

## Cykl „Dziś jest dzień...”

17 kwietnia – Światowy Dzień Chorych na Hemofilię

### Światowy Dzień Chorych na Hemofilię

Światowy Dzień Chorych na Hemofilię, obchodzony 17 kwietnia, ma na celu zwiększenie świadomości na temat hemofilii i innych skaz krwotocznych. To okazja, by zwrócić uwagę na potrzeby osób żyjących z tą chorobą oraz znaczenie wczesnej diagnozy i odpowiedniego leczenia. Dzięki postępowi medycyny pacjenci mogą dziś prowadzić aktywne życie, jednak kluczowa pozostaje stała opieka specjalistyczna i edukacja. Ten dzień przypomina także o solidarności i wsparciu dla chorych oraz ich rodzin – mówi **Karolina Kostkiewicz z Podkarpackiego NFZ**.

17 kwietnia obchodzimy Światowy Dzień Chorych na hemofilię. Chorobę rzadką, ale bardzo poważną, która przez lata oznaczała ogromne ryzyko dla pacjentów. Dziś medycyna daje im zupełnie nowe możliwości. Od nowoczesnych leków po coraz lepszą diagnostykę. Sprawdźmy jak wygląda leczenie hemofilii w praktyce także w publicznych szpitalach w Polsce. Leczenie „kiedyś” i leczenie „dziś” wygląda bowiem zupełnie inaczej. Jakie korzyści są obecnie dostępne dla pacjentów? Posłuchajcie rozmowy z naszą Ekspertką, Panią **lek. med. Moniką Radwańską, specjalistą pediatrii i specjalistą onkologii i hematologii dziecięcej** – mówi **Rafał Śliż, rzecznik prasowy Podkarpackiego NFZ**.

**Rafał Śliż:** Czym właściwie jest hemofilia i dlaczego jest taka groźna?

**Lek. med. Moniką Radwańską:** Hemofilia jest to stosunkowo rzadka, genetycznie uwarunkowana skaza krwotoczna, która polega na niedoborze albo całkowitym braku określonego czynnika krzepnięcia. Jeśli mówimy o hemofilii A, to wtedy jest ten niedobór czynnika ósmego krzepnięcia. W przypadku hemofilii B, czynnika dziewiątego. Te czynniki krzepnięcia to są, wydawałoby się zwykłe białka produkowane przez wątrobę, przez komórki śródbłonna, ale one są niezbędne w procesie prawidłowego krzepnięcia u każdego z nas. Jeżeli występuje nawet nieduży niedobór jakiegoś konkretnego czynnika, powoduje już objawy skazy, czyli różnego rodzaju krwawienia. I wiadomo, w przypadku łagodnych niedoborów czynników, te krwawienia nie będą jakoś istotnie zagrażały życiu. Natomiast w przypadku ciężkich postaci skaz krwotocznych mogą być to bardzo poważne krwawienia i to krwawienia niekoniecznie spowodowane urazem, które często zagrażają życiu i zdrowiu tych pacjentów.

Jeśli chodzi o układ krzepnięcia każdego z nas - układ hemostazy, potrzebne są do tego prawidłowo działające płytki krwi, prawidłowo zbudowana ściana naczyń krwionośnych i na końcu właśnie te czynniki krzepnięcia, między innymi czynniki ósmy i dziewiąty.

Jest to choroba uwarunkowana genetycznie, czyli pacjent rodzi się już z chorobą. Są pacjenci, którzy mają wywiad rodzinny obciążony. Czyli wiemy, że chorują dziadkowie, bracia, mamy, wujkowie i wtedy

jest prosta diagnostyka, bo rodzi się dziecko. Wiemy od razu, że należy podejrzewać danego chłopca o bycie chorym na hemofilię, więc od razu bezpośrednio po porodzie można tą diagnozę postawić.

Jeśli chodzi o stopień niedoboru czynnika, konkretnego czynnika krzepnięcia, rozróżniamy hemofilię ciężką, kiedy aktywność tego czynnika wynosi poniżej 1%, hemofilię umiarkowaną, gdzie ta aktywność mieści się pomiędzy 1 a 5% i hemofilię łagodną powyżej 5% i w zależności właśnie od tej ciężkości postaci mamy różne rodzaje krwawień.

**Rafał Śliż:** Czy hemofilia zawsze jest w dzieciństwie diagnozowana?

**Lek. med. Moniką Radwańską:** Nie zawsze. Najczęściej jeżeli mamy obciążony wywiad rodzinny, no to bezpośrednio po urodzeniu wiemy, czy dany chłopiec jest chory, czy nie. Jeżeli jest to hemofilia, która pojawia się u danego chłopca, bo 50% pacjentów około ma tu chorobę rozpoznawaną genowo. Czyli nie ma wywiadu obciążonego i dokładnie u danego pacjenta dopiero powstaje ta mutacja. Jeżeli chodzi o syntezę czynnika ósmego i dopiero dane dziecko jest pierwszym chorym w rodzinie i te dzieci bez obciążonego wywiadu rodzinnego zazwyczaj są rozpoznawane tak w okresie wczesnego dzieciństwa, kiedy zaczynają się aktywnie poruszać, uczą się chodzić i wtedy jakby jest największe ryzyko urazów takich samoistnych i wtedy występują objawy.

Tylko jest w przypadku hemofilii ciężkiej i umiarkowanej, natomiast w przypadku hemofilii łagodnej, ona może być rozpoznawana u osób dorosłych, ponieważ zwykłe aktywności, codzienne życie mogą nie dawać żadnych objawów i dopiero, nie np. wyrwanie ósemki może spowodować masywne krwawienie i dopiero wtedy ktoś się zaczyna zastanawiać, no co temu pacjentowi jest, bo zabiegi operacyjne już w tym momencie w większości przypadków są wykonywane po sprawdzeniu układu krzepnięcia i tacy pacjenci przed zabiegami operacyjnymi jednak są wyłapywani, bo mają wydłużony czas APTT (aktywowany czas częściowej tromboplastyny). Natomiast u stomatologa jak ktoś wyrwa zęba, to no nie robi badań, tylko idzie i wyrwa zęba.

**Rafał Śliż:** Jak dziś wygląda leczenie hemofilii na przykład w takim publicznym szpitalu, w którym jesteśmy?

**Lek. med. Moniką Radwańską:** Przede wszystkim leczenie hemofilii odbywa się tylko i wyłącznie w publicznych zakładach opieki zdrowotnej. No i w tym momencie można powiedzieć, że pacjenci naprawdę w Polsce otrzymują najbardziej nowoczesne leczenie, jakie jest dostępne na świecie. Ta zmiana nastąpiła od tego roku. No na przełomie 2025/2026 roku pacjenci z hemofilią, a właściwie już wszyscy otrzymują albo ultra długo działające czynniki krzepnięcia, czyli preparaty niedoborowego czynnika, ale podawane raz na tydzień, albo taką terapię niesubstytucyjną podskórną, to jest ta tak bardzo popularna Hemlibra, gdzie dzieci dostają podskórne zastrzyki dwa co drugi tydzień.

Niesamowicie zmieniło to życie na pewno pacjentów, bo program lekowy Narodowego Funduszu Zdrowia wszedł w życie w 2008 roku, to już jest 18 lat. Już samo wprowadzenie tych czynników krzepnięcia było wielką rewolucją, bo jak ja zaczynałam pracę na pediatrii jeszcze w tym szpitalu, to był 2004 rok i pamiętam pacjentów z hemofilią, którzy leżeli, na oddziale pediatrii z ogromnymi wylewami do stawów. To były dzieci, ale to już były dzieci z inwalidztwem. Tak, to już były dzieci z całkowicie zniszczonymi stawami, bo wtedy nie funkcjonowało leczenie profilaktyczne, tak jak teraz, tylko leczyło się dopiero wylewy. I wiadomo, każdy wylew uszkadzał coraz bardziej dany staw. i naprawdę to były kalekie dzieci. A od 2008 roku wszyscy pacjenci z ciężko umiarkowaną hemofilią otrzymują leczenie profilaktyczne. Początkowo były to preparaty osoczopochodne, potem rekombinowane. Początkowo pacjenci musieli sobie sami jeździć do stacji krwiodawstwa po te czynniki. Potem weszły dostawy domowe, czyli w tym momencie wszyscy pacjenci dostają raz w miesiącu dostawę czynnika do drzwi do domu, łącznie z całym osprzętem, czyli ze strzykawkami, igłami, rękawiczkami jednorazowymi. Każda firma, która wygrywa przetarg na dany okres czasowy, musi zapewnić też taką pielęgniarzkę w swoim zakresie, która w razie jakis problemów z np. nauką w kłuc, z jakimiś problemami dzieci w szkole,

w przedszkolu, podejmuje takie interwencje, jeździ do tych rodzin, pomaga im w codziennym zajmowaniu się pacjentem ze strony medycznej oczywiście.

I teraz naprawdę te dzieci żyją normalnie. To są dzieci, które jeżdżą na nartach, grają w piłkę. Oczywiście jest to też dostosowane do częstotliwości podawania czynnika. Bo wiadomo, że podają sobie czynnik w dniu treningu. Ale w tym momencie, jak weszły te czynniki ultra długo działające, to naprawdę podanie raz w tygodniu przez cały, przynajmniej roboczy ten tydzień, od poniedziałku do piątku zapewnia zupełnie prawidłową hemostazę u tych pacjentów i oni mogą no właściwie robić wszystko. Naprawdę mogą zapomnieć o chorobie, z wyjątkiem pewnie tych pojedynczych dni w tygodniu, kiedy muszą jednak ukuć żyłę albo port naczyniowy i podać sobie lek.

**Rafał Śliż:** Dlaczego hemofilia dotyczy częściej mężczyzn?

**Lek. med. Moniką Radwańską:** Jest to typowa taka szandarowa choroba dziedziczona z chromosomem X, czyli nieprawidłowości tego genu czynnika ósmego właśnie lokalizują się w chromosomie X. Każdy z nas ludzi ma pakiet chromosomów i jedną parę z nich stanowią chromosomy płciowe. Kobiety mają 2 XX, mężczyzna ma XY. I hemofilia zawsze związana z tym chromosomem X jest przekazywana przez kobiety nosicielki synom ponieważ no mężczyźni mają jeden chromosom X. W związku z tym, jeżeli jest on uszkodzony, nieprawidłowy, to będą prezentować wszystkie objawy hemofilii. Natomiast kobiety są tylko nosicielkami, tylko może i aż, ponieważ u wielu z matek chłopców z hemofilią czy córek ojców hemofilików łagodne objawy skazy też mogą występować. U nich się to objawia najczęściej przy porodach, w czasie miesiączek - to są bardzo obfite krwawienia miesięczne. Nie u wszystkich mam, ale u części rzeczywiście ta aktywność czynnika jest obniżona, nie tak jak u ich dzieci, u ich synów, ale na tyle, że objawy skazy łagodnej daje. Zdarza się tak już kazuistycznie, ale może się zdarzyć, że kobieta będzie taką pełnoobjawową chorą na hemofilię. Jeżeli już, ktoś będzie mieć takiego pecha, że kobieta będzie córką nosicielki i chorego ojca i dostanie od ojca chory chromosom X, a od mamy akurat ten jeden też chory. No i może być pełnoobjawową chorą na hemofilię i to postać ciężką na przykład. I są w Polsce takie dziewczynki również objęte profilaktyką tak jak chłopcy. No po prostu tego wymagają.

**Rafał Śliż:** Co jest obecnie największym wyzwaniem podczas leczenia pacjentów?


**Lek. med. Moniką Radwańską:** Myślę, że w dobie tych nowoczesnych preparatów to teraz chyba hemofilia B. Też chcielibyśmy, żeby ci pacjenci dostali te ultra długo działające preparaty, czyli też mogli sobie podawać jeszcze rzadziej tutaj czynnik. A po drugie, pewnie jeszcze jakiś lepszy sposób radzenia sobie z inhibitorem, bo wytworzenie inhibitora jest najcięższym powikłaniem leczenia hemofilii. W momencie kiedy pacjent wytworzy te przeciwciała, czyli właśnie ten inhibitor popularnie zwany przeciwko lewemu, który dostaje, no to wiadomo, że ten lek przestaje działać i w tym momencie jest problem z leczeniem wylewu, bo ten pacjent, który do jakiegoś tam czasu był dobrze zabezpieczony, mógł sobie normalnie żyć, nagle wytwarza inhibitor, który neutralizuje działanie leku, który podajemy. No i wtedy już się robi problem, bo trzeba stosować te preparaty omijające albo dany czynnik w bardzo dużych dawkach i to codziennie, więc jest to już na pewno bardzo uciążliwe dla pacjenta. Już nie mówiąc o kosztach, bo to są już ogromne koszty wtedy takiego leczenia, ale przede wszystkim dla pacjenta jest to bardzo uciążliwe leczenie i myślę, że tutaj chyba jeszcze jest pole do popisu, chociaż te leki niesubstytucyjne, czyli ta Hemlibra też jest w tym momencie jakimś tam rozwiązaniem dla pacjentów z inhibitorem, ale myślę, że tu jeszcze pole do popisu zostało.

## **Czy do duży problem na Podkarpaciu?**

Choć hemofilia wciąż jest chorobą nieuleczalną, rozwój medycyny sprawił, że dla wielu pacjentów przestała oznaczać wyrok. Nowoczesne leczenie pozwala dziś ograniczyć ryzyko powikłań i prowadzić

aktywne życie. To pokazuje jak ogromną zmianę może przynieść postęp w diagnostyce i terapii także w przypadku chorób rzadkich.

W 2025 roku, schorzenia związane z zaburzeniami krzepliwości krwi były powodem korzystania ze świadczeń aż 1853 pacjentów. To pokazuje, że to choroba sprawiająca problemy dla wielu mieszkańców naszego województwa – mówi **Rafał Śliż**, **rzecznik prasowy Podkarpackiego NFZ**.

**Obejrzyjcie ważną rozmowę z naszą Ekspertką  
lek. med. Moniką Radwańską, specjalistą pediatrii  
i specjalistą onkologii i hematologii dziecięcej** 

<https://www.youtube.com/watch?v=wlnnsEFwhsA&feature=youtu.be>



The infographic features a pink background with a faint world map. On the left, there is a red awareness ribbon and three red blood droplets. The text is in dark blue and black. At the top right, there are logos for the Ministry of Health, NFZ, and the Podkarpacki Oddział Wojewódzki w Rzeszowie. The main title is '17 kwietnia - Światowy Dzień Chorych na Hemofilię'. Below it, there are two columns of text: one with green checkmarks for 'Gdy wszystko jest w porządku, pamiętaj o:' and another with yellow warning triangles for 'Zwróć uwagę na pierwsze objawy:'. At the bottom left, there is a section for 'Gdy dzieje się coś złego, pomocy w ramach NFZ udzieli np.:' with a blue arrow pointing to 'poradnia hematologiczna'.

Ministerstwo Zdrowia | NFZ | Narodowy Fundusz Zdrowia  
Podkarpacki Oddział Wojewódzki w Rzeszowie

## 17 kwietnia - Światowy Dzień Chorych na Hemofilię

**Gdy wszystko jest w porządku, pamiętaj o:**

- ✓ stosuj się do zaleconego leczenia
- ✓ unikaj urazów i przeciążeń
- ✓ dbaj o bezpieczną aktywność fizyczną
- ✓ zwracaj uwagę na każde krwawienie
- ✓ kontroluj stan zdrowia podczas wizyt
- ✓ edukuj siebie i bliskich o chorobie

**Zwróć uwagę na pierwsze objawy:**

- ⚠ przedłużone krwawienia
- ⚠ bóle i obrzęki stawów
- ⚠ ograniczenie ruchomości
- ⚠ krwawienia po drobnych urazach
- ⚠ częste siniaki lub wylewy podskórne

**Gdy dzieje się coś złego, pomocy w ramach NFZ udzieli np.:**

- ➔ poradnia hematologiczna