

# 9

## Łagodna i umiarkowana postać hemofilii

W tym rozdziale znajdziesz odpowiedzi na następujące pytania:

- Co to znaczy: łagodna i umiarkowana postać hemofilii? Czym różnią się od ciężkiej postaci hemofilii?
- Jak diagnozuje się łagodną i umiarkowaną hemofilię?
- Jakie istnieją opcje leczenia dla tych postaci hemofilii?
- Jakie powikłania mogą wystąpić u chłopców chorych na łagodną i umiarkowaną hemofilię?
- Czy dziewczynki mogą chorować na łagodną hemofilię?
- O czym należy pamiętać w związku z łagodną i umiarkowaną postacią hemofilii?



**Manuel Carcao, M.D., FRCPC, M.Sc.,**  
zastępca dyrektora, Kompleksowy Program Opieki nad Chorymi na Hemofilię,  
The Hospital for Sick Children (Szpital Dziecięcy), Toronto, Ontario

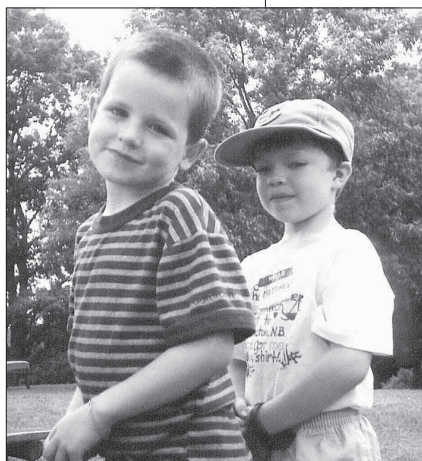
Wszystko  
o hemofilii  
**Poradnik  
dla  
rodziny**

# 9

## Łagodna i umiarkowana postać hemofilii

### ■ Co to znaczy: łagodna i umiarkowana postać hemofilii? Czym różni się od ciężkiej postaci hemofilii?

Hemofilia to dziedziczna skaza krwotoczna przenoszona za pośrednictwem chromosomu X. Zazwyczaj to matka przekazuje chorobę synowi w momencie jego poczęcia. Chłopiec dziedziczy chromosom X od matki i chromosom Y od ojca. Jeśli w chromosomie X otrzymanym od matki występuje mutacja genetyczna, chłopiec będzie chory na hemofilię.



Typ A hemofilii występuje wtedy, gdy mutacja następuje w genie czynnika VIII krzepnięcia krwi. Typ B hemofilii pojawia się wtedy, gdy to gen czynnika IX krzepnięcia krwi zawiera mutację.

Istnieje wiele rodzajów dziedzicznych mutacji genetycznych, które mogą powodować hemofilię. Skutkiem niektórych z nich jest występowanie ciężkiej postaci choroby, podczas gdy inne powodują umiarkowaną i łagodną postać hemofilii. 📖 *Aby uzyskać więcej informacji o dziedziczeniu, zobacz rozdział 2: Skąd u dziecka bierze się hemofilia.*

### Czy wiesz, że...

... Richard Burton, słynny aktor hollywoodzki i odtwórca ról szekspirowskich, dwukrotny mąż Elizabeth Taylor, chorował na łagodną postać hemofilii?

Następstwa hemofilii – powtarzające się krwawienia do mięśni i stawów – zależą od postaci choroby. Określa ją poziom aktywności czynnika krzepnięcia. Prawidłową aktywność czynnika wyraża się wartością 100%, ale w normie mieszczą się wyniki z zakresu 50–150%.

U osób chorych na hemofilię aktywność czynnika krzepnięcia jest dużo niższa od normy. Im niższy poziom aktywności czynnika, tym częściej występują krwawienia. Tabela 1 przedstawia trzy postaci hemofilii, odpowiadającą każdemu z nich aktywność czynnika krzepnięcia (podaną w procentach) oraz odsetek osób chorych na każdą z tych postaci hemofilii.

Tabela 1

Klasyfikacja hemofilii		
Postać hemofilii	Procent aktywności czynnika krzepnięcia	Procent dzieci chorych na daną postać hemofilii
Ciężka	Mniej niż 1%	40%
Umiarkowana	1–5% normy	20–25%
Łagodna	5–50% normy	35–40%

U osób chorych na ciężką hemofilię mogą występować częste krwawienia, w tym do dużych stawów, mięśni i innych tkanek miękkich. Może się zdarzyć, że nastąpi krwawienie i nikt go od razu nie rozpozna, ani nie będzie wiadomo, co je spowodowało. Jeśli krwawienia pozostaną bez leczenia, mogą prowadzić do choroby stawów, uszkodzenia mięśni lub artropatii, która sprawia, że poruszanie się staje się trudne lub bolesne.

U osób chorych na umiarkowaną postać hemofilii krwawienia często są wynikiem drobnych urazów, np. kontuzji sportowych. Niemniej jednak u niektórych osób chorych na umiarkowaną hemofilię, zwłaszcza u tych, u których poziom czynnika VIII lub IX wynosi 1–2%, krwawienia do stawów i mięśni mogą pojawiać się bez znanego lub widocznego powodu, podobnie jak w ciężkiej hemofilii.

Osoby chore na łagodną hemofilię rzadko miewają krwawienia bez wyraźnej przyczyny. Krwawienia najczęściej są wynikiem poważnego urazu, zabiegu chirurgicznego lub usunięcia zęba. Z tego powodu łagodna hemofilia często jest diagnozowana po poważnym urazie albo operacji, niekiedy dopiero w wieku nastoletnim lub dorosłym. Brak świadomości swojej choroby u takich pacjentów może prowadzić do utraty dużej ilości krwi, co może nawet zagrażać życiu.

### *Nadal jest tajemnicą...*

*Nadal nie wiadomo, dlaczego u niektórych dzieci chorych na ciężką postać hemofilii krwawienia nie występują prawie wcale, zaś u tych z umiarkowaną postacią pojawiają się one dość często. Najwyraźniej coś jeszcze oprócz poziomu czynnika ma na to wpływ. Nadal jest to tajemnicą.*

## 9

Łagodna i umiarkowana  
postać hemofilii

Tabela 2

## Porównanie łagodnej, umiarkowanej i ciężkiej postaci hemofilii

Postać hemofilii	Najczęściej występujące rodzaje krwawień	Typowe przyczyny krwawień	Częstotliwość krwawień (bez profilaktyki)
Łagodna	<ul style="list-style-type: none"> <li>• krwawienie z błon śluzowych (np. nosa, jamy ustnej itp.)</li> <li>• krwawienia wewnętrzne</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• poważne kontuzje sportowe</li> <li>• poważny uraz</li> <li>• usunięcie zęba</li> <li>• zabieg chirurgiczny</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• występują dość rzadko</li> </ul>
Umiarkowana	<ul style="list-style-type: none"> <li>• wszystkie powyższe oraz:</li> <li>• krwawienia do stawów</li> <li>• krwawienia do mięśni</li> <li>• krwawienia do tkanek</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• wszystkie powyższe oraz:</li> <li>• drobne kontuzje sportowe</li> <li>• brak uchwytnej przyczyny (zwłaszcza gdy poziom czynnika jest niższy niż 2%)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• częstotliwość jest zmienna; w zależności od różnic indywidualnych i poziomu czynnika</li> </ul>
Ciężka	<ul style="list-style-type: none"> <li>• wszystkie rodzaje krwawień</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• wszystkie powyższe, oraz:</li> <li>• brak uchwytnej przyczyny krwawienia</li> <li>• drobne skręcenia lub uderzenia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• kilka krwawień na miesiąc</li> </ul>

### ■ Jak diagnozuje się łagodną i umiarkowaną hemofilię?

Podstawowe badanie przesiewowe, jakim jest APTT (*czas częściowej tromboplastyny po aktywacji*) nie wykrywa wszystkich przypadków łagodnej hemofilii. U chorych, których poziom czynnika jest większy od 30–35%, może on pozostawać w granicach normy, co znacznie utrudnia diagnozę. W hemofilii umiarkowanej czas APTT jest natomiast wyraźnie przedłużony.

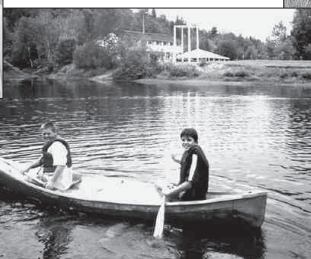
# 9

## Łagodna i umiarkowana postać hemofilii

Dokładna diagnoza łagodnej postaci hemofilii może być trudna. Wymagany jest pomiar aktywności czynnika krzepnięcia we krwi. Takie badanie nie jest ogólnie dostępne w małych laboratoriach rejonowych ani w małych szpitalach. Wymaga bardziej specjalistycznego ośrodka, który potwierdzi diagnozę. Rozpoznanie łagodnej i umiarkowanej hemofilii A wymaga ponadto różnicowania z chorobą von Willebranda, czyli oznaczenia aktywności czynnika von Willebranda we krwi. Badanie to jest jeszcze trudniej dostępne niż badania aktywności czynnika VIII i IX.

Pojawia się wiele doniesień o osobach, u których nie zdiagnozowano hemofilii do momentu osiągnięcia przez nie dorosłości. Choć można to traktować jako dobry znak, że choroba przebiega łagodnie, to z drugiej strony czasem hemofilia może pozostać niewykryta aż do wypadku lub zabiegu chirurgicznego u danej osoby. Tak więc jeśli Ty lub Twój lekarz rodzinny podejrzewacie u dziecka skazę krwotoczną, należy udać się do szpitala, który specjalizuje się w rozpoznawaniu i leczeniu problemów z krzepnięciem, np. do ośrodka leczenia hemofilii, gdzie specjaliści przeprowadzą indywidualny wywiad, ocenią historię krwawień występujących w rodzinie oraz wykonają badania laboratoryjne konieczne do postawienia diagnozy. Ważne jest jak najszybsze rozpoznanie choroby. Nie czekaj, aż pojawi się poważne krwawienie w nagłej sytuacji.

Jeśli hemofilia zostanie rozpoznana, należy poinformować o tym innych członków rodziny. Niektórzy z nich mogą także być dotknięci chorobą. Oni też powinni mieć postawioną diagnozę na wypadek, gdyby zdarzyło im się poważne krwawienie lub uraz mogący zagrozić życiu.



*„Kiedy uczestniczę w spotkaniach, w których biorą udział także inne rodziny z hemofilią, czuję, że mam dużo szczęścia. Nasz syn ma 12 lat i wymaga leczenia kilka razy w roku.*


*Uprawia sport i nie ma wielu krwawień. Zaskakujące jest dla mnie dzielenie się swoimi przeżyciami z innymi rodzinami i dostrzeganie, jak różne mamy doświadczenia.”*

## ■ Jakie istnieją opcje leczenia dla tych rodzajów hemofilii?

Problemem w hemofilii jest brak lub niski poziom czynników krzepnięcia: czynnika VIII w przypadku hemofilii typu A lub czynnika IX w hemofilii typu B. Celem leczenia dzieci chorych na hemofilię jest zapobieganie krwawieniom. Czasem jednak, mimo największych wysiłków, krwawienia mogą się zdarzać. W przypadku wystąpienia krwawienia należy szybko zasięgnąć porady lekarza i podjąć działania zmierzające do zwiększenia poziomu brakującego czynnika krzepnięcia.

### Koncentraty czynnika krzepnięcia

Najbardziej powszechnym sposobem podnoszenia poziomu brakującego czynnika krzepnięcia jest po prostu podanie go dziecku w formie koncentratu. Są one dostępne w dwóch postaciach:

- **Koncentraty osoczopochodne.** Te preparaty krwiopochodne, produkowane z osocza ludzkiego bada się pod kątem obecności wirusów przenoszonych przez krew, takich jak ludzki wirus niedoboru odporności (HIV) oraz wirusy zapalenia wątroby typu B i C. Następnie koncentraty poddaje się obróbce tak, aby zniszczyć ewentualne wirusy, które nie zostały wyeliminowane podczas badań przesiewowych. Od 1986 roku produkty osoczopochodne są bardzo bezpieczne i skuteczne.
- **Koncentraty czynników rekombinowanych.** Stosowane w latach 70. i 80. preparaty krwiopochodne zanieczyszczone czynnikami zakaźnymi spowodowały zakażenia chorych różnego rodzaju wirusami. Z tego powodu zaczęto produkować koncentraty czynników rekombinowanych. Są one wytwarzane przy zastosowaniu technik inżynierii genetycznej.  
 *Aby uzyskać więcej informacji o czynnikach krzepnięcia, zobacz rozdział 5: Leczenie czynnikiem krzepnięcia.*

Niewielka liczba chorych na umiarkowaną postać hemofilii, zwłaszcza tych, u których aktywność czynnika VIII lub IX nie przekracza 2%, wymaga regularnego podawania koncentratów czynnika. U większości chorych na umiarkowaną hemofilię niewielkie krwawienia nie wymagają podawania czynników krzepnięcia. W wielu wypadkach można stosować inne metody leczenia, aby zmniejszyć lub wyeliminować konieczność używania koncentratów czynnika.

### **Octan desmopresyny (w przypadku łagodnego niedoboru czynnika VIII)**

Octan desmopresyny to lek syntetyczny (nieprodukowany z osocza), pomocny w leczeniu większości osób chorych na łagodną hemofilię typu A. Jego działanie polega na uwalnianiu do krwiobiegu czynnika VIII, który wcześniej został wytworzony przez organizm i zmagazynowany w wyściółce naczyń krwionośnych.

Desmopresynę można podawać:

- **Dożylnie.** Lek wstrzykuje się bezpośrednio do żyły w kroplówce trwającej 30–40 minut. W Polsce dożylna postać desmopresyny jest dostępna pod nazwą Minirin.
- **Podskórnie.** Preparat wstrzykuje się tuż pod powierzchnię skóry. Żaden podskórny preparat desmopresyny nie jest dostępny w Polsce.
- **Donosowo.** Preparat podaje się przy użyciu inhalatora do nosa, tak samo, jak to robią osoby z astmą, gdy przyjmują leki. Niestety, w Polsce nie jest dostępny żaden donosowy preparat desmopresyny, który można byłoby stosować w łagodnej hemofilii. Dostępny aerozol (Minirin Nasal Spray) jest stosowany w chorobie zwanej moczówką prostą. Desmopresyna w formie aerozolu do nosa, stosowana w łagodnej hemofilii A (oraz łagodnej postaci choroby von Willebranda), jest 15 razy bardziej skoncentrowana niż standardowa desmopresyna do nosa, stosowana w leczeniu osób chorych na moczówkę prostą.

# 9

## Łagodna i umiarkowana postać hemofilii

W Polsce jest też dostępna desmopresyna w postaci doustnej (tabletki Minirin), którą stosuje się jako lek antydiuretyczny w leczeniu mimowolnego moczenia nocnego. Nie jest ona jednak skuteczna w skazach krwotocznych.

Desmopresyna podana dożylnie, donosowo lub podskórnie może około trzykrotnie zwiększyć poziom czynnika VIII we krwi. Dzięki temu może skutecznie zapobiegać krwawieniom oraz leczyć je u większości chorych na łagodną hemofilię A. Przed zastosowaniem desmopresyny lekarz z ośrodka leczenia hemofilii zaleci choremu wykonanie testu odpowiedzi na lek. Polega on na podaniu „próbnej” dawki leku i zmierzeniu aktywności czynnika VIII po upływie 30–60 minut od zakończenia kroplówki. Pozwala to ocenić, jak dana osoba reaguje na lek – czy będzie on u niej skuteczny.

Niestety, działanie desmopresyny związane ze zwiększaniem poziomu czynnika VIII jest krótkotrwałe. Maksymalna odpowiedź następuje zazwyczaj w ciągu godziny od podania leku, choć częściowo jej działanie utrzymuje się nawet po 12 godzinach. Desmopresynę można ponownie podać po co najmniej 12–24 godzinach, ale jej stosowanie jest możliwe tylko przez kilka dni z rzędu. Po tym czasie skuteczność preparatu zanika, gdyż wyczerpują się zapasy czynnika VIII zmagazynowanego przez organizm. Jeśli do kontroli krwawień konieczne jest dalsze leczenie, prawdopodobnie potrzebne będą koncentraty czynnika. Po kilku dniach przerwy w leczeniu desmopresyną można podawać ją znowu, ponieważ organizm zdołał już odnowić zapasy czynnika VIII.

### **Desmopresyna nie jest skuteczna w hemofilii B.**

Skutki uboczne tego leku są minimalne:

- lekkie zaczerwienienie twarzy,
- ból głowy,
- mdłości, zawroty głowy.



# 9

## Łagodna i umiarkowana postać hemofilii

Desmopresyna ma też działanie antydiuretyczne: powoduje zmniejszenie ilości wydalanego moczu i zatrzymanie wody w organizmie. U małych dzieci, które spożywają duże ilości płynów (wody, soki, mleko itp.) ten skutek uboczny preparatu może prowadzić do hiponatremii: stanu, w którym zawartość sodu lub soli w organizmie jest niska. W rzadkich przypadkach desmopresyna może wywołać drgawki, dlatego jeśli podaje się ten lek, zwłaszcza bardzo małym dzieciom, ważne jest jednocześnie unikanie podawania im dużej ilości płynów. U małych dzieci należy też sprawdzać poziom sodu we krwi.

Desmopresyna jest przydatna z dwóch powodów:

- Jest skuteczna u większości pacjentów chorych na łagodną postać hemofilii;
- Może pomóc zmniejszyć lub całkowicie wyeliminować konieczność stosowania koncentratów czynnika krzepnięcia przez tych pacjentów.


Skonsultuj się z pracownikami medycznymi w swoim ośrodku leczenia hemofilii, aby dowiedzieć się, czy leczenie desmopresyną sprawdzi się w przypadku Twojego dziecka, jaka byłaby dla niego najlepsza postać desmopresyny i jak ją podawać.

**Leki antyfibrynolityczne (stosowane zarówno w leczeniu niedoboru czynnika VIII, jak IX)**

Leki antyfibrynolityczne, jak np. kwas traneksamowy (preparat Exacyl) także pomagają w leczeniu hemofilii, zarówno typu A, jak i B. Innym takim lekiem jest kwas ε-aminokapronowy (EACA), ale nie jest on już dostępny w Polsce.



Działanie tych preparatów polega na wzmacnianiu powstających skrzepów, co zapobiega ich odrywaniu i ponownemu rozpoczęciu się krwawienia. Środki antyfibrynolityczne są szczególnie przydatne w leczeniu krwawień w jamie ustnej (z dziąseł, zębów czy języka) oraz krwotoków z nosa. Nie są one zalecane przy krwawieniach z dróg moczowych, ponieważ mogą prowadzić do powstania skrzepu, który w podobny sposób, jak kamienie nerkowe, blokuje przepływ moczu.

 Aby uzyskać więcej informacji na temat desmopresyny i środków antyfibrynolitycznych,

**zobacz rozdział 5: Leczenie czynnikiem krzepnięcia, „Jakie inne leki stosuje się do leczenia krwawień wewnętrznych?”.**


Osoby chore na łagodną/ umiarkowaną postać hemofilii powinny być pod opieką fizjoterapeuty, mającego doświadczenie w pracy z osobami z tą chorobą. Fizjoterapeuta z ośrodka leczenia hemofilii pomoże Tobie i dziecku nauczyć się rozpoznawać i leczyć krwawienia do stawów i mięśni oraz doradzi, jakie ćwiczenia i formy aktywności fizycznej są odpowiednie w rehabilitacji i/ lub zapobieganiu wylewom i uszkodzeniom stawów.

Podstawowe etapy pierwszej pomocy, powszechnie stosowane w spowalnianiu krwawień, znane są jako metoda **R-I-C-E**: odpoczynek, lód, ucisk i uniesienie kończyny (od ang. **R**est, **I**ce, **C**ompression, **E**levation).

# 9


## Łagodna i umiarkowana postać hemofilii

- **Odpoczynek.** Należy zapewnić odpoczynek kończynie, w której nastąpiło krwawienie, gdyż nasila się ono, jeśli kończyna jest normalnie obciążana i używana.
- **Lód.** Okłady z lodu powodują zwężenie (obkurczenie) naczyń krwionośnych, przez co ograniczają dopływ krwi do obszaru, gdzie występuje krwawienie.
- **Ucisk.** Ucisk, np. owinięcie miejsca urazu bandażem elastycznym, stanowi oparcie dla kończyny i pomaga ograniczyć krwawienie.
- **Uniesienie kończyny.** W kończynie uniesionej powyżej poziomu serca, obniża się ciśnienie i zmniejsza dopływ krwi do miejsca krwawienia.

 Aby uzyskać więcej informacji na temat czterech technik metody **RICE**, zobacz **rozdział 4: Postępowanie w przypadku krwawień, „W jaki sposób leczy się krwawienia wewnętrzne?”**.

Wszystkie powyższe środki są istotne w leczeniu krwawień u każdego dziecka chorego na hemofilię. Są one jednak ważniejsze w przypadku dzieci z łagodną postacią choroby, które mogły nigdy nie mieć podawanego koncentratu czynnika.

Stosowanie desmopresyny, środków antyfibrynolitycznych i innych metod leczenia może pozwolić uniknąć konieczności podawania im koncentratów czynnika oraz zmniejszyć ryzyko wystąpienia powikłań, takich jak pojawienie się inhibitora.

 Aby uzyskać więcej informacji o tym, dlaczego fizjoterapia i ćwiczenia fizyczne są ważne w leczeniu krwawień, zobacz **rozdział 12: Aktywność fizyczna, ćwiczenia i sport**.

*„Na początku diagnoza: «umiarkowana hemofilia» brzmiała dla nas lepiej niż «ciężka hemofilia». Z czasem jednak pojawiły się poważne krwawienia do stawu skokowego i kolana, krwawienie wewnętrzne i trudne do wyleczenia krwawienia do mięśni. Mimo że zaczęliśmy leczenie na żądanie, nasz syn potrzebuje profilaktyki. Potrzebny był port, aby można było mieć stały dostęp do jego żył. Na skutek częstych krwawień do stawu doszło do zmian zwyrodnieniowych. Współpracujemy z fizjoterapeutą, który pomaga synowi wzmocnić słabszą nogę i lepiej chodzić.”*

### ■ Jakie powikłania mogą wystąpić u chłopców chorych na łagodną i umiarkowaną postać hemofilii?

U większości chłopców chorych na łagodną i umiarkowaną hemofilię poważne krwawienia pojawiają się rzadko. Zazwyczaj są one wynikiem poważnego urazu bądź zabiegu chirurgicznego. Dlatego właśnie większość dzieci chorych na łagodną i umiarkowaną postać hemofilii prowadzi stosunkowo normalne życie, uczestnicząc we wszelkich formach aktywności. Przez wiele lat, a nawet czasem przez całe życie, może nie nastąpić konieczność podawania im koncentratów czynnika. Mimo to jednak mogą mieć nieoczekiwane, poważne krwawienia, które wymagają zastosowania desmopresyny, leków antyfibrynolitycznych lub koncentratu czynnika. Czasem mogą u nich także wystąpić powikłania, takie jak np. uszkodzenia stawów czy mięśni, krwawienia zagrażające życiu czy inhibitory.

#### **Uszkodzenia stawów i mięśni**

Biorąc pod uwagę fakt, że u osób chorych na łagodną i umiarkowaną postać hemofilii na ogół występuje mniej objawów choroby i problemów związanych z krwawieniami, niektórzy z nich często nie zgłaszają się do lekarza natychmiast po doznaniu urazu. Czekanie może jednak pogorszyć sytuację. Przedłużające się krwawienie czasem prowadzi do uszkodzenia stawów lub mięśni. Krwawienie, które nie jest szybko leczone, może też wymagać kilkudniowego, a nawet kilkutydniowego podawania czynnika, zamiast jednorazowego podania, które prawdopodobnie byłoby wystarczające, gdyby pacjent natychmiast zgłosił się do lekarza. Jest więc niezwykle istotne, aby osoby chore na łagodną i umiarkowaną postać hemofilii były badane przez lekarza jak najszybciej, gdy tylko wystąpi krwawienie.

#### **Krwawienia zagrażające życiu**

Urazy mogą powodować krwawienia wewnętrzne, które nie są widoczne, ale mogą zagrażać życiu. Jest więc szczególnie ważne, aby każdy uraz głowy, szyi, klatki piersiowej lub brzucha natychmiast obejrzał lekarz.

### Inhibitory

Obecnie największym ryzykiem związanym z przyjmowaniem koncentratu czynnika krzepnięcia jest pojawienie się inhibitora. Co to jest inhibitor? Układ odpornościowy organizmu czasem reaguje na koncentrat czynnika krzepnięcia, który jest podawany w celu zatrzymania krwawień lub zapobiegania im, i postrzega go jako substancję obcą. W efekcie wytwarza przeciwciała – naturalne substancje chemiczne, które krążą we krwi. Przeciwciała te usuwają koncentrat czynnika, przez co nie pozwalają mu zatrzymać krwawień. Takie przeciwciała nazywamy inhibitorami.

### Inhibitory rozwijają się u:

- 15–35% osób chorych na ciężką postać hemofilii typu A (niedobór czynnika VIII),
- 1–5% osób chorych na łagodną lub umiarkowaną postać hemofilii typu A,
- 1–3% osób chorych na ciężką postać hemofilii typu B (niedobór czynnika IX),
- <1% osób chorych na łagodną lub umiarkowaną postać hemofilii typu B.

Dotychczas nie wiadomo, dlaczego inhibitory rozwijają się tylko u niektórych osób chorych na hemofilię. Naukowcy uważają, że powodem może być uwarunkowanie genetyczne.

Niestety, kiedy u osoby z łagodną lub umiarkowaną postacią hemofilii pojawi się już inhibitor, jest to poważne powikłanie. Może on spowodować, że u pacjenta, który do tej pory rzadko miał problemy związane z krwawieniami, zaczynają one występować znacznie częściej. Dzieje się tak dlatego, że inhibitor nie tylko niszczy działanie czynników VIII i IX podawanych choremu, ale także niszczy własny czynnik krzepnięcia wytworzony przez organizm, przez co poziom

# 9

## Łagodna i umiarkowana postać hemofilii

czynnika u danej osoby spada poniżej 1%. Taka osobę zaliczamy wtedy do grupy chorych na ciężką postać hemofilii.

Aby uniknąć ryzyka wystąpienia inhibitora, lekarz leczący osobę chorą na łagodną lub umiarkowaną postać hemofilii będzie starał się, w miarę możliwości, wykorzystywać inne metody leczenia, np. desmopresynę (w przypadku łagodnej postaci hemofilii A) czy leki antyfibrynolityczne, zamiast po prostu podawać koncentrat czynnika.

📖 *Aby uzyskać więcej informacji o inhibitorach, zobacz **rozdział 8: Powikłania w hemofilii, Część 1 – Inhibitory.***

### ■ Czy dziewczynki mogą chorować na łagodną postać hemofilii?



Tak. Ciężka hemofilia to schorzenie, które dotyka prawie wyłącznie chłopców. U dziewczynki może wystąpić jeden nieprawidłowy chromosom X. Gdy tak się stanie, dziewczynka jest nosicielką hemofilii. Jako nosicielka, może ona przekazać mutację genetyczną swoim synom. Jej drugi, prawidłowy chromosom X, wytwarza pewną ilość czynnika VIII lub IX, co chroni przed hemofilią. Nosicielki hemofilii mogą jednak mieć poziom czynnika krzepnięcia poniżej 50% normy, przez co są w tej samej grupie, w której znajdują się chłopcy z łagodną postacią choroby. Mogą u nich występować krwawienia i może być konieczne leczenie w klinice szkodliwych krwotocznych.

Trzeba zwrócić szczególną uwagę na krwawienia menstruacyjne, zwłaszcza podczas pierwszej miesiączki, kiedy to krwawienie może być bardzo obfite. W przypadku zabiegu chirurgicznego dziewczynka mająca niski poziom czynnika krzepnięcia może wymagać leczenia, przez podawanie koncentratu czynnika.

📖 *Aby uzyskać więcej informacji, zobacz **rozdział 4: Objawowe nosicielki hemofilii.***

### ■ O czym trzeba pamiętać w związku z łagodną i umiarkowaną postacią hemofilii?

- U większości osób chorych na łagodną i umiarkowaną hemofilię krwawienia występują znacznie rzadziej niż przy ciężkiej postaci choroby; niektórym z nich może nawet nigdy nie być podawany czynnik krzepnięcia. Istnieją jednak wyjątki. U niektórych osób z łagodną i umiarkowaną postacią hemofilii mogą występować krwawienia takie, jak u chorych na ciężką postać.
- Krwawienia u osób chorych na łagodną i umiarkowaną postać hemofilii mogą być poważne, nawet jeśli występują rzadko. Tak naprawdę w pewien sposób łagodna i umiarkowana postać hemofilii bywa bardziej niebezpieczna, ponieważ chory i jego rodzina nie spodziewa się problemów krwotocznych i w związku z tym mogą one być nieleczone. Opóźnienia w leczeniu pogorszą sytuację i jeszcze bardziej utrudnią powrót do zdrowia. Mogą też sprawić, że w jakimś stopniu rozwinie się artropatia.
- Rodzice, opiekunowie i same dzieci chore na hemofilię muszą nauczyć się rozpoznawać oznaki krwawień, aby szybko zastosować leczenie.
- Dzieci chore na łagodną i umiarkowaną postać hemofilii powinny znajdować się pod opieką ośrodka leczenia hemofilii, gdzie rodzina może uzyskać wszelkie potrzebne informacje o tej skazie krwotocznej.
- Niektórzy chorzy na umiarkowaną i łagodną hemofilię wymagają stałego lub okresowego leczenia domowego, a niektórzy nawet regularnej profilaktyki.