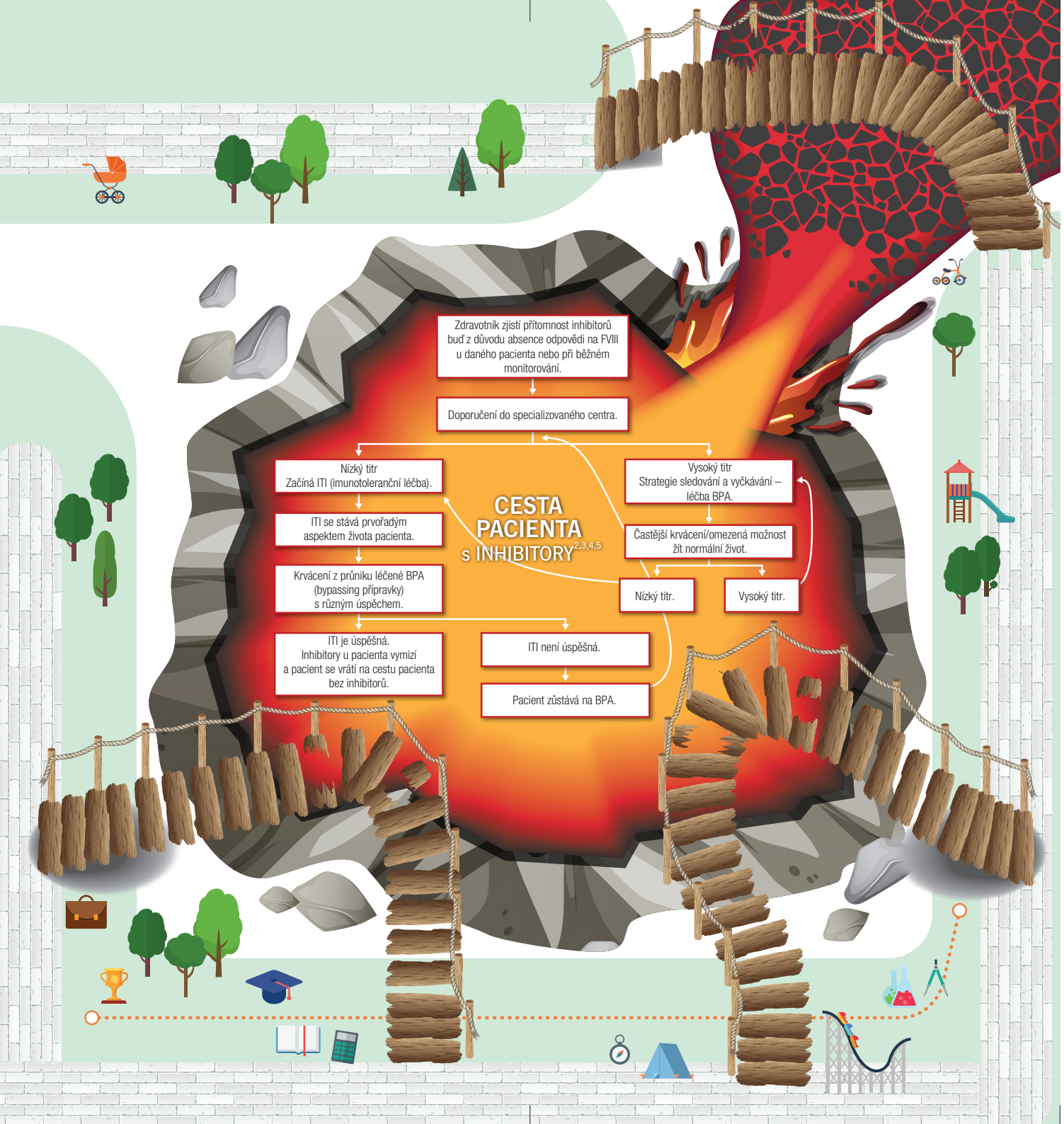


Roche

Cesta pacienta se středně závažnou až závažnou hemofilií A

0-8 let

START

0-2 roky

1A — 66%

Pozitivní rodinná anamnéza hemofilie A[1]

1B — 34%

Negativní rodinná anamnéza hemofilie A[1]

DIAGNÓZA

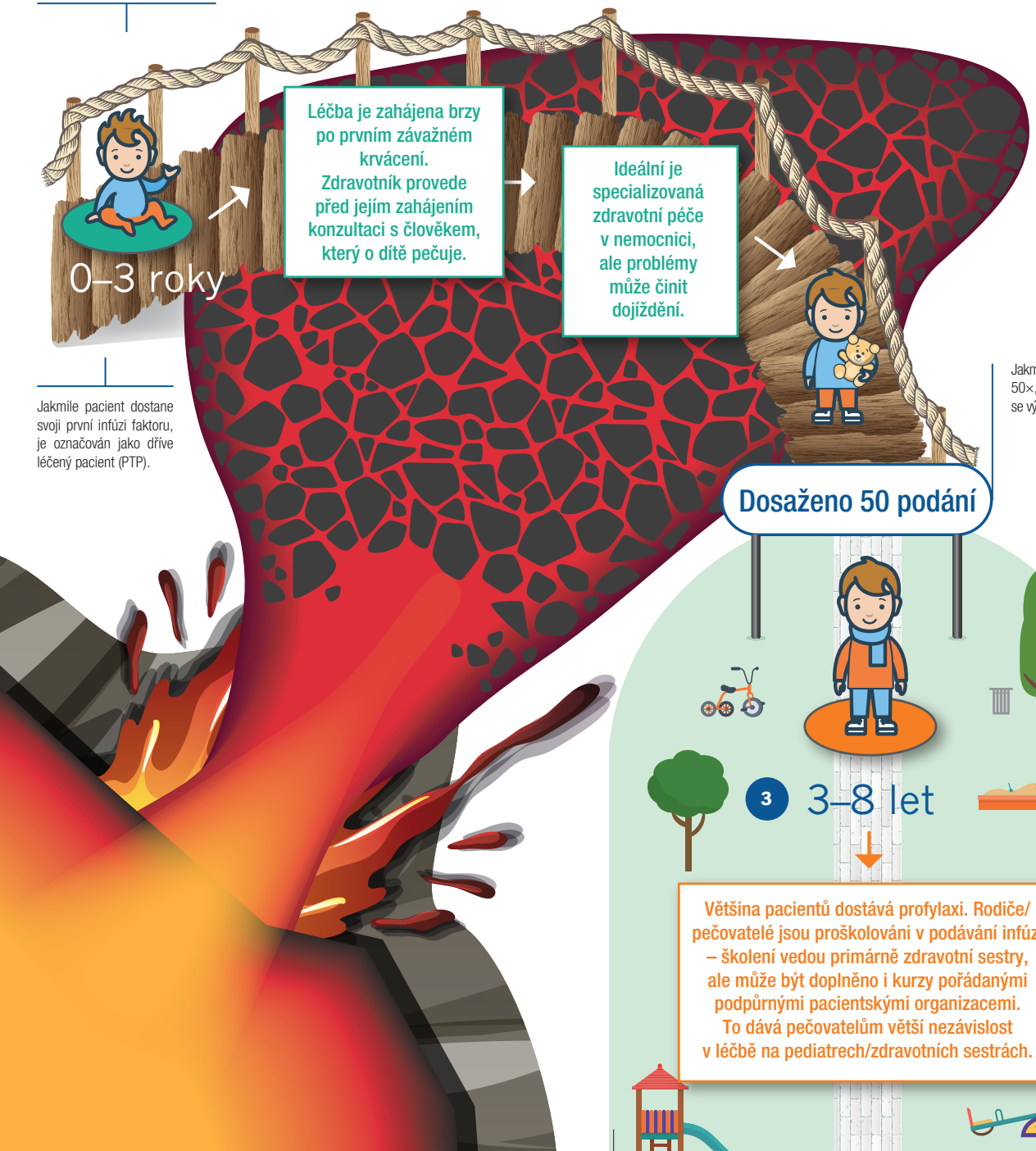
Diagnóza stanovena genetickým vyšetřením během těhotenství/ z pupečníkové krve při porodu.

Diagnóza obvykle stanovena z důvodu prodlouženého krvácení při porodu např. po odběru krve z patičky, po cirkumcizi nebo při návštěvě praktického nebo odborného dětského lékaře z důvodu opakovaného/nadměrného krvácení nebo nevysvětlitelné tvorby modřin.[1]

Doporučení do centra pro léčbu hemofilie (HTC)/centra komplexní péče, kde je diagnóza potvrzena.

Léčba je u pacienta zahájena až po prvním závažném krvácení. Diagnóza je často stanovena již dříve. Tito pacienti jsou označováni jako dříve neléčení pacienti (PUP).

2 INICIÁLNÍ LÉČBA



ROLE PEČOVATELŮ

Roche

1A Diagnóza (pozitivní rodinná anamnéza)

I když diagnóza není dobrá zpráva, nebývají rodiče tak vyděšení a mohou být i pragmatičtější, protože mají s hemofilií zkušenosti. Je zde ale také prvek viny, protože rodiče o riziku věděli již před početím.

Někteří rodiče si možná nechali udělat genetické vyšetření během těhotenství, které může diagnózu potvrdit ještě před narozením dítěte.

1B Diagnóza (negativní rodinná anamnéza)

Před stanovením diagnózy mohou být rodiče i zdravotníci vystrašeni nevysvětlitelnými úrazy a závažností krvácení. Po stanovení diagnózy cítí rodiče jakousi úlevu, že se to konečně vysvětlilo a že jde o léčitelné onemocnění, ale mají strach z dopadu onemocnění na život svého dítěte.

2 Iniciální léčba

Zahájení léčby v době, kdy dítě začíná lézt, je velmi obtížné (funkčně i emočně). Pro rodinu s malým dítětem je to těžké období: časté návštěvy nemocnice, trauma z invazivní léčby u malého dítěte. Rodiče často vymýšlejí způsoby, jak dítě chránit před úrazy, např. mu dávají helmu nebo chrániče na kolena atd.

Vzhledem k absenci klinických rozdílů vychází volba léčby z preferencí lékaře nebo rodiny, která má s hemofilií zkušenosti.

3 Role pečovatelů

Větší svoboda pro rodinu jde na úkor rodičů, kteří musejí podávat svým malým dětem infúze, což může být pro dítě i pro pečovatele velmi traumatizující záležitost. Když začne dítě chodit do školy a být aktivnější, rodiče se začnou bát úrazů a obávají se o kvalitu života dítěte. Omezení aktivit by mohlo vést k pocitu vyřazení. Pokud dítě stále nosí ochranné pomůcky, může to činit obtíže, protože se cítí „jiné“ než jeho vrstevníci.

Děti mají někdy implantovaný port pro žilní přístup, který usnadňuje podávání léčby.

www.menime-hemofilii.cz

Zdroje

1. WFH. Guidelines for the management of hemophilia. 2012 (http://www1.wfh.org/publications/files/pdf-1472.pdf)
2. Berntorp E, Shapiro AD. Lancet 2012;379:1447–56
3. Reipert BM et al. Br J Haematol 2007;136:12–25
4. Von Depka M. Haemophilia 2005;11:18–23
5. Franchini M et al. Blood Rev 2013;27:179–84

Roche s.r.o.
Futurama Business Park Bld F,
Sokolovská 685/136f, 186 00 Praha 8
Tel.: 220 382 111

CZ/HAEM/0118/0010(1)