

## Dejavnost Svetovne zveze za hemofilijo

UDK 616.151.514(06)

**IZVLEČEK:** Avtor prikazuje organizacijo Svetovne zveze za hemofilijo (*World Federation of Hemophilia*) in njeno dejavnost od svetovnega kongresa v Bonnu do kongresa v Stockholmu. Objavlja prevode najpomembnejših dokumentov, t. j. *State of the Art: Hemophilia in State of the Art: Orthopedic, ki sta ju sprejela mednarodna komiteja zveze v Costa Rici in Bonnu (Prva objava v Jugoslaviji!)*.

**ACTIVITIES OF THE WORLD FEDERATION OF HEMOPHILIA.** *The author presents the activities of the World Federation of Hemophilia (WFH) during the period from the world congress in Bonn to the congress held in Stockholm. The contribution includes the most important documents adopted by the International Committee of the WFH in Costa Rica and Bonn, State of Art: Hemophilia and State of Art: Orthopedic, translated into Slovene and for the first time published in Yugoslavia.*

Svetovna zveza za hemofilijo (*World Federation of Hemophilia*) je bila ustanovljena leta 1963. Prvo desetletje je imela svoj sedež v Parizu. Njen prvi predsednik in eden ustanovnih članov je bil **Henri Chegneau** (1914–1981), sam težak hemofilik. Ko je bilo predsedniško mesto prepuščeno soustanovitelju **Franku Schnablu** iz Kanade, tudi hemofiliku, se je sedež preselil v Montreal. Jugoslavija je njena članica prek Društva hemofilikov Slovenije, ki je edina organizacija hemofilikov v SFRJ.

### Organizacija

Svetovna zveza za hemofilijo je članica Svetovne zdravstvene organizacije (WHO). Je edina mednarodna organizacija na področju medicine, ki enakopravno združuje bolnike hemofilike in zdravnike, ki se s hemofilijo ukvarjajo. To se odraža tudi v organiziranosti in načinu delovanja. Predsedniško funkcijo opravlja vselej hemofilik, podpredsednik pa je iz vrst zdravnikov, ki so mednarodno priznani strokovnjaki za hemofilijo. Svojo generalno skupščino organizira svetovna zveza vedno v času kongresa za hemofilijo, na katerega vabi tudi hemofilike. Ti se kongresov udeležujejo v velikem številu in sodelujejo tudi v diskusijah ob strokovnih temah. Na kongresih je običajno več kot tretjina udeležencev hemofilikov. S tem dobijo ta vrhunška strokovna srečanja še svojo moralno razsežnost. Razprava o bolezni vpricho osveščenega bolnika ne more zaiti na področje neodgovornega akademizma, ki je tako pogosto sredstvo za uveljavljanje strokovnega prestiža in položaja.

Svetovna zveza si prizadeva koordinirati delo strokovnjakov na področju hemofilije in doseči, da se njihova spoznanja mednarodno verificirajo in nato čimprej uresničijo v praksi. Zadnja leta je svoje delovanje organizirala v delo več **komitejev**, ki so odgovorni za svoje področje dela. Komiteji imajo posebna izvršilna telesa, odbore, ki so zadolženi za realizacijo stališč v deželah članicah.

## Delo v zadnjih letih

**Hematološki komite**<sup>1</sup> je leta 1980 oz. 1981 sprejel resolucijo o **Stanju stroke na področju hemofilije**, v kateri je posebej poudaril, da je program zdravljenja na domu v obliki samoterapije najučinkovitejši sistem za zdravljenje hemofilije. Zato je zadolžil svoj najpomembnejši izvršilni organ **Odbor za izvajanje celostnega zdravljenja hemofilije**<sup>2</sup>, da izdela **Priporočila za izvajanje resolucije**<sup>3</sup> (1981). Na osnovi teh priporočil se je oblikovala mednarodna delovna skupina medicinskih sester<sup>4</sup>. Ta je v teh letih razvijala izobraževalni model za bolnika in njegovo družino z naslovom **Živeti s hemofilijo**<sup>5</sup> in na kongresu v Stockholmu julija 1983 predstavila svojo učilo **Ilustrirani vodič po hemofiliji**<sup>6</sup>, ki bo doživel svoj prvi prevod v slovenski jezik. Odbor si prizadeva standardizirati organiziranost centrov za hemofilijo povsod po svetu, zato je na kongresu v Stockholmu objavil kriterije in normative za delovanje teh centrov, upoštevajoč različnost svojih članic. Tega gradiva žal v času, ko to pišemo, še nismo imeli na razpolago.

Drugi odbor, **Odbor za oskrbo s sredstvi za zdravljenje**<sup>7</sup>, je zadolžen za zagotavljanje krvnih preparatov za nadomestno terapijo. Ko se je z anketo, ki je zajela vse članice in tudi dežele nečlanice, seznanil s stanjem oskrbe v svetu, je izdelal priporočilo za selektivno proizvodnjo in porabo krvnih preparatov (1981). Zavzel se je za mednarodno usposabljanje ekip transfuzijskih zavodov za izdelovanje nekomercialnih preparatov.

**Odbor za vprašanja organizacije**<sup>8</sup> pa je zadolžen za pomoč pri ustanavljanju in delovanju nacionalnih zvez oziroma društev za hemofilijo. Izdal je že drugi **Potni list za hemofilike**<sup>9</sup> (1983) s seznama vseh svetovnih centrov za hemofilijo, ki lahko nudijo pomoč hemofiliku na potovanju.

**Ortopedski komite**<sup>10</sup> je drugi najpomembnejši komite Svetovne zveze. V letu 1981 je izdal svojo resolucijo o **Stanju stroke na področju ortopedije pri hemofiliji**. Da bi zagotovili objektivno mednarodno preverjanje rezultatov ortopedske rehabilitacije, je leta 1983 izdal metodologijo **Klinično in rentgensko vrednotenje hemofilikovih sklepov**<sup>11</sup>, prirejeno za avtomatsko obdelavo. Tik pred objavo je tudi svetovna ortopedska bibliografija za področje hemofilije. Odbor tudi pripravlja svetovni seznam vseh ortopedov in fizioterapevtov, ki se ukvarjajo s hemofilijo, da bi omogočil čim neposrednejšo izmenjavo izkušenj.

**Komite za usposabljanje centrov za hemofilijo**<sup>12</sup> omogoča izobraževanje kadrov za centre za hemofilijo. V dvajsetih centrih za hemofilijo, ki jim je Svetovna zveza za hemofilijo priznala pravico do mednarodnega usposabljanja kadrov, se s štipendijami mednarodnih družb za izdelavo krvnih koncentratov

<sup>1</sup> The State of the Art Committee – Haematology

<sup>2</sup> Task Force I – Care

<sup>3</sup> Care. Workshop I. Recommendations.

<sup>4</sup> The Nursing Subcommittee

<sup>5</sup> Living with Hemophilia. The Hemophilia Patient Family Model

<sup>6</sup> Illustrated Hemophilia Guide; München 1983

<sup>7</sup> Task Force II – Support

<sup>8</sup> Task Force III – Organization

<sup>9</sup> Passport. Guide for the Travelling Hemophiliac

<sup>10</sup> The Orthopaedic Advisory Committee

<sup>11</sup> Clinical and Radiological Evaluation of Haemophilic Joint

<sup>12</sup> International Hemophilia Training Centres Committee (IHTCC)

izobražujejo hematologi, ortopedi, stomatologi, pa tudi medicinske sestre, fizioterapevti in laboratorijski delavci. Iz ljubljanskega centra za hemofilijo sta se v letu 1983 šolala dva specialista.

Objavljamo oba najpomembnejša dokumenta Svetovne zveze za hemofilijo, resoluciji o stanju stroke, v slovenskem prevodu. To sta prvi objavi kakega dokumenta te organizacije v SFRJ.

## STANJE STROKE NA PODROČJU HEMOFILIJE\* (II. redakcija)

### Izjava pododbora hematologov\*\* WFH na kongresu za hemofilijo v Costa Rici 1981

Znanstvena odkritja na področju hemofilije in postopki zdravljenja, ki so jim sledili, so zadnji dve desetletji dosegli nesluten razvoj. V zvezi s tem objavljamo člani hematološkega komiteja Svetovne zveze za hemofilijo naslednje poročilo o sedanjem stanju:

#### Izrazje

1. **Hemofilija** se nanaša na pomanjkanje faktorja VIII (hemofilija A) ali pomanjkanje faktorja IX (hemofilija B).

2. **Plazma** je pripravek, ki ga dobimo z globokim zamrzovanjem sveže plazme ali kot stranski produkt pri izdelavi koncentriranih eritrocitov ali krioprecipitata.

3. **Krioprecipitirani koncentrat faktorja VIII ali krioprecipitat** je pripravek iz sveže, zmrznjene plazme. Lahko izhaja od enega dajalca ali več kot enega dajalca (**pooliran**). Lahko se zamrzne v uprašeno stanje (**liofiliziran**).

4. **Koncentrati faktorja VIII** so bolj prečiščeni, in sicer poznamo srednje prečiščene (0,3 do 0,8 IE (internacionalnih enot) faktorja VIII na mg beljakovine). Koncentrati faktorja VIII so vedno v uprašenem stanju.

5. **Kompleksni koncentrati faktorja IX** (strjevalni faktorji II, VII, IX, in X) so liofilizirani in se uporabljajo predvsem za zdravljenje težke oblike hemofilije B.

6. **Nadzorovana samoterapija ali zdravljenje na domu** pomeni, da se je bolnik usposobil presoditi tip krvavitve in določiti dozo nadomestne terapije, ki si jo sam aplicira v žilo. **Zanjo odgovarja, oziroma jo nadzoruje zdravnik.** Nadzorovana samoterapija je lahko tudi injekcija, ki jo eden od staršev aplicira otroku, ali tehnična pomoč, ki jo nudi družinski član ali pomožno medicinsko osebje.

7. **Profilaktično nadomestno zdravljenje** s faktorjem ali vzdrževalno zdravljenje pomeni aplikacijo plazemskih pripravkov za preprečevanje krvavitev, ne pa za zdravljenje v času krvavitve.

8. **Inhibitor** je krožeče protitelo zoper strjevalni faktor oziroma faktorje v plazmi.

9. **Enota faktorja VIII** je količina faktorja VIII v enem miligramu običajne sveže poolirane plazme.

10. **Faktor VIII: C** je prokoagulantna aktivnost, ki se meri s funkcionalnim preizkusom. V povezavi z drugimi strjevalnimi faktorji plazme spreminja fibrinogen v fibrin.

11. **Faktor VIII: CAG** – antigen v faktorju VIII C je bistvo faktorja VIII in se meri z imunološkim testom, ki odkriva tako aktivne kot neaktivne sestavine. Je del molekularnega kompleksa faktorja VIII z majhno molekularno težo.

12. **Faktor VIII R: WF** je faktor VIII, ki se nanaša na von Willebrandov faktor.

\* Hemophilia: State of the Art

\*\* Pododbor sestavljajo hematologi: S. L. Dietrich (predsednica, ZDA); J. P. Allain (Francija); H. H. Brackmann (ZRN); A. F. H. Britten (V. Britanija); H. Egli (ZRN); F. Etzel (Izrael); M. J. Inwood (Kanada); C. Kasper; P. H. Levine (ZDA); P. M. Mannucci (Italija); K. Schimpf (ZRN).

Njegova dejavnost je zlepljanje trombocitov. Manjka ali pa ga ni dovolj pri von Willebrandovi bolezni.

13. **Faktor VIII R: Ag** je faktorju VIII soroden antigen, ki se meri z imunološkim testom za von Willebrandov faktor. Je del molekularnega kompleksa faktorja VIII z veliko molekularno težo.

### **I. Diagnoza hemofilije**

Natančna diagnoza hemofilije se lahko opravi samo v laboratorijih, ki so se izkazali kot najboljše. Za diagnozo je treba napraviti teste, ki so specifični za ustrezne faktorje. Za natančno diagnozo hemofilije je potrebna določitev antigenske ravni faktorja VIII, prokoagulantne aktivnosti faktorjev VIII ali IX in ravni von Willebrandovega faktorja. Teste za inhibitorje je treba napraviti s standardiziranimi metodami v presledkih, ki jih narekuje program kontrole zdravljenja (navadno enkrat v letu) ali pa takrat, ko to terja klinični potek zdravljenja krvavitve.

### **II. Genetika hemofilije**

Genetsko svetovanje v zvezi s pomanjkanjem faktorjev VIII in IX, vključno s testiranjem prenašalk in laboratorijskim določanjem antigena faktorja VIII, mora biti na voljo v vseh večjih centrih za hemofilijo.

Centri, ki testirajo prenašalke, morajo imeti na voljo dovolj znanih prenašalk, da lahko standardizirajo svoje teste. Čeprav je postopek odkrivanja prenašalk dosegel že visoko stopnjo zanesljivosti, zaenkrat še ni mogoče ženski popolnoma zagotoviti, da ni nosilka. Prizadevati si je treba za izpopolnitev testov za odkrivanje prenašalk. Razširiti je treba možnost primerjanja z že ugotovljenimi prenašalkami. Za sedaj je prenatalno odkrivanje hemofilije pri moškem zarodku obetajoča tehnika, vendar pa še ni povsod na voljo.

Treba je razlikovati med genetsko informacijo in genetskim svetovanjem. Odločitve, ki zadevajo tako osebna vprašanja, kot je rojevanje otrok, kontracepcija in splav, je treba prepustiti hemofiliku in članom njegove družine. Strokovni sodelavci morajo spoštovati pravico končne odločitve, ki jo imata hemofilik in njegova družina in ne smejo poskušati na te odločitve vplivati.

### **III. Transfuzija pri hemofiliku**

Cilji zdravljenja so:

1. preprečevanje umrljivosti in obolevnosti,
2. splošno socialno in telesno dobro počutje in
3. omogočanje popolne uveljavitve človekovega potenciala.

Glavne okvare pri hemofiliji so posledica ponavljajočih se krvavitev v muskuloskeletnem sistemu. Zato je preprečevanje teh krvavitev glavni cilj zdravljenja v letih rasti. Ena sama krvavitev v veliki sklep, ki nosi telesno težo, lahko pomeni začetek začaranega kroga ponavljajočih se krvavitev, ki vodi do hemofilne artropatije.

Pravočasno in ustrezno nadomestno zdravljenje je ključ učinkovite terapije za ustavitve krvavitve. Zaloge faktorja VIII in kompleksnih koncentratov faktorja IX, krioprecipitata (za pomanjkanje faktorja VIII in za von Willebrandovo bolezen) in plazme (za lažjo obliko hemofilije B) morajo biti primerne kakovosti, na voljo v zadostni količini in ekonomsko ugotovne. Koncentrati faktorja in kompleksni koncentrat faktorja IX imata naslednje prednosti: učinkovitost in trajnost, zahtevata le majhen volumen topila za pripravo, lahko ju injiciramo z brizgalko, visoka stopnja prečiščenosti znižuje pogostnost takojšnjih negativnih reakcij; skladiščenje, priprava in apliciranje zdravila so za bolnika enostavni. Zaradi teh lastnosti ima liofilizirani koncentrat faktorja VIII veliko prednost pred krioprecipitatom v programu nadzorovane samoterapije.

V večini dežel je možnost nabave koncentratov omejena iz ekonomskih razlogov. Zato je cilj splošna dostopnost v prihodnosti, medtem pa se lahko uporablja za nadomeščanje faktorja VIII krioprecipitat, kadar ni na voljo koncentratov.

Strokovnjaki ne soglašajo glede doziranja pri zdravljenju hemofilije. Večina razvitih narodov daje povprečno 20.000 enot faktorja VIII letno na bolnika in poroča o zadovoljivih kliničnih rezultatih. Zdravniki centrov za hemofilijo v ZDA in ZR Nemčiji imajo izkušnje s 50.000 do 200.000 enotami faktorja VIII letno na bolnika. Nekateri pa morda potrebujejo še večje doze za klinični rezultat.

Bolniki z lahko obliko hemofilije naj se izogibajo poolirane plazme zaradi nevarnosti hepatitisa. Priporočamo naslednje preparate:

1. Krioprecipitat enega samega dajalca ali iz majhnega poola dajalcev za bolnike z lahko obliko hemofilije A.

2. Plazmo za bolnike z lahko obliko hemofilije B. Plazma je nujno potrebna za izdelovanje preparatov za hemofilijo A, zato se ne izkorišča smotno, če jo dajemo drugim bolnikom.

Takojšnje zdravljenje začetnih krvavitvev je temeljna oblika zdravljenja. Vzdrževalno oziroma profilaktično terapijo pa uporabljajo nekateri centri v otroški dobi, v dobi nagle rasti, dokler muskuloskeletni sistem ne doseže zrelosti. K vzdrževalni terapiji se lahko zatečemo tudi pri odraslem bolniku, ob pogostih krvavitvah ali v en ali več sklepeh, kadar je očitno, da se krvavitev ponavlja v določenem sklepu ali ob večjem psihičnem ali fizičnem stresu, da bi utrli pot aktivni rehabilitaciji.

Hemofiliku nikoli ne bi smeli odreči nadomestne terapije zaradi strahu, da se bodo razvili inhibitorji ali zaradi nevarnosti hepatitisa.

Hemofilik dostikrat bolje pozna svoje simptome kot medicinsko osebje. Hemofilikovo presojo je treba spoštovati in mu odrediti nadomestno terapijo, če jo želi, tudi če klinični znaki krvavitve še niso povsem izraženi.

#### **IV. Oblike in pogoji zdravljenja**

Medicinska pomoč hemofilikom zahteva: **1.** izkušene in usposobljene zdravnike in drugo zdravstveno osebje; **2.** izobražene bolnike; **3.** ustrezne zaloge koncentratov (zmrznjenih ali liofiliziranih) in plazme ter **4.** ekonomsko dostopnost v zvezi s 1. in 3. točko.

##### **A. Identifikacija bolnikov in zdravnikov**

Hemofilija je redka bolezen in zato redko naseljena področja morda nimajo zdravnikov, ki bi bili usposobljeni za diagnosticiranje in zdravljenje. Treba si je prizadevati, da bi registrirali in spoznali vse hemofilike in jim pomagali, njihovim zdravnikom in sodelavcem pa preskrbeli strokovno pomoč.

##### **B. Nadzorovana samoterapija**

Program samoterapije naj bi bil dostopen vsem hemofilikom. Izbira in izobraževanje bolnikov in njihovih družin z izpiti iz celostnega zdravljenja hemofilije in iz ortopedije sta nujna. Bolnik mora spoštovati zahtevo po dokumentiranju in mora biti v stiku z nadzorujčim zdravnikom.

##### **C. Zdravniška pomoč / bolnišnica**

Hemofilik mora imeti zaradi akutne bolezni ali krvavitve na voljo ustrezno medicinsko ustanovo, kjer je ob vsakem času dosegljiv zdravnik, ki je več zdravljena hemofilije. Tam morajo imeti na voljo preparate iz plazme za nadomestno terapijo.

##### **D. Kirurški posegi**

Kirurški posegi pri hemofilikih in prenašalkah zahtevajo sodelovanje izkušenega hematologa, da testira bolnika v zvezi z inhibitorji in da nadzoruje nadomeščanje faktorja

med kirurškim posegom in po njem. **Zadostne zaloge liofiliziranega koncentrata ali krioprecipitata za nadomestno terapijo morajo biti zagotovljene**, preden se lotimo programiranega kirurškega posega. Splošno načelo je, da zagotovimo najvišjo raven manjkajočega faktorja tik pred kirurškim posegom, nato pa zagotavljamo najmanjšo možno hemostatsko raven, dokler ni primarno celjenje rane popolno.

#### E. Inhibitorji

Zdravljenje hemofilika z inhibitorji še vedno izziva strokovnjake. V tem trenutku ni moč priporočiti nobene posamezne metode. Vendar sedaj aktivno raziskujejo več obetajočih načinov zdravljenja. Več raziskovalcev je na primer dokazalo izločitev inhibitorja faktorja VIII tako pri bolnikih z nizko kot pri bolnikih z visoko odzivnimi inhibitorji. Uporabljali so infuzije visokih doz faktorja VIII ali aktiviranega kompleksnega koncentrata faktorja IX v razdobju več mesecev. Ta način zahteva, da se držimo podrobnega in strogega programa.

Visoko prečiščen koncentrat svinjskega faktorja VIII je tudi na voljo. Ta preparat se zdi obetaven. Poročajo, da so za zdravljenje bolnikov z inhibitorjem koristni tako »aktivirani« kot »neaktivirani« koncentracije protrombinskega kompleksa. Bolnike s protitelesi naj zdravijo zdravniki, ki so izkušeni v tej resni komplikaciji.

#### V. Celostna oskrba

Bolnika s hemofilijo je treba periodično preiskati zaradi splošnega zdravstvenega stanja, zaradi stanja hemofilije in zaradi možnih komplikacij. Pregledi naj bodo enkrat na leto, bolj pogosti v obdobju rasti ali bolezni, ki splošno stanje lahko poslabša. Najbolje je, če te sistematske preglede opravi tim, v katerem je hematolog-pediater ali internist, ortoped, strokovnjak za rehabilitacijo, fizioterapevt, zobozdravnik, genetik, socialni delavec in psiholog. Hemofilik mora biti aktivni član tega tima. Stalno zdravljenje zahteva trajno povezavo med bolnikom in zdravnikom.

Prevedla prof. H. Kos

## ORTOPEDSKI PROBLEMI PRI HEMOFILIJ

### **Izjava komiteja ortopedov WFH\* na kongresu za hemofilijo v Bonnu 1980**

#### 1. Uvod

Najprej želimo poudariti, da je ustrezna obravnava ortopedskih problemov hemofilika tesno povezana z uporabo nadomestne terapije v obliki pripravkov iz krvne plazme. Zato so za nas vse tako pomembni ekonomski, politični, socialni in humanitarni vidiki, ki vplivajo na razvoj teh dragocenih preparatov in na oskrbo z njimi.

Menimo, da je za ortopeda odločilno, da deluje kot polnopravni član tima za zdravljenje hemofilije. Zaradi kompleksnosti te bolezni mora ortoped obvladati celotno problematiko obolenja, ne le kirurški vidik. Enako velja tudi za druge strokovnjake s področja fizioterapije, revmatologije, fizioterapije in rehabilitacije, ki se ukvarjajo z odpravljanjem muskuloskeletnih težav.

Pri hemofilikih se zatekamo le k najzanesljivejšim postopkom, ki so se že izkazali kot učinkoviti pri nehemofilikih. Vsak bolnik mora biti deležen čimbolj individualiziranega zdravljenja, ki upošteva njegove osebne potrebe v dolgoročni perspektivi. V tem okviru bodo krvni preparati najkoristneje izrabljeni in bolniki bodo tudi deležni pričakovanih rezultatov.

\* Komite sestavljajo ortopedi: P. Hofmann (predsednik), A. Martinson, M. S. Gilbert, F. Fernandez-Palazzi, A. Ahlberg, H. Horosowski in R. B. Duthie.

## **2. Preventiva**

Prepričani smo, da je teoretično mogoče preprečiti nastanek muskuloskeletnih problemov pri hemofiliji. Iz lastne izkušnje vemo, da je koristneje preprečevati kot zdraviti. Varčujemo s časom, denarnimi sredstvi in predvsem s trpljenjem. Zato je treba omogočiti raziskavam, ki si prizadevajo povečati učinkovitost krvnih pripravkov ali jih celo sintetizirati, vso prednost.

Kako preprečevati? Muskuloskeletnim komplikacijam pri hemofiliji se bomo izognili, če bomo vsem hemofilikom zagotovili celotno oskrbo, zlasti pa, če bomo vključili celotno ogroženo populacijo v program nadzorovanega zdravljenja na domu, kakor poudarjajo tudi hematologi. Naš cilj je preprečiti krvavitev s takojšnjo aplikacijo preparata že ob najzgodnejših znamenjih krvavitve.

Neprestano opozarjanje na tako vrsto preventive je bistvenega pomena zlasti v obdobju rasti. Ob tem je nujno potrebno vsakih dvanajst mesecev opraviti temeljito oceno stanja sklepov in mišic pri hemofiliku. Nujno je potrebno standardizirati kriterije za to oceno in jih prilagoditi takemu načinu obdelave podatkov, da bi omogočili mednarodno primerjavo učinkovitosti različnih metod zdravljenja.

Vztrajamo tudi, da je izredno pomembno opozarjati na genetsko odgovornost, kar poudarjajo tudi hematologi, da bi tako zmanjšali delež te bolezni v svetovnem merilu.

## **3. Zdravljenje pri krvavitvah v sklep**

Vsako krvavitev v sklep ali mišico je treba obravnavati kot urgenten medicinski primer in aplicirati primerno dozo ustreznega krvnega preparata. Predpisati je treba visoke doze faktorja toliko časa, da krvavitev povsem obvladamo in da preprečimo tudi njeno ponovitev. Pri bolečinah je treba okončino imobilizirati v funkcionalnem položaju, vendar samo toliko časa, da simptomi krvavitve prenehajo. Punktiranje zelo oteklega in bolečega sklepa prihaja v poštev v prvih štiriindvajsetih urah v pogojih najstrožje aseptičnosti, če jo opravi izkušen zdravnik in ob učinkoviti nadomestni terapiji. Kadar simptomi ne izginejo hitro, gre ali za nepravilno zdravljenje ali za prisotnost tako imenovanih inhibitorjev, za okužbo ali druge razloge za spremenjen klinični odziv bolnika. Tem primerom se je treba podrobneje posvetiti. Takoj po akutni fazi se je treba lotiti aktivne rehabilitacije, s katero nameravamo vrniti sklepe in mišicam, ki ga podpirajo, gibljivost in normalno stabilnost.

## **4. Blažitev bolečin**

Z nadomestnim zdravljenjem se nam običajno posreči obvladati bolečino zaradi akutne krvavitve. Ko pa pride do nastanka kronične artropatije, si je treba najprej s substitucijo prizadevati premagati bolečino toliko časa, dokler se ne prepričamo, da bolečina s tem načinom zdravljenja res ne bo popustila. Bolečino pomagamo blažiti tudi z drugimi sredstvi, kot so npr. punkcija, imobilizacija, led. Analgetike bomo predpisovali z največjo previdnostjo, ker bomo imeli pred očmi vselej možne zlorabe, kadar gre za bolnike s kronično bolečino. Salicilati so popolnoma kontraindicirani pri vseh hemofilikih. Vsaka trajna bolečina, ki vodi v nepomirnost, je indikacija za kirurško zdravljenje.

## **5. Kronične artropatije**

**A. O kronični artropatiji** govorimo, kadar je sklep trajno otekel, zmanjšano gibljiv in če zadnje dva do tri mesece pogosto krvavi. Tak sklep najprej zdravimo, kakor smo opisali v tretji točki. Zlasti poudarjamo, kako pomembno je pri tem vztrajno preventivno nadomestno zdravljenje in fizioterapija hkrati.

Preden se vendarle lotimo odločnejših metod, sklep za dva do tri tedne popolnoma imobiliziramo in predpišemo vzdrževalno nadomestno terapijo.

**B. Kontrakture:** Hemofilno artropatijo spremlja omejena gibljivost sklepa. Kontrakture v škodljivih nefunkcionalnih položajih lahko preprečimo z opornicami med akutno fazo krvavitve. Nastale kontrakture odpravimo postopno s fizioterapevtskimi vajami. Ne glede na izbrano metodo fizioterapije poudarjamo, da moramo ravnati previdno in paziti, da nikoli ne prestopimo bolnikovega bolečinskega praga. V redkih primerih, ko te metode niso učinkovite, bo moral ortoped izdelati natančen program za odpravo kontrakture.

**C. Ortopedski pripomočki:** Longete in opornice se uporabljajo zelo redko, odkar se je uveljavilo nadomestno zdravljenje. Kadar pa so le potrebne, je treba uporabiti sodobne lahke materiale. Opornica mora biti oblikovana v funkcionalnem položaju. Vsekakor pa je uporaba opornice le začasen ukrep.

**D. Osne deformacije:** Pri težkih hemofilnih artropatijah naletimo tudi na osne deformacije. Te vrste deformacij je treba predvsem preprečevati. Kadar pa je deformacija tako izrazita, da je sklep že popolnoma brez funkcije, ostaja edina rešitev kirurški poseg.

## **6. Ortopedske operacije pri hemofiliku**

### **A. Splošna pravila**

Pred vsakim kirurškim posegom morajo biti izpolnjeni najosnovnejši (pred)pogoji. Kirurški posegi morajo biti omejeni na centre, ki imajo izkušnje tudi z neoperativnim zdravljenjem hemofilikov. Obvezno mora biti na razpolago diagnostični laboratorij, v katerem je mogoče zanesljivo določiti višino faktorja kot tudi prisotnost in titer protiteles. Testiranje protiteles in preizkus bolnikovega odziva na odmerjeno dozo faktorja za določitev razpolovne dobe in vivo naj bi se opravila neposredno pred posegom.

**Že pred** začetkom posega je treba zagotoviti zadostno količino faktorja, tako da bo mogoče vzdržaveti med obdobjem primarnega celjenja rane (najmanj dva tedna) raven faktorja na 50%. Sam kirurški poseg mora biti opravljen z največjo skrbnostjo. Enako naj poteka tudi postoperativna zdravstvena nega bolnika.

### **B. Sinoviorteze in sinovektomije**

Poznamo dva načina zdravljenja, s katerima skušamo preprečiti napredujoče propadanje kronično prizadetega sklepa, ki ni reagiral na šestmesečno nadomestno zdravljenje in fizioterapijo.

Sinoviorteza z radioaktivnim zlatom se je pri izbranih bolnikih pokazala kot varen in učinkovit način zdravljenja napredujočega sinovitisa pri hemofiliji. Zmanjšuje pogostnost ali celo prepreči nadaljnje krvavitve, hkrati pa ohrani gibljivost prizadetega sklepa.

Kirurška sinovektomija se je prav tako izkazala kot varna in učinkovita metoda zdravljenja kroničnega sinovitisa ali kot prvi primarni poseg ali kot poseg, s katerim popravljamo neuspešno sinoviortezo. Slaba stran tega načina je v tem, da gre za večji kirurški poseg s spremljajočim tveganjem in za veliko količino potrebnega faktorja.

Končno moramo omeniti, da v času, ko to poročamo, še ni ugotovljeno, katera od obeh metod je bolj učinkovita pri dolgoročni prevenciji napredujočih sprememb v sklepih.

### **C. Posegi z manjšimi cilji**

Kirurški poseg pri kronični artropatiji je upravičen v primeru, kadar pride do trajnih sprememb v sklepih, ki povzročajo bolečine in neuporabnost sklepa. Vsak primer zahteva individualizirano načrtovanje posega, metode pa morajo biti skrbno izbrane ter morajo temeljiti na zanesljivih ortopedskih tehnikah, preizkušeni pri nehemofilikih. Obstajajo številne metode posegov z manjšim ciljem, ki z majhnimi anatomskimi spremembami zagotavljajo funkcionalne izboljšave. Med njimi se nam zdijo koristne: radikalna ekscizija meniskusa in pateloplastika.



#### D. Osteotomije

Ker je življenjska doba endoprotez omejena zaradi komplikacij, kot so npr. zgodnja in kasnejša infekcija, razrahljanje posameznih delov proteze, prihajajo bolj v poštev osteotomije, s katerimi odpravljamo nepravilnosti v statiki okončin. S tem pa prispevamo največ k upočasnitvi uničevalnega procesa artritičnih sprememb.

#### E. Artrodeze (zatrditve)

Kadar kroničnih bolečin ni mogoče drugače odpraviti, se odločimo za artrodezo sklepa v funkcionalnem položaju, s čimer preprečimo konstantno bolečino in zagotovimo stabilnost okončine. Ta postopek je najprimernejši za kolenski, skočni in ramenski sklep, medtem ko pri komolcu dosežemo v večini primerov uspeh že z radikalno resekcijo glavice radiusa pri odraslih.

#### 7. Mišične krvavitve

Akutne mišične krvavitve je treba zdraviti takoj z infuzijo faktorja, oblogami ledu in imobilizacijo. V veliki večini primerov tako zdravljenje zadošča. V izjemnih primerih, pri obsežnih krvavitvah v zaprte mišične prostore podlakti ali meč, se je treba včasih zateči h kirurškemu posegu. S tem hitro dosežemo razbremenitev (dekompresijo) in preprečimo nekrozo mišic in živcev. Vendar pri krvavitvi v področje ileopsoasa ne smemo opraviti kirurške dekompresije, tudi če je že prizadet stegenski živec. Kronične konsolidirane hematome je treba odstraniti.

#### 8. Pseudotumorji

Če natančno in dosledno zdravimo akutne krvavitve, se razvije zelo malo pseudotumorjev. Naglo se razvijajoče poškodbe malih kosti dlani in stopala v otroški dobi, je mogoče uspešno zdraviti z nadomestno terapijo in začasno strogo imobilizacijo. Pri obsežnejših lezijah dolgih kosti in večjih mišic je nujno napraviti **totalno** resekcijo potem, ko smo natančno določili lokalizacijo in obseg lezije. Punktiranje in incizija pseudotumorjev je strogo prepovedana. Operativna obravnava na področju ileopsoasa in stegna predstavlja poseg z visokim tveganjem, zato je nujno potrebno pred tem opraviti računalniško tomografijo, arteriografijo in pregled z ultrazvokom. V tem primeru mora bolnika zdraviti zelo izkušen tim Centra za hemofilijo.

#### 9. Travma in hemofilija

Ob kakršnikoli poškodbi je potrebno takoj aplicirati infuzijo ustreznega faktorja in začasno imobilizirati prizadeto področje, še preden izpeljemo celotni diagnostični postopek. Pri frakturah ukrepamo kot pri nehemofilikih. Če konservativni način zagotavlja zadovoljiv potek zdravljenja, se zanj odločimo. Kadar pa predstavlja optimalno metodo kirurško zdravljenje, se ob vseh ukrepih nadomestnega zdravljenja brez oklevanja odločimo zanj.

Prevedla J. in M. Faganel

