ZÁPADOČESKÁ UNIVERZITA V PLZNI
FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

2012 **Kateřina Hrabáková**

Zadání bakalářské práce

ZÁPADOČESKÁ UNIVERZITA V PLZNI
FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

2012 **Kateřina Hrabáková**

FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

Studijní program : Ošetřovatelství B 5341

Kateřina Hrabáková

Studijní obor : Všeobecná sestra 5341R009

KVALITA ŽIVOTA PACIENTA S HEMOFILIÍ

Bakalářská práce

Vedoucí práce: Mgr. Jaroslava Nováková

PLZEŇ 2012

Prohlášení:

Prohlašuji, že jsem bakalářkou práci vypracovala samostatně a všechny použité prameny jsem uvedla v seznamu použitých zdrojů.

V Plzni dne: 20.3.2012

……
vlastnoruční podpis

Poděkování:

Děkuji tímto vedoucí práce Mgr. Jaroslavě Novákové za podnětné připomínky, poskytování rad a odborné vedení mé bakalářské práce. Dále děkuji pacientům hemofilického centra za ochotu a spolupráci.

OBSAH

ÚVOD 12

TEORETICKÁ ČÁST 13

1 HISTORIE HEMOFILIE 13

1.1 Rané dějiny 13
1.2 Dějiny hemofilie 14
1.3 Současnost 15

2 FYZIOLOGIE HEMOSTÁZY 17

3 DEFINICE ONEMOCNĚNÍ 19

3.1 Typy hemofilie 19
3.2 Stupeň hemofilie 20
3.3 Dědičnost a patogeneze 20
3.4 Klinické projevy hemofilie 21
3.4.1 Krvácení do kloubů 21
3.4.2 Krvácení do svalů 22
3.4.3 Krvácení do urogenitálního traktu 23
3.4.4 Gastrointestinální krvácení 23
3.4.5 Krvácení do centrálního nervového systému 23
3.4.6 Ostatní krvácení 24

4 DIAGNOSTIKA 25

4.1 Anamnéza 25
4.2 Fyzikální vyšetření 25
4.3 Laboratorní vyšetření 25

5 LÉČBA 27

5.1 Substituční terapie 27
5.1.1 Principy substituce 27
5.1.2 Substituční preparáty 28
5.2 Další léčba hemofilie 29
5.3 Domácí a preventivní léčba hemofilie 30

6 KOMPLIKACE HEMOFILIE 32

6.1 Infekce HIV 32

6.2 Hepatitis ... 32
6.3 Inhibitor koagulačního faktoru VIII a IX ... 33

7 HEMOFILICKÁ CENTRA ... 36

8 PSYCHOLOGICKÁ A SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA ... 37

8.1 Specifika péče o nemocné hemofilií ... 38
8.2 Kvalita života ... 39

PRAKTICKÁ ČÁST ... 41

9 KVALITATIVNÍ VÝZKUMNÉ ŠETŘENÍ ... 41

9.1 Cíle práce ... 41
9.2 Výzkumné otázky ... 41
9.3 Použitá metodika ... 41
9.4 Výběr respondentů ... 42

10 ROZHOVORY S JEDNOTLIVÝMI RESPONDENTY ... 43

10.1 Respondent číslo 1 ... 43
10.2 Respondent číslo 2. ... 46
10.3 Respondent číslo 3 ... 50
10.4 Respondent číslo 4 ... 56

11 DISKUZE ... 60

ZÁVĚR ... 66

POUŽITÁ LITERATURA A PRAMENY ... 68

SEZNAM PŘÍLOH ... 70

ANOTACE

Příjmení a jméno: Kateřina Hrabáková

Katedra: Ošetřovatelství a porodní asistence

Název práce: Kvalita života pacienta s hemofilií

Vedoucí práce: Mgr. Jaroslava Nováková

Počet stran: číslované 56, nečíslované 20

Počet příloh: 4

Počet titulů použité literatury: 19

Klíčová slova: hemofilie - faktor VIII - faktor IX - krevní srážení - koagulopatie - hemartros - krevní derivát

Souhrn:

V teoretické části bakalářské práce je popsána historie hemofilie, historie krevního srážení, charakteristika nemoci, její druhy, projevy, léčba a komplikace. Jsou zde zmíněny nejčastější sociální a ošetřovatelské problémy. V praktické části práce autorka mapuje subjektivní vnímání kvality života pomocí kvalitativního výzkumného šetření formou rozhovoru. Otázky jsou směřovány na kvalitu života hemofilika v oblasti sociální, psychologické, fyzické a také na kvalitu života v oblasti partnerských vztahů.

ANOTACE

Surname and name: Kateřina Hrabáková

Department: Nursing and Midwifery

Title of thesis: Quality of life of patients with haemophilia

Consultant: Mgr. Jaroslava Nováková

Number of pages: 56, unnumbered pages 20

Number of appendices: 4

Number of literature items used:19

Key words: haemophilia - factor VIII - factor IX – blood coagulation - coagulopathy - hemartros – blood derivative

Summary:

The theoretical part of the bachelor thesis gives an outline of the history of haemophilia and coagulation, the characteristics of the disorder, its types, symptoms, treatments and complications. The most common social and nursing problems are also mentioned. In the practical part, the author of the thesis surveys a subjective perception of the quality of life by means of the qualitative examination through an interview. The questions of the interview are aimed at the quality of life of a haemophilic patient in social, psychological and physical respects and also in terms of partnerships.

ÚVOD

Hemofilie je vzácné dědičné onemocnění, porucha koagulace. Porucha koagulace neboli koagulopatie je způsobená vrozeným nedostatkem koagulačních faktorů VIII a IX. Hemofilie svými projevy postihuje jedince mužského pohlaví, pouze vzácně mohou onemocnět ženy. V České Republice dle údajů Českého svazu hemofiliků žije cca 780 pacientů s hemofilií, z toho 230 hemofiliků do 18 let. Léčba hemofilie v průběhu doby značně pokročila, nyní již se pacienti hemofilií dožívají průměrného věku jako zdraví lidé. Základním projevem hemofilie je krvácení. Pacienti s hemofilií jsou dispenzarizování v hemofilických centrech. Přes velmi pokročilé možnosti je hemofilie nemoc léčitelná, ale ne vyléčitelná. Přes velké úspěchy v léčbě je hemofilie nemoc chronická, která zásadním způsobem ovlivňuje život pacienta. Kvalita života je v poslední době velmi diskutovaný fenomén. Hovoří se o ní v různých souvislostech a v rámci různých vědních disciplín jako jsou např. psychologie, sociologie, medicína, ale i ošetřovatelství. Ve zdravotnictví se z pohledu kvality života hodnotí poskytovaná péče, jednotlivé zdravotnické programy a především také efektivita léčby. Po celém světě jsou prováděny rozsáhlé studie kvality života u různých typů onemocnění. Já jsem se ve své bakalářské práci zaměřila na monitorování kvality života pacientů s hemofilií. Před prvním setkání s hemofiliky jsem se zamýšlela nad tím, jakým způsobem vedou život, zdali je hemofilie omezuje v běžném žití. V literatuře je zmíněno mnoho problémů, které hemofilie pacientům přináší. První, kdo je ovlivněn hemofilií jsou rodiče a zbytek rodiny. S věkem přináší hemofilie potíže i pacientovi. Pacientův život je ovlivněn v sociální oblasti, hemofilie zasahuje i do ekonomické oblasti a je také ovlivněn fyzický i psychický stav pacienta. V případě zjištění závažného onemocnění, jako je hemofilie, je zasažena celá rodina, pacientův vývoj je hemofilií výrazně ovlivněn. V mém výzkumném šetření jsem se zaměřila na zkoumání vlivu hemofilie na čtyři různé pacienty. Zajímalo mne, zdali čtyři různí pacienti vnímají potíže spojené s hemofilií stejně nebo naopak, zda se mezi nimi vyskytují rozdíly. Cílem mého výzkumného šetření bylo zjistit, zda vnímání kvality života s hemofilií může také souviset s momentální situací pacienta a s jeho aktuálním zdravotním stavem. Výzkumné šetření také zkoumá vliv rodinného zázemí na zdravotní stav a na vnímání kvality života.

TEORETICKÁ ČÁST

1 HISTORIE HEMOFILIE

1.1 Rané dějiny

Člověk prvobytně pospolné společnostmi si při zranění již zřejmě všímal změny tekoucí krve v lepkavý pevný materiál, krevní sraženinu. Staří Řekové s určitostí o této změně věděli a také o ní psali. Viděli, že jak se sraženina postupně zmenšuje, vylučuje žlutavou tekutinu zvanou sérum a pozorovali bílý hustý fibrin, který zůstane po omytí sraženiny vodou. Otec medicíny Hippokrates (460-370 let př. n. l) se domníval, že ke srážení krve dojde ochlazením, když krev opustí tělo. Poruchy srážlivosti krve byly zaznamenány již ve velmi rané historii. Židovští chlapci z rodin s poruchami srážlivosti krve se nemuseli podrobovat rituální obřízce.

Třebaže se až do 19. století o srážení krve vědělo velmi málo, existují dvě dávné série pokusů, které už předvídaly moderní znalosti. První, zaznamenaná Samuelem Pepysem se odehrála v Anglii a poskytuje jeden z prvních záznamů transfuze krve.

Ve druhé polovině 18. století ukázaly pokusy na zvířatech v anatomické škole Dr.Williama Huntera, že se na srážení podílí krevní plazma, ne červené krvinky.

V průběhu 19. století vešlo ve známost, že tkáňová tekutina iniciuje srážení, že proteiny v plazmě se tohoto procesu také účastní a že fibrinogen se mění na fibrin pomocí jiného proteinu, trombinu. Bylo dokázáno, že krev ztrácí schopnost se srážet, pokud z ní chemické prostředky odstraní kalcium. Krev se začne srážet, když se do ní kalcium vrátí. Toto byl klíčový objev, na němž závisí mnoho stále užívaných laboratorních testů srážlivosti krve.

V roce 1905 Němec Paul Morawitz uveřejnil odborné pojednání o srážlivosti, základ moderní teorie a praxe. Na přelomu 19. a 20. století bylo známo, že krevní protein protrombin se mění na trombin působením kalcia a látky v krvi, která se nazývá trombokináza. Trombin pak mění fibrinogen na fibrin.

Později se prokázalo, že trombokináza se skládá z mnoha různých proteinů, které u zdravého jedince společně působí na spuštění závěrečného vytvoření fibrinové sraženiny.

K objevu různých proteinů a jejich společného působení přispělo zavedení testů srážlivou reakcí antikoagulantů a pozorováním pacientů s poruchami srážlivosti krve.

V roce 1943 se v Oslu objevila pacientka s poruchou srážlivosti krve. Její lékař, Dr. Owren sérií vynikajících pokusů prokázal, že jeho pacientka trpí doposud nepopsaným onemocněním. Neměla nedostatek žádného z tehdy známých faktorů- protrombin, fibrinogen, kalcium a „tkáňové tekutiny“, příčinou její nemoci byl tedy faktor pátý, později pojmenovaný jako faktor V.

Schéma mechanismu srážení krve bylo v době II. světové války neúplné. Bylo známo pět faktorů, ale žádný z nich se pro hemofilii nehodil a žádný z nich nevysvětloval nesrovnalosti v testech krve antikoagulované warfarinem. Faktor způsobující tuto diskrepanci byl objeven ve čtyřicátých letech a později byl pojmenován faktor VII. Těsně před válkou se přišlo na to, že hemofilii působí nedostatek faktoru srážlivosti v plazmě, říkalo se mu antihemofilický globulin, později je znám pod názvem faktor VIII.

V roce 1952 byla objevena v Oxfordu hemofilie B. Tento objev vysvětlil problém, při kterém došlo u některých pacientů se zdánlivě stejným onemocněním, k napravení srážlivosti vzájemným smícháním krve. Při těchto pokusech se krev s nedostatkem faktoru VIII smíchala s krví s nedostatkem faktoru IX a jedna druhou napravila.

Padesátá léta dvacátého století přinesla objev dalších faktorů a všechny byly mezinárodním výborem v roce 1961 označeny římskými číslicemi.

V budoucnu budou faktory srážlivosti pravděpodobně přečíslovány nebo přejmenovány. Posun si vynutí rostoucí znalosti srážlivosti a požadavky počítačové technologie, která římské číslice příliš nemiluje. (1)

1.2 Dějiny hemofilie

Hemofilie po celém světě vešla ve známost zejména díky potomkům anglické královny Viktorie. Viktorie byla vnučka Jiřího III. Narodila roku 1819 se jako jediné dítě Edwarda, vévody z Kentu a Viktorie, princezny ze Saxe-Coburgu. Na trůn nastoupila v roce 1837. S manželem Albertem měli devět dětí, čtyři syny a pět dcer. Nejmladší syn Leopold měl hemofilii a nejméně dvě dcery, Alice a Beatrice, byly přenašečkami. Leopold měl po sňatku s Helenou z Waldbecku dvě děti- zdravého syna a dceru Alici, přenašečku hemofilie. Nejméně jeden z potomků Alice, syn Rupert, byl hemofilik. Ten ale zemřel při autonehodě v roce 1928.

Dcery královny Viktorie byla Alice a Beatrice, obě byly přenašečkami. Alice měla sedm dětí, z nichž syn Frederick měl hemofilii a dvě dcery Alix a Irene byly přenašečkami. Frederick zemřel ve třech letech, dcera Alix se stala ruskou carevnou, když se vdala za Mikuláše. Přijala jméno Alexandra Fjodorovna. Jedno jejich dítě, Alexej, mělo hemofilii. Zda jeho sestry byly přenašečkami, se nepodařilo zjistit.

Princezna Irene se vdala za svého bratrance Jindřich Pruského a z jejich tří synů byli dva hemofilici. Oba, Waldemar i Jindřich, zemřeli bezdětní.

Druhá z Viktoriiných dcer , Beatrice, předala gen hemofilie do španělské královské rodiny po sňatku s princem z Batenbergu. Na podnět Jiřího V. bylo změněno rodinné jméno na Mountbatten. Mountbattenovi měli čtyři děti. Leopold a Maurice měli hemofilii, oba bojovali ve válce a zemřeli mladí. Jejich sestra Victoria se provdala za Alfonse XIII. Porodila mu pět synů a dvě dcery. Nejmladší syn Gonzalo měl hemofilii a zemřel při autonehodě, jeho starší bratr Alfonzo, také hemofilik, zemřel při nehodě v roce 1938.

Smrtí Waldemara v roce 1945 se zdá, že zanikl hemofilický gen, který na téměř 100 let zamořil život královských rodin ve třech zemích a změnil běh evropských dějin. Stále zůstává možnost, že by se onemocnění mohlo znovu objevit u potomků jedné z dcer královny Viktorie nebo jejího hemofilického syna Leopolda. (1)

1.3 Současnost

Před třiceti lety většina lidí s těžkou hemofilií umírala na následky krvácení v dětství. V současné době mohou očekávat, že se dožijí normálního průměrného věku. Za tuto podstatnou změnu vděčíme třem pokrokům.

První je výsledkem práce profesora MacFarlane a jeho kolegů z Oxfordu. Odhalením nedostatku faktoru VIII u hemofilie A a možnost jeho náhrady normální čerstvou krví nebo plazmou položili základy moderní hemofilické léčby. Především vlivem II. světové války, došlo k rozvoji transfuzní služby. Dobrovolné dárcovství krve prostřednictvím transfuzních stanic se tím stalo druhým pokrokem v léčbě hemofilie.

Třetím pokrokem se stala komercionalizace frakcionalizačních postupů farmaceutickými společnostmi. Ty hrají životně důležitou roli při purifikaci faktorů srážlivosti derivovaných z lidské plazmy a rekombinační DNA technologií. Zahrnují základní kroky k odstranění nechtěných kontaminantů, včetně virů a vnějších proteinů.

V průběhu let se, alespoň pro lidi v rozvinutých zemích, krevní produkty vhodné pro léčbu hemofilie staly jak účinnějšími, tak i dostupnějšími. Čerstvou krev následovala čerstvě zmražená plazma a na začátku 60. let kryoprecipitát získaný Dr. Poolovou a jejími kolegy v kalifornském Stanfordu. Paralelně s metodami zpracování krve od jednotlivých dárců pokračovaly v mnoha zemích výzkumy s cílem získat koncentrát ze směsné krve mnoha dárců. Zavedení lyofilizovaného koncentrátu do farmaceutického průmyslu přineslo výhody opravdu efektivní léčby pro tisíce lidí s hemofilií a umožnilo rozvoj rozsáhlých plošných programů domácí léčby a profylaxe. (1)

2 FYZIOLOGIE HEMOSTÁZY

Hemostáza, zástava krvácení, je fyziologický proces, který slouží k zajištění vzniku krevní sraženiny po poranění cévy a k udržení krve proudící v cévách v tekutém stavu. Hemostáza je poměrně složitý proces, při kterém musí být vyváženy všechny děje vedoucí ke správné funkci krve. Mezi tyto děje patří čtyři základní systémy, reakce cév v místě poranění nazývaná vazokonstrikce, činnost krevních destiček neboli trombocytů, hemokoagulační systém plazmatických faktorů a inhibitorů krevního srážení a jako poslední se uplatňuje fibrinolytický systém, který slouží k odstranění fibrinu, zhojení a zprůchodnění cévy.

Vazokonstrikce je nejrychlejší odpovědí cévy na poranění. Tato reakce zahajuje proces krevního srážení. Po poranění, při kterém dojde k porušení integrity cévy, dochází k syntéze celé řady působků, které ovlivňují vnitřní povrch cév. V místě poranění se mezi receptorem kolagenu bazální membrány cévní stěny a receptorem aktivované krevní destičky vytváří vazba působením von Willebrandova faktoru (dále jen vWF). Dochází tak k adhezi a shlukování krevních destiček na smáčivé ploše cévy, tento proces se nazývá agregace. Současně krevní destičky postupně změní svůj tvar a povrchové vlastnosti. Vzniká útvar, který je nazýván destičkový trombus jinak také bílý trombus a který provizorně uzavírá krvácející cévu. Dojde tímto ke vzniku primární cévní zátky a tímto je dokončen proces tzv. primární hemostázy.

Pokud by proces hemostázy nepokračoval, tak by křehká primární zátka byla krevním proudem rozrušena a odplavena. V tuto chvíli nastupuje systém hemokoagulace, což je vlastně soubor na sebe navazujících procesů, kterých se účastní řada plazmatických koagulačních faktorů, fosfolipidy a vápenaté ionty. Hemokoagulace probíhá jako kaskáda, kdy jedna reakce navazuje na druhou. Fyziologicky je hemokoagulace aktivována dvěma cestami a to vnitřním a zevním systémem. Vnitřní systém, který vychází z nitrocévního prostoru, začíná koagulaci při již zmíněném poranění cévy, kdy dojde k odkrytí kolagenu a poté k aktivaci faktoru XII. Ze zevního systému vycházejícího z perivaskulární tkáně se koagulace aktivuje účinkem tkáňového tromboplastinu na faktor VII. Působením obou systémů dochází také pomocí faktorů VIII a IX k aktivaci faktoru X, od této chvíle probíhají reakce společně. Následně dochází k aktivaci faktoru II protrombinu na trombin, který finálně aktivuje faktor I fibrinogen na fibrin. Spolupůsobením faktorů a také kalciových iontů a fosfolipidů

dochází k vytváření vzájemně spojených fibrinových vláken, která zpevňují destičkový trombus, a tímto procesem vzniká definitivní hemostatická zátka. Do této husté sítě se zachytávají erytrocyty a vzniká červený trombus.

Po čase je trombus odstraněn rozpadem trombocytů a fibrinu procesem zvaným fibrinolýza a dochází ke zhojení rány.

Proces hemostázy je velmi složitý a je nutná souhra všech dějů. Pokud dojde k narušení procesu koagulační kaskády, může dojít k nadměrnému srážení krve například k trombóze, nebo naopak ke zvýšené krvácivosti. Defektem některých faktorů krevního srážení vzniká i hemofilie. (2, 4)

3 DEFINICE ONEMOCNĚNÍ

Hemofilie patří mezi vzácné dědičné choroby, současně je ale nejčastější vrozenou koagulopatií. Název byl odvozen od řeckých slov *haima*- krev, *filia*- náchylnost, jinak tedy řečeno „náchylnost ke krvácení“.

Hemofilii jako diagnostickou jednotku poprvé popsal americký lékař Otto v roce 1803. Je to nevyléčitelné onemocnění, které provází lidstvo již od jeho raného vývoje. Zajímavý a také všeobecně známý je výskyt hemofilie v rodě královny Viktorie, jejíž příběh byl podrobně zmíněn v předchozí kapitole. Hemofilie se vyskytuje po celém světě, nebyla zjištěna rasová závislost. Výskyt v populaci je udáván 0,1 až 0,05 % u hemofilie A a 0,02 až 0,003 % u hemofilie B. Ještě ve 40. letech našeho století byla průměrná doba života hemofiliků 16,5 roku a byli nemocí těžce invalidizováni. Prognóza hemofilie se začala měnit k lepšímu v době, kdy byly zahájeny první pokusy s léčbou plazmou a později s koncentráty koagulačních faktorů, zvláště pak v 60. a 70. letech, kdy začala průmyslová výroba těchto preparátů. (1, 3)

3.1 Typy hemofilie

Typ hemofilie se rozděluje podle vrozeného nedostatku či funkční nedostatečnosti koagulačního faktoru VIII na hemofilii typu A a na hemofilii typu B, která se projevuje při nedostatku koagulačního faktoru IX. Některá literatura zmiňuje i hemofilii typu C jako deficit faktoru XI, avšak toto onemocnění je vzácné. (5)

Hemofilie A je pětkrát častější než hemofilie B. Vyskytuje se v četnosti jednoho případu na 5000 živě narozených chlapců. Nazývá se také deficit faktoru VIII, klasická hemofilie nebo pouze hemofilie. Toto označení není šťastné a je dokonce nebezpečné ve chvíli, kdy by se pacientovi s hemofilií B podal jako lék faktor VIII. V souladu s mezinárodními doporučeními jsou při označování koagulačních faktorů, jak již bylo zmíněno v první kapitole, používány římské číslice. Hemofilie B se vyskytuje v jednom případě na 30 000 novorozených chlapců. (2, 3)

3.2 Stupeň hemofilie

Hemofilie se klasifikuje podle zbytkové aktivity defektního koagulačního faktoru. Tíže klinických projevů přímo odpovídá koagulační aktivitě faktorů v plazmě.

- Těžká forma - faktor VIII< 1 % normálu, faktor IX < 2 %

Při těžkém hemofilickém defektu je hemostáza nedostatečná i při nepatrných úrazech a poraněních. Postižení jedinci trpí krvácením do kloubů, svalů, gastrointestinálního traktu a centrálního nervového systému. Onemocnění se objevuje již v raném dětství, většinou do jednoho roku života.

- Střední forma - F VIII 1-5 %, F IX 2-6 %

Středně těžké formy se projevují klinicky méně častým spontánním krvácením. Dle hladiny faktoru se mohou ale objevovat kloubně svalová krvácení, především po drobných úrazech. Projevy se objevují v časném období dětského věku.

- Lehčí forma – F VIII 5-25 %, F IX > 6 %

U lehčích forem se projevuje zvýšená pohotovost ke krvácení jen po těžkých poraněních a úrazech, popř. po operačních zásazích, po extrakcích zubů. Proto může být tato forma diagnostikována i v dospělosti.

Zhruba 50 % nemocných trpí hemofilií středního až těžkého stupně, která vyžaduje léčbu několikrát ročně až několikrát měsíčně. (3)

3.3 Dědičnost a patogeneze

Onemocnění je recesivní a je vázáno na X chromozom, je přenášeno ženami, které jsou heterozygoty. Plně se projevuje u mužů, kteří jsou pro daný defekt hemizygoty. Asi u třetiny nově diagnostikovaných nemocných nezjišťujeme pozitivní rodinnou anamnézu a s největší pravděpodobností se jedná o novou mutaci. Hemofilií jako takovou mohou výjimečně onemocnět i ženy. Nebo je může imitovat jedna z variant von Willebrandovy choroby. Z uvedené dědičnosti vyplývá, že muž hemofilik ($\mathbf{X^HY}$) a zdravá žena (XX) budou mít všechny syny zdravé (X**Y**) a všechny dcery přenašečky ($\mathbf{X^H}$X). Žena přenašečka ($\mathbf{X^HX}$) a zdravý muž (XY) budou mít polovinu synů zdravých (**X**Y) a polovinu nemocných ($\mathbf{X^H}$Y). V případě dcer u tohoto páru se narodí polovina dcer zdravých (X**X**) a polovina přenašeček ($\mathbf{X^H}$X). (2,4)

3.4 Klinické projevy hemofilie

Zjednodušeno řečeno je klinický obraz nemoci dán krvácivou diatézou, velmi širokým spektrem krvácivých příhod. Všechny další projevy nemoci jsou pouze dalšími následky krvácení. Nejčastěji se jedná o krvácení hluboká a opožděná ve vztahu k času vzniku úrazu. Tímto se krvácení odlišuje od poruch primární hemostázy, které se projevují povrchovými a častými hemoragickými epizodami. Závažnost klinických projevů je přímo úměrná stupni hemofilie, respektive k aktuální hladině FVIII. Klinický obraz je velmi pestrý i mezi hemofiliky s poměrně stálou hladinou FVIII a mění se i během života jedince. Fyzický a duševní stres může být sdružen se zvýšenou frekvencí krvácivých projevů. Obecně však platí, že dospělí krvácejí méně než děti. Děti při narození jsou obvykle bez klinických projevů a náchylnost ke krvácení se většinou projeví poprvé mezi šestým měsícem a druhým rokem života, u mírných stavů i později. Krvácení z pupečníku a mozkové hemoragie, vznikající v období okolo narození, jsou známkou velmi těžkého postižení, tedy velmi nízké hladiny FVIII. Lze vyšetřit hladinu FVIII již in utero, fetoskopicky odebraným vzorkem z pupečníku. Krvácivé projevy mohou být otevřené a uzavřené. Pro přehlednost je ale vhodnější rozdělení krvácení dle postiženého systému. (3)

3.4.1 Krvácení do kloubů

U těžkých hemofiliků se krvácení do kloubu setkáváme velmi brzy, většinou do tří let. Kloubní krvácení je vůbec nejčastější a nejtypičtější projev hemofilie. Je to pochopitelné, protože pohybové ústrojí je permanentně zatěžováno a také postihováno mikrotraumaty. Pro těžký průběh choroby je typické spontánní krvácení do kloubně svalového aparátu. Ke spontánnímu krvácení dochází u středních a středně těžkých forem hemofilie, v jejich pozadí stojí již zmiňovaná mikrotraumata. Vzhledem k tomu, že krvácení u hemofilie často probíhá opožděně, tak se velmi často objevuje v průběhu noci. Mezi nejčastěji postižené klouby patří klouby hlezenní, krvácející u 56 % pacientů, kolenní dokonce u 68 % pacientů a klouby loketní postižené u 53 % pacientů. Postižený může být jakýkoli kloub se synoviální membránou, drobné klouby jsou však postiženy vzácně. Prvním příznakem krvácení do kloubu je nejdříve napětí, potom bolest a zduření kloubu. Kůže nad krvácením je teplá, ale není zarudlá, hybnost je

omezená. Někdy lze prokázat i přítomnost tekutiny v kloubu. Intraartikulární krvácení, s následnou autolýzou erytrocytů, vede k depozici železa v synovii a chondrocytech kloubní chrupavky. V kloubní chrupavce dochází k chondrolytickému procesu na kterém se podílejí tři následující faktory. Mezi první patří mechanické faktory, jako jsou zvýšený nitrokloubní tlak, kolaps osteoporotické kosti a subchondrální cysty. Druhým nepříznivým faktorem je přímý toxický efekt depozit železa na chodrocyty. Následně dochází k enzymové degradaci chrupavky, vyvolané produkcí kyselé fosfatázy, katepsinu D a některých prostanoidů. Toto krvácení do kloubů vede k jejich poškození a vzniku chronické synovitidy. Pokud synovitida trvá déle než šest měsíců, dochází k rozvoji degenerativních změn, osteoartroze a nakonec fibrozní ankylóze s výrazným omezením hybnosti v postiženém kloubu. Postižení kloubů se nazývá hemofilická artropatie. Hemofilická artropatie se projevuje mizením ušlechtilé kontury kloubu, vřetenovitými deformitami, kontrakturami a omezením pohybu kloubu. Postižený kloub má tendenci k opakovanému krvácení, vzniká tzv. cílový kloub, locus minoris resistentiae. Nejzávažnějším stupněm hemofilické artropatie je úplné ztuhnutí kloubu nazývané ankylóza. Ankylotický kloub přestává bolet, ale v jeho okolí jsou kontraktury a atrofie svalů. (6, 7, 8, 9)

3.4.2 Krvácení do svalů

Krvácení do svalů a měkkých tkání je druhým nejčastějším typem krvácení u těžkých forem hemofilie. Vyskytuje se u cca 75 % nemocných. Objevuje se ve formě krvácení do velkých svalů nebo jako malé krvácení do uzavřených intrafasciálních prostorů. Krvácení se objevují po minimálních traumatech i po intamuskulární injekci. Při krvácení do intrafasciálních prostorů může dojít ke kompresi nervově cévních svazků s distální ischémií, gangrénou, flexní kontrakturou a neuropatií. Velkým problémem je krvácení do gluteální krajiny a zejména krvácení do iliopsoatické oblasti, kdy nemocný velmi bolestivě reaguje na pohmat v podbřišku a třísle, má flektovanou a trochu zevně rotovanou dolní končetinu. Pokud se toto krvácení objeví na pravé straně, může imitovat apendicitidu. Pokud dochází opakovaně ke krvácení do svalstva předloktí, může dojít ke vzniku tzv. Volkmannovy ischemické kontraktury prstů a jejich drápovitému postavení s výrazným omezením funkce ruky a tím i ke snížení pracovní schopnosti pacienta. Nebezpečná jsou velká krvácení např. do skupin svalů stehna, nejen ztrátou značného objemu krve, ale také rizikem tvorby pseudocyst a

pseudotumorů. Cysta může nabývat značných rozměrů, později může utlačovat nebo destruovat okolní tkáně. Těžké krvácení do svalu mohou také způsobit intramuskulární injekce, proto jsou u hemofiliků zakázány. Výjimkou jsou malé injekce při očkování, ty jsou bezpečné za předpokladu, že se místo vpichu stlačí na několik minut po aplikaci očkovací látky. Závažným problémem jako následek krvácení jsou také fibrózní změny svalů. (6, 7, 9)

3.4.3 Krvácení do urogenitálního traktu

U těžkých forem hemofilie je poměrně časté. Podle literatury postihne hematurie někdy v životě 60 % hemofiliků a ve skupině pacientů s těžkým postižením dokonce 90 %. Většina případů se objevuje spontánně, obvykle z plného zdraví a bez jiných příznaků. Obvykle se jedná o makroskopickou hematurii různého stupně a při vyšetření erytrocytů ve fázovém mikroskopu prokazujeme jejich extraglomerulární původ. Pokud je krvácení krátkodobé a malé, většinou nevyžaduje ošetření. Je ovšem nutno vyloučit jiné příčiny hematurie, které nesouvisí s hemofilií. Včasné ošetření je naopak nutné v případě, že je krvácení provázeno bolestí. Při léčbě krvácení do urogenitálního traktu je přísně kontraindikováno podání antifibrinolytik jako je např. Pamba, kvůli vysokému riziku obstrukce močovodů nebo ledvinné pánvičky koagulem. Zde je nutno zmínit i ženy přenašečky hemofilie, které mohou trpět silným a dlouhotrvajícím menstruačním krvácením. (6, 9)

3.4.4 Gastrointestinální krvácení

Postihuje 10- 15 % pacientů s těžkou formou hemofilie. Výskyt krvácení se zvyšuje u nemocných s onemocněním chronickou hepatitidou a cirhózou. Pokud existuje podezření na vřed trávicího ústrojí, je indikováno vyšetření endoskopem. Tento výkon je možno provést, nemocnému se podá koncentrát potřebného faktoru. (1, 6)

3.4.5 Krvácení do centrálního nervového systému

Krvácení do CNS se objevuje u velmi těžkých forem hemofilie a je život ohrožující, s incidencí 2,8 - 13,8 % pacientů. 30 % krvácení je smrtelných a v 50 % vede k dlouhodobému neurologickému postižení. Proto, při jakékoli známce přítomnosti

vnitřního krvácení nebo po úrazu hlavy, je nutná okamžitá hospitalizace a podání substituční terapie. K diagnostice intrakraniálního krvácení jsou mimo fyzikálního vyšetření používány zobrazovací metody např. CT a NMR. Intrakraniální onemocnění vzniká v subdurálním prostoru, subarachnoidálním prostoru nebo přímo v mozkové tkáni. Vzhledem k tomu, že může dojít k sekundárnímu krvácení, bývá podávána ještě léčba zajišťující, profylaktická. Obvykle spolu s podáním faktoru je zde na rozdíl od krvácení do urogenitálního traktu doporučována i antifibrinolytická léčba. (5, 6)

3.4.6 Ostatní krvácení

Jedním z častých zevních krvácení je epistaxe, nebývá ale těžké toto krvácení zastavit. V případě častého opakování epistaxí je namístě vyšetření odborným ORL lékařem. Krvácení ze zubního lůžka po extrakci je nejednou značně protrahované, proto extrakci zubu u hemofiliků by měl provádět stomatolog zběhlý v této problematice. Kromě substituční léčby je při stomatologických výkonech klíčové podání antifibrinolytik a lokální ošetření tkáňovým lepidlem a kompresí tzv. Kyliánovou destičkou. Nebezpečným je pro hemofilika i holení žiletkou, neboť při tomto poranění se přetnou malé cévy a kůže se viditelně poraní jen nepatrně, ale přítomností přísad na holení a opakované dráždění kůže může vyústit v delší krvácení. Proto se většina pacientů s hemofilií holí holicím strojkem. (1, 7, 9)

4 DIAGNOSTIKA

4.1 Anamnéza

Mezi první možnosti vyšetření patří důkladná rodinná a osobní anamnéza. Pátráme zejména po výskytu choroby v příbuzenstvu a v klasických případech zjišťujeme postižení mužských příbuzných v matčině rodové linii, zejména dědeček a bratranci z matčiny strany. Za geneticky jisté přenašečky jsou považovány dcery hemofiliků, u kterých je 50 % jistota, že porodí hemofilika nebo přenašečku. Také matky dvou dětí s hemofilií z různých těhotenství a matky jednoho hemofilika s předchozím výskytem hemofilie v jejich rodové linii jsou považovány za přenašečky. Zjišťujeme také neobvyklé projevy krvácení v dětství, popř. krvácení poúrazové nebo pozdní krvácení po chirurgických zákrocích. Asi u 30 % pacientů dochází k onemocnění v důsledku spontánních mutací s negativní rodinnou anamnézou. (6, 10)

4.2 Fyzikální vyšetření

Fyzikální vyšetření patří mezi pomocná. Na jejich základě lze vyslovit pouze obecné podezření na krvácivou chorobu. Můžeme objevit různé neobvyklé projevy krvácení např. velké hematomy po minimálním inzultu. Pro diagnózu může také svědčit hemofilická artropatie s typickými deformacemi kloubů nebo akutním krvácením do kloubu. U nemocných s lehkou formou hemofilie se v klidovém stadiu nemusí projevy objevit vůbec, proto nelze nepřítomnost fyzických příznaků označit jako nepřítomnost choroby. (2)

4.3 Laboratorní vyšetření

Laboratorní vyšetření prokazuje poruchu ve vnitřním systému plazmatické koagulace- prodloužení aPTT (aktivovaný parciální tromboplastinový čas), při normálních hodnotách protrombinového i trombinového času i testech primární hemostázy. APTT se prodlužuje při poklesu FVIII a FIX pod 25 %, u citlivých reagencií pod 30 %. Ostatní základní vyšetření včetně doby krvácení bývají v normě. Je nutné si uvědomit, že i doby krvácení provedené metodou Simplate nebo Duke bývají v mezích normy u všech pacientů s hemofilií B a u 80 % pacientů s hemofilií A. (6)

U všech těžkých hemofiliků je nezbytné molekulárně genetické vyšetření k identifikaci kauzální mutace. Nejčastěji, pozitivní až u 45 % nemocných s těžkou formou hemofilie A a současně nejjednodušší, je identifikace inverze 22. intronu. Další inverzí vyskytující se u asi 3 % nemocných, je inverze v intronu 1. K těmto genetickým vyšetřením se používá mnoho moderních metod. Jedna z těchto metod je PCR, polymerázová řetězová reakce.

Diferenciálně diagnosticky musíme při nálezu snížené hladiny faktoru VIII vyloučit inhibitor FVIII, von Willebrandovu chorobu, kombinovaný defekt faktorů, u ženy také hemizygozitu chromozomu X, např. Turnerův syndrom (XO).

Fyziologicky se můžeme setkat s nižší hladinou FXIII se můžeme setkat u osob s krevní skupinou 0.

Kromě již uvedených diagnostických testů je třeba nutno při vstupním vyšetření vyšetřit krevní obraz s diferenciálním rozpočtem, krevní skupinu, soubor jaterních testů, virové markery HB_SAg a HIV.

Nejspecifičtější vyšetření je stanovení koagulační aktivity FVIII a FIX. Dle vyšetřené hladiny faktoru určíme typ a tíže choroby.

Jakmile je diagnostika choroby ukončena, vydává příslušný hematolog pacientovi průkaz hemofilika. Průkaz hemofilika je součástí Přílohy č.1. (2, 6, 8)

5 LÉČBA

Kauzální léčba hemofilie neexistuje. Jak již bylo zmíněno, léčba hemofilie dosáhla v posledních letech velkého pokroku. Vývoj léčebných procedur zaznamenává velmi progresivní změny, přesto ale rutinní léčba vychází z principů již historických.

5.1 Substituční terapie

Léčba krvácení krevními deriváty je pouze substituční. Hlavní zásadou léčby je promptní a dostatečná intravenózní substituce chybějících koagulačních faktorů. Časná terapie podaná už při prvních známkách krvácení, může omezit rozsah krvácení a zabránit následnému tkáňovému poškození. U hemofilie A podáváme koncentráty faktoru VIII, u hemofilie B koncentráty faktoru IX, eventuelně koncentrát protrombinového komplexu. Léčbu nemocných by měl řídit hematolog specialista, nejlépe lékař hemofilického centra. Nevýhodou substitučních preparátů je jejich vysoká cena, která se zvyšuje úměrně s jejich technologickou vyspělostí. V celosvětovém měřítku má k adekvátní substituční léčbě přístup pouze asi jen 20 % hemofilické populace. (6)

5.1.1 Principy substituce

Dávka podaných koncentrátů závisí na tíži hemofilie, na síle krvácení a také na jeho lokalizaci. V případě plánovaného zákroku a prevence krvácení, je nutno se řídit typem a rozsahem zákroku. Obecně se předpokládá, že u faktoru IX zvýší 1 jednotka hladinu asi o 1%, zatímco 1 jednotka FVIII o 1,5- 2 %. Za účinnou hemostázu se považuje hladinu FVIII minimálně 30% a FIX minimálně 20 %. V praxi tedy podáváme substituční léčbu tak, abychom zvýšili hladinu FVIII nebo FIX pacienta následujícím způsobem:

- u lehčích krvácení, jako jsou větší podkožní výrony, svalová a kloubní krvácení menšího rozsahu, drobná poranění, na 40 % FVIII a 20-30 % FIX
- u středně těžkých krvácení, kterými jsou rozsáhlá svalová a kloubní krvácení, větší poranění, drobné chirurgické zákroky, na 60% FVIII a 40% FIX

- u těžkých, život ohrožujících krvácení, např. krvácení do CNS, dýchacích cest a vnitřních orgánů, velké chirurgické výkony, na 80- 100 % FVIII a 60- 80 % FIX.

Výše uvedené hodnoty jsou pouze orientační, ke správnému dávkování substituční léčby je třeba určité klinické zkušenosti a zvážení všech ostatních okolností. Jednorázové podání substituce obvykle postačí pro navození hemostázy u lehkých a středně těžkých krvácení, je-li substituce podána včas a v dostatečné dávce. U těžkých krvácení je třeba zajistit účinnou hemostázu po celou dobu hojení rány, tj. v případě operačních zákroků až 10 až 14 dní po výkonu. F VIII má biologický poločas 8- 12 hodin, F IX má biologický poločas 18- 24 hodin a od toho se odvíjí frekvence podání substituce. Je-li tedy nutno podávat substituci delší dobu, dodržujeme u FVIII interval 8-12 hodin a v případě FIX 12-24 hodin, dle závažnosti krvácení. (9)

5.1.2 Substituční preparáty

Jak již bylo uvedeno, v současné době se k substituční léčbě hemofiliků používají v ekonomicky vyspělých zemích takřka výhradně koncentráty FVIII a FIX. V současné době bezpečnost těchto preparátů dosahuje vysoké spolehlivosti, ale stále není možné pokládat koncentráty za stoprocentně bezpečné. Nejvyšší bezpečnost zajišťuje zpřísnění výběru dárců plazmy a zavedení výrobních postupů, které vedou k inaktivaci eventuálně přítomných virů ve finálním výrobku. Mezi základní a nejčastěji používané virucidní metody patří následující: suché teplo, pasterizace, solvent detergent, ultrafiltrace s thiokyanátem a nanofiltrace. Preparáty jsou jednotlivě baleny. V každém balení je vše potřebné k jednorázové aplikaci, suchý prášek, roztok k ředění, přepouštěcí ventil, dezinfekce na kůži a lahvičku, filtr, stříkačka a jednorázová jehla k intravenózní aplikaci tzv. motýlek. Balení a jeho součásti se nepatrně liší podle typu preparátu a výrobce, ale všechny typy balení umožňují pacientovi aplikovat si lék zcela samostatně. Koncentráty faktoru by se měly uchovávat na chladném místě, nejlépe v ledničce při teplotě 2-8°C, ale v případě nutnosti je možno lék uchovat v pokojové teplotě. Specifické informace jsou uvedeny v příbalovém letáku. Fotografie balení koncentrátu je uvedena jako Příloha č. 2. (1, 9)

Koncentráty FVIII vysoké čistoty tzv. high purify. Tyto přípravky vyrobené z lidské plazmy dosahují koncentrace 20-40 IU FVIII/ ml a specifickou aktivitu 1,0-2,5 IU/ mg proteinu. Druhá generace má již specifickou aktivitu mnohonásobně vyšší, a to 50-200

UI FVIII/ mg proteinu, čehož je dosahováno speciálním čištěním. Příkladem jsou preparáty Fahndi, Immunate, Octanate.

Koncentráty FVIII vyráběné rekombinační technologií. Tyto přípravky jsou vyráběné pomocí genové technologie, kdy je získáván FVIII na tkáňových kulturách ledvinových buněk křeččích mláďat. Jejich výhodou je snížení rizika přenosu infekčních chorob. Mezi známé rekombinační přípravky patří Recombinate nebo Kogenate.

Vysoce čištěné koncentráty FIX na rozdíl od lyofilizovaných preparátů neobsahují příměs aktivovaných koagulačních faktorů a tím je snížena jejich trombogennost na minimum. Trombogennost lyofilizovaných preparátů je způsobena přítomností aktivovaných koagulačních faktorů, zejména FX. Mezi nejznámější vysoce čištěné preparáty patří Immunine a Octanine.

Rekombinantní faktor VIIa byl syntetizován rekombinační technologií. Jedná se o syntetizovaný aktivovaný koagulační faktor VII, který má schopnost v přítomnosti tkáňového faktoru aktivovat přímo X. koagulační faktor a to nezávisle na přítomnosti FVIII a FIX. Preparát je vyčleněn zejména pro léčbu pacientů s inhibitorem FVIII nebo FIX. V ČR je registrován pod obchodním názvem NovoSeven. (9)

5.2 Další léčba hemofilie

Antifibrinolytická léčba se s výhodou používá při krvácení hemofiliků v dutině ústní a při zajištění chirurgických výkonů, kde příznivě ovlivňuje pooperační krvácení a hojení rány. Kontraindikována je naopak při intraartikulárním krvácení, kde zpomaluje resorpci hematomu a také při již zmiňované hematurii, kdy může způsobit obstrukci močových cest. (6, 9)

Vazopresin a jeho analoga. Plazmatická hladina komplexu FVIII s vWf může být u zdravých osob zvýšena stimulací beta$_2$ receptorů a vazopresinem a jeho analogy. Jelikož vazopresin vyvolává mnoho nežádoucích účinků, používá se jeho syntetický analog desamino- 8- D- arginin vazopresin (DDAVP). FVIII uvolněný z endotelu účinkem DDVAP je totožný s FVIII, který u zdravých lidí cirkuluje v plazmě. (6, 9)

Kortikosteroidy. Podkladem k použití kortikosteroidů při léčbě hemofiliků je zjištění, že jejich podání pacientům s jinými chorobami zvyšuje hladinu cirkulujícího FVIII. Dávky kortikoidů potřebné k signifikantnímu zvýšení hladiny FVIII u hemofiliků jsou však natolik vysoké, vedlejší účinky natolik závažné a výsledný efekt poměrně malý, že

bylo od léčby kortikosteroidy téměř upuštěno. Jedinou výjimku tvoří hematurie, ale ani zde nebyl příznivý efekt potvrzen.

Fibrinová lepidla patří v léčbě hemofilie k terapeutickým prostředkům, které hlavně při stomatochirurgických, ale i jiných chirurgických výkonech snižují krvácení, urychlují hojení operační rány a významně snižují náklady na substituční preparáty.

Rehabilitační a lázeňská léčba**.** Rehabilitační léčba je nedílnou součástí péče o pacienty s hemofilií. I když dnes, při dobré substituční léčbě, značně ubylo poškození jejich pohybového aparátu, přesto rehabilitace neztratila na významu. Každý hemofilik by měl znát základní cvičení na udržení rozsahu kloubů, je nutné také, aby hemofilik věděl, že s rehabilitací kloubu může pokračovat až po zástavě případného krvácení. Lázeňská léčba je poskytována pacientům na základě indikace lékařem, v tomto případě pacient hradí pouze regulační poplatky. Spolky a sdružení hemofiliků, Hemojunior a Český svaz hemofiliků, pravidelně pořádají ozdravné pobyty pro dospělé i rodiče s hemofilickými dětmi. Tyto pobyty a tábory mají veliký význam u hemofilických dětí, neboť dochází k edukaci dětí pomocí hry a také příkladem starších a zkušenějších hemofiliků.

Pomocnou léčbou při krvácení jsou zejména ledové obklady postižených kloubů a také případná komprese krvácejícího místa. (9)

Každý z hemofiliků se někdy setká s nutností užívání léků proti bolesti, analgetik. Tato léčba vyžaduje specifický přístup, neboť je nutno se vyhýbat lékům, které samy mohou krvácení vyvolat jako například kyselina acetylsalicylová, podporovat je nebo svým účinkem vyvolat lokální krvácení. U těžších hemofiliků je nutno vzít v potaz i nebezpečí vzniku závislosti na silných analgetikách. Všeobecně je nejužívanější ibuprofen, doporučována jsou i analgetika obsahující paracetamol. (8)

5.3 Domácí a preventivní léčba hemofilie

V naší republice je domácí léčba legislativně upravena Věstníkem MZ ČR č. 3 /1992. Pacienti dostávají substituční preparáty v hemofilických centrech a v případě potřeby si je aplikují sami, s pomocí rodiny nebo, v některých případech, jim je aplikuje praktický lékař. Přiblížení terapie pacientům významně snížilo v dětství jejich absence ve škole a v dospělosti výrazně zvyšuje nezávislost na zdravotnickém zařízení. V současné době dochází k tzv. primární profylaxi. Principem primární profylaxe je snaha o dlouhodobé

udržení hladiny FVIII nebo FIX nad 1%, čímž se výrazně snižuje riziko vzniku hemofilické artropatie. Pacienti si několikrát týdne aplikují substituci, čímž je toto udržení hladiny FVIII zajištěno. (9)

Rozhodnutí o začlenění do programu domácí léčby musí učinit lékař, který pacienta dobře zná. S nácvikem pro domácí terapii se začíná již u dětí již v útlém věku. Během doby se rodiče i dítě naučí sami rozeznávat, která krvácení vyžadují léčbu a také postupně získávají praxi v domácí aplikaci preparátu do žíly. V případě zavedení pacienta na domácí léčbu vyplňuje pacient v hemofilickém centru formulář: „Prohlášení k domácí léčbě hemofilie“. Každá aplikace derivátu je pacientem zaznamenána do evidenčního listu. V evidenčním listu je uvedena nejen podaná dávka preparátu, ale také lokalizace krvácení, pro které je lék podáván, dále odpověď organismu na léčbu.

6 KOMPLIKACE HEMOFILIE

6.1 Infekce HIV

Hemofilici léčeni před rokem 1985 protivirově neošetřenými koncentráty, vyráběnými z velkých poolů plazmy dovážené často z USA i afrických zemí, se z velké většiny infikovali virem HIV. Podíl infikovaných pacientů léčených koncentráty před rokem 1985 se v USA a západoevropských zemích pohybuje okolo 70 %. V Čechách a na Moravě byla v roce 1985 HIV pozitivita zjištěna celkem u 7 chlapců z necelých 200 dětských hemofiliků. Epidemie AIDS mezi hemofiliky prudce zvýšila morbiditu i mortalitu a zkrátila dobu života v průměru o 17 let. Prognózu infikovaných navíc významně zhoršovala i současná infekce hepatitidou typu C (HCV). Většina HIV pozitivních hemofiliků se současně, nebo již dříve infikovala virem hepatitidy C. Léčba HIV infekce hemofiliků, se neliší od ostatních HIV pozitivních pacientů a v České republice je plně v rukou infekcionistů. (9)

6.2 Hepatitis

V 70. letech bylo symptomatickou akutní hepatitidou postiženo cca 2-6 % hemofiliků na substituční léčbě.

Virus hepatitidy A je krevními a plazmatickými deriváty přenášen jen vzácně, pacientům s hemofilií se ale, pro jistotu, doporučuje očkování.

Virus hepatitidy B a D. Přenos viru hepatitidy B byl zastaven v polovině 80. let pečlivým výběrem HbsAg negativních dárců a dále zavedením moderních protivirových inaktivačních metod. Očkování proti hepatitidě B se u hemofiliků doporučuje i přesto, že za posledních 15 let nebyl popsán jediný přenos této nemoci komerčně vyráběným preparátem. Virus hepatitidy D potřebuje ke své propagaci virus hepatitidy B a bez přítomnosti tohoto viru se klinicky neuplatňuje.

Virus hepatitidy C. Prakticky 100 % pacientů substituovaných koncentráty koagulačního faktoru před rokem 1985 prodělalo tzv. non- A, non- B hepatitidu, což byla z dnešního pohledu ve většině případů hepatitida C. Infekciozita HCV je značná, v roce 1994 byla nalezena HCV pozitivita u 96,3 % londýnských hemofiliků. HCV infekce vede u části hemofiliků k chronické hepatitidě a jaternímu selhání.

V současné době jsou krevní deriváty ošetřeny moderními virucidními prostředky, takže přenos známých infekčních chorob je vyloučen. Jediný problém by mohl nastat při výskytu dosud neznámého infekčního onemocnění. (1, 9)

6.3 Inhibitor koagulačního faktoru VIII a IX

Přítomnost inhibitoru znamená, vedle HIV pozitivity, pro pacienty trpícího hemofilií druhou nejzávažnější komplikací. Inhibitor významně zvyšuje morbiditu i mortalitu nemocných, a to zejména pro obtíže spojené se substituční léčbou a zástavou krvácení. V dětském věku je otázka inhibitoru a jeho léčení zvláště aktuální, protože 75 % pacientů, u kterých se někdy objeví inhibitor, jej vytvoří do 30 let věku, přičemž více než 50 % z nich je ve věku do 9 let. Patofyziologicky jde většinou o aloprotilátky typu IgG, které se vyskytují u 2-23 % nemocných, většinou s těžkou formou choroby, jako odpověď na podání koncentrátů faktoru. Ve studiích z poslední doby se uvádí výskyt 28 % až alarmujících 52 % u hemofiliků typu A léčených preparáty střední čistoty. U hemofilie typu B se inhibitor FIX vyskytuje u cca 1,5 % až 3 % případů. V poslední době se výskyt inhibitoru klade také do souvislosti s typem genetického postižení. Nejobvyklejší mutací spojenou se vznikem inhibitoru je inverze intronu 22. (9)

Diagnóza. Klinicky se přítomnost inhibitoru projeví rezistencí na podávanou i vysokodávkovou léčbu. Pacient, který dosud dobře odpovídal na substituční terapii, náhle přestane reagovat nebo se jeho odpověď výrazně zhorší. Dosud lehký nebo středně těžký hemofilik začne nápadně často krvácet a krevní výrony se špatně zvládají obvyklou dávkou substituce. Vznik inhibitoru je velmi závažnou komplikací a léčba krvácení musí probíhat alternativní cestou. Diagnózu lze stanovit orientačně pomocí tzv. kroužícího antikoagulans na bázi aPTT. Přesnější je ovšem stanovení Bethesda jednotek (BU). Jednotku Bethesda na jeden mililitr můžeme definovat jako 50 % zbytkové aktivity FVIII nebo FIX po dvouhodinové inkubaci při 37 °C. Hladina inhibitoru kolísá, často až k nulovým hodnotám. Při nové léčbě se vždy rychle zvyšuje. Podle hladiny inhibitoru a způsobu odpovědi lze rozlišit pacienty na dvě skupiny:

- low responders mají hladinu inhibitoru do 5 BU a na podání FVIII reagují jeho pomalým a nevýrazným zvýšením.

- high responders mají hladinu inhibitoru nad 5 BU a na expozici FVIII reagují jejím rychlým a výrazným vzestupem. V některých případech dochází ke zvýšení hladiny inhibitoru až na několikatisícové hodnoty. (2, 8, 9)

Terapie: na léčbu inhibitoru není dosud jednoznačný názor a stále se hledá optimální cesta. Cílem léčby je zastavit akutní krvácení, trvale odstranit inhibitor a zastavit krvácení v průběhu léčby směřující k trvalému odstranění inhibitoru.

U „ low responderů " nečiní obvykle léčba větší obtíže, postačí většinou zvýšené dávkování FVIII.

K zástavě akutního krvácení lze u pacientů s inhibitorem užít několik postupů:

zvýšené dávkování FVIII. Někdy se stane, že pouhým zvýšením dávky faktoru VIII se zastaví akutní krvácení bez toho, aby tyto dávky způsobily zbytečný nárůst hladiny inhibitoru. Velmi vysoké dávky se poprvé vyzkoušely v Německu, v bonnském hemofilickém centru. Obrovské dávky FVIII mohou zničit odpor imunitního systému. Postup užívaný v Bonnu spočívá v infuzi více než 300 000 jednotek FVIII ročně. Bohužel ale vzhledem k tomu, že běžná roční spotřeba FVIII u jednoho pacienta činí cca 50 000 jednotek, je tato léčba pro mnoho center příliš drahá. (1)

použití preparátů s tzv. bypassing aktivitou. Tyto preparáty mají schopnost aktivovat koagulační faktor X bez přítomnosti FVIII nebo FIX. Patří sem koncentráty protrombinového komplexu (PCC), účinnější jsou však koncentráty aktivovaného protrombinového komplexu (aPCC, např. Feiba). Od začátku 90. let minulého století je v klinickém použití rekombinační aktivovaný FVII (NovoSeven), který působí v místě poranění v přítomnosti tkáňového faktoru a nemá systémové trombogenní účinky.

Pokud jde o terapeutické postupy k trvalému odstranění inhibitoru, vždy by mělo být primární snahou pokusit se inhibitor trvale odstranit. K odstranění inhibitoru se v současné době používají v zásadě následující dva postupy:

- navození imunotolerance vysokými dávkami lidského FVIII. Imunotolerance je definována jako vymizení inhibitoru, normalizace poločasu účinku infundovaného FVIII a absence anamnestické odpovědi. Po dosažení imunotolerance je nutné ponechat pacienty na trvalé substituci, obvykle 3x týdně, jako prevenci recidivy vzniku inhibitoru. Jak již bylo zmíněno výše, tato léčba je velice finančně nákladná s nejistým výsledkem.
- navození imunotolerance vysokými dávkami FVIII kombinované s imunosupresivní terapií. V roce 1988 publikovala Nilsonová první zkušenost s novým protokolem, který byl podle místa vzniku nazván „Malmö protokol"

a ve kterém spojila imunotoleranci s použitím imunosupresivních látek (např. cyklofosfamid). U pacientů s vysokým titrem inhibitoru navíc používá plazmaferézy nebo účinnější extrakorporální adsorpce na protein A k rychlému snížení titru inhibitoru, kterými je protokol zahajován. (3, 8, 9)

7 HEMOFILICKÁ CENTRA

Péče o pacienty s hemofilií je velice specializovaná, náročná na odbornost lékaře, proto byla na základě požadavku Světové hemofilické federace (WHF) vytvořena síť hemofilických center. Jde o síť Center komplexní péče: CCC (Comprehensive care center) a HTC (Haemophilia treatment center). Tato centra zajišťují dostatečnou, bezpečnou a dosavadním poznatkům odpovídající diagnostiku a léčbu. S těmito specializovanými centry spolupracují menší spádová hematologická oddělení či ambulance, které mohou zajišťovat diagnostiku a dispenzární péči pod záštitou vybraného CCC či HTC. Pracovní skupina lékařů, odborných hematologů, vytvořila Český národní hemofilický program (dále jen ČNHP), který řeší problematiku hemofilie v několika směrech. Určuje způsoby řešení poruch koagulace na české i světové úrovni, stanovuje požadavky na CCC/HTC odvozené od požadavků WTC, etabluje Koordinační radu ČNHP, která koordinuje práci celého programu. V rámci ČNHP byla Českou hematologickou společností ve spolupráci s Českou společností pro trombózu a hemostázu, Českou pediatrickou společností a Českou společností pro transfúzní lékařství navržena a doporučena pracoviště uvedená v Příloze č. 3. (11)

8 PSYCHOLOGICKÁ A SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA

Každé celoživotní chronické onemocnění nese s sebou četné psychosociální problémy, týkající se nejen pacientů samotných, ale i jejich rodinných příslušníků a později i partnerů. Přestože se díky moderní substituci změnilo mnoho k lepšímu, hemofilie své nositele značně omezuje v přirozených aktivitách a do jisté míry je vyřazují ze společnosti již od dětství. Hemofilie bohužel pacienty ovlivňuje i při výběru budoucího povolání. Obecně jsou doporučovány studijní obory. V minulosti, bohužel, vzhledem k četným absencím ve škole skončila celá řada pacientů jako nekvalifikovaná pracovní síla, jejíž špatné pracovní uplatnění způsobilo jejich nezaměstnanost. V dnešní době pracuje řada hemofiliků bez omezení pracovní schopnosti a tím je výrazně navýšena nezávislost a soběstačnost hemofilika. V České republice funguje několik sdružení pro pomoc a radu hemofiliků, z nejznámějších zmíním Hemojunior a Český svaz hemofiliků (ČSH). Tyto spolky pořádají různá setkání a tábory, ale také umožňují vydání knih a brožur pro hemofiliky a jejich rodiny. (9)

V literatuře je uvedeno několik rizikových faktorů, při kterých může být pacient zraněn nebo může být narušena jeho duševní i tělesná pohoda. Tato rizika lze rozdělit do několika oblastí.

Osobní rizika, tedy rizika, která souvisejí s chováním a osobností pacienta. Nečinnost způsobená strachem ze zranění, nadměrné opečovávání rodiči v dětství a tím i vznik následné izolace od vrstevníků vede ke změně osobnosti. Pacient může začít sám sebe považovat za odlišného, jiného, protože se nemůže zapojit do běžných činností jako lidé okolo. Výsledkem těchto frustrujících pocitů může být pocit bezmoci a smutku. U pacienta může docházet k podceňování sebe sama, což může vést k nedostatku schopnosti čelit tlaku svých vrstevníků, kteří ho mohou svádět např. k riskantním sportům a rizikovým aktivitám.

Rodinná rizika jsou ta rizika, která souvisejí s rodinnými výchovnými modely. Přílišná starostlivost rodičů i okolí vede ke snížení sebevědomí pacienta, pacient se cítí zbytečný. Naopak nadměrná tolerance rodičů, kteří omlouvají dítě a dávají mu příliš volnosti, může vést k nezvladatelnosti dítěte, v dospělosti se takový pacient může projevit velmi sobecky a svou nemocí je stigmatizován. K takovému pacientovi se velmi těžko hledá cesta.

Vzdělávací a společenská rizika. K nejdůležitějším faktorům potřebným pro správný rozvoj osobnosti patří mimo rodiny i kolektiv a kamarádi a okolí pacienta. Zde je důležitá co možná nejvyšší integrace pacienta v kolektivu. Je nutno vyhledat takové prostředí, kde se hemofilik cítí dobře a kde nepociťuje svou odlišnost. Je dobré směrovat hemofilika k bezpečným sportovním aktivitám, neboť spot posiluje nejen fyzickou, ale i psychickou odolnost. Jedním z rizik jsou i možné opakované absence ve škole či v zaměstnání, nicméně tato rizika u pacientů se zavedenou domácí léčbou, jsou minimální. (12)

8.1 Specifika péče o nemocné hemofilií

Potřeby pacientů s hemofilií jsou někdy podobné potřebám ostatních chronicky nemocných pacientů. Tak jako každá chronická nemoc má i hemofilie ale určitá specifika.

Mezi základní specifickou potřebu patří dostatečná kompenzace stavu. V současné době, kdy většina pacientů využívá principy domácí léčby, je nutné pacienta dobře naučit samoaplikaci krevních derivátů. Většina dnešních pacientů si aplikuje krevní deriváty intravenózně zcela samostatně, přesto je nutná opakovaná edukace a nácvik či rada při aplikaci krevních derivátů. Pacienti si často zvyknou na určitý způsob aplikace, používají osvědčené žíly a tím dochází k zjizvení žil. Je dobré při každé kontrole s pacientem znovu probrat stav žil a způsob aplikace. V edukaci je možno zmínit i riziko vzniku infekce. (1, 13)

Další potřebou u pacientů s hemofilií patří tišení bolesti. Bolest může vznikat jako následek útlaku nebo poškození nervů následkem hematomů či vzniká při krvácení do kloubů. Bolest je možno tlumit i fyzikálně tedy ledováním a kompresí, omezením pohybu či farmakologicky. Zde jsem již zmiňovala, že je třeba se zamyslet nad použitým analgetikem tak, aby nevznikala závislost nebo, aby analgetikum nezpůsobovalo dráždění žaludeční sliznice. Zde může sestra provádět hodnocení bolesti podle vizuální analogové škály. (9, 8, 14, 15)

V případě velkého krvácení dochází ke ztrátě tělesných tekutin a tím i k možné dehydrataci. Je nutno pacienta poučit o nutnosti doplňování tekutin. V případě masivní krevní ztráty, pro kterou již bývá pacient hospitalizován, je ztráta tělesných tekutin hrazena nitrožilně.

Téměř každý hemofilik se potkává s porušenou pohyblivostí způsobenou nitrokloubním krvácením nebo s chronickým omezením rozsahu pohybu kloubu. V akutním stavu je potřeba pacientovi poskytnou podporu popřípadě dopomoc, zabránit úrazu. Pokud pacient potřebuje kompenzační pomůcky, podpoříme ho v nácviku soběstačnosti. Každý pacient s hemofilií čas od času využívá léčebné rehabilitace či lázeňského pobytu. Samozřejmostí by mělo být pravidelné každodenní cvičení a zvyšování nebo udržování svalové síly. (1, 9, 14,15)

Jako každý chronicky nemocný pacient může pacient s hemofilií mít narušenou psychiku. Pacient může jednat sobecky anebo trpět sníženým sebevědomím. Již odmalička bývá hemofilik centrem pozornosti a bývá tak trochu odlišný. Pokud pacient dochází do „svého“ hemofilického centra, zvykne si na personál a naváže s ním vztah. Každá změna v personálním obsazení, nebo změna zavedeného postupu může hemofilika rozladit. Zde je na sestře a jejím empatickém přístupu, aby dovedla pacienta zklidnit a usměrnit. S pacientem, se kterým mě spojuje společná myšlenka a společné cíle, se mnohem lépe spolupracuje a tím se zvyšuje účinnost léčby. Omezení stresu u pacienta může zmírnit četnost krvácení. Rodina pacienta s hemofilií může také trpět, proto je vhodné pokud dochází se svým blízkým do hemofilických center společně. V hemofilických centrech si mohou rodiny i navzájem pomáhat a radit. Sestra může poradit způsob, jak pomoci hemofilikům a to tím, že rodinným příslušníkům nastíní možnost dárcovství krve. (1, 3, 16)

8.2 Kvalita života

Pojem kvalita života vyjadřuje jakost nebo hodnoty a lze ho hodnotit ve dvou významech. Kvalitu lze hodnotit jako normu pro vyjádření žádoucí, optimální úrovně nebo stupně. Tato norma by se měla přibližovat k očekávání a představám jednotlivců nebo skupin. Nebo můžeme kvalitu vnímat jako všeobecný výraz, užívaný k hodnocení určitých specifických charakteristik, vlastností nebo atributů, kterými se sledovaný objekt liší od ostatních objektů.

Kvalita je relativní kategorií, může být hodnocena jak subjektivně, tak objektivně. Subjektivní hodnocení kvality vychází z hodnotového systému hodnotitele, naopak objektivní hodnocení kvality je prováděno měřitelnými indikátory. K vytvoření objektivních indikátorů je nutno určit předmět hodnocení a také vytvořit normu,

standard. Švehlíková konstatuje, že pokud uvažujeme o jakosti nebo kvalitě bytí nebo o jednotlivých projevech živé bytosti, přemýšlíme o jejich odlišnostech, respektive o jejich charakteristických znacích, kterými se liší od ostatních. (17, 18)

V souvislosti s vývojem kvality života jsou uváděny tři jednotlivé přístupy k individuální kvalitě života. Je zde přístup psychologický, sociologický a medicínský. V sociologickém pojetí kvality života jsou zdůrazněny atributy sociální úspěšnosti, jako je sociální status, materiální podmínky a subjektivní vztah jednotlivce k nim. Kvalita života je zde posuzována ve vztahu k pojmu životní úroveň. K měření kvality života ze sociologického hlediska byl stanoven produkt nazývající se Subjektivní pohoda (Subjective Well-Being, SWB). V psychologickém přístupu dominují pojmy jako pohoda, štěstí, spokojenost, smysl života atd. V medicínském pohledu na kvalitu života se operuje s pojmy jako zdraví a funkční stav. Spojením ekonomických a medicínských disciplín vznikl často používaný produkt Kvalita upravených let života (Quality-Adjusted Life Years, QALY). Samostatným produktem medicínských věd je Kvalita života související se zdravím (Health Related Quality of Life, HRLoQ). Později byl vytvořen pracovní skupinou Světové Zdravotnické Organizace (World Health Organisation, WHO) nástroj World Health Organisation Quality of Life (WHOQOL). S kritikou universálních nástrojů k hodnocení kvality došlo k expanzívní tvorbě nástrojů specifických pro jednotlivá onemocnění. Mezi ty nejznámější patří nástroje pro měření kvality života pacientů s onkologickými chorobami, nástroje pro měření kvality života pacientů s diabetes mellitus nebo nástroje pro měření kvality života u pacientů s kardiovaskulárními onemocněními. Obecně vzato, by měl nástroj měření kvality splňovat následující kriteria: zachytit negativní, ale i pozitivní aspekty dopadu choroby na kvalitu života, ukázat individuální hodnocení kvality života pacientem. Při výběru specifického nástroje je potřeba využít nástroje dostupného v českém jazyce a také nástroje v přiměřeném rozsahu. (17)

Vzhledem k tomu, že jsem se rozhodla pro kvalitativní výzkum formou rozhovoru, vybrala jsem si sama oblasti kvality života, které mne zajímají.

PRAKTICKÁ ČÁST

9 KVALITATIVNÍ VÝZKUMNÉ ŠETŘENÍ

9.1 Cíle práce

Zmapovat subjektivní vnímání kvality života u pacientů s hemofilií.
Porovnat vnímání kvality života u vybraných pacientů.

9.2 Výzkumné otázky

Jakým způsobem je ovlivněno začlenění pacienta s hemofilií do společnosti v dětství a dospělosti?
Cítí se pacient s hemofilií omezen ve výběru povolání či v zaměstnání?
Jak se odráží pacientova nemoc v partnerských vztazích?
Jaké potíže spojené s hemofilií tíží pacienta nejvíce?
Liší se nějak vnímání kvality života u jednotlivých pacientů?

9.3 Použitá metodika

Pro svou práci jsem si vybrala metodu kvalitativního výzkumu. Výzkumné šetření je postaveno na rozhovorech s pacienty trpící hemofilií. Již delší dobu před zahájením výzkumného šetření jsem s vybranými pacienty hovořila a dotazovala se, neboť jsem s nimi v častém kontaktu. Definitivní doplnění rozhovoru proběhlo pomocí emailové komunikace v období prosinec 2011 až leden 2012. K doplnění anamnestických údajů jsem použila dokumentaci vedenou v hemofilickém centru. Pacienti mi své odpovědi poskytli ochotně a všichni s jejich použitím v mé práci souhlasili. Rozhovor je součástí práce jako Příloha č. 4.

Rozhovor byl volný s otevřenými otázkami. Struktura rozhovoru byla rozčleněna do tří zkoumaných období pacientova života, těmito obdobími jsou dětství, dospívání a dospělost. Otázky byly směřovány do několika oblastí. Oblast sociální, např. začlenění pacienta mezi vrstevníky byla zkoumána zejména v dětství a dospívání. Oblast partnerská byla řešena zejména v dospělosti, ale také v období dospívání, kdy je

navazování vztahů zvláště citlivým tématem. Oblast pracovní je řešena zejména v dospělosti, v období dospívání jsem se dotazovala na poradenství při výběru povolání. Celkové potíže spojené s hemofilií jsou s pacientem řešeny zejména v souvislosti s aktuálním stavem. Oblast kvality života je pacientem hodnocena úmyslně na konci rozhovoru, tak aby pacient měl možnost zhodnotit svou kvalitu života objektivněji s ohledem na potíže, které již překonal.

9.4 Výběr respondentů

Výběr respondentů byl proveden cíleně se zaměřením na pacienty hemofilického centra. Vzhledem k charakteristice nemoci jsem vybrala čtyři pacienty, muže, kteří byli komunikativní a ochotní spolupráce. Respondenti se liší věkem, stupněm hemofilie i současnou sociální situací. Každý s pacientů má nějaký specifický problém, který ho nejvíce tíží. Do výzkumného šetření jsem zařadila mladého bezdětného pacienta, dalším respondentem byl pacient ženatý, s malým dítětem, třetí respondent má již děti velké a poslední respondent je bezdětný muž středního věku. Ostatní pacienty hemofilického centra jsem neoslovila, protože to jsou buď pacienti těžce fyzicky postižení a také nekomunikativní, jeden pacient je závislý na opiátech a analgetikách a další pacienti mají pouze lehkou formu hemofilie, takže naše centrum navštěvují sporadicky.

10 ROZHOVORY S JEDNOTLIVÝMI RESPONDENTY

10.1 Respondent číslo 1

P.K., 30 let, ženatý, bezdětný. Vystudoval vysokou školu, nyní pracuje jako učitel. Tento pacient má středně těžkou formu hemofilie, aktuální hladina FVIII je 2 %. V mládí byl infikován hepatitidou typu C, nyní neaktivní forma. Inhibitor je negativní. Pacient mimo aktuální krvácivé příhody nemá pouhým okem viditelné poškození kloubů. Porucha chůze není patrná. S manželkou se v současné době pokouší o početí dítěte pomocí asistované reprodukce. Pacient je velmi příjemný, komunikativní. Veškeré zásady domácí léčby dodržuje, evidenční list má vždy v pořádku.

Dětství.

Jakým způsobem byla u Vás hemofilie prokázána? Věděli rodiče, že se jim narodí hemofilik?

Měl jsem modřiny v místech knoflíků na plenkách. Hemofilie mi byla v půl roce zjištěna a bylo to nečekané. Dříve se to tak nevyšetřovalo a maminka tím pádem nic netušila. Genetické testy absolvovala celá naše rodina až mnohem později, kvůli sestřenici.

Navštěvoval jste běžnou základní školu?

Ano.

Měl jste nějaká speciální omezení či privilegia ve škole?

Ne, jen uvolnění z tělocviku.

Setkal jste se ve škole s posmíváním či naopak s přehnanou opatrností? Spíše od spolužáků nebo učitelů?

Ani s jedním případem jsem se nesetkal, bylo to v pohodě.

Zúčastňoval jste se všech školních aktivit včetně výletů a popř. škol v přírodě?

Tyto aktivity jsem vynechával, maminka se o mne bála.

Aplikoval jste si již v dětství sám deriváty? Jaká byla reakce okolí?

Deriváty aplikuji přibližně od 12 let. Jaká byla reakce okolí? Překvapení. Někdo mne litoval, někdo obdivoval, jak jsem statečný.

Dospívání

Byla Vám hemofilie překážkou k navazování prvních lásek?

Zcela určitě ano. Člověk má z toho komplexy a holky se bojí koukat, jak se píchám něco do žíly.

Odmítla Vás někdy dívka, kvůli tomu že jste hemofilik?

Nepřímo ano, vždycky to tak nějak z toho odmítnutí vyplynulo. Nejhorší je, když Vás někdo lituje.

Byl jste začleněn mezi spolužáky, nebo jste se cítil a byl vnímán jako „ten hemofilik“?

Začleněn, už jen tím že jsme spolu chodili od první třídy, tak jsem byl součástí třídy.

Sportoval jste společně s vrstevníky? Měl jste kamarády mezi zdravými vrstevníky?

Občas jsem se zapojil do drobných her ve volném čase (stolní tenis, plavání,...), kamarády jsem měl.

Setkal jste se s poradenstvím při výběru Vašeho dalšího vzdělání? Byl výběr Vašeho povolání ovlivněn hemofilií, nebo jste se při výběru střední školy řídil svými zájmy?

Bez poradenství, tehdy se to tak neřešilo... S ohledem na nemoc jsem si určil zaměření vzdělání. Naši mi s tím pomohli.

Ovlivnila hemofilie Vaše absence na střední škole?

Z 99% ano, hodně jsem marodil.

Dospělost

Jste na domácí léčbě? Aplikujete si sám? Máte při aplikaci nějaké potíže? Víte jakou dávku si podat?

Jojo, aplikuju si sám, většinou s tím nemám žádnou potíž, někdy váhám, jakou dávku si mám dát, ale většinou to odhadnu. Kdyžtak si píchnu ještě večer.

Musel jste si někdy aplikovat v terénu před lidmi? Setkal jste se někdy s odsouzením při aplikaci derivátů?

Musel jsem si píchnout mimo domov, ale to bylo v rámci kolegů. Jsou na to zvyklí, takže mě neodsuzujou.

Jak často máte krvácení do kloubu, které Vás donutí vyhledat lékaře?

1-2x ročně, docela se držím. Ale u lékaře jsem častěji, jezdím si pro deriváty a také na kontrolní odběry krve.

Jaké potíže Vám na hemofilii nejvíce vadí? Co Vás nejvíce omezuje?

V současné době pociťuji nejvíce poškozené klouby, třeba ráno, při změně počasí. A taky cítím chronické krvácení - bez předchozího namožení. Tady mi vadí to, že to nemůžu ovlivnit třeba klidovým režimem, stejně to bolí.

Sportujete, cvičíte? Aplikujete si preventivně dávku před sportem?

Ano, trochu se snažím hýbat. Většinou si před sportem nic nedávám.

Máte někdy takové bolesti, které Vás donutí změnit pohybový režim? Na jak dlouho?

Někdy ano, musím pak být víc v klidu. Nakonec je to tak přibližně den, dva.

Užíváte pravidelně nějaká analgetika? Která?

Pravidelně žádná analgetika neužívám, spíš se to snažím řešit tím klidem. Nemám rád prášky.

Vybíral jste si zaměstnání s ohledem na hemofilii?

To ano, ale bylo to takový přirozený.

Pobíráte nějaké dávky SSP?

Ne, to ne, zatím si vydělávám dostatečně, nemůžu si stěžovat. Mám zase víckrát dovolenou, takže mi to vyhovuje.

Omezuje Vás hemofilie v zaměstnání? Pracujete na plný úvazek? Vědí spolupracovníci o Vaší hemofilii? Musel jste si někdy aplikovat v práci derivát?

Většinou neovlivňuje. No, spolupracovníci to vědí, už jsem si musel i ve sborovně píchnout. Ale všichni jsme to přežili.

Míváte absence v zaměstnání kvůli hemofilii? Pokud ano, vadí to Vašemu zaměstnavateli? Musel jste někdy kvůli hemofilii změnit zaměstnání?

Nemívám absence, vždycky to nějak udělám.

Jak řešíte dovolené? Jezdíte do zahraničí? Vezete si s sebou zásobu derivátů? Setkal jste se někdy s potížemi např. na letišti? Zajišťujete si cestovní pojištění? Pojistí Vás normálně, nebo potřebujete speciální pojištění?

Většinou aktivně zaměřené (cyklistika). Jojo, jezdíme i do zahraničí, deriváty si vezu. Na letišti jim to nevadí, mám průkaz hemofilika. Pojišťuju se normálně, ale neříkám jim, že jsem hemofilik. To nevím, jestli by mne pojistili.

Bydlíte v bezbariérovém bytě? Myslíte, že by Vám bezbariérový byt lépe vyhovoval?

Nemáme bezbariérový byt, ale částečně je uzpůsoben. V pokročilém věku by mi bezbariérový byt určitě vyhovoval, ale zatím to nějak neřeším.

Ovlivňuje hemofilie nějak Váš partnerský život? Pomáhá Vám partnerka s aplikací? Máte děti?

Trochu asi ano, přeci jen jsme tím trochu limitování v běžném životě. Manželka mi s tím pomáhá, taky psala bakalářku o hemofilicích. Děti zatím nemáme, snažíme se, ale nějak se nám nedaří.

Dostal jste se někdy do sporu s partnerkou kvůli Vaší hemofilii?

Ne to ne, když jsme se brali, věděla, do čeho jde.

Ovlivnila hemofilie Váš rodinný život?

Jen tak trochu, musíme přemýšlet, co a jak bude. No a taky kdyby se nám povedlo miminko, tak by holčička byla přenašečka.

Co Vám hemofilie dala pozitivního a co negativního?

Pozitivního? No třeba jiné hodnoty a životní postoje (žebříček hodnot). No a negativní, no nesplněné sny. Ale ty má každej.

Myslíte si, že máte odlišný život oproti zdravým lidem?

Z 90% ne, možná je jen trochu víc promyšlený.

Jak vnímáte kvalitu Vašeho života? Myslíte si, že hemofilie výrazně ovlivňuje kvalitu Vašeho života? V jaké oblasti nejvíce?

V pořádku téměř nadstandardní, nějak to nevnímám, že bych měl ovlivněnou kvalitu života zrovna hemofilií.

Dovedete si představit, že by byl váš život bohatší bez hemofilie?

Mohl by být, ale i nemusel, těžko říct.

Jste spokojen s komunikací a přístupem ve Vašem hemofilickém centru?

Velmi, už se známe s paní doktorkou dlouho.

Omezují Vás návštěvy hemofilického centra?

Neomezuje, potřebuju deriváty, takže tam jezdím docela často, ale nevadí mi to.

Jak k vám přistupují ostatní zdravotníci? Myslíte si, že zdravotníci, kteří se s hemofilií nesetkávají, mají dostatečné znalosti o hemofilii?

Nepřemýšlejí nad tím, pokud potřebujou, tak se poradí s hematologem. Jinak, ze zkušenosti bych řekl, že mladší lékaři o tom vědí víc.

Máte pocit, že Vás vnímají zdravotníci jako výjimečné pacienty?

Ne, to ne. Někdy spíš nevědí co přesně se mnou.

Kdybyste mohl něco na zdravotnících změnit, co by to bylo? A proč?

Někdy by mohli projevit větší empatii. Kolikrát nepřiměřeně posuzují stav, ale to jsou spíše povahové rysy než odborné.

10.2 Respondent číslo 2

A.K., 38 let, ženatý, z manželství má jednoho syna. Vystudoval gymnázium a Střední zdravotnickou školu obor zdravotnický laborant, nyní pracuje jako nákupní referent. Pacient trpí středně těžkou až těžkou formou hemofilie, současná hladina FVIII je 1%. Inhibitor negativní. Pacient je po opakovaných synovektomiích, mírně kulhá. Jako

jediný jezdí pravidelně do lázní. Domácí léčbu zvládá, někdy je nedůsledný ve vyplňování evidenčních listů.

Dětství.

Jakým způsobem byla u Vás hemofilie prokázána? Věděli rodiče, že se jim narodí hemofilik?

V pěti měsících se podle krevních podkožních výronů dlouhým vyšetřováním prokázala hemofilie. Nevěděli o tom, byli v šoku.

Navštěvoval jste běžnou základní školu?

Ano, chodil jsem na normální základku.

Měl jste nějaká speciální omezení či privilegia ve škole?

Od druhé třídy osvobozen od tělocviku, protože už v první třídě jsem měl opakované krvácení do kloubu.

Setkal jste se ve škole s posmíváním či naopak s přehnanou opatrností? Spíše od spolužáků nebo učitelů?

Nesetkal, všichni mě brali takovýho, jaký jsem.

Zúčastňoval jste se všech školních aktivit včetně výletů a popř. škol v přírodě?

Školních aktivit jsem se neúčastnil, jen návštěv kina nebo divadla. Jinak jsem zůstával doma, nebo v jiné třídě.

Aplikoval jste si již v dětství sám deriváty? Jaká byla reakce okolí?

Neaplikoval, v té době ještě nebyly. Aplikuji si od roku 1992, takže asi od osmnácti.

Dospívání

Byla Vám hemofilie překážkou k navazování prvních lásek?

Ne, to ne.

Odmítla Vás někdy dívka, kvůli tomu že jste hemofilik?

Ne.

Byl jste začleněn mezi spolužáky, nebo jste se cítil a byl vnímán jako „ten hemofilik“?

Začleněn jsem byl vcelku dobře i přes velmi časté marodění.

Sportoval jste společně s vrstevníky? Měl jste kamarády mezi zdravými vrstevníky?

Nesportoval jsem kvůli strachu z výronu. Ano, měl jsem kamarády mezi vrstevníkama.

Setkal jste se s poradenstvím při výběru Vašeho dalšího vzdělání? Byl výběr Vašeho povolání ovlivněn hemofilií, nebo jste se při výběru střední školy řídil svými zájmy?

Posudková komise mi doporučila dva učební obory švec a šička, a dvě střední školy Ekonomku a Gymnázium. Vybral jsem si Gymnázium, jelikož bylo blíže domova.

Ovlivnila hemofilie Vaše absence na střední škole?

Ano, ½ roku jsem chodil denním studiem, zbývající část individuálním studijním plánem. Ale dalo se to zvládnout.

Dospělost

Jste na domácí léčbě? Aplikujete si sám? Máte při aplikaci nějaké potíže? Víte jakou dávku si podat?

Ano už dlouho jsem na domácí léčbě, píchám se sám, nemám s tím problém. Občas mi praskne žíla. Už jsem se naučil, kolik si mám aplikovat.

Musel jste si někdy aplikovat v terénu před lidmi? Setkal jste se někdy s odsouzením při aplikaci derivátů?

Jednou jsem si aplikoval v terénu, venku, když jsme byli v ZOO. Nikdo mne neviděl, takže jsem se s odsouzením nesetkal.

Jak často máte krvácení do kloubu, které Vás donutí vyhledat lékaře?

Mám 2-3 krvácení měsíčně, ale nemusím vyhledat lékaře. Vždycky si s tím poradím sám.

Jaké potíže Vám na hemofilii nejvíce vadí? Co Vás nejvíce omezuje?

Poškození kloubů, které už mám. Vadí mi taky to, že už v podstatě nevím co je to delší chůze bez bolesti. To je na tom to nejhorší.

Sportujete, cvičíte? Aplikujete si preventivně dávku před sportem?

2 x týdně chodím cvičit do posilovny, 1 x ročně lázně se mi povedou lázně. Nepravidelně chodím s malým na plavání a někdy jezdím na kole. Preventivně si aplikuji před zátěží, což je pro mne většinou fyzická práce, občas před jízdou na kole.

Máte někdy takové bolesti, které Vás donutí změnit pohybový režim? Na jak dlouho?

Bolesti při chůzi, které přetrvávají v klidu, ty mě štvou. Pokud jsem ale potom v klidu, tak většinou do půlhodiny odezní.

Užíváte pravidelně nějaká analgetika? Která?

Tramal kapky nebo kapsle, tak asi 2x týdně.

Vybíral jste si zaměstnání s ohledem na hemofilii?

Ano, to je logický.

Pobíráte nějaké dávky SSP?

Pobírám částečný invalidní důchod, ale je to jen takové přilepšení.

Omezuje Vás hemofilie v zaměstnání? Pracujete na plný úvazek? Vědí spolupracovníci o Vaší hemofilii? Musel jste si někdy aplikovat v práci derivát?

Většinou mě v zaměstnání hemofilie neomezuje, mám sedavé zaměstnání. Pracuji na plný úvazek. V práci si občas aplikuji, takže kolegové to vědí a nic na to neříkají.

Míváte absence v zaměstnání kvůli hemofilii? Vadí to Vašemu zaměstnavateli? Musel jste někdy kvůli hemofilii změnit zaměstnání?

Absence v zaměstnání mívám, třeba když jedu do těch lázní. Zatím to zaměstnavateli nevadí. V roce 1993 jsem musel změnit zaměstnání kvůli delší hospitalizaci v nemocnici, to mě mrzelo.

Jak řešíte dovolené? Jezdíte do zahraničí? Vezete si s sebou zásobu derivátů? Setkal jste se někdy s potížemi např. na letišti? Zajišťujete si cestovní pojištění? Pojistí Vás normálně, nebo potřebujete speciální pojištění?

Do zahraničí nejezdím, snažíme se šetřit. Na dovolenou si vezu zásobu derivátů, ty mi vždycky vydají v hemofilickém centru.

Bydlíte v bezbariérovém bytě? Myslíte, že by Vám bezbariérový byt lépe vyhovoval?

Bydlím v rodinném domě, zatím mi chůze do schodů a práce spojené s domem nevadí. Zatím nějak nepřemýšlím o tom, že bych bezbariérový dům potřeboval.

Ovlivňuje hemofilie nějak Váš partnerský život? Pomáhá Vám partnerka s aplikací?

Ne, ženě to nevadí. Aplikuji si sám, umím to nejlíp. Mám syna, to jsem moc rád, že se nám takhle povedl.

Dostal jste se někdy do sporu s partnerkou kvůli Vaší hemofilii?

Kvůli hemofilie ne, jinak se dohadujeme jako všichni.

Ovlivnila hemofilie Váš rodinný život? Jak vnímají Vaše děti Vaši nemoc?

Ovlivňuje mě především v omezení aktivit, procházek, sportovních aktivit. Nemůžu jít, kam bych chtěl. Hemofilii vnímá syn bez problémů, vidí to odmalička, takže mu to nevadí. Někdy mě i doprovází do centra a těší se, že ponese krabici derivátů.

Co Vám hemofilie dala pozitivního a co negativního? *Negativního, snížení sebevědomí, člověk prostě není tak schopnej jako jeho vrstevníci. Pozitivního mi dala: zvýšenou vůli, trpělivost, pokoru. Mohlo by být i hůř.*

Myslíte si, že máte odlišný život oproti zdravým lidem?

Příliš ne, beru to tak jak to je.

Jak vnímáte kvalitu Vašeho života? Myslíte si, že hemofilie výrazně ovlivňuje kvalitu Vašeho života? V jaké oblasti nejvíce?

S kvalitou života jsem spokojen. Vadí mi hlavně bolesti kolenních kloubů při chůzi, taky mám strach z úrazu. Vždycky když začínám cítit kloub, tak se bojím, aby se mi to nějak "nerozjelo".

Kvalitu života ovlivňuje hlavně nemožnost vyššího výdělku. Nemůžu dělat práci, kde bych si třeba i vydělal víc. Navíc u nás na Karlovarsku je velká nezaměstnanost, raději si vyberou zdravého člověka. Takže tím se cítím omezen.

Dovedete si představit, že by byl váš život bohatší bez hemofilie?

Asi ano, těžko odhadnout směr života bez hemofilie. Určitě bych se ale mohl víc hejbat a chodit kde chci.

Jste spokojen s komunikací a přístupem ve Vašem hemofilickém centru?

Maximální spokojenost s lidským přístupem i kvalitou léčby. Nenechávají mně tam dlouho čekat, někdy tam chodím i s malým.

Omezují Vás návštěvy hemofilického centra?

Ne, chodím tam pro deriváty, při potížích a jinak jen 2x ročně na preventivní náběry. Mám to celkem daleko, ale jedu tam rád.

Jak k vám přistupují ostatní zdravotníci?

Dobře, oproti před 20lety. Ale to je všude a netýká se to hemofilie.

Myslíte si, že zdravotníci, kteří se s hemofilií nesetkávají, mají dostatečné znalosti o hemofilii?

Ne, někdo mi to i řekne, že neví co to přesně je. Nejlepší je, když by měli ředit deriváty. To se chodí ptát za mnou, jak se to dělá.

Máte pocit, že Vás vnímají zdravotníci jako výjimečné pacienty?

Ne, to ne.

Kdybyste mohl něco na zdravotnících změnit, co by to bylo? A proč?

Nevím, nějak to neřeším. To je člověk od člověka.

10.3 Respondent číslo 3

Z.K., 42 let, ženatý, má dvě děti, osmnáctiletého syna a desetiletou dceru. Vystudoval ZČU Plzeň a pracuje jako učitel na základní škole. Trpí hemofilií středně těžkého stupně, současná hladina FVIII je 2,8 %. V mládí infikován hepatitidou typu C, nyní bez klinických projevů. Inhibitor neprokázán. Pacient trpí strachem z nákazy virem HIV, při každých preventivních odběrech žádá vyšetření i nepřítomnost viru HIV. Byl vyšetřen psychiatrem se závěrem obsedantně kompulzivní porucha. Domácí léčbu využívá málo, až ve chvíli, kdy je podání preparátu nevyhnutelné.

Dětství.

Jakým způsobem byla u Vás hemofilie prokázána? Věděli rodiče, že se jim narodí hemofilik?

Podle vyprávění mé matky. O tomto problému nejprve nevěděla. Její matka, moje babička. snad něco tušila ze zkušeností se svým synem. Až v době dětství, kdy se u mne vyskytovaly ve větším množství otoky, hematomy. Tak potom došlo k prokázání hemofilie.

Navštěvoval jste běžnou základní školu?

Ano

Měl jste nějaká speciální omezení či privilegia ve škole?

Byl jsem osvobozen od tělocviku a s tím souvisely další zapovězené aktivit, jako třeba lyžařský výcvik, tehdy i plavecký výcvik.

Setkal jste se ve škole s posmíváním či naopak s přehnanou opatrností? Spíše od spolužáků nebo učitelů?

Určitě, někteří spolužáci občas pronesli poznámky, jako „že se flákám, když nechodím na tělák". Určitě mne to tehdy mrzelo, zároveň jsem ale občas využil příležitosti a tajně, aby to naši nevěděli, jsem si s klukama zahrál fotbal. O to více jsem si to tehdy užil... V podstatě ale, o hemofilii téměř nikdo nevěděl, zřejmě jen učitelé. Spolužáci věděli, že mám občas oteklé koleno a to byl pro ně zřejmě důvod, proč na tělocvik nechodím.

Zúčastňoval jste se všech školních aktivit včetně výletů a popř. škol v přírodě?

Výlety ano, v tomto směru jsem nebyl nikterak omezen. Také jsem byl na prázdninových táborech, ale to jen díky tomu, že se jich za školu zúčastňovala matka, takže jsem byl pod dozorem.

Aplikoval jste si již v dětství sám deriváty? Jaká byla reakce okolí?

V době mého dětství něco takového v podstatě nebylo. Pokud si dobře vzpomínám, užíval jsem tabletky, asi Stiptogen které byly hořké, musely se nechat v ústech rozpustit. Jestli existovala tehdy jiná léčba, nevím. V dětství jsem navštěvoval hematologii v Českých Budějovicích. Až někdy na střední škole jsem se poprvé setkal s aplikací plazmy.

Dospívání

Byla Vám hemofilie překážkou k navazování prvních lásek?

Nikdy jsem se hemofilií nechlubil, takže ne.

Odmítla Vás někdy dívka, kvůli tomu že jste hemofilik?

Ne.

Byl jste začleněn mezi spolužáky, nebo jste se cítil a byl vnímán jako „ten hemofilik“?
Vyčleněn jsem nebyl, o hemofilii nikdo, ani na střední, z mých spolužáků nevěděl. Neúčastnil jsem se pouze sportovních aktivit.
Sportoval jste společně s vrstevníky? Měl jste kamarády mezi zdravými vrstevníky?
Sportování – ne. Pouze jsem občas jezdil se spolužáky na kole, jinak jsem byl svými rodiči hlídán. Díky tomu jsem určitě neprodělal nějaké velké množství výronů do kloubů a dnes jsem jim za to velmi vděčný.
Setkal jste se s poradenstvím při výběru Vašeho dalšího vzdělání? Byl výběr Vašeho povolání ovlivněn hemofilií, nebo jste se při výběru střední školy řídil svými zájmy?
Výběr povolání byl ovlivněn, respektive jsem byl rodiči směrován ke vhodnému povolání – proto pracuji jako učitel. Další plus, které mi hemofilie přinesla.
Ovlivnila hemofilie Vaše absence na střední škole?
Nijak významně. Větší absenci jsem měl na základní škole, kdy jsem občas porušil zákaz a zahrál si fotbálek. Výsledkem byl oteklý palec, kotník či koleno. Postupem času jsem se naučil, co můžu a co už mi může způsobit problém. Takže na jedné straně určité omezení, na straně druhé, ale v podstatě plnohodnotný život.

Dospělost

Jste na domácí léčbě? Aplikujete si sám? Máte při aplikaci nějaké potíže? Víte jakou dávku si podat?
Aplikuje mi moje sestra – zubní lékařka. Několikrát jsem se pokoušel sám či moje manželka. Občas se povedlo, také jsme to ale už párkrát vzdali. To když se nám nepodařilo na několikrát žílu napíchnout.
Musel jste si někdy aplikovat v terénu před lidmi? Setkal jste se někdy s odsouzením při aplikaci derivátů?
Naštěstí nemusel.
Jak často máte krvácení do kloubu, které Vás donutí vyhledat lékaře?
Už většinou poznám, kdy se nepříjemný pocit v kloubu vyvrbí v nějaký větší problém, jako je otok. Tedy opravdu většinou. Přiznám, že aplikaci oddaluji a většinou tedy vyčkávám, jestli to bude tentokráte akutní. Problém je pro mne, jak jsem již uvedl, složitost v aplikaci, kterou mám sám realizovat. Moje sestra bydlí cca 30 km daleko, tudíž toto také není nejjednodušší řešení. Vzhledem k tomu, že bydlím na venkově, přichází pak v úvahu návštěva pohotovosti ve městě cca 15 km vzdáleném. To už pak raději volím návštěvu u sestry.
Jaké potíže Vám na hemofilii nejvíce vadí? Co Vás nejvíce omezuje?

Co mi dnes vadí? Snad to, že netuším, co mi tato nemoc přinese v budoucnu. Mám trochu problémy např. s kotníkem, které mne občas omezují při delších výšlapech v rámci mého povolání. Ale nechá se to vydržet...

Jinak doma, na zahradě, udělám možná více práce, než kdejaký zdravý člověk. I když občas cítím, že bych to zase neměl přehánět a měl bych se více šetřit. Nově uvažuji, že bych poprvé v životě navštívil lázně. Nedívám se ani tak na mé osobní problémy, spíše řeším občas v hlavě to, abych někdy svým např. pohybovým omezením nezpůsobil problém mé rodině. Např. po stránce schopnosti vykonávat své zaměstnání a tudíž rodinu neomezit finančně.

Sportujete, cvičíte? Aplikujete si preventivně dávku před sportem?

Nesportuji, občas rotoped. Aplikaci se vyhýbám, takže preventivně už vůbec ne.

Máte někdy takové bolesti, které Vás donutí změnit pohybový režim? Na jak dlouho?

Za poslední dobu, zhruba dva roky, jsem v podstatě nemusel zůstat doma na nemocenské z důvodu hemofilie. Čímž netvrdím, že nemám občas problém. Ale pokud se nejedné o výron v koleně, který by mne totálně vyřadil pohybově, pak jsem schopen se do práce dostat a pracovní dobu absolvovat. Neříkám, že je to dobře a že zřejmě klid s oteklým loktem by asi bylo lepší řešení, než dlouhý den v práci, když vás něco bolí.

Užíváte pravidelně nějaká analgetika? Která?

Občas beru Ibalgin. Zřejmě ne ideální řešení, ale mně zabírá a i pomáhá.

Vybíral jste si zaměstnání s ohledem na hemofilii?

Ano.

Pobíráte nějaké dávky SSP?

Ne.

Omezuje Vás hemofilie v zaměstnání? Pracujete na plný úvazek? Vědí spolupracovníci o Vaší hemofilii? Musel jste si někdy aplikovat v práci derivát?

Pracuji na plný úvazek. Někteří pracovníci to vědí, když to řeknete z nějakého důvodu jednomu, a ještě k tomu ženě, pak vás nemůže překvapit, že to po nějaké době ví někdo další. Aplikovat v práci si nemusím, z domova do práce to mám 10 minut autem. Není tedy problém odjet, navštívit lékaře, a po aplikaci se po, řekněme hodině, vrátit.

Už jsme řešili absence v zaměstnání kvůli hemofilii. Říkal jste, že jste dlouho v práci nechyběl. Musel jste někdy kvůli hemofilii změnit zaměstnání?

Mám možná jednu z nejmenších absencí z našeho pracoviště. Zaměstnání jsem neměnil.

Jak řešíte dovolené? Jezdíte do zahraničí? Vezete si s sebou zásobu derivátů? Setkal jste se někdy s potížemi např. na letišti? Zajišťujete si cestovní pojištění? Pojistí Vás normálně, nebo potřebujete speciální pojištění?

Jezdíme s rodinou buď do zahraničí, nebo trávíme čas volna v tuzemsku. Několikrát jsem byl v zahraničí i pracovně. Vozím si s sebou dostatek derivátů, kdyby něco. Pojištění pořizuji běžné, řekněme trochu více nadstandardní, co se týká připojištění. Na letišti jsem nikdy problém neměl.

Bydlíte v bezbariérovém bytě? Myslíte, že by Vám bezbariérový byt lépe vyhovoval?

Bydlím v rodinném domku, který není nijak výjimečně přizpůsoben.

Ovlivňuje hemofilie nějak Váš partnerský život? Pomáhá Vám partnerka s aplikací? Máte dceru, přemýšleli jste o tom, že je přenašečka?

Partnerka s obtížemi pomáhá. Dceru máme, o možnosti přenašečství víme. Vzhledem k věku se tím ale, prozatím nezabýváme.

Dostal jste se někdy do sporu s partnerkou kvůli Vaší hemofilii?

Nikdy, je velmi tolerantní a hodná.

Ovlivnila hemofilie Váš rodinný život? Jak vnímají Vaše děti Vaši nemoc?

Nijak markantně snad náš život neovlivňuje. Snažím se. Snažím se také, aby děti mou nemoc v podstatě vnímat nemusely. Naopak je podporuji např. v tom, co já dělat nemohl- sport.

Co Vám hemofilie dala pozitivního a co negativního?

Jistá omezení s sebou hemofilie samozřejmě přináší. Spíše jsem toto ale opravdu pociťoval v dětství, když jsem někdy nemohl dělat to, co ostatní. Dnes se na vše dívám s odstupem času samozřejmě trochu jinak. Obrovský klad vidím dnes v tom, že i díky tomuto jsem měl a mám velmi silný vztah se svými rodiči. Dětství jsem prožil v době, kdy pomoc byla značně odlišná od té dnešní. A tak když jsem měl např. někdy ve druhé třídě opakovaný výron v pravém kolenu a byl jsem téměř dva měsíce doma, z toho měsíc upoután na lůžko, pak noci, které moje matka proseděla na mé posteli a měnila mi studené obklady, mazala francovkou a utěšovala mou bolest, pak toto je pro mne velmi silný moment, kterého si velmi vážím. A to je pouze jeden případ, to nemluvím o strachu, který rodiče jistě občas zažívají dodnes. Prostá obava o zdraví svého dítěte. Určitě si opravdu vážím více dnů, kdy člověka nic nebolí, a jsem pyšný sám na sebe, když dokážu něco, co by mohlo být pro mne event. problém. Ono vydat se sám na týden pracovně do Portugalska, když nevíte, jestli vám něco v den odjezdu neoteče, nevíte, jaká je v té které zemi péče, i to chce trochu odvahy, což by někomu mohlo přijít možná nepochopitelné.

Myslíte si, že máte odlišný život oproti zdravým lidem?

Jsem přesvědčen, že žiji možná plnohodnotnější život, než mnozí lidé okolo mne. Samozřejmě, mé hodnoty jsou někde jinde než v oblasti sportu. Velmi mne naplňuje moje práce, práce s dětmi. A taky v poslední době jsem se dal i na místní politiku.

Jak vnímáte kvalitu Vašeho života? Myslíte si, že hemofilie výrazně ovlivňuje kvalitu Vašeho života? V jaké oblasti nejvíce?

Na tuto otázku v podstatě nemám jinou odpověď než ty, které jsem již uvedl.

Dovedete si představit, že by byl váš život bohatší bez hemofilie?

Toto vůbec neřeším. Pro mne je jedna podstatná věc: já se nepovažuji za nemocného. A že mne občas něco bolí, nebo že něco dělat nemohu tak, jak bych třeba možná někdy chtěl? No a co? Někteří lidé jsou na tom hůře a nestěžují si.

Jste spokojen s komunikací a přístupem ve Vašem hemofilickém centru?

Maximálně. Péče, které se mi dostává od paní doktorky Martínkové, si velmi vážím a jsem velmi rád, že se o mne stará právě tento lékař. Paní doktorku považuji za vynikajícího odborníka a zároveň člověka, který mi vždy pomohl. Její péči považuji za něco více, než pouhé vykonávání svého povolání. Přináší do své práce něco, co nám, jejím pacientům, dává velký pocit jistoty, že když budu něco potřebovat, tak ona je ten můj ochránce, na kterého se můžu kdykoli obrátit.

Omezují Vás návštěvy hemofilického centra?

Neomezují, v zaměstnání nemám problém s uvolněním. Trochu limitující je pro mne vzdálenost, 120 km, což znamená v podstatě celý den na cestě. Proto někdy např. mé kontrolní návštěvy u lékaře oddaluji, ale toť pouze můj problém.

Jak k vám přistupují ostatní zdravotníci? Myslíte si, že zdravotníci, kteří se s hemofilií nesetkávají, mají dostatečné znalosti o hemofilii?

Poslední má zkušenost je s lékařem z rehabilitace, kdy mi velmi stroze sdělil, že se mnou nemá co do činění a že se mám obrátit někam jinam. Jinak má obvodní lékařka je velmi ochotná a vstřícná.

Máte pocit, že Vás vnímají zdravotníci jako výjimečné pacienty?

Zřejmě ano.

Kdybyste mohl něco na zdravotnících změnit, co by to bylo? A proč?

Vzhledem k tomu, že má sestra pracuje také jako lékařka, vím, že to mnohdy s námi, pacienty, nemají lékaři i ostatní personál jednoduché. Chce to obrovskou dávku trpělivosti, obzvláště v dnešní době. Na svého odborného lékaře, sestřičky i celkovou

úroveň ordinace mám štěstí, jsem za péči velmi vděčný, proto já osobně bych nic neměnil.

10.4 Respondent číslo 4

F.V., 60 let, svobodný, žije ale dlouhodobě s partnerkou a její dcerou. Vlastní děti nemá. Ukončil vzdělání na gymnáziu, poté studoval všeobecné lékařství, ale fakultu nedokončil kvůli nemocnosti. Pracuje jako úředník. Pacient trpí hemofilií těžkého stupně, hladina faktoru VIII byla méně než 1 %. Tento pacient je nejstarší z mých respondentů, také je hemofilií těžce invalidizován. Má velmi poškozené kolenní klouby, neohne nohy v kolenou. Přesto ale chůzi zvládá bez pomůcek. Tento pacient již jednou zažil život ohrožující krvácení. Došlo u něj ke krvácení z hemoroidů, byl přímo ohrožen na životě. Od té doby nosí stále u sebe deriváty pro první pomoc.

Dětství.

Jakým způsobem byla u Vás hemofilie prokázána? Věděli rodiče, že se jim narodí hemofilik?

Rodiče doufali, že se jim hemofilik nenarodí, ale nevylučovali to, neboť jsem v naší rodině již 9. generace postižených.

Navštěvoval jste běžnou základní školu?

Ano

Měl jste nějaká speciální omezení či privilegia ve škole?

Neměl. Musel jsem všechno jako ostatní.

Setkal jste se ve škole s posmíváním či naopak s přehnanou opatrností? Spíše od spolužáků nebo učitelů?

Ano, jen od spolužáků, učitelé měli pochopení.

Zúčastňoval jste se všech školních aktivit včetně výletů a popř. škol v přírodě?

Podle možnosti jsem se zúčastňoval všech pro mne dostupných aktivit.

Aplikoval jste si již v dětství sám deriváty? Jaká byla reakce okolí?

Neaplikoval, prvně jsem se k derivátům dostal až v mých 35 létech. Dnes mají mladí hemofilici v tomto velikou výhodu.

Dospívání

Byla Vám hemofilie překážkou k navazování prvních lásek?

Ano, často jsem chodil o berlích a kulhal. Bylo to těžké.

Odmítla Vás někdy dívka, kvůli tomu že jste hemofilik?

Neodmítla, rovnou si se mnou raději nic nezačala. V tomhle jsem byl samozřejmě znevýhodněný.

Byl jste začleněn mezi spolužáky, nebo jste se cítil a byl vnímán jako „ten hemofilik"?

To druhé, všichni spolužáci věděli, že mne nesmí uhodit. Dělali si ze mě legraci.

Sportoval jste společně s vrstevníky? Měl jste kamarády mezi zdravými vrstevníky?

Jezdil jsem na kole se svými zdravými kamarády, jinak žádný sport. Kamarády jsem měl, jako každý.

Setkal jste se s poradenstvím při výběru Vašeho dalšího vzdělání? Byl výběr Vašeho povolání ovlivněn hemofilií, nebo jste se při výběru střední školy řídil svými zájmy?

Poradenství tehdy neexistovalo, při výběru střední a vysoké školy jsem se řídil výhradně svými zájmy, vysokou jsem kvůli nemocnosti nedokončil.

Ovlivnila hemofilie Vaše absence na střední škole?

Velmi, měl jsem v průměru 350 zameškaných hodin za pololetí, a tak jsem byl u některých předmětů zkoušen naráz z látky za celý rok – ta známka pak šla rovnou na vysvědčení. Na té střední se to dalo zvládnout, na vysoké už ne, musel jsem skončit.

Dospělost

Jste na domácí léčbě? Aplikujete si sám? Máte při aplikaci nějaké potíže? Víte jakou dávku si podat?

Ano, na domácí léčbě jsem, píchám si sám. Nedávno jsem měl úraz hlavy a povedlo se mi to doma zvládnout samotnému. I když paní doktorka by to asi neslyšela ráda.

Musel jste si někdy aplikovat v terénu před lidmi? Setkal jste se někdy s odsouzením při aplikaci derivátů?

Musel, ale setkal jsem se s pochopením, nikdo mne neodsuzoval. Naposled jsem si při tom úrazu musel píchnout u známých dost vysokou dávku.

Jak často máte krvácení do kloubu, které Vás donutí vyhledat lékaře?

Teď již mnoho let všechna krvácení do kloubů zvládám domácí léčbou.

Jaké potíže Vám na hemofilii nejvíce vadí? Co Vás nejvíce omezuje?

Vadí mi, že mám omezený pohyb díky artropatiím v loktech a kolenou, nemůžu dojít na větší vzdálenost.

Sportujete, cvičíte? Aplikujete si preventivně dávku před sportem?

Nesportuji, necvičím. Asi bych trochu měl, ale už má ztuhlé klouby, kvůli té artropatii.

Máte někdy takové bolesti, které Vás donutí změnit pohybový režim? Na jak dlouho?

Občas při čerstvém výronu do kloubu dochází na pár hodin k omezení pohybu, než se výron vstřebá.

Užíváte pravidelně nějaká analgetika? Která?

Neužívám, jen jednou za dlouhý čas Algifen na bolení hlavy. Na bolesti kloubů jsem si zvykl.

Vybíral jste si zaměstnání s ohledem na hemofilii?

Musel jsem si samozřejmě vybrat zaměstnání s ohledem na nemoc, neboť jsem byl již v mládí častými výrony do kloubů omezován.

Pobíráte nějaké dávky SSP?

Ne. Dělám na plný úvazek

Omezuje Vás hemofilie v zaměstnání? Pracujete na plný úvazek? Vědí spolupracovníci o Vaší hemofilii? Musel jste si někdy aplikovat v práci derivát?

Neomezuje, sedím v kanceláři. Pracuji na plný úvazek. Spolupracovníci o mé chorobě v základních rysech vědí, podrobnosti nikoliv. Několikrát do roka jsem nucen si v práci derivát aplikovat, a to při čerstvém krvácení.

Míváte absence v zaměstnání kvůli hemofilii? Vadí to Vašemu zaměstnavateli? Musel jste někdy kvůli hemofilii změnit zaměstnání?

Občas při delších hospitalizacích ano, současný zaměstnavatel o mé chorobě ví a je tolerantní, neboť jsem zde ještě žádnou absenci kvůli nemoci neměl. Nemusel jsem kvůli nemoci měnit zaměstnání.

Jak řešíte dovolené? Jezdíte do zahraničí? Vezete si s sebou zásobu derivátů? Setkal jste se někdy s potížemi např. na letišti? Zajišťujete si cestovní pojištění? Pojistí Vás normálně, nebo potřebujete speciální pojištění?

Jezdím do zahraničí s dostatečnou zásobou derivátů, dosud jsem s tím žádné potíže neměl. Cestovní pojištění si zajišťuji vždy. Pojistí mne normálně, o hemofilii v pojišťovně nemluvím, neboť pojišťovny mají přímý zákaz hemofiliky nepojišťovat.

Bydlíte v bezbariérovém bytě?

Bydlím v bezbariérovém bytě, který mně kvůli absenci schodů velmi vyhovuje.

Ovlivňuje hemofilie nějak Váš partnerský život? Pomáhá Vám partnerka s aplikací?

Partnerský život hemofilií není ovlivněn, partnerka byla o nemoci předem podrobně informována. Aplikuji si sám, partnerka nesnáší pohled na krev.

Dostal jste se někdy do sporu s partnerkou kvůli Vaší hemofilii?

Nedostal, klape nám to.

Ovlivnila hemofilie Váš rodinný život?

Nijak zvlášť, rodina bere moje omezení jako samozřejmost.

Co Vám hemofilie dala pozitivního a co negativního?

Na to je těžká odpověď. Pozitivní je snad větší vcítění do problémů ostatních a větší radost ze života, negativní je 15 let strávených na lůžku, nicméně na negativní zážitky z minulosti programově zapomínám.

Myslíte si, že máte odlišný život oproti zdravým lidem?

Poněkud ano, ne ale zásadně.

Jak vnímáte kvalitu Vašeho života? Myslíte si, že hemofilie výrazně ovlivňuje kvalitu Vašeho života? V jaké oblasti nejvíce?

Celkem dobře, že bych měl nekvalitní život, to si nepřipouštím a také to nedopustím.

Dovedete si představit, že by byl váš život bohatší bez hemofilie?

Ano, mohl bych provozovat turistiku a třeba lézt po horách. Bez obojího se ale hravě obejdu, takže jsem spokojen i se současnými limitujícími podmínkami.

Jste spokojen s komunikací a přístupem ve Vašem hemofilickém centru?

Naprosto spokojen, mám v tomto ohledu velkou kliku.

Omezují Vás návštěvy hemofilického centra?

Nikoliv, chodím tam rád.

Jak k vám přistupují ostatní zdravotníci? Myslíte si, že zdravotníci, kteří se s hemofilií nesetkávají, mají dostatečné znalosti o hemofilii?

Ostatní zdravotníci ke mně přistupují dobře, jen jsem se, především v mladších létech, víckrát setkal s jejich neznalostí této vzácné choroby.

Máte pocit, že Vás vnímají zdravotníci jako výjimečné pacienty?

Někdy trochu ano. Hlavně vědí, že jsme „drazí".

Kdybyste mohl něco na zdravotnících změnit, co by to bylo? A proč?

Obecně někdy jejich necitlivý přístup k pacientům, ale to je asi o lidech.

11 DISKUZE

Předkládaná bakalářská práce má za cíl zmapovat kvalitu života pacienta s hemofilií. Pro toto téma jsem se rozhodla na základě svých dojmů z jednotlivých pacientů trpících hemofilií. V dřívějších dobách byli pacienti postižení hemofilií těžce invalidizováni již od dětství, častokrát absolvovali dlouhodobé hospitalizace. Chronické onemocnění bylo na pacientech znát již při prvním kontaktu. Pacienti měli již v dětství těžké hemofilické artropatie, mnoho z pacientů již v mládí muselo používat kompenzační pomůcky, jako jsou berle anebo vozík. V době, kdy jsem se s hemofiliky nesetkávala, jsem se domnívala, že hemofilie je na pacientovi patrná na první pohled. Opak je ale pravdou, v dnešní době samozřejmě není na pacientech trpících hemofilií žádná viditelná známka, která by upozorňovala zrovna na hemofilii. Díky velkému rozmachu v možnostech substituce, jsou v současné době pacienti s hemofilií kvalitně léčeni a poškození jejich kloubů se zhoršuje mnohem pomaleji než dříve.

Ke svému výzkumnému šetření jsem si vybrala pacienty, které dobře znám z návštěv našeho hemofilického centra. Za účelem porovnání jsem úmyslně vybrala pacienty různého věku a různého sociálního a rodinného statusu. K tomuto výběru mne vedlo zamyšlení, zda se kvalita života hemofilika nějak liší, nebo zda i u naprosto odlišných pacientů je vnímání kvality života stejné. Zároveň mne k tomu vedla myšlenka porovnat pacienty, kteří jsou od mládí léčeni deriváty a pacienty, kteří se k léčbě krevními deriváty dostali až v dospělosti.

První výzkumná otázka řeší problematiku začlenění pacienta do společnosti. Pacienti byli zejména dotazováni na období dětství a dospívání, kdy je integrace do společnosti obzvláště důležité. U respondentů číslo 1, 2 a 3 bylo zjištění hemofilie v dětství šokem pro rodiče a jejich okolí. U respondenta číslo 4 se hemofilie dala předvídat, nicméně v době jeho narození nebyla prenatální diagnostika na takové úrovni, takže zjištění hemofilie bylo pro rodinu nepříjemným překvapením. Respondent číslo 4 je nejstarším dotazovaným pacientem, překvapilo mne zajímavé zjištění, že on jako jediný nebyl v době školní docházky osvobozen z tělesné výchovy. Na druhou stranu hemofilik středního věku, respondent číslo 3 byl naopak striktně osvobozen nejen od tělesné výchovy, ale i od pro hemofiliky vhodného plavání. Ostatní dva hemofilici, kteří navštěvovali základní školu v osmdesátých létech, byli osvobozeni z tělesné výchovy. Respondent číslo 2 dokonce v první třídě absolvoval plnou zátěž v tělesné výchově a až

na základě obtíží a oteklých kloubů byl od tělocviku osvobozen ve druhé třídě. Domnívám se, že tyto zjištěné skutečnosti mohou souviset s rozvojem vědy a informovanosti lékařů v této problematice. Zatímco respondent číslo 4 neměl žádné speciální úlevy, u respondenta číslo 3 byly zase ohledy přehnané. U dalších dvou pacientů bylo osvobození od tělesné výchovy výsledkem doporučení lékaře. Zajímavé je, že oba mladší respondenti se nezúčastnili ani jiných společných školních aktivit, jako jsou výlety a školy v přírodě. Hemofilik číslo 4 uvedl, že se zúčastňoval všech dostupných aktivit, na školy v přírodě škola nejezdila. Hemofilik číslo 3 na výlety jezdil bez omezení a školy v přírodě se zúčastňoval díky mamince, která jezdila se školou jako doprovod.

S posměchem od spolužáků se setkal pouze nejstarší z hemofiliků, respondent číslo 4. Ostatní respondenti se s posměšky nesetkali. Přátele mezi zdravými vrstevníky měli všichni. Ze zjištěných skutečností lze vyvodit, že se začleněním do společnosti vrstevníků, mimo omezení fyzických aktivit v rámci školy, neměli pacienti problém. Ani jeden z pacientů se necítil přímo vyčleněn z kolektivu.

Další výzkumná otázka se zabývala tím, zda-li se pacient cítil nebo cítí být omezen při výběru povolání a později při výběru zaměstnání. Předpokládala bych, že u pacienta s nevyléčitelnou chorobou typu hemofilie, bude výběru vzdělání a potencionální kvalifikace věnována velká pozornost. Bohužel jen jeden z pacientů, respondent č. 2 se setkal s poradenstvím na základní škole. Ostatní pacienti udávají výběr svého povolání podle svých zájmů, nicméně byli rodiči a okolnostmi směřováni k výběru povolání vhodného. Je zajímavé, že všichni respondenti absolvovali střední školu všeobecného zaměření a v případě vysokoškolského vzdělání volili z humanitních oborů. Všichni dotazovaní zvolili zaměstnání, kde je důležitá empatie a častý styk s lidmi. Pacienti uvedli, že jim hemofilie dala větší schopnost empatie a vcítění se do druhých. Dva z respondentů pracují jako úředníci a dva jako učitelé. Spokojenost pacientů v zaměstnání je jenom potvrzením toho, že jsou schopni dobře pracovat ve styku s jinými lidmi a že zvládají komunikačně a emočně náročné situace.

Pouze respondent číslo 4 nedokončil plánované vzdělání kvůli nemocnosti, ostatní pacienti vzdělávání zvládli i s velkým počtem zameškaných hodin. V podstatě všichni dotazovaní respondenti uvedli, že měli ve škole dlouhé absence související s hemofilií. Zde ale musím poukázat na velkou snahu a úsilí všech respondentů, neboť jak již bylo zmíněno, pouze jeden z pacientů nedokončil vzdělávání vinou hemofilie. V zaměstnání pacienti nemívají delší absence v souvislosti s hemofilií, pouze respondent číslo 2 uvedl

dlouhodobé absence v době lázeňského pobytu. Ze zjištěných skutečností vyplývá, že zásadním byla pevná vůle a zájem o studium u respondentů a dále také, že pokud se výběru zaměstnání věnuje dostatečná pozornost, tak potom hemofilie výkon zaměstnání neovlivňuje. Bylo by vhodné, kdyby rodiče, spolu s lékařem a školou věnovali výběru vzdělání maximální úsilí, neboť samotné kvalitní vzdělání je důležitým krokem k volbě vhodného zaměstnání. Zde se ukazuje jako nejvhodnější vzdělání všeobecného nebo humanitního směru. Všichni z dotazovaných respondentů pracují na plný úvazek. Spokojenost v současném zaměstnání vyjádřili všichni respondenti, z čehož usuzuji, že se v současné době necítí být v zaměstnání výrazně ovlivněni hemofilií.

Třetí výzkumná otázka zkoumá to, jakým způsobem jsou ovlivněny partnerské vztahy u pacientů trpících hemofilií. První otázky týkající se této problematiky jsem směřovala do období dospívání. Zde je zajímavé, že respondent nejmladší a i respondent nejstarší se cítili znevýhodněni při navazování prvních lásek, uvedli přímo, že hemofilie byla důvodem k odmítnutí dívkou. Další dva respondenti se necítili hemofilií v tomto směru omezeni, přestože jeden z nich, respondent číslo 2 trpí hemofilií těžkého stupně a dle svého sdělení, byl již v tomto období navazování prvních vztahů, pohybově omezen. Z těchto informací vyplývá skutečnost, že navazování prvních vztahů je ovlivněno hemofilií jen okrajově, ale dále také povahou a temperamentem pacienta a také momentální situací. V současném partnerském vztahu udávají všichni pacienti podporu ze strany partnerek. Problémy s hemofilií v partnerském vztahu souvisí zejména s těžkostmi, jako je nutnost plánování, či nečekaná krvácení. Všichni pacienti si ale plánují rodinné aktivity s ohledem na hemofilii, nikdy to nedělali jinak, takže partnerství tím není narušeno. Jediný problém v partnerství vidím v plánovaném rodičovství. Z genetiky víme, že každá dcera hemofilika bude přenašečkou a syn bude zdráv. Jeden z pacientů, respondent číslo 1 se s partnerkou v současné době snaží o početí, navštěvuje genetické poradenství. Na to, zda by preferovali výběr pohlaví plodu, jsem se z etických důvodů nezeptala, neboť se zdálo, že pacienta to velmi trápí. Respondent číslo 2 má syna, který je samozřejmě zdravý. Respondent číslo 3 má chlapce a dívku, ale zatím se přenašečství u dívky neřešilo. Z dokumentace však vím, že v době, kdy byla partnerka s dívkou těhotná, tak si oba rodiče přáli chlapce, ale jejich přání nebylo splněno. Zřejmě se později smířili s možností přenašečství, protože pacient narození dívky nijak negativně nekomentoval. Dnes, kdy je dívce 10 let, pacient ani nezmiňuje, že vlastně chtěli chlapce. Rodinné aktivity jsou, dle sdělení respondentů, ovlivněny pouze omezením fyzické námahy. Aplikaci derivátů a jejich dostatečnou

zásobu na dovolenou považují respondenti číslo 1, 2 a 4 za samozřejmost, takže to chod partnerských vztahů nenarušuje. Respondent číslo 3 má problém s aplikací derivátů, manželka to také nezvládá, takže pacient je nucen navštívit pohotovost, nebo svou sestru lékařku. Tato situace samozřejmě narušuje chod rodiny dosti významně, neboť v případě náhlého krvácení je pacient nucen plány změnit od základů a odjet kvůli substituci na pohotovost či k sestře. Souhrnně by se dalo říci, že se hemofilie v partnerských vztazích odráží pouze v době akutních krvácení a také v období plánování potomků. Na druhou stranu všechny partnerky jsou tolerantní a již od počátku vztahu jsou na potíže spojené s hemofilií připraveny.

Několik mých dotazů směřovalo k potížím způsobeným hemofilií. Shodně všichni pacienti zmiňují nevratné poškození kloubů a bolest s ním spojenou. Všichni pacienti mají nějaký stupeň hemofilické artropatie, logicky mezi nejvíce postižené patří pacient číslo 4. Tato skutečnost je ovlivněna tím, že v mládí tohoto pacienta nebyly jeho klouby tak šetřeny a také to, že k domácí léčbě se pacient dostal až ve svých třiceti letech. Nejvíc trápí všechny pacienty omezení chůze na delší vzdálenosti a tím omezení možných aktivit ve volném čase. Všichni pacienti se ve svém volném čase omezenému pohybu přizpůsobí, v zaměstnání se potíže snaží přecházet či vydržet. Pouze jeden z hemofiliků pravidelně užívá analgetika kvůli bolesti způsobené krvácením do kloubu či do svalu. Dva z pacientů, respondent číslo 2 a respondent číslo 3 zmiňují současné nebo potencionální finanční obtíže spojené s hemofilií. Respondent číslo 2 již nyní pociťuje, že nemůže dosáhnout takového finančního ohodnocení, jako zdravý člověk. V místě jeho bydliště je vysoká nezaměstnanost a pacient není schopen takového pracovního nasazení jako jeho zdraví vrstevníci. Oproti tomu respondent číslo 3 se spíše obává budoucnosti, zdali jednou jeho snížená schopnost práce neomezí finančně chod rodiny. Dá se tedy říci, že nejvíce hemofiliky trápí omezení pohybové aktivity a bolestivé ztuhnutí kloubů. Kromě respondenta č. 3 se ani jeden z hemofiliků nezabývá budoucností a tím co jim hemofilie v budoucnu přinese. Dokonce dva z dotazovaných hemofiliků nepřemýšlí nad potřebou bezbariérového bydlení v budoucnu. Z toho vyvozuji, že hemofilici neřeší tolik budoucnost jako současné problémy s hybností a bolestmi. Překvapilo mne, že ani jeden z hemofiliků nezmínil, že by mu vadila závislost na substituci. Tuto skutečnost si vysvětluji tím, že všichni z dotazovaných pacientů zažili časy bez možnosti preventivní substituční léčby a nyní si váží svobody a nezávislosti jakou jim domácí léčba přináší. Možnost mít deriváty stále u sebe je zřejmě

pro pacienta velmi osvobozující. Bylo dokonce zjištěno, že téměř 90 % hemofiliků na domácí léčbě cítí větší soběstačnost a nezávislost. (Dvořáčková, 2008)

Zajímavé jsou i odpovědi na otázku co pacientům hemofilie dává pozitivního. Shodně pacienti uvádějí, že jim hemofilie přináší jiný žebříček hodnot, také si pacienti více váží dnů bez potíží. Respondent číslo 4 zmiňuje také, že má větší pochopení pro ostatní. Respondent číslo 2 také myslí, že je díky hemofilii pokornější a trpělivější. Tato zjištění jsou v souladu s údaji v akademické práci, kde dospělí pacienti udávali jako pozitivní přínos hemofilie získání nových přátel, jiný pohled na svět, schopnost empatie a jiný žebříček hodnot. (Dvořáčková, 2008) Je tedy možné shrnout, že hemofilie mimo nepříjemností může pacientovi přinést i pozitivní vlastnosti a zkušenosti. Pacienti si dovedou díky hemofilii více vážit období bez potíží a zřejmě se také dovedou více vcítit do pocitů ostatních. Jen jeden pacient, respondent číslo 3 zmínil také silný vztah s rodiči. Přestože ostatní hemofilici rodiče zmínili pouze v souvislosti s omezeními v dětství, myslím si, že nemocí je vztah s rodiči velmi ovlivněn.

Na konci rozhovoru jsem se dotazovala na subjektivní vnímání kvality života. Ani jeden z dotazovaných nemá pocit, že by jeho život byl výrazně ovlivněn hemofilií. Dva z hemofiliků si myslí, že nebýt hemofilie, tak by nebyli tak omezeni v pohybu a mohli by více provozovat turistiku. Tím by byl jejich život v oblasti pohybové aktivity bohatší. Z toho vyplývá, jak jsem již jednou zmínila, že pacientům nejvíce vadí pohybové omezení. Dva pacienti, respondent číslo 1 a respondent číslo 3 dokonce uvedli, že jejich kvalita života je nadprůměrná. Všichni pacienti byli odmalička vedeni k tomu, vybudovat si životní hodnoty tak, aby byli se svým životem spokojeni. Proto nevnímají tolik omezení způsobené nemocí, tak jako zdraví lidé. V tomto vidím rozdíl mezi vrozenou nemocí jako je hemofilie a nemocemi získanými. Pacienti vlastně ani jiný život neznají, nebo jen horší z dob, kdy nebyly možnosti léčba takové jako dnes, takže hemofilie je jimi vnímána jako součást života. Všichni pacienti se výborně umí přizpůsobit nově vzniklému krvácení a mimo pacienta číslo 4, který není schopen si sám podat substituci, jsou v těchto situacích i poměrně soběstační. Dle zjištěných odpovědí by se dalo říci, že vnímání kvality života se u pacientů různého věku zásadně neliší. Toto zjištění mne překvapuje, neboť každý z pacientů má odlišný život, různý stupeň artropatie, každý řeší jiný problém spojený s hemofilií, ale přesto se všichni téměř shodnou.

Společným jmenovatelem s pozitivním vlivem na kvalitu života je u všech pacientů podpora ze strany rodiny. Všichni pacienti i díky rodičům dosáhli kvalitního vzdělání

a zodpovědnosti. Ani jeden z pacientů nemusel navštěvovat speciální základní nebo střední školu, jistě nebylo jednoduché všechny potíže spojené s hemofilií zvládnout, přesto se to všem pacientům s pomocí rodiny povedlo. Po rozhovorech s pacienty jsem nabyla dojmu, že na rozvoji osobnosti se hemofilie projevila kladně. Všichni pacienti byli příjemní, bez známek sobectví, vzdělaní a také velmi disciplinovaní. V podstatě pouze pacient číslo 4 porušoval pravidla domácí substituční léčby. Tato porušení, či spíše pozdní podávání substituce, však nejsou projevem pacientovy nedisciplinovanosti, ale jsou dány neschopností aplikovat si substituci samostatně. V této situaci by byla vhodná opakovaná edukace a nácvik aplikace, bohužel ale, zde jsme limitováni pacientovým strachem z krve. Další neméně důležitý vliv je působení partnerského soužití. Všichni dotazovaní pacienti zmiňují obrovskou podporu partnerky. Vzhledem k občasnému akutnímu projevu hemofilie, kdy je hemofilik odkázán na podporu druhé osoby, je vliv rodinného zázemí neoddiskutovatelný. Dvořáčková zjistila, že více spokojena se svým životem, je skupina hemofiliků žijících v partnerském soužití. Odpovědi respondentů se s tímto názorem shodovaly.

Velký vliv na kvalitu pacientova života má rozsah zdravotní péče. Pacient, u kterého se zahájila substituční léčba až v dospělosti, kdy již byl významně postižen artropatií, má v současné době největší stupeň postižení. V dnešní době, kdy již desetileté děti dostávají možnost domácí substituční léčby, je kvalita život o krok výše, než u pacientů, kteří se k léčbě dostali až v dospělosti.

Dalším hlediskem ovlivňujícím vnímání kvality života pacienta je pacientova osobnost. Dotazovaní pacienti byli všichni pozitivně naladěni a smířeni s hemofilií. Jeden z hemofiliků, respondent č. 3 dokonce uvedl, že se necítí být nemocný.

Je nutné zmínit ekonomické hledisko domácí léčby. Přestože se jedná o léčbu velmi nákladnou, tak její podávání má ve výsledku pozitivní ekonomický dopad. Dostatečným a včasným podáním koncentrátů se výrazně sníží následky krvácení do kloubu a tím se sníží následné náklady.

ZÁVĚR

Tato bakalářská práce s názvem „Kvalita života pacienta s hemofilií“ je rozdělena do dvou základních částí. V teoretické části přibližuje historii hemofilie, popisuje vývoj znalostí v oblasti krevního srážení. Dále teoretická část bakalářské práce pojednává o problematice hemofilie z pohledu lékařského a také z pohledu ošetřovatelského. V bakalářské práci je dopodrobna popsána diagnostika, projevy a léčba hemofilie. Jsou zde uvedeny také komplikace hemofilie. Z ošetřovatelského pohledu se bakalářská práce zabývá specifickými potřebami pacienta s hemofilií a jeho rodiny, ošetřovatelskou péčí a psychosociálními problémy spojenými s hemofilií.

V praktické části bakalářské práce byly stanoveny hlavní cíle výzkumu. Prvním cílem bylo zmapovat kvalitu života hemofilika pomocí metody kvalitativního výzkumu formou rozhovorů s vybranými pacienty. Porovnání vnímání kvality života u jednotlivých pacientů bylo součástí druhého cíle bakalářské práce. K dosažení výzkumných cílů, bylo stanoveno několik výzkumných otázek, které zkoumají kvalitu života hemofiliků z několika pohledů. První výzkumná otázka, zabývající se problémy se začleněním pacienta do společnosti, byla pacienty zodpovězena. Pacienti mají problémy se začleněním zejména v dětství, kdy obecně každá odlišnost je těžko přijímána. Později, kdy si okolí na pacienta zvykne a přizpůsobí se jeho potížím, je pacient součástí společnosti. V dospělosti pacienti nemají pocit, že by byli ze společnosti vyloučeni.

Další výzkumná otázka byla také zodpovězena. Pacienti jsou při výběru zaměstnání přirozeně ovlivněni průběhem nemoci a také jsou rodiči směrováni k výběru vhodného zaměstnání. Pokud se výběr zaměstnání podaří, není hemofilií pacient v oblasti pracovních vztahů omezen. Zde bych ráda doporučila pro praxi vhodnější postup v oblasti poradenství při výběru vzdělání. V součinnosti lékaře, rodičů a výchovného poradce by měl být hemofilik podpořen ve volbě vhodné profese.

Významným prvkem, který jsem ve své další výzkumné otázce zkoumala, je vliv hemofilie na partnerské soužití. Z výzkumného šetření v této oblasti vyplynulo, že všechny partnerky se s hemofilií pacienta sžily a smířily a pomáhají pacientovi překonávat obtíže spojené s hemofilií. Tato otázka byla zodpovězena s výsledným zjištěním, že pacient ani jeho rodina nevnímá omezení způsobená hemofilií nijak negativně.

Výzkumná otázka, zaměřená na potíže, které nejvíc obtěžují pacienta, byla zodpovězena tak, jak se dalo předpokládat. Nejvíce pacientům vadí pohybová omezení a bolesti způsobené hemofilií.

Poslední výzkumná otázka vytvořená za účelem porovnání jednotlivých pacientů, byla zodpovězena překvapivým zjištěním. Všichni respondenti hodnotí vliv hemofilie na jejich kvalitu života téměř stejně a to sdělením, že je hemofilie součástí jejich života a mimo omezení pohybové aktivity je výrazně neomezuje.

Výstupem z této bakalářské práce by mělo být přiblížení způsobu života hemofilických pacientů laikům i odborné veřejnosti. Práce poukazuje na to, že i se vzácným vrozeným závažným onemocněním se dá plnohodnotně žít a s pozitivním přístupem může být i kvalita života velmi dobrá. Toto výzkumné šetření je zajímavou sondou do života pacientů trpících hemofilií. Zjištěné poznatky mohou být využity k dalšímu vzdělávání nelékařů a také mohou posloužit k motivaci pacientů a jejich rodiny.

POUŽITÁ LITERATURA A PRAMENY

1. JONES, Peter. *Život s hemofilií*. 1. české vydání. Praha 2 : Grada Publishing, a.s, 2007. 224 s. ISBN 978-80-239-9850-4.
2. INDRÁK, Karel, et al. *Hematologie : Postgraduální klinický projekt*. 1. Vydání. Praha : Triton, 2006. 278 s. ISBN 80-7254-868-9.
3. PECKA, Miroslav . *Laboratorní hematologie v přehledu : fyziologie a patofyziologie hemostázy*. 1.vydání. Český Těšín : FINIDR, s.r.o., 2004. 237 s. ISBN 80-86682-01-3.
4. MATÝŠKOVÁ, Miloslava; ZAVŘELOVÁ, Jiřina ; HRACHOVINOVÁ, Ingrid . *Hematologie pro zdravotní laboranty* : *2. díl Krevní srážení*. 1.vydání. Brno : IDV PZ, 1999. 203 s. ISBN 80-7013-278-7.
5. KLENER, Pavel, et al. *Hematologie : Vnitřní lékařství*. Svazek VIII. 1. vydání. Praha 5 : Galén, 2003. 115 s. ISBN 80-7262-210-2.
6. CETKOVSKÝ, Petr, et al. *Intenzivní péče v hematologii*. 1. vydání. Praha 5 : Galén, 2004. 572 s. ISBN 80-7262-255-2.
7. FRIEDMANN, Bedřich. *Hematologie v praxi*. 1.vydání. Praha : Galén, 1994. 368 s. ISBN 80-85824-05-1.
8. PENKA, Miroslav , et al. *Neonkologická hematologie*. 2. vydání. Praha 7 : Grada Publishing, a.s, 2009. 248 s. ISBN 978-80-247-2299-3.
9. STARÝ, Jan, et al. *Dětská hematologie : Edice Trendy soudobé pediatrie*, svazek 4. 1. vydání. Praha 5 : Galén, 2005. 251 s. ISBN 80-7262-327-3.
10. KOZÁK, Tomáš . *Vnitřní lékařství, díl III.b: Hematologie*. 1. vydání. Praha 5: Galén, 2001. ISBN 80-7262-085-1.
11. PENKA, Miroslav; SALAJ Peter a BLATNÝ Jan. Co je Český národní hemofilický program?. *Postgraduální medicína*. 2011, roč.13, č.4., s.356-359. ISSN 1212-4184.
12. ARRANZ, Pilar, et al. *Psychická podpora při hemofilii*. 1.vydání. Praha : Grafex- studio s.r.o., 1999. 86 s. ISBN (brož.).
13. MOUREK, Jindřich. *Fyziologie : učebnice pro studenty zdravotnických oborů*. 1.vydání. Praha 7 : Grada Publishing, a.s, 2005. 204 s. ISBN 80-247-1190-7.
14. TRACHTOVÁ, Eva ; FOJTOVÁ, Gabriela a MASTILIAKOVÁ, Dagmar . *Potřeby nemocného v ošetřovatelském procesu*. 2. nezměněné vydání. Brno : NCONZO, 2008. 185 s. ISBN 80-7013-324-4.

15. DOENGES, Marilynn E.; MOORHOUSE, Mary Frances. *Kapesní průvodce zdravotní sestry*. 2. vydání. Praha : Grada Publishing, spol.s r.o., 2001. 568 s. ISBN 80-247-0242-8.
16. TESAŘOVÁ, Eva . *Jak pečovat o hemofilika*. 2. vydání. Praha : Triton, 2009. 35 s. ISBN 978-80-7387-270-0
17. GURKOVÁ, Elena. *Hodnocení kvality života : Pro klinickou praxi a ošetřovatelský výzkum*. 1.vydání. Praha 7 : Grada Publishing, a.s, 2011. 224 s. ISBN 978-80-247-3625-9.
18. ŠVEHLÍKOVÁ, Linda; HERETÍK, Anton. Kvalita života- o čom to hovoríme?. *Psychiatria- psychoterapia- psychosomatika*. 2008, roč.15, č.3, s. 194-198. ISSN 1335-423X.
19. DVOŘÁČKOVÁ, Jana. *Kvalita života u osob s hemofilií*. Brno, 2008. Diplomová práce. Masarykova univerzita. Fakulta Pedagogická. Vedoucí práce Dana Zámečníková

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha č. 1: Průkaz hemofilika

Příloha č. 2: Balení koncentrátu FVIII

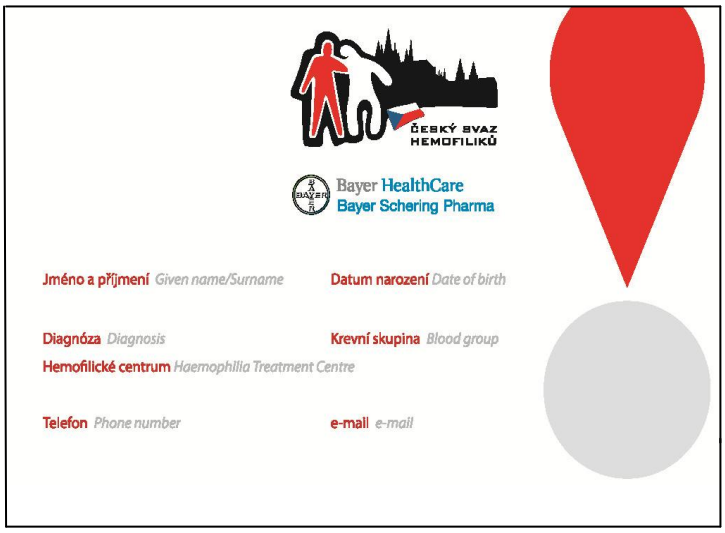
Příloha č. 3: Seznam hemofilických center

Příloha č. 4: Rozhovor

PŘÍLOHY

Příloha číslo 1

Průkaz hemofilika



Zdroj: Český Svaz Hemofiliků

Příloha číslo 2

Balení koncentrátu FVIII

Zdroj: Vlastní fotografie

Příloha číslo 3

Seznam hemofilických center

CCC Praha – ÚHKT (pro dospělé) – spádová oblast Praha a střední Čechy
CCC Praha – Motol (pro děti) – spádová oblast Praha, střední Čechy, případně Vysočina
CCC FN Brno (pro děti i dospělé) – spádová oblast jižní Morava, Zlínský kraj, příp. Vysočina
HTC FN Olomouc – spádová oblast střední Morava
HTC FN Ostrava – spádová oblast severní Morava
HTC FN Hradec Králové – spádová oblast východní Čechy
HTC FN Plzeň – Plzeňský kraj a Karlovarský kraj
HTC Nemocnice Liberec – Liberecký kraj
HTC Nemocnice Ústí n. L. – Ústecký kraj
HTC Nemocnice Č. Budějovice – Jihočeský kraj

Zdroj: PENKA, Miroslav; SALAJ Peter a BLATNÝ Jan. Co je Český národní hemofilický program?. *Postgraduální medicína*. 2011, roč.13, č.4., s.356-359. ISSN 1212-4184.

Příloha číslo 4

Rozhovor

Dětství

Jakým způsobem byla u Vás hemofilie prokázána? Věděli rodiče, že se jim narodí hemofilik?

Navštěvoval jste běžnou základní školu?

Měl jste nějaká speciální omezení či privilegia ve škole?

Setkal jste se ve škole s posmíváním či naopak s přehnanou opatrností? Spíše od spolužáků nebo učitelů?

Zúčastňoval jste se všech školních aktivit včetně výletů a popř. škol v přírodě?

Aplikoval jste si již v dětství sám deriváty? Jaká byla reakce okolí?

Dospívání

Byla Vám hemofilie překážkou k navazování prvních lásek?

Odmítla Vás někdy dívka, kvůli tomu že jste hemofilik?

Byl jste začleněn mezi spolužáky, nebo jste se cítil a byl vnímán jako „ten hemofilik“?

Sportoval jste společně s vrstevníky? Měl jste kamarády mezi zdravými vrstevníky?

Setkal jste se s poradenstvím při výběru Vašeho dalšího vzdělání? Byl výběr Vašeho povolání ovlivněn hemofilií, nebo jste se při výběru střední školy řídil svými zájmy?

Ovlivnila hemofilie Vaše absence na střední škole?

Dospělost

Jste na domácí léčbě? Aplikujete si sám? Máte při aplikaci nějaké potíže? Víte jakou dávku si podat?

Musel jste si někdy aplikovat v terénu před lidmi? Setkal jste se někdy s odsouzením při aplikaci derivátů?

Jak často máte krvácení do kloubu, které Vás donutí vyhledat lékaře?

Jaké potíže Vám na hemofilii nejvíce vadí? Co Vás nejvíce omezuje?

Sportujete, cvičíte? Aplikujete si preventivně dávku před sportem?

Máte někdy takové bolesti, které Vás donutí změnit pohybový režim? Na jak dlouho?

Užíváte pravidelně nějaká analgetika? Která?

Vybíral jste si zaměstnání s ohledem na hemofilii?

Pobíráte nějaké dávky SSP?

Omezuje Vás hemofilie v zaměstnání? Pracujete na plný úvazek? Vědí spolupracovníci o Vaší hemofilii? Musel jste si někdy aplikovat v práci derivát?

Míváte absence v zaměstnání kvůli hemofilii? Pokud ano, vadí to Vašemu zaměstnavateli? Musel jste někdy kvůli hemofilii změnit zaměstnání?

Jak řešíte dovolené? Jezdíte do zahraničí? Vezete si s sebou zásobu derivátů? Setkal jste se někdy s potížemi např. na letišti? Zajišťujete si cestovní pojištění? Pojistí Vás normálně, nebo potřebujete speciální pojištění?

Bydlíte v bezbariérovém bytě? Myslíte, že by Vám bezbariérový byt lépe vyhovoval?

Ovlivňuje hemofilie nějak Váš partnerský život? Pomáhá Vám partnerka s aplikací?

Máte dceru? Pokud ano, přemýšleli jste o tom, že může být přenašečka?

Dostal jste se někdy do sporu s partnerkou kvůli Vaší hemofilii?

Ovlivnila hemofilie Váš rodinný život? Jak vnímají Vaše děti Vaši nemoc?

Co Vám hemofilie dala pozitivního a co negativního?

Myslíte si, že máte odlišný život oproti zdravým lidem?

Jak vnímáte kvalitu Vašeho života? Myslíte si, že hemofilie výrazně ovlivňuje kvalitu Vašeho života? V jaké oblasti nejvíce?

Dovedete si představit, že by byl váš život bohatší bez hemofilie?

Jste spokojen s komunikací a přístupem ve Vašem hemofilickém centru?

Omezují Vás návštěvy hemofilického centra?

Jak k vám přistupují ostatní zdravotníci? Myslíte si, že zdravotníci, kteří se s hemofilií nesetkávají, mají dostatečné znalosti o hemofilii?

Máte pocit, že Vás vnímají zdravotníci jako výjimečné pacienty?

Kdybyste mohl něco na zdravotnících změnit, co by to bylo? A proč?