**ODDĚLENÍ DĚTSKÉ HEMATOLOGIE**

 **A BIOCHEMIE**

**KOMPLEXNÍ HEMOFILICKÉ CENTRUM**

**STRUČNÝ PRŮVODCE**

(Nejen pro pacienty)

Světlana Köhlerová za kolektiv ODHB

**Provoz ambulance ODHB 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: Dětská sestra ODH**:

prim. doc. MUDr. Jan Blatný Ph.D. Dana Malásková

MUDr. Ondřej Zapletal Ph.D. Monika Krulová

MUDr. Světlana Köhlerová

MUDr. Veronika Fiamoli Ph.D.

MUDr. Jan Máchal

MUDr. Pavel Mazánek

**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 nepřenášejí. 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 opakované, pravidelné preventivní podávání léku, tak aby se zamezilo spontánním krvácivým projevům.

**… o „Domácí léčbě hemofilika“…**

Po zácviku aplikace léku a řádném poučení rodiny/pacienta a při spolupráci rodiny, může být zavedena „domácí léčba“. Pacient si lék v nastaveném doporučeném režimu (dávka a čas) může aplikovat profylakticky či při krvácení doma, čímž se mu i jeho rodině výrazně zlepší kvalita života. Povinností hemofilika při domácí léčbě je zapisovat všechna podání léků do „Protokolu o domácí léčbě“, který předkládá v ambulanci při každém vydávání léků k domácí léčbě.

**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 mající 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 pacientských organizací jako je Hemojunior a Český svaz hemofiliků. Cílem těchto pacientských 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 ODHB:**

**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

**Ambulance dětského stomatologa** viz str. 12

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

GENETIK – ÚLGG FN BRNO

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, Brachová.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 a biochemie 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 klinické psychologie a psychiatrie poskytuje péči v oboru dětské psychiatrie a klinické psychologie se zaměřením na zvládání 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 klinické psychologie a psychiatrie**

MUDr. Stefania Dvořáčková Fasouli

Černopolní 22a

613 00 Brno

Budova R

**Tel.: 532 234 374,** E-mail: **DvorackovaFasouli.Stefania@fnbrno.cz**

**Klinika dětské onkologie,**

Mgr. Jana Trtílková

Černopolní 9

613 00 Brno

Budova K

**Tel.: 532 234 665, mob. 774 241 135** (Mgr. Jana Trtílková)

E-mail: [**trtilkova.jana@fnbrno.cz**](file:///C%3A%5CUsers%5C2533%5CAppData%5CLocal%5CTemp%5CnotesAE867C%5Ctrtilkova.jana%40fnbrno.cz)

**Kontaktní hodiny (objednání):**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | Pondělí | Úterý | Středa | Čtvrtek | Pátek |
| Mgr. Jana Trtílková | 7:00 - 16:00 |  x | 7:00 - 16:00 | 7:00 - 16:00 | 7:00 - 14:00 |

**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 R, 3. patro

**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

**Ambulance dětského stomatologa**

Stomatologická péče - zaměřeno na pacienty dětského věku s poruchami krevního srážení.

**Kontakt:**

Prim. MUDr. Karin Klimo Kaňovská

MDDr. Johana Vrzalová

Fakultní nemocnice Brno-Dětská nemocnice

Černopolní 9

613 00 Brno

Budova R

**Tel.: 532 23 4612**

**Mob. 775 761 681 – zašlete SMS, budeme Vás kontaktovat.**

**(objednávání pondělí - čtvrtek 7:30 – 8:30 hod. a 14:30 -15:00 hod.)**

E-mail: klimokanovska.karin@fnbrno.cz , vrzalova.johana@fnbrno.cz

**Kontaktní hodiny:**

Pondělí 9:00 - 15:00

Úterý 8:00 - 15:30

Středa 8:30 - 15:30

Čtvrtek 8:30 - 12:00

**Režim (Program) péče o dítě s hemofilií**

**v rámci Komplexního Hemofilického centra ODHB 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 (Ústav lékařské genetiky a genomiky 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 ODHB 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 konsultace 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 pacientských organizací:

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

Sdružení Hemojunior [www.hemojunior.cz](http://www.hemojunior.cz)

Informace lze čerpat i na [www.hemofilie.cz](http://www.hemofilie.cz)