

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, 532 234 479**

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

Lékaři ODHB:

prim. MUDr. Pavel Mazánek

doc. MUDr. Jan Blatný Ph.D.

MUDr. Ondřej Zapletal Ph.D.

MUDr. Světlana Köhlerová

MUDr. Veronika Fiamoli Ph.D.

MUDr. Jan Máchal

MUDr. Vanda Hořínková

Dětská sestra ODHB:

Dana Malásková

Renáta Andrllová

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 poškození 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 antihemofilická léčba (faktorová, nefaktorová), což znamená opakované, pravidelné preventivní podávání léku, tak aby se zamezilo spontánním krvácivým projevům.

... o „Domácí léčbě hemofilika“...

Po zácvičku 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.

Jaký je rozdíl mezi těžkou a lehkou hemofilií? (aneb podceňování lehké a střední formy hemofilie se nevyplácí)

Jakákoliv forma hemofilie, nejen těžká, ale i střední a lehká je vždy porucha krevního srážení. Pacienti s lehkou formou hemofilie mají často tendenci svou diagnózu podceňovat a nerespektovat. Zapomínají na ni v situaci, kdy řeší některé své potíže, např. se stomatologem, ortopedem, revmatologem apod. O to víc je tato forma zákeřnější, v tom, že hemofilik začne krváčet při podcenění nějakého výkonu, který se neprovádí v hemofilickém centru nebo při podcenění úrazu.

Tíže klinických projevů přímo odpovídá koagulační aktivitě faktorů v plazmě.

Nedostatkem FVIII nebo FIX, ať už je lehký či těžký, nedochází k úplné zástavě krvácení, sice se zmírní, ale spontánně neskončí.

Nejčastější projevy krvácení jsou u všech tíží hemofilie obdobné:

- **krvácení do kloubů**
 - opakované krvácení vede k synovitidě a bez léčby i k destrukci kloubní chrupavky
 - současně se prohlubuje svalová atrofie, vznikají kontraktury a deviace kloubní osy.
- **krvácení do svalů**
- **krvácení po operacích, poraněních, stomatochirurgických výkonech**
- **spontánní krvácení může nastat do kteréhokoliv orgánu, nebezpečné je do CNS, retroperitonea a retropharyngu**

Pacienti s těžkou hemofilií (<1% FVIII nebo FIX)

Těžcí hemofilici jsou na profylaktické terapii od útlého věku, či po prvním krvácení a touto profylaxí jsou chráněni zejména proti spontánnímu krvácení. Jednoduše řečeno, touto léčbou/profylaxí se snažíme těžkého hemofilika „převést“ na lehkého hemofilika nebo dokonce na hladinu FVIII či IX zdravého člověka.

Pacienti s lehkou formou hemofilie (> 5-40% FVIII nebo IX)

Tito pacienti nemívají spontánní krvácení ale krvácení se u nich objevuje většinou v souvislosti s poraněním, úrazem či operačním výkonem (chirurgickým, ortopedickým, ORL či stomatochirurgickými výkony). Hemofilici s lehkou formou jsou léčeni tzv. „on demand“ tedy „k věci“, to znamená ke krvácení, které právě vzniklo při úrazu (hovoříme o krvácivé epizodě). Pokud pacient ví,

že je u něj v plánu jakýkoliv operační výkon, musí být tento řešen s tzv. „hematologickou“ přípravou, tedy s podáním léků, které zabrání, aby při výkonu nebo po něm ke krvácivým komplikacím nedošlo. Lehcí hemofilici ale často zapomínají na svoji základní diagnózu a své potíže neřeší se svým hematologem, což vede ke zbytečným krvácivým a někdy i závažným komplikacím.

Pacienti se střední formou hemofilie (1-5%)

U těchto pacientů záleží na jejich tzv. krvácivém fenotypu. I někteří pacienti se střední tíží hemofilie vyžadují profylaktickou terapii, jako u pacientů s těžkou formou hemofilie. Jiní naopak jsou léčeni pouze „on demand“, podobně jako lehcí hemofilici.

Odpověď na úvodní dotaz je jednoduchá:

Ať už se jedná o hemofilika jakékoliv tíže, **vždy se jedná o poruchu krevního srážení**. Všichni tito pacienti musí být se všemi (i jakkoliv mírnými potížemi) řešeni v hemofilickém centru, kde jsou odborníci, kteří mají zkušenosti s péčí o hemofiliky a kde je i pro pacienty s lehkou a střední formou hemofilie dostupná léčba a možnosti vyšetřovacích metod. Při dodržování mantinelů nemoci ze strany i lehkých hemofiliků a jejich rodičů a současné moderní léčbě a komplexní starostlivosti dětských hematologů je cílem aby hemofilik žil plnohodnotný život svých vrstevníků. Aby se sžil se svou nemocí před vstupem do dospělosti a vstoupil do ní bez invalidizace.

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 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 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. 10

Ortoped viz str. 11

Psycholog viz str. 12

Sociální péče viz str. 13

Ambulance dětského stomatologa viz str. 14

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.

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 – vodol léčba/)

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 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.: 532 234 427

Kontakt:

MUDr. Karel Urbášek (ambulantní den: středa)

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 dětské 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

Mgr. Jana Trtílková

Černopolní 9

613 00 Brno

Budova K

Mob.: 774 241 135 (Mgr. Jana Trtílková)

E-mail: trtilkova.jana@fnbrno.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 snít 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 muskuloskeletálním 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