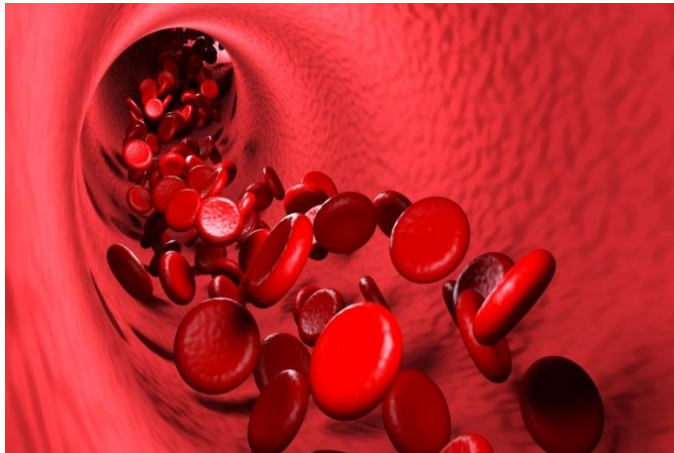


FAKTY I MITY NA TEMAT HEMOFILII

Hemofilia to rzadka choroba genetyczna polegająca na zaburzeniu krzepnięcia krwi. Hemofilia jest rzadką chorobą, na którą cierpi 1 na 10 tysięcy osób, objawia się częstymi siniakami i długimi krwawieniami.

Nosicielkami wadliwego genu są wyłącznie kobiety, ale chorują przede wszystkim mężczyźni.



Jeżeli u zdrowego człowieka dochodzi do uszkodzenia ścian naczyń krwionośnych (zewnątrznych lub wewnętrznych) i rana krwawi, w ciągu kilku sekund organizm zaczyna wytwarzać substancje zlepiające płytki krwi w tzw. agregaty obkurczające zniszczone naczynia. Tak błyskawicznie rozpoczyna się proces krzepnięcia krwi (hemostaza) i po pewnym czasie krwawienie ustaje. U osób chorych na hemofilię dzieje się inaczej.

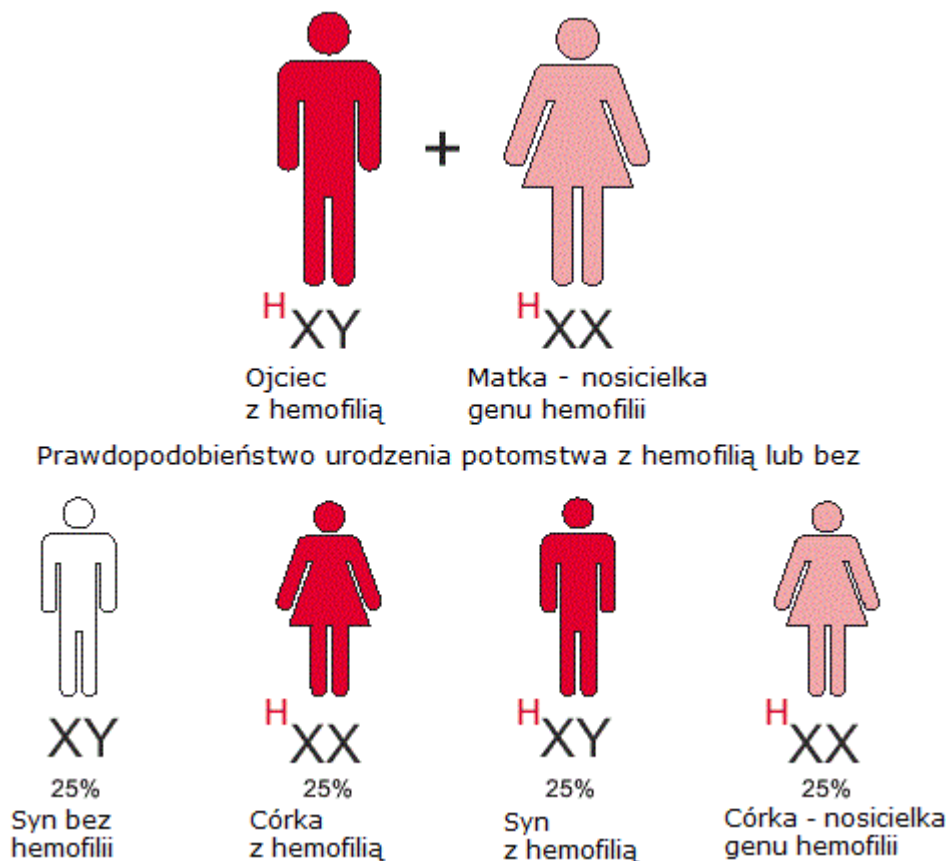
Organizm chorych na hemofilię nie produkuje substancji zlepiających, czyli jednego z czynników krzepnięcia (lub robi to w bardzo małych ilościach). Dlatego u nich krwawienie trwa długo i może być niebezpieczne dla życia.

Najsłynniejszą nosicielką hemofilii była królowa Wiktorija, która przekazała ją połowie książęcych rodów Europy. Najbardziej znanym chorym był syn ostatniego cara Rosji Aleksander.

Na hemofilię mogą chorować, choć zdarza się to bardzo rzadko, również kobiety. Niedobór czynnika krzepnięcia krwi występuje czasem także przy niektórych chorobach wątroby. Wówczas pierwszym objawem są przedłużające się miesiączki, częste krwawienia z nosa.

Pierwsze symptomy choroby mogą ujawnić się tuż po urodzeniu, ale najczęściej są zauważane pod koniec pierwszego roku życia, gdy dziecko zaczyna raczkować - staje się bardziej aktywne. Rodzice z przerażeniem obserwują, że malec ma stale nowe siniaki. Te niewielkie podskórne wylewy nie są groźne dla zdrowia. Ale około drugiego-trzeciego roku życia mogą się zacząć krwawienia w narządach wewnętrznych, mięśniach, stawach, a nawet w mózgu. Do urazu, który zapoczątkuje krwotok, może dojść w najbardziej banalnych sytuacjach, np. podczas podskoku, silniejszego serdecznego uścisku.

Krwawienie w mózgu stanowi bezpośrednie zagrożenie dla życia. Wtedy los dziecka zależy od czasu, w jakim poda się mu substancję powstrzymującą krwawienie. Najbardziej dokuczliwym objawem choroby są wylewy do stawów. To tzw. artropatia hemofilowa, która prowadzi do znacznego lub całkowitego zniszczenia stawu. Stopniowej degeneracji ulega nie tylko chrząstka stawowa, ale też błona, maź stawowa i kości. Jeśli choremu nie podaje się odpowiednich leków, incydenty się powtarzają. Już po kilku krwawieniach do tego samego stawu uszkodzenia są tak poważne, że człowiek staje się niesamodzielny. Coraz częściej wymaga opieki i pomocy przy prostych czynnościach, takich jak jedzenie, ubieranie się, nie mówiąc już o chodzeniu. Staje się inwalidą.



Hemofilia jest chorobą dziedziczną, z którą przychodzi się już na świat i nie można się nią zarazić. Jest ona przekazywana w genach rodziców, które zawierają informacje o tym, jak będą funkcjonować komórki ciała. 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.

Natomiast każda córka będzie dziedziczyć uszkodzony gen. Kobiety te nazywa się nosicielkami hemofilii. Mogą one, lecz nie muszą, przekazywać ten gen swoim dzieciom.

Prawdopodobieństwo, że syn takiej kobiety urodzi się chory, wynosi 50 proc. Taki sam procent dotyczy tego, że córka nosicielki będzie również nosicielką. Zdarzają się także kobiety chore na hemofilię. Sytuacja taka występuje jednak tylko wtedy, gdy ojciec jest chory, a matka jest nosicielką. Jednakże w medycynie jest to niezwykle rzadki przypadek. Spotykana jest także sytuacja, gdy na świat przychodzi dziecko chore na hemofilię, choć w rodzinie nikt na nią nie cierpiał. W takim przypadku za chorobę odpowiedzialna jest mutacja genu czynnika krzepnięcia krwi. Jest to jednak tylko 30 proc. wszystkich chorych na hemofilię.

Pierwsze relacje dotyczące hemofilii pojawiają się już w pismach z I i II wieku naszej ery.

- Typ A: najczęściej spotykana odmiana choroby. Cierpiący na nią nie mają wystarczającej ilości czynnika krzepnięcia krwi **VIII**.
- Typ B: rzadziej występujący. W tym przypadku istnieje niedobór czynnika **IX**. Hemofilia typu A i B dotyczy głównie mężczyzn.
- Typ C: tu występuje niedobór **XI** czynnika krzepnięcia krwi. Ten typ hemofilii dotyka głównie Żydów aszkenazyjskich - zarówno kobiet, jak i mężczyzn.

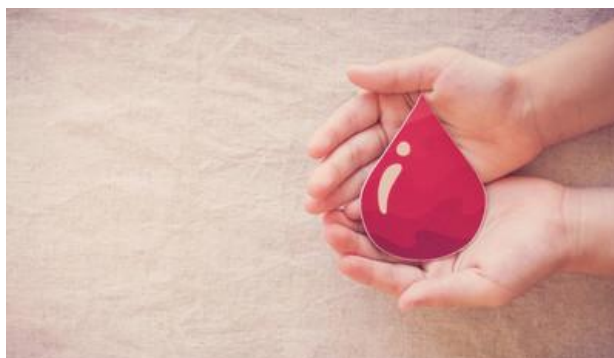
Wszystkie trzy postaci choroby mają identyczny przebieg, ale ze względu na niedobór różnych czynników krzepnięcia muszą być leczone inaczej.

Wyróżniamy trzy postaci hemofilii: łagodną, umiarkowaną i ciężką. Postać choroby jest uzależniona od poziomu czynnika krzepnięcia krwi. U zdrowego człowieka poziom czynnika VIII lub IX wynosi od 50 do 150 proc.

- **Łagodna postać hemofilii** - w jej przypadku poziom ten wynosi od 5 do 30 proc. normalnej aktywności czynnika krzepnięcia. U takich osób może wystąpić długotrwałe krwawienie po operacji chirurgicznej lub w wyniku poważnego zranienia. Jednak przy tej postaci hemofilii może nigdy nie pojawić się poważne krwawienie lub dochodzić do takich krwawień niezbyt często. Krwawienia występują tylko w wyniku urazów.
- **Umiarkowana postać hemofilii** - to 1-5 proc. normalnej aktywności czynnika krzepnięcia. W tym wypadku życie chorego jest już bardziej skomplikowane. Możliwe jest występowanie długotrwałego krwawienia po operacji lub po poważnym zranieniu. Krwawienie może wystąpić także podczas prostego zabiegu stomatologicznego. Krwawienia zdarzają się zazwyczaj raz w miesiącu. Rzadko jednak pojawiają się bez wyraźnej przyczyny.

- **Ciężka postać hemofilii** - to 1 proc. normalnej aktywności czynnika krzepnięcia. W tym wypadku dochodzi do częstego krwawienia do stawów i mięśni. Szczególnie narażone są stawy kolanowe, skokowe i łokciowe. Krwawienia mogą występować bez zauważalnej przyczyny i dochodzi do nich nawet raz lub dwa razy w ciągu tygodnia.

Na hemofilię istnieje skuteczne leczenie. Chorzy powinni stale dostawać koncentrat czynnika krzepnięcia krwi. Ale terapia jest najbardziej skuteczna, gdy lek zacznie być podawany jeszcze przed wystąpieniem pierwszego krwawienia, czyli we wczesnym dzieciństwie.



Taka profilaktyka może uchronić nie tylko przed kalectwem, ale też dać szansę na zdobycie wykształcenia, samodzielne życie, pełną niezależność. Poza tym gdy dziecko dorośnie i nauczy się żyć ze swoją chorobą, dopuszczalne jest podawanie czynnika krzepnięcia na żądanie, czyli wtedy, kiedy zbliża się wylew. Można to robić, ponieważ zapowiadają go charakterystyczne objawy.

Obecnie leczenie hemofilii stało się łatwiejsze dzięki koncentratom rekombinowanym. W wyniku poznania struktury genów dowiedziano się, że jest możliwe wyprodukowanie czynnika krzepnięcia nie z ludzkiej krwi, ale z hodowli odpowiednich komórek poprzez wprowadzenie do nich odpowiedniego genu. Są to komórki zwierzęce, które po wprowadzeniu genu zaczynają produkować potrzebne białko.

Od początku lat 90. takie koncentraty rekombinowane wypierają leki osoczo pochodne. Do pracy nad koncentratami rekombinowanymi zmusiły naukowców choroby początku lat 80-tych : HIV i wirus C zapalenia wątroby. Dawcy krwi nie byli badani, a co za tym idzie - lawinowo zaczęły się szerzyć zakażenia chorych na hemofilię.

Światowa Organizacja Zdrowia (WHO) wspólnie ze Światową Federacją Chorych na Hemofilię ustaliły normę terapeutyczną jednostek czynnika krzepnięcia krwi, który należy regularnie podawać. Dzięki temu życie chorych niewiele się różni od życia zdrowych ludzi. Jednak pacjentom w Polsce podaje się niewiele ponad połowę tej normy. **Dlaczego?**

Ponieważ lekarze mają do dyspozycji ograniczoną ilość czynnika krzepnięcia, muszą więc stosować bardzo oszczędne leczenie, by starczyło dla wszystkich. Oznacza to, że pacjenci skazani są na niedoleczenie. Niedoleczenie, bo innego sposobu na hemofilię nie ma. Czynnika krzepnięcia krwi nie da się zastąpić żadnym innym specyfikiem.

Z oficjalnych danych wynika, że w Polsce na hemofilię choruje ponad 2 tys. osób (prawdziwa liczba chorych może przekraczać 3,5 tys.). Ponieważ jest to choroba wrodzona, ujawnia się w dzieciństwie.



Mity związane z hemofilią

➤ **Mit 1 Jeśli chory na hemofilię skaleczy się, to wykrwawi się na śmierć**

U chorych na hemofilię krew nie krzepnie prawidłowo i dlatego krwawienie wydłuża się. Stosując odpowiednie leczenie, jesteśmy jednak w stanie z łatwością kontrolować krwawienia. Na ogół u chorych na hemofilię dochodzi do krwawień wewnętrznych. Nie można jednak powiedzieć, że osoba chora na hemofilię krwawi szybciej. Czasami potrzeba trochę więcej czasu, aby zatrzymać przedłużające się krwawienia. Niewielkie skaleczenia wymagają niekiedy ucisku w miejscu przecięcia i to na ogół całkowicie rozwiązuje problem.

➤ **Mit 2 Chorzy na hemofilię nie mogą uprawiać sportu**

Chorzy na hemofilię wiedzą, że wzmacniając mięśnie i stawy, chronią je przed krwawieniami. Oczywiście należy unikać sportów, które wiążą się z powstaniem bardzo poważnych urazów. Są to tzw. sporty kontaktowe. Chorzy na hemofilię muszą się nauczyć żyć ze swoją chorobą i odkryć, co jest dla nich korzystne. Mogą jednak - i powinni - uprawiać sporty, które służą ich zdrowiu i zachowaniu kondycji.

➤ **Mit 3 Dzieci chore na hemofilię muszą chodzić do szkół specjalnych**

Jest to jeden z najbardziej krzywdzących mitów, bowiem dzieci chore na hemofilię rozwijają się tak jak ich rówieśnicy i powinny być traktowane na tych samych zasadach.

➤ **Mit 4 Dzieci chore na hemofilię powinny stale zakładać kaski i ochraniacze**

To absolutnie nieprawda. Każde dziecko, czy jest chore na hemofilię, czy też nie, powinno używać ochraniaczy i kasku podczas zabawy, która grozi urazem, np. w czasie jazdy na rowerze czy w trakcie jazdy na rolkach. Obowiązkowo kask noszą również narciarze.

➤ **Mit 5 Hemofilia jest chorobą zakaźną**

Nie ma żadnych podstaw, żeby uznać taki pogląd. Hemofilia jest chorobą genetyczną, dziedziczną. Jednak około 30 proc. występowania hemofilii związane jest z mutacją genu i nie wynika z tzw. historii rodzinnej.

Katarzyna Ziętara