

**ODDĚLENÍ DĚTSKÉ HEMATOLOGIE
KOMPLEXNÍ HEMOFILICKÉ CENTRUM**

STRUČNÝ PRŮVODCE

(Nejen pro pacienty)

Světlana Köhlerová za kolektiv ODH

Provoz ambulance ODH FN Brno, Dětská nemocnice, Černopolní 9, budova A, 1. patro:

Po-Pá : 7-15,30 hod

tel. č.: **532 234 510**

Objednávání pacientů do ambulance: tel. č. **532 234 246**

Lékaři ODH:

prim. MUDr. Jan Blatný Ph.D.

MUDr. Ondřej Zapletal Ph.D.

MUDr. Světlana Köhlerová

MUDr. Veronika Fiamoli Ph.D.

MUDr. Jan Máchal

Dětská sestra ODH:

Dana Malásková

Hematologická příslužba:

(v případě potíží mimo pracovní dobu ambulance)

tel. č.: **532 234 500**

Stručně...

... o Hemofilii...

Hemofilie je vrozené, celoživotní onemocnění způsobené nedostatkem koagulačního Faktoru VIII (Hemofilie A) nebo Faktoru IX (Hemofilie B).

Jedná se o recesivně dědičné krvácivé stavy. Dochází k nim v důsledku defektů genů pro FVIII a FIX. Tyto geny jsou lokalizovány na chromozomu X, proto onemocnění postihuje muže (jen zcela ve výjimečných případech i ženy), ženy jsou přenašečky těchto onemocnění a jsou většinou asymptomatické.

Všechny dcery hemofilika jsou přenašečky, ale jeho synové nemoc nemají, ani ji nepřenašejí. Ženy přenašečky mají 50% šanci, že se jim narodí syn hemofilik nebo dcera přenašečka. 50% je ale i šance, že se narodí zdravá holčička či chlapec.

Asi u třetiny nových pacientů s negativní rodinnou anamnézou dochází k onemocnění v důsledku spontánních (de novo) mutací. A v některých rodinách je onemocnění po mnoho generací pouze přenášeno ženami (přenašečkami), bez mužského potomka, aniž by se nemoc projevila.

Výskyt onemocnění je u hemofilie A 1/10 000 a u hemofilie B 1/60 000 nově narozených dětí. Obě onemocnění jsou geneticky, biologicky i klinicky podobná.

Hlavním klinickým projevem onemocnění je krvácení, jehož rozsah a intenzita jsou závislé na hladině FVIII a FIX. Až 90% všech krvácivých epizod je krvácení do kloubů a svalů.

Intraartikulární krvácení vede k poškození synovie kloubní chrupavky, k poškození kloubu a tím následně k náchylnosti k dalšímu krvácení, což je koloběh vedoucí bez účinné a správně vedené léčby k dalšímu poškozování kloubního aparátu až k ireverzibilnímu poškození. Tato krvácení mohou být u těžkých hemofiliků (FVIII nebo FIX pod 1%) i spontánní, nejen traumatická.

... o „Profylaxi u hemofilika“...

Proto u pacientů s těžkou hemofilií je v České republice nejpozději po prvním kloubním krvácení nebo dvou měkkotkáňových krvácení, nejpozději však ve 2 letech věku, zahájena profylaktická léčba FVIII/FIX, což znamená opakovanou, pravidelnou preventivní substituci chybějícího faktoru formou léku. Léky jsou v současné době pouze v injekční formě a aplikují se nitrožilně.

... o „Domácí léčbě hemofilika“...

Po zácvičení nitrožilní aplikace a řádném poučení rodiny/pacienta a při spolupráci rodiny, může být zavedena „domácí léčba“. Pacient si léky (chybějící faktor) v nastaveném doporučeném režimu (dávka a čas) může aplikovat profylakticky či při krvácení doma, čímž se mu i jeho rodině výrazně zlepšila kvalita života. Povinností hemofilika při domácí léčbě je zapisovat všechna podání léků do „Protokolu o domácí léčbě“, který předkládá v ambulanci cca 1x měsíčně.

Proč patří hemofilik do Hemofilického centra?

Hemofilie se řadí ke „ vzácným chorobám“ a v České republice je celkem jen asi 1000 pacientů s diagnózou Hemofilie, z toho je asi 200 dětských pacientů. Péče a léčba o hemofiliky je složitá a ekonomicky náročná a je koncentrována do specializovaných pracovišť. V České republice jsou velká komplexní hemofilická centra ve třech městech (CCC - Praha, Brno, Ostrava) a v 7 jsou pak léčebná centra (HTC). Tato centra pracují na základě doporučení a směrnic ČNHP (Český národní hemofilický program, cnhp.registry.cz).

V CCC a HTC (hemofilických centrech) pracují odborníci mající zkušenosti s krvácivými chorobami a mají k dispozici adekvátní léky, které musí být hemofilikovi včas podány. Současně v těchto centrech je k dispozici 24hodin denně, 7dnů v týdnu i diagnostické a laboratorní zázemí. Pokud je hemofilik ošetřen přímo v Hemofilickém centru, lze zabránit nebezpečí z prodlení při závažném krvácení. Ošetření mimo hemofilické centrum tuto garanci neposkytuje.

Kdy poslat pacienta do Hemofilického centra?

Diagnóza Těžké hemofilie by měla být stanovena nejpozději do 2 let věku dítěte, na základě klinických potíží – krvácivé projevy různého charakteru a tíže, a laboratorního nálezu. V rodinách, kde se o hemofilii ví, je důležité genetické poradenství (s cílem včasné, ideálně prenatální diagnostiky), které má k dispozici každá rodina s výskytem hemofilie. U lehké formy hemofilie může být diagnóza stanovena i v pozdějším věku, zcela náhodně, např. v rámci předoperačního vyšetření.

Co je Hemojunior a Český svaz Hemofiliků?

Pacienti s celoživotními vzácnými onemocněními, kam se hemofilie řadí, mohou trpět díky své nemoci pocitem vyloučení z řady svých vrstevníků, cítit se sociálně osamoceni, nepochopeni. V dnešní době podléhají i velkému ekonomickému tlaku a mohou se cítit v sociální izolaci. K tomu, aby se naučili sžít se se svou nemocí jim může pomoci i sdílení v rámci patientských organizací jako je Hemojunior a Český svaz hemofiliků. Cílem těchto patientských organizací je i šíření osvěty o hemofilii mezi laickou a odbornou veřejností. Kromě toho pořádají pravidelné workshopy o hemofilii pro své členy.

Specialisté Hemofilického centra ODH:

Hematolog:

Veškerou léčbu a péči komplexně koordinuje a zodpovídá za ni hematolog. Ke komplexnosti péče o hemofilika v dnešní době v hemofilických centrech patří spolupráce s ostatními obory. Kontakty viz str. 2

Fyzioterapeut viz str. 8

Ortoped viz str. 9

Psycholog viz str. 10

Sociální péče viz str. 11

Kromě toho hematolog v rámci centra spolupracuje i s dalšími odbornostmi:

GENETIK – OLG FN BRNO

STOMATOLOG

SEXUOLOG

Kontakty na tyto další specialisty jsou individuálně zprostředkovány hematologem.

FYZIOTERAPEUT

Fyzioterapeut sleduje a konzultuje psychomotorický vývoj dítěte od první návštěvy rodičů v hemofilickém centru. Radí rodičům, jak správně manipulovat s dítětem, aby se správně vyvíjel jeho pohybový aparát. Případně navrhuje terapii a správnou stimulaci k podpoře normálního psychomotorického vývoje.

V rámci pravidelných dispenzárních prohlídek kontroluje pohybový aparát. Stav jednotlivých kloubů pomocí HJHS (hemophilia joint health score), svalovou koordinaci, držení těla a pohybové stereotypy pomocí dalších vyšetřovacích metod. Úzce spolupracuje s laboratoří chůze, kde jsou během vyšetření zaznamenány případné odchylky od normálního stereotypu chůze.

Na základě vyšetření stanovuje dlouhodobý i krátkodobý rehabilitační plán. Rehabilitace může být realizována na našem pracovišti, nebo hemofilik dochází na spádovou rehabilitaci. Během jednotlivých návštěv je každému pacientovi nastaven individuální program. Fyzioterapeut zacvičí k domácí terapii pacienta i další členy rodiny, kteří se na péči podílí. Právě cvičení „doma“ je nejdůležitější!

Kontakt:

Mgr. Marie Katzerová a Andrea Brachová

Dětská nemocnice - Fakultní nemocnice Brno

Černopolní 9

613 00 Brno

Hlavní budova, pavilon D -1. (podzemní patro /rehabilitace – vodoléčba/)

Tel.: 532 234 434

E-mail: Katzerova.Marie@fnbrno.cz, Brachova.Andrea@fnbrno.cz

Kontaktní hodiny:

Pondělí - Pátek 7:00 – 15:00

ORTOPED

Pracoviště Dětské Ortopedie jako součást Kliniky Dětské Chirurgie Ortopedie a Traumatologie je specializované pracoviště pokrývající kompletní spektrum problematiky vrozených a získaných vad pohybového aparátu dětí a dospívajících. Ve spolupráci s Oddělením dětské hematologie pomáhá zajistit péči zejména o pacienty s poruchou krevního srážení, kteří jsou zvýšeně náchylní k postižení specifických kloubů.

Ortopedické ambulance

Fakultní nemocnice Brno (Dětská nemocnice)

Černopolní 9

61300, Brno

Pavilon G, přízemí

Objednání: Po-Pá: 7:00-8:00 a 14:00-15:00

Tel.: 532234423

Kontakt:

MUDr. Karel Urbášek (ambulantní dny: úterý, pátek)

Urbasek.Karel2@fnbrno.cz

KLINICKÝ PSYCHOLOG

Oddělení dětské psychiatrie a klinické psychologie poskytuje péči v oboru dětské psychiatrie a klinické psychologie se zaměřením na zvládnání nemoci a problematiku psychosomatických onemocnění. Poskytujeme rodinnou a individuální terapii a arteterapii.

Služby oddělení mohou využít dětští pacienti a jejich rodiny během hospitalizace nebo ambulantně (na objednání).

Kontakt:

Oddělení dětské psychiatrie a klinické psychologie

Mgr. Milan Pilát

Černopolní 9

613 00 Brno

Budova H

Tel.: 532 234 574

E-mail: Pilat.Milan@fnbrno.cz

Kontaktní hodiny (objednání):

Po – Pá 7:00-15:00

SOCIÁLNÍ PRACOVNICE

Sociálně-zdravotní oddělení Dětské nemocnice Brno spolupracuje s ošetřujícími lékaři, psychology a rodiči pacientů při řešení různorodých problémů souvisejících se zdravotním stavem dítěte.

Pomáhá rodičům získat přehled o systému sociálních dávek, a o organizacích, které mohou rodině pomoci.

Kontakt:

Bc. Lenka Ryšavá, DiS.

Fakultní nemocnice Brno-Dětská nemocnice

Černopolní 9

613 00 Brno

Budova K, přízemí (za jídelnou pro zaměstnance)

Tel.: 532 23 4747

E-mail: Rysava.Lenka2@fnbrno.cz

Kontaktní hodiny:

| | |
|------------------------|-------------|
| Pondělí | 8:00-16:30 |
| Úterý, středa, čtvrtek | 8:00-15:00 |
| Pátek | 8:00- 14:30 |

Režim (Program) péče o dítě s hemofilií

v rámci Komplexního Hemofilického centra ODH FN Brno:

- * u novorozence komprese a observace po odběru krve (včetně screeningu z patičky). Povinné UZ mozku, UZ břicha (játra, slezina) a ověření hladiny chybějícího faktoru odběrem z periferní žíly v poporodním období (do 24 h po porodu). Vyhýbat se i.m. injekcím, Kanavit podat p.o.
- * edukace matky a rodiny (ústně lékařem + vydání edukačních materiálů- brožury, kniha a příručka o hemofilii), vydání průkazky hemofilika
- * edukace pacienta a rodiny v závislosti na věku (výhled do budoucnosti, rizika)
- * vyšetření pokrevních příbuzných na genetickém pracovišti kvůli přenašečství hemofilie v rodině (Oddělení lékařské genetiky FN Brno)
- * obecně jsou u hemofiliků kontraindikovány všechny intramuskulární injekce
- * očkování pro hemofiliky probíhá dle platného očkovacího kalendáře, ale výhradně subkutánní cestou, vyjma očkování proti tetanu
- * šetrná manipulace s dítětem, prevence úrazů v pozdějším věku
- * v případě krvácivých projevů či ev. operačního výkonu podání FVIII/FIX - typ léku a dávka dle indikace hematologa! U těžkých hemofiliků je standardem profylaktická terapie FVIII/FIX dle doporučení hematologa, zahájení dle platného doporučení ČNHP
- * celoživotní dispenzarizace v Hemofilickém centru (do 19 let na ODH a od 19. roku věku na OKH FN Brno) kde probíhá léčba a komplexní péče o hemofilika, pravidelné dispenzární kontroly dle tíže onemocnění
- * standardní péče o dítě u PLDD (0-19let)
- * od narození systematická podpora psychologa (přijetí diagnózy rodiči a širší rodinou a ve starším věku i pacientem, uvědomění si hranice nemoci (naučit se

sní žít, ne proti ní bojovat) a s tím související výběr vhodných rekreačních sportovních aktivit, partnerské vztahy, výběr povolání dle individuálního stavu pacienta s ohledem na možné komplikace v rámci diagnózy (nevhodnost těžké fyzické práce), vše ve spolupráci s hematologem

*systematická podpora fyzioterapeuta, zpočátku ve správném držení těla, správných motorických dovednostech úměrně věku, později ev. řešení aktuálních potíží, ve spolupráci s hematologem a ortopedem

*systematická podpora ortopeda, řešení ev. komplikací na muskuloskeletárním aparátu ve spolupráci s hematologem a fyzioterapeutem

* I péče stomatologa je nedílnou součástí péče o hemofilika

* Je možná i případná konzultace sexuologa u dospívajících chlapců

Obecné podmínky zdravého vývoje hemofilika:

* ve spolupráci s PLDD správná životospráva a psychomotorický vývoj

*udržování normálního BMI, prevence obezity (zátěž na klouby), správný výběr sportovních aktivit

*ochranné pomůcky, důraz na obuv (ochrana kotníků)

Edukace a možnost sdílet svou zkušenost, stát se členem a podílet se na rozvoji patientských organizací:

Český svaz hemofiliků <http://www.hemofilici.cz>

Sdružení Hemojunior www.hemojunior.cz

Informace lze čerpat i na www.hemofilie.cz