

HEMOFILIJJA

vodič za roditelje

Klinički bolnički centar Rijeka
Klinika za dječje bolesti
Odjel za hematologiju i onkologiju



Projekt „Zdravi grad – Rijeka”

Autorica: prof. dr. sc. Jelena Roganović, dr. med.

Urednica: mr.sc. Irena Deže Starčević, prof., voditeljica Projekta „Zdravi grad – Rijeka”

Fotografije: Petar Fabijan (korice, stranice 5 i 6)

Lektura i korektura: Martina Piškor, prof., Lobel

Grafičko oblikovanje: Kristina Rena, dipl. ing., Dragon

Tisak: Zambelli

Izdavač: Grad Rijeka, Odjel gradske uprave za zdravstvo i socijalnu skrb

Rijeka, prosinac 2009.

HEMOFILIJA

Dragi roditelji,

Ova knjižica namijenjena je Vama čiji dječaci boluju od hemofilije. U njoj ćete pronaći osnovne informacije o hemofiliji, vrstama krvarenja i liječenju, kao i upute kako postupiti u određenim situacijama. Može Vam pomoći da o bolesti Vašeg dječaka doznaju više rođaci, prijatelji, odgajatelji i učitelji. Informirajući ih, smanjit ćete njihove strahove od ozljeđivanja djeteta, razbiti mnoge predrasude i omogućiti da Vaša okolina bolje razumije promjene koje ste učinili kako biste normalno živjeli.

S odrastanjem, Vaš će dječak postati samostalniji, odgovorniji i spreman sam savladavati izazove. Pomognimo mu zajedno da živi zdravim, aktivnim i sretnim životom!

Prof. dr. sc. Jelena Roganović, dr. med.



Što je hemofilija?

Krv je osnovna tekućina života. Krvlju se prenose kisik i hranjive tvari u sve dijelove tijela, a odstranjuju štetne stvari. Krv putuje tijelom krvnim žilama koje se zovu arterije, vene i kapilare. Ako dođe do ozljede krvne žile, nastaje krvarenje. Krvarenje može nastati na površini (npr. kod posjekotina ili ogrebotina) ili u unutrašnjosti tijela. Naše tijelo može popraviti oštećenu krvnu žilu i zaustaviti krvarenje tako da se krv zgruša.

Hemofilija je poremećaj zgrušavanja krvi. U osoba koje boluju od hemofilije krv se ne zgrušava pravilno i krvarenje se nastavlja, katkad tako dugo da može ugroziti zdravlje. Hemofilija je nasljedna bolest. U sedamdeset posto obitelji postoje i drugi oboljeli članovi. Od hemofilije obolijevaju općenito samo dječaci. Pojavljuje se u cijelom svijetu i u ljudi svih rasa, religija i nacionalnosti.

Hemofilija je rijetka bolest. Jedno od 16.000 rođene djece, odnosno jedan od 8.000 novorođenih dječaka oboli od hemofilije.

Kako se krv zgrušava?

Kad se ozlijedi krvna žila, događaju se u slijedu tri osnovne faze. Najprije se krvna žila stisne čime se smanjuje protok krvi. Zatim se na mjestu ozljede lijepe krvne pločice ili trombociti i stvaraju privremeni ugrušak, tzv. trombocitni čep. Na kraju s pomoću tzv. faktora zgrušavanja nastaje čvrsti fibrinski ugrušak koji trajno zaustavlja krvarenje. Faktori zgrušavanja su proteini krvi koji su neophodni za formiranje ugruška. Označavaju se rimskim brojevima (faktor I, faktor II i tako redom). Rade kao ekipa u kojoj svaki faktor ima posebnu zadaću i po zadanom redoslijedu, poput domino kocki, predaje uputu o zgrušavanju krvi idućem, sve dok zadnji protein ne prenese instrukciju za stvaranje fibrinske mrežice.

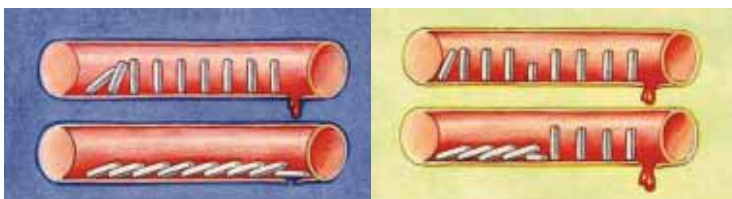
Fibrinska mrežica, koja lijepe trombocite međusobno i za stijenku krvne žile, izvana izgleda kao krasta. Ispod kraste počne rasti nova koža kako bi popravila oštećenje. Nakon otprilike tjedan dana krasta otpadne, a koža se obnovi.



Zašto osobe s hemofilijom produljeno krvare?

I u osoba s hemofilijom se pri ozljedi žile događaju prve dvije faze, stiskanje krvne žile ili vazokonstrikcija i stvaranje trombocitnog čepa. Ono po čemu se razlikuju od zdravih osoba, nesposobnost je stvaranja fibrinske mrežice. Bez fibrinske mrežice trombocitni čep puca i krvarenje se nastavlja.

Zašto se ovo događa? U osoba s hemofilijom jedan od faktora zgrušavanja nedostaje ili ne radi dovoljno. Budući da ne može prenijeti potrebnu uputu, faktori koji su idući u slijedu ne mogu se aktivirati i obavljati svoje zadatke. Zaustavlja se formiranje fibrinske mrežice i nastavlja krvarenje. Osobe s hemofilijom ne krvare brže od zdravih osoba, ali krvare dulje.



Osnovno o hemofiliji

Postoje različiti tipovi hemofilije, ovisno o tome koji faktor zgrušavanja nedostaje. Najčešća je **hemofilija A** ili **klasična hemofilija**, u kojoj nedostaje ili je smanjena aktivnost faktora VIII. Druga po učestalosti je **hemofilija B**, koju karakterizira nedostatak ili smanjena aktivnost faktora IX. Ostali tipovi hemofilije su veoma rijetki.

Potrebno je znati koji tip hemofilije ima Vaš sin. Preparati za liječenje hemofilije A i B su vrlo različiti pa je važno znati koji lijek treba Vašem djetetu. Lijekovi za hemofiliju A sadrže faktor VIII koji nedostaje u krvi. Osobe s hemofilijom B moraju primiti lijek koji sadrži faktor IX, a koji nadomješta prisutan manjak tog faktora u krvi.

Hemofilija se klasificira u tri stupnja - teški, umjereni i blagi, ovisno o količini ili aktivnosti defektnog faktora zgrušavanja. Nivo faktora zgrušavanja izražava se u postotcima, a označava koliko faktora VIII, odnosno IX je prisutno ili aktivno. Normalan nivo faktora je 50 do 150%. U osoba s hemofilijom nivo faktora je znatno niži od normalnih vrijednosti.

Teška hemofilija znači manje od 1% normalne aktivnosti faktora zgrušavanja. Osobe s teškim stupnjem hemofilije učestalo krvare, katkad jednom ili dvaput tjedno, često spontano bez podataka o ozljedi. Naziv spontano znači naglo, bez upozorenja i bez poznatog uzroka. Spontana krvarenja se obično javljaju u zglobovima koji su više aktivni i

izloženi stresu. Tako je često krvarenje u gležnjevima, jer upravo gležnjevi nose težinu cijelog tijela i amortiziraju udarce. U osoba s teškim stupnjem hemofilije krvarenje mogu izazvati svakodnevne aktivnosti, kao hodanje ili trčanje. S ispravnim i pravovremenim liječenjem, teška hemofilija je rijetko opasna.

Umjerena hemofilija znači 1 do 5% normalne aktivnosti faktora zgrušavanja. Budući da je određena aktivnost faktora prisutna, krvarenje se u osoba s umjerenim stupnjem hemofilije javlja samo nakon ozljede, jednom mjesečno ili rjeđe.

Blaga hemofilija znači 5 do 50% normalne aktivnosti faktora zgrušavanja. U osoba s blagim stupnjem hemofilije katkad ne dolazi



do krvarenja ni nakon ozljede! Krvarenje se obično događa samo nekoliko puta na godinu. Dječaci s blagim stupnjem hemofilije moraju dobiti nadomjestak faktora prije vađenja zuba ili drugoga kirurškog zahvata.

Potrebno je znati nivo aktivnosti faktora zgrušavanja u Vašeg djeteta. Uz to, svaka osoba s hemofilijom je posebna. Dva dječaka s teškim stupnjem hemofilije mogu obavljati istu aktivnost, i jedan može krvariti a drugi ne.

Kako djeluju lijekovi za hemofiliju?

Osobe s hemofilijom mogu živjeti potpuno normalno ako primaju lijek koji se zove **Faktor**. Ovakvo liječenje naziva se nadomjesnim ili supstitucijskim. Faktor je lijek što nadomješta faktor zgrušavanja koji nedostaje u tijelu ili ne radi ispravno. Primjenjuje se direktno u venu da bi brzo zaustavio krvarenje.

Zamislmo trčanje u štafeti. Trkača, koji je ispao iz utrke, zamjenjujemo novim koji će uspješno završiti utrku. Faktorima zgrušavanja koji rade ispravno, upute za zgrušavanje krvi se prenose pravilno dok se ne stvori fibrinska mrežica.

Faktor dolazi na tržište pakovan u malim bocama u obliku bijelog praha. Kada se pomiješa sa sterilnom destiliranom vodom, spreman je za intravensku primjenu. Najčešće se odabire vena na podlaktici ili hrptu šake.



Dojenčadi i malojoj djeci lijek daju medicinske sestre ili liječnici. Kako dječaci rastu, s vremenom se roditelji nauče intravenskoj primjeni Faktora kod kuće. Veći dječaci mogu sami sebi davati lijek. Infuzija traje kratko i može se dati kod kuće ili u školi. Veoma je važno pacijente naučiti da sami daju lijek. U tom slučaju mogu ići gotovo svugdje i baviti se raznoraznim aktivnostima znajući da uz sebe imaju Faktor koji brzo zaustavlja eventualno krvarenje.



Kojim se aktivnostima mogu baviti djeca s hemofilijom?

Redovito vježbanje je iznimno važno za dječake s hemofilijom. Vježbanjem se razvijaju mišići koji štite zglobove i smanjuju rizik za nastanak krvarenja. Uz to, dječaci koji redovito vježbaju bolje su koordinirani i u boljoj kondiciji.

Sport je osnova djetetova fizičkog i mentalnog razvoja. Svoj djeci se sviđa da su voljeni i da imaju prijatelje; grupni sportovi izvršno ispunjavaju ove uvjete. Uz to, postizanje rezultata u sportu u djece stvara osjećaj zadovoljstva i samopouzdanja.

Plivanje, vožnja biciklom, skijanje... samo su neke od mnogobrojnih aktivnosti kojima se Vaš dječak može baviti.

Koji sport ili aktivnost su najbolji? Na ovo pitanje nema jedinstvenog odgovora. Izbor ovisi o samom djetetu, roditeljima i liječniku. Zajednička odluka se temelji na dobi i željama Vašeg dječaka, gradi njegova tijela, kao i na tome je li prethodno imao probleme sa zglobovima koji isključuju neke aktivnosti. Pri izboru sporta procijenite kojim mišićima i zglobovima se u tom sportu najviše koristi. Koliko ima tjelesnoga kontakta? Što je veći i grublji kontakt, veći je rizik krvarenja. Dječak s ponavljanim krvarenjima u gležnju ne bi se trebao baviti nogometom, ali može plivati. Plivanje je jedan od najboljih sportova za osobe s hemofilijom. Plivanjem jačaju mišići bez pritiska ili stresa na zglobove. Nekim dječacima se ne sviđa plivanje i više vole košarku. Druge, pak, dječake uopće ne zanimaju sportovi, ali uživaju u planinarenju. Važno je pronaći nešto zanimljivo i motivirajuće, jer – vježbanje je potrebno svakomu.

Većina liječnika i roditelja se slaže da kontaktne i grube sportove, kao boks ili nogomet, treba izbjegavati.

Kako se nasljeđuje hemofilija?

Boja očiju, boja kose, izgled nosa... fizičke su karakteristike koje se nasljeđuju od jednog roditelja. I bolest se može naslijediti. Hemofilija je bolest koja se nasljeđuje od majke. Hemofilija nije zarazna bolest, kao prehlada ili vodene kozice. S hemofilijom se dijete ili rađa, ili ju nema.

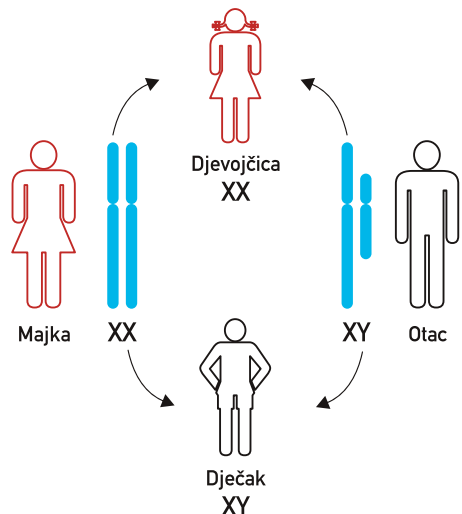
Naše je tijelo građeno od trilijuna stanica, osnovnih jedinica života. Cijeli ljudski život počinje kao jedna stanica u tijelu majke. U trenutku kada se jajna stanica majke sjedini sa spermijem oca, stvori se novi život, i upravo tada je određeno hoće li se roditi djevojčica ili dječak s hemofilijom ili bez nje.

Kako može jedna stanica sve ovo odrediti? Odgovor je u genima. Unutar te stanice nalaze se kemijske upute koje usmjeravaju stanicu na stvaranje identičnih stanica (kopija) i na diobu. Ponavljanim diobama stanica se reproducira u milijune, zatim trilijune stanica. Upravo geni određuju kako će stanica stvarati kopije, dijeliti se i diferencirati u različita tkiva. Geni određuju i naše tjelesne funkcije, kao rad srca ili zgrušavanje krvi. U neke djece geni nemaju pravilne upute za zgrušavanje krvi, pa se faktori zgrušavanja ne proizvode ili ne rade dobro. Djeca s hemofilijom nasljeđuju ove gene od svojih roditelja.

Zašto neka djeca u obitelji nasljeđuju bolesne gene, a njihova braća ili sestre ne? Odgovor na ovo pitanje leži u kromosomima. Geni su smješteni na 23 para kromosoma, koji se nalaze u svakoj stanici tijela. Geni s pogrešnim uputama za zgrušavanje krvi, koji uzrokuju hemofiliju, leže na jednom paru kromosoma. To su isti kromosomi koji određuju spol djeteta, pa se nazivaju spolni kromosomi. Zbog toga je hemofilija „spolno vezana“ bolest i zbog toga obično samo dječaci obolijevaju od hemofilije. Objasnimo kako!

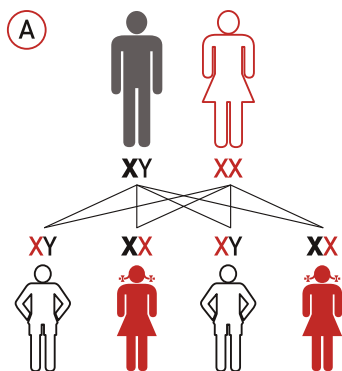
Unutar majčine jajne stanice nalaze se 23 kromosoma, ili polovica majčinih genskih karakteristika. I unutar očeva spermija je 23 kromosoma, odnosno polovica očevih genskih karakteristika. Kada se spoje jajna stanica i spermij, nastaje nova stanica s 46 kromosoma posloženih u 23 para, upravo ono što je potrebno za nastanak života.

Je li ovaj novi život dječak ili djevojčica? Ovo određuje posljednji par od 23 kromosoma. Pod mikroskopom spolni kromosomi djevojčice izgledaju kao „XX“. Spolni kromosomi dječaka

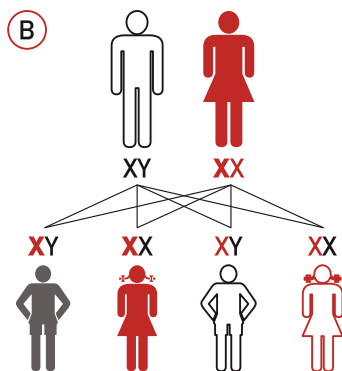


nalikuju na „XY“. Dakle, bez obzira na to je li riječ o dječaku ili djevojčici, uvijek je prisutan barem jedan X kromosom. Prilikom oplodnje majčina jajna stanica uvijek daje X kromosom, a očev spermij može dati X ili Y kromosom. Prema tome, otac je taj koji određuje spol djeteta!

Iako očevi kromosomi određuju spol djeteta, majčini kromosomi određuju hoće li dijete imati hemofiliju. Gen s pogrešnim uputama za zgrušavanje krvi nalazi se **samo na X kromosomu**. Ako je majka nosilac gena za hemofiliju, polovica njezinih X kromosoma ima bolestan gen za hemofiliju, a druga polovica zdrav gen s ispravnim uputama za zgrušavanje krvi. Točne upute, iako se nalaze samo na polovici majčinih kromosoma, majci su dovoljne za normalno zgrušavanje krvi, i zbog toga ona **nema** hemofiliju. Ali, majka je **nosilac** i zato sinu može dati X kromosom s bolesnim genom. Pedeset posto njezinih sinova ima šansu da naslijedi bolestan gen za hemofiliju. I djevojčica može naslijediti bolestan gen od majke, ali uvijek nasljeđuje i zdrav gen s očeva X kromosoma. Ona neće imati hemofiliju jer očev X kromosom daje ispravne upute za zgrušavanje krvi, ali će biti nosilac. Kad jednog dana bude imala djecu, polovica njezinih sinova imat će hemofiliju, a druga polovica bit će zdrava. Njezina djevojčica imat će 50% šanse da bude zdrava, a 50% da bude nosilac hemofilije. Kada dječak s hemofilijom, koji ima X kromosom s bolesnim genom, odraste i bude imao djecu, dat će djetetu svoj X ili Y kromosom i odrediti spol. Ako da X kromosom i bude djevojčica, to će biti kromosom s genom za hemofiliju, jer muškarci s hemofilijom na svim X kromosomima imaju bolestan gen. Sve njegove kćeri bit će dakle nosioci hemofilije. Ako prilikom oplodnje da Y kromosom i bude dječak, svi dječaci će biti zdravi jer na Y kromosomu nema gena za hemofiliju.



Ako otac ima hemofiliju, a majka je zdrava, svi njihovi sinovi bit će zdravi, a sve njihove kćeri nosioci gena za hemofiliju.



Ako je majka nosilac gena za hemofiliju, a otac je zdrav, 50% njihovih sinova imat će hemofiliju, a 50% bit će zdravi; 50% njihovih kćeri bit će nosioci gena za hemofiliju, a 50% zdrave.

Što se događa kada se osoba s hemofilijom poreže?



Kada se bilo tko poreže, krvari. I osobe s hemofilijom krvare, ali ne „iskrvare“, kako se često misli. U ovakvim okolnostima nisu u većoj opasnosti od ostalih ljudi. Ako je rana plitka, dovoljno je jačim pritiskom zaustaviti krvarenje. Ako je pak duboka ili velika, vjerojatno će za zaustavljanje krvarenja biti potreban Faktor. Ako se lijek ne primijeni, Vaš sin može nastaviti krvariti polako, ali satima, dok ne nastane veliki podljev.

Što se događa kada osoba s hemofilijom ima unutarnje krvarenje?

Svatko može krvariti nakon udarca u trbuh, glavu, ruku ili nogu, ili nakon pada na koljeno ili lakat. U zdravih osoba krvarenje najčešće spontano prestaje. U osoba s hemofilijom polagano krvarenje se nastavlja, satima ili čak danima nakon udarca. Katkad u početku ove osobe ni ne zamijete krvarenje. Međutim, iznimno je važno da odmah dobiju Faktor. Zašto?

Navedimo primjer. Zglob je mjesto gdje se spajaju dvije kosti. Unutar zgloba je prostor koji se zove zglobna šupljina. Zglobna šupljina omogućuje da se kosti gibaju. Krajeve kostiju u zglobu prekriva poput kape zglobna hrskavica.

Zamislimo da osoba s hemofilijom padne i ozlijedi koljeno. Krv polagano curi u zglobnu šupljinu. Koljeno počinje oticati i boljeti, a kretanje u zglobu su ograničene. Krv sadržava tvari koje se zovu enzimi, a koje razgrađuju druge tvari. Kada se krv nakuplja u zglobnoj šupljini, enzimi je počinju razgrađivati kako bi se izgubila iz zgloba gdje ne pripada. Ali, enzimi istodobno počinju razgrađivati i zglobnu hrskavicu. Ako krvarenje u zglobu traje dulje ili se ponavlja, hrskavica može postati debela i hrapava, čineći pokrete u zglobu bolnim.



Mišići su također često mjesto unutarnjeg krvarenja u osoba s hemofilijom. Krvarenje u mišiću uzrokuje otok, bol i ograničene kretnje. Srećom, kod mišićnoga i zglobnoga krvarenja postoje rani simptomi; opisuju se kao trnci, štipkanje ili osjećaj topline.

Što treba naučiti o krvarenjima u osoba s hemofilijom?

U osoba s hemofilijom krvarenja mogu biti vrlo različita, od sasvim blagih koja spontano prestaju, do ozbiljnih koja mogu ugroziti život Vašeg djeteta. Ova potonja su, srećom, vrlo rijetka. No krenimo redom.

Blaga krvarenja veoma rijetko zahtijevaju primjenu Faktora. Nastaju zbog svakodnevnih malih ozljeđivanja što se događaju bebama ili maloj djeci dok istražuju okolinu.

Krvarenje iz usne šupljine. Pad, stavljanje igračaka u usta, izbijanje zubića... mogu prouzročiti krvarenja iz usne šupljine. Ova krvarenja mogu Vas prestrašiti, ali najčešće nisu ozbiljna, sve dok nema krvarenja ispod jezika ili oticanja jezika. Katkad pri izbijanju zubi nastaju krvavi mjehurići koji brzo pucaju i krvare. Zbog krvi pomiješane sa slinom krvarenje izgleda veće nego što zapravo jest, i obično nema razloga za paniku ako se nađe krv na dječjem jastuku ili pokrivaču. Ako proguta krv, Vaše dijete može imati mučninu ili povratiti.

Neka krvarenja iz usne šupljine prestanu spontano i brzo. Ako traju dulje od dva sata, obratite se liječniku. U svakom slučaju dajte djetetu tekuću ili kašastu hladnu hranu, na primjer jogurt. Izbjegavajte slamke.

Krvarenje iz nosnica. Ovo krvarenje često je uzrokovano udisanjem vrlo suhog zraka, kihanjem, „kopanjem” ili ispuhivanjem nosića. Primjena Faktora je rijetko potrebna.

Što treba učiniti? Nagnite glavu Vašeg dječaka prema naprijed da se krv ne slijeva niz ždrijelo. Uz to, na ovaj način lakše ćete kontrolirati je li krvarenje stalo. Palcem i kažiprstom čvrsto pritisnite obje strane nosa. Možda ćete trebati stiskati nosnice 5 do 20 minuta dok krvarenje ne stane. Ako to nije dovoljno, stavite led preko korijena nosa. Veće dijete može pokušati usmrknuti komadiće leda. Led pomaže da se stisnu krvne žilice.



Male posjekotine, porezotine i ogrebotine. I ova krvarenja najčešće brzo prestaju. Manje ozljede na jeziku i sluznici obraza mogu krvariti dulje, stoga nekoliko dana provjeravajte jesu li zarasle.

Kod malih ozljeda kože, operite kožu vodom i sapunom. Stavite sterilnu gazu ili zavoj te antibiotsku kremu ili sprej na porezotinu i čvrsto pritisnite. Svakodnevno mijenjajte gazu ili zavoj, ili više puta na dan ako vlaži. Ako je neophodno šivanje rane, Vaš dječak treba prethodno primiti Faktor.

Umjerena krvarenja su najčešće ona u zglobovima i mišićima te krvni podljevi. Pozorno promatrajte nekoliko dana je li krvarenje prestalo.

Krvarenja u zglobovima. Vaš sin će odrastanjem postati aktivniji i imati češća krvarenja u zglobovima. Iako se krvarenja mogu javiti u svakom zglobu, najčešća su u gležnju, koljenu i laktu. Zahvaćeni zglob je otečen, topao i bolan na dodir, a kretnje u njemu su ograničene i bolne. Imajte na umu da kod zglobnih krvarenja uopće ne mora biti vidljivih krvarenja na koži. Kod krvarenja u zglobu veoma je važno čim prije primijeniti Faktor. Zglob treba biti imobiliziran i u povišenom položaju. Stavite led, ali ne izravno na kožu, nego ga zamotajte u ručnik. Zapamtite da led smanjuje bolove, ali ne zaustavlja krvarenje.

Krvarenja u mišićima. Mišićna krvarenja su najčešća nakon udarca, a u teške hemofilije javljaju se i spontano. Zahvaćeni mišić je otečen, topao, bolan i ograničenih kretnji. Kod krvarenja u velikim mišićima, unutar mišića se nakuplja velika količina krvi koja može pritiskati živce i krvne žile. I pri krvarenju u mišiću je važno čim prije primijeniti Faktor. Led može smanjiti bol, ali ne zaustavlja krvarenje.

Hematomi. Hematom ili podljev je krvarenje ispod površine kože. Budući da obično nisu zahvaćeni važni dijelovi tijela, primjena Faktora je potrebna samo kada hematom raste ili uzrokuje smetnje. Hematomi su ispočetka plavkasti ili ljubičasti,



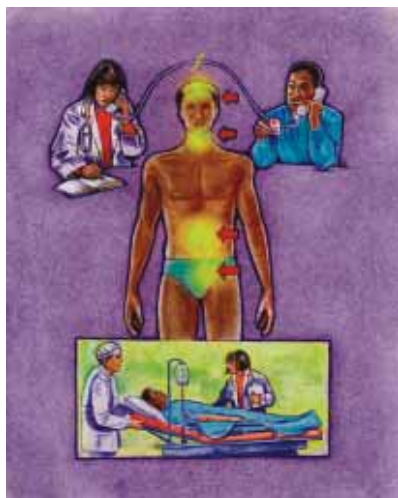
a zatim postupno blijede postajući zelenkasti ili žučkasti. Katkad potpuno nestanu tek za tjedan ili dva. Mala dojenčad s hemofilijom obično nema krvarenja jer pretežno leži u krevetiću.

Katkad se hematomi javljaju na mjestima gdje dijete dotičemo kad ga držimo. Ovo Vas, naravno, ne smije spriječiti da djecu držite, grlite, nosite, zibate – sve bebe trebaju nježnost i bliski kontakt. Kada dijete uči puzati, stajati, hodati ili penjati se, počinje i padati, pa se javljaju mali bezbolni hematomi, najčešće na rukama i nogama. Dopustite Vašem dječaku da slobodno raste i istražuje okolinu. Možete obložiti njegova koljena štitnicima, ili pak zaštititi rubove tvrdog pokućstva. Na hematom možete staviti led da se smanji bol i otok.



Ozbiljna krvarenja u osoba s hemofilijom su sva ona koja nastaju kod traume glave, vrata, ždrijela ili trbuha. Uvijek su opasna i zahtijevaju neodgodivu primjenu Faktora.

Krvarenja u području glave. Trauma glave može značiti krvarenje u mozgu! I bez podataka o traumi, simptomi na koje treba obratiti pozornost su glavobolja, pospanost, povraćanje, gubitak ravnoteže, problemi s vidom, poremećaj svijesti. Vrijedi i obrnuto, kod bilo kakvog podatka o udarcu u glavu, iako dijete nema simptoma, treba čim prije primijeniti Faktor.



Krvarenja u vratu ili ždrijelu.

Ova krvarenja su opasna jer krv može zatvoriti dišne putove. Mogu se javiti zbog jake upale ždrijela i krajnika ili jakog kašlja. Zadebljanje vrata ili jezika, teškoće u gutanju slina, promjena boje govora ili plača su simptomi koji mogu upozoriti na krvarenje u području vrata ili ždrijela.

Krvarenja u trbuhu. Udarac u trbuh ili jaki kašalj mogu katkad prouzročiti krvarenja probavnog trakta. Obratite pozornost na iskašljavanje krvi, povraćanje, crnu stolicu i bolove u trbuhu. Kao i u ostalih ozbiljnih krvarenja, neophodna je hitna primjena Faktora.

Što u slučaju bolova?

U slučaju bolova ili povišene temperature uvijek dajte Vašem dječaku paracetamol (Plicet, Panadon, Paracetamol, Lekadol). O dozi se obavezno posavjetuje s pedijatrom. Treba zapamtiti – lijekove koji sadrže acetilsalicilnu kiselinu (Andol, Aspirin) morate izbjeći. Acetilsalicilna kiselina djeluje na funkciju krvnih pločica (trombocita) i sprječava njihovo međusobno sljepljivanje, te tako dodatno slabi zgrušavanje krvi u osoba s hemofilijom.

Još nekoliko važnih savjeta

Svakodnevni život. Iako svaki roditelj želi i nastoji zaštititi svoje dijete, hiperprotektivan roditelj je preoprezan ili pretjerano zabrinut. Svoju zabrinutost prenosi na dijete koje može postati bojažljivo i bespomoćno. Prihvatite činjenicu da je nemoguće spriječiti sva krvarenja. Odaberite tjelesne aktivnosti prikladne dobi djeteta i poduzimajte jednake mjere zaštite kao s drugom djecom. Ne budite popustljiviji prema Vašem dječaku s hemofilijom. Upoznajte osobe koje brinu o Vašem djetetu s njegovom bolešću: tete za čuvanje kod kuće, odgajateljice u vrtiću, učitelje u školi i sportske trenere.

Cijepljenje. Vaš dječak može i treba primiti sva cjepiva predviđena programom cijepljenja. U slučaju cjepiva koja se primjenjuju u mišić (intramuskularna injekcija), potrebno je nakon cijepljenja pritisnuti mjesto injekcije najmanje nekoliko minuta.

Zubi. Vodite računa o dobroj higijeni zuba jer se tako smanjuje rizik krvarenja. Većina zubara savjetuje prvi redovni pregled s dvije godine. Ne dopustite da Vaš dječak ide u krevet s bočicom mlijeka ili soka. Zbog šećera u mlijeku ili soku zubići će se postupno kvariti. Ispadanje zubi počinje oko šeste godine i obično ne izaziva veće krvarenje. Ako Vaše dijete krvari prilikom ispadanja zuba, stavite mu na to mjesto smotuljak gaze i neka ga čvrsto zagriže. Ne dopustite mu da ispire usta. Dajte djetetu samo kašastu ili tekuću hranu nekoliko dana. Ako krvarenje traje dulje od dva sata, potreban mu je Faktor.

Igra. Nemoguće je posve zaštititi stan, kuću ili dvorište i ozljede će se događati. Dopustite djetetu da se igra. Djeca s hemofilijom mogu se igrati većinom igračaka kojima se igraju i druga djeca. Najvažnije je odabrati igračku primjerenu djetetovoj dobi i razvoju. Redovito provjeravajte sve igračke i odstranite one s razbijenim ili ostrim rubovima. Izbjegavajte igračke sa sitnim dijelovima koji se mogu progutati ili one napravljene od loše plastike. Vodite računa da Vaš dječak nosi kacigu na glavi ako vozi bicikl ili romobil.

Putovanje. Planirajte putovanje unaprijed. Provjerite koji su najbliži centri za hemofiliju duž Vašeg puta i na krajnjem odredištu. Uvijek nosite sa sobom identifikacijsku knjižicu i liječničko pismo o bolesti Vašeg sina. Medicinska dokumentacija sadrži vrstu hemofilije (A, B), težinu bolesti (blaga, umjerena, teška) i naziv Faktora koji Vaš dječak prima. Ako idete u inozemstvo, prevedite liječničko pismo na jezik zemlje u koju odlazite.

Mogu li se osobe s hemofilijom izliječiti?

Za sada nema izlječenja hemofilije. Znanstvenici uporno tragaju za rješenjem i vjeruju da je odgovor u genskoj terapiji. Naime, kemijske „upute“ za zgrušavanje krvi nalaze se u točno određenim genima u svakoj stanici tijela. U osoba s hemofilijom ove upute su pogrešne i tijelo ne može proizvesti dovoljno faktora zgrušavanja ili faktor ne radi dobro. Genska terapija znači zamjenu bolesnoga gena za hemofiliju zdravim genom koji ima točne upute za zgrušavanje krvi. Nakon uspješnih pokusa na životinjama, genska terapija je primijenjena i u osoba s hemofilijom. Prvi objavljeni rezultati su ohrabrujući, ali kratkotrajni.

Česta pitanja

Je li hemofilija kraljevska bolest?

Ne. Hemofilija se javila u 19. stoljeću u engleskoj kraljevskoj obitelji. Kraljica Viktorija bila je prvi prenosilac gena za hemofiliju. Kako je u to vrijeme na europskim dvorovima bio običaj da se međusobno vjenčavaju prinčevi i princeze, hemofilija je prenijeta u španjolsku, njemačku i rusku carsku obitelj. Najpoznatiji dječak s hemofilijom u povijesti bio je ruski carević Aleksej. Prinčevi s hemofilijom su davno umrli i danas nema poznatih članova kraljevskih obitelji s hemofilijom.

Zašto se primjenjuje terapija (Faktor) ako nema krvarenja?

Ovaj oblik liječenja naziva se profilaksa. Profilaksa znači sprječavanje krvarenja. Dječaci na profilaksi primaju Faktor tri puta tjedno, obično ponedjeljkom, srijedom i petkom, bez obzira na to imaju li krvarenje ili ne. Profilaksom se održava viši nivo faktora zgrušavanja u krvi, pa do krvarenja ne dolazi, ili su ona vrlo rijetka i blaga. Danas ima dječaka s hemofilijom koji nikada nisu imali krvarenje jer su na profilaksi! Dugotrajna profilaksa zapravo izvrsno štiti zglobove, ali je veoma skup način liječenja osoba s hemofilijom, dostupan u malom broju razvijenih zemalja u svijetu. Srećom, u Republici Hrvatskoj profilaksa je priznati način liječenja i dostupna je svim osobama s teškom ili umjerenom hemofilijom.

Mora li moj dječak što više mirovati kako bi smanjio mogućnost ozljeđivanja i krvarenja?

Apsolutno ne! Za osobu s hemofilijom puno je bolje da je aktivna. Naprotiv, neaktivnost može prouzročiti više krvarenja! Fizička aktivnost jača kosti i mišiće, smanjuje rizik za nastanak više bolesti te tako utječe i na duljinu života. Vježbanjem se razvijaju mišići i poboljšava koordinacija pokreta. Jaki mišići smanjuju rizik krvarenja jer čuvaju zglobove, omiljeno mjesto krvarenja u osoba s hemofilijom.

Zašto moj sin ima stalno probleme s istim zglobovima?

Vaš sin ima takozvani ciljni (engl. target) zglob. Najvjerojatnije je imao česta ili dulja krvarenja u taj zglob dok je bio manji. Vremenom se krv nakuplja u zglobnoj šupljini i svojim enzimima oštećuje zglobnu hrskavicu koja oblaže krajeve kostiju u zglobu. Zadebljana i hrapava hrskavica uzrokuje bolnost i otok zgloba, i lako ponovno krvari.

Zašto lijekovi ne pomažu svima?

U nekih osoba s hemofilijom u krvi se razvijaju takozvani „inhibitori“. Inhibitori su tvari koje napadaju Faktor koji se daje u venu i razgrađuju ga prije nego što djeluje na zgrušavanje krvi. Neke osobe s teškim stupnjem hemofilije imaju vrlo malo svog faktora zgrušavanja u krvi. Tijelo ne „prepoznaje“ lijek kao normalnu tvar koja ovdje pripada, nego ga doživljava ga kao stranu tvar koju pokušava odstraniti. Postoji nekoliko načina liječenja osoba s inhibitorima. Srećom, većina dječaka s hemofilijom ne razvija inhibitore.

Može li osoba s hemofilijom iskrvariti kada se poreže?

Ovo je vjerojatno najčešća predrasuda o hemofiliji. Osobe s hemofilijom neće naglo iskrvariti niti umrijeti kada se porežu ili na drugi način ozlijede. One krvare jednakom brzinom kao i zdrave osobe, ali krvare dulje. U osoba s blagom hemofilijom mala krvarenja mogu prestati i spontano.

Mogu li djevojčice imati hemofiliju?

To je ekstremno rijetko, ali ipak – da! Ako muškarac s hemofilijom oženi ženu koja je nosilac hemofilije, postoji 50% vjerojatnosti da će njihova djevojčica imati hemofiliju. Najslavnija žena s hemofilijom bila je Majka Tereza, misionarka iz Indije.

Postoje djeca s hemofilijom čije majke nisu nosioci bolesnoga gena. U čak jedne trećine oboljelih nema podataka o nasljeđivanju. U tim slučajevima znamo da se pogreška dogodila vrlo rano u stanicama djeteta. Ova pojava se naziva spontanom mutacijom gena.

Kada se moj dječak oženi i bude imao djecu, hoće li ona imati hemofiliju?

Ne. Ni njegovi sinovi ni njegove kćeri neće imati hemofiliju. Ali sve će njegove kćeri biti nosioci hemofilije. I jednog dana, naravno, mogu prenijeti hemofiliju na svoje sinove, Vaše unuke.

Zašto su osobe s hemofilijom zabrinute zbog AIDS-a?

Faktor, lijek kojim se koristi u liječenju osoba s hemofilijom, često se dobiva iz krvi nekoliko tisuća dobrovoljnih davaoca. Nažalost, krv može biti zaražena. Ako se krv osobe koja je zaražena virusom, pomiješa s krvi mnogih drugih davaoca kako bi se pohranila u velike spremnike i nakon toga složenim postupcima izdvajao Faktor, virus se razmnožava i može zaraziti osobu koja prima Faktor.

Ranih osamdesetih godina pojavio se vrlo opasan virus AIDS-a. Neke osobe oboljele od AIDS-a bile su dobrovoljni davaoci krvi i njihovom krvlju dijelom se koristilo za proizvodnju faktora zgrušavanja. Zato su se osobe s hemofilijom, koje su primile zaraženi faktor, teško razboljele i mnoge umrle. Nekoliko godina nakon pojave virusa AIDS-a uvedeno je obvezno testiranje krvi. Svaka krv pozitivna na virus otada je u cijelom svijetu uništena. Uz to, farmaceutske tvrtke uvele su mnogobrojne metode zagrijavanja Faktora ili dodavanja kemijskih tvari koje uništavaju virus. U međuvremenu su razvijene i vrlo precizne i sigurne metode otkrivanja virusa. Niti jedna osoba rođena nakon 1985. godine nije dobila AIDS zbog Faktora.

Danas se velik dio Faktora dobiva iz stanica koje rastu u laboratoriju i koje ne potječu iz ljudske krvi. Ovi „rekombinantni” faktori zgrušavanja dobivaju se posebnim laboratorijskim metodama i vrlo su skupi. Njihovom primjenom isključen je prijenos ljudskih virusa. Srećom, i oni su dostupni u našoj zemlji.

Komu da se obratimo ako imamo problem s našim dječakom?

U bilo koje doba nazovite naš Centar za hemofiliju gdje ćete dobiti savjet. Dijete možete uvijek dovesti na pregled.

Klinički bolnički centar Rijeka - Klinika za dječje bolesti

Odjel za hematologiju i onkologiju

Istarska 43, 51 000 Rijeka, Hrvatska

tel: 051/659109, 051/659103

fax: 051/623126

pročelnica Odjela za hematologiju i onkologiju

prof. dr. sc. Jelena Roganović, dr. med.

Izvori

1. Starter-Kit for Patients Suffering from Hemophilia – A Project Initiated by the German Hemophilia Assistant Committee. I. Scharrer i W. Schramm (2008) Berlin Heidelberg: Springer-Verlag.
2. A guide to caring for a child with hemophilia. Wyeth Canada (2008).
3. Raising a child with hemophilia: A practical guide for parents. Kelley LA (2007) Georgetown, Massachusetts: LA Kelley Communications, Inc. USA.
4. When your son has hemophilia. Krames Patient Education. Dostupno na URL: <http://nih.kramesonline.com/HealthSheets/3,S,40333> (pristup 2. rujna 2009.).

