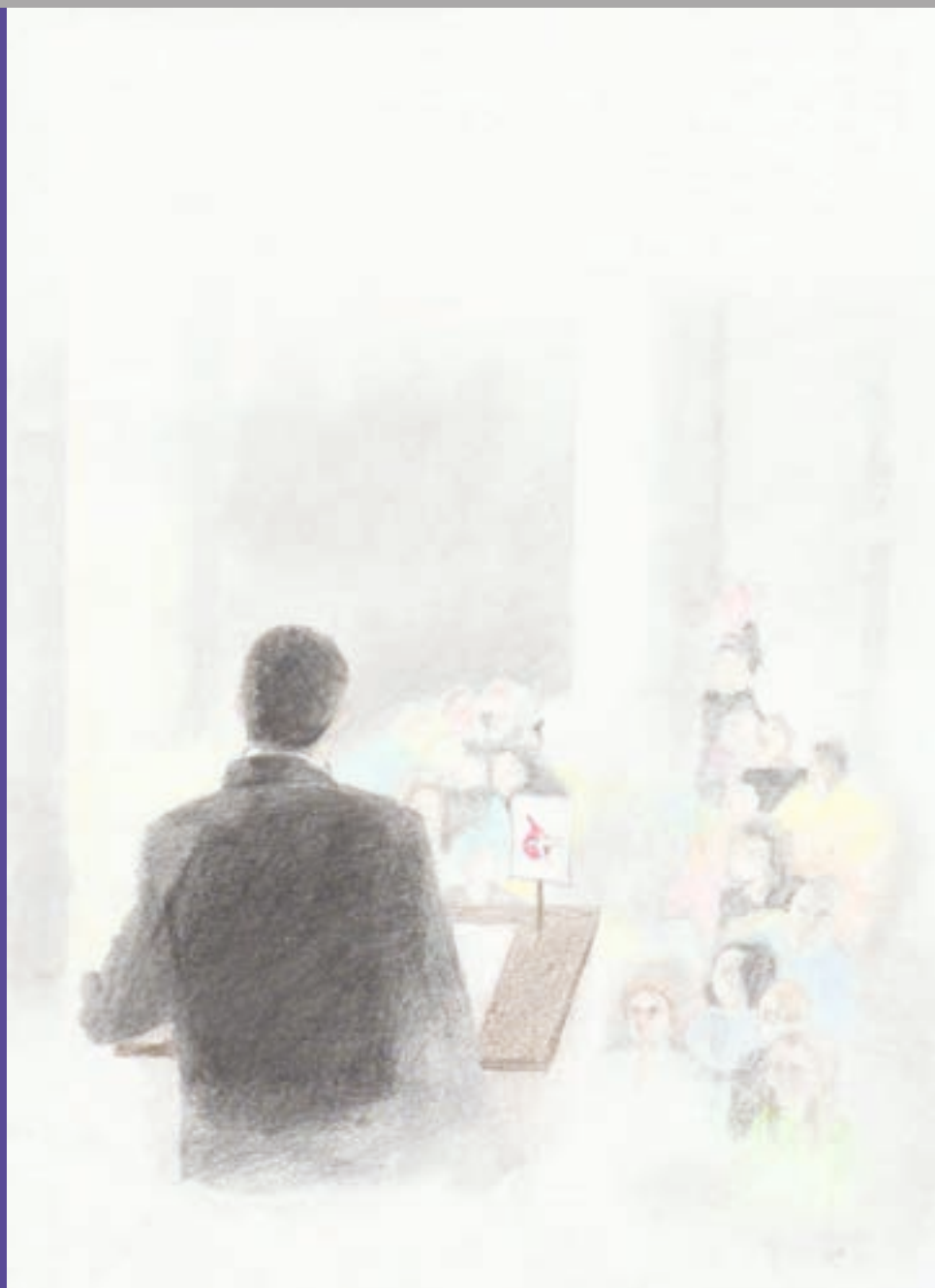


# Hemofilija

Glasilo Društva hemofiličara Hrvatske



---

## Impresum

Hemofilija  
Glasilo Društva hemofiličara Hrvatske

Volumen 8., Broj 1.  
Zagreb, kolovoz 2015.

Nakladnik:  
Društvo hemofiličara Hrvatske

Adresa:  
Kišpatićeva 12  
10 000 Zagreb  
www.dhh.hr  
casopis.hemofilija@yahoo.com

### Glavni urednik:

Doc. dr. sc. Marko Marinić

### Članovi uredništva:

(abecednim redoslijedom)

Josipa Belev, vms.  
Dr. sc. Ana Boban  
Miroslav Paclik, dipl. oec.  
Doc. dr. sc. Dražen Pulanić  
Tomislav Raguž  
Ivica Rovis, dipl. iur.  
Prof. dr. sc. Silva Zupančić Šalek

### Uputa suradnicima

Materijali se šalju elektronskim putem na adresu:  
casopis.hemofilija@yahoo.com

ili u tiskanom obliku na:  
Društvo hemofiličara Hrvatske,  
Uredništvo časopisa „Hemofilija“,  
Kišpatićeva 12, 10 000 Zagreb

### Napomena:

Objavljeni tekstovi predstavljaju stav autora  
i uredništvo se ne mora slagati s iznešenim  
mišljenjima.

Uredništvo se zahvaljuje Marini Ivančić na  
crtežu za naslovnu stranicu.

## Sadržaj

Marko Marinić:  
Riječ urednika .....str. 1.

Tomislav Raguž:  
Aktivnosti Društva hemofiličara Hrvatske  
u 2014/2015. godini .....str. 2.

Silva Zupančić-Šalek:  
Primjena ultrazvuka u procjeni  
hemofilične artropatije .....str. 6.

Dražen Pulanić:  
Von Willebrandova bolest u starijoj životnoj dobi .....str. 8.

Marijo Vodanović:  
Pojavnost i čimbenici rizika za urolitijazu  
u bolesnika s hemofilijom .....str. 10.

Jelena Roganović:  
Kako dijete oboli od hemofilije?.....str. 12.

Josipa Belev:  
Radionica primjene intravenske terapije .....str. 16.

Josipa Belev, Andrijana Grivičić, Dubravka Hubak:  
Izvešće s radionice medicinskih sestara regije .....str. 18.

Ivan Paclik, Miroslav Paclik:  
Izvešće s konferencije u Irskoj .....str. 20.

Tihomir Dominiković  
Moje iskustvo života s hemofilijom .....str. 23.

Dječji kutak .....str. 25.





### Riječ urednika

Drage čitateljice, dragi čitatelji,

Pred vama se nalazi novi broj časopisa Hemofilija. Jako smo sretni zbog činjenice da smo uspjeli održati kontinuitet njegova izlaženja te je, zahvaljujući posebice vašoj podršci i suradničkom duhu autora tekstova, ovo njegov osmi broj u nizu.

I u ovom broju donosimo niz zanimljivih, informativnih, kvalitetnih i korisnih članaka. Započet ćemo, kao i obično, prikazom aktivnosti Društva hemofiličara Hrvatske u proteklih godinu dana, a potom ćemo govoriti o novim dijagnostičkim metodama u skrbi o oboljelima od hemofilije, odnosno o primjeni ultrazvuka u procjeni hemofilične artropatije.

U nastavku slijedi tekst o najčešćoj nasljednoj bolesti krvarenja, Von Willebrandovoj bolesti, i to u kontekstu starenja. Bubrežnim kamencima, odnosno pojavnosti i čimbenicima rizika za urolitijazu kod bolesnika s hemofilijom bavimo se u nastavku ovog broja, a onda i pitanjem nasljeđivanja hemofilije, odnosno načinima na koje dijete uopće oboli od hemofilije.

O važnosti ljetnih kampova i radionica primjene intravenske terapije govori nam sljedeći tekst, a onda nam slijede dva izvještaja sa skupova - izvješće s radionice medicinskih sestara regije te izvješće sa skupa o hepatitisu koji se održao u Irskoj.

Vlastita iskustva života s hemofilijom uvijek su nam zanimljiva te se kroz njih može doznati mnoštvo novih i korisnih informacija. Stoga vam i u ovom broju donosimo jedno takvo iskustvo – ovoga puta iskustvo našeg kolege iz Metkovića, a koji je, vjerojatno, rekorder među osobama s hemofilijom u Hrvatskoj po broju izvedenih operacija.

Na kraju, a već prema običaju, donosimo radove naših najmlađih. Za ovaj broj su se jako potrudili te su nam poslali mnoštvo svojih likovnih uradaka.

Još jedanput se najsrdačnije zahvaljujemo svim suradnicima koji su na bilo koji način doprinijeli nastanku ovog broja, a posebice hvala autorima tekstova te djeci koja su nam slala svoje radove. Pozivamo i dalje sve vas koji imate bilo kakvu ideju za koju smatrate da bi mogla doprinijeti kvaliteti Časopisa da nam se javite. Vaša nam je suradnja izrazito važna kako bi se i dalje nastavilo s redovitim izlaženjem Časopisa, ali i održala ideja vodilja njegova pokretanja – pružanje kvalitetnih informacija osobama s hemofilijom i drugim poremećajima zgrušavanja krvi, njihovim obiteljima, prijateljima, ali isto tako i zdravstvenim djelatnicima te stručnjacima različitih drugih profila koji svojim radom doprinose kvaliteti života ove populacije.

Hvala vam na čitanju,

Srdačan pozdrav,

Doc. dr. sc. Marko Marinić



## Aktivnosti Društva hemofiličara Hrvatske u 2014./2015. godini



Tomislav Raguž

Poštovani čitatelji,  
Napisat ću par riječi o aktivnostima Društva hemeofiličara Hrvatske (DHH) u proteklih godinu dana.

U kolovozu (29. - 31.) prošle godine održali smo 8. ljetni kamp DHH. Kao i svih ovih godina kamp je održan u Solarisu, hotel Ivan. Bilo je 124 sudionika.



Slika 1. U društvu s gostima iz Slovenije.

Imali smo velik broj kvalitetnih predavanja i dvije uspješne radionice. Prvu radionicu (vježbi venepunkcije u djece i odraslih) održale su naše medicinske sestre iz Rijeke, Osijeka, Splita i Zagreba. Svi smo zahvalni sestrama što dolaze na kamp DHH i svoje znanje i umijeće pikanja prenose na osobe s hemofilijom i članove obitelji. Druga radionica je bila namijenjena roditeljima djece s hemofilijom, a održala ju je prof. Marina Grubić, psiholog. Prof. Grubić redovito dolazi na

kamp DHH i održala je niz predavanja i radionica. Hvala puno u ime svih na svemu do sada, a nadamo se da će nam i dalje pomagati svojim znanjem i iskustvom.



Slika 2. Vježbe pikanja na ljetnom kampu.



Slika 3. Od malena se najbolje uči.



Slika 4. Vesela ekipa :)

Održan je i okrugli stol, a tema je bila, „Prava i obveze osoba s hemofilijom koje su na kućnoj terapiji“. Sudjelovali su predstavnici struke, HZZO-a, pacijenata i veledrogerija. Dogovoreno je nekoliko bitnih stvari, ali u proteklih godinu dana nisu sve provedene u djelo tako da se pokazala potreba da i ove godine održimo okrugli stol s temom „Kućna terapija“. Prof. Jože Faganel, predsjednik Društva hemofilicara Slovenije

govorio je o „Cerifikatu izvrsnosti i e-medicina u hemofiliji.“

Ljetni kamp DHH je veliki projekt. Sve osobe koje sudjeluju u pripremi kampa, a i osobe koje sudjeluju aktivno u programu kampa, rade kao volonteri. Zahvaljujem svima u ime osoba s hemofilijom i njihovih obitelji na pomoći. Ne kaže se bez razloga ta edukacije nikada dosta.

Od 3. do 4. listopada 2014. godine održana je u Belfastu 27. Konferencija Europskog konzorcija za hemofiliju. Bilo je dobrih predavanja, a posebno je bilo interesantno predavanje o fizioterapiji u liječenju hemofilije s posebnom distinkcijom kako uz minimalnu količinu faktora provoditi fizioterapiju, a kako uz optimalnu količinu faktora. Bilo je također zanimljivo predavanje o novim lijekovima za liječenje hepatitisa C. Kako je to bilo skoro prije godinu dana neki od tih lijekova su sada i kod nas na listi HZZO-a. Bilo je još interesantnih predavanja. Oni koji žele mogu pogledati na WEB stranicama EHC-a.



Slika 5. Sudionici 8. ljetnog kampa DHH.

Obilježili smo Svjetski dan hemofilije u Vinkovcima, Splitu i Zagrebu. Povodom tog dana se okupljaju osobe s hemofilijom, obitelji osoba s

hemofilijom, doktori, medicinske sestre, volonteri i svi oni koji podržavaju rad DHH.



Slika 6. Kućni ljubimci su također dobrodošli na druženje.



Slika 8. Vid Balog rado posjećuje humanitarna događanja.



Slika 7. U Vinkovcima na obilježavanju Svjetskog dana hemofilije.



Slika 9. Predsjednik ne zna od koje torte početi rezanje.



Slika 10. Zajednička fotografija prije socijalnih događanja.

11. travnja 2015. održan je humanitarni malonogometni turnir, 3. memorijal Zorana Nojića, koji organizira Udruga branitelja iz domovinskog rata, Gradska plinara Zagreb i Prvo plinarsko društvo Vukovar. Jedna od pet udruga koje su dobile donaciju od humanitarnog turnira bila je i naša. Lijep izlet u Vukovar na malonogometni turnir. Upoznali smo nove dobre ljude koji su spremni pomoći našoj udruzi u našem humanitarnom radu.



Slika 11. Na dodjeli donacije DHH, Udruge branitelja iz domovinskog rata iz Gradske plinare Zagreb i Prvog plinarskog društva Vukovar



Slika 12. U sklopu programa humanitarnog turnira bio je i posjet memorijalnom groblju Vukovar.

U mjesecu lipnju Ivan Paclik i Miroslav Paclik bili su na kongresu u Dublinu. Tema kongresa je bio hepatitis C. Miroslav Paclik će na 9. ljetnom kampu DHH u sklopu programa imati izvješće o tome što se govorilo na kongresu.

Javila su nam se dva člana udruge s potrebom za invalidskim kolicima. Gospodin Ivan Cindrić ima veliki problem s kretanjem, a ujedno i s lijevim laktom pa smo mu nabavili kolica na električni pogon. Kada sam bio u Cetingradu kod gospodina Cindrića vidio sam koliko će ta kolica njemu olakšati život. Od kuće pa do centra mjesta ima oko 600 metara, a u centru je trgovina, crkva, kafić itd. Na tom putu od kuće do centra, sva sreća, nema nikakvih fizičkih prepreka.

Gospodin Ivan Martinić imao je potrebu za kolicima, ali samo za po stanu pa je molio ako mu možemo pomoći u nabavi klasičnih invalidskih kolica. Bili bi smo naj sretniji da nikome nije potrebna pomoć te vrste.



Slika 13. G. Cindrić sada sam može po novine i na kavu.

Nadam se da ćemo i iduće godine moći uspješno provesti sve projekte koje provodimo već tradicionalno, a možda i neki novi projekt ili pomoći nekome.

Srdačno vas pozdravljam i prepuštam vam da uživajte u osmom broju našeg glasila „Hemofilija“.

vaš Tomislav Raguž.

## Primjena ultrazvuka u procjeni hemofilične artropatije



Prof. dr. sc. Silva Zupančić-Šalek, dr. med.<sup>1</sup>

Primjena ultrazvuka u procjeni bolesti i ozljeda sustava za kretanje postala je metoda izbora. Ultrazvuk je relativno jeftin, pouzdan, jednostavan, pristupačan i što je vrlo važno, neinvazivan, bezbolan. Nema ionizirajućeg zračenja, a moguće je ponavljati preglede nebrojeno puta i pratiti bolesnika tijekom vremena. Većina ljudi čula je za ultrazvučni pregled fetusa u trudnoći. Postoji i niz drugih mogućnosti pregleda s ultrazvukom kao mišića, zglobova i tetiva i drugo. Napredak ultrazvučne tehnologije omogućuje nam danas sve bolji prikaz slike uz manje popratnih artefakata uz razvoj visoko rezolutnih sonda. Ultrazvuk omogućuje pregled zglobne hrskavice i površine kosti. Ne može se vidjeti unutrašnjost kosti, jer ultrazvučni valovi ne prodiru kroz kost. Ultrazvukom je moguće ciljano pregledati mjesto gdje bolesnik javlja bol i odmah se može uočiti je li zahvaćena regija razlog bolovima koje osjeća. Najčešća mjesta su bol u ramenu, u laktu i peti, a pregledom se odmah uviđaju promjene na tetivi u vidu tendopatija, kalcifikacija tetive, vaskularizacija i burzitis. Osim toga omogućuje primjenu lijeka injekcijom u zglob, vađenje tekućine iz cista, perkutanu tendotomiju, blokadu živaca i drugo. Tipične indikacije za ultrazvučni pregled su: rano otkrivanje erozija u zglobu, procjena sinovijalnog tkiva, procjena izljeva, procjena terapijskog odgovora, a moguće je pod kontrolom ultrazvuka iglom izvaditi tekućinu iz zgloba, primijeniti lijek u zglob i učiniti biopsiju.

Hemofilična artropatija je trajna bolest zgloba koja se javlja u osoba s hemofilijom kao posljedica opetovanih krvarenja u zglob. U procjeni bolesti zgloba koriste se slijedeće dijagnostičke metode: klasični, pregledni rendgenogram i MRI (magnetna rezonancija). Klasični rendgenogram tradicionalno se koristio za praćenje progresije hemofilične artropatije, međutim nalaz rendgenograma je uredan sve dok se ne vide koštane promjene. Na taj način se podcjenjuje opseg zglobne bolesti i ona se dijagnosticira relativno kasno. Prednost rendgenograma je u niskoj cijeni i mogućnosti da se pretraga učini brzo. Koristan je u procjeni koštanih površina, zglobnih prostora i praćenja stanja zgloba tijekom vremena. Na rendgenogramu se ne vide meka tkiva zgloba. MRI je zlatni standard u procjeni stanja zgloba, daje uvid o stanju kosti i mekog tkiva. Mnogo je osjetljivija metoda u usporedbi s klasičnim rendgenogramom za ranu identifikaciju krvarenja u zglob, sinovijalnu hipertrofiju, odlaganje hemosiderina i osteohondralne promjene (stanjenje hrskavice i erozije). Glavno ograničenje ove metode je visoka cijena, dugo čekanje na pretragu, zahtijeva dugo i mirno ležanje tijekom snimanja. To je posebno teško za djecu pa je potrebno uspavati dijete tijekom pretrage. Muskuloskeletni ultrazvuk moguće je primijeniti u novorođenačkoj dobi, dojenačkoj, u adolescenciji, odrasloj dobi i u starosti.

Temeljem navedenih dijagnostičkih metoda razvijeni su sistemi bodovanja oštećenja zgloba kako s klasičnim rendgenogramom tako i s MRI. U tijeku je razvoj sustava bodovanja

<sup>1</sup> Centar za hemofiliju, Zavod za hematologiju, Klinika za unutarnje bolesti, KBC Zagreb



oštećenja hemofiličnog zgloba procijenjen ultrazvučnim pregledom. Ultrazvuk je upravo idealna neinvazivna dijagnostička metoda koja upotpunjuje klinički pregled te je i razlog široke primjene u praksi.

U veljači ove godine organiziran je bio tečaj o ultrazvuku za procjenu hemofilične artropatije za hematologe pedijatre i hematologe odraslih bolesnika iz Slovenije i zemalja u okruženju. Tečaj se održao u Kliničkom bolničkom centru u Ljubljani pod vodstvom docenta radiologije Carla Martinolija iz Genove, sa suradnikom Dario di Minno iz Napulja. Sudjelovali su svi liječnici našeg Centra za hemofiliju te kolega pedijatar. Kolege su nam pokazali osnove ultrazvučnog pregleda zgloba. Protokol ultrazvučnog pregleda zgloba koji su oni postavili zove se HEAD-US (prema engl. Haemophilia Early Arthropathy Detection with Ultrasound) te se njime brzo i jednostavno procjenjuje stanje zglobova i to laktova, koljena i gležnjeva. Za svaki se zglob procjenjuje sinovijalna hipertrofija, izljev u zglobu i promjene koje uključuju osteohondralnu površinu (hrskavicu i kost).

Do sada je bilo moguće učiniti ultrazvučnu pretragu eventualnog akutnog krvarenja u mišić ili u trbuh što je bio posao specijalista radiologije. Na pretragu se čekalo ponekad danima kao i na sam nalaz pretrage te je potrebno kolegi detaljno

objašnjavati što želimo postići pretragom. Reumatolozi i dijelom fizijatri danas sami gledaju upalne promjene u zglobovima svojih bolesnika čime značajno poboljšavaju procjenu stanja bolesti. To nije samo trend u svijetu već se to radi i kod nas.

Primjena ultrazvučnog pregleda u svakodnevnoj kliničkoj praksi liječenja bolesnika s hemofilijom omogućila bi nam odmah uvid u promjene u dotičnom zglobu te usporedbu s kliničkim nalazom. Poznato je da je ponekad teško klinički razlikovati uzrok boli, radi li se o minimalnom krvarenju u zglob ili o artropatskoj boli. Protokol HEAD-US koji je postavio docent Martinoli preporuča se uključiti u svakodnevnu kliničku praksu kako bi se temeljem kliničkog nalaza i nalaza ultrazvuka svih velikih zglobova, godišnje procijenilo stanje zglobova u bolesnika s hemofilijom. To bi nam bio i putokaz je li liječenje adekvatno ili ga treba modificirati.

Mi se također želimo uključiti u kliničku ultrazvučnu procjenu stanja zglobova bolesnika s hemofilijom te je u tijeku razgovor o mogućoj nabavi takovog aparata za naš Centar za hemofiliju. Istovremeno je potrebna intenzivna edukacija svih liječnika Centra za hemofiliju u radu s ultrazvučnim aparatom i procjeni stanja svih velikih zglobova. Nadamo se ostvarenju naših želja na dobrobit naših bolesnika.



## Von Willebrandova bolest u starijoj životnoj dobi



Doc. dr. sc. Dražen Pulanić, dr. med.<sup>1</sup>

Von Willebrandova bolest (vWB) je najčešća nasljedna bolest krvarenja, s prevalencijom od 1 na 100 do 1 na 10.000 stanovnika. Bolest je dobila naziv prema liječniku dr. von Willebrandu koji je prvi 1926. godine opisao nasljednu bolest prekomjernog krvarenja i u muškaraca i u žena u izoliranoj populaciji otoka Föglö u Ålandskom arhipelagu između Švedske i Finske.

Danas je poznato da bolesnici s vWB imaju kvantitativan ili kvalitativan nedostatak von Willebrandovog faktora (vWF), složenog velikog multimernog glikoproteina koji ima višestruku ulogu u zgrušavanju krvi. Von Willebrandov faktor posrednik je adhezije trombocita s endotelom i subendotelom (uloga u primarnoj hemostazi) te nosi i stabilizira FVIII u plazmi (uloga u sekundarnoj hemostazi). Von Willebrandova bolest se većinom prenosi autosomno dominantno, no neki su bolesnici naslijedili dvostruko recesivni gen, te imaju teški oblik bolesti poput nasljedne teške hemofilije. Postoje tri oblika nasljedne vWB: tip 1 s djelomičnim i tip 3 s potpunim kvantitativnim manjkom vWF, te tip 2 s kvalitativnim nedostatkom vWF, koji se zatim dijeli u četiri podskupine (tip 2A, 2B, 2M, 2N). Dijagnostička obrada bolesti je složena i uključuje više laboratorijskih testova, kliničku sliku i pozitivnu osobnu i obiteljsku anamnezu. Bolest

ima kompleksnu patofiziologiju i različite kliničke manifestacije, od vrlo blage sklonosti krvarenju, preko mukokutanih i gastrointestinalnih krvarenja sve do izrazito teških krvarenja poput najtežeg oblika nasljedne hemofilije. Bolest se liječi ovisno o tipu bolesti i težini krvarenja dezmodpresinom, antifibrinolitikima, te nadoknadom koncentrata faktora koji sadrže vWF i FVIII (vWF/FVIII koncentracije).

Sa starenjem se mijenjaju simptomi bolesti i oblici krvarenja iz više razloga. Poznato je da s dobi uobičajeno nastaje postupni porast razine vWF, ali i porast pojave angiodisplazija i krvarenja iz probavnog trakta, porasta pojavnosti drugih bolesti i općenito porasta učestalosti kirurških zahvata. Tako je poznato da su uobičajene manifestacije krvarenja u mladih osoba s vWB epistakse (krvarenja iz nosa), modrice, krvarenja nakon stomatoloških zahvata, krvarenja u usnoj sluznici, te u žena izražena i produžena menstrualna krvarenja kao i krvarenja nakon poroda. Za razliku od navedenoga, starije osobe s vWB imaju češća krvarenja iz probavnog trakta, hematuriju (krvavu mokraću), krvarenja vezana uz rak (koji je češći u starijoj dobi), krvarenja povezana uz primanje drugih lijekova i kirurške postupke, kao i perimenopausalna krvarenja u žena. Dakle, bez obzira što sa starenjem nastupa porast razine vWF, prema nekim studijama osobe s vWB u starijoj dobi imaju više krvarećih tegoba. Gastrointestinalna krvarenja (krvarenja iz probavnog trakta) su posebno složeni problem u starijih osoba s vWB, posebno u pojedinim tipovima bolesti (tip 2A, 2B, 2M, i tip 3 vWB).

<sup>1</sup> Odjel za hemostazu i trombozu te benigne bolesti krvotvornog sustava, Zavod za hematologiju, Klinika za unutarnje bolesti, Klinički bolnički centar Zagreb  
Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu i Medicinski fakultet Osijek Sveučilišta J.J. Strossmayer u Osijeku  
Referentni centar Ministarstva zdravlja RH za nasljedne i stečene poremećaje hemostaze



Naime, uočena je povezanost angiodisplazija i tih oblika vWB. Angiodisplazije su proširenja odnosno malformacije žila, koja zahvaćaju prvo submukozne vene, zatim mukozne venule i kapilare a ponekad se razvijaju u arteriovenske komunikacije, s osjetljivom stijenkom i sklonošću rupturi i krvarenju. Najčešće se angiodisplazije pojavljuju kao višestruke promjene duž probavnog trakta, i to većinom u osoba starijih od 65 godina. Krvarenja iz gastrointestinalnih angiodisplazija se ubrajaju u teški oblik krvarenja u vWB. Liječenje tih bolesnika je zahtjevno s obzirom da se epizode teškog krvarenja ponavljaju i pogoršavaju sa starenjem, a promjene se nerijetko nalaze na

različitim dijelovima probavne cijevi pa su drugi oblici liječenja (endoskopski, kirurški, angiografija s embolizacijom zahvaćene žile) složeni i nisu konzistentno učinkoviti. Nadoknada vWF/FVIII koncentrata temelj je terapije akutnog krvarenja iz probavnog trakta u osoba s vWB.

U zaključku, osobe s vWB imaju različite simptome krvarenja ovisno o dobi. Potrebna je redovita periodična kontrola laboratorijskih nalaza i simptoma krvarenja radi odgovarajućih terapijskih preporuka, uz posebni oprez u starijih osoba s vWB s obzirom na nerijetko postojanje drugih bolesti i rizičnih čimbenika.



## NAJAVA

9. ljetni kamp Društva hemofilicara Hrvatske

Šibenik, Hotelsko naselje Solaris, hotel Ivan

4. rujna - 6. rujna 2015. godine



## Pojavnost i čimbenici rizika za urolitijazu u bolesnika s hemofilijom



Marijo Vodanović, dr. med.<sup>1</sup>

Poštovani,

U ovom tekstu pokušat ću Vam ukratko objasniti temu svog doktorskog rada pod naslovom „Pojavnost i čimbenici rizika za urolitijazu u bolesnika s hemofilijom“.

Svakodnevno ste mnogi od Vas suočeni s komplikacijama koje donosi direktno hemofilija, najčešće zbog posljedica neprepoznatih mikrokrvarenja, a također sve češće se javljaju i bolesti karakteristične i povezane uz starenje kao takvo. Prema novijim rezultatima u vodećim znanstvenim i stručnim časopisima, u zadnjih dvadesetak godina, a zahvaljujući novim pripravcima faktora, novoj tehnologiji te većoj dostupnosti lijeka, kronične komplikacije vezane uz samu hemofiliju postaju sve manji problem. Prosječan životni vijek u bolesnika s hemofilijom se produžuje te tako dolazi do pojave oboljenja uzrokovanih starenjem, a koja onda predstavljaju poseban izazov i kod ove skupine bolesnika.

Prednosti i važnost ovog ispitivanja

Hemofilija A i B je nasljedna bolest s dobrom prognozom ukoliko se pravovremeno liječi, odnosno kontrolira krvarenje. Bolesnici s hemofilijom, sve duže žive, imaju sve češće i druge bolesti kao i većina populacije. Učestalost arterijske hipertenzije čak je viša nego u normalnoj populaciji, a također se primijetila i

povećana prisutnost bubrežnih bolesti, bubrežne insuficijencije i urolitijaze, odnosno kamenaca u mokraćnom sustavu.

Do sada su se u stručnoj literaturi opisivale kardiovaskularne, muskuloskeletne, infektivne, maligne bolesti, osteoporoza, dijabetes te bubrežne bolesti kod ove skupine bolesnika, no radova o urolitijazi ne postoji dovoljno. Nije do kraja jasno koji svi mogući čimbenici mogu dovesti do pojave kamenaca u mokraćnom sustavu. Stoga je od važnosti ovo istraživanje koje će pripomoći definirati te istaknuti posebne skupine bolesnika koji imaju povećan rizik od kamenaca. Liječenje kamenaca, posebno kirurškim – urološkim tretmanom može biti mukotrpano, ponekad neuspješno ili praćeno iznimno visokim rizikom od teškog krvarenja u bubregu i mokraćnim putevima što iziskuje povećanu potrebu za primjenom faktora, viših doza nego inače, što kod starijih bolesnika može imati i protrombogeni učinak.

Bolesnici s hemofilijom mogu imati i često neprepoznata mikrokrvarenja u mokraćnom sustavu, što se smatra da može doprinijeti nastanku kamenaca. Mokraćni kamenci ili urolitijaza je pojava kamenaca u urotraktu i predstavljaju javnozdravstveni i klinički problem koji pogađa sve skupine bolesnika. Javlja se najčešće sa simptomima poput bolova u lumbalnoj loži, hematurijom i/ili manje specifičnim simptomima poput mučnine, povraćanja, tupe ili oštre boli u abdomenu, učestalim nagonom na mokrenje ili bolnim mokrenjem, boli u testisu i preponi, no može biti i asimptomatska. Godišnja učestalost/incidencija u općoj populaciji je oko 4.5/10.000

<sup>1</sup>Specijalist interne medicine, KBC Zagreb  
Klinika za unutrašnje bolesti/Zavod za hematologiju  
Odjel za hemostazu, trombozu i benigne bolesti krvotvornog sustava  
Centar za hemofiliju



u skupini mlađoj od 40 godina, a ovisi o geografskim, klimatskim, etničkim, genetskim te prehrambenim čimbenicima, dok prevalencija (stopa onih koji imaju ili su imali kamence) varira od 1-20%. U zemljama višeg životnog standarda (SAD, Kanada, Švedska) prevalencija iznosi preko 10%. Kamenci se dijele prema veličini, anatomskoj lokalizaciji (bubreg, bubrežna čašica, mokraćovod, mokraćni mjehur). Dije se i prema građi, tako da se kalcijevi kamenci dobro vide na rentgenskoj snimci urotakta.

U jednoj retrospektivnoj studiji provedenoj u Indiji pokazano je da bolesnici s hemofilijom imaju značajno češće hematuriju i urolitijazu nego opća populacija. Liječenje bolesnika s hemofilijom i urolitijazom opisivalo se uglavnom u stručnim urološkim časopisima i to kao pojedinačni slučajevi te u manjim serijama. Dosad ne postoji dovoljan broj studija niti radova koji bi jasno istaknuli druge čimbenike rizika za nastanak urolitijaze osim mikrohematurije (nevidljiva krvarenja iz mokraćnog sustava) ili hiperkalciurije (pojačano izlučivanje kalcija bubrežima). Za sada se ne zna što dovodi do pojačanog izlučivanja kalcija bubrežima, provođeno je samo jedno ispitivanje na manjem broju oboljelih u pedijatrijskoj populaciji. Kamenci mogu dovesti do poremećaja bubrežne funkcije koji može biti i trajan, povećane potrebe za primjenom faktora i naposljetku operativnih uroloških zahvata.

#### Ciljevi i provođenje ispitivanja

Cilj ovog doktorskog rada jest odrediti učestalost kamenaca u bolesnika s hemofilijom te pokazati da skupina bolesnika s hemofilijom ima veću pojavnost urolitijaze nego opća populacija. Nadalje, cilj je utvrditi čimbenike rizika za nastanak urolitijaze u bolesnika s hemofilijom osim hiperkalciurije i mikrohematurije.

Također želimo u radu utvrditi utjecaj težine hemofilije (blagi, srednje teški, teški tip) na učestalost hematurije i urolitijaze te utječe li način liječenja (rekombinantni vs. plazmatski faktor) na učestalost urolitijaze. Istraživanje će se provoditi

uglavnom u Centru za hemofiliju prospektivno kroz 2 godine i planiramo uključiti oko 120 bolesnika, po 60-tak u skupini s blagom/umjerenom, odnosno 60-tak bolesnika s teškim oblikom bolesti. Na dan pregleda u Centru ili ukoliko ste primljeni na Odjel dobit ćete suglasnost i informacije o ovom istraživanju te upitnik kojeg ćete uz pomoć liječnika ispunjavati. U ispitivanju će se koristiti rutinske metode kao što su krvne pretrage, analiza urina, pretrage iz skupljenog 24-satnog urina. Bitno je da dan prije pregleda počnete skupljati urin u plastičnu bocu ili sličnu posudu. Od radioloških metoda radit će se svakom standardno ultrazvuk (UZV) urotakta, kao bezbolna i sigurna metoda (bez ionizirajućeg zračenja) koja može dati informaciju o strukturi urotakta, prisutnosti kamenca u bubregu, eventualnom proširenju (dilataciji) kanalnog sustava zbog samog kamenca u mokraćovodu, a također prikazuje i mokraćni mjehur. Prije pretrage se preporuča 2-3 sata ne mokriti. Bolesnicima koji budu imali kliničku indikaciju i patološki nalaz UZV urotakta radit će se i niskodozni CT urotakta u drugom koraku koji daje više pouzdanih podataka o strukturi i veličini kamenaca nego standardno rentgensko snimanje. Krv se planira uzimati svakom bolesniku ujutro u Centru na dan zakazanog pregleda. Uzimaju se uzorci krvi (25 ml) u odgovarajuće epruvete za standardne laboratorijske testove (kompletna krvna slika), biokemijske testove (glukoza, elektroliti, bubrežni parametri, jetreni enzimi, bilirubin, proteini), koagulogram s faktorima i inhibitorima, serologija na viruse hepatitisa B i C, virus humane imunodeficijencije (HIV), PTH, vitamin D, uzorak urina, 24-satni urin radi mjerenja količine izlučenih elektrolita i drugih supstanci koje mogu doprinjeti nastanku kamenaca te mikrobiološke pretrage urina, tumorski biljezi PSA (specifični antigen prostate) i AFP (alfa-fetoprotein). Pretrage se ponavljaju najmanje dvaput tijekom trajanja ispitivanja.

Za sva pitanja, nejasnoće, informacije možete se obratiti osoblju u Centru za hemofiliju ili na Odjelu, a možete kontaktirati i mene direktno.

Unaprijed se zahvaljujem na suradnji.



## Kako dijete oboli od hemofilije?



Prof. dr. sc. Jelena Roganović, dr. med.<sup>1</sup>

Hemofilija je genetski poremećaj, što znači da je uzrokovana bolesnim genom. Poput ostalih genetskih bolesti, i hemofilija se može prenositi iz generacije u generaciju. U većini slučajeva se gen za hemofiliju prenosi s roditelja na dijete u vrijeme začeća. Da bi bolje razumijeli kako dijete oboli od hemofilije, potrebna su nam osnovna saznanja o genetici i genima.

### Što je genetika?

Genetika je znanost koja proučava gene i načine njihovog nasljeđivanja. Budući da su geni univerzalni za sve žive organizme, genetika je zapravo znanost o živom svijetu, od virusa preko biljaka do ljudi. Geni su osnovne jedinice nasljedne informacije građene od molekule DNK (deoksiribonukleinska kiselina). Genetika se bavi proučavanjem strukture i funkcije gena, rasprostranjenosti i promjenama gena u populaciji te mehanizmima nasljeđivanja. Geni se nalaze na nitastim strukturama koje se zovu kromosomi (Slika 1).

Ljudi u tjelesnim stanicama imaju po 46 kromosoma (23 para) koje nasljeđuju od roditelja, 23 kromosoma od majke i 23 kromosoma od oca. Budući da su kromosomi sastavljeni od gena, nasljeđujemo dvije kopije svakoga gena, jednu od majke i jednu od oca. Zbog toga smo vrlo često roditeljima slični.

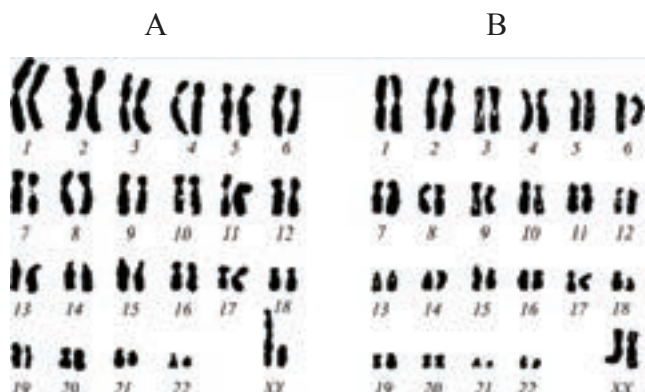


Slika 1. Kromosom i geni. (Preuzeto: <http://www.eurogentest.org/index.php?id=486>)

Geni određuju boju kose i očiju, oblik nosa, visinu.....pa i zgrušavanje krvi. Parovi kromosoma označeni brojevima od 1 do 22 su potpuno jednaki u žena i muškaraca (autosomi), a kromosomski par 23 je različit – to su spolni kromosomi X i Y. Normalni muškarci imaju jedan kromosom X i jedan kromosom Y (XY); kromosom X se nasljeđuje od majke, a kromosom Y od oca. Normalne žene imaju dva kromosoma X (XX); jedan se nasljeđuje od majke, a drugi od oca. (Slika 2).

<sup>1</sup>Pročelnica Odjela za hematologiju i onkologiju  
Klinika za edijatriju  
Klinički bolnički centar Rijeka  
Istarska 41  
51000 Rijeka





Slika 2. Kromosomi tjelesnih stanica u čovjeka. A: Muškarac (XY). B: Žena (XX)

(Preuzeto: <http://www.enciklopedija.hr/Natuknica.aspx?ID=34167>)

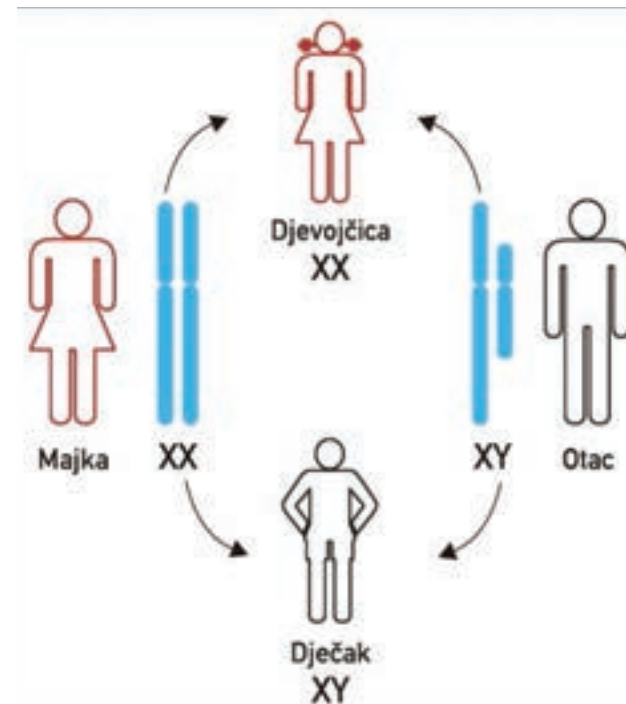
Za razliku od tjelesnih stanica, spolne stanice - jajna stanica i spermij - imaju polovičan broj kromosoma, odnosno 23, i nose po jedan spolni kromosom. Jajna stanica ima uvijek X kromosom, a spermij može imati X ili Y kromosom. Broj kromosoma u spolnim stanicama je polovičan kako bi spajanjem ženske i muške spolne stanice nastala oplodena jajna stanica koja ponovno ima 46 kromosoma. Na ovaj se način broj kromosoma u određenoj vrsti održava konstantnim.

Nasljeđivanje je vjerojatno najčudesniji fiziološki proces. Na svom najosnovnijem nivou, nasljeđivanje se dešava putem gena. Kemijska osnova nasljeđivanja je u udvostručivanju DNK pri čemu nastaju kopije gena koje se prenose s roditelja na potomke. Stanični prenosioci gena su gamete (jajna stanica i spermij), a geni roditelja se kombiniraju u jezgri oplodnog jajeta (zigoti). Fizička osnova nasljeđivanja (prijenos gena s roditelja na potomke) ovisi o ponašanju kromosoma za vrijeme spolne diobe. Ravnoteža genetičkog materijala je vrlo važna jer geni daju sva uputstva svim stanicama tijela. Bilo kakva promjena u broju ili strukturi kromosoma može značiti važnu promjenu genetičke informacije i uzrokovati bolest. Promjene u genetskom materijalu nazivaju se mutacije, a gen koji ima pogrešku u svojoj strukturi se naziva mutiranim ili abnormalnim genom.

## Spol djeteta

Spol djeteta se određuje kod oplodnje. Prilikom oplodnje majčina jajna stanica uvijek

daje X kromosom, a očev spermij može dati X ili Y kromosom. Ako jajnu stanicu oplodi spermij s X kromosomom, začeta je djevojčica, a ako je oplodi spermij koji nosi kromosom Y, začet je dječak. Prema tome, otac određuje spol djeteta. Slika 3. prikazuje četiri moguće kombinacije spajanja spolnih kromosoma.



Slika 3. Određivanje spola djeteta. (Preuzeto: Roganović Jelena: Hemofilija – vodič za roditelje. Projekt „Zdravi grad – Rijeka“. Izdavač Grad Rijeka, Odjel gradske uprave za zdravstvo i socijalnu skrb. Rijeka, 2009.)

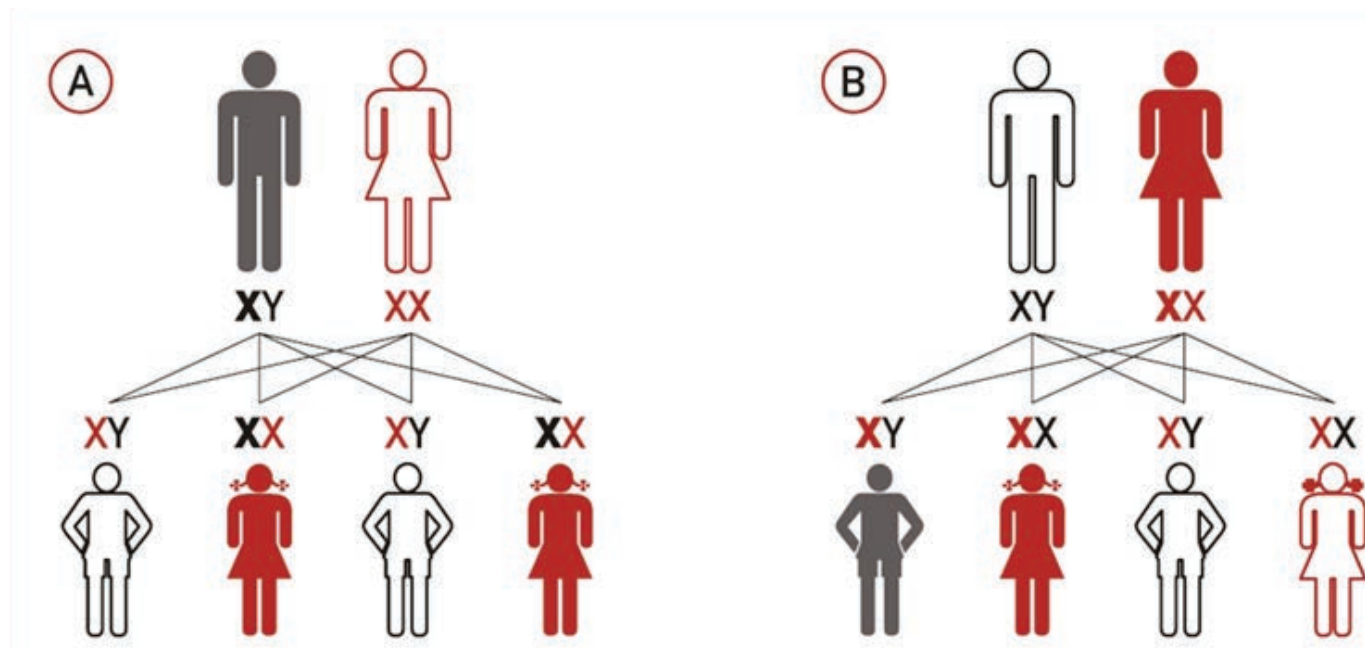
## Nasljeđivanje hemofilije

Hemofilija nastaje zbog manjka pojedinih prirodnih faktora zgrušavanja krvi. Geni odgovorni za proizvodnju ovih faktora (Faktora VIII i Faktora IX) se nalaze na X kromosomu. Ovo hemofiliju čini genetskim poremećajem vezanim uz spol. Iako očevi kromosomi određuju spol djeteta, majčini kromosomi određuju hoće li dijete imati hemofiliju.

Kada muškarac koji boluje od hemofilije ima djecu sa zdravom ženom, niti jedan od njihovih sinova neće imati hemofiliju budući da od oca dobivaju normalan Y kromosom. Sve njihove kćeri bit će nositelji gena za hemofiliju zato što od oca dobivaju bolestan X kromosom (Slika 4A).

Kada žena koja je nositelj gena za hemofiliju





Slika 4. Načini nasljeđivanja hemofilije.

A: Otac ima hemofiliju (XY), majka je zdrava. Svi njihovi sinovi bit će zdravi, a sve kćeri će biti nositelji gena za hemofiliju.

B: Majka je nositeljica gena za hemofiliju (XX), otac je zdrav. Polovica njihovih sinova imat će hemofiliju, a polovica će biti zdravi. Polovica njihovih kćeri bit će nositelji gena za hemofiliju, a polovica će biti zdrave. No treba, još jedanput, napomenuti da se ovdje radi o statističkoj mogućnosti, odnosno šansama za jedno ili drugo, pa se u konkretnoj obitelji može dogoditi da, primjerice, usprkos činjenici da je majka nositeljica gena za hemofiliju niti jedno njeno muško dijete ne naslijedi hemofiliju te niti jedna kćer ne bude nositeljica gena. Naravno, vrijedi i obratno, kao i sve ostale kombinacije između toga.

(Preuzeto: Roganović Jelena: Hemofilija – vodič za roditelje. Projekt „Zdravi grad – Rijeka“. Izdavač Grad Rijeka, Odjel gradske uprave za zdravstvo i socijalnu skrb. Rijeka, 2009.)

ima djecu sa zdravim muškarcem, četiri su moguća ishoda. Kod svakog začeca ovaj roditeljski par ima istih 25% šanse da se gen za hemofiliju prenese na dijete. Svaki njihov sin ima 50% šanse da ima hemofiliju, ovisno o tome koji majčin X kromosom naslijedi. Ukoliko naslijedi majčin X kromosom s mutiranim genom imat će hemofiliju, a ako naslijedi majčin normalan X kromosom bit će zdrav. Svaka njihova djevojčica ima 50% šanse da bude nositeljica gena za hemofiliju. Ona može naslijediti majčin normalan X kromosom i biti zdrava, ili može naslijediti majčin X kromosom s bolesnim genom i biti nositeljica gena za hemofiliju (Slika 4B).

Da li je točno da samo dječaci oboljevaju od hemofilije?

Ova tvrdnja je najčešće točna. Objasnili smo da se geni odgovorni za proizvodnju Faktora

VIII i IX nalaze na X kromosomu. Muškarci koji imaju X kromosom s mutiranim genom imat će hemofiliju, budući da imaju samo taj jedan X kromosom. Žene imaju dva X kromosoma u svakoj stanici. Ukoliko jedan X kromosom ima gen za hemofiliju, normalan gen na drugom X kromosomu štiti ženu od razvoja teže forme bolesti. Ipak, neke žene mogu imati jaču sklonost krvarenju.

Žena može imati tešku hemofiliju ako oba njezina X kromosoma imaju mutirani gen. Ovo se može desiti u vrlo rijetkim slijedećim slučajevima:

- Žena koja je nositeljica gena za hemofiliju ima kćer s muškarcem hemofilijom,
- Žena koja je nositeljica gena za hemofiliju ima kćer sa zdravim muškarcem i druga nova mutacija se dešava nakon oplodnje,
- Muškarac s hemofilijom ima kćer sa zdravom ženom i druga nova mutacija se dešava nakon oplodnje,
- Žena ima kromosomski poremećaj s potpunim ili



djelomičnim manjkom drugog X kromosoma, a X kromosom koji ima nosi mutirani gen,

- Žena ima jedan normalan X kromosom, ali je drugi X kromosom s mutiranim genom dominantan i inaktivira proizvodnju faktora zgrušavanja (X-inaktivacija ili lionizacija).

Mogu li nositelji imati hemofiliju?

Žena je nositelj hemofilije ako jedan od njezina dva X kromosoma ima mutirani gen za hemofiliju. Drugi X kromosom je normalan, pa se proizvodi određena količina Faktora VIII ili IX koja štiti ženu od teške hemofilije. Budući da X kromosomi nisu podjednako funkcionalni, velike su varijacije nivoa faktora zgrušavanja kod nositelja hemofilije, od nivoa sličnih onima kod osoba s hemofilijom do normalnih nivoa. Jedna od 10 žena nositelja ima niske vrijednosti faktora zgrušavanja i znakove blage hemofilije, poput lakog nastajanja modrica, krvarenja iz nosa, obilnih ili produljenih menstrualnih ciklusa te jačeg krvarenja nakon ozljeda, vađenja zubi i operativnih zahvata. Većina nositelja hemofilije ima nivo faktora između 30% i 70% od normalnog i obično ne pate od prekomjernih krvarenja.

Postoji li uvijek podatak o hemofiliji u obitelji?

Ne postoji uvijek podatak o drugim bolesnim članovima obitelji. U oko 30% slučajeva, u obitelji dječaka s hemofilijom ili djevojčice koja je nositelj hemofilije nema bolesti. Za ovo postoje tri razloga:

- Hemofilija je bila generacijama „tiho“ prisutna u obitelji. Ako žene nositelji nisu imale sinove ili nitko od sinova nije imao hemofiliju, nije se znalo da se gen za hemofiliju prenosi sve do rođenja dječaka s hemofilijom,

- Mutacija gena za hemofiliju se dogodila kod majke u vrijeme njezinoga začeća. Tada je majka prva osoba u obitelji koja je nositelj; njezina djeca mogu biti nositelji ili imati hemofiliju,

- Mutacija gena za hemofiliju se dogodila u vrijeme začeća dječaka. U ovom slučaju mutacija je nastala u majčinoj jajnoj stanici i prenesena je djetetu. Majka nije nositelj i njezina druga djeca će biti zdrava.

Testiranje nositelja

Postoje dvije vrste laboratorijskih testova kojima se utvrđuje da li je žena nositelj gena za hemofiliju: testovi zgrušavanja i DNK testiranje. Uz testiranje je važno uzeti detaljne podatke o hemofiliji u obitelji.

Testovi zgrušavanja određuju pojedine faze zgrušavanja i nivo specifičnih faktora u krvi. Budući da žene nositelji imaju samo jedan normalan X kromosom, često imaju testove poremećene. Testovi zgrušavanja daju jasne rezultate u 80% do 90% slučajeva, dakle nisu siguran način da se otkrije nositelj gena za hemofiliju. Uz to, ne treba ih izvoditi kada je žena trudna, doji ili uzima hormonalnu kontracepciju, budući da ova stanja mogu utjecati na rezultate.

DNK testiranje je najpouzdaniji način utvrđivanja statusa nositelja. Status nositelja može se predvidjeti sa sigurnošću do 99%. Mala količina krvi se uzima ne samo od potencijalnog nositelja nego i od ključnih srodnika (članovi obitelji s hemofilijom, roditelji osobe koja se testira). Testovi su složeni pa je za rezultate potrebno nekoliko tjedana.

Žene koje nije potrebno testirati jer su obavezni nositelji su: kćeri muškarca s hemofilijom, majke koje imaju više djece s hemofilijom te majke koje imaju dijete s hemofilijom i drugog rođaka hemofilijara. Kada majka ima samo jednog sina s hemofilijom, a u obitelji nema drugih hemofilijara, ona je potencijalni nositelj. Ako se mutacija gena dogodila u vrijeme sinovljeva začeća, nema rizika za prijenos hemofilije na majčinu buduću djecu. Jasno je da bolestan sin može prenijeti gen na svoje potomstvo. Žene koje mogu biti nositelji i imati koristi od testiranja su: sestre osobe s hemofilijom, kao i ostali ženski rođaci (ali samo oni s majčine strane).



## Radionica primjene intravenske terapije



Josipa Belev, viša medicinska sestra<sup>1</sup>

Širom svijeta svake godine, a u razvijenim državama i češće, se organiziraju ljetne radionice za oboljele od hemofilije u svrhu edukacije. U Kanadi i Americi se takve radionice organiziraju skoro svakog mjeseca, no s ograničenim brojem sudionika. Kampovi u Americi i Kanadi su tematskog karaktera, tako na primjer jedan vikend se druže obitelji, a drugi vikend s oboljelim na kamp dolazi njegov prijatelj. Ljetni kampovi su mjesta na kojima se okupljaju stručnjaci različitih profila koji sudjeluju u edukaciji oboljelih. Svatko iz svog područja održi predavanje i radionicu, a glavni je cilj isti - poboljšanje kvalitete života oboljelih.

Prvi ljetni kamp za oboljele od hemofilije održan je 1969. godine u Americi, a sudjelovali su oboljeli od hemofilije i članovi njihovih obitelji. Kamp je simbolično nazvan „Hrabri orao“. Nakon toga ljetni kampovi pomalo su postajali vodeća mjesta za edukaciju oboljelih i obitelji. Brojne obitelji prošle su edukaciju u ljetnom kampu u Michigenu te danas navode da je odlazak na kamp bila jedna od najboljih odluka.

Nakon što su redovito dolazili i pohađali brojne radionice koje su organizirane upravo u svrhu poboljšanja socijalnih kontakata i prihvaćanja bolesti, rezultat edukacije u kampovima jest i to da su brojni oboljeli od hemofilije postali otvoreniji i slobodniji u komunikaciji s okolinom. Dugo su godina osobe s hemofilijom bile stigmatizirane u društvu, međutim razvojem lijekova i pristupa liječenja odnosno uvođenjem profilakse znatno su se smanjile komplikacije te se time i oboljeli sve lakše uklapaju u zdravu populaciju. Zato su važna okupljanja oboljelih kao što su kampovi gdje se

razmjenom iskustava olakšava novootkrivenim bolesnicima prolazak kroz težak period prihvaćanja bolesti. Problematika bolesti uglavnom je slična ili ista kod oboljelih od hemofilije. Razvojem profilakse i liječenja pojavljuju se novi problemi koji se često razlikuju od mjesta do mjesta te su uvjetovani različitim organizacijskim propustima na lokalnoj razini. Stoga se i roditelji tijekom odrastanja i uključivanja djece u odgojne programe, vrtiće ili škole, susreću s različitim problemima te su kampovi mjesta gdje se slobodno u opuštenoj atmosferi izmjenjuju iskustva i pronalaze rješenja za različite nejasnoće.

Brojne su prednosti kampova, a posebice treba istaknuti dobrobit okupljanja na jednom mjestu oboljelih različite dobi. Međugeneracijska suradnja od neprocjenjive je važnosti. Tako na jednom mjestu obitelj djece oboljele od hemofilije mogu od odraslih oboljelih saznati za brojne probleme kroz koje su prolazili te načine kako ih izbjeći.

U Hrvatskoj, Kamp oboljelih od hemofilije, održava se već tradicionalno u Solarisu kraj Šibenika. Radionice za intravensku primjenu faktora zgrušavanja pohađaju istovremeno i odrasli i djeca. Posljedično danas imamo generacije djece koje su odrastale gledajući u kampu odrasle ljude koji samostalno apliciraju faktor. Isto tako naši odrasli sudionici kampa nesebično pomažu mlađima u osamostaljivanju u primjeni terapije. To je velika stvar i svakako velika prednost našeg kampa. U boravak na kampu u Hrvatskoj uključena je cijela obitelj oboljelog, a predavanja koja su sastavni dio kampa, psihološke radionice te radionice primjene terapije omogućuju sudjelovanje cijele obitelji. U svaki segment

<sup>1</sup> Centar za hemofiliju, Zavod za hematologiju, KBC Zagreb



edukacije mogu biti uključena oba roditelja (ako se radi o djetetu), ili supruga i djeca (ako se radi o odraslom oboljelom).

Ovogodišnji kamp je 9. po redu. Devet godina je napunio dječak koji se rodio kada se održavao prvi ljetni kamp Društva hemofilicara Hrvatske. Taj će dječak za koju godinu biti u pubertetu i sigurno će se htjeti osamostaliti. Ljetni kamp je pravo mjesto gdje može dovesti svog zdravog prijatelja koji može naučiti puno o bolesti s kojom njegov vršnjak živi. Pubertet je također krajnje vrijeme kada je potrebno usavršiti samostalnu primjenu lijeka. Samoprimjena lijeka omogućava dječaku/mladiću da otputuje s prijateljima bez roditelja, ali i bez bojazni tko će mu dati lijek.

Kroz prva četiri kampa redovito se provodila tjelesna aktivnost u bazenu. Bile su prikazane vježbe koje svaka osoba s hemofilijom može nesmetano raditi kako bi ojačala svoj mišićno koštani sustav i na taj se način zaštitila od krvarenja. Naučene vježbe moguće je obavljati i u kućnim uvjetima. Težnja organizatora je ponovno uspostaviti tjelovježbu na kampu, ali i potaknuti oboljele na nastavak redovitog vježbanja kod kuće.

Druženje na kampu uglavnom je neformalnog tipa te takav način komunikacije omogućava lakše iznošenje svojih problema. Druženje otvara nove vidike u snalaženju kroz život te, u konačnici, svi oboljeli od hemofilije svakako puno profitiraju svojim dolaskom na kamp.



## Izvešće s radionice medicinskih sestara regije



Josipa Belev, viša medicinska sestra<sup>1</sup>



Andrijana Grivičić, medicinska sestra<sup>1</sup>



Dubravka Hubak, medicinska sestra<sup>2</sup>

Velika nam je čast što nam je Društvo hemofilicara Hrvatske omogućilo sudjelovanje na radionici namijenjenoj medicinskim sestrama, a u organizaciji Svjetske federacije oboljelih od hemofilija.

Sastanak je održan u Beogradu 4. i 5. svibnja 2015. godine. Tijekom sastanka održana su različita predavanja, a vodeći predavači bili su James Munn, diplomirani medicinski tehničar iz Michigana, i Ljiljana Rakić, viša medicinska sestra iz Beograda. Predavanja su bila vrlo zanimljiva i uglavnom interaktivna. Teme predavanja zainteresirale su slušatelje te je svako dobio priliku iznijeti svoje stajalište o postavljenom problemu, a isto tako i postaviti pitanja. Slušatelji, inače predstavnici zemalja iz regije, bili su jako zainteresirani za razmjenu iskustva i znanja oko njege oboljelih od hemofilije, a budući da se radilo o sestrama koje su zaposlene kako na pedijatrijskim, tako i na odjelima za odrasle, predavanjima je zapravo upotpunjen pogled na njegu i zbrinjavanje oboljelih tijekom cijelog života. Raspravljalo se o dijagnostici, liječenju krvarenja, profilaksi, zbrinjavanju

komplikacija. Posebna pozornost posvetila se kućnoj terapiji i psihološkoj potpori oboljelima i njihovim obiteljima. Trenutačno u regiji, koja u ovom slučaju podrazumijeva Makedoniju, Crnu Goru, Bosnu i Hercegovinu i Srbiju, veliki je problem dostupnosti lijeka za kućnu terapiju. Također je na površinu isplivao i problem u manje razvijenim zemljama uvođenje u terapiju rekombinantnog faktora, naravno zbog njegove dostupnosti. Na sastanku su sudjelovali i članovi udruge oboljelih iz Srbije te smo iz prve ruke od samih pacijenata mogli čuti probleme s kojima se susreću u svakodnevnom životu. Sastanak je bio vrlo uspješan, a kolege organizatori su se doista potrudili da nam boravak u Beogradu ostane i u lijepom sjećanju.

Zaključak sastanka je da bi se svakako u budućnosti trebali češće sastajati i izmjenjivati iskustva i znanja, a sve u korist poboljšanja kvalitete rada u provođenju specifične njege oboljelih od hemofilije. Ponijeli smo znanja u svoje zemlje koje ćemo svakako dijeliti s kolegama, ali i još važnije nastojati prenijeti u djelo.

Hvala, još jedanput, Društvu hemofilicara Hrvatske na ovoj prigodi.

<sup>1</sup>Centar za hemofiliju, Zavod za hematologiju, KBC Zagreb

<sup>2</sup>Klinika za pedijatriju KBC Zagreb i Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Zavod za pedijatrijsku hematologiju i onkologiju.



## Izvešće s konferencije u Irskoj



Ivan Paclik, prof.



Miroslav Paclik, dipl. oec.

Na poziv g. Briana O'Mahony-a i Irskog društva hemofiličara kao domaćina, prisustvovali smo konferenciji s temom hepatitisa C, naravno s posebnim naglaskom na bolesnike s hemofilijom. Konferencija je održana u lipnju ove godine u Malahide-u, smještenom u Irskoj, u neposrednoj blizini Dublina. Irska, zemlja predivnih ljudi, kvalitetnog piva i neodlučnog vremena, dočekala nas je gostoprimstvom i većim od očekivanog, iako je ta ljestvica već unaprijed postavljena vrlo visoko. Srdačni i pristupačni ljudi učinit će sve što je u njihovoj moći kako biste se osjećali i bolje nego kao kod kuće, samo zato jer ste – irski gost. A oni su – jednostavno Irci. Takav način ophođenja ne smatraju obavezom, nego zadovoljstvom. Dodamo li jednadžbi vrlo visoku razinu međusobne usporedivosti naša dva naroda, priča dobija još dublju perspektivu. No, kako svaka priča ne znači mnogo ukoliko nije potkrijepljena primjerom, izdvajamo jedan: prilikom izlaska iz taksija na zračnoj luci, nakon što je taksimetar pokazao 20,30 eura, taksist je ne trepnuvši rekao „20 eura“. Trideset centi nije neko bogatstvo, ali smanjenje cijene vožnje (što moja malenkost nije nigdje u svijetu doživjela) rječito govori o ljudskoj komponenti koju smo, nažalost, već počeli zaboravljati.

U samom Malahide-u, kao i u Dublinu, imali smo prilike obići tipične pubove i kušati, nama gotovo egzotične, vrste piva, doživjeti irski način druženja te posjetiti vrlo stare dvorce i crkve kao što je crkva sv. Patrika, irskog zaštitnika, Malahide Castle iz 12. stoljeća kojeg je gradio vitez Richard Talbot, ali i brojne druge građevine

koje kao vremeplovom premjeste u neka davna vremena i nedvojbeno su okidač neizbježnih asocijacija na Braveheart. Dakako, doći i ne barem prošetati uz proizvodni pogon Guinness bila bi šteta vjerojatno usporediva s istrebljenjem dinosaura. Pogled na travnjake s najzelenijom travom na svijetu (što nije niti čudo obzirom na kišno i prevrtljivo vrijeme) istovremeno oduzima dah i opušta. Vremenske prilike ipak su nas neočekivano poslužile, čak se i g. Brian O'Mahony prilikom otvaranja konferencije sarkastično našalio: „Nama je uvijek ovako lijepo vrijeme u Irskoj“.

Na konferenciji i prilikom zajedničkih druženja u pauzama izmijenili smo informacije o iskustvima i doprinosom svih predavača saznali više o trenutnoj situaciji vezanoj uz bolesnike od hepatitisa C, kao i modernim načinima liječenja i dostupnosti lijekova u Europi. Brian O'Mahony, osim uvoda i pozdrava, dao nam je uvid u nove lijekove zajedničkog naziva „direktno djelujući antivirali“ (DAA's). Naglasio je bitnost lobiranja za dostupnost lijekova nalazeći uporište upravo u činjenici snažnih učinaka pogotovo novih lijekova (preko 90%) i devastirajućim posljedicama izostanka istih. Ekonomska opravdanost je dokaziva, a s druge strane štete uzrokovane nedjelovanjem nemjerljive. Za postizanje dobre razine liječenja nužna je uključenost svih zainteresiranih strana, te prikupljanje ključnih podataka o pacijentima. Ribavirin, iz još uvijek neobjašnjenih razloga, uspješno blokira brze mutacije virusa. Iako nova vrsta lijekova uzrokuje vrlo blage i rijetke nuspojave, Irci iznimnu pažnju pridaju i psihološkoj komponenti - proučavaju



kako se pacijenti nose s liječenjem, često komuniciraju s pacijentima i izdaju list prikladnog naziva „Positive news“.

G. Dusheiko je objasnio kao se najbolji rezultati liječenja hepatitisa C kod cirotičkih pacijenata postižu nešto dugotrajnijim liječenjem, a općenito kod svih pacijenata liječenjem na vrijeme, dok ne nastanu fibrotička oštećenja. Liječenju se mora pristupiti individualno te nema univerzalnih metoda, nego se za svakog pacijenta osmišljava metoda prilagođena njegovom trenutnom stanju i genotipu.

Radek Kaczmarek ponudio je detalje o povijesti Poljske vezane uz liječenje hemofilije i hepatitisa C u Poljskoj, koje još nije zadovoljavajuće. U Škotskoj je, kako je izvijestio Dan Farthing-Sykes, stanje puno bolje, lijekovi se odobravaju, ali to ne znači nužno da se odmah i dobiju, no ulažu velik trud u poboljšanje i imaju potporu ministrice. Gđa Tanja Marković iz Srbije govorila je o provedenom liječenju pacijenata s hemofilijom i HCV-om, odnosno hemofilijom, HCV-om i HIV-om koji su liječeni pegiliranim interferonom u kombinaciji s ribavirinom.

U Danskoj mnogo pacijenata nije liječeno. Fibroza nije nužna kako bi se dobio lijek, nego već

samo problemi vezani uz hepatitis C, a hemofiličari imaju nešto povlašteniji status. Definirane su grupe ljudi koje imaju pravo na liječenje i kojima će se ono uskratiti. Sudjelovanje udruga kod njih je obavezno, a imaju i potporu European patient group-a.

U Francuskoj su se vrlo detaljno bavili financijskim aspektom liječenja, procjenom lijekova i pravima na pristup lijekovima.

Engleska ima pravilo da se financijska sredstva u slučaju potrebe moraju naći i imaju tzv „early access“ – hitni pristup lijekovima u hitnim slučajevima, no doživljavaju teškoće u pristupu političarima do kojih je gotovo nemoguće doći.

Portugalci su si osigurali pristup najnovijim lijekovima i prijavljuju o samo 5-10% problema s nuspojavama, dok ostatak brzo prolazi i zanemariv je. Naglašavaju medije kao vrlo koristan kanal postizanja ciljeva.

Lajtmotivi ove konferencije svakako su bili zajedništvo svih uključenih strana u svrhu dostupnosti lijekova i apsolutno najnaglašenija potreba testiranja i adekvatnog liječenja na vrijeme, pogotovo u svjetlu činjenice da nam u današnje vrijeme moderna znanost kroz najnoviju generaciju lijekova to i omogućuje.





## Moje iskustvo života s hemofilijom



Tihomir Dominiković

Ja sam Tihomir Dominiković, rođen 1959 godine u Metkoviću. Živim u Momićima općina Kula Norinska, županija Dubrovačko-Neretvanska. Imam najteži oblik hemofilije A.

U obitelji imam 3 brata i sestru. Ja sam najstariji i jedini s hemofilijom. Problem krvarenja nastaje od onog momenta kad sam počeo hodati. Nisam znao o čemu se radi sve do moje šeste godine kad sam upućen na KBC Šalata gdje su mi dijagnosticirali hemofiliju A. Tako u ranoj mladosti nastaju uzastopna krvarenja praktički u svim zglobovima. Imajući problem udaljenosti od bolnica Dubrovnik i Split, pretežno sam krvarenja sanirao kod kuće ledom i mirovanjem. Najbliža bolnica, do postanka Hrvatske države, bio mi je Mostar gdje sam bio hospitaliziran puno puta, ali jako malo su mi mogli pomoći. Tu nikada nisam primio faktor, samo ponekad svježu krv. Nastankom Hrvatske države uglavnom sam se liječio u bolnicama u Splitu gdje sam primao faktore u manjim količinama tako da bi za zaustavljanje krvarenja trebalo dosta vremena. Početkom dolaska na KBC Rebro 1979. godine počeo sam se lakše nositi s bolešću jer sam bio više upoznat s problemima i kako se nositi s njima, no zbog udaljenosti od nekih 500 kilometara od moga mjesta stanovanja, moji problemi su, više ili manje uspješno, uglavnom rješavani, kako sam već rekao, u Splitu. Zbog ogromnih krvarenja nastala su oštećenja na gotovo svim većim zglobovima. Nisam mogao funkcionirati bez štaka, a i one su postale problem zbog oštećenja na ramenima i laktovima. Da bih mogao kretati se bez pomagala morao sam se podvrći ugradnji umjetnih zglobova

i to: lijevi kuk 1999., lijevo koljeno 2001., lijevo rame 2002., desno rame 2007. te desno koljeno 2012. godine. Ali to nije bilo sve što se operacija tiče nego sam 2006. godine imao i zamjenu aortne valvole, da bih istu operaciju ponovio i 2015. godine u ožujku. Samom zamjenom svih tih zglobova krvarenja su značajno smanjena i prorijeđena tako da sam dobio mogućnost funkcioniranja bez pomagala.

Sada bih želio istaknuti i još jednu vrlo važnu stavku iz svog života, a to je velika pomoć mojih ukućana. Pri tome posebice mislim na pomoć u danima mladosti, ali ne značajno manje ni danas. Puno su mi pomogli i prijatelji koji me nisu tretirali kao bolesnu osobu nego su me zvali na svoje igre pa i one koje zapravo nisam smio. Dobivanjem lijeka za kućnu terapiju 1994. godine život postaje puno drugačiji i normalniji. Događaju se i dalje krvarenja koja odmah u startu suzbijam kako ne bi došlo do problema i većih bolova. Danas sam u mirovini, no i dalje sam ostao dosta aktivan. Pri tome posebice mislim na aktivnosti u lokalnom Kulturno-umjetničkoj udruzi „Škrapa“, a koja ima tri sekcije - folklor, mali nogomet i lađare. Dosta vremena provedem na putovanjima s folklorom i vodim ekipu malog nogometa. Odlazim i na takmičenja brudetijada i, moram se malo i pohvaliti, do sada sam imao dosta uspješnih rezultata.

I konačno, ne bih htio ovaj tekst završiti, a da ne dam i jedan savjet mladim mamama koji proizlazi iz mog iskustva. Naravno, ne morate me poslušati, ali mislim da trebate pustiti svoju djecu da žive normalan život sa svojim vršnjacima i



da uživaju u svom djetinjstvu i mladosti. Bolest hemofilija, ako je bolest, ne može se darovati ili pokloniti nekome, ona je naša i s nama te ju moramo kao takvu prihvatiti. Vaša djeca su zaslužila život kao i druga djeca, nemojte ih u tome sputavati, možete ih lagano kontrolirati, ali pustite ih neka žive. Nije u redu da i oni moraju prolaziti teške trenutke i biti sputavani kao mi stariji, a posebice imajući na umu kvalitetu i dostupnost lijekova za hemofiliju u današnjem vremenu. Zato na kraju želim kazati da ako prihvatimo hemofiliju kao nešto što je dio nas te ako se pravilno postavimo prema njoj, bit će nam puno lakše.



## DJEČJI KUTAK

Dragi naši **maleni** i oni malo veći čitatelji,

Ove stranice časopisa rezervirane su **samo za vas**. Ovdje ćemo i dalje objavljivati vaše radove pa vas pozivamo i ohrabrujemo da nam ih šaljete. Možete nam poslati primjerice neku pjesmu koju ste napisali svojoj simpatiji iz razreda, učiteljici, mami, tati, baki, djedu, svom gradu, proljeću, biciklu ili bilo kome/čemu drugome. Možete nam slati svoje likovne radove, koji mogu, ali i ne moraju biti tematski vezani uz hemofiliju. Možete crtati i slikati sve što vam je drago i u vašim očima lijepo. Najbolje od tih radova objavit ćemo na ovoj stranici te ćemo vam biti jako zahvalni, baš kao što smo zahvalni i onima koji su poslali svoje radove za ovaj broj. Hvala DORA, ENA, HELENA, KARLO, KRISTINA, LOVRO, MATEO, PETAR I STELA! 😊

Pooooooooozdraaaaav!!!

Radove šaljite na e-mail adresu:  
casopis.hemofilija@yahoo.com

ili poštanskim putem na adresu:  
Društvo hemofilijčara Hrvatske,  
Uredništvo časopisa Hemofilija,  
Kišpatićeva 12  
10 000 Zagreb



Lovro Bedenk  
iz Zagreba (7 godina)



Stela Celinščak  
iz Zagreba (9 godina)



Petar Grbic  
iz Dubrovnika (6,5 godina)



Helena Kamenjicki  
iz Zagreba (9 godina)

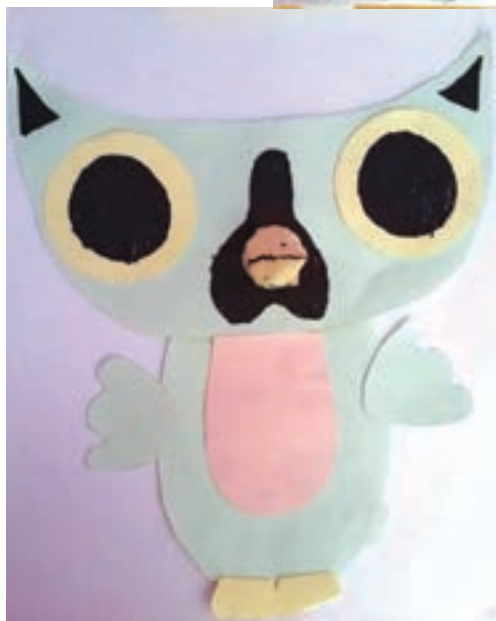


Karlo Gavran  
iz Slavenskog broda (10 godina)

Ena Gavran  
iz Slavenskog broda (7 godina)



Mateo Ravlić  
iz Slavenskog broda (8,5 godina)



Dora Horvatiček  
iz Samobora  
(9,5 godina)



Kristina Šimić  
iz Samobora (11 godina)

# AGMAR - BAXTER

**Baxter**



Bayer HealthCare

Bayer Schering Pharma

octapharma



ACTIVE  
FAMILY  
**HOPE**  
SUPPORT

## Benjaminova hrabrost zadivljuje njegove roditelje, a nas nadahnjuje

Kada je Benjaminu dijagnosticirana teška hemofilija A s inhibitorima, njegovi su roditelji pomislili kako se njihov svijet ruši. Pa ipak, novi lijekovi, učinkovita podrška te hrabrost njihova sina, pokazali su im kako je sve moguće.

Mi u Novo Nordisku nadahnuti smo odvažnošću koju vidimo u zajednici bolesnika, njihovih obitelji i zdravstvenih radnika koji skrbe o njima, te mogućnošću donošenja pozitivne promjene u živote oboljelih. Od našeg laboratorija do proizvodne linije, pa i dalje od toga, u volonterskim programima u kojima naši kolege pomažu bolesnicima u njihovim lokalnim zajednicama, održavamo jedinstvenu kulturu u kojoj su potrebe pojedinaca s hemofilijom sa strašću usađene u srce naših djelovanja.

Saznajte više kako Novo Nordisk mijenja mogućnosti u hemofiliji na:  
[changingpossibilities.com](http://changingpossibilities.com)

**changing possibilities**  
in haemophilia®



BENJAMIN GRAY  
voli se igrati s prijateljima.  
Benjamin ima tešku hemofiliju A s inhibitorima.