

2

Skąd u dziecka bierze się hemofilia?

W tym rozdziale znajdziesz odpowiedzi na następujące pytania:

- Skąd u dziecka hemofilia?
- Co to jest genetyka?
- W jaki sposób geny decydują o płci dziecka?
- Czy to prawda, że hemofilia dotyka wyłącznie mężczyzn?
- W jaki sposób hemofilia jest dziedziczona?
- Czy hemofilia zawsze pojawia się w całej rodzinie?
- Dlaczego kobiety nazywane są nosicielkami?
Czy one kiedykolwiek chorują na hemofilię?
- Czym są badania na nosicielstwo?
- Co to są badania prenatalne i kto powinien na nie się zdecydować?
- Czy rodzice powinni podjąć jakieś szczególne kroki po narodzinach dziecka, jeśli wiedzą, że będzie miało hemofilię?
- Jak szybko po narodzinach dziecka można zbadać, czy ma ono hemofilię?
- Jakie problemy wiążą się z badaniami prenatalnymi?



David Lillicrap, M.D., FRCPC,
dyrektor, *South Eastern Ontario Regional Inherited Bleeding Disorders Program*
(Regionalny Program Leczenia Wrodzonych Skaz Krwotocznych,
Południowo-Wschodnie Ontario], Kingston, Ontario

„Mój brat ma hemofilię, a ja nie. Żal mi go, kiedy cierpi z powodu bólu spowodowanego wylewami. Ale poza tym jest po prostu moim młodszym bratem. I tak go traktuję.”

■ Skąd u dziecka hemofilia?

Hemofilia jest chorobą genetyczną. Oznacza to, że powoduje ją nieprawidłowo funkcjonujący gen. Podobnie, 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.

Aby zrozumieć hemofilię, potrzeba trochę wiedzy o genetyce. Jeśli w Twojej rodzinie już wcześniej występowała hemofilia, prawdopodobnie zainteresują Cię odpowiedzi na pytania:

- Czy jest możliwe, że przekażę hemofilię mojemu dziecku?
- Czy jestem nosicielką hemofilii?
- Czy moja córka może być nosicielką hemofilii?

Celem tego rozdziału jest dostarczenie pewnych podstawowych informacji dotyczących genetyki oraz tego, w jaki sposób hemofilia jest przekazywana przez rodziców dzieciom. Ponieważ genetyka może być trudna do zrozumienia, zachęcamy do konsultacji w ośrodku leczenia hemofilii lub w poradni genetycznej. Specjaliści mają niezbędną wiedzę i są odpowiednio przeszkoleni, aby udzielić odpowiedzi na wszystkie Twoje pytania.



■ Co to jest genetyka?

Genetyka to nauka o tym, w jaki sposób geny są przekazywane z jednego pokolenia na kolejne. Każda komórka w organizmie zawiera geny. To one przechowują i przekazują dalej informacje, które sprawiają, że jesteś osobą inną niż wszystkie.

2 Skąd u dziecka bierze się hemofilia?

Działa to tak:

- Wewnątrz jądra komórki znajduje się grupa struktur zwanych *chromosomami*.
- Każdy chromosom składa się z długiego łańcucha substancji chemicznej, zwanej DNA (kwas deoksyrybonukleinowy). DNA w każdym chromosomie składa się z tysięcy jednostek, zwanych genami. Istnieje około 25 000 genów w każdej komórce Twojego ciała.
- Zadaniem każdego z genów jest zarządzanie, aby Twój organizm wytwarzał określone białka. Niektóre geny decydują o kolorze oczu, inne rozstrzygają, czy jesteś płci męskiej czy żeńskiej, w jaki sposób krzepnie Twoja krew, itp.

Geny, które są odpowiedzialne za produkcję czynnika VIII i czynnika IX znajdują się w obrębie chromosomu X. Odgrywają one ważną rolę w przekazywaniu hemofilii z pokolenia na pokolenie. 📖 *Aby uzyskać więcej informacji o badaniach, które mogą wykazać, czy kobieta przenosi gen hemofilii, zobacz **dział zatytułowany: Czym są badania na nosicielstwo** w dalszej części tego rozdziału.*



MIT:

**CHŁOPCY
ZAWSZE
OTRZYMUJĄ GEN
HEMOFILII
OD MATKI.**

FAKT:

Kobiety mają dwa chromosomy X, natomiast mężczyźni – jeden chromosom X i jeden chromosom Y. To prawda, że w większości przypadków gen powodujący hemofilię jest przekazywany przez matkę synowi w momencie poczęcia. Zdarza się jednak, że hemofilia wywołana jest nową mutacją genetyczną w chromosomach dziecka. W takim wypadku matka nie przenosi nieprawidłowego genu.

2

Skąd u dziecka bierze się hemofilia?

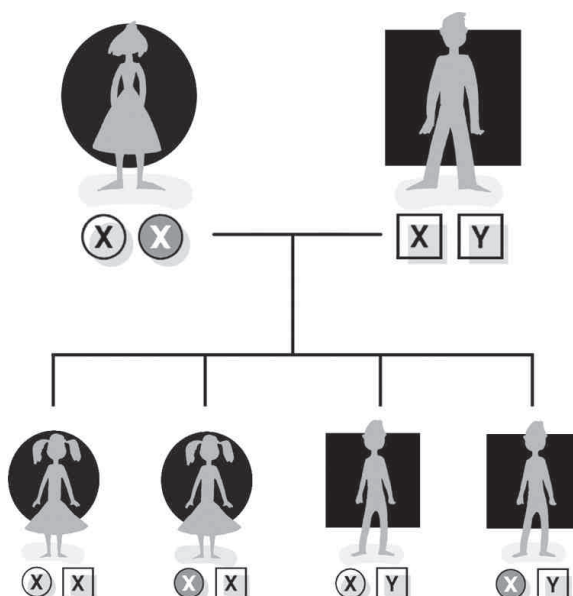


„Mam hemofilię,
a mój brat nie.
Moja starsza siostra
może przekazać
hemofilię swoim
dzieciom.
Będę miły dla jej
dzieci. Jeśli będą to
chłopcy – wtedy będę
miał kogoś, komu
będę mógł pomóc.”

■ W jaki sposób geny decydują o płci dzieci?

Kiedy plemnik męczyzny (chromosom X lub Y) i komórka jajowa kobiety (jeden z dwóch chromosomów X) spotykają się, istnieją cztery możliwości ich połączenia.

Rys. 1 pokazuje, co może się wydarzyć.



Rysunek 1

Komórka jajowa kobiety zawiera chromosom X, zaś plemnik męczyzny – chromosom X lub Y. Wynika z tego, że komórka jajowa kobiety może przekazać dziecku tylko chromosom X, a więc to plemnik decyduje o płci dziecka, gdyż może dodać albo chromosom X, albo Y do chromosomu X przekazywanego przez kobietę.

Innymi słowy:

- Jeśli plemnik, który dociera do komórki jajowej, zawiera chromosom X, dziecko będzie dziewczynką;
- Jeśli plemnik, który dociera do komórki jajowej, zawiera chromosom Y, dziecko będzie chłopcem.

2

Skąd u dziecka bierze się hemofilia?

■ Czy to prawda, że hemofilia dotyka wyłącznie mężczyzn?

W zdecydowanej większości przypadków to prawda. A oto dlaczego tak się dzieje.

Każdy człowiek otrzymuje połowę swoich chromosomów od każdego z rodziców. Oznacza to, że chromosomy płci w każdej komórce w organizmie pochodzą zarówno od matki, jak i od ojca.

Jak wiesz, geny, które pomagają w wytwarzaniu czynników VIII i IX, znajdują się na chromosomie X. Kobiety mają dwie kopie chromosomu X w każdej komórce, zaś mężczyźni tylko jedną. Kiedy gen zawiera błąd w swojej budowie, nazywa się go genem zmutowanym lub genem nieprawidłowym. Sam błąd nosi nazwę mutacji.

Jako że mężczyzna posiada tylko jedną kopię chromosomu X w każdej komórce, mutacja (lub błąd), która powoduje problemy z czynnikiem VIII lub IX, na pewno będzie miała na niego wpływ.

U kobiety zaś, ponieważ występują dwa chromosomy X, jeden z nich będzie prawidłowy. Ten prawidłowy chromosom X chroni kobietę przed ciężką postacią hemofilii, choć u niektórych kobiet mogą występować bardziej obfite krwawienia niż u zdrowej osoby.

Dziewczynka może urodzić się z ciężką postacią hemofilii, jeśli obydwa jej chromosomy X przenoszą gen hemofilii.

Dzieje się tak tylko wtedy, gdy:

- kobieta, która jest nosicielką hemofilii, ma córkę z mężczyzną chorym na hemofilię;
- kobieta, która jest nosicielką hemofilii, ma córkę ze zdrowym mężczyzną i zachodzi nowa mutacja hemofilii w momencie poczęcia;
- mężczyzna, który choruje na hemofilię, ma córkę ze zdrową kobietą i zachodzi nowa mutacja hemofilii w momencie poczęcia.

„Hemofilia dotknęła zarówno mamę, jak i mnie. Ona też ma nieprawidłowy gen i problemy z krzepnięciem. Ma więcej czynnika VIII niż ja. Nie dostawała zastrzyków, kiedy była dzieckiem. Rozumie, jak się czuję, kiedy mnie boli, bo kiedyś miała poważne krwotoki z nosa.”

2

Skąd u dziecka bierze się hemofilia?

MIT:

TYLKO
MĘŻCZYŹNI
MAJĄ HEMOFILIĘ

FAKT:

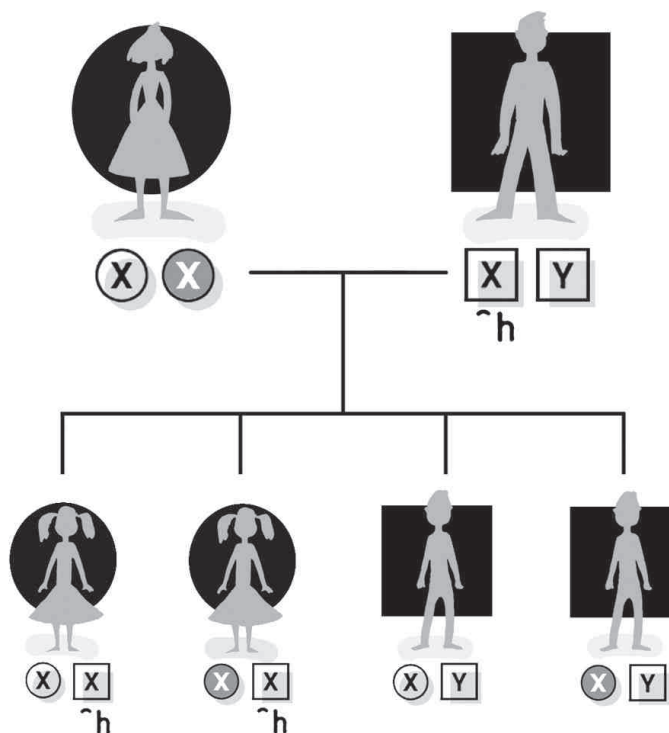
Niewiele kobiet choruje na ciężką postać niedoboru czynników VIII i IX. Jednak u wielu nosicielek występują objawy łagodnej postaci hemofilii, zwłaszcza w formie intensywnych krwawień miesiączkowych. Ponadto, u tej samej liczby kobiet i mężczyzn występuje choroba von Willebranda – bardzo powszechne schorzenie krwi, którego objawy zwykle są poważniejsze u kobiet.

Może się jednak zdarzyć, że kobieta choruje na ciężką postać hemofilii wtedy, gdy w jej organizmie dominuje ten z chromosomów X, który zawiera zmutowany gen. Chromosom ten inaktywuje proces wytwarzania białek czynnika krzepnięcia (nosi to nazwę inaktywacji chromosomu X lub lionizacji).

Cztery powyższe sytuacje są niezwykle rzadkie, choć występowanie różnych stopni lionizacji u nosicielek jest dość powszechne.

■ W jaki sposób hemofilia jest dziedziczona?

Kiedy mężczyzna chory na hemofilię ma dzieci z kobietą, która nie jest nosicielką genu hemofilii, żaden z ich synów nie będzie chory. Dzieje się tak dlatego, że ojciec przekazuje synowi swój prawidłowy chromosom Y. Wszystkie ich córki natomiast będą przenosiły gen hemofilii, ponieważ ojciec przekazał im swój chromosom X z genem hemofilii. Patrz **Rysunek 2**.



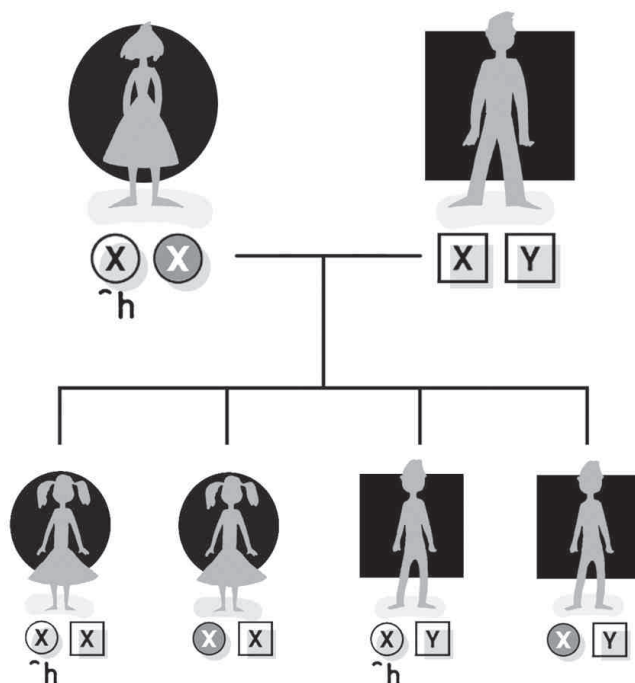
Rysunek 2

\tilde{h} = gen hemofilii

2

Skąd u dziecka bierze się hemofilia?

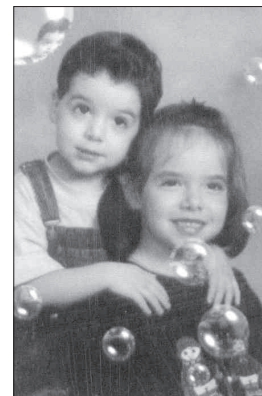
Córki tej pary nie będą chore na hemofilię, ale będą miały nieprawidłowy gen, który ją przenosi. Są one nazywane „obligatoryjnymi nosicielkami” lub „pewnymi nosicielkami”. Przejdźmy teraz do następnego pokolenia tej rodziny. Córka, która przenosi nieprawidłowy chromosom X, ma dzieci z mężczyzną, który nie ma hemofilii. Rysunek 3 pokazuje, co może się stać w takim przypadku.



Rysunek 3

Pokazane tu są cztery możliwe skutki. Za każdym razem, gdy u tej pary następuje poczęcie, istnieje takie samo 25% prawdopodobieństwo, że gen z hemofilią będzie przekazany dziecku. U każdej z córek jest 50% ryzyka bycia nosicielką (jest więc „potencjalną nosicielką”). U każdego z synów natomiast występuje 50% ryzyka, że zachoruje na hemofilię.

Większość osób chorych na hemofilię dziedziczy ją od matki, która przenosi mutację genetyczną. Dlatego hemofilię nazywa się schorzeniem dziedzicznym.



„Dorastałam z bratem, który miał hemofilię. Kiedy u mojego syna zdiagnozowano tę chorobę, bardzo się zmartwiłam, ponieważ wiedziałam, jak bardzo może być ciężko. W przypadku syna profilaktyka sprawiła, że jego życie wygląda zupełnie inaczej niż się obawiałam. Gra w badminton, piłkę nożną, pływa wyczynowo... Mój brat miał o wiele więcej ograniczeń.”

■ Czy hemofilia zawsze pojawia się w całej rodzinie?

W około 3 na 10 przypadków chłopiec z hemofilią (lub dziewczynka, która jest nosicielką hemofilii) przychodzi na świat w rodzinie, w której nie ma żadnej historii tej choroby. Są trzy możliwe powody, dla których tak się dzieje:

1. Hemofilia mogła od pokoleń występować „w ukryciu” w tej rodzinie. Ponieważ u żadnego męskiego potomka nie występowały oznaki problemów z krzepnięciem, nikt nie wiedział, ani nie podejrzewał, że w rodzinie dziedziczona jest mutacja w genie kodującym czynnik krzepnięcia. W rodzinie mogły być kobiety, które były nosicielkami hemofilii, ale jeśli żadna z nich nie miała synów (lub miały synów, ale żaden nie chorował na hemofilię), to nikt nie wiedział, że gen hemofilii był przekazywany – aż do momentu narodzin chorego chłopca.
2. Mutacja genu mogła nastąpić, kiedy poczęta została matka dziecka. Byłaby ona wtedy pierwszą osobą w rodzinie przenoszącą hemofilię. Jej dzieci mogą być nosicielami lub mieć hemofilię.

🗣️ *Aby dowiedzieć się, co może się zdarzyć, gdy kobieta, która jest nosicielką hemofilii, ma dzieci z mężczyzną, który nie ma hemofilii, zobacz **Rysunek 3**.*
3. Mutacja, która powoduje hemofilię, mogła nastąpić w momencie, gdy został poczęty chłopiec. W takim wypadku w komórce jajowej matki nastąpiła mutacja genu, który został następnie przekazany dziecku. Matka nie jest nosicielką, ale w innych jej komórkach jajowych może także nastąpić mutacja.



„Byliśmy zszokowani, kiedy u naszego syna zdiagnozowano hemofilię. Nie wiedzieliśmy nic o tej chorobie. Zadawaliśmy sobie pytanie, jak to się stało, że jest chory? Chyba dla każdego na początku to jest szok. Szybko jednak nauczyliśmy się żyć z tym problemem. Dziś hemofilia nie przesłania nam życia”.



Kuzyni chorzy na hemofilię

2

Skąd u dziecka bierze się hemofilia?

■ Dlaczego kobiety nazywane są nosicielkami? Czy one kiedykolwiek chorują na hemofilię?

Nosicielka to kobieta, u której występuje mutacja genetyczna, odpowiadająca za pojawienie się hemofilii. Kobieta jest nosicielką, gdy jeden z dwóch jej chromosomów X zawiera nieprawidłowy gen czynnika VIII lub czynnika IX. Drugi chromosom jest prawidłowy i wywołuje produkcję funkcjonalnego czynnika VIII i IX. W organizmach większości nosicielek wytwarzana jest niemal prawidłowa ilość czynników VIII i IX, co chroni je przed najcięższą postacią hemofilii.

Jednak u ok. 1 na 10 nosicielek poziom czynnika jest niski. Krwawienia występują u nich częściej niż w przypadku zdrowych kobiet. Mają one objawy łagodnej postaci hemofilii, na przykład: łatwo pojawiają się u nich siniaki, często mają krwawienia z nosa, pojawiają się obfite lub długotrwałe krwawienia podczas miesiączek (obfite krwawienia menstruacyjne). Mocno krwawią z głębokich ran, po usunięciu zęba lub przy okazji zabiegu operacyjnego.

W rzadkich przypadkach nosicielki mogą mieć we krwi bardzo małą ilość czynnika krzepnięcia, co jest równoważne umiarkowanej lub ciężkiej postaci hemofilii. 📖 *Aby uzyskać dalsze informacje o nosicielkach objawowych, zobacz rozdział 14: Objawowe nosicielki hemofilii.*



2

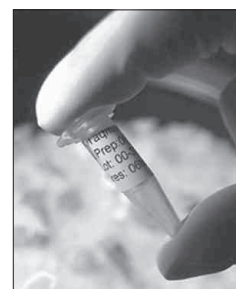
Skąd u dziecka bierze się hemofilia?

■ Czym są badania na nosicielstwo?

Badania na nosicielstwo pozwalają kobietom dowiedzieć się, czy występuje u nich mutacja genetyczna, która może wywołać hemofilię. Wiemy już, że wszystkie córki mężczyzny chorego na hemofilię będą nosicielkami. Ale co z córkami nosicielek? Istnieje 50% ryzyka, że odziedziczą one mutację odpowiedzialną za hemofilię. Córki nosicielek są więc „potencjalnymi nosicielkami”. Można przeprowadzić dwa rodzaje badań krwi, aby stwierdzić, czy dana osoba jest nosicielką.

1. Oznaczenie aktywności czynnika VIII lub IX

Dzięki oznaczeniu aktywności odpowiedniego czynnika krzepnięcia można w niektórych przypadkach stwierdzić, czy dana kobieta jest nosicielką. Ponieważ kobiety, które są nosicielkami, mają tylko jeden prawidłowy chromosom X, aktywność czynnika VIII lub IX może być u nich zmniejszona (jak wyjaśniono wcześniej). Problem przy tego rodzaju badaniu polega na tym, że u większości nosicielek poziom czynnika we krwi jest prawidłowy lub zbliżony do dolnej granicy normy. Oznacza to, że w większości przypadków badanie aktywności czynnika VIII lub IX we krwi nie da nam odpowiedzi, czy kobieta jest nosicielką, czy nie.



2. Badania DNA

Od wczesnych lat 80. naukowcy poszerzyli stan wiedzy dotyczący genów, które wywołują produkcję czynników VIII i IX. Lekarze mogą dzięki temu wykonywać dokładniejsze badania, aby ustalić, czy kobieta jest nosicielką.

2

Skąd u dziecka bierze się hemofilia?

Oto jak przebiega badanie DNA. Wykonuje się je na próbkach krwi pobranych od członków rodziny. Po uzyskaniu DNA z krwinek, analizuje się strukturę genów czynników VIII i IX przy zastosowaniu złożonej procedury. Przeprowadzenie tego rodzaju badania może trwać od kilku dni do kilku miesięcy. Istnieją dwa rodzaje badań DNA:

- **Badanie polimorfizmu** (wielopostaciowości) DNA. W tym badaniu śledzi się markery genetyczne (zwane polimorfizmami), które znajdują się w obrębie lub w pobliżu zmutowanego genu powodującego hemofilię. Ten rodzaj badania jest obecnie rzadziej stosowany. Aby je przeprowadzić, potencjalna nosicielka musi dostarczyć próbkę krwi. Inni członkowie rodziny, w tym przynajmniej jedna osoba z hemofilią, również muszą dostarczyć krew do badania. Zespół z ośrodka leczenia hemofilii doradzi, którzy członkowie rodziny powinni poddać się badaniom. Ten rodzaj badań daje bardzo dokładne wyniki. W rodzinie, gdzie istnieje historia hemofilii A lub B, u ok. 95% potencjalnych nosicieli dokładność badania wynosi 99%. Aby osiągnąć taki sukces w badaniu, bardzo ważne jest przebadanie wszystkich, istotnych pod względem nosicielstwa, członków rodziny, oraz dostarczenie poprawnych informacji na temat drzewa genealogicznego.
- **Bezpośrednie wykrywanie mutacji.** W ciągu ostatnich dziesięciu lat naukowcy dowiedzieli się o wiele więcej o mutacjach genetycznych, które mają wpływ na wytwarzanie czynników VIII i IX. Obecnie możliwe jest wykonanie tych badań na próbkach DNA pobranych od osób z hemofilią i od nosicielek, aby sprawdzić, czy mutacja odpowiedzialna za hemofilię jest obecna, a także, by ją zidentyfikować. Ten rodzaj badania jest pomocny, ponieważ nie wszyscy członkowie rodziny będą musieli poddać się badaniu.

2

Skąd u dziecka bierze się hemofilia?



„Nie zdecydowałam się na przeprowadzenie badań prenatalnych. Mielśmy dzieci z hemofilią. Nasze ostatnie dziecko to dziewczynka. Cieszyłam się z tego, bo była naszą pierwszą córką i dzieckiem bez hemofilii. Być może jest nosicielką. Kiedyś zrobimy jej badania; teraz to nie jest istotne.”

W rodzinie, w której do tej pory nie występowały przypadki zachorowań na hemofilię, będą musiały być przebadane tylko osoby z hemofilią. Badanie to może dostarczyć informacji o sposobie leczenia hemofilii, ponieważ pokaże dokładną mutację genu.

Tego rodzaju badanie jest skomplikowane, ponadto geny czynników VIII i IX są duże, więc analiza i uzyskanie wyników zajmuje co najmniej sześć tygodni. W rzadkich przypadkach badanie to nie wykrywa mutacji odpowiedzialnej za hemofilię.

Polskie wytyczne leczenia hemofilii zalecają, aby aktywność czynnika VIII lub IX oznaczyć u każdej dziewczynki, która jest lub potencjalnie może być nosicielką hemofilii. Zalecają również badania genetyczne w celu wykrycia nosicielstwa. Wytyczne kanadyjskie zalecają, aby dziewczynka z rodziny, w której występuje historia dziedzicznych skaz krwotocznych, poddała się badaniu zanim zacznie miesiączkować. Pozwoli to pacjentce i jej rodzicom przygotować się na jej pierwszą i kolejne miesiączki, które czasem są obfite i długotrwałe.

■ Czym są badania prenatalne i kto powinien się na nie zdecydować?

Jeśli para spodziewająca się dziecka chce wiedzieć, czy ma ono gen powodujący hemofilię, może wykonać badania płodu jeszcze przed urodzeniem. Badania laboratoryjne przeprowadzane na komórkach pobranych od płodu są takie same, jak w przypadku testów DNA, które przeprowadza się, aby ustalić, czy kobieta jest nosicielką. Obecnie wykonuje się je zazwyczaj przy zastosowaniu metody bezpośredniego wykrywania mutacji. 📖 *Aby uzyskać dalsze informacje, zobacz rozdział: Czym są badania na nosicielstwo.*

Jeśli planujesz dziecko, a masz hemofilię lub jesteś nosicielką, lekarz hematolog udzieli Ci dokładniejszych informacji na temat istniejących rodzajów badań. W poradni genetycznej uzyskasz informacje, które pomogą Ci pomóc w podjęciu decyzji, co robić dalej.

2

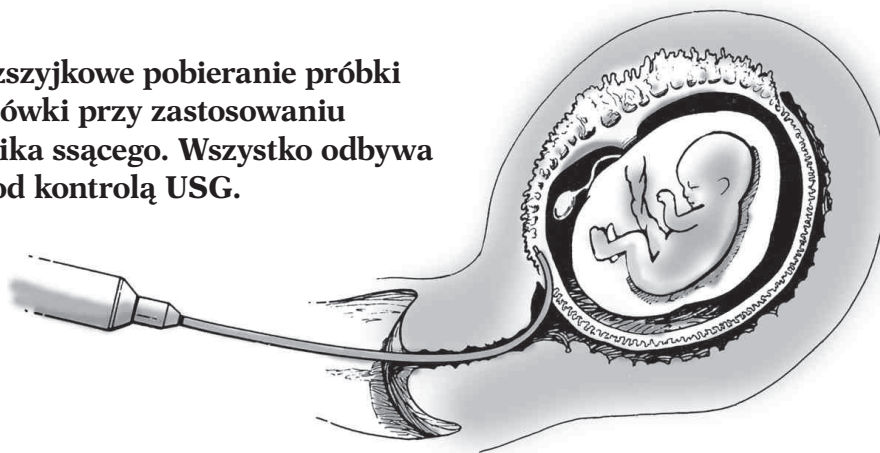
Skąd u dziecka bierze się hemofilia?

Każda para ma prawo zdecydować, czy badania prenatalne są w ich wypadku najlepszym rozwiązaniem. Wielu lekarzy proponuje, aby kobieta, zanim zajdzie w ciążę, poddała się badaniom w celu ustalenia, czy jest nosicielką. Badania prenatalne nie będą potrzebne, jeśli nosicielstwo zostanie wykluczone.

Są dwa rodzaje badań prenatalnych, które mogą wykazać, czy dziecko ma gen hemofilii:

- **Biopsja kosmówki (CVS).** To rodzaj badania genetycznego, które może być wykonane na wcześniejszym etapie ciąży niż punkcja owodni. Można je wykonać 11 tygodni po poczęciu dziecka. Pobiera się bardzo niewielką próbkę kosmówki (części łożyska) z wnętrza macicy. Następnie próbka ta jest badana w laboratorium. Ryzyko poronienia po tym zabiegu jest bardzo niskie.

Przeszyjkowe pobieranie próbki kosmówki przy zastosowaniu cewnika ssącego. Wszystko odbywa się pod kontrolą USG.



- **Punkcja owodni.** Badanie to wykonuje się zazwyczaj ok. 15–16. tygodnia od momentu poczęcia. Przez brzuch do macicy wprowadzana jest cienka igła w celu pobrania niewielkiej ilości płynu owodniowego. Płyn ten zawiera komórki pochodzące od płodu. DNA komórek płodu bada się następnie na obecność mutacji, która powoduje hemofilię. Ryzyko poronienia po punkcji owodni jest bardzo niskie – wynosi ok. 0,5%.

We wszystkich przypadkach, w których nosicielka poddaje się badaniom prenatalnym, należy przeprowadzić badania laboratoryjne w celu pomiaru poziomu czynników: VIII i IX. Jest to szczególnie istotne, jeśli nosicielka ma objawy wskazujące na problemy z krzepnięciem.

■ **Czy rodzice powinni podjąć jakieś szczególne kroki po narodzinach dziecka, jeśli wiedzą, że będzie miało hemofilię?**

Jeśli badania prenatalne wykażą, że Twoje dziecko będzie miało hemofilię, trzeba porozmawiać z lekarzem, który będzie pomagał w przyjściu dziecka na świat.

Rodzaj porodu w przypadku dziecka z hemofilią nadal jest przedmiotem dyskusji. Poród siłami natury prawdopodobnie jest odpowiedni dla wielu dzieci z hemofilią (zwłaszcza tych, u których występuje łagodna postać choroby), choć ostatnio zaczęto ponownie rozważać, czy nie lepsze by było jednak cesarskie cięcie. Każda ciąża powinna być oceniana indywidualnie; zespół z ośrodka leczenia hemofilii i położnik powinni być w stałym kontakcie. W niektórych przypadkach, zwłaszcza gdy chodzi o dziecko z ciężką postacią choroby, można podjąć decyzję o wykonaniu zaplanowanego cesarskiego cięcia.



Przy porodzie dziecka z hemofilią, lekarz pod żadnym pozorem nie powinien:

- próbować wydobywać dziecko przy użyciu kleszczy;
- wyciągać dziecko z kanału rodnego przy pomocy próżniociągu (poród próżniowy).

2

Skąd u dziecka bierze się hemofilia?

■ Jak szybko po urodzeniu można stwierdzić, czy dziecko ma hemofilię?

To zależy od typu hemofilii, który występuje u dziecka. Badanie krwi może już w pierwszym dniu życia wykazać, czy dziecko ma hemofilię A, czy ciężką postać hemofilii B.

Aby dowiedzieć się, czy dziecko choruje na łagodną postać hemofilii B, trzeba poczekać do momentu, aż będzie miało trzy lub cztery tygodnie, ponieważ poziom czynnika IX jest niski u wszystkich noworodków.

■ Jakie problemy wiążą się z badaniami prenatalnymi?

Jeśli jesteś mężczyzną chorującym na hemofilię lub kobietą, która jest nosicielką hemofilii, Ty i Twój partner powinniście skonsultować się z poradnią genetyczną w celu wykonania badań prenatalnych.

Pracownik poradni rozumie naturę badań genetycznych i jest przeszkolony do pracy z parami, które planują dziecko lub się go spodziewają.

Doradztwo genetyczne ma charakter poufny, a pracownik poradni uszanuje każdą decyzję pary. Pracownik poradni zapozna Was z możliwościami dotyczącymi diagnostyki prenatalnej i pomoże w podjęciu świadomej decyzji związanej z planowaniem rodziny.

Punkt widzenia partnerów może się różnić. Pary, które potrzebują rad odnośnie możliwości planowania rodziny, mogą skonsultować się z pracownikami służby zdrowia i/lub innymi osobami, takimi jak:



„Spotkałem na pewnej uroczystości kobietę, która wiedziała, że jest nosicielką. Pamiętała ojca cierpiącego z powodu przewlekłego bólu. Jej mama zachęciła ją, aby przyszła na spotkanie i poznała młodszych rodziców dzieci z hemofilią. Ta mama powiedziała mi, że czas spędzony z młodymi rodzinami i dziećmi miał ogromny wpływ na jej córkę. Miała nadzieję, że jej córka zdecyduje się na zajście w ciążę i będzie szczęśliwa z tego powodu.”

2

Skąd u dziecka bierze się hemofilia?

Sprawdź swoją wiedzę

.....

Twój syn ma hemofilię. Jesteś ciekawa, w jaki sposób Twoje potencjalne wnuki będą dotknięte przez tę chorobę? Jakie jest prawdopodobieństwo, że dzieci Twojego syna będą miały hemofilię lub że będą nosicielkami hemofilii?

(Pomoc w odpowiedzi na pytania – patrz rys. 2 na stronie 6 tego rozdziału.)

- pracownik poradni genetycznej,
- psycholog,
- pracownicy ośrodka leczenia hemofilii,
- osoby duchowne w szpitalu,
- przewodnicy duchowi.

Niektóre pary decydują się na dziecko. Inne – nie i np. rozważają adopcję. Ponieważ to trudny wybór, pary mogą czuć potrzebę rozmowy z psychologiem. Takie spotkania mogą odbywać się indywidualnie lub grupowo. Można też w tej sprawie skontaktować się z regionalnym ośrodkiem leczenia hemofilii lub Polskim Stowarzyszeniem Chorych na Hemofilię.