbę pacjentów stwierdzono, że chorzy na hemofilię A byli operowani ponad trzykrotnie częściej.

Inni badacze już wcześniej zwracali uwagę, że hemofilia B ma prawdopodobnie łagodniejszy przebieg niż hemofilia A. Nie wiadomo, dlaczego tak się dzieje. Badań dotyczących hemofilii B jest znacznie mniej, ponieważ choroba jest około siedmiokrotnie rzadsza niż hemofilia A, stąd mniej wiadomo na temat tej populacji chorych.

Jaki wniosek wypływa ze wspomnianych obserwacji? Na pewno taki, że niektórych zasad stosowanych w hemofilii A nie powinno się automatycznie przenosić na grupę chorych z hemofilią B. Lekarze są zgodni, że wszystkie dzieci z ciężką hemofilią A należy jak najwcześniej obejmować profilaktyką pierwotną, choć pewna bardzo niewielka ich grupa będzie krwawić bardzo rzadko (nie wiadomo jednak jeszcze, jak przewidzieć, które dziecko będzie miało łagodny przebieg choroby). W przypadku hemofilii B liczba takich dzieci niewymagają-

cych profilaktyki jest prawdopodobnie znacznie większa niż w przypadku hemofilii A, stąd naukowcy muszą dołożyć starań, aby znaleźć metodę „wyłapania” takich pacjentów.

lek. med. Joanna Zdziarska, Klinika Hematologii w Krakowie

[3] XXX MIĘDZYNARODOWY KONGRES WFH

W dniach 8–12 lipca br. w Paryżu odbył się XXX Kongres Światowej Federacji Hemofilii (World Federation of Hemophilia). Jest to największe tego rodzaju wydarzenie skupiające globalną społeczność osób ze skazami krwotocznymi. Kongres organizowany jest co dwa lata i za każdym razem cieszy się większym zainteresowaniem. W tym roku wzięła w nim udział rekordowa liczba 5400 osób z całego świata: lekarzy różnych specjalności, mających w jakiejś mierze do czynienia ze skazami krwotocznymi, a więc przede wszystkim hematologów, ale także np. stomatologów czy ortopedów; fizjoterapeutów, psychologów, pielęgniarek i pielęgniarzy, naukowców i oczywiście pacjentów, delegatów narodowych stowarzyszeń chorych na hemofilię i inne skazy krwotoczne. Warto zauważyć, że podczas tegorocznego kongresu odbyły się obchody 50. rocznicy założenia organizacji, która przypada w przyszłym roku.

Pośród lekarzy z Polski do Paryża przyjechał prof. Jerzy Windyga z Instytutu Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie, doc. Anna Klukowska z Kliniki Pediatrii, Hematologii i Onkologii Akademii Medycznej w Warszawie oraz prof. Krystyna Zawilska z Oddziału Hematologii i Chorób Wewnętrznych Szpitala im. Strusia w Poznaniu. Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię reprezentowali: prezes Bogdan Gajewski, prezes Koła Terenowego PSCH w Poznaniu dr Bernadetta Pieczyńska oraz niżej podpisany, Radosław Kaczmarek z Koła Terenowego PSCH we Wrocławiu.

Global NMO Training

Dzięki wsparciu organizatorów miałem przyjemność uczestniczyć w szkoleniu dla narodowych organizacji członkowskich (ang. National Member Organizations, w ten sposób określa się organizacje pacjentów ze skazami krwotocznymi będące członkami WFH) z całego świata pod nazwą: „Global NMO Training”, które odbyło się w dniach 5–7 lipca w Marne-la-Valée, nieopodal Paryża. W spotkaniu uczestniczyło ponad 100 osób z 83 krajów. Z wielu względów było to cenne doświadczenie. Po pierwsze dawało szansę na zapoznanie się z większością zagadnień o największym znaczeniu dla organizacji pacjentów. Co prawda były one później poruszane podczas poszczególnych sesji kongresowych, jednak byłoby niemożliwe uczestniczyć w każdej z nich, bo nakładały się w programie z nie mniej ciekawymi sesjami wykładowymi na tematy medyczne, naukowe i pokrewne. Po drugie, dla delegatów organizacji pacjentów była to okazja do poznania struktury i sposobu działania WFH „od kuchni”. Program spotkania podzielono na sesje plenarne oraz warsztaty w mniejszych grupach. Podczas sesji plenarnych wygłoszono prezentacje m.in. na temat aktualnych przedsięwzięć i zmian w WFH, zdobywania funduszy na działalność organizacji pacjentów, a także badań naukowych nad nowymi metodami leczenia i badań klinicznych.

Światowa Federacja Hemofilii z siedzibą w Montrealu jest zarządzana na dwóch szczeblach. Pierwszy stanowią wolontariusze tworzący komitet wykonawczy, z prezydentem na czele. Ciało to podejmuje najważniejsze, strategiczne decyzje dotyczące działań organizacji. Dzięki znacznym środkom, które WFH udaje się zdobyć na działalność, istnieje drugi szczebel, a mianowicie płatny personel zajmujący się logistyką, zdobywaniem sponsorów i prowadzeniem działalności organizacji „na co dzień”. Umożliwia to wolontariuszom skoncentrowanie wysiłków na przygotowywaniu publikacji, gromadzeniu danych na temat rozwoju leczenia skaz krwotocznych w różnych częściach świata, współpracy z narodowymi organizacjami pacjentów, akcjach humanitarnych itp. Taka struktura występuje też w wielu prężnie działających narodowych organizacjach pacjentów z krajów rozwiniętych, np. w Irlandii, Kanadzie czy Australii. Na ogół są to organizacje, które oprócz wsparcia sponsorów uzyskują też dotacje rządowe. Jeśli przyjrzeć się takim przypadkom, niebagatelne znaczenie ma na pewno nieco inne wyobrażenie o organizacjach pacjentów, które przez urzędników postrze-

gane są jako ciała faktycznie przynoszące pożytek społeczny, a nie tylko jako reprezentacja ludzi stanowiących obciążenie dla budżetu. Z drugiej strony to także pokłosie długiej historii takich organizacji, które przez dziesięciolecia budowały swoją reputację. Pamiętam słowa wiceprezesa stowarzyszenia Haemophilia Foundation Australia, który po tym, jak opowiedziałem, że osiągnięcie największego przełomu w rozwoju naszego stowarzyszenia oraz leczenia hemofilii w Polsce zajęło nam ponad 20 lat, odrzekł, że to wcale nie tak długo, bo im to samo zajęło lat 50.

Na czele płatnego personelu znajduje się dyrektor zarządzający. Od stycznia tego roku WFH ma nowego dyrektora zarządzającego, którym został John E. Bournas. Z pochodzenia Chilijczyk, człowiek o niezwykle bogatym doświadczeniu, a przy tym skromny i bardzo przystępny. Przez 15 lat zajmował się zarządzaniem na wysokich szczeblach zarówno w służbie zdrowia, jak i organizacjach not for profit, m. in. w American College of Cardiology Foundation, największym międzynarodowym stowarzyszeniu kardiologów. Ma także doświadczenie jako dyplomata. Biegła włada pięcioma językami. W wolnych chwilach miłośnik piłki nożnej – podczas jednej z naszych rozmów bez problemu wymienił czołowych zawodników polskiej reprezentacji narodowej z lat jej świetności. Podczas sesji plenarnej na temat pozyskiwania funduszy John omówił strategię zdobywania sponsorów. Swoimi doświadczeniami w pozyskiwaniu środków na działalność podzieliły się także panie Solange Sakr El Hage z Libanu, Yudiana Yilenny Montenegro Cedeño z Panamy, Catriona Gordon z Nowej Zelandii oraz Megan Adediran z Nigerii. Ta ostatnia opowiedziała poruszającą historię walki o zdrowie swoich dwóch synów z hemofilią. W swoich zmaganiach musiała długo mierzyć się z mitami, często o wiele bardziej absurdalnymi niż te, z którymi zetknęło się w życiu wielu z nas, polskich hemofilików. Jednym z nich było twierdzenie, że hemofilia to „choroba białego człowieka”, a więc to niemożliwe, aby jej synowie mieli tę przypadłość. Dziś, m.in. dzięki determinacji pani Adediran, Nigeria jest jednym z najlepiej rozwiniętych krajów w Afryce pod względem leczenia hemofilii.

W sesji poświęconej badaniom naukowym i próbom klinicznym największe wrażenie zrobiło wystąpienie pana dra Magdy El Ekiaby z Egiptu, który omówił doświadczenia swojego zespołu we współpracy z zagranicznymi ekspertami w pracy nad dostarczeniem egipskim pacjentom skutecznych i w miarę bezpiecznych leków. Była to prezentacja wybitnej kreatywności lekarzy i naukowców, przykład do naśladowania dla innych rozwijających się krajów, które na nowoczesne leczenie będą musiały niejednokrotnie jeszcze długo poczekać. Inni prelegenci zwracali uwagę na trudności, jakie napotykają firmy starające się wprowadzić na rynek nowe leki. W krajach o wysokim poziomie leczenia hemofilii i innych skaz krwotocznych rekrutacja ochotników do wzięcia udziału w próbie klinicznej jest trudna. Pacjenci są tam dobrze leczeni, a zatem nie mają motywacji do poświęcenia czasu i energii na częste i regularne dojazdy na badania kontrolne, wypełnianie formularzy itd. W krajach, gdzie leczenie nie jest tak łatwo dostępne, takie obciążenie nie odstrasza pacjentów. Ponadto firmy napotykają przeszkody prawne i administracyjne, co znacznie zwiększa koszty i opóźnia wprowadzenie na rynek nowych leków. Stąd niedawna inicjatywa ustawodawcza Komisji Europejskiej, której celem jest ułatwienie prowadzenia prób klinicznych na terenie Unii Europejskiej.

Częścią programu Global NMO Training była też projekcja doskonale znanego nam filmu dokumentalnego pod tytułem *Zła krew* w reżyserii Marilyn Ness, cenionej amerykańskiej dokumentalistki, laureatki dwóch nagród Emmy, która zaszczyliła przybyłych swoją obecnością. Ponieważ nasze Stowarzyszenie przygotowało polskie wydanie filmu, zaproszono mnie do panelu dyskusyjnego, gdzie zasiadłem obok Marka Skinnera, ustępującego prezydenta WFH, oraz Vala Biasa, dyrektora wykonawczego National Hemophilia Foundation (amerykańskiego stowarzyszenia chorych na hemofilię). W czasie, gdy dochodziło do tragicznych wydarzeń przedstawionych w filmie, obaj panowie znajdowali się właściwie w ich centrum; osobiście znali większość bohaterów filmu, którzy zmarli wskutek powikłań wywołanych zakażeniami wirusowymi. Między innymi z tego powodu ich komentarz po projekcji miał szczególny wydźwięk. Moderatorką dyskusji była sama Marilyn Ness. Najważniejszy wniosek płynący z wypowiedzi członków panelu mówi, że w świetle dawnych zaniedbań my pacjenci mamy prawo brać udział w podejmowaniu decyzji dotyczących leczenia, a moralnym obo-

wiązkiem decydentów jest dopuścić nas do głosu. Po projekcji skorzystałem z okazji, żeby w imieniu naszego Stowarzyszenia podziękować Marilyn Ness za zgodę na przygotowanie polskiego tłumaczenia filmu.

Warsztaty tematyczne dotyczyły wyzwań, jakie organizacje pacjentów napotykają w swojej działalności, i miały charakter seminariów. Prowadzący poprosili mnie o wprowadzenie do dyskusji na temat sytuacji, w których może ucierpieć wiarygodność i reputacja stowarzyszenia pacjentów. Do takich bez wątpienia należy istnienie więcej niż jednej organizacji, co często oznacza rozbitcie środowiska pacjentów i brak jedności. Doświadczenia z innych krajów to potwierdzają. Z tego powodu organizacje międzynarodowe, takie jak WFH czy też EHC, przyjmują w poczet członków tylko po jednym stowarzyszeniu z każdego kraju i tylko te organizacje uznają za faktycznie reprezentujące chorych.

W dalszej części warsztatów dyskutowaliśmy na temat współpracy stowarzyszeń z urzędnikami w zbieraniu i analizie danych na temat populacji chorych. Ponownie poproszono mnie o wprowadzenie do dyskusji. Tę część warsztatów prowadził m.in. Brian O'Mahony, były prezydent WFH, a obecnie EHC oraz prezes Irlandzkiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię. Kilka miesięcy temu koledzy z Irlandii przeprowadzili badanie wśród dorosłych pacjentów z kilku krajów o różnym poziomie i historii rozwoju leczenia hemofilii. Celem badania było porównanie jakości życia pacjentów w zależności od dostępu do profilaktyki w dzieciństwie i później w życiu dorosłym. Polska wzięła udział w tym badaniu. Prosimy wówczas poprzez internetowe Forum PSCH osoby w wieku 20–35 lat o wypełnianie i odsyłanie ankiet, które przetłumaczył Adam Sumera. Brian O'Mahony zwrócił we wstępie uwagę, że gdy EHC rozesłało wtedy ankiety z prośbą o udział w badaniu, z Polski najszybciej napłynęła odpowiedź i wymagana liczba ankiet. W ten sposób wyróżnił polskich pacjentów jako tych, którzy rozumieją, jak istotne są tego rodzaju badania w staraniach o poprawę bądź utrzymanie jakości leczenia, zwłaszcza w czasach globalnej recesji gospodarczej. Dlatego też poproszono mnie o zabranie głosu i omówienie tego zagadnienia. Uzasadnienie potrzeby wprowadzenia lub utrzymania niektórych elementów leczenia hemofilii bywa trudne ze względu na brak rozstrzygających dowodów ich przewagi nad mniej kosztownymi możliwościami. Profilaktyka u dorosłych jest tu dobrym przykładem. Hemofilia jest chorobą rzadką, dlatego uzyskanie wiarygodnych wyników badania dużej próby populacji jest trudne. Stowarzyszenia pacjentów nie mają wprawdzie kompetencji, aby prowadzić badania naukowe, mają jednak możliwość i dostępne narzędzia do analizy badań ankietowych, które mogą dostarczać cennych informacji na temat wpływu danego modelu leczenia na jakość życia chorych. Liczba nieobecności w pracy spowodowanych krwawieniami w danym okresie, częstość krwawień, ból stawów i jego natężenie, zakres codziennych czynności, które hemofilik może samodzielnie wykonać, to przykłady wartościowych wskaźników skuteczności leczenia.

Uroczyste otwarcie

Inauguracji XXX Międzynarodowego Kongresu WFH dokonali przewodniczący kongresu Norbert Ferré, honorowy przewodniczący kongresu Edmond-Luc Henry, ustępujący prezydent WFH Mark Skinner oraz przedstawicielka francuskiego rządu, wiceminister do spraw rodziny, pani Dominique Bertinotti. Podczas ceremonii swoją premierę miał krótki film dokumentalny wyprodukowany przez WFH w reżyserii wspomnianej wcześniej Marilyn Ness pod tytułem *The Winning Coalition* (ang. zwycięskie przymierze), ukazujący wkład Światowej Federacji Hemofilii w rozwój leczenia skaz krwotocznych na świecie. Szczególnie poruszające były fragmenty opowiadające o współpracy Francji i Senegalu w ramach programu Twinning, w którym nota bene Polska również bierze udział, pomagając Mołdawii. Dzięki współpracy z Francją sytuacja w Senegalii znacznie się poprawiła, udało się wyszkolić wielu tamtejszych specjalistów, wzrosło także znaczenie stowarzyszenia pacjentów. W trakcie swojego wystąpienia Mark Skinner zapoczątkował również nową kampanię na rzecz zbiórki funduszy na finansowanie dalszych działań pod hasłem „Close the gap” (ang. „zamknij lukę”, co ma oznaczać zatarcie różnic pomiędzy poszczególnymi krajami w jakości i dostępie do leczenia). Kampanię poprowadzą Mark Skinner, komitet honorowy reprezentujący byłych prezydentów WFH: Franka Schnabela, Charlesa Carmana i Briana O'Mahony, oraz patron WFH Jan Willem André de la Porte. Jan Willem ma ciężką postać hemofilii, pochodzi z Re-

publiki Południowej Afryki i nawiasem mówiąc jest bajecznie bogatym biznesmenem i filantropem, od lat wspierającym finansowo WFH. Aby nadać impetu nowej kampanii, Jan Willem rzucił darczyńcom swego rodzaju wyzwanie: za każdego dolara wpłaconego na rzecz „Close the gap” Jan Willem ofiaruje dwa dolary, potrając w ten sposób każdą darowiznę. Kampania potrwa trzy lata. Organizatorzy mają nadzieję zebrać w tym czasie pięć milionów dolarów.

Ponieważ Kongres w Paryżu zainaugurował również obchody 50. rocznicy założenia WFH, była to także okazja do podsumowania historii tej organizacji. Światowa Federacja Hemofilii powstała w czerwcu 1963 r. podczas spotkania Międzynarodowego Stowarzyszenia Rehabilitacji Osób Niepełnosprawnych w Kopenhadze. Założycielem WFH był Frank Schnabel, analityk finansowy z Montrealu z ciężką postacią hemofilii A. W spotkaniu założycielskim wzięli udział przedstawiciele dwunastu państw. Frank Schnabel kierował Światową Federacją Hemofilii do końca życia. Zmarł w 1988 r. na AIDS, dzieląc w ten sposób smutny los dziesiątek tysięcy ofiar zakażonych wirusami za pośrednictwem stosowanych wówczas koncentratów czynników krzepnięcia. Za czasów swojego założyciela WFH szybko stała się najważniejszym kanałem komunikacji stowarzyszeń chorych na hemofilię, a także motorem postępu w rozwoju leczenia, m.in. kładąc podwaliny pod pojęcie kompleksowego leczenia i relacji między pacjentem z hemofilią a lekarzem, tak jak je rozumiemy dziś. Dziś w skład WFH wchodzi stowarzyszenia członkowskie ze stu dwudziestu dwóch krajów, co oznacza, że organizacja ta reprezentuje 95% światowej populacji.

Najważniejsze nowości medyczne i naukowe

W poniedziałkowy poranek prof. Fabien Zoulim z Lyonu we Francji wygłosił wykład pod tytułem: „Nowe spojrzenie i perspektywy leczenia wirusowego zapalenia wątroby typu C u chorych na hemofilię”. Profesor Zoulim przytoczył między innymi porównanie metod badania stopnia zwłóknienia wątroby Fibrotest i Fibroscan. Jak wiadomo, biopsja wątroby przy zaburzeniach krzepnięcia krwi wiąże się ze zwiększonym ryzykiem poważnych powikłań, dlatego dziś zaleca się rezygnację z tego badania pod warunkiem, że wyniki badań Fibrotest oraz Fibroscan są zgodne. W przeciwnym razie trzeba wykonać biopsję. Jednoczesne badanie objema metodami daje wyniki zgodne z badaniem histopatologicznym bioptatu w 84–94% przypadków, w zależności od stopnia zwłóknienia wątroby. Jest to dobry wynik, biorąc pod uwagę, że nawet 25% badań bioptatu daje wyniki fałszywie negatywne (nie wykazuje zmian patologicznych, mimo że już do nich doszło). Prelegent omówił też skuteczność stosowania telaprewiru i boceprewiru, nowych leków przeciwwirusowych dopuszczonych niedawno do leczenia pacjentów z genotypem 1 wirusa (występującym u większości zakażonych w Europie). Oba leki zwiększają skuteczność dotychczas stosowanej standardowej terapii pegylowanym interferonem i rybawiryną. Większy odsetek trwałych wyleczeń zanotowano zarówno u pacjentów wcześniej nieleczonych, jak i u chorych, u których uzyskano wcześniej tymczasowe wyleczenie za pomocą terapii standardowej, po którym nastąpił nawrót wirerii, a także u pacjentów, u których osiągnięto jedynie częściowe obniżenie wirerii. Najmniejszy (zaledwie 4%) wzrost odsetka trwałych wyleczeń zaobserwowano u chorych z marskością wątroby, którzy wcześniej byli leczeni za pomocą terapii standardowej bez żadnej poprawy. **Jest to jeszcze jeden argument za tym, aby leczenie rozpoczynać najwcześniej jak to możliwe**, ponieważ u tych chorych, którzy wcześniej w ogóle nie zareagowali na leczenie standardowe, ale mieli mało zaawansowane zwłóknienie wątroby, oba nowe leki znacznie zwiększyły odsetek trwałych wyleczeń (nawet o 42%!). Ponadto leczenie telaprewirem oraz boceprewirem w połączeniu z pegylowanym interferonem i rybawiryną u pacjentów z marskością wątroby, u których nie udało się wcześniej osiągnąć trwałego wyleczenia, u 40–50% pacjentów powoduje poważne skutki uboczne. Wkrótce skuteczność leczenia może się jeszcze zwiększyć, ponieważ w tej chwili badanych jest około trzydziestu potencjalnych nowych leków, działających na różnych etapach cyklu replikacyjnego wirusa zapalenia wątroby typu C. Jeśli te leki zostaną wprowadzone do leczenia, zaczniesz przypominać terapię antyretrowirusową w zakażeniach HIV, z tą różnicą, że w przypadku HCV możliwe jest całkowite i trwałe wyleczenie, czego nie da się osiągnąć u zakażonych HIV.

Tego samego dnia prelegenci sesji dotyczącej układu mięśniowo-szkieletowego omówili fizjologiczne zagadnienia krwawień do stawów. Z badań na zwierzętach wynika, że procesy zapalne towarzyszące krwawieniu oprócz zmian zwyrodnieniowych w stawie zwiększają ryzyko wytworzenia inhibitora. U myszy z hemofilią B otrzymujących profilaktycznie czynnik IX inhibitor nie występował, natomiast 30% zwierząt leczonych na żądanie rozwijało inhibitor czynnika IX. Ponadto niedobór czynnika krzepnięcia powoduje nie tylko zaburzenie samego procesu krzepnięcia, ale wtórnie powoduje też zaburzenie procesu gojenia się rany. Towarzyszy temu między innymi nadmierna angiogeneza (tworzenie nowych naczyń krwionośnych) w obrębie zranienia. Gdy krwawienie występuje w stawie, proces ten powoduje przetrwanie błony maziowej nowymi naczyniami krwionośnymi, co czyni staw podatnym na nawracające krwawienia. Leczenie krwawienia na żądanie niestety nie powstrzymuje tego procesu. Fizjoterapeuta z ośrodka leczenia hemofilii w Montrealu, jeden z największych ekspertów od fizjoterapii w hemofilii, Nichan Zourikian, dokonał ciekawego przeglądu literatury na temat wpływu temperatury na proces krzepnięcia. Wynika z niego, że chłodzenie miejsca krwawienia może utrudniać jego zatrzymanie. Na przykład przykładanie lodu do kolana podczas wylewu do stawu powoduje obniżenie temperatury głęboko poniżej powierzchni skóry, mogąc w ten sposób utrudniać krzepnięcie, ponieważ prawidłowa aktywność czynników krzepnięcia wymaga optymalnej temperatury. Należy zatem zrewidować zwyczaj chłodzenia miejsca wylewu przed jego zatrzymaniem, tym bardziej, gdy dostęp do leczenia jest ograniczony.

Doktor Peter Collins z ośrodka leczenia hemofilii w Cardiff wygłosił znakomity wykład, w którym przekonywał, że należy dążyć do indywidualizacji leczenia profilaktycznego m.in. na podstawie badań okresu półtrwania czynnika krzepnięcia u danego pacjenta oraz trybu życia i natężenia codziennej aktywności fizycznej. W ten sposób można uczynić leczenie profilaktyczne zarówno bardziej skutecznym w zapobieganiu zmianom zwyrodnieniowym stawów, jak i nierzadko bardziej ekonomicznym. Na przykład może się okazać, że pacjent wykonujący pracę niewymagającą wysiłku fizycznego, umiarkowanie podejmujący aktywność fizyczną, o długim okresie półtrwania czynnika VIII (powyżej 12 godzin) potrzebuje mniejszych dawek niż zalecane w danym schemacie profilaktyki lub może przyjmować kolejne dawki rzadziej, mimo to stale utrzymując w organizmie poziom czynnika krzepnięcia powyżej danego progu, np. 1%. Z kolei osoba o krótkim okresie półtrwania czynnika krzepnięcia może osiągnąć większe korzyści z częstszego podawania mniejszych dawek. Najlepiej ilustruje to skrajny przykład: pacjent o masie ciała około 70 kg z krótkim okresem półtrwania czynnika VIII będzie lepiej zabezpieczony przed krwawieniami, przyjmując codziennie 250 jednostek czynnika VIII niż biorąc 2000 jedn. raz w tygodniu. Prosty rachunek pozwala obliczyć, że takie leczenie jest też tańsze. Oczywiście mowa tu tylko o **profilaktyce** krwawień, ponieważ dawki 250 jedn. będą nieskuteczne w leczeniu krwawień, które już wystąpiły. Osobnym zagadnieniem pozostaje też radzenie sobie z koniecznością codziennych wkluc dożylnych przy takim schemacie leczenia profilaktycznego. Tym niemniej tak wnikliwe podejście do profilaktyki rzuca inne światło na zagadnienie tak zwanej profilaktyki trzeciego stopnia, czyli profilaktyki rozpoczynanej u dorosłych, aby zapobiec dalszym zmianom zwyrodnieniowym stawów. Do tej pory przeprowadzono niewiele badań porównujących wyniki stosowania profilaktyki trzeciego stopnia z leczeniem na żądanie, dlatego indywidualizacja profilaktyki u dorosłych mogłaby ułatwić ekonomiczne uzasadnienie takiego postępowania.

Profesor Edward Tuddenham z Londynu przedstawił przełomowe wyniki badania klinicznego terapii genowej hemofilii B, metodą opracowaną m.in. przez zespół, którym kierował. O szczegółach badania mieliśmy już okazję dowiedzieć się dzięki wywiadowi udzielonemu dla naszego Biuletynu (nr 42) przez kolegę Sebastiana Misztala, który mieszka w Londynie i był jednym z ochotników uczestniczących w badaniu. Terapia polega na dożylnym podaniu zmodyfikowanego wirusa bez właściwości chorobotwórczych, który wprowadza do komórek wątroby gen kodujący prawidłowy czynnik IX. Do tej pory zgłosiło się łącznie ośmiu ochotników. U sześciu osiągnięto stabilną produkcję czynnika IX na poziomie 1–6% w okresie od 3 do 24 miesięcy po podaniu wirusa. U dwóch pozostałych dopiero rozpoczęto badanie, tym niemniej u obu poziom czynnika utrzymywał się powyżej 6% i 4% odpowiednio po 10 i 5 tygodniach po podaniu dużej dawki wirusa. Podsumowując, sześciu na ośmiu pacjentów mo-

gło dzięki terapii zaprzestać leczenia profilaktycznego, a pozostali dwaj wydłużyli odstępy pomiędzy kolejnymi podaniami. Nie zaobserwowano żadnych poważnych skutków ubocznych. U pacjentów, którym podano wysokie dawki wirusa, nastąpiło podwyższenie poziomu enzymów wątrobowych, który jednak szybko wracał do normy po krótkotrwałym zastosowaniu sterydów.

Doktor Jan Astermark z Ośrodka Zakrzepic i Hemostazy Szpitala Uniwersyteckiego w Malmö omówił czynniki ryzyka pojawienia się inhibitora, ze szczególnym uwzględnieniem czynników genetycznych. Obecnie dokładnie znane są konkretne fragmenty cząsteczki czynnika VIII, które powodują pojawienie się inhibitora, czyli przeciwciała hamującego aktywność czynnika krzepnięcia. Dzięki temu za pomocą badań genetycznych można z dużym prawdopodobieństwem określić ryzyko tego powikłania u danego pacjenta. Aby zrozumieć dlaczego, trzeba sobie uświadomić, że u części hemofilików czynnik krzepnięcia jest produkowany, natomiast mutacja w kodującym go genie sprawia, że jego struktura jest nieprawidłowa lub brakuje jego części, co powoduje brak aktywności. Jeśli mutacja powoduje u pacjenta brak jakiejś części cząsteczki albo brak czynnika w ogóle, to czynnik krzepnięcia z podawanego koncentratu jest niejako „bardziej obcy” niż u osoby, u której produkowane są cząsteczki czynnika o zaburzonej strukturze, ale o pełnej lub prawie pełnej długości. Dr Astermark przypomniał, że szczególnie u osób obarczonych zwiększonym ryzykiem wytworzenia inhibitora o podłożu genetycznym ważne jest ograniczenie wpływu innych czynników ryzyka. Do takich należy między innymi leczenie koncentratami czynnika krzepnięcia w okresie pobudzenia układu odpornościowego i towarzyszące procesom zapalnym, a więc na przykład podanie leku w dniu szczepienia, czego dziś się już nie zaleca. Jak już wcześniej wspomniano podczas sesji na temat układu mięśniowo-szkieletowego, takim bodźcem do wytworzenia inhibitora może być też samo krwawienie leczone na żądanie. Dlatego w tym sensie profilaktyka zmniejsza ryzyko pojawienia się inhibitora.

Inne zagadnienia poruszane na wykładach

Podczas sesji odnoszących się do działalności stowarzyszeń sporo czasu poświęcono zagadnieniu zaangażowania młodszych pokoleń pacjentów w aktywność organizacji. Jest to problem, z którym borykają się zwłaszcza kraje, gdzie jakość leczenia jest bardzo wysoka od wielu lat. Młodzież ma przez to wrażenie, że jest to stan „naturalny”, a nie coś, o co trzeba usilnie zabiegać. Tymczasem dziś wiadomo, że nie tylko zwiększenie, ale także utrzymanie jakości leczenia wymaga wysiłku, dlatego zaangażowanie kolejnych pokoleń pacjentów jest niezbędne. Jest to szczególnie istotne w czasach globalnego kryzysu gospodarczego, kiedy rządy szukają oszczędności wszędzie, gdzie to możliwe. Wykładom towarzyszyły długie dyskusje, podczas których starano się określić konkretne przyczyny bierności, jak również możliwe strategie aktywizacji młodych członków. Niektóre stowarzyszenia tworzą w tym celu swego rodzaju „młodzieżowe zarządy”, których głos jest uzupełnieniem decyzji zarządu głównego. Jednak pojawiały się komentarze, że lepiej angażować obiecujących młodych poprzez włączenie do zarządu głównego, zamiast izolować ich w obrębie osobnych formalnych grup w zależności od wieku.

Dużo uwagi poświęcono też nowym elektronicznym metodom komunikacji, szczególnie serwisom społecznościowym i temu, w jaki sposób organizacje pacjentów mogą je wykorzystywać w swoich działaniach. Podobne zagadnienia poruszano też na sympozjach satelitarnych. Na jedno z nich, zorganizowane pod hasłem „Taking our community online, hemophilia and social media” (ang. „Zabrać naszą społeczność do sieci, czyli hemofilia i media społecznościowe”) zostałem zaproszony. Zasiadłem w panelu dyskusyjnym obok Armina Avdicевичa, autora bloga o hemofilii, Laurie Kelley, psycholog, autorki dziesięciu książek o zaburzeniach krzepnięcia, twórczyni LA Kelley Communications, Davida Moore’a, założyciela strony internetowej i forum My Blood Brothers, oraz Frederiki Cassis, psycholog klinicznej, autorki bloga obrazkowego blood4.com oraz edukacyjnych kart do gry dla dzieci Hemoakcja, których polskie wydanie przygotowało nasze stowarzyszenie. Poproszono mnie, abym przybliżył zebranym historię naszego Forum PSCH.

Alain Weill, przewodniczący sesji pod hasłem „Working together: lessons learnt” (ang. „Współpraca i wyciągnięte z niej wnioski”) zaprosił mnie do wygłoszenia prezentacji. Była to

ostatnia sesja wykładowa kongresu. Przygotowałem wystąpienie, podczas którego opowiedziałem, w jaki sposób współpraca między pacjentami a lekarzami przyczyniła się do gruntownych zmian w leczeniu hemofilii w Polsce na przestrzeni ostatnich dwudziestu lat.

Walne zgromadzenie

Jako oficjalny delegat naszego stowarzyszenia reprezentowałem PSCH podczas Walnego Zgromadzenia WFH. W tym roku swoją drugą – i w związku z tym ostatnią – kadencję jako prezydent zakończył Mark Skinner, który przewodniczył Światowej Federacji Hemofilii przez osiem lat. Na jego miejsce zgłosili się dwaj kandydaci: Alain Weill z Francji oraz Cesar Garrido z Wenezueli, obaj bardzo doświadczeni i zasłużeni w działalności na rzecz chorych na hemofilię. W tajnym głosowaniu nowym prezydentem WFH wybrano Alaina Weilla. Dokonano również wyboru gospodarza Kongresu WFH za cztery lata i za sześć lat. O organizację Kongresu w 2016 r. konkurowały Miami na Florydzie i Montreal. Natomiast o Kongres WFH w 2018 r. rywalizowały Glasgow i Guadalajara. Przed głosowaniem, podobnie jak kandydaci na nowego Prezydenta, reprezentanci wszystkich kandydujących miast otrzymali po kilka minut na krótką prezentację swoich małych ojczyzn i trzeba przyznać, że włożyli w to dużo wysiłku. Większością głosów zwyciężyły Miami i Glasgow. W ten sposób XXX Międzynarodowy Kongres Światowej Federacji Hemofilii dobiegł końca.

Radosław Kaczmarek

[4] JESZCZE KILKA REFLEKSJI O KONGRESIE WFH

Na XXX Międzynarodowy Kongres WFH zjechali się delegaci i lekarze z całego świata, nawet z tak odległych zakątków jak Katar czy Australia (w tej ostatniej odbędzie się kolejna edycja Kongresu za dwa lata). Kongres WFH to jedyna w swoim rodzaju okazja, by zarówno lekarze, pacjenci, jak i producenci leków związani z hemofilią spotkali się w jednym miejscu na świecie i mogli skonfrontować z innymi swoje zmagania z hemofilią. Z prezentowanych wystąpień wynika budujący obraz coraz lepszej, szybszej i dokładniejszej diagnostyki idący w parze z poszukiwaniami coraz skuteczniejszych i jak najbezpieczniejszych metod leczenia.

Przez cały czas trwania Kongresu równocześnie odbywały się wykłady, zajęcia warsztatowe i panele dyskusyjne zogniskowane wokół problemu zaburzeń krzepnięcia. Niekiedy trudno było wybrać coś, by nie stracić w tym czasie czegoś innego, jeden wykład wydawał się ciekawszy od drugiego. Z warsztatów sporo materiału przygotowano dla pielęgniarek, ale też nie zapomniano o fizjoterapeutach, ortopedach i o rehabilitantach. Dużą część wykładów poświęcono dorastaniu pacjentów chorych na hemofilię, ale też zaburzeniom krzepliwości u kobiet, podkreślając konieczność medycznego monitoringu tych ostatnich, zwracając szczególną uwagę na problemy ginekologiczne, a także na rolę diagnostyki prenatalnej.

Sporo uwagi poświęcono aspektom psychospołecznym hemofilii, ze szczególnym uwzględnieniem nie tylko grup wiekowych i poszczególnych etapów rozwojowych pacjenta, ale także jego społecznego i zawodowego funkcjonowania z dodatkowymi obciążeniami chorobowymi typu HCV czy HIV. Poruszono także spomną kwestię body art – tatuażu i piercingu, jak również niezręcznych niekiedy pytań z zakresu seksualności. Na pytanie o wystarczalność informacji w zakresie „hemofilowej” edukacji pacjentów próbowano znaleźć odpowiedź już na początku kongresowych debat.

Szczególną uwagę uczestników Kongresu przyciągnęły też warsztaty z zakresu dojrzałości do autoiniekcji, tudzież poświęcone pierwszym samodzielnym wyprawom młodzieży chorującej na hemofilię.

Niezwykle ciekawe były warsztaty z zakresu publikacji, ze szczególnym naciskiem na teksty naukowo-medyczne. Specjaliści z wydawnictw dzielili się wiedzą w zakresie praw edytorskich, wypowiadali w kwestii plagiatu i przyszłości wydawniczej, uwzględniającej koegzystencję publikacji on-line z tekstami drukowanymi. Sporym powodzeniem i pełną salą cieszyły się dyskusje wokół e-komunikacji jako nowego sposobu zarówno wsparcia, jak i informacji o sposobach radzenia sobie z chorobą.

Osiągnięcia z zakresu terapii genowej zamykały debatę nad przyszłością leczenia hemofilii, budząc nadzieję na pomoc nie tyle z kierunku farmakologii, co inżynierii genetycznej.

Podpatrzyliśmy sporo pomysłów na nowe publikacje, mając zarazem pełną świadomość, że to, co dzięki PSCH ukazało się na rynku polskim, jest imponujące; żalować możemy tylko, że nie byliśmy w stanie naszego publikacyjnego dorobku tam pokazać. Najnowszą publikację wydaną przez PSCH, *Poradnik dla rodzin*, wręczyliśmy przedstawicielom Kanadyjskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię – właśnie kanadyjska publikacja była bowiem pierwowzorem dla naszej, polskiej wersji.



XXX Kongres WFH widoczny był nie tylko w miejscu, w którym odbywały się sesje i warsztaty. Wystarczyło wejść do metra, by stanąć twarzą w twarz z małym Li Zinhao, chorym na ciężką postać hemofilii A, który na deskorolce spoglądał z billboardu na przechodniów ze swoim „growing up with hope”. O bieżących wydarzeniach Kongresu, ale także o praktycznych informacjach typu pokój iniekcyjny czy dostęp do Internetu, informował natomiast kongresowy dziennik *Hemophilia Daily*. Wszystko dopięto na ostatni guzik.



Autorka artykułu i Norbert Ferré,
prezes francuskiego stowarzyszenia chorych na hemofilię

Wszystkim, dzięki którym nasz wyjazd doszedł do skutku, bardzo dziękujemy.

Bernadetta Pieczyńska

[5] POLAK WE WŁADZACH EHC

EHC, czyli European Haemophilia Consortium, to organizacja zrzeszająca stowarzyszenia chorych na hemofilię z całej Europy. Choć kolejne wybory odbędą się dopiero w 2013 r., to zaszła konieczność uzupełnienia składu władz, tzw. Steering Committee – Alain Weill musiał zrezygnować ze swej funkcji w EHC po wyborze na przewodniczącego organizacji światowej (WFH), a Uwe Schlenkrich zrezygnował ze względów zdrowotnych. W tej sytuacji, zgodnie ze statutem, trzeba było dokooptować dwie nowe osoby. Miło nam donieść, że jedną z nich jest Radosław Kaczmarek, dobrze znany naszym Czytelnikom z działalności w kole wrocławskim i w Zarządzie Głównym, a ostatnio także jako autor ciekawych materiałów w Biuletynie Informacyjnym.



W lipcowym biuletynie EHC, dostępnym pod adresem:

<http://www.ehc.eu>

w zakładce Newsletter można znaleźć obszerną prezentację sylwetki naszego kolegi.

(as)

[6] WPŁYW CHOROBY PRZEWLEKŁEJ NA NASZĄ PSYCHIKĘ

Autorka tego artykułu zna wymieniony w tytule problem z dwóch stron: profesjonalnie, jako psycholog od trzech lat pracujący z dziećmi chorymi na nowotwory i skazy krwotoczne oraz z ich rodzicami w Poradni Psychologicznej Centrum Medycznego Fundacji Gajusz działającej na oddziałach onkohematologicznych Uniwersyteckiego Szpitala Klinicznego dla Dzieci nr 4 im. M. Konopnickiej w Łodzi, a także osobiście, jako pacjentka cierpiąca na chorobę von Willebranda, typ 3.

Aby przyrzeć się zjawisku wpływu choroby przewlekłej na funkcjonowanie psychiczne człowieka, dobrze byłoby najpierw zapoznać się z definicją samego terminu „choroba”. Do niedawna definiowano chorobę jedynie jako odwrotność zdrowia. Posługiwano się definicją sformułowaną w 1974 r. przez Światową Organizację Zdrowia (WHO), mówiącą: „Zdrowie jest stanem pełnego dobrego samopoczucia, tzw. «dobrostanu» fizycznego, psychicznego i społecznego, a nie tylko nieobecnością choroby czy niedomagania”. Od niedawna w piśmiennictwie medycznym, a także psychologicznym funkcjonuje nowa definicja: „Choroba jest takim stanem organizmu, kiedy to czujemy się źle, a owego złego samopoczucia nie można jednak powiązać z krótkotrwałym, przejściowym uwarunkowaniem psychologicznym lub bytowym, lecz z dolegliwościami wywołanymi przez zmiany strukturalne lub zmienioną czynność organizmu. Przez dolegliwości rozumiemy przy tym doznania, które są przejawem nieprawidłowych zmian struktury organizmu lub zaburzeń regulacji funkcji narządów”.

Podstawowym objawem choroby jest zatem zakłócenie tzw. homeostazy, czyli równowagi między organizmem człowieka a otaczającym go środowiskiem. Choroba powoduje powstanie ogólnych zmian biologicznych, które mogą wpływać ujemnie na psychikę chorego. Zmiany te przejawiają się z reguły ograniczeniem czynności życiowych i ogólną niewydolnością organizmu. Mogą temu towarzyszyć ból, osłabienie oraz różnego rodzaju ograniczenia. Taki stan może przeobrazić się w „chorobę przewlekłą”, która cechuje się zmianami postępującymi i nieodwracalnymi.

Tak właśnie jest w przypadku wszelkich skaz krwotocznych, głównie wrodzonych, a w szczególności tych, które cechują się ostrym przebiegiem z dużą ilością krwawień. W związku z tym, że krwawienia są częste i lokują się zazwyczaj w obrębie nóg (stawy skokowe, kolanowe, biodrowe), przeważnie dochodzi do utraty sprawności, niemożności poruszania się i wykonywania niektórych czynności samodzielnie. Jak wiemy, proces chorobowy u pacjentów z takimi schorzeniami jak hemofilia czy choroba von Willebranda przebiega z okresami zaostrzeń i remisji, a zmiany chorobowe mają różne tempo przebiegu. Pojawiają się krwawienia o różnym nasileniu; występują one z różną częstotliwością w zależności od aktywności życia pacjenta. Bardzo często udaje się zatrzymać lub zwolnić postępującą chorobę, a raczej jej objawy (częstość krwawień) środkami farmakologicznymi, jak chociażby dzięki prowadzonym programom profilaktycznym i coraz powszechniejszemu dostępowi do czynnika krzepnięcia.

Jednak w przypadku zaostrzeń choroby, kiedy krwawienia są bardzo częste i trudne do zatrzymania, a u pacjenta dodatkowo zdiagnozowano obecność inhibitora czynnika krzepnięcia (najczęstsze powikłanie leczenia hemofilii), nierzadko konieczna jest hospitalizacja chorego. W takiej sytuacji należy zadbać, aby pacjent jak najszybciej zaadaptował się do warunków szpitalnych, ponieważ często zmiana środowiska powoduje zachwianie równowagi emocjonalnej. Pacjent może mieć tendencje do popadania w niepokój, a nawet w panikę, czuć się bezradny i przygnębiony, okazywać gniew i wrogość personelowi medycznemu, rodzinie i innym pacjentom, a to w konsekwencji nie pomaga w rekonwalescencji. Zdarza się, że pod wpływem progresji choroby lub niepełnosprawności wielu pacjentów popada w apatię, traci sens życia, czasem ulega słabości, jaką jest podatność na różne nałogi. Dzieje się tak, ponieważ każdy organizm ma inne mechanizmy obronne i adaptacyjne, pozwalające na przystosowanie się do nowych warunków, takich jak ból fizyczny, zmiana wizerunku własnego ciała, różnego rodzaju deformacje (zwyrodnienie stawów, przykurcze), a także utrata sprawności i niezależności. Wskutek tych zmian zdarza się, że chory zmuszony jest zmienić swoje postępowanie, dotychczasowy tryb życia, wprowadzić pewne ograniczenia w swoim działaniu. Wiele aspektów „obrazu siebie” pacjenta zostaje wskutek choroby zupełnie przekształconych. Trzeba poradzić sobie ze zmianą wyglądu, ról zawodowych i rodzinnych oraz zdolności do funkcjonowania w typowy dla danej osoby sposób. Często konieczne okazuje się przejście przez kilka stadiów żalu z powodu utraty dawnego „obrazu siebie”, zanim uda się zaakceptować nowy, osadzony w zmienionych realiach życia. Zmiana ról pociąga za sobą duże zmiany w sposobie kontaktowania się ze znaczącymi osobami. Pacjent, niegdyś samodzielny, musi uczyć się korzystania z pomocy innych, zmienić swoje upodobania i priorytety.

Kiedy pojawia się stresor, jakim jest występowanie choroby często prowadzącej do niepełnosprawności, człowiek nie jest w stanie sam zaspokoić swoich potrzeb psychicznych, społecznych i ekonomicznych, co wywołuje stany zwane frustracjami. Frustracja to przykry stan uczuciowy przeżywany przez człowieka, gdy jego dążenie do zaspokojenia potrzeby jest zablokowane; pojawia się wtedy poczucie pokrzywdzenia i niespełnienia. Każda choroba czy niepełnosprawność jest dla organizmu czynnikiem obciążającym jego normalną wydolność, wpływającym ujemnie na stan psychiczny człowieka poprzez jego układ nerwowy.

Według Z. Sękowskiej rodzaj reakcji człowieka na chorobę zależy od:

- indywidualnych cech pacjenta (cech psychofizycznych, wcześniejszego doświadczenia życiowego, wychowania i środowiska),
- obiektywnego stanu jego zdrowia (sposobu powstania choroby, nasilenia objawów chorobowych, świadomości pacjenta co do przebiegu choroby i jej prognozy),

- sytuacji życiowej pacjenta (inaczej na chorobę reaguje dziecko, inaczej człowiek dorosły, ale mający zapewnioną opiekę, a jeszcze inaczej samotny pozostawiony sam sobie).

Skazy krwotoczne należą do grupy chorób, w których często obserwuje się występowanie dużego stresu i przygnębienia (szczególnie w postaciach ciężkich obarczonych zwielokrotnioną liczbą wylewów). Zdarza się, że pacjenci w obliczu poważnych powikłań tracą sens życia i popadają w skrajności. Choroba ciała zmniejsza bowiem zwykle odporność na stresy psychiczne, które łatwiej niż u człowieka zdrowego wywołują odczyn nerwicowy. Chorzy przejawiają wtedy wzmożoną aktywność, a zarazem chaotyczność działania i trudność skupienia uwagi, mają także problemy w komunikacji z otoczeniem. U takich chorych spotyka się drażliwość, przygnębienie, zmęczenie, a nawet zaburzenia snu. W krańcowych przypadkach silny stres, depresja i negatywne nastawienie psychiczne chorego mogą pogłębiać i nasilać stan chorobowy, a tym samym utrudniać skuteczność leczenia. Nie od dziś wiadomo, że wzmożone napięcie emocjonalne może potęgować częstotliwość wystąpienia krwawień u chorych na skazy krwotoczne. Poza tym skłonność do określonego sposobu reagowania emocjonalnego może wpływać na rodzaj schorzeń, jakim ulega człowiek. Dlatego tak ważne jest odpowiednie nastawienie chorego do procesu zdrowienia, nawet jeżeli leczenie jest długotrwałe, bolesne, a na jego rezultaty trzeba długo czekać. Pacjent pozytywnie nastawiony do życia, akceptujący swoją sytuację, swoje ciało, mający energię do tego, aby stale poprawiać swoją formę, nie tylko fizyczną, ale również psychiczną, jest w stanie osiągnąć zdecydowanie lepsze efekty niż pacjent podchodzący do siebie i do swojej choroby sceptycznie.

W sytuacjach skrajnych, trudnych dla pacjenta z powodu uciążliwości jego choroby, kiedy czuje on, że już nie daje rady dalej walczyć o siebie (ponieważ wylewy są coraz bardziej obciążające, iniekcje czynnika są coraz częstsze, a rehabilitacja coraz bardziej bolesna), warto pomyśleć o rozmowie z psychologiem. Niestety w większości placówek medycznych, gdzie leczą się pacjenci ze skazami, nie ma psychologa. Jeśli jednak specjalista jest dostępny, ma swój gabinet i może takiemu pacjentowi poświęcić czas, warto skorzystać. Taka rozmowa może dużo zmienić w sposobie myślenia pacjenta o chorobie, psycholog bowiem pomoże zwrócić uwagę na zmianę podejścia pacjenta do jego schorzenia, potrafi spojrzeć na daną sytuację wielotorowo i udzielić wartościowych wskazówek. Przekazane wskazówki mogą przyczynić się do lepszego funkcjonowania psychiki pacjenta, np. sugerując obieranie w procesie leczenia ważnych celów, jakie trzeba osiągnąć metodą tzw. „małych kroków”.

Również lekarze opiekujący się pacjentami chorującymi na ciężkie skazy krwotoczne powinni z większą uwagą ich obserwować, aby móc w sytuacji dla nich trudnej podpowiedzieć im możliwość skorzystania z takiej konsultacji. Ponadto bardzo ważne – może nawet najważniejsze – jest wsparcie pacjenta ze strony najbliższych, ponieważ tylko takie osoby w sposób jedyny i niepowtarzalny potrafią motywować go do pracy nad sobą oraz podtrzymywać na duchu w kryzysowych dla niego momentach.

Warto podkreślić, że stan psychiczny pacjenta odgrywa niepoślednią rolę w procesie leczenia i rehabilitacji. Pacjent powinien otrzymywać odpowiednie wsparcie w tym zakresie zarówno ze strony rodziny i bliskich, jak i w postaci fachowej opieki psychologa.

Aleksandra Marszał-Szymczyk

Literatura:

B. Woynarowska: *Edukacja zdrowotna. Podręcznik akademicki*. Warszawa: PWN, 2007.

Z. Sękowska: *Wprowadzenie do pedagogiki specjalnej*. WSPS, Warszawa 1998.

[7] PROGRAM REHABILITACYJNY WE WROCŁAWIU

W okresie od 18 czerwca do 10 sierpnia br. w Katedrze i Klinice Hematologii, Nowotworów Krwi i Transplantacji Szpiku Akademii Medycznej we Wrocławiu zorganizowano zajęcia w ramach programu rehabilitacyjnego dla 22 osób cierpiących na skazy krwotoczne. Zajęcia odbywały się regularnie trzy razy w tygodniu w godzinach popołudniowych (od 14.00 do 21.00) w grupach liczących 3–4 osoby. Każdy z pacjentów objętych programem ćwiczył trzy razy w tygodniu po godzinie w dowolnie wybranym przez siebie czasie. Rehabilitacja odby-

wała się w sali gimnastycznej użyczonej na ten cel przez Dyрекcję Samodzielnego Publicznego Szpitala Klinicznego Nr 1 we Wrocławiu. Pacjenci przebywający na terenie ww. placówki w razie potrzeby mogli skorzystać z pomocy personelu medycznego pracującego w Przyklinicznej Poradni Hematologicznej, a w godzinach popołudniowych i wieczornych z Izby Przyjęć. Za opiekę medyczną odpowiedzialna była prof. dr hab. Małgorzata Kuliszkiwicz-Janus. Spośród 22 osób 16 wymagało korzystania z koncentratów czynnika przydzielonego specjalnie na ten cel przez Narodowe Centrum Krwi. Fizjoterapeutka prowadząca program cotygodniowo dostarczała koncentrat czynnika krzepnięcia bezpośrednio na salę ćwiczeń, dzięki czemu pacjenci odciążeni zostali z konieczności odbierania leków z RCKiK.



Ze względu na dużą różnorodność zmian w układzie ruchu wynikającą ze specyfiki choroby (częstość, ilość i umiejscowienie wylewów), każdy z pacjentów miał indywidualnie dobrany program ćwiczeń. Przed kinezyterapią stosowano miejscową krioterapię, w obrębie uszkodzonych stawów, przy użyciu aparatu KRIOSAN N-30 firmy KrioSystem. Zabieg ten wpływał na zmniejszenie dolegliwości bólowych (co ułatwiało wykonywanie pacjentom ćwiczeń), jak również na regenerację uszkodzonych struktur stawowych. Pacjenci wykonywali głównie ćwiczenia, które miały wpłynąć na wzmocnienie mięśni okalających uszkodzone stawy. Wykonywano również ćwiczenia zwiększające zakres ruchu, oraz niezwykle ważne ćwiczenia równoważne (wykonywane na piłkach i poduszkach sensomotorycznych), które mają na celu polepszenie stabilności ciała. Czterem pacjentom dobrano odpowiednie zaopatrzenie ortopedyczne, które miało na celu ochronę ich stawów. Kilku pacjentów wymagało reedukacji chodu, bez zaopatrzenia ortopedycznego i z takim zaopatrzeniem.



Zajęcia prowadzone były przez niżej podpisaną mgr fizjoterapii, doktorantkę Zakładu Rehabilitacji Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu, a równocześnie wykładowcę w Katedrze Fizjoterapii w Dysfunkcjach Narządu Ruchu Akademii Wychowania Fizycznego we Wrocławiu. Szkoliłam się w Ośrodku Leczenia Hemofilii w Utrechcie pod kierunkiem Pieta de Kleijna (światowego autorytetu w dziedzinie fizjoterapii w hemofilii, nagrodzonego za swoje zaangażowanie na ostatnim kongresie World Federation of Hemophilia). Brałam też udział w warsztatach poświęconych rehabilitacji osób chorych na hemofilię w Birsztanach na Litwie.

Ze wstępnych obserwacji pacjentów wynika, że ośmiotygodniowy program rehabilitacyjny znacząco wpłynął na sprawność fizyczną i jakość życia pacjentów. Odnotowaliśmy znaczne wzmocnienie siły mięśniowej, zwiększenie zakresów ruchu, polepszenie równowagi ciała. Parametry te wpłynęły na polepszenie stabilności stawów, a co za tym idzie – zmniejszenie dolegliwości bólowych i możliwości powstania nowych wylewów dostawowych. Nie bez znaczenia pozostaje również wpływ rehabilitacji na polepszenie ogólnego samopoczucia pacjentów.

Pod koniec programu pacjenci otrzymali dalsze zalecenia dotyczące wykonywania ćwiczeń, jak również taśmy Tera Band i książeczki z podstawowymi ćwiczeniami, które mogą wykonywać sami w domu.

Mam nadzieję, że dzięki wdrażaniu w życie Narodowego Programu Leczenia Chorych na Hemofilię oraz Pokrewne Skazy Krwotoczne na lata 2012–2018 pacjenci będą mieli ułatwiony dostęp do rehabilitacji, która niewątpliwie wpływa na poprawę jakości ich życia.

W imieniu pacjentów i swoim pragnę podziękować pracownikom Regionalnego Centrum Krwiodawstwa i Krwiolecznictwa we Wrocławiu, pani Urszuli Sokalskiej (Kierownik Ekspedycji Krwi) oraz pani Teresie Malinowskiej (Koordynator Działu Ekspedycji Krwi) za ogrom udzielonej pomocy i zaangażowanie, dzięki któremu możliwa była tak łatwa i szybka dystrybucja czynnika krzepnięcia.

Izabela Jaszczur

[8] LECZENIE HCV W IRLANDII

W drugiej połowie 2011 r. w Irlandii dopuszczono do stosowania dwa nowe leki stosowane u chorych zakażonych genotypem I wirusowego zapalenia wątroby typu C, czyli HCV: telaprevir i boceprevir. Te leki w połączeniu z pegylowanym interferonem i rybawiryną dają szansę wyleczenia na poziomie 80% w porównaniu z 40% przy stosowaniu wcześniejszej terapii wykorzystującej wyłącznie pegylowany interferon i rybawirynę. W rezultacie starań irlandzkiego stowarzyszenia chorych na hemofilię ministerstwo zdrowia w tym kraju zgodziło się na sfinansowanie takiej nowej kuracji dla chorych na hemofilię.

Mamy nadzieję, że podobna decyzja zostanie podjęta w Polsce.

as (na podst. informacji w artykule Briana O'Mahony *CEO's Report* w czasopiśmie „haemophilia.ie”, czerwiec 2012)

[9] ALEX DOWSETT – KOLARZ Z HEMOFILIĄ

W Biuletynie nr 42 ukazała się informacja dotycząca Alexa Dowsetta, brytyjskiego kolarza z ciężką postacią hemofilii. Wówczas Alex miał autentyczną szansę na start w Igrzyskach Olimpijskich w Londynie. Podczas mojego pobytu w Paryżu na Kongresie WFH dowiedziałem się, że Alex startuje w tegorocznym Tour de Pologne. Udało mi się nawiązać z nim kontakt. Niestety Alex nie mógł wystartować w IO w Londynie, ponieważ podczas jednego z wiosennych wyścigów złamał rękę. Specjalnie dla czytelników Biuletynu zgodził się udzielić drogą elektroniczną odpowiedzi na kilka pytań, które przedstawiamy poniżej w formie wywiadu.

RK: Alex, czy to był Twój pierwszy wyścig w Polsce? Jak oceniasz to doświadczenie?

AD: Podobało mi się, nigdy wcześniej nie byłem w Polsce, więc to było coś nowego. Widziałem sporo pięknych górskich krajobrazów, ale podobały mi się również fragmenty wyścigu przez centra miast. Przez większość wyścigu moim zadaniem była pomoc kolegom z drużyny. Sergio zakończył wyścig na drugim miejscu, a z Benem Swiftem wygraliśmy dwa etapy, więc byliśmy zadowoleni z naszej postawy w wyścigu.

Jak wygląda Twoje obciążenie treningowe, np. ile kilometrów tygodniowo przejeżdżasz?

Zazwyczaj jeżdżę 20–30 godzin tygodniowo, co daje około 1000 km na tydzień. Trenuję też trochę w siłowni, ale tam również mój trening polega głównie na jeździe na rowerze.

Jaki schemat profilaktyki stosujesz, tzn. ile razy w tygodniu podajesz sobie czynnik krzepnięcia i w jakiej dawce?

Kiedy przygotowuję się do wyścigu, biorę 2000 jednostek czynnika VIII co drugi dzień (ważę 73 kg). Na czas wyścigu, który wiąże się z większym ryzykiem wypadku, biorę czynnik codziennie, jednego dnia w dawce 2000 jednostek, a następnego dnia 1000 jednostek, aby stale utrzymać jego wysoki poziom.

Jak często startujesz w wyścigach?

Od 70 do 90 dni w roku spędzam na wyścigach na kontynencie w grupie Team Sky, ale biorę też udział w wielu mniejszych wyścigach na Wyspach; traktuję to po części jako trening przed większymi imprezami.

Czy zdarzyło Ci się kiedykolwiek poważne krwawienie mimo profilaktyki, które np. uniemożliwiło Ci start?

To się kiedyś zdarzało, ale odkąd zacząłem w wieku 14 lat pływać sześć razy w tygodniu przy leczeniu profilaktycznym, wszelkie samoistne krwawienia ustały.

Jak leczono Twoje złamanie ręki w łokciu, zaraz po wypadku i w ciągu następnych tygodni? Jak długo trwała rekonwalescencja? Czy czujesz, że skutki złamania nadal wpływają na Twoją dyspozycję w wyścigu?

Złamałem łokieć w Belgii i wówczas nie byłem nawet tego świadomy. Pojechałem do domu, do Wielkiej Brytanii, i poszedłem do szpitala, żeby zrobić szybkie prześwietlenie. Wtedy niestety okazało się, że ręka jest złamana w dwóch miejscach, co będzie wymagało interwencji chirurgicznej i wstawienia metalowej płytki. Wszystko poszło gładko i wysłano mnie do domu. Jednak podczas operacji wdała się infekcja, która potem zaczęła dawać objawy, więc wróciłem do szpitala i musiałem mieć trzy operacje, żeby pozbyć się zakażenia i wyciągnąć tę metalową płytkę. Teraz już nie odczuwam wpływu tych zdarzeń na moją dyspozycję, ale ponieważ wtedy przez dwa miesiące byłem na antybiotykach i nie trenowałem, straciłem formę i nie byłem w stanie ścigać się podczas igrzysk olimpijskich. To był dla mnie ciężki okres.

Jakich rad udzieliłbyś osobom z hemofilią, które chciałyby pójść w Twoje ślady?

Trzeba traktować swoją chorobę poważnie, ale nie można pozwolić, żeby nas powstrzymała. Im jesteśmy zdrowsi i w lepszej formie, tym mniej hemofilia będzie wpływać na naszą sprawność i tryb życia w ogóle.

Dziękuję za rozmowę.

Radosław Kaczmarek

[10] AUTOINIEKCJA

Autoiniekcja, czyli samodzielne podawanie sobie dożylnie czynnika krzepnięcia, stanowi istotny element życia chorego na hemofilię. Do czasu pierwszej autoiniekcji dziecko jest zdane na pomoc innej osoby. Uniemożliwia to praktycznie udział w szkolnych wycieczkach,

chyba że jedno z rodziców zgodzi się także na nią pojechać. Taka sytuacja może prowadzić do utraty pewności siebie i frustracji płynącej z faktu, że nie jest się takim, jak inni koledzy. Rozpoczęcie autoiniekcji oznacza początek nowego rozdziału – samodzielnego brania odpowiedzialności za radzenie sobie z hemofilią. To daje poczucie samodzielności. Początkowe obawy zwykle szybko ustępują dumie i radości.

W Irlandii dzieci najczęściej rozpoczynają autoiniekcję w wieku 7–9 lat, choć znane są przypadki, gdy robią to jeszcze młodsze szkraby. Najlepsza rada brzmi: można to zacząć robić, gdy tylko dziecko jest do tego gotowe.

Jeżeli dziecko nie garnie się zbyt do podjęcia autoiniekcji, warto je wciągać w sprawy przetoczeń – dziecko może rozpuszczać czynnik itp. Dzięki temu poczuje się swobodniej, gdy przyjdzie pora na samodzielną próbę przetoczenia.

oprac. as na podst. artykułu *In the Spotlight – Self-Infusion*
w czasopiśmie „haemophilia.ie”, czerwiec 2012

Jeszcze dwa słowa: pod artykułem znalazłem taką notkę, skierowaną do rodziców: „Nie zapomnijcie skontaktować się z naszym Stowarzyszeniem [chodzi o Irlandzkie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię], kiedy wasze dziecko dokona pierwszej autoiniekcji – nagrodzimy je świadectwem i bonem upominkowym”. Może warto pomyśleć o czymś podobnym w Polsce?

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 Stowarzyszenia: www.hemofilia.org.pl