**HEMOFILIA NAJWAŻNIEJSZE INFORMACJE**

* **Hemofilia należy do grupy chorób uwarunkowanych genetycznie**. Objawia się głównie u mężczyzn, natomiast kobiety są nosicielkami genu predysponującego do pojawienia się skazy krwotocznej. Choroba związana jest z niedoborem czynnika krzepnięcia VIII (hemofilia A) albo IX (hemofilia B).
* **Hemofilia należy do rzadkich chorób.** Dotyczy ona, według danych z 2014 roku, 178 500 chorych na świecie. **Mniej niż jedna na dziesięć tysięcy osób rodzi się chora. W Polsce obecnie zarejestrowanych jest ponad 2,5 tys. takich osób.**
* Oprócz wrodzonej hemofilii występują też inne – pokrewne – skazy krwotoczne (np. choroba von Willebranda), polegające na braku innych czynników krzepnięcia we krwi. Hemofilia może przybrać również postać choroby nabytej, jednak zdaża się to bardzo rzadko.
* **Na hemofilię choruje się od urodzenia.** Hemofilia może być dziedziczona, ale jej przyczyną może być również spontaniczna mutacja genu kodującego czynnik krzepnięcia. Objawia się niezwykle bolesnymi wylewami krwi do stawów, mięśni i organów wewnętrznych, często wywołującymi ich nieodwracalne zniszczenia.
* **Hemofilia jest jedną z najstarszych znanych chorób genetycznych.** Już̇ w II wieku n.e. zapisano w Talmudzie zarządzenie o odstąpienie od obrzezania 3. syna, jeśli dwaj starsi bracia zmarli z powodu wykrwawienia po tym zabiegu. Najstarszy opis hemofilii na obszarze europejskim autorstwa arabskiego lekarza Khalafa ibn Abbas z Kordoby pochodzi z XI wieku.
* **Hemofilia jest nazywana chorobą królów.** W XIX wieku Wiktoria - k[rólowa Wielkiej Brytanii i Irlandii](https://pl.wikipedia.org/wiki/Wiktoria_Hanowerska) przekazała mutację swojemu synowi [Leopoldowi](https://pl.wikipedia.org/wiki/Leopold_(ksi%C4%85%C5%BC%C4%99_Albany)) oraz swoim córkom: [Alicji](https://pl.wikipedia.org/wiki/Alicja_(hrabina_Athlone)) i [Beatrycze](https://pl.wikipedia.org/wiki/Beatrycze_Koburg) (nosicielki genu hemofilii), co zapoczątkowało "epidemię" hemofilii wśród członków rodów królewskich w całej Europie, w [Hiszpanii](https://pl.wikipedia.org/wiki/Hiszpania), [Niemczech](https://pl.wikipedia.org/wiki/Niemcy) i [Rosji](https://pl.wikipedia.org/wiki/Rosja).
* **Hemofilia to złożony problem zdrowotny.** Jeszcze do lat 60-tych ubiegłego stulecia chory na hemofilię̨ miał szansę dożyć́ najwyżej 20 r.ż. W 2001 roku wiek ten uległ przesunięciu do ponad 70 lat. Kolejne milowe kroki w terapii substytucyjnej niedoborowymi czynnikami krzepnięcia oraz stały postęp w zakresie optymalizacji opieki nad chorymi na hemofilię̨ pozwoliły w wielu krajach na istotne wydłużenie przewidywanej długości życia. Dostępne dane wskazują̨, że odpowiednio leczony chory na hemofilię, nawet dotknięty jej ciężką̨ postacią̨, ma szansę prowadzić́ normalny tryb życia z zachowaniem pełnej aktywności zawodowej, bez konieczności korzystania ze świadczeń́ przysługujących inwalidom.
* **Niektóre wylewy mogą być śmiertelnie groźne.** Najczęstszym objawem hemofilii są krwawienia dostawowe, które bezpośrednio wiążą się z ogromnym bólem a w późniejszym etapie prowadzą do trwałego uszkodzenia stawów. Szczególnie niebezpieczne dla osoby z hemofilią mogą być krwawienia do układu nerwowego lub krwawienia wewnętrzne.
* **Hemofilia przybiera zróżnicowaną postać, w zależności od poziomu czynnika krzepnięcia we krwi.** Poziom ten u osoby zdrowej wynosi 50-150% aktywności czynnika VIII lub IX. Wyróżnia się **łagodną postać** hemofilii (5-50% aktywności czynnika krzepnięcia), w przypadku której krwawienia zwykle pojawiają się w wyniku urazów, **postać umiarkowaną** (1-5% aktywności czynnika), przy której krwawienia występują mniej więcej raz w miesiącu i pojawiają się bez wyraźnej przyczyny oraz **postać ciężką** (poniżej 1% aktywności czynnika), która objawia się częstymi krwawieniami do stawów i mięśni bez zauważalnej przyczyny, przeważnie częściej niż raz w tygodniu. Postać hemofilii decyduje o tym, jak poważne mogą być jej konsekwencje.
* Jedną z najtrudniejszych w leczeniu komplikacji choroby jest **hemofilia powikłana inhibitorem**, występująca u około 10% chorych na ciężką postać hemofilii.W przypadku pojawienia się inhibitora, podawane z zewnątrz czynniki krzepnięcia niszczone są przez obecne w krwi pacjenta przeciwciała. W takiej sytuacji krwawienie jest szczególnie trudne do opanowania i wymaga indywidualnego podejścia.
* **Objawy choroby.** Objawy obydwu typów hemofilii – zarówno A, jak i B są takie same. U chorych mogą pojawiać się duże siniaki, samoistne krwawienia do stawów (głównie kolanowych, skokowych i łokciowych) i mięśni, długotrwałe krwawienia w przypadku zranienia, urazu, a także ingerencji chirurgicznej lub dentystycznej oraz krwawienia wewnętrzne.
* Krwawienia powodują u chorego ból i uczucie „rozpierania”, któremu towarzyszy obrzęk i zesztywnienie okolicy wylewu, a w następstwie trudność w poruszaniu danym stawem lub mięśniem. W przypadku, gdy krwawienie wielokrotnie powtarza się do tego samego stawu, powodować może ono trwałe i poważne jego zwyrodnienie, a także potęgować ból, utrudniając choremu poruszanie się i wykonywanie codziennych czynności. **Brak leczenia hemofilii może doprowadzić nawet do śmierci chorego w młodym wieku.**
* **Leczenie hemofilii.** Hemofilii nie da się całkowicie wyleczyć, jednak dzięki odpowiedniej, efektywnej terapii, zwłaszcza w przypadku ciężkiej postaci hemofilii, chorzy mogą prowadzić normalne, aktywne życie. Osobom chorym podaje się odpowiedni czynnik krzepnięcia krwi w postaci dożylnych zastrzyków, które powodują zatrzymanie krwawienia. Wyróżnia się dwie formy terapii w hemofilii - tzw. leczenie „na żądanie”, gdy czynnik krzepnięcia podaje się po wystąpieniu krwawienia oraz postępowanie profilaktyczne, gdy lek oddawany jest regularnie, aby zapobiec krwawieniom.

**Zalecenia dla chorych.** Zachowując kilka istotnych zasad, chorzy na hemofilię mogą podnieść jakość swojego życia:

1. Bardzo ważne jest, aby regularnie przychodzić na **wizyty kontrolne do lekarza**
2. Należy pamiętać o **jak najszybszym podawaniu leków w przypadku krwawień**, co neutralizuje ich konsekwencje
3. Najlepiej **nauczyć się samemu podawać sobie lek**
4. **Szczególnie ważna jest aktywność fizyczna**, gdyż silne mięśnie stabilizują stawy co pośrednio zmniejsza ryzyko krwawień samoistnych
5. **Istotna jest dbałość o zęby**, by zminimalizować konieczność zabiegów u stomatologa
6. Chory, dbając o swoje bezpieczeństwo w sytuacjach nieprzewidzianych, powinien **zawsze nosić przy sobie legitymację** **chorego na hemofilię.**