

# H EMOFÍLIA F ÜZETEK

MAGYAR HEMOFÍLIA EGYESÜLET



**Dr. Jáger Rita és Dr. Vörös Katalin**

Tájékoztató a vérzékeny gyerekek szüleinek

## TARTALOMJEGYZÉK:

|   |    |
|---|----|
| A hemofília fogalma, öröklődése, súlyossága ..... | 3  |
| A hemofília jellemzői (vérzéstípusok) ...         | 4  |
| A hemofília kezelése .....                        | 8  |
| Kontrollált otthoni kezelés .....                 | 9  |
| Profilaxis (megelőző kezelés).....                | 10 |
| A faktorkoncentrátumok fajtái.....                | 11 |
| A faktorpótlás szövődményei.....                  | 12 |
| Családi élet: együtt élni a hemofíliával.....     | 13 |
| Óvoda, iskola, pályaválasztás.....                | 14 |
| A foglalkozás megválasztásának szempontjai.....   | 15 |
| Sport.....  | 16 |
| Utazás .....                                      | 17 |
| Gyógyszerek, sérülések, műtétek.....              | 17 |
| Jövőkép .....                                     | 18 |
| Hemofília-központok, betegszervezetek .....       | 18 |



## A hemofília fogalma, öröklődése, súlyossága

A hemofília a vérzékenység egyik fajtája. Veleszületett, nemhez kötötten öröklődő véralvadási zavar, mely egész életen át tartó vérzékenységet okoz. Az öröklődés különleges volta miatt – néhány kivételes esettől eltekintve – a férfiak betegsége. A hemofília hordozói a nők, akik rendszerint szüleiktől öröklik a hemofíliát okozó mutációt; az esetek 30%-ánál azonban a vérzékenység spontán, új genetikai hiba következményeként jelenik meg egy családban.

A vérzékenység oka a tizenhárom véralvadási faktor valamelyikének a hiánya vagy funkcionális károsodása. A vérzékenység típusa attól függ, hogy az ún. VIII-as vagy a IX-es alvadási faktor „károsodása” áll-e fenn. A VIII-as faktor mutációját A-hemofíliának, a IX-es faktor mutációját B-hemofíliának nevezzük. A hemofíliások 85%-ánál a VIII-as faktor hiánya, vagyis hemofília A, 15%-uknál pedig a IX-es faktor hiánya, azaz hemofília B mutatható ki.

A hemofília az X kromoszómához kötötten, recesszív módon öröklődik. A betegséget nők és férfiak is örökíthetik, de míg a nők rendszerint csak a betegség hordozói, akiknél a másik, egészséges X kromoszóma miatt nem alakul ki súlyosabb vérzés, addig a betegség a férfiaknál jelentkezik. A hemofília öröklődése régóta ismert öröklési szabályt követ, ezért jól kiszámítható, hogy ha valaki hemofíliás, hogyan fogják a gyermekei illetve unokái a betegséget örökölni. Az, hogy a



hibás genetikai információ ténylegesen átöröklődik-e minden esetben vagy sem, esetről esetre változik. A génmutációk ma már molekuláris genetikai vizsgálatokkal pontosan meghatározhatók.

A hemofília mindkét típusa ugyanazt az öröklésmenetet mutatja, a betegség tünetei is ugyanazok, a betegség súlyossága pedig mindkét esetben különböző, attól függően, hogy a hemofíliás milyen VIII-as vagy IX-es faktorszinttel rendelkezik, azaz a VIII-as vagy IX-es faktor szintje mennyire tér el az egészséges emberekétől. Az 1% alatti faktorszint súlyos, az 1-5% közötti faktorszint mérsékelt súlyos, az 5-40% közötti faktorszint enyhe vérzékenységgel jár. A hordozó nők rendszerint nem vérzékenyek, faktorszintjük a normál érték 50%-a körül van.



## A hemofília jellemzői (vérzéstípusok)

A hemofília jellemzője a feltűnő vérzési hajlam, vérzés, mely a szokottnál hosszabb ideig tart, ezért súlyos, kiterjedt bevérzésekhez vezet. A vérzések erőssége betegenként változó, függ a hemofília súlyosságától, továbbá nagy egyéni és időbeli variációt mutat. A betegség leggyakoribb megjelenési formája a spontán vagy jelentéktelen sérülés után fellépő bőrvérzés, izom-, ízület- és nyálkahártyavérzés. Az enyhe és közepes súlyos hemofíliások vérzési hajlama jóval kisebb. Általában nincs vérzési problémájuk a mindennapi életben, leginkább sérülés (baleset), foghúzás, műtéti beavatkozás során véreznek, kezelésre is rendszerint csak ekkor van szükségük. Az enyhe hemofíliát sok esetben csak ilyenkor ismerik fel. A súlyos hemofíliás legkisebb sérülése is súlyos vérzéshez vezethet, de bármiféle külső behatás nélkül

is spontán vérzései lehetnek az izmokban, az ízületekben, a bőrben vagy a belső szervekben.

Vérzések többnyire az ízületekben és az izmokban alakulnak ki: a térd-, könyök-, boka-, váll-, csípő- és csuklóizületek a leggyakrabban érintettek. Ha a bevérzések ismétlődnek, az ízületben gyulladás alakul ki, az ízületi porc károsodik, az ízületi rés beszűkül, a környező izmok sorvadnak. Mindezek krónikus ízületi bántalomhoz, majd mozgáskorlátozottsághoz vezetnek. Izomvérzések esetén az idegek nyomása bénulást okozhat. *Az ízületi vérzések felismerése különösen kisgyermeknél nehéz, mert nem tudják érzéseiket elmagyarázni és külső jel sincs mindig vérzés esetén.* Vérzés jele lehet, ha a gyermek ingerlékeny, nyugtalan, rosszkedvű, nincs étvágya vagy feltűnően kíméli valamelyik végtagját. Az ízületi és



izomvérzéseken kívül egyéb, belső szerveket érintő vérzések is előfordulhatnak a hemofíliában (vese és húgyutak, gyomor, bélrendszer, központi idegrendszer).

*Minden esetben súlyosnak kell tekinteni a szem és a gerincvelő vérzéseit, a fej, nyak, torok, tápcsatorna vérzései pedig életveszélyesek is lehetnek.* Mivel közvetlen életveszélyt jelenthetnek, ezért az agyban kialakuló vérzéseket azonnal kezelni kell. Az agyvérzések sérülésekhez, ütésekhöz társulhatnak, de jelentkezhetnek spontán, felismerhető ok nélkül is.

A vérzés jellege, intenzitása és helye nemcsak a hemofília súlyosságától, hanem a hemofíliás korától is függ. *Minden korcsoportnak megvannak a jellegzetes vérzései.* A második és ötödik év között kezdődnek a súlyos ízületi és izomvérzések, ezek a jellemző vérzések az iskoláskorban is. A felnőtt hemofíliások elsősorban a korábbi ízületi és izomvérzések következményei miatt szenvednek. Annak ellenére, hogy a betegség súlyossága és a vérzési hajlam nem változik, a spontán vérzések száma idővel általában csökken.

*Ha a beteg nem kap megfelelő kezelést, az ismétlődő vérzések súlyos mozgáskorlátozottsághoz vezetnek, ezért nagyon fontos, hogy a vérzéseket korán, már a hemofíliás csecsemőknél, kisgyermeknél és gyermekeknél észrevegyük és rögtön kezeljük is őket.* A súlyos vérzéseket és az azokat követő szövődményeket a korszerű faktorpótlással ma már nagymértékben meg tudjuk előzni. *Az ízületi és izombevérzések mindig ellátást igényelnek. Mindennapos bőrsérülésekből*

*származó vérzések ellátásához a szokásos sebellátáson túl elegendő kb. 10-15 percig nyomni a sebtapasszal fedett sérülés helyét.* A bőr alatti hematómák (vérömlenyek) önmagukban csak ritkán tesznek szükségessé orvosi ellátást, kivételt képeznek azok, melyek korlátozzák a mozgást, nagy kiterjedésűek, és esetleg roncsolják a szomszédos szöveteket is.

*A hemofíliára leginkább az ízületi vérzések jellemzőek.* Az ízületi vérzések első látható jelei az ízületi duzzanatok. Nagyon gyakran külső behatásra jönnek létre (feláll a gyermek, bizonytalan a járása, elesik). A későbbi vérzések már spontán, minden külső behatás nélkül is kialakulhatnak. Ezek a vérzések olyan elváltozásokat hoznak létre, melyek miatt a beteg nem terheli az érintett ízületet, ezáltal túlterheli az egészségeset, melynek következménye a hibás testtartás, járáshiba, mozgáskorlátozottság. Csak a vérzések kezdeti stádiumában adott faktorpótlással lehet megfelelő vérzéscsillapítást elérni, és megakadályozni a tartós testi fogyatékoság kialakulását. Az ízületi vérzéseket korán fel kell ismerni, és a lehető leghamarább kell őket kezelni, mert csak így lehet elkerülni illetve csökkenteni a szövődmények kialakulásának valószínűségét. *Megfelelő kezeléssel el lehet kerülni a súlyos mozgáskorlátozottságot!* A faktorpótlás hatására megszűnik a vérzés, ezért a bevérzés okozta fájdalom is csökken. A hemofíliás gyermek ízületét időről időre meg kell vizsgálni. Időben adott faktorpótlással vagy profilaxissal meg kell akadályozni, hogy a betegnél ún. célizület – rendszeresen bevérző ízület – alakuljon ki.



#### Az ízületi vérzések felismerése:

- ízületi duzzanat,
- melegebb az ízület (mindig kézháttal kell vizsgálni, összehasonlítva az ellenoldali ízülettel),
- megváltozik az ízület tartása,
- fáj és viszket az ízület,
- mozgási eltérések láthatók,
- nem egyformán terhelik mindkét oldalt,
- védik, kímélik az ízületet a mozgás alatt.

Sok gyerek az ízületi vérzés alatt rosszkedvű, nincs étvágya, leginkább csak aludna, nem egyformán mozog a páros testrészeivel. *Teendők:* azonnali faktorpótlás, nyugalomba helyezés, jéget, az érintett végtag felpolcolása.

A vérzékenység másik gyakori megjelenési formája az izomvérzés, mely az izomszövetek károsodásához vezet. Különösen veszélyeztetettek az alkar, a vádli és a csípőízület környéki izmok. Az izomvérzést arról lehet felismerni, hogy az izom és az érintett végtag mozgatása fájdalmassá válik, és az érintett területen gyakran viszkető érzés jelentkezik. Kisgyerekek esetén az ülőizmok beverzése igen gyakori. Kezelés nélkül az izomvérzések krónikussá válnak, hegszövet és izomsorvadás alakul ki.

A vérzés az agyban életveszélyes lehet, ezért azonnal kezelni kell. Vérzésre utaló jelek a következők:

- tartós, erős fejfájás,
- tudatvesztés (néha csak nagyon rövid idejű),

- hányinger, hányás,
- indokolatlan álomosság,
- furcsa viselkedés,
- nyaki merevség vagy fájdalom,
- homályos vagy kettős látás,
- szédülés,
- izomgörcsök vagy görcshajlam,
- zavartság.

*Ha ezen tünetek közül akárcsak egy is előfordul, akkor rögtön faktorpótlásban kell részesíteni a beteget, és azonnal fel kell venni a kapcsolatot a legközelebbi hemofília-központtal!*

*Jellemző hemofiliás vérzéstípusok életkor szerint:*

#### Újszülöttkorban:

- születéskor ún. cephalhaematoma (az újszülött fején elhelyezkedő, szülés közben keletkezett véromleny),
- köldökcsont-vérzés,
- agyvérzés.

#### Csecsemő- és kisdedkorban:

- izomközi vérzés védőoltás következtében,
- bőrallati vérzések fordulás, felülés következményeként,
- ízületi vérzések járás során,
- fogzással jelentkező íny- és nyálkahártyavérzések.

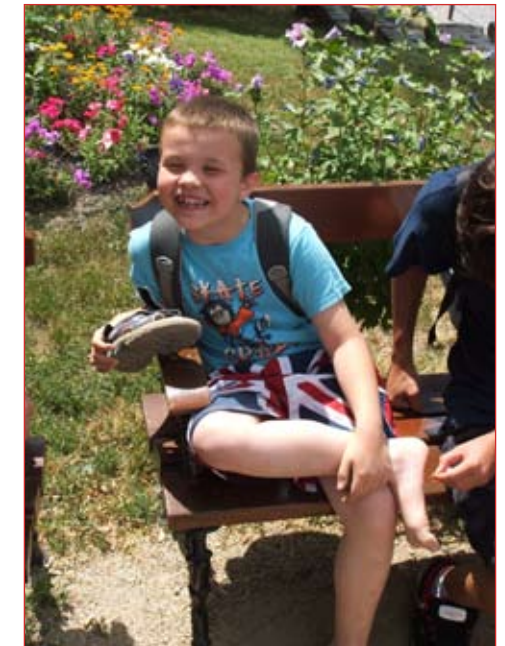
#### Gyermekkorban:

- a felnőttkorban megfelelően különböző lokalizációjú beverzések.

Vérzés felléphet foghúzás, sebészeti beavatkozások kapcsán is. A sürgős ellátást igénylő helyzetekre való tekintettel

elengedhetetlenül fontos, hogy a betegnél mindig legyen hemofiliás igazolvány (esetleg a gondozási könyv is).

Ha egy családban megállapítják a hemofiliát, célszerű a család többi tagját is megvizsgálni. A véralvadási vizsgálatokon kívül genetikai vizsgálatra is szükség van, így felfedezhető az azonos hordozók, akiknél klinikai tünetek hiányában a genetikai eltérés rejtve maradt. *Ma még nincs lehetőség a hemofília gyógyítására, a jelenlegi terápia azt a célt szolgálja, hogy a vérzéseket megelőzzük, az akut vérzést a lehető legrövidebb időn belül csillapítsuk, valamint a mozgáskorlátozottságot és ezzel együtt a rokkantságot elkerüljük.* A hemofiliának be kell illeszkednie az egészségesek közé, s ez a rendelkezésre álló kezelések segítségével ma már nagy-





mértékben lehetséges. Ennek feltétele a korai aktív hemofília-gondozás, melynek ki kell terjednie a vérzések kezelésére, megelőzésére, a tanácsadásra és az életmódra vonatkozó tanácsadásra is.

### A hemofília kezelése

A hemofília kezelése alapvetően két pilléren nyugszik. Az egyik a hiányzó alvadási faktor pótlása, mely történhet emberi vérplazmából előállított faktorkoncent-



rátummal (plazmaderivált készítmény) vagy géntechnológiával előállított faktorkoncentrátummal (rekombináns készítmény). Ezek a készítmények ma még csak intravénásan adhatók, rövid felezé-

si idejük miatt akár naponta többször és több napon keresztül kell adagolni őket a sérülés teljes gyógyulásáig. A másik pillér a rehabilitáció, mely sokszor nemcsak testi, hanem lelki rehabilitációt is jelent. *A hemofiliások ellátásának alapja tehát a korszerű készítményekkel történő faktorpótlás, melynél jelentős tényező az időfaktor.*

A kezelés történhet szükség szerint vérzés esetén, úgynevezett „on demand” faktorpótlás, vagy megelőző kezelés, azaz profilaxis formájában. A profilaxis lehet egyszeri (pl. kirándulás, utazás előtt), időszakos (pl. rehabilitációs kezelésekre idejére) illetve tartós (rendszeres faktorpótlás éveken keresztül). Azt, hogy mi a jó az egyes betegeknek, egyedileg kell eldönteni a betegség és a vérzéses szövődmények súlyossága, valamint a beteg kora szerint. Az „on demand” terápiánál csak akkor adunk faktort, ha vérzés lép fel vagy vérzésre van gyanú, illetve ha orvosi beavatkozást megelőzően (fogkezelés, műtét) szükséges. Általános érvényű, hogy minden vérzést addig kell kezelni, amíg a panaszok megszűnnek, vagy amíg a vérzésveszélyt okozó körülmények kiküszöbölhetők. Az „on demand” terápiánál mindig ügyelni kell arra, hogy a faktort olyan hamar és olyan gyorsan kell beadni, amennyire csak lehetséges. *Ha felmerül a vérzés gyanúja, rögtön faktort kell adni, mert a késlekedés és az idővesztés miatt kialakul a vérzés, és nő a későbbi szövődmények valószínűsége.* Az alvadási faktor dózisa egyénre szabott, a hemofiliás faktorszintjétől, testsúlyától, a vérzés típusától és súlyosságától függ. Az



„on demand” kezelés során egy felnőtt vagy gyerek középsúlyos hemofiliásnak, akinek ízületi vagy izomvérzése van az ajánlás 20-40 egység/kg a kezdőadag. Minden esetben segítséget kell kérni a hemofília-központtól, ha bizonytalanok vagyunk a vérzés súlyosságát, a faktor mennyiségét vagy a faktorpótlás gyakoriságát illetően.

### Kontrollált otthoni kezelés (KOK)

Az otthoni kezelés nagyobb szabadságot biztosít a betegek számára, és alkalmazásával a vérzések is a lehető legrövidebb időn belül kezelhetők, mert kéznél van az alvadási faktorkészítmény. A súlyos hemofiliások többsége (vagy családtag-

ja) meg tudja tanulni a faktor beadását. A profilaxis szinte megoldhatatlan otthoni kezelés nélkül. Magyarországon 1999 óta lehetséges a kontrollált otthoni kezelés. Ezt mindig képzés előzi meg, amikor a betegek és családtagjaik megtanulják, hogyan kell elkészíteni és beadni az injekciót, hogyan kell adminisztrálni, mit kell tenni szövődmény esetén, és hogyan kell bánni a veszélyes hulladékkal. A képzés keretében tudatosítani kell azt is, hogy súlyos és potenciálisan életveszélyes vérzés esetén az első faktorpótló adag után fel kell keresni a hemofília-gondozó központot!

A kontrollált otthoni kezelés nagy felelősséget és relatív önállóságot feltételez a beteg és családja részéről. Elsajá-

tításában jelentős szerepe van a Magyar Hemofília Egyesület rehabilitációs táborainak.

#### *Az otthoni kezelés előnyei:*

- lerövidíti a vérzés és a kezelés közötti időt,
- megelőzhető a súlyos ízületi vérzések,
- ritkábbak az iskolai és munkahelyi hiányzások,
- ritkábban kell a betegnek kórházba menni,
- javul a betegek mobilitása (pl. szabadon utazhat),
- pozitív pszichikai hatás.

Az otthoni kezelés mellett feltétlenül szükség van időszakos orvosi vizsgálatokra, és elengedhetetlenül fontos, hogy a beteg pontosan és lelkiismeretesen vezesse a gondozási naplóját. Az otthoni kezelés csak a modern faktorkészítmények kifejlesztésével vált lehetővé. A korszerű készítmények jól tolerálhatók, és otthon hűtőszekrényben vagy – sok készítmény esetén – akár szobahőmérsékleten is tárolhatók. Az otthoni kezelés megteremti annak feltételét, hogy a beteg a körülményekhez képest független és normális hétköznapi életet élhessen.

Ez a függetlenség azonban *nagyfokú felelősségvállalással* is jár a beteg illetve a szülő részéről. Alapfeltétele a beteg-oktatáson való részvétel. Az oktatás a hemofília-központokban történik, gyakorlati és elméleti részből áll, melynek során a résztvevők megtanulják a betegség tüneteit és az alkalmazható terápiát. Az elméleti oktatás során a beteg (és hoz-

zártartozója) megtanulja felismerni az ízületi és izomvérzéseket, megtanulja, hogy a különböző vértípusoknál mekkora adag faktorkoncentrátum beadására van szükség, és megismeri a vénás injekció beadásának elméleti alapjait. A gyakorlati oktatás során sajátítják el a faktorok biztonságos feloldását és beadását. Az otthoni kezelés kezdetének időpontja nagyban függ az életkortól, mert amíg a gyermek kicsi, technikailag nehezen kivitelezhető a véna megszurása és a faktor beadása, továbbá kezdetben a szülő bizonytalan, nincs meg a készítmény beadásához szükséges biztonságérzete.

#### ***Profilaxis (megelőző kezelés)***

A profilaxis célja a vérzések kialakulásának megakadályozása. Általában súlyos hemofília esetén alkalmazzák, ahol nagy a spontán vérzések kialakulásának kockázata. A profilaxis lényege, hogy a hemofiliás beteg a vérzések megelőzése érdekében rendszeresen kap véralvadási faktort. *Az A-típusú hemofiliánál a faktorpótlás általában hetente háromszor, a B-hemofiliánál hetente kétszer szükséges.* Ezzel a kezelési módszerrel elérhető, hogy a súlyos hemofiliások alvadási faktorszintje az 1% alatti értékről 3-4%-ra emelkedjen, s ezen faktorszint mellett spontán vérzések már nem alakulnak ki. A profilaxisban részesülő betegeknél csökken a bevézések száma, kevesebbet hiányoznak az iskolából vagy a munkából, kevesebb időt töltenek kórházban, és gyakorlatilag normális életet élhetnek (szociális integráció). Javul az életminőségük, csökken a betegségtuda-



tuk (pszichoszociális előny), hosszú távon pedig csökkenthetők a rehabilitációs költségek.

*A profilaxis legfőbb célja az ízületi vérzések és azok káros következményeinek a megakadályozása.* Az ízületek károsodása csak profilaxis alkalmazásával előzhető meg. A profilaxis lehet célzott vagy rendszeres, és ajánlatos már 1-2 éves korban elkezdni, majd határozatlan ideig folytatni a megfelelő szakorvosi ellenőrzés mellett.

A különböző vérzések kezelése, a faktorpótlás mennyisége és gyakorisága a vérzés lokalizációjától és jellegétől, valamint a hemofília típusától és súlyosságától függ. A kezelés időtartamát elsősorban a

vérzés helye és lefolyása határozza meg. Életet veszélyeztető vérzés esetén azonnali faktorpótlást követően megfelelő szakorvosi ellátás szükséges a hemofília-központ egyidejű értesítése mellett. A hemofiliásoknak minden invazív beavatkozás előtt (pl. fogszabályozás, foghúzás) faktorpótlásra van szükségük.

#### ***A faktorkoncentrátumok fajtái***

Ma már tilos a hemofiliásokat teljes vérrrel, friss fagyasztott plazmával (FFP) vagy krioprecipitátummal kezelni, kizárólag faktorkoncentrátumokat szabad adni a betegeknek. Enyhe hemofiliában és néhány más esetben dezmozpresszin (DDAVP) alkalmazása is szóba jöhet.



Magyarországon jelenleg többnyire ún. plazmaderivált – vagyis a véradók plazmájából előállított – készítményeket használnak, de egyre nő a nem plazmából, hanem géntechnológiai úton előállított, ún. rekombináns készítmények elérhetősége is. *Az újonnan felfedezett hemofiliások már csak rekombináns készítménnyel kezelhetők.* Valamennyi plazmából előállított faktorkoncentrátum vírusinaktivált, így a vírusátvitel szempontjából csaknem 100%-os biztonságot nyújt.

A faktorkészítményeket a legtöbb hemofiliás jól tolerálja. Nagyon ritkán lép fel a beadás alatt vagy közvetlen utána allergiás-anafilaxiás reakció. Az első jeleket általában könnyű felismerni, *ha a*

*faktor beadása közben ezeket a tüneteket észlelik, a beadást azonnal meg kell szakítani, és a lehető legrövidebb időn belül orvoshoz kell fordulni: láz, hidegrázás, mellkas-szorítás, zsibbadás, hányinger, vérnyomásesés, szédülés, bőrkiütés.*

### **A faktorpótlás szövődményei**

A faktorpótlás során fellépő súlyos szövődmény a *gátlótestes hemofília*. Ilyenkor a hemofiliás beteg immunrendszere olyan ellenanyagot termel, mely a beadott alvadási faktorra reagál és „hatástalanítja” azt. Az A-hemofiliában szenvedő betegek 15-30%-a termel gátlótestet, a B-hemofiliás betegeknél a rizikó kisebb, kb. a betegek 1%-ában



alakul ki gátlótest. A *gátlótest (inhibitor)* kialakulásának a 20. és 100. kezelési nap között van a legnagyobb veszélye többnyire az első néhány hónapban, ezért rendszeres időközönként meg kell vizsgálni, vajon nem alakult-e ki inhibitor a betegnél. A rendszeres ellenőrző vizsgálatokon túl akkor is kell inhibitorvizsgálatot végezni, ha azt tapasztaljuk, hogy a faktorpótlás a korábbiánál kevésbé hatásos, vagy ha ismételt vérzések lépnek fel. Műtétek előtt szintén célszerű az inhibitor jelenlétét megvizsgálni. Azoknak a hemofiliásoknak, akiknél inhibitor alakult ki, gyakrabban kell látogatniuk a hemofília-központot.

A fertőzésátvitel, vírusfertőzés sorsfordító volt a hemofiliások életében. 1985 előtt nem volt lehetőség a faktorkészítmények vírusinaktiválására, ezért az akkoriban kezelt hemofiliások nagy része hepatitis B és C vírussal valamint HIV-vírussal fertőződött meg. Magyarországon a hepatitis C fertőzés befolyásolja leginkább a hemofiliások életvitelét, életminőségét és életkilátásait. Krónikus hepatitis fennállása esetén nagyon fontos a megfelelő életmód – pl. az alkoholfogyasztás kerülése – és a rendszeres szakorvosi (hepatológiai) felügyelet.

### **Családi élet: együtt élni a hemofiliával**

A korszerű faktorpótlásnak és a rehabilitációnak köszönhetően ma már lényegesen könnyebb és kevesebb korlattal jár együtt élni a hemofiliával. Az otthoni kezelés jelentősen javította a betegek életminőségét, ennek ellenére a hemofiliás



családok életét még mindig a betegség határozza meg (pl. félelem a súlyos vérzésektől és azok következményeitől). Célunk, hogy minél jobban sikerüljön a beteget integrálni, vagyis a hemofiliás legyen képes normális élni életet. *Fogadja el a betegségét, és annak megfelelően éljen teljes életet.*

A faktorpótlás a vérzékeny beteg gondozásának csak kis részét jelenti. Hemofiliás fiút nevelni nagy kihívás a szülőknek. Meg kell találni az egyensúlyt az optimális orvosi ellátáshoz kapcsolódó elővigyázatossági intézkedések és a lehető legnagyobb önállóságot biztosító megoldások között. *Hagyni kell a hemofiliás fiút úgy felnőni mint más, egészséges gyermeket! Támogatni kell,*





hogy elfogadja a betegségét, és ne attól tegye függővé az önértékelését. A hemofília egy kis része a személyiségnek, de nagy lelki terhet jelenthet a hemofíliás fiatal számára. A más területen elért sikerek segítenek az önértékelésben. Engedje, sőt segítse, hogy hemofíliás gyereke minél korábban játszhasson, barátkozhasson a vele egykorú társaival, s az a legjobb, ha tájékoztatja gyermeke barátait és szüleit a betegségről. *Nem szabad a hemofíliás gyerekeknek megkülönböztetett státuszt adni. Figyelni kell arra, hogy a hemofíliás fiú ne kapjon több figyelmet, mint amennyit egyébként igényel. A testvéreknek el kell magyarázni, hogy mi a betegség lényege, sőt be kell őket vonni akár az otthoni kezelésbe is. A krónikusan beteg gyermek megterheli a partnerkapcsolatot. Az anya esetlegesen elhanyagolja élettár-*

si kapcsolatát, túl sokat foglalkozik beteg gyermekével, aggódik érte és félti. Ezeknél a családoknál fontos, hogy a szülők időnként a gyermekük nélkül is ki tudjanak kapcsolódni.

### Óvoda, iskola, pályaválasztás

A vérzékenység nincs hatással a gyermek mentális fejlődésére. *A vérzékenységnek nem szabad befolyásolnia az iskolaválasztást. A legnagyobb gond általában az, hogy az óvodában, iskolában keveset tudnak a hemofíliáról, és aggódnak amiatt, hogy vérzékeny gyermeket bíztak a gondjaikra.* Ezen megfelelő tájékoztatással lehet segíteni. Az óvónőket, tanárokat, osztálytársakat, munkaadókat fel kell világosítani a betegség természetéről, tudniuk kell, hogy milyen tevékenység megengedett és milyen nem, tudniuk kell, mit jelent az, hogy vérzés, és kit kell értesíteni baj esetén. Fontos, hogy a tanácsadást a beteg is igényelje, mert megfelelő eredmény csak a beteg együttműködésével érhető el!

Az öninjekciózás és a tartós profilaxis lehetővé teszi a hemofíliások számára a sokkal szabadabb pályaválasztást. *Kevés olyan foglalkozás létezik, mely nem ajánlott egy hemofíliás számára.* Ezek a következők:

- nehéz fizikai megterheléssel járó munka,
- hosszan tartó állással vagy a térd terhelésével járó munka,
- ahol fokozott a veszély, hogy a munkát végző személy elesik,
- ahol a sérülés veszélye túlzottan nagy.

Tehát minden olyan foglalkozás megfelelő lehet, amely fizikailag nem túlságosan megterhelő. A hemofíliás inkább olyan pályát válasszon, melyhez szellemi vagy kreatív teljesítmény szükséges. *A jó iskolai eredmény sok ajtót nyithat meg a hemofíliások előtt, ezért a tanulás és a nyelvtanulás kiemelkedően fontos az életükben.*

### A foglalkozás megválasztásának szempontjai

1. Hemofíliás fiatalok esetén különösen nagy jelentősége van a jó iskolai eredménynek, mivel a hemofíliások nem végezhetnek erős fizikai munkát. Magyarországon ajánlott az érettségi



adó 12 évfolyamos képzés. Fontos a jó iskolaválasztás – ahol elismert a szakmai képzés, vagy ahonnan nagyobb eséllyel mehetnek főiskolára, egyetemre – és a nyelvtanulás.

2. Nagy sérülésveszéllyel járó, illetve az ízületekre nagy terhelést jelentő foglalkozásokat ne válasszanak hemofíliások. Ilyenek pl. a tetőfedő-ács, kőműves, asztalos, kovács, autószerelő szakmák, de például az ápolói szakma sem megfelelő egy hemofíliásnak, mert ápolás közben betegeket kell emelni. Megfelelőek pl. az irodai munkák, a számítógéppel végzett munkák, a műszerész szakmák. De ezeknél is figyelembe kell venni, hogy az egyoldalú terhelés ízületi károsodáshoz vezethet.



3. Cél a magasabb iskolai végzettség megszerzése, mert a magasabb képesítéshez kötött ún. „fehérgalléros” foglalkozások fizikailag kevésbé megterhelők.
4. A pályaválasztásnál nem elhanyagolható szempont, hogy az ember 30-40 évet tölt el aktív munkával. Ezért olyan foglalkozást, hivatást kell választani, melyben örömet talál, sikerélménye lehet, és nem utolsósorban önállóan meg tud belőle élni. A döntést egyénileg, időben megkezdett többszöri beszélgetés után a fiatal képességeinek mérlegelésével kell meghozni.
5. A sikeres életpályához elengedhetetlen a profilaxis elfogadása, és annak már gyermekkortól történő következetes alkalmazása. Az időben elkezdett profilaxis tulajdonképpen feltétele a későbbi tartós és sikeres egzisztencia kialakításának.



## Sport

A '70-es évekig a vérzésveszély miatt mindenfajta fizikai aktivitás tiltott volt a hemofiliások számára. Ma a korszerű készítmények és lehetőségek birtokában a sporthoz való viszony is megváltozott, a sport a hemofiliások kezelésének részévé vált, mégpedig nemcsak mint fizikai tevékenység, hanem mint a testi, szellemi és szociális jólétet befolyásoló, egyben javító tényező.

*A hemofiliások számára elengedhetetlenül fontos a sport. A testmozgás segít abban, hogy az ízületek és az izmok erősek maradjanak, így kisebb a vérzések előfordulásának valószínűsége. A sport segít az egészség megőrzésében és az önbizalom fejlesztésében is. Az, hogy képes sportolni, azt az érzést jelenti a hemofiliás számára, hogy olyan mint má-*

*sok, s ez pozitív önértékeléshez vezet, így a vérzékeny egyre magabiztosabbá válik.* A különböző sportokban való részvétel a saját testéről alkotott képet is pozitívan befolyásolja, továbbá megkönnyíti az egészségi állapotával kapcsolatos problémák feldolgozását. A sport olyan aktív tevékenység a fiatalok és az idősebbek számára is, mely segíti a szellemi koncentráció és a koordináció fejlesztését, valamint a társadalmi integrációt. Számos sport biztonsággal űzhető, de amennyiben a betegnél egy bizonyos sport vérzéseket okoz, másikat kell választani, vagy a vérzés megelőzésére faktorpótlást kell adni.

Az úszás, a vízi sportok, a túrázás, a kerékpározás, a sífutás, a lovaglás és az asztalitenisz a hemofiliások számára is ajánlottak, de a sérülés veszélyével járó sportok, mint pl. a foci, kézilabda, karate, birkózás, bokszt és a hegyi kerékpározás inkább kerülendő. Sportoláskor mindig megfelelő ruhát és védőfelszerelést kell viselni.

## Utazás

A hemofiliások alapvetően mindenütt nyaralhatnak, ésszerű azonban olyan helyre utazniuk, ahol a szükséges orvosi ellátás sürgős esetben rendelkezésre áll. Aki biztos akar lenni a dolgában, az nyaralás előtt lépjen kapcsolatba a helybéli hemofília-központtal. A VIII-as és IX-es faktor létszükséglet, ezért elegendő mennyiségben kell rendelkezésre állnia, ha a hemofiliás kirándulni vagy szabadságra megy!

Minden készítményt a csomagolásán feltüntetett tárolási hőmérsékleten kell tárolni illetve szállítani, ezért minden esetben gondoskodni kell a megfelelő szállítási körülményekről. Egyes korszerű készítmények szobahőmérsékleten is eltarthatók akár több hónapig is.

Ha külföldre utazik, a következő úti okmányokra mindenképpen szüksége van:  
– hemofiliás igazolvány (mellette esetleg a társbetegségek leírása, alkalmazott kezelés, gyógyszerek),  
– Európai Betegbiztosítási Kártya, illetve érdemes külön utazási betegbiztosítást is kötni.

Külföldi utazás előtt feltétlenül keresse fel a kezelőorvosát az utazásával kapcsolatos teendők miatt. Repülővel történő utazás esetén a faktorkészítményeket és az injekciós eszközöket a mindenkor érvényes biztonsági előírásoknak megfelelően kell az úticsomagban elhelyezni.

## Gyógyszerek, sérülések, műtétek

A hemofiliásoknak tilos olyan, a vér-alvadási rendszert gátló gyógyszereket szedniük, melyek a fennálló vérzékenységet még tovább fokozzák. Ezeknek a gyógyszereknek a listáját ismernie kell minden hemofiliásnak.

*A más betegségek gyógyítására adott gyógyszeres kezelést minden esetben össze kell hangolni a vérzékenység kezelésével.* A hemofiliások gondozási naplója tartalmazza a hemofiliában ellenjavallt gyógyszerek tételes, név szerinti felsorolását.

A hemofíliások műtéteinek elvégzéséhez szoros együttműködés szükséges a gondozó orvos és a társszakmák képviselői között. Ismerni kell a kísérő gyógyszeres kezelés hatását a vérzéscsillapítás folyamatára, másképp kell a vérzési kockázatot megítélni, és másként kell az optimális kezelési terápiát megválasztani. A szakorvosi felügyelet és faktorvédelem alatt végzett műtétek ma már alig jelentenek nagyobb kockázatot hemofíliások esetén, mint a normális véralvadású betegeknél. Teendők tervezett műtéti beavatkozás esetén:

- előzetes alvadási vizsgálat,
- a faktorpótlás műtét előtti megtervezése, megfelelő mennyiségű faktor biztosítása,
- a műtétet követő alvadási vizsgálatok és a faktorpótlás megtervezése (mennyiség, időtartam).

### Jövőkép

Egyénisége, családja, szociális környezete alakítja a hemofíliások fejlődését. A krónikus betegség állandó terhet jelent a családok számára. A hirtelen fellépő vérzések megzavarják a család mindennapi életét, a barátokkal való kapcsolattartást. *A megfelelő kezelés hiánya maradandó testi fogyatékoság veszélyével fenyeget, ezért hátrányosan befolyásolhatja a betegek személyiségét, a társadalomba való beilleszkedését.* A szociális beilleszkedés elengedhetetlen a személyiség fejlődéséhez, ennek pedig döntő eleme a nevelés és a felvilágosítás. A hemofíliával való együttélés ma már lényegesen kevesebb korlátozással jár. A

modern faktorpótlásnak köszönhetően a hemofíliások várható élettartama ma már csaknem megegyezik az egészségesekével. Az életminőségük is jelentősen javult, amihez nagyban hozzájárult az otthoni kezelés bevezetése. Mindezek ellenére a hemofíliás betegek és családok életét még mindig a betegség határozza meg. *Minél jobban sikerül a betegséget a hétköznapi életbe integrálni, annál normálisabb életet tud élni a beteg. Könnyebben fogadja el a betegségét, és a hemofília ellenére is jó lehet az életminősége. Minél korábban próbálják a szülők a vérzékeny beteget beilleszteni a közösségbe, annál inkább segítik a személyiségfejlődését. A hemofíliás beteget egészséges életmódra kell nevelni, melyhez hozzátartozik a szűrővizsgálatokon való részvétel és a szokásos védőoltások beadása is.* A környezet (család, háziorvos, óvoda, iskola, barátok) hiányos felvilágosítása a gyerekek szükségtelen elszigetelődéséhez vezet. Ha a hemofíliás gyerekek tudatában vannak a saját betegségüknek, könnyebben fogadják el a kezelés szükségességét is. Fontos, hogy egészséges társaik megfelelő szintű magyarázatot kapjanak a vérzékenység tüneteiről, azokról a veszélyekről, melyeknek a hemofíliások ki vannak téve. *Vannak dolgok, melyeket a szülőknek mindenképp meg kell követelniük a hemofíliás gyerektől: mindig legyen nála hemofília-igazolvány, és mindig vigyen magával faktort, ha valahová elmegy.*

### Hemofília-központok

Az elmúlt évtizedekben kifejlesztett korszerű faktorkészítményekkel hatéko-



nyan lehet pótolni a hiányzó alvadási faktort, és ma már a betegségtől való félelem is sokkal kisebb, de azért nem szabad elfelejteni: a hemofília még ma is életet veszélyeztető betegség. Ezért nagyon fontos, hogy a hemofíliás beteget speciális hemofília-központban gondozzák, ahol a megfelelő ellátás minden szempontból biztosítva van.

A hemofília ritka betegség – Magyarországon 10 millió emberből kb. 1000 az ismert hemofíliások száma –, ezért diagnosztizálása, a vérzékeny betegek teljes körű ellátása speciális ismereteket igényel. Magyarországon a vérzékeny betegek ellátása hemofília-központokban történik, ahol a diagnosztika, a faktorellátás és a szakorvosi ellátás (akár többfé-

le szakma vonatkozásában is) rendelkezésre áll. A központok kórházi háttérrel is rendelkeznek, és a nap 24 órájában a betegek rendelkezésére állnak.

A betegség kimenetele, a hemofíliás beteg jövője szempontjából nagyon fontos, hogy ő vagy a szülei a megfelelő szakemberektől kapjanak tanácsot. A hemofília-központokban dolgozó orvosok, nővérek, gyógytornászok valamint a beteggyógyászati önkéntesei sokat segíthetnek abban, hogy a vérzékeny beteg kellően tájékozott legyen a betegségéről.

*Egy megfelelő ellátásban részesülő hemofíliás ma már közel hasonló minőségű és tartamú életet élhet mint hasonló korú, egészséges társai.*





### ***Dr. Jäger Rita***

Transzfuziológus, hematológus, az OVSz Szombathelyi Területi Vérellátójának vezető főorvosa. 1994-től a vérzékeny betegeket gondozó Nyugat-dunántúli Régió vezetője. A Hematológiai és Transzfuziológiai Társaság, a Magyar Thrombosis és Haemostasis Társaság valamint a Magyar Hemofília Egyesület tagja.



### ***Dr. Vörös Katalin***

Belgyógyász, transzfuziológus, az OVSz Győri Régiójának igazgatója, a győri RVK vezetője, regionális szakfőorvos. 1979 óta dolgozik és vesz részt hemofiliások gondozásában a győri vérellátóban. A Transzfuziológiai és Hematológiai Szakmai Kollégium, a Hematológiai és Transzfuziológiai Társaság, a Magyar Thrombosis és Haemostasis Társaság és a Magyar Hemofília Egyesület tagja.

## **MAGYAR HEMOFÍLIA EGYESÜLET**

A Magyar Hemofília Egyesület a veleszületett vérzékenységben szenvedő betegek 1990-ben alapított országos érdekvédelmi közhasznú társadalmi szervezete, a Hemofília Világszövetség és az Európai Hemofília Konzorcium tagszervezete és hivatalos magyarországi képviselője.

Egyesületünk húsz éve az orvostársadalommal együttműködve fejti ki tevékenységét az országosan egységes, egyenlő esélyeket biztosító, európai standardoknak megfelelő magas színvonalú és biztonságos faktorellátás és hemofília-gondozás megteremtése, valamint a betegek, az orvosok és a magyar társadalom felvilágosítása és képzése érdekében. Egyesületünknek fontos szerepe volt a vírusinaktivált véralvadási faktorkészítmények hazai bevezetésében, a preventív kezelés elfogadtatásában, az otthoni önkezelés bevezetésében, és a legbiztonságosabbnak tartott rekombináns készítmények térnyerésében.

1997 óta szakmai és egyesületi híreket tartalmazó ingyenes folyóiratot adunk ki Vérzékenyek Lapja címmel, többnyelvű információs honlapot tartunk fenn, tájékoztató füzeteket jelentetünk meg, valamint felvilágosító és prevenció programokban veszünk részt.

1992-től ingyenes kéthetes nyári tábort szervezünk vérzékeny gyerekeknek, mely programban eddig több mint 600-an vettek részt. A Magyar Hemofília Egyesület munkájában mindenki társadalmi munkában, önkéntesként vesz részt.



**Magyar Hemofília Egyesület**  
**Levelezési cím: 1538 Budapest, Pf. 529**  
**Telefonszám: 06 30 570-4804**  
**Honlap: [www.mhe.hu](http://www.mhe.hu); E-mail: [mhe@mhe.hu](mailto:mhe@mhe.hu)**

A kiadvány támogatója:  
**Egészségügyi Minisztérium**