



# BIULETYN INFORMACYJNY

Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię

NR 1 (67)

ROK XXVI

WIOSNA 2023

Jedną z obiecujących metod leczenia hemofilii jest terapia genowa. I to właśnie postępu w tej dziedzinie medycyny dotyczy materiał autorstwa Briana O'Mahony, zaczerpnięty z biuletynu irlandzkiego stowarzyszenia chorych na hemofilię (s. 1). Sporo uwagi poświęcamy także kwestii, która jedynie pozornie dotyczy tylko języka – chodzi o sposób określania kobiet mających gen odpowiedzialny za powstawanie hemofilii (s. 3). Sposób, w jaki mówimy o kimś, może mieć daleko sięgające konsekwencje. Warto o tym pamiętać.

Z radością odnotowujemy sukces wrocławskiego ośrodka leczenia hemofilii, który jako trzeci w Polsce uzyskał certyfikat potwierdzający, że spełnia wymogi stawiane europejskim ośrodkiem opieki wielospecjalistycznej nad chorymi na hemofilię (s. 7).

Przytaczając przykłady z daleka (z Irlandii) i z bliska (z Łodzi), zachęcamy prezesów kół

do podjęcia działań, dzięki którym chorzy ze skazami krwotocznymi z ich regionu, a przynajmniej z większych miast, będą przewożeni do ośrodków specjalizujących się w leczeniu hemofilii, a nie do najbliższego szpitala (s. 6).

Korzystając z danych opublikowanych przez WFH, przedstawiamy garść informacji dotyczących występowania hemofilii na świecie (s. 7).

Zamieszczamy też dwie aktualne informacje. Pierwsza to przypomnienie o możliwości przekazania części podatku przy rozliczaniu PIT; w tym roku chodzi o 1,5% należnego podatku (s. 8). Druga dotyczy ulgi w postaci podwyższonego limitu na prąd, przysługującej osobom legitymującym się orzeczeniem o umiarkowanym lub znacznym stopniu niepełnosprawności (s. 9).

Chwilę relaksu po lekturze powinna zapewnić jolka (s. 10).

Adam Sumera

## Pierwsze terapie genowe już zaakceptowane

24 sierpnia 2022 r. to ważna data dla chorych na hemofilię. Tego dnia ogłoszono, że Europejska Agencja Leków (EMA) wydała warunkowe zatwierdzenie leku w odniesieniu do terapii genowej w hemofilii A opracowanej przez firmę Biomarin, o nazwie Roctavian. To warunkowe zatwierdzenie wiąże się z wymogiem dalszego przekazywania do EMA informacji i danych związanych z tą metodą. Będą one regularnie analizowane w pierwszych trzech latach, a celem jest przyznanie pełnej licencji, jeżeli dane będą zadowalające. Tak często się dzieje w przypadku metod, w których badania kliniczne nie obejmowały wielu przypadków, ponieważ chodzi o chorobę rzadką. EMA wyprzedziła swój amerykański odpowiednik, FDA – Roctavian nie uzyskał jeszcze oficjalnej akceptacji w USA, choć zapewne nastąpi to niedługo.

EMA wydała decyzję po opublikowaniu wyników trzeciej fazy badań klinicznych, które miało miejsce w marcu 2022 r. Wynika z nich, że średni poziom czynnika VIII u 132 uczestników badania klinicznego po upływie 1 roku wyniósł 43%, przy czym mediana (wartość, powyżej i poniżej której znajduje się jednokrotna liczba obserwacji) wynosi 24%. Po drugim roku średnia wartość poziomu czynnika VIII spadła do 24%, a mediana do 15%. Wystąpiło duże zróżnicowanie wartości poziomu czynnika, od braku wzrostu (0%) do wartości przekraczających normę (>150%) u niektórych osób. Średnia i mediana to nie wszystko – na analizę zasługuje także rozrzut wartości.

Po upływie pierwszego roku mediana poziomu czynnika VIII u 132 pacjentów wyglądała następująco:

- 50 (38%) uczestników miało poziom czynnika VIII efektywnie w normie (>40%);
- 66 (50%) mieściło się w zakresie postaci łagodnej (5–40%);
- 16 (12%) znalazło się w zakresie postaci umiarkowanej lub ciężkiej (<5%), przy czym u 9% ten poziom miał wartość <3%.

Należy dodać, że u 5% spośród osób mających poziom czynnika VIII powyżej 40% wystąpiły wartości powyżej normy (tj. >150%).

Dane po dwóch latach odnosiły się do mniejszej liczby uczestników (17). Po dwóch latach:

- 18% miało poziom czynnika VIII w normie (>40%);
- 59% miało poziom odpowiadający postaci łagodnej (5–40%);
- 24% miało poziom odpowiadający postaci umiarkowanej lub ciężkiej (<5%).

U 112 uczestników, dla których zgromadzono dane dotyczące liczby wylewów i zużycia czynnika przed badaniem klinicznym, średnia liczba wylewów w roku spadła średnio z 4,8 do 0,8 (spadek o 84%), a zużycie czynnika zmniejszyło się średnio o 98%. Gdy mówimy o liczbie wylewów w roku, 75% nie miało żadnego wylewu w pierwszym roku, natomiast 10% miało więcej wylewów niż w roku poprzedzającym terapię genową. Wzrost wartości enzymów wątrobowych wystąpił u 86% uczestników. 79% badanych przepisywano sterydy w związku ze stanem zapalnym wątroby przez okres, którego mediana to 230 dni (ok. 7 miesięcy).

Jest jasne, że terapia genowa to nieodwracalna, jednorazowa i niedająca się powtórzyć metoda, która może przynieść istotne korzyści wielu osobom. Jednakże każda osoba rozważająca poddanie się takiemu leczeniu powinna starannie rozważyć wszystkie korzyści, ryzyka, a także to wszystko, co wciąż jest niewiadome i niepewne. Z jednej strony warto się cieszyć z zatwierdzenia pierwszej metody terapii genowej i z danych wykazujących wysoki poziom czynnika krzepnięcia u większości uczestników badań klinicznych, co może dowodzić dużych korzyści dla nich w radzeniu sobie z hemofilią przez kilka lat. Musimy jednak też mieć świadomość, że ta metoda, jak również inne, wciąż potencjalne metody terapii genowej w hemofilii, wiążą się z istotnymi niewiadomymi. Nie wiemy, jak długo utrzymają się uzyskane efekty. W przy-

padku terapii w hemofilii A wygląda na to, że wysoki poziom czynnika VIII utrzyma się przynajmniej przez 5 lat (w przypadku hemofilii B – pierwsza taka terapia została zatwierdzona w końcu 2022 r., w listopadzie w USA, a w grudniu w Europie – można oczekiwać, że skutki utrzymają się przez przynajmniej 10 lat). Nie ma sposobu, by przewidzieć, którzy pacjenci uzyskają dobre, umiarkowane czy słabe efekty. Podobny brak przewidywalności dotyczy trwałości skutków u poszczególnych osób, nie można także przewidzieć, u których pacjentów nie uda się uzyskać istotnej poprawy poziomu czynnika. Duży odsetek osób poddanych terapii genowej może wymagać leczenia sterydami przez krótszy lub dłuższy okres – i znowu nie ma nic, co pomogłoby przewidzieć, których pacjentów będzie to dotyczyć. Kolejną niewiadomą są kwestie bezpieczeństwa w dłuższej perspektywie czasowej, takie jak teoretyczne ryzyko mutagenyzy insercyjnej (mutacji w DNA spowodowanej przez wektor – wirus wykorzystywany w terapii genowej) mogącej wiązać się ze zwiększonym ryzykiem nowotworu.

Po warunkowym wprowadzeniu na rynek pierwszej terapii genowej dotyczącej hemofilii nadchodzi pora na zajęcie się rozważaniami dotyczącymi kosztów i możliwego zastosowania. Płatnicy nie lubią niepewności. Być może obecne programy leczenia będzie trzeba zmodyfikować, by uwzględnić element dzielenia ryzyka między firmą oferującą terapię genową a płatnikiem. Skutki budżetowe mogą być bardzo poważne i mogą ograniczyć dostępność tej metody lub liczbę pacjentów uzyskujących dostęp do takiego leczenia.

Płatnicy nie będą chcieli płacić z góry za terapię, która może w ogóle nie zadziałać u niektórych pacjentów albo z czasem stracić skuteczność u innych. Można rozważyć model oparty na corocznej płatności za określone efekty (np. uzyskany poziom czynnika krzepnięcia, brak zużycia koncentratów czynników krzepnięcia) przez ustalony lub zmienny okres, co pozwoliłoby na rozwiązanie wielu problemów ekonomicznych związanych z niewiadomymi.

Brian O'Mahony  
(tłum. i oprac. as na podstawie artykułu „First Gene Therapy Licensed in Europe” w periodyku „Haemophilia.ie”, Autumn 2022)

## „Pani jest tylko nosicielką” – kobiety a hemofilia

*Poniższy tekst jest tłumaczeniem publikacji brytyjskiej. Problemem okazały się nie tyle słowa, co elementy kulturowe – wartościowanie pewnych wyrazów w danej kulturze; przykładem mogą być uwagi na temat użycia słowa „hemofilik”, które w polszczyźnie nie budzi chyba problemów (w odróżnieniu od stygmatyzującego „hemofilyk”). Warto jednak zapoznać się z argumentacją dotyczącą użycia terminu „nosicielka” – i dlatego przedstawiamy ten artykuł.*

Kobiety mające wariant genu odpowiedzialny za hemofilię są określane jako „nosielki”. W perspektywie historycznej chodziło przede wszystkim o ryzyko, że ich synowie mogą mieć objawy kliniczne skazy krwotocznej, i o zidentyfikowanie tych członków rodziny, których dotknęło schorzenie. Nie zwracano przy tym specjalnej uwagi na to, jaki wpływ na psychikę może mieć świadomość posiadania uszkodzonego genu. Nieodpowiednie użycie terminu „nosicielka” utrwala takie podejście. Nadeszła pora, by ograniczyć użycie tego słowa do właściwego zakresu, a w innych kontekstach używać jakiegoś innego określenia, które właściwie odzwierciedli odczucia kobiety z hemofilią.

### Jak dawniej określano kobiety z hemofilią?

W 1803 r. John Conrad Otto w pionierskiej pracy opisującej rodzinę dotkniętą „skłonnością do krwawień” odnotował, że „kobiety są wolne od tego”. W opisie rodziny dotkniętej hemofilią sporządzonym przez Johna Haya w 1813 r. kobiety odgrywają istotną rolę, ale nie mówi się tam nic o jakiegokolwiek ich skłonności do krwawień. Niebawem dostrzeżono objawy u kobiet – w 1857 r. opisano poważne krwawienia menstruacyjne, chociaż chodziło jedynie o wskazanie, że synowie mogą mieć hemofilię, a w 1884 r. odnotowano, że objawy nie występują u dziewcząt aż do pojawienia się miesiączek albo do chwili, gdy „małżeństwo doprowadzi do kryzysu, który wywoła takie objawy”. To właśnie w owym roku zmarł w wyniku wylewu pourazowego Leopold, syn królowej Wiktorii, zapewne najbardziej znany chory na hemofilię. Prezentowany w mediach obraz Wiktorii jako bezobjawowej nosicielki, a jej syna jako nieszczęśliwej ofiary nieuleczalnej choroby, utrwalił w opinii publicznej

stereotyp skazy krwotocznej, na którą chorują tylko mężczyźni.

Na początku XX wieku dysponowano już wystarczającą liczbą opisów kobiet ze skazą krwotoczną (niekoniecznie hemofilią – nie znano wtedy innych skaz), by w 1911 r. poświęcono im rozdział w obszernej książce poświęconej hemofilii; chodzi o *Skarbnicę dziedziczenia człowieka* Bullocha i Fildesa. Jednakże autorzy odrzucili kontrowersyjne opinie medyczne, konkludując, że brak dostatecznych dowodów potwierdzających, iż kobiety mogą krwawić częściej niż tylko w rzadkich przypadkach. Takie przypadki nie mogły być diagnozowane jako hemofilia, a wszelkie podobieństwo było „powierzchowne” i „nieznaczne lub nietypowe” w porównaniu z „wyraźnymi objawami hemofilii” u płci męskiej.

W połowie lat 50. XX wieku nie było już wątpliwości, że u kobiet ze skazą krwotoczną występują poważne krwawienia, ale dominowała postawa seksistowska. W 1956 r. dwaj lekarze z USA przedstawili analizę poziomu czynnika odpowiedzialnego za hemofilię u „19 domniemanych i 8 możliwych nosicielek”. Obniżony poziom stwierdzono u jednej z nich. Komentarz brzmiał tak: „Wielu autorów opiuje drobne zdarzenia krwotoczne u tych nosicielek z heterozygotami. Jednakże takie kobiety oczywiście mają większą skłonność do zwracania uwagi na wydarzenia krwotoczne i mogą wyolbrzymiać objawy, których inne kobiety zazwyczaj nie zauważają”.

Taka postawa nie pozostała bez wpływu na kolejnych badaczy. Z opublikowanej w 1983 r. analizy około 5000 pacjentów w Wielkiej Brytanii wynikało, że wszyscy zarejestrowani pacjenci byli płci męskiej, co sugeruje, że albo nie zarejestrowano żadnej kobiety, albo pominięto je w tej analizie. Wytyczne leczenia wydane przez Światową Federację Hemofilii (WFH) w 2012 r. zawierały sekcję dotyczącą nosicielek zatytułowaną „kwestia specjalnej opieki”. Napisano tam, że „hemofilia to schorzenie związane z chromosomem X, typowo dotykające mężczyzn, podczas gdy kobiety są nosicielkami”, „większość nosicielek nie ma objawów”, a „część nosicielek może mieć wartości poziomu czynników krzepnięcia w zakresie odpowiadającym hemofilii – w większości postaci łagodnej”. Dodano

także, że „najczęstszymi objawami u nosicieli ze znacząco obniżonym poziomem czynnika krzepnięcia są nadmiernie obfite miesiączki i krwawienia po interwencjach medycznych”. Chociaż wytyczne leczenia opublikowane przez WFH w 2020 r. w pełni zajmują się tym, co oznacza bycie nosicielką hemofilii w kontekście klinicznym i osobistym, to jednak wciąż określają kobiety z hemofilią niemal wyłącznie jako „nosicielki”. W świecie medycznym od wielu lat utrzymuje się pogląd, że kobiety nie chorują na hemofilię, co jest odbiciem podejścia seksistowskiego od dziesięcioleci dominującego w leczeniu skaz krwotocznych.

### Co jest w tym słowie?

W czasach, gdy wspiera się autonomię każdej jednostki, a pacjentów zachęca się do bycia aktywnymi partnerami w procesie leczenia, dobra praktyka zawodowa nakazuje używanie języka unikającego szufladkowania (po angielsku: *person-first language*). Większość ludzi negatywnie odbiera określanie osoby za pomocą przymiotnika lub diagnozy lekarskiej zamiast podejścia indywidualnego. Na przykład z ankiety przeprowadzonej wśród 971 chorych na padaczkę i ich opiekunów wynika, że 87% pacjentów i 93% opiekunów wolało określenie „Ta osoba ma epilepsję” od sformułowań „On(a) jest epileptykiem/czką” czy „On(a) jest osobą epileptyczną”, oznaczanych jako nie lubiane czy bardzo nie lubiane. Uznawano, że pierwsze określenie różni między osobą a jej schorzeniem, przez co padaczka jest tylko jedną z cech danej osoby; może z tego wynikać, że dana osoba może mieć jakiś wpływ na przebieg choroby. Słowo „epileptyk” uznawano za staroświeckie i kojarzone z negatywnym odbiorem tego schorzenia.

Brytyjska Narodowa Służba Zdrowia [odpowiednik naszego NFZ] opublikowała wytyczne dotyczące kwestii językowych, zwłaszcza jeśli chodzi o cukrzycę, ale z ogólnymi odniesieniami. Wskazano, że słowa, wyrażenia i opisy mogą powodować problemy, niezależnie od intencji mówiącego. Zalecono, by personel medyczny używał języka unikającego szufladkowania, aby uniknąć określania osób za pomocą ich schorzenia. Niektórzy uznają termin „cukrzyk” za dający się zaakceptować, ale przed użyciem takiego określenia należy zapytać pacjenta o zdanie. Stanowi to odbicie długotrwałej tendencji.

Analiza języka używanego w pięciu czołowych czasopismach medycznych w latach 1976–2015 wykazała, że stosowanie języka unikającego szufladkowania wzrosło w istotny sposób w czterech z tych tytułów, średnio o 19%.

### Dlaczego „nosicielka” to negatywne określenie kobiety z hemofilią?

Dawne opisy drzew genealogicznych używały słowa „nosicielka” w jego prawdziwym znaczeniu, określając osobę, „która przenosi i jest w stanie przekazać dalej mutację genetyczną związaną z chorobą i która może, choć nie musi, wykazywać objawy chorobowe”.

Nie ma co dyskutować na temat treści drugiej części, ale z pewnością istnieje brak świadomości, co to oznacza. Kobiety określane jako nosicielki hemofilii często mają obniżone wartości poziomu czynnika VIII w porównaniu ze zdrowymi kobietami i mogą mieć częstsze objawy skazy krwotocznej, takie jak łatwe siniaczenie, krwawienie po drobnych zabiegach czy krwawienia z jamy ustnej. Częstość występowania poważnych krwawień menstruacyjnych wynosi 40–50%. Podobnie jak mężczyźni, kobiety mogą mieć zmiany w stawach – wśród kobiet o niskim lub nieznanym (ale niższym niż 40%) poziomie czynnika krzepnięcia ryzyko diagnozy uszkodzenia stawu lub hospitalizacji z powodu uszkodzenia stawu jest od dwóch do trzech razy większe niż w ogólnej populacji. Życie z takimi objawami łączy się z obniżoną jakością życia z powodu bólu i ogólnego pogorszenia zdrowia w porównaniu ze zdrową grupą kontrolną. Gdyby te osoby były płci męskiej, u wielu z nich zdiagnozowano by łagodną, umiarkowaną, a nawet ciężką postać hemofilii.

Z kolei nie ma sensu odnosić się do ryzyka przeniesienia choroby genetycznej poza kontekstem dziedziczenia. Na przykład warto określić, którzy członkowie rodziny mogą przekazać potomstwu wariant genu odpowiadający za hemofilię, po to, by zaproponować tym osobom doradztwo. W tym kontekście określanie kobiet jako nosicielki jest całkiem sensowne. Ale nie ma sensu używać tego określenia, kiedy kobieta szuka porady medycznej w związku z poważnymi krwawieniami miesiączkowymi. W czasach, kiedy uznaje się, że zero wylewów w roku u osób z hemofilią jest wielkością osiągalną, fakt

mierzenia się z 12 poważnymi, łatwymi do przewidzenia i do uniknięcia krwawieniami jest nie do przyjęcia. A jednak kobiety określane jako nosicielki opisują bagatelizujące podejście lekarzy nie mogących uwierzyć, że te panie mają nadmierne krwawienia, i trywializujących ich obawy, objawy czy też próby o objęcie ich opieką związaną z hemofilią. W pewnym badaniu kanadyjskim stwierdzono, że 40% pracowników służby zdrowia uważa, iż etykieta „nosicielka” przyczynia się do opóźnień w diagnozowaniu. Przeszkody w dostępie do opieki obejmowały brak świadomości wśród personelu medycznego (73%), stygmatyzowanie związane z krwawieniem z pochwy (29%); w 20% przypadków kobiety koncentrowały się bardziej na mężczyznach chorych na hemofilię w swojej rodzinie niż na sobie.

Określenie „nosicielka” przypomina także kobietom o roli, jaką odegrały w związku z wystąpieniem hemofilii u ich dzieci. Kobiety opisują poczucie winy i żalu w związku z przekazaniem genu potomstwu, jak również wspominają, że podobne sformułowania słyszały od swoich matek. Obawa przed przekazaniem hemofilii dziecku często wpływa na decyzję kobiety o zrezygnowaniu z posiadania dzieci. Jest to więc bardzo delikatna kwestia, której skutki dotyczą zarówno jednostki, jak i rodziny.

### **Czy środowisko osób z hemofilią zareagowało?**

Komitet Naukowy i Normalizacyjny (SSC) działający w ramach Międzynarodowego Towarzystwa ds. Zakrzepicy i Hemostazy zaproponował zmianę określeń używanych w odniesieniu do kobiet z hemofilią. Oznacza to, że w końcu personel medyczny i badacze przestaną opisywać je jako nosicielki i zamiast tego będą używać języka uwzględniającego to, czego doświadczają one jako osoby cierpiące na chorobę krwotoczną.

SSC pracuje nad tymi propozycjami od 2017 r. i zaleca dwie kategorie mające opisywać kobiety i dziewczęta zdiagnozowane jako nosicielki hemofilii, odpowiednio do ich poziomu czynnika krzepnięcia. Te z poziomem poniżej 40% dzieli się na trzy grupy, podobnie jak mężczyźni – są to kobiety z łagodną (5–40%), umiarkowaną (1–5%) i ciężką (<1%) postacią hemofilii.

Druga z tych kategorii to kobiety i dziewczęta z poziomem równym 40% lub wyższym.

Obejmuje ona dwie grupy: z fenotypem obejmującym krwawienia oraz bez krwawień. Proponowane terminy to objawowe i bezobjawowe nosicielki hemofilii. SSC zaleca, by termin „nosicielka hemofilii” był używany tylko w dyskusjach dotyczących doradztwa genetycznego, natomiast wtedy, gdy chodzi o kwestie krwawień, należy stosować określenia „nosicielka objawowa” lub „osoba z hemofilią”.

Wprowadzie SSC przyznaje, że etykieta „nosicielka” „utrudnia diagnozę, leczenie i badania naukowe”, to jednak obstając przy terminie „nosicielka objawowa” pomaga w przedłużaniu problemu. Dostrzeżenie, że język ma moc wpływania na opiekę uzyskiwaną przez kobiety z hemofilią, stanowi ważny krok naprzód i zasługuje na pochwałę. Jeżeli jednak ta opieka ma ulec poprawie zarówno na poziomie specjalistycznym, jak i niespecjalistycznym w odniesieniu do kobiet mających lub mogących mieć gen odpowiedzialny za hemofilię – w tym u lekarza POZ i ginekologa, co często stanowi dwie furty prowadzące do leczenia u specjalisty – to szerokie stosowanie etykiety „nosicielka” musi ulec zmianie. Określanie osoby mianem „nosicielka” nie ma nic wspólnego z jej objawami, a jedynie przyczynia się do marginalizowania spraw kobiet i do pogorszenia relacji z personelem medycznym.

### **Jeśli nie nosicielka, to co?**

Język używany w środowisku osób ze skazami krwotocznymi stopniowo się zmienia. Kiedyś w czasopiśmie medycznych często pojawiał się termin „hemofilik”, obecnie zdarza się to rzadko, chyba że sam chory tak się określa. Zamiast tego w odniesieniu do mężczyzn używane jest określenie „osoba/ły z hemofilią” (*person/people with haemophilia, PWH*). I takie określenie należałoby polecać w stosunku do kobiet w tych przypadkach, gdy płeć nie gra roli. W innych przypadkach potrzebne jest określenie unikające szufladkowania, i tu nasuwa się zwrot: „kobieta z hemofilią”. To sformułowanie obejmuje wszelkie implikacje odnoszące się do życia ze skazą krwotoczną, a nie tylko te, które kojarzą się z winą i zaprzeczeniem. Przyszłe wydania wytycznych WFH również powinny zawierać określenia unikające szufladkowania.

Terminologia nie ulega istotnym zmianom, o ile nikt tego nie wymaga. Wszystkie kobiety mogące mieć gen odpowiedzialny za he-

mofilię i wszystkie córki ojców z hemofilią powinny uzyskać możliwość określenia poziomu czynnika VIII lub IX. Powinny być opisywane jako osoby mające łagodną, umiarkowaną lub ciężką postać hemofilii, a kobiety z poziomem czynnika krzepnięcia poniżej 40% powinny zostać uwzględnione w rejestrze chorych na hemofilię. Taki krok organizacyjny powinien poprawić dostęp do opieki medycznej. Jednak przede wszystkim

należy pamiętać, że najważniejsze jest leczenie objawów krwotocznych i poprawa jakości życia kobiet z hemofilią.

Steve Chaplin, Kate Khair  
(tłum. i oprac. as na podstawie artykułu „*You're only a carrier*” – *women and the language of haemophilia*. *J Haem Pract* 2021; 8(1): 128-132.  
<https://doi.org/10.2478/jhp-2021-0015>)

## „Osoba z hemofilią” czy „chory na hemofilię”?

We wstępie do powyższego artykułu wspomniałem o pewnych kłopotach podczas tłumaczenia. Wypada dodać jeszcze jeden. Otóż autorzy wielokrotnie posługują się określeniem „osoba z hemofilią”. Pozostawiłem to w takim brzmieniu. Należy jednak pamiętać, że język polski określa takie osoby nieco inaczej. Zasadniczo mówimy: „chory na hemofilię”. Wybranie odbiegającego od normy językowej terminu „osoba z hemofilią” może mieć pewne uzasadnienie natury psychologicznej. W czasach dość powszechnego w Polsce stosowania leczenia profilaktycznego zwłaszcza ci, którzy z tego dobrodziejstwa korzystają niemal od urodzenia i nie mają poważnych zmian stawowych, mogą powiedzieć: „ja nie jestem chory, po prostu mam hemofilię”. Takie podejście może być po-

żyteczne, ponieważ pozwala aktywnie włączać się we wszelkie działania, bez stawiania sobie ograniczeń. Są jednak sytuacje, w których hemofilia przypomni o swoim istnieniu, choćby w przypadku konsekwencji poważniejszych urazów (tzw. *break-through bleeds* – wylewów przebijających się przez ochronę profilaktyki) czy w razie konieczności zabiegu operacyjnego. Musimy także pamiętać, że nawet terapia genowa – przynajmniej jeśli chodzi o obecnie stosowane metody – może jedynie zaleczyć hemofilię (w sensie podniesienia poziomu brakującego czynnika krzepnięcia), ale nie zmieni faktu, że poddana jej osoba nadal będzie mogła przekazać hemofilię swojemu potomstwu.

Adam Sumera

## Gdy trzeba wezwać karetkę

Są sytuacje, kiedy osoba ze skazą krwotoczną musi wezwać karetkę, a ta ze względu na stan zdrowia pacjenta powinna przewieźć go do szpitala. Zajrzyjmy na chwilę do biuletynu Irlandzkiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię. Czytamy tam: „Istnieje zarządzenie z 2015 r., wydane przez Health Service Executive (irlandzki odpowiednik NFZ), które nakazuje załodze karetki, by pacjenta z hemofilią przewieźć bezpośrednio na SOR do jednego z czterech Ośrodków Leczenia Hemofilii (dwa takie ośrodki – jeden dla dorosłych, drugi dla dzieci – są w Dublinie, pozostałe dwa znajdują się w Cork i w Galway). Obowiązuje to pod warunkiem, że czas transportu pacjenta do któregoś z tych czterech szpitali będzie krótszy niż 60 minut. Chodzi o to, żeby pacjent dostał się do takiego szpitala, w którym personel będzie wiedzieć, że chory ma hemofilię, i będzie mieć wiedzę

fachową niezbędną w procesie leczenia”.

Byłoby dobrze, gdyby podobne zalecenia obowiązywały także w całym naszym kraju. Dzięki inicjatywie łódzkiego koła terenowego PSCH dorośli chorzy na hemofilię i chorobę von Willebranda z Łodzi i bezpośrednich okolic objęci są opieką medyczną przez wszystkie oddziały Wojewódzkiego Wielospecjalistycznego Centrum Onkologii i Traumatologii im. Kopernika w Łodzi, gdzie mają zapewnioną opiekę hematologów z Ośrodka Leczenia Hemofilii. Kserokopię pisemnej zgody dyrekcji szpitala otrzymał każdy dorosły ze skazą krwotoczną będący członkiem tego koła. Okazanie tego pisma załodze karetki już wielokrotnie sprawiło, że zamiast do najbliższego szpitala (jak wymaga tego NFZ), po konsultacji z dyspozytorem, karetka przewoziła pacjenta do szpitala im. Kopernika. Doświadczyłem tego sam, a od kolegi

z Pabianic wiem, że jesienią 2022 r. karetka odbyła nawet kurs Pabianice–Łódź.

Pora pomyśleć o rozszerzeniu takich

rozwiązań na inne duże miasta. Apeluję do prezesów kół o podjęcie stosownych działań.

Adam Sumera

## Ważny certyfikat dla ośrodka wrocławskiego

Poradnia Zaburzeń Krzepnięcia Krwi Kliniki Hematologii, Nowotworów Krwi i Transplantacji Szpiku Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu otrzymała certyfikat, który potwierdza, że ta placówka spełnia wymogi stawiane europejskim ośrodkom opieki wielospecjalistycznej nad chorymi na hemofilię (*European Haemophilia Comprehensive Care Centre*). Świadectwo wydały dwie prestiżowe organizacje europejskie: European Association for Haemophilia and Allied Disorders (EAHAD) oraz European Haemophilia Consortium (EHC).

To osiągnięcie było możliwe dzięki wspólnej pracy pani prof. Marii Podolak-Dawidziak, dr Donaty Urbaniak, dr Iwony Prajs, innych lekarzy, a także pań z Laboratorium z Kliniki Hematologii Dorosłych we Wrocławiu. To trzecia taka placówka w Polsce, po Instytucie



Hematologii i Transfuzjologii oraz po pięćciu ośrodków w Warszawie.

Gorąco gratulujemy uzyskania tego świadectwa i wyrażamy nadzieję, że takich ośrodków powstanie w kraju więcej.

(zg, as)

## Hemofilia na świecie

Niedawno Światowa Federacja Hemofili (WFH) opublikowała doroczne opracowanie informujące o skazach krwotocznych i ich leczeniu na świecie. To najnowsze wydanie „Annual Global Survey” obejmuje informacje z roku 2021. Do opracowania zestawień wykorzystano dane ze 118 krajów (spośród 147 zrzeszonych w WFH).

Według aktualnej wiedzy ocenia się, że na każde 100 tysięcy urodzonych chłopców przypada 24,6 chorych na hemofilię A, z czego 9,5 z jej ciężką postacią. W takiej samej populacji należy spodziewać się 5,0 chorych na hemofilię B, z czego 1,5 z jej postacią ciężką. Ponieważ na całym świecie w ciągu roku przychodzi na świat przynajmniej 130 milionów dzieci (obu płci), należy oczekiwać, że co rok rodzi się około 20 tysięcy chorych na hemofilię (A lub B), z czego około 7000 z postacią ciężką. Ponieważ jednak śmiertelność wśród chorych na hemofilię jest wyższa niż w ogólnej populacji (m.in. ze względu na brak leczenia krwawień, skutki HIV/AIDS, HBV i HCV), to szacunki dotyczące żyjących chorych są niższe i wynoszą na każde 100.000 mężczyzn: 17,1 chorych na hemofilię A (w tym



6,0 z postacią ciężką) i 3,8 chorych na hemofilię B (w tym 1,1 z postacią ciężką). Oznacza to, że przy obecnej liczbie ludności na świecie wynoszącej 7,8 mld i przy założeniu, że połowę, tzn. 3,9 mld, stanowią mężczyźni, można oczekiwać, że liczba chorych na hemofilię na Ziemi wynosi blisko 819.000, w tym ponad 278.000 ma postać ciężką.

Z tymi szacunkami warto zestawzić używane dane. W 118 krajach, które przesłały dane, żyje ok. 7,14 mld ludzi. Wśród nich zdiagnozowano ok. 233,5 tysiąca osób z hemofilią (185,3 tys. z hemofilią A, prawie 38 tys. z hemofilią B, reszta bez określenia typu). Zatem wiele przypadków pozostaje jeszcze nierozpoznanych. Jeszcze większą rozbieżność między oczekiwaniami a rzeczywistością widać w przypadku choroby von Willebranda, najczęstszej wrodzonej skazy krwotocznej,

występującej statystycznie u jednej osoby na sto (niezależnie od płci). Liczba zdiagnozowanych chorych wynosi tu niespełna 90 tysięcy. Łączna liczba wszystkich osób w raportujących krajach, u których stwierdzono jakąkolwiek skazę krwotoczną, to prawie 387 tysięcy.

Jak można było się spodziewać, największy odsetek chorych zdiagnozowano w Europie – aż 83%, najmniej zaś w Afryce – zaledwie 8%.

Liczba jednostek czynnika VIII (wszystkich rodzajów) zużytych w 2021 r. na całym świecie wynosi 9.800.101.854, czyli 9,8 mld.

Ta ilość rozkładała się jednak bardzo nierówno. Przykładowo: w Nigerii na głowę statystycznego mieszkańca przypadało 0,037 jednostki, a na Węgrzech – 13,056. Polski wskaźnik w 2021 r. wynosił 9,29 jednostki.

Warto pamiętać, że 17 kwietnia, jak co roku, będziemy obchodzić Światowy Dzień Chorych na Hemofilię.

(as)



## Gdy krwawią dziąsła

Krwawienie z dziąseł towarzyszące myciu zębów jest oznaką początków choroby dziąseł, schorzenia bardzo rozpowszechnionego wśród wszystkich ludzi. Należy koniecznie zapobiec rozwojowi tego procesu. Najlepszym rozwiązaniem będzie wizyta u dentysty – ten udzieli odpowiedniej porady, fachowo oczyści zęby i oceni ich stan. Prawdopodobnie zaleci stosowanie specjalnej płukanki i przekaze, jak skuteczniej czyścić

i szcztokować zęby. Nasza skaza krwotoczna może powodować, że dziąsła będą krwawić nieco łatwiej i nieco dłużej potrwa, zanim uda się je wygoić. Jednak ważne jest, by przez ten czas nadal myć zęby miękką szcztoteczką, żeby usunąć resztki jedzenia i płytkę nazębną, które wywołują chorobę dziąseł.

(oprac. as na podst. ulotki „Haemophilia and Dental Care”, Irish Haemophilia Society)

## W tym roku chodzi o 1,5 procent z PIT

Nadchodzi okres rozliczania podatku dochodowego za ubiegły rok. W tym roku czekają nas pewne zmiany. Jedną z nich polega na tym, że zamiast 1 procenta mamy prawo do przekazania 1,5 procent z podatku należnego z naszego PIT-u na rzecz wybranej organizacji pożytku publicznego. Przypominamy, że Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię jest oficjalnie zarejestrowane jako taka organizacja. Przekazanie wspomnianej kwoty nie wiąże się z żadnymi kosztami. Wystarczy jedynie wypełnić odpowiednie rubryki w swoim zeznaniu podatkowym, a urząd skarbowy przekaze 1,5% naszego podatku na konto PSCH.

Numer rejestru KRS naszego Stowarzyszenia brzmi: 0000169422.

O przekazanie na rzecz PSCH 1,5% podatku przy rozliczaniu PIT-u warto poprosić krewnych, znajomych, sąsiadów. Wiele spośród książek i płyt DVD z informacjami o różnych aspektach hemofilii i choroby von Willebranda publikowanych przez nasze Stowarzyszenie zostało sfinansowanych

właśnie z kwot przekazanych w taki sposób.

Przy rozliczaniu PIT warto także pamiętać o możliwości odliczenia pewnych kosztów określonych ogólnie jako „wydatki na cele rehabilitacyjne oraz wydatki związane z ułatwieniem wykonywania czynności życiowych”, w tym związanych z użytkowaniem własnego samochodu osobowego, udziałem w turnusie rehabilitacyjnym czy przeróbkami mieszkania (znoszenie barier architektonicznych). Można także odliczyć koszty zakupu koniecznych leków (rozlicza się każdy miesiąc, a odlicza się nadwyżkę ponad kwotę 100 zł miesięcznie, czyli warto zgrupować zakupy; konieczny jest tu rachunek imienny, no i muszą to być leki, których konieczność stosowania u nas potwierdzi w razie czego lekarz; mnie np. sporo kosztują leki na nadciśnienie). Prawo do takich odliczeń przysługuje osobom z orzeczeniem o niepełnosprawności.

W przypadku osób mających niewielkie dochody może się jednak okazać, że ich przychód zmieści się w limicie kwoty



zwolnionej od opodatkowania. W takim przypadku nie zapłacą podatku, ale też nie będą mogły odliczyć ulg, które im przysługują, ani nie będą miały z czego przekazać wspomnianego 1,5% podatku. Pewne grupy podatników wyjdą niejako na zero (obniżenie

podatku pozbawi je możliwości odliczeń), mogą stracić także te organizacje społeczne, które dostawały dużo wpłat od niezbyt zamożnych podatników (1,5% od zera to zero).

Adam Sumera

## Prąd – ulga dla niepełnosprawnych

W 2023 roku limit gwarantowanej ceny prądu dla osób fizycznych wynosi 2000 kWh (czyli 2 MWh) rocznie. Osobom, które posiadają orzeczenie o **umiarkowanym** lub **znacznym** stopniu niepełnosprawności lub inne równoważne orzeczenie (np. orzeczenie o niepełnosprawności wydane poniżej 16 roku życia), przysługuje wyższy limit, wynoszący 2,6 MWh rocznie (oczywiście z takiej ulgi siłą rzeczy skorzysta całe gospodarstwo domowe – wystarczy, gdy taki dokument ma jeden z domowników). Jeszcze wyższy limit przysługuje dużym rodzinom – jest to 3 MWh rocznie. Zamrożenie taryf będzie dotyczyć 2023 r.

Przyznając taką ulgę osobom niepełnosprawnym, ustawodawca brał pod uwagę fakt, że wiele spośród tych osób musi ze względu na swój stan zdrowia zużywać więcej prądu – np. korzystając z respiratora, ładując akumulatory do wózka inwalidzkiego czy korzystając z innych pomocy o napędzie elektrycznym. W przypadku chorych na skazy krwotoczne, choć o tym nie wspomniano,

można na pewno wskazać konieczność trzymania niektórych preparatów, w tym większości czynników krzepnięcia, w lodówce.

Dobrze się stało, że ulgą objęto nie tylko osoby ze znacznym stopniem niepełnosprawności, lecz także te ze stopniem umiarkowanym – to znacznie rozszerza krąg uprawnionych do skorzystania z podwyższonego limitu.

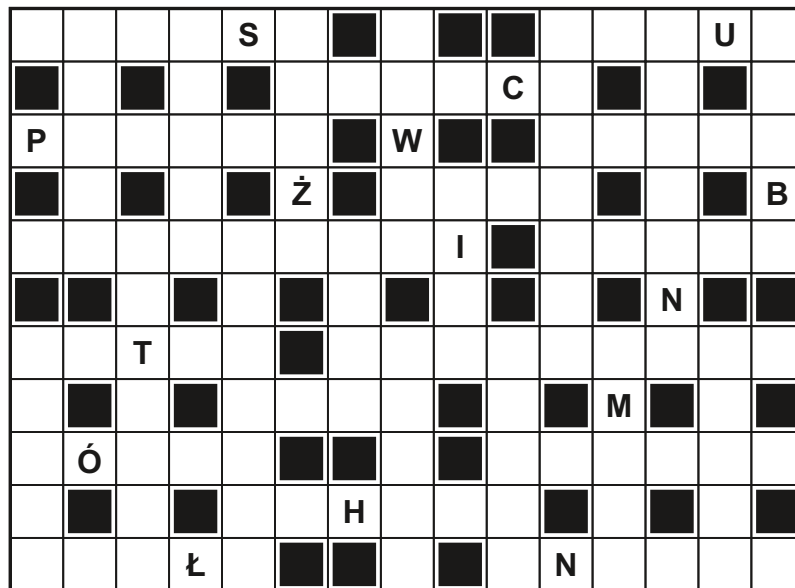
Aby uzyskać ulgę, należy złożyć w przedsiębiorstwie energetycznym lub u dostawcy energii elektrycznej „Oświadczenie o spełnieniu przez odbiorcę warunków pozwalających na uznanie go za odbiorcę uprawnionego”. Nie trzeba załączać do niego kopii orzeczenia o niepełnosprawności – jednak zakłady energetyczne mogą zażądać jego okazania, by zweryfikować dane.

Uwaga: pamiętajmy, że oświadczenie należy złożyć nie później niż 30 czerwca 2023 r.

(as)

**A jolka czeka na następnej stronie...**

## Jolka



### Określenia wyrazów podano w zmienionej kolejności

- |   |  |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>– przeciwieństwo hałasu</li> <li>– Ivan, sławny tenisista</li> <li>– wędrowiec, obieżyświat</li> <li>– absurd, bzdura</li> <li>– długi makaron z Włoch</li> <li>– cztery ..., to samochód</li> <li>– krążenie, cyrkulacja</li> <li>– orzech wypełniony mlekiem</li> <li>– mały statek rybacki</li> <li>– potrzebny do kreślenia</li> <li>– prowadzi „Jeden z dziesięciu”</li> <li>– beczułka na piwo lub wino</li> <li>– jest nim kran</li> <li>– benzyna w baku auta</li> <li>– ciasto z zapieczonej piany</li> <li>– żyto albo pszenica</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>– wąski otwór; szczelina</li> <li>– naukowiec, uczonec</li> <li>– przesuwa wieże i hetmana</li> <li>– zemsta</li> <li>– potocznie o okularach</li> <li>– bezwzględny władca</li> <li>– Wit, sławny rzeźbiarz</li> <li>– zdecydowanie brak mu odwagi</li> <li>– czynny wulkan na Sycylii</li> <li>– imię Turner, wokalistki</li> <li>– rywalizuje z kawą</li> <li>– gumowy wąż</li> <li>– satelitarna ma kształt talerza</li> <li>– część kolta trzymana w dłoni</li> <li>– rześisty deszcz</li> <li>– siła rozpędu</li> </ul> |
|---|--|

Adam Sumera

---

BIULETYN INFORMACYJNY Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię.

Opracował Adam Sumera. Współpraca: Zdzisław Grzelak.

Korespondencję prosimy kierować pod następujący adres: Łódzkie Koło Terenowe Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię przy Klinice Hematologii UM, Wojewódzkie Wielospecjalistyczne Centrum Onkologii i Traumatologii im. M. Kopernika, ul. Pabianicka 62, 93-513 Łódź.

Nasz kontakt internetowy: [adam\\_sumera@wp.pl](mailto:adam_sumera@wp.pl)

Strona Stowarzyszenia: [www.hemofilia.org.pl](http://www.hemofilia.org.pl)