

# Czym jest hemofilia?

Tłumaczenie: Bogdan Gajewski,  
konsultacja medyczna: lek. med. Zdzisław Grzelak i lek. med. Joanna Zdziarska

- Hemofilia jest skazą krwotoczną. Chorzy na hemofilię nie krwawią szybciej niż pozostałe osoby, ale w niektórych przypadkach mogą krwawić dłużej. Krew chorych na hemofilię nie ma wystarczającej ilości jednego z **czynników krzepnięcia**. Czynniki krzepnięcia są składnikami krwi, które umożliwiają jej krzepnięcie.
- Hemofilia jest bardzo rzadką chorobą. Nieco mniej niż jedna na 10 000 osób rodzi się chora na hemofilię.
- Najczęstszym rodzajem hemofilii jest **hemofilia A**. Osoby chore na hemofilię A nie mają wystarczającej ilości czynnika krzepnięcia VIII (8). Rzadziej spotykamy hemofilię B. Osoby chore na **hemofilię B** nie mają we krwi wystarczającej ilości czynnika IX (9). Chorzy na hemofilię A i B są bardziej narażeni na krwawienia niż osoby zdrowe.

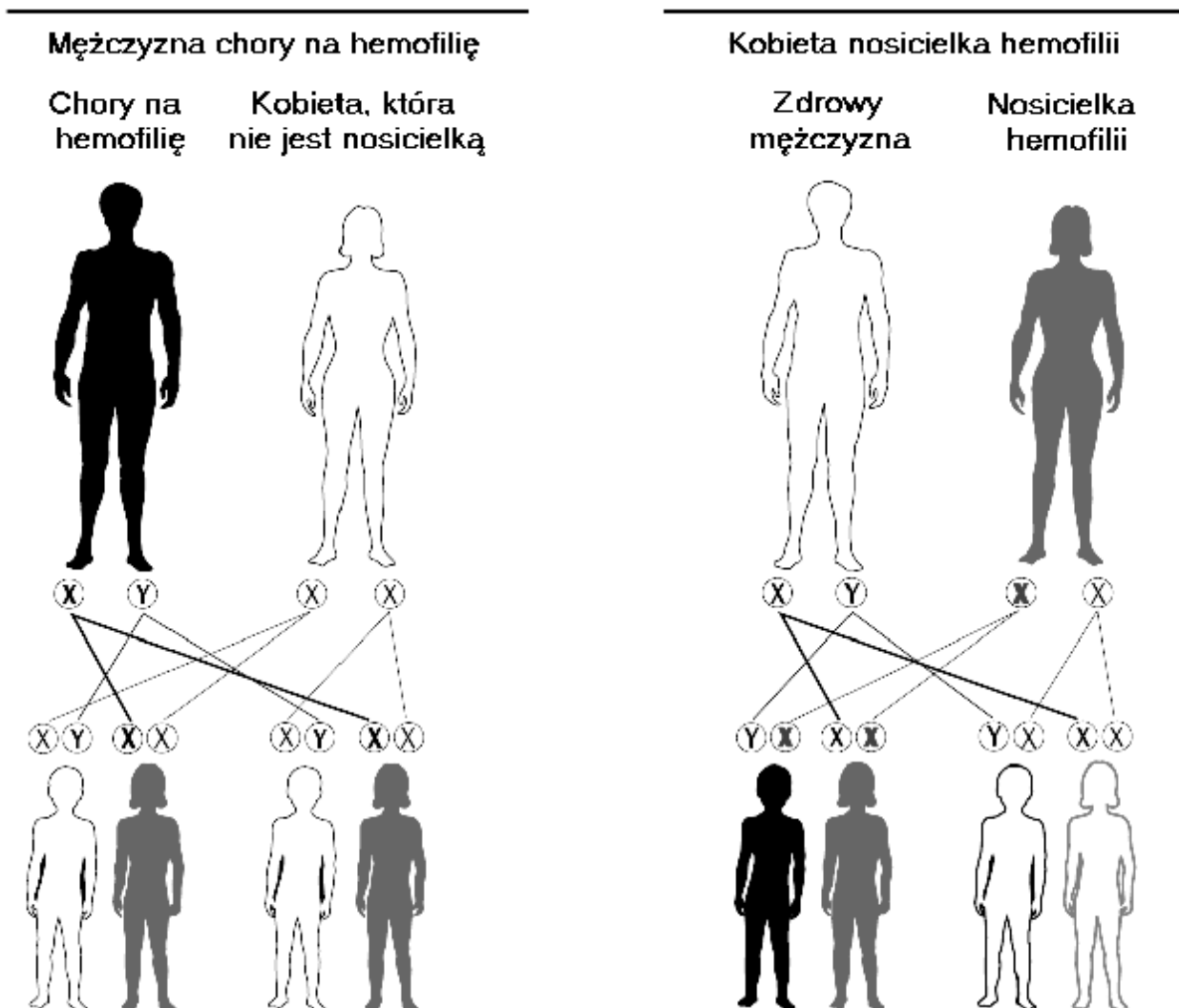
## Co powoduje hemofilię?

- Chorzy na hemofilię rodzą się z tą chorobą. Nie można się nią zarazić tak jak przeziębieniem.
- Hemofilię zazwyczaj dziedziczy się. Oznacza to, że może być przekazywana w genach rodziców. Geny zawierają informacje o tym, jak będą funkcjonowały komórki ciała. Określają na przykład kolor oczu lub włosów.
- Czasem hemofilia pojawia się w rodzinie w której nikt nie chorował na tę chorobę. Około 30% chorych na hemofilię nie odziedziczyło jej od rodziców. W takich przypadkach chorobę powoduje mutacja genu czynnika krzepnięcia u osoby, która zachorowała na hemofilię.



## Jak dziedziczy się hemofilia?

- Jeżeli mężczyzna jest chory na hemofilię, a kobieta nie przenosi genu powodującego tę chorobę, to żaden z synów pochodzących z ich związku nie będzie chory na hemofilię. Każda córka będzie dziedziczyła uszkodzony gen.
- Kobiety, które odziedziczyły gen wywołujący hemofilię, nazywamy nosicielkami tej choroby. Niektóre z nich mają objawy hemofilii. Nosicielki mogą przekazać gen powodujący hemofilię dzieciom. Prawdopodobieństwo tego, że syn nosicielki będzie chory na hemofilię, wynosi 50%. Prawdopodobieństwo tego, że jej córka będzie nosicielką, również wynosi 50%.
- Kobieta może być chora na hemofilię wówczas, gdy jej ojciec jest chory, a mama jest nosicielką. To bardzo rzadki i nietypowy przypadek.



### Trzy postacie choroby

Postać choroby mówi nam o tym, jak **poważne** mogą być jej objawy.

Postać choroby zależy od poziomu czynnika krzepnięcia we krwi.

*Czym jest hemofilia?*

**NORMALNY poziom = 50% - 150% aktywności czynnika VIII (8) lub IX (9) we krwi.**

**Łagodna postać hemofilii**  
5% - 30% normalnej aktywności czynnika krzepnięcia



- Możliwe długotrwałe krwawienia po operacji chirurgicznej, albo w wyniku bardzo poważnego zranienia.
- Może nigdy nie pojawić się poważne krwawienie.
- Do krwawień nie dochodzi zbyt często.
- Do krwawień dochodzi tylko w wyniku urazów.

**Umiarkowana postać hemofilii**  
1% - 5% normalnej aktywności czynnika krzepnięcia



- Możliwe długotrwałe krwawienia po operacji chirurgicznej, lub po poważnym zranieniu, jak również podczas zabiegów stomatologicznych.
- Krwawienia na ogół zdarzają się raz w miesiącu.
- Krwawienia rzadko pojawiają się bez wyraźnej przyczyny.

**Ciężka postać hemofilii**  
Poniżej 1% normalnej aktywności czynnika krzepnięcia



- Częste krwawienia do stawów i mięśni (głównie stawów kolanowych skokowych i łokciowych).
- Do krwawień może dochodzić raz lub dwa razy w ciągu tygodnia.
- Do krwawień może dochodzić bez zauważalnej przyczyny.

### ***Jakie są typowe objawy hemofilii?***

Objawy hemofilii A i B są takie same.

- Duże siniaki,
- Krwawienia do stawów kolanowych, skokowych i łokciowych,
- Samoistne krwawienia (nagłe krwawienia wewnątrz ciała, które nie mają uchwytnej przyczyny),
- Długotrwałe krwawienia po zranieniu, wyrwaniu zęba albo po operacji chirurgicznej oraz
- Długotrwałe krwawienia po urazach, szczególnie po urazie głowy.

*Czym jest hemofilia?*

**Krwawienie do mięśnia lub stawu powoduje:**

- Pobolewanie lub "rozpieranie" wewnątrz ciała,
- obrzęk,
- ból i sztywność tej okolicy ciała,
- trudności w poruszaniu stawem lub mięśniem.

***W których miejscach najczęściej dochodzi do krwawień?***

- Osoby chore na hemofilię mogą mieć krwawienia wewnętrzne i zewnętrzne.
- Jeśli krwawienia powtarzają się wielokrotnie do tego samego stawu, powodują trwałe uszkodzenia i bóle stawu.
- Powtarzające się wylewy powodują poważne zwyrodnienia stawów. Utrudniają one poruszanie się i wykonywanie codziennych czynności. Stawy dłoni u chorych na hemofilię zwykle pozostają zdrowe (w odróżnieniu od innych chorób zwyrodnieniowych).

**Do krwawień dochodzi najczęściej *wewnątrz* następujących mięśni i stawów.**



***Jak leczy się chorych na hemofilię?***

- W dzisiejszych czasach leczenie chorych na hemofilię jest bardzo skuteczne. Brakujący czynnik krzepnięcia jest wprowadzany do krwi za pomocą zastrzyku. Krwawienie zatrzymuje się, gdy do miejsca krwawienia dotrze odpowiednia ilość czynnika.

- **Lecz krwawienia jak najszybciej!**

Szybko zastosowane leczenie zmniejsza ból i zapobiega zmianom stawowym, uszkodzeniom mięśni i organów wewnętrznych. Jeśli leczenie zostało zaczęte szybko, chory wymaga podania mniejszej ilości leku powstrzymującego krwawienie.

- **Jeśli pojawią się wątpliwości, podaj lek!**

Jeśli Ci się wydaje, że rozpoczęło się krwawienie, podaj lek. Nawet jeśli nie jesteś tego pewny. **NIGDY**

### *Czym jest hemofilia?*

nie czekaj aż staw będzie spuchnięty, gorący i bolesny. Nie obawiaj się, że podasz lek na darmo.

- Nadal nie możemy wyleczyć hemofilii, ale dzięki odpowiedniemu leczeniu chorzy na hemofilię mogą prowadzić normalne, aktywne życie.

Bez leczenia chorzy na ciężką postać hemofilii nie są w stanie regularnie uczęszczać szkoły ani chodzić do pracy. Mogą zostać inwalidami i mieć kłopoty z poruszaniem się i wykonywaniem codziennych czynności - mogą też umrzeć w młodym wieku.

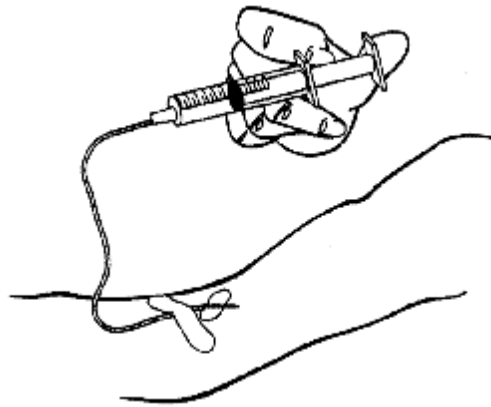
### ***Kiedy należy zastosować leczenie?***

Lek należy podać w przypadku:

- krwawienia do stawu,
- krwawienia do mięśnia, zwłaszcza w obrębie nogi lub ręki,
- urazu szyi, ust, języka, twarzy lub oka,
- poważnych krwawień w obrębie głowy i nietypowego bólu głowy,
- poważnych lub przedłużających się krwawień z dowolnego miejsca ciała,
- poważnego bólu albo obrzęku w dowolnym miejscu,
- każdej otwartej rany, która wymaga szycia chirurgicznego oraz
- każdego wypadku, który może spowodować krwawienie.

Leczenie podajemy przed:

- operacją chirurgiczną, w tym również przed zabiegami stomatologicznymi,
- aktywnością fizyczną, która może spowodować krwawienie.



## **Kiedy leczenie nie jest konieczne?**

- **Drobne siniaki** często pojawiają się u dzieci z hemofilią, zazwyczaj nie są jednak niebezpieczne. Siniaki w obrębie głowy mogą być jednak groźne i należy je pokazać lekarzowi lub pielęgniarce.



- **Drobne skaleczenia i zadrapania skóry** krwawią podobnie jak u zdrowych osób. Nie stanowią poważnego zagrożenia.
- **Głębokie rany** krwawią na ogół dłużej niż zazwyczaj. Takie krwawienia zwykle można zatrzymać uciskając miejsce zranienia.
- **Krwawienia z nosa** można powstrzymać zaciskając nos na pięć minut. Jeśli krwawienie jest obfite albo nie można go powstrzymać, należy podać lek.

## **Ważne wskazówki dla chorych na hemofilię:**

- 1. Lek należy podać jak najszybciej od rozpoczęcia krwawienia!**  
Kiedy szybko zatrzymujemy krwawienia, powodują one mniej bólu, ograniczamy też uszkodzenia mięśni, stawów i innych organów. Do opanowania krwawienia potrzeba wówczas również znacznie mniej koncentratu czynnika krzepnięcia.
- 2. Należy dbać kondycję fizyczną.**  
Silne mięśnie pomagają zapobiegać uszkodzeniom stawów oraz krwawieniom samoistnym (krwawieniom, których przyczynę trudno określić). Zapytaj lekarza albo rehabilitanta, które ćwiczenia są w Twoim przypadku najkorzystniejsze.
- 3. Nie należy przyjmować aspiryny ani produktów, które zawierają kwas acetylosalicylowy.**  
Aspiryna i leki zawierające kwas acetylosalicylowy mogą nasilać krwawienia. Zawsze pytaj lekarza, które leki są dla Ciebie bezpieczne.
- 4. Należy regularnie przychodzić na wizyty kontrolne do lekarza.**  
Personel medyczny specjalistycznego ośrodka zajmującego się leczeniem hemofilii doradzi Ci, jak dbać o zdrowie.
- 5. Nie należy podawać wstrzyknień domięśniowych.**  
Wstrzyknięcia domięśniowe mogą powodować bolesne wylewy. Niezbędne szczepienia, należy

*Czym jest hemofilia?*

wykonywać podskórnie. Są one wówczas bezpieczne dla osoby chorej na hemofilię. Leki należy podawać doustnie albo dożylnie, unikając zastrzyków domięśniowych.

**6. Należy dbać o zęby.**

Aby zapobiec kłopotom stosuj się do porad lekarza dentysty. Zastrzyki dentystyczne i zabiegi chirurgiczne w obrębie jamy ustnej mogą powodować poważne krwawienia.

**7. Należy nosić przy sobie legitymację chorego na hemofilię.**

Światowa Organizacja Hemofilii przygotowała międzynarodową kartę chorego na hemofilię. W niektórych krajach są dostępne bransoletki informacyjne, albo talizmany z informacjami medycznymi, które można nosić na szyi.



**8. Naucz się sam podawać sobie lek, jego szybkie zastosowanie pomoże kontrolować krwawienia. Pamiętaj, że małe przecięcia, zadrapania i drobne siniaki nie są na ogół niebezpieczne i nie wymagają leczenia.**

**W takich przypadkach wystarczy opatrzenie rany.**

*Czym jest hemofilia?*



March 30, 2007

Dear Bogdan Gajewski,

The WFH is pleased to grant the Polish Hemophilia Society permission to translate *What is Hemophilia?* into Polish for educational purposes. Permission does not extend to the translation or reproduction of this document, in whole or in part, for sale or for use in conjunction with commercial purposes.

The translation must include the following acknowledgement on the copyright page: This publication was originally published in English by the World Federation of Hemophilia (WFH), and has been translated with permission.

Please note that the WFH is not responsible for the translation, and takes no responsibility the accuracy of the translation or changes to content from the original English edition.

The WFH also requests that you send us two copies of the translated publication for our library.

Sincerely,

Debbie Hum  
Communications Manager  
World Federation of Hemophilia  
1425 René Lévesque Boulevard West, Suite 1010  
Montréal, Québec H3G 1T7  
Direct tel.: (514) 394-2832  
Fax: (514) 875-8916  
Internet: [www.wfh.org](http://www.wfh.org)

PRESIDENT  
Mark W. Skinner

VICE PRESIDENT MEDICAL  
Paul Giangrande, MD

VICE PRESIDENT FINANCE  
Rob Christie

VICE PRESIDENT PROGRAMS  
Alison Street, MD

VICE PRESIDENT NMO  
Gordon Clarke

VICE PRESIDENT  
COMMUNICATIONS AND  
PUBLIC POLICY  
David Page

EXECUTIVE COMMITTEE  
Angelika Batorova, MD  
Paula Bolton-Maggs, MD  
César Garrido  
Nigel S. Key, MD  
Alok Srivastava, MD  
Aliakbar Tchupan

FOUNDER  
Frank Schnabel

PATRON  
Jan Willem André de la Porte

CEO/EXECUTIVE DIRECTOR  
Miklos Fulop

1425 René-Lévesque Blvd. West  
Suite 1010  
Montréal, Québec H3G 1T7  
Canada  
Tel.: (514) 875-7944  
Fax: (514) 875-8916  
E-mail: [wfh@wfh.org](mailto:wfh@wfh.org)  
Website: [www.wfh.org](http://www.wfh.org)