

# Hemofilie, nemoc nejen králů

Hemofilie je jednou z nejčastějších vrozených poruch krevního srážení, projevujících se zvýšenou krvácivostí. V České republice je nyní registrováno více než tisíc hemofiliků, z nichž přibližně pětina jsou děti do 18 let. Toto onemocnění postihuje téměř výlučně muže, ale přenášejí je ženy.

## Hemofilie očima odborníka

**MUDr. Veronika Fiamoli, PhD., hematolog**  
Oddělení dětské hematologie, Fakultní nemocnice Brno

Klinicky se toto onemocnění projevuje u lehčích forem závažným krvácením při úrazech a operacích, u pacientů s těžkou formou dochází i ke spontánním krvácením, a to zejména do kloubů a svalů. Zvýšené opatrnosti je nutno dbát i v tak banálních záležitostech, jako je vypadávání mléčného chrupu či podávání nitrosvalových injekcí. Díky pravidelné léčbě nejsou pacienti fyzicky handicapováni, jak tomu bylo v minulosti, a mají kvalitu života srovnatelnou se zdravou populací.

## Moderní přístupy v péči o hemofiliky. Jak nemoc ovlivňuje kvalitu života?

**MUDr. Peter Salaj, hematolog**  
Ústav hematologie a krevní transfuze, Praha

Cílem profylaktické aplikace je omezit frekvenci krvácení (a tím i poškození kloubů) a zaomezit život ohrožujícím krvácením. Podstatou této terapie je dlouhodobá, případně celoživotní aplikace koncentráту FVIII/FIX v takových dávkách a intervalech, aby hladina deficitního faktoru nikdy nepoklesla pod 2-5%. Bylo prokázá-

no, že lepších výsledků je dosaženo centralizováním péče o nemocné s hemofilií v centrech komplexní hemofilické péče. Pracoviště musí být schopno zajistit komplexnost péče, a to nejen hematologické, ale i diagnostické, ortopedické, stomatologické atd. – podle toho, co stav pacienta vyžaduje.

## Optimalizace léčby dětských hemofiliků

**MUDr. Jan Blatný, PhD., hematolog**  
Oddělení dětské hematologie, Fakultní nemocnice Brno

Kromě široké dostupnosti profylaxe pro děti s těžkou formou hemofilie v ČR se stále častěji setkáváme s její personalizací dle farmakokinetických (PK) parametrů jednotlivého pacienta. V současné době mají hematologové v ČR přístup k prostředku, který dokáže stanovit PK profil pacienta jen na základě 2 odběrů. Profylaxe není jen cestou k zachování kloubního zdraví, je navíc schopná o 60 % snížit riziko vzniku inhibitoru (protilátky, kterou si tělo vytváří proti léčebně podávanému faktoru, tedy nejobávanější a nejnákladnější komplikace hemofilické léčby. Pro děti, u nichž se inhibitor vyskytne (v ČR cca 6 dětí), je pak určena tzv. imunotoleranční léčba. Ta v 80 % případů dokáže inhibitor eliminovat. I zde však platí, že prevence je vždy účinnější a levnější než léčba následků. ■

## ČESKÝ SVAZ HEMOFILIKŮ Z. S.

Český svaz hemofiliků (ČSH) je dobrovolná organizace sdružující postižené hemofilii, jejich rodinné příslušníky a další zájemce. Jednou z nejdůležitějších rolí ČSH je hájit zájmy členů před státními orgány, zdravotnickými pracovišti, zdravotními pojišťovnami a všude, kde je možné kvalitu života ovlivnit. ČSH je členem Světové hemofilické federace WFH ([www.wfh.org](http://www.wfh.org)) a Evropského hemofilického konsorcia EHC ([www.ehc.eu](http://www.ehc.eu)).

[www.hemofilici.cz](http://www.hemofilici.cz)  
[info@hemofilici.cz](mailto:info@hemofilici.cz)  
Tel: (+420) 777 078 509

## HEMOJUNIOR, Z. S.

Hemojunior je dobročinnou organizací sdružující především dětské hemofiliky a jejich rodiny. Sdružuje své členy z řad občanů bez rozdílu věku, národnosti, vřy, profese či společenského postavení, kteří se chtějí aktivně podílet na pomoci dětem s hemofilií a zlepšit kvalitu jejich každodenního života.

[www.hemojunior.cz](http://www.hemojunior.cz)  
[info@hemojunior.cz](mailto:info@hemojunior.cz)  
Tel: (+420) 721 738 541

## Příběh pacientky: Lékaři si mysleli, že se mi nechce do školy

**Můj život a boj s onemocněním myasthenia gravis začal v roce 1986. Chodila jsem do 7. třídy ZŠ. Nemoc začínala pomalu a já jsem se jí snažila nevnímat. Začalo to tím, že jsem najednou při obědě nemohla polknout. Stávalo se to čím dál častěji a poté mě začalo padat víčko. Tento stav vydržel asi rok a půl, naplno se u mě myasthenie rozběhla na lyžařském výcviku v prvním ročníku střední školy. Začaly se mně podlamovat kolena, nemohla jsem stát a nechápala jsem, co se to děje. Tím začala nejhorší léta mého života.**

Neměla jsem sílu v rukou, nohou, padalo mně víčko, viděla jsem dvojité – a ta obrovská, nepochopitelná únava... Stěžovala jsem si lékařce, ta nic nezjistila a poslala mě do nemocnice. Do školy už jsem neměla sílu chodit a nemocnice se stala mým druhým domovem. Prošla jsem bezpočet vyšetření, RTG, CT, odběry míchy atd. – a to všechno bez výsledku. Závěr vždy zněl: Nechce se mi chodit do školy. Už jsem vlastně jen ležela. Můj denní cíl byl dojít si na WC a zvládnout základní hygienu. Jíst a pít bylo velice komplikované – udržet hlavu, donést si lžičku až k ústům, následně se pokusit pokousat sousto a polknout... Lékaři na neurologii za dva roky neurčili žádnou diagnózu, a tak mě poslali na psychiatrii. Při přijímacím vyšetření jsem objasnila své potíže a následně jsem byla převezena na neurologii ke Sv. Anně. Tam se po zkoušce Syntostigminem potvrdila diagnóza myasthenia gravis. Asi za dva měsíce, v listopadu 1990, jsem prodělala operaci brzlíku. Bláhově jsem myslela, že je všemu zlému konec. Ale naopak, stále jsem byla nepohyblivá a k smrti unavená. Přes to všechno jsem po šestiletém vztahu v roce 1998 porodila dceru. Můj zdravotní stav byl stále špatný, ne-li ještě horší. Bez pomoci manžela a matky bych péči o dceru vůbec nezvládla. V roce 2001 nastal v mém životě přelom. MUDr. Piřha mi naordinoval imunosupresiva Cellcept. Asi po půl roce jsem se začala cítit báječně. Domácí práce, procházky či péče o dceru už neznamenal jen obavy, jak bude opět celý den vyčerpávající a nezvládnutelný. V roce 2009 však přišla remise. Byla mi naordinována jiná imunosupresiva Prograf a stav se opět zlepšil. Nyní vykonávám všechny běžné domácí činnosti, práce na zahradě, mám hodně koníčků, chodím na procházky a výslapy, které jsou i deset km dlouhé. Jsem samozřejmě od začátku v plném invalidním důchodu. Ale děkuji za každý den, který prožívám a vážím si každé maličkosti. Už jen to, že ráno vstanu a udělám věci, které jsou pro zdravé lidi automatické, je pro mě zázrak.

Žaneta Machů,  
Vysoké Pole,  
[www.mygra.cz](http://www.mygra.cz)

