

1 Wiadomości wstępne o hemofilii

W tym rozdziale znajdziesz odpowiedzi na następujące pytania:

- Co to jest hemofilia?
- Kiedy po raz pierwszy stwierdzono istnienie hemofilii?
- Dlaczego hemofilia nazywana jest „królewską chorobą”?
- Jaka jest historia leczenia hemofilii w XX wieku?
- Co powoduje hemofilię?
- Jak inaczej nazywa się hemofilię A i B?
- Jak często występuje hemofilia?
- Kogo dotyka hemofilia?
- Jak poważna jest to choroba?
- Czy istnieją skuteczne metody leczenia hemofilii?
- W jaki sposób przebiega prawidłowe krzepnięcie krwi?
- Na czym polega problem z krzepnięciem w przypadku hemofilii?
- W jaki sposób rodzice mogą rozpoznać wylewy w pierwszym roku życia dziecka?
- Co rodzice powinni wiedzieć o hemofilii w pierwszym roku życia?



David Page,

krajowy dyrektor wykonawczy, Kanadyjskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię, Montreal, Quebec

Claudine Amesse, RN,

pielęgniarka koordynująca, Centre d'Hemostase (Zakład Zaburzeń Hemostazy), CHU Sainte-Justine, Montreal, Quebec

Helene Zereik,

matka dwójki dzieci, w tym syna z hemofilią, Montreal, Quebec

Wszystko
o hemofilii

**Poradnik
dla
rodziny**

1 Wstępne wiadomości o hemofilii

■ Co to jest hemofilia?

Słowo „hemofilia” pochodzi od dwóch greckich słów: „haima”, oznaczającego krew, oraz „philia” oznaczającego miłość, przywiązanie.

Krew osoby chorej na hemofilię nie krzepnie w prawidłowy sposób. Taka osoba nie krwawi silniej ani szybciej niż inne osoby, jednak krwawienia trwają u niej dłużej.

We krwi osoby z hemofilią występuje niedobór białka koniecznego do prawidłowego procesu krzepnięcia. Część hemofilików ma niedobór białka zwanego czynnikiem VIII (ósmym). Powoduje to hemofilię typu A. U innych brakuje białka zwanego czynnikiem IX (dziewiątym). Ich choroba nosi nazwę hemofilii B.

Wiele osób sądzi, że u osób chorych na hemofilię występują obfite krwawienia z niewielkich ran. To mit. Rany zewnętrzne zazwyczaj nie są poważne. O wiele poważniejsze są krwawienia wewnętrzne do stawów, zwłaszcza kolanowych, skokowych i łokciowych, oraz do mięśni i innych tkanek miękkich.

Jeśli następuje krwawienie do ważnych narządów wewnętrznych, zwłaszcza do mózgu, życie chorego jest zagrożone.

MIT:

**POWODEM
KRWAWIEŃ
I WYLEWÓW
JEST KRUCHOŚĆ
NACZYŃ
KRWIONOŚNYCH.**

FAKT:

Naczynia krwionośne u osoby chorej na hemofilię nie są bardziej kruche niż u innych osób. Jednak, gdy pękają, krwawienie trwa dłużej. Powodem tego jest brak odpowiedniego białka, czynnika VIII lub IX, potrzebnego do stworzenia skrzepu.

■ Kiedy pierwszy raz została rozpoznana hemofilia?

Hemofilia została pierwszy raz rozpoznana w czasach starożytnych, chociaż nie nadano jej jeszcze wtedy obecnej nazwy. W Talmudzie (zbiór pism rabinów żydowskich, pochodzący z II wieku naszej ery) wspomniano, że dzieci płci męskiej nie muszą być poddawane obrzezaniu, jeśli ich dwóch braci zmarło wcześniej w wyniku tego zabiegu.

Arabski lekarz Albucasis, żyjący w XII wieku, opisał rodzinę, w której mężczyźni umierali z powodu wykrwawienia po odniesieniu niewielkich ran.

W 1803 r. lekarz z Filadelfii, dr John Conrad Otto, opisał „krwotoczną skłonność istniejącą w niektórych rodzinach”. Dostrzegł, że przypadłość ta była dziedziczna i dotyczyła mężczyzn. Prześledził historię choroby, sięgając trzy pokolenia wstecz, aż do kobiety, która osiedliła się w pobliżu Plymouth w New Hampshire w roku 1720.

Słowo „hemofilia” pojawia się po raz pierwszy w opisie choroby sporządzonym w 1828 r. przez Friedricha Hoppfa, niemieckiego studenta medycyny z uniwersytetu w Zurychu.

■ Dlaczego hemofilia nazywana jest „królewską chorobą”?

Królowa Wiktorja, panująca w Anglii w latach 1837–1901, była nosicielką tej choroby. Jej ósme dziecko – syn Leopold – miało hemofilię. Często dochodziło u niego do krwawień. Wzmianki o tych krwawieniach pojawiły się w brytyjskim czasopiśmie medycznym (*British Medical Journal*) w 1868 r.



U góry:
królowa Wiktorja
w 1887 r. Królowa Wiktorja
od 1837 r. panowała jako
królowa Wielkiej Brytanii
i Irlandii.

Po prawej:
królowa Wiktorja
z rodziną. Obraz
namalowany przez
Franza Xaviera
Winterhaltera w 1846 r.
Wśród dzieci Wiktorji
i Alberta są: Edward VII
oraz księżniczka Alicja,
czyli prapradziadkowie
królowej Elżbiety II
oraz księcia Edynburga.

Z historycznego punktu widzenia ważniejsze było to, jak hemofilia została przekazana innym rodzinom królewskim w Europie. Otóż dwie z córek królowej Wiktorji, Alicja i Beatrycze, były również nosicielkami hemofilii.

Na skutek ich małżeństw z członkami innych europejskich rodów monarszych hemofilia pojawiła się w niemieckiej i hiszpańskiej rodzinie królewskiej.

Aleksandra, córka Alicji i wnuczka królowej Wiktorji, również była nosicielką hemofilii. Na początku XX wieku poślubiła Mikołaja, cara Rosji. Caryca Aleksandra przekazała hemofilię swojemu pierwszemu synowi, carewiczowi Aleksemu.

W czasie, gdy Rosję targaly zamieszki, Mikołaj i Aleksandra byli zajęci problemami zdrowotnymi syna. Mnich Rasputin zyskał ogromne wpływy na dworze rosyjskim, częściowo dlatego, że tylko on był w stanie pomóc młodemu carewiczowi. Aby ulżyć Aleksemu w bólu, stosował hipnozę. Przynosiło to nie tylko ulgę chłopcu, ale być może powodowało też zmniejszenie lub zatrzymanie krwawień.

Kilka razy uratował mu życie. Choroba dziedziczna tronu carskiego, napięcie, jakie powodowała w rodzinie królewskiej oraz wpływy Rasputina były czynnikami, które doprowadziły do rewolucji w Rosji w 1917 roku.



■ Jak wygląda historia leczenia hemofilii w XX wieku?

W XX wieku lekarze poszukiwali przyczyny hemofilii. Wcześniej uważali, że naczynia krwionośne osób z hemofilią są po prostu słabsze. Jednak w 1937 r. naukowcy odkryli, że można przywrócić prawidłowe krzepnięcie przez dodanie do krwi substancji pochodzącej z osocza. Nazwano ją globuliną antyhemofilową. W 1944 r. w laboratoryjnym teście wykryto, że krew pobrana od jednej osoby z hemofilią wywołuje prawidłowe krzepnięcie u innej osoby chorej na hemofilię i na odwrót. Odkryto, że u każdej z nich występował niedobór innego białka – czynnika VIII lub czynnika IX. To odkrycie doprowadziło do odróżnienia w 1952 r. hemofilii A i hemofilii B jako odrębnych jednostek chorobowych.


W latach 60. zidentyfikowano i nazwano czynniki krzepnięcia. Proces krzepnięcia został szczegółowo opisany w czołowym czasopiśmie naukowym „Nature” w 1964 r. Oddziaływanie różnych czynników w procesie krzepnięcia krwi nazwano „kaskadą krzepnięcia”. W latach 50. i wczesnych latach 60. osoby chore na hemofilię leczono, przetaczając pełną krew lub świeżo mrożone osocze – główny składnik krwi. Niestety, stężenie białek czynnika VIII i czynnika IX w tych produktach krwiopochodnych nie było wystarczające, aby zatrzymać poważne krwawienia wewnętrzne. Zanim zostałyby podana wystarczająca ilość czynnika krzepnięcia, nastąpiłoby przeciążenie układu krążenia pacjenta.

Wiele osób z ciężką postacią hemofilii oraz niektóre osoby z postacią łagodną i umiarkowaną umierały w dzieciństwie lub wczesnej dorosłości. Najczęstszą przyczyną śmierci były krwawienia do kluczowych narządów wewnętrznych, zwłaszcza do mózgu, oraz krwawienia po poważnych zabiegach chirurgicznych lub urazach. Ci, którzy przetrwali dzieciństwo, zazwyczaj byli niepełnosprawni z powodu nawracających krwawień do stawów. Powikłania związane z długotrwałymi i powtarzającymi się krwawieniami do stawów i mięśni sprawiły, że hemofilia stała się jedną z najbardziej bolesnych chorób znanych medycynie.

1 Wstępne wiadomości o hemofilii

W latach 60. odkryto krioprecypitat. Zauważono, że osad na dnie woreczka z rozmrażającym się osoczem jest bogaty w czynnik VIII. Dzięki odkryciu krioprecypitatu po raz pierwszy można było podać wystarczającą ilość czynnika VIII w przypadku poważnych wylewów. W hemofilii A stało się możliwe przeprowadzanie zabiegów chirurgicznych.

W późnych latach 60. i wczesnych latach 70. powstały ośrodki leczenia hemofilii (ang. Haemophilia Treatment Centre, w skrócie HTC), mające zapewnić kompleksową opiekę tej grupie chorych.

 Aby uzyskać więcej informacji, zobacz **rozdział 3: Kompleksowa opieka nad chorymi na hemofilię**. Jakość życia osób chorych zaczęła się poprawiać. Opuszczali mniej dni w szkole i pracy.

W 1968 r. zaczęły być dostępne koncentraty czynnika krzepnięcia VIII i IX wyprodukowane z osocza ludzkiego. Liofilizowane koncentraty w postaci proszku mogły być przechowywane w warunkach domowych i stosowane, gdy zachodziła taka potrzeba. Ich pojawienie się zrewolucjonizowało leczenie chorych na hemofilię. Osoby chore nie były już zależne od szpitali. Mogły podróżować, mieć stałą pracę i nadzieję na (prawie) normalne życie. Długość ich życia zaczęła zbliżać się do średniej długości życia zdrowych osób.

Niestety, po pewnym czasie odkryto, że te same preparaty krwiopochodne przenoszą wirusy, takie jak HIV czy HCV (wirus zapalenia wątroby typu C). Wiele osób z hemofilią zaraziło się nimi w połowie i w późnych latach 80., zanim wprowadzono środki zwiększające bezpieczeństwo preparatów krwiopochodnych (takie jak inaktywacja wirusów) do procesu produkcji koncentratów czynnika.

We wczesnych latach 90. wprowadzono na rynek czynniki wytwarzane metodami inżynierii genetycznej, zwane rekombinowanymi. Koncentraty rekombinowane nie są wytwarzane z osocza. Zawierają tylko śladowe ilości (lub w ogóle nie zawierają) ludzkich białek. Na skutek tak wielkiego postępu w leczeniu hemofilii dzieci, które dziś przychodzą na świat obciążone tą chorobą, mogą spodziewać się długiego, aktywnego, normalnego życia.

1


Wstępne wiadomości o hemofilii

■ Co powoduje hemofilię?

Hemofilia to choroba genetyczna. Wywołuje ją gen, który nie funkcjonuje prawidłowo. Tak jak inne choroby genetyczne, hemofilia może być przekazywana z pokolenia na pokolenie. W niemal wszystkich przypadkach gen odpowiedzialny za hemofilię jest przekazywany dziecku przez rodzica w momencie poczęcia.

W około 3 na 10 przypadków w rodzinie, w której urodził się syn z hemofilią, nie było wcześniej osób chorujących. Mogą być tego trzy możliwe przyczyny:

1. Hemofilia istniała w rodzinie od pokoleń, ale ponieważ u żadnego męskiego potomka nie występowały problemy z krzepnięciem, nikt nie wiedział, że choroba jest obecna. W rodzinie mogły być kobiety – nosicielki hemofilii, ale jeśli żadna z nich nie miała synów lub żaden z jej synów nie chorował na hemofilię, nikt nie wiedział, że choroba była przekazywana kolejnym pokoleniom – aż do chwili narodzin chłopca z hemofilią.
2. W momencie poczęcia u matki zaszła mutacja genu odpowiedzialnego za hemofilię. W takim przypadku matka byłaby pierwszą osobą w rodzinie przenoszącą hemofilię. Jej córki mogą być nosicielkami, zaś synowie – mieć hemofilię.
3. Mutacja genu, która powoduje hemofilię, miała miejsce w chwili poczęcia chorego chłopca – w komórce jajowej kobiety. W takim przypadku matka nie jest nosicielką.

 Aby uzyskać więcej informacji o dziedziczeniu, zobacz **rozdział 2: Skąd u dziecka bierze się hemofilia.**

Nadal nie wyjaśniono...

W niektórych przypadkach hemofilię powoduje nowa mutacja genetyczna. Gen, który wywołuje chorobę, nie był wcześniej obecny u żadnego członka rodziny. Dlaczego tak się dzieje? Dlaczego pojawia się choroba? To wciąż zagadka...

1 Wstępne wiadomości o hemofilii

„Mama mówi,
że gen powodujący
hemofilię to tylko
jeden z moich genów.
To tylko mały
fragment tego,
kim jestem.
Powinniście wiedzieć
o mnie jeszcze wiele
innych rzeczy.
Nie tylko to,
że mam hemofilię.
Ważne jest też to,
że lubię jeździć
na rowerze i oglądać
wyścigi w telewizji.”

■ Jakie istnieją inne nazwy dla hemofilii A i B?

Hemofilia typu A występuje też czasem pod dwiema innymi nazwami:

- *Klasyczna hemofilia* (ponieważ jest to najczęściej występująca postać choroby);
- *Niedobór VIII czynnika krzepnięcia krwi* (ponieważ to brak białka czynnika VIII we krwi powoduje problemy z krzepnięciem).

Hemofilia B czasem występuje pod dwiema innymi nazwami:

- *Choroba Christmаса* (od nazwiska Stephena Christmаса, Kanadyjczyka, u którego w 1952 r. po raz pierwszy zdiagnozowano ten typ hemofilii);
- *Niedobór IX czynnika krzepnięcia krwi*, ponieważ czynnik IX jest białkiem, którego brakuje we krwi w hemofilii B i którego niedobór zaburza proces krzepnięcia.



■ Jak często występuje hemofilia?

Zarówno hemofilia A, jak i B są rzadkimi schorzeniami. Hemofilia A występuje u mniej niż 1 na 10 000 osób. W Polsce ma ją 2 216 osób (dane Instytutu Hematologii i Transfuzjologii z VII 2011 r.). Hemofilia B występuje jeszcze rzadziej, u ok. 1 na 50 000 osób. W Polsce ma ją 389 osób.

■ Kogo dotyka hemofilia?

Hemofilia występuje na całym świecie, niezależnie od rasy, koloru skóry czy grupy etnicznej. Najcięższe postaci hemofilii dotyczą niemal wyłącznie mężczyzn.

U kobiety ciężkie postaci hemofilii występują tylko wtedy, gdy:

- ojciec ma hemofilię, a matka jest nosicielką;
- ma ona dominujący chromosom X zawierający nieprawidłowy gen (u każdej kobiety dochodzi do inaktywacji jednego z chromosomów X, przy czym proces ten zachodzi na wczesnych etapach rozwoju zarodkowego; w jego efekcie w części komórek pozostaje aktywny chromosom z prawidłowym genem, a w pozostałych chromosom z genem hemofilii).

Obydwa te przypadki występują niezmiernie rzadko.

U wielu kobiet nosicielek hemofilii występują jednak objawy łagodnej postaci hemofilii. Dopiero od niedawna jesteśmy w pełni świadomi, iż nosicielki mogą mieć problemy z krzepnięciem, co ma wpływ na jakość ich życia. 📖 *Aby uzyskać więcej informacji na temat nosicielstwa hemofilii, zobacz rozdział 14: Objawowe nosicielki hemofilii.*

Warto również sięgnąć do książki „Wszystko o nosicielkach hemofilii”, którą można otrzymać w Polskim Stowarzyszeniu Chorych na Hemofilię lub w ośrodkach leczenia hemofilii.

Hemofilia jest chorobą dziedziczną, dzieci cierpią na nią od momentu urodzenia. Jest ona często rozpoznawana już w pierwszym roku życia dziecka. Trwa przez całe życie. Nie jest jeszcze znany sposób na naprawienie wady genetycznej powodującej chorobę.

■ Jak poważna jest postać choroby?

Hemofilia typu A i B może mieć trzy postacie:

Tabela 1

Klasyfikacja hemofilii		
Postać hemofilii	Poziom czynnika VIII lub IX	Odsetek dzieci z daną postacią hemofilii
Ciężka	Mniej niż 1% normy	40%
Umiarkowana	1–5% normy	20–25%
Łagodna	5–50% normy	35–40%

Przyjęto, że aktywność czynnika krzepnięcia u zdrowej osoby wynosi średnio 100%, przy czym za prawidłową uznaje się aktywność w zakresie 50–150% normy.

Osoby z ciężką postacią hemofilii mają mniej niż 1% prawidłowego poziomu czynnika VIII lub IX we krwi. Bez leczenia profilaktycznego miewają wylewy wiele razy w miesiącu, czasem bez wyraźnego powodu.

Osoby z umiarkowaną postacią hemofilii krwawią rzadziej. Wylewy są u nich często wynikiem drobnych urazów, np. kontuzji sportowych. Jednak niektórzy chorzy z umiarkowaną postacią hemofilii, zwłaszcza ci, u których poziom czynnika VIII lub IX wynosi 2% normy lub mniej, mogą doświadczać częstych wylewów, tak jak osoby z ciężką postacią choroby.

Osoby z łagodną postacią hemofilii mają jeszcze mniej krwawień. Mogą być nieświadome swoich problemów z krzepnięciem aż do momentu zabiegu chirurgicznego, usunięcia zęba lub poważnego urazu. Problemem w przypadku osób z łagodną postacią hemofilii jest to, iż mając tak niewiele krwawień, często nie wiedzą, co robić, gdy wylew się przydarzy. Kobiety, które są nosicielkami, mogą cierpieć z powodu bardziej obfitych krwawień podczas miesiączek.

W związku z tym osoby z łagodną postacią hemofilii oraz nosicielki hemofilii powinny pozostawać pod opieką ośrodka leczenia hemofilii.

📖 *Aby uzyskać więcej informacji, zobacz rozdział 9: Łagodna i umiarkowana postać hemofilii.*

■ Czy istnieją skuteczne metody leczenia hemofilii?

Tak. Aktualne metody leczenia hemofilii typu A i B są bardzo skuteczne. Najważniejsze jest podawanie czynnika krzepnięcia. Polega ono na iniekcji (dożylnym wstrzyknięciu) czynnika krzepnięcia, którego brakuje we krwi osoby chorej na hemofilię. To bezpieczny i skuteczny sposób zatrzymywania krwawień. Terapia ta jest też stosowana zapobiegawczo, aby całkowicie zapobiec występowaniu wylewów (profilaktyka). Metody leczenia hemofilii są obecnie skuteczne, dlatego dzieci z hemofilią, które dziś przychodzą na świat, mogą spodziewać się długiego i aktywnego życia. 📖 *Aby uzyskać więcej informacji o opiece i leczeniu, zobacz rozdziały: 3, 4, 5, 6 i 7.*

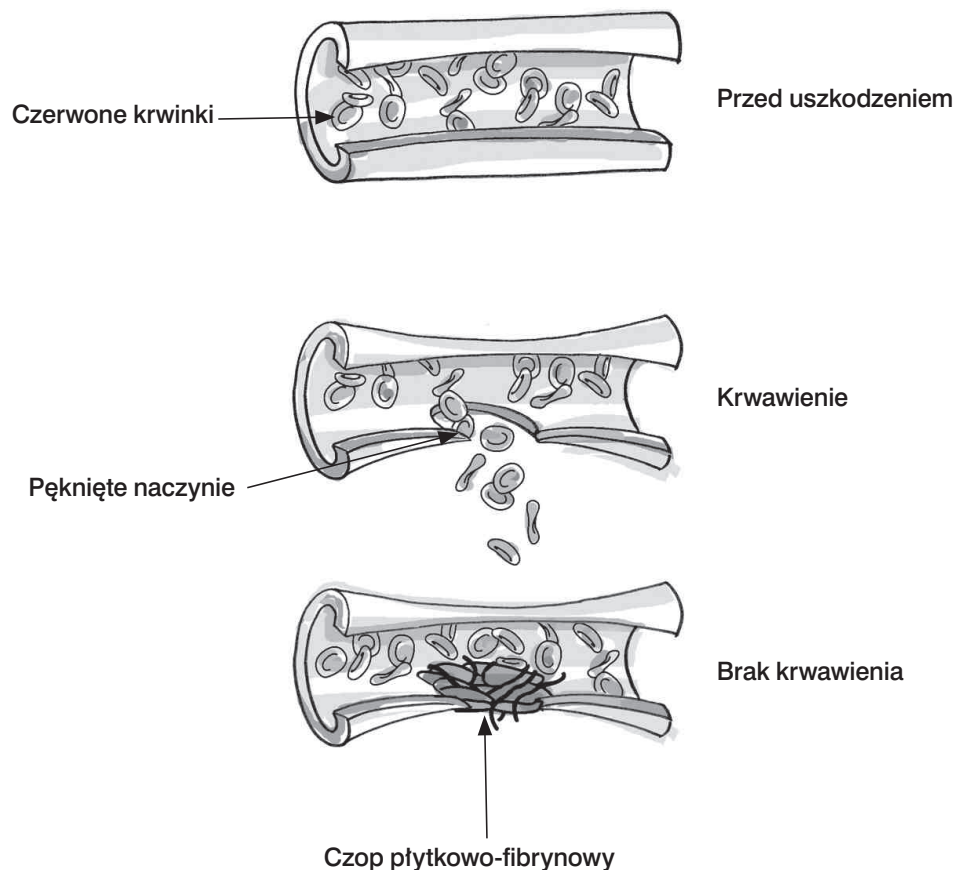
Podczas leczenia hemofilii mogą jednak pojawić się powikłania. Najpoważniejszym z nich jest wytworzenie inhibitora. Układ odpornościowy niektórych osób z hemofilią reaguje na koncentrat czynnika krzepnięcia i postrzega go jako substancję obcą. Zwalcza czynnik, produkując przeciwciała. Wiążą one podany koncentrat czynnika, przez co nie pozwalają mu wykonywać swego zadania, polegającego na zatrzymywaniu krwawienia. Przeciwciała usuwające czynnik nazywane są inhibitorami. Na szczęście istnieją skuteczne metody leczenia osób z hemofilią, u których wytworzyły się inhibitory. 📖 *Aby uzyskać więcej informacji o inhibitorach, zobacz rozdział 8: Powikłania hemofilii.*

„Nie mam wystarczająco dużo czynnika VIII w organizmie, więc muszę być kluty. Nie lubię tego. Byłoby dobrze, gdyby ktoś wynalazł lekarstwo, które smakowałoby jak guma do żucia. Albo gdyby ktoś po prostu sprawił, żeby hemofilia zniknęła.”

1 Wstępne wiadomości o hemofilii

■ W jaki sposób przebiega prawidłowe krzepnięcie krwi?

Krew jest rozprowadzana w organizmie poprzez sieć naczyń krwionośnych. Gdy dochodzi do urazu, uszkodzenie naczynia krwionośnego może spowodować wyciek krwi przez otwory w jego ścianie. Naczynia mogą ulec uszkodzeniu tuż pod powierzchnią skóry, jak to się dzieje w przypadku skaleczenia, lub wewnątrz ciała, powodując siniaki lub krwawienia wewnętrzne. 📖 *Aby uzyskać więcej informacji na temat rozpoznawania różnych rodzajów wylewów, zobacz rozdział 4: Postępowanie w przypadku wylewów.*



Rysunek 1

1

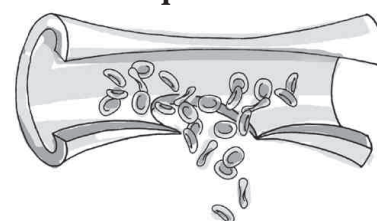
Wstępne wiadomości o hemofilii

Krzepnięcie to złożony proces, który umożliwia zatrzymanie krwawienia. Gdy następuje przerwanie ściany naczynia, płytki współpracujące przy formowaniu skrzepu, gromadzą się, aby utworzyć czop. Tworzenie czopu składa się z kilku etapów:

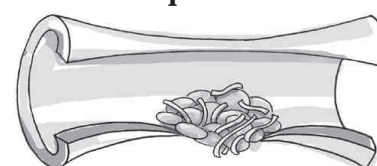
- **Etap 1:** Naczynia krwionośne kurczą się, aby spowolnić napływ krwi do zranionego obszaru.
- **Etap 2:** Płytki krwi, czyli bardzo małe komórki krążące we krwi, przybijają na miejsce uszkodzenia ściany naczynia krwionośnego jako pierwsze. Każda płytka ma mniej niż 1/10 000 centymetra średnicy. Przeciętnie w jednym litrze krwi występuje od 150 do 400 miliardów płytek. Płytki odgrywają ważną rolę w zatrzymywaniu krwawienia, ponieważ gromadzą się w miejscu uszkodzenia – nazywane jest to adhezją płytek krwi – i przez to rozpoczynają proces naprawy ściany naczynia krwionośnego.
- **Etap 3:** Następnie płytki wysyłają sygnały chemiczne wzywające na pomoc inne płytki krwi i czynniki krzepnięcia, takie jak np. czynnik von Willebranda. Uwalniają też substancje aktywujące inne pobliskie płytki, które następnie także skupiają się w miejscu uszkodzenia, aby utworzyć czop płytkowy. Proces ten nosi nazwę agregacji płytek krwi.
- **Etap 4:** Powierzchnia zaktywowanych płytek krwi tworzy miejsce, gdzie następuje krzepnięcie krwi. Czynniki krzepnięcia, czyli małe białka osocza, pobudzają się wzajemnie (tak, jak upadające klocki domina przewracają następne), tworząc białko, zwane fibryną. Włókna fibryny wiążą się ze sobą, tworząc siatkę dookoła płytek krwi, co zapobiega wypłukaniu płytek z powrotem do krwioobiegu. Czynniki krzepnięcia działają jak domino, na zasadzie reakcji łańcuchowej. Proces ten nazywa się kaskadą krzepnięcia (patrz Rysunek 3).

Rysunek 2

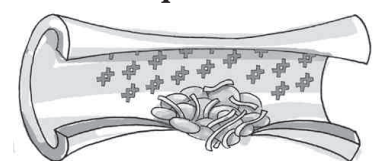
Etap 1



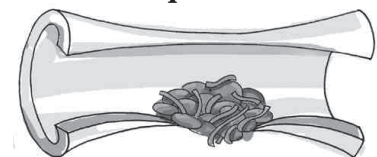
Etap 2



Etap 3

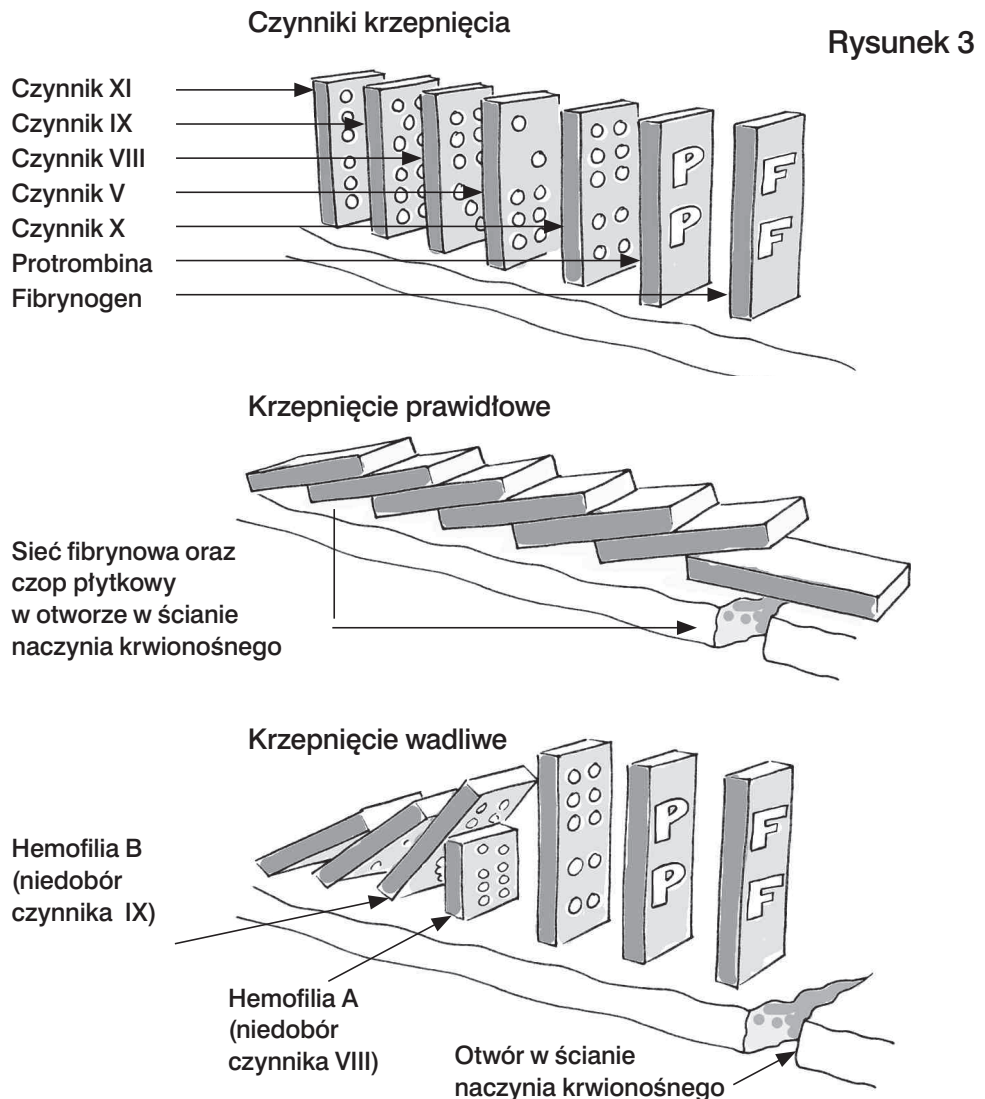


Etap 4



■ Na czym polega problem z krzepnięciem w przypadku hemofilii?

Gdy brakuje jednego z białek, np. czynnika VIII, reakcja łańcuchowa zostaje przerwana. Krzepnięcie nie zachodzi lub jest znacznie wolniejsze niż u zdrowej osoby. Płytki nie mogą utworzyć trwałego skrzepu w miejscu uszkodzenia. Skrzep jest „miękki” i łatwo może się przemieścić. Bez leczenia krwawienie może trwać kilka dni, a nawet tygodni. Często występuje powtórne krwawienie.



■ W jaki sposób rodzice mogą rozpoznać wylewy w pierwszym roku życia dziecka?


Podczas pierwszych kilku miesięcy życia u dziecka z hemofilią nie widać oznak problemów z krzepnięciem. Tylko czasami hemofilia ujawnia się zaraz po urodzeniu – może o niej świadczyć np. przedłużone krwawienie po pobraniu krwi czy usunięciu wkłucia dożylnego lub obrzęk na głowie. Obrzęk ten może być efektem uszkodzenia naczyń podczas porodu drogami natury i krwawienia podskórnego. Po pewnym czasie rodzice zaczynają jednak zauważać u dziecka siniaki np. na klatce piersiowej i ramionach. Na ogół nie są bolesne i rzadko wymagają leczenia.

Ważne, aby nie unikać noszenia dziecka z obawy, że spowoduje to pojawienie się siniaków. Dziecko musi mieć poczucie bliskości z osobami, które kocha – to dużo ważniejsze niż kilka drobnych siniaków. Rodzice powinni przytulać swoje dziecko i bawić się z nim.

Po upadku lub jakimkolwiek innym doznanym urazie rodzic musi zwrócić uwagę, czy u dziecka nie występują takie objawy, jak:

- siniaki,
- obrzęk,
- niechęć do poruszania kończyną lub stawem,
- niecodzienny płacz.

Na początku nie jest łatwo rozpoznać, czy uraz jest poważny. W razie wątpliwości trzeba kontaktować się z lekarzem z ośrodka leczenia hemofilii. Naturalna jest niepewność dotycząca tego, jak radzić sobie z wylewami, kiedy dziecko jest małe. Z czasem zaczniesz nabierać pewności siebie i rozpoznawanie wylewów będzie coraz łatwiejsze.

 Aby dowiedzieć się, jak rozpoznawać wylewy i decydować, czy dziecko potrzebuje leczenia koncentratem czynnika krzepnięcia, zobacz **rozdział 4: Postępowanie w przypadku wylewów.**

*„Martwisz się,
że tak mało wiesz
o hemofilii?
Nadejdzie chwila,
kiedy Ty
i dziecko będziecie
wiedzieli
więcej o hemofilii
niż większość
innych osób.
Poradzicie sobie
z chorobą.”*

■ Co rodzice powinni wiedzieć o hemofilii w pierwszym roku życia dziecka?

Rodzice powinni znać specjalne środki ostrożności dotyczące zdrowia i bezpieczeństwa, które należy podejmować w przypadku dziecka z hemofilią. Powinni:

- Znać zalecenia znajdujące się w harmonogramie szczepień przekazane przez hematologa z ośrodka leczenia hemofilii.
📖 *Aby uzyskać więcej informacji na temat szczepień, zobacz rozdział 10: Dorastanie z hemofilią;*
- Wiedzieć o zaleceniach dotyczących ochrony niemowląt w czasie nauki chodzenia, takich jak np. zakładanie kasku chroniącego głowę przed uderzeniami, ochraniaczy na łokcie i kolana. Rodzice powinni dowiedzieć się, gdzie można je kupić w rozmiarach odpowiednich dla dziecka. 📖 *Aby uzyskać więcej informacji, zobacz rozdział 11: Jak chronić zdrowie;*
- Wiedzieć, jakie leki należy podać, gdy występuje krwawienie z dziąseł podczas żąbkowania. 📖 *Aby uzyskać więcej informacji, zobacz rozdział 4: Postępowanie w przypadku krwawień;*
- Mieć informacje na temat odpowiedniego rodzaju obuwia zalecanego przez fizjoterapeutę lub lekarza z ośrodka leczenia hemofilii;
- Umieć odpowiednio przygotować koncentrat czynnika krzepnięcia na wypadek, gdyby u dziecka nastąpił wylew w nocy lub w weekend, poza normalnymi godzinami pracy przychodni i personelu ośrodka leczenia hemofilii. Może się zdarzyć, że lekarze ze szpitalnego oddziału pogotowia będą potrzebowali pomocy w tym zakresie.