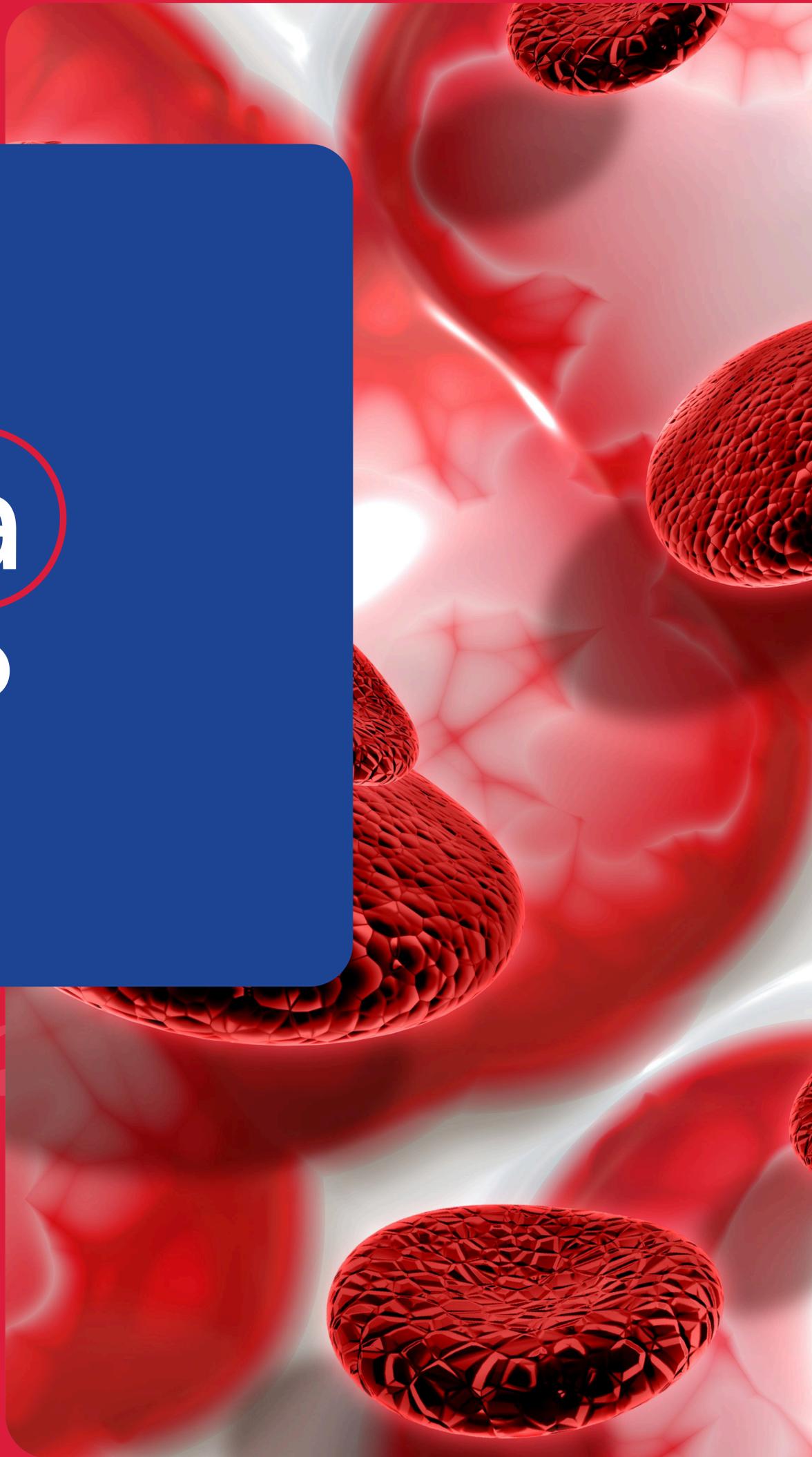


Czy hemofilia ma płeć?

Broszura o kobietach i dziewczętach z hemofilią
oraz o nosicielkach hemofilii



Przedmowa

Hemofilia to rzadka skaza krwotoczna charakteryzująca się samoistnymi lub przedłużającymi się krwawieniami, wynikającymi z niedoboru lub zmniejszonego poziomu kluczowych czynników krzepnięcia – czynnika VIII lub IX. Z uwagi na dziedziczenie sprzężone z chromosomem X, hemofilia dotyczy głównie mężczyzn. Niemniej jednak, kobiety – w szczególności nosicielki genu – również mogą być dotknięte tą chorobą. **Okolo 30% nosicielek hemofilii** ma obniżony poziom czynnika krzepnięcia, a znacznie więcej doświadcza zwiększonego ryzyka krwawień.

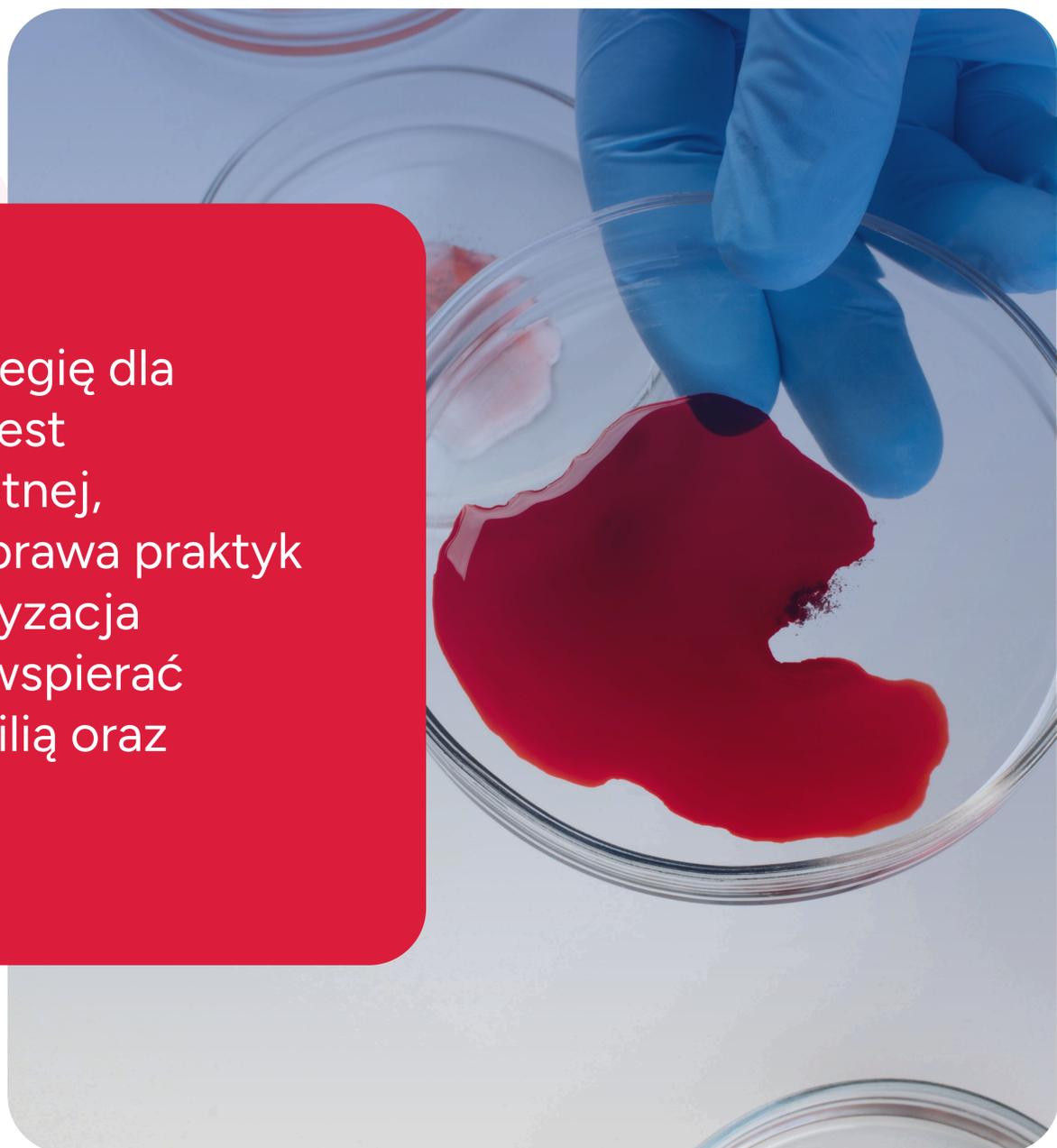
Okolo

30%

nosicielek hemofilii ma obniżony poziom czynników krzepnięcia

Kobiety wciąż są najczęściej postrzegane jedynie jako nosicielki hemofilii – to błędne przekonanie, które może ograniczać ich dostęp do właściwej opieki zdrowotnej i opóźniać diagnozę. Co więcej, kobiety i dziewczynki są często jedyną grupą identyfikowaną jako nosicielki, co utrwala kolejne uprzedzenia wymagające zmiany. **Z punktu widzenia genetyki zarówno mężczyźni, jak i kobiety mogą być nosicielami genu hemofilii.** Niniejsza broszura Europejskiego Konsorcjum ds. Hemofilii (EHC) koncentruje się szczególnie na kobietach i dziewczętach z hemofilią oraz nosicielkach, w ramach działań rzeczniczych i edukacyjnych.

EHC wspiera Europejską Strategię dla Zdrowia Kobiet, której celem jest zapewnienie równości zdrowotnej, zwiększenie świadomości, poprawa praktyk diagnostycznych oraz standaryzacja protokołów opieki, aby lepiej wspierać kobiety i dziewczynki z hemofilią oraz nosicielki hemofilii.



Historia Lisy

Nazywam się Lisa¹ i pochodzę z Niemiec. Jestem mamą 25-letniej córki z ciężką postacią hemofilii A, wywołaną nową mutacją (de novo). Kiedy zdiagnozowano u niej chorobę, nie mieliśmy z mężem pojęcia, co to oznacza dla jej przyszłości. Aby lepiej zrozumieć sytuację, zapisałam się do krajowego stowarzyszenia osób chorych na hemofilię. Wkrótce zostałam wolontariuszką i działaczką, pracując na rzecz zwiększenia widoczności kobiet i dziewczynek ze skazami krwotocznymi.

W

2000

roku lekarze nadal twierdzili, że hemofilia dotyczy wyłącznie mężczyzn, a kobiety są tylko „nosicielkami”.

Krok po kroku profesjonaliści zaczęli zmieniać sposób mówienia o tej chorobie. Organizacje pacjenckie odegrały kluczową rolę w podnoszeniu świadomości o kobietach i dziewczynkach ze skazami krwotocznymi. Dziś terminologia się zmieniła, podobnie jak dostęp do diagnozy, leczenia i opieki. Uważam jednak, że wciąż musimy walczyć o wcześniejsze i trafniejsze diagnozy u wszystkich kobiet z zaburzeniami krzepnięcia – niezależnie od miejsca zamieszkania i postaci choroby. Dostęp do profilaktyki, gdy jest potrzebna, jest kluczowy. Nie zapominajmy, że kobiety mają comiesięczne krwawienia, a u wielu z nich obfite miesiączki znacznie obniżają jakość życia.



¹ Dla zachowania prywatności zmieniono imię, kraj pochodzenia i wiek.

Najczęstsze przypadki dziedziczenia hemofilii u kobiet

Rodzice 	Dziedziczenie przez córkę 	Prawdopodobieństwo 
Matka: nosicielka lub chora na hemofilię + ojciec: zdrowy ($X^*X + XY$)	Nosicielka lub chora na hemofilię (X^*X) lub zdrowa (XX)	50% szans na nosicielstwo (z czego <30% może mieć objawy hemofilii), 50% szans na brak zmutowanego genu
Matka: nosicielka lub chora na hemofilię + ojciec: chory na hemofilię	Oba geny X są zmutowane: chora na hemofilię (X^*X^*) lub jeden gen X bez mutacji: chora na hemofilię (X^*X) lub nosicielka (X^*X)	100% szans na nosicielstwo, mogą wystąpić objawy hemofilii

Rzadkie i bardzo rzadkie przypadki dziedziczenia

Rodzice / Mechanizm 	Dziedziczenie przez córkę 	Prawdopodobieństwo 
Spontaniczna mutacja	Hemofilia (X^*X^*) lub spontaniczne mutacje tylko w jednym chromosomie X (X^*X)	Przypadek (X^*X^*) jest rzadki – kiedy jedna mutacja jest odziedziczona, a druga de novo. Dwie mutacje de novo to przypadek skrajnie rzadki
Nosicielka (X^*X) + silna inaktywacja zdrowego genu	Dziedziczenie nieprzewidywalne. Zasadniczo łagodne objawy (X^*X), ale w przypadku wyjątkowo silnej inaktywacji zdrowego genu kobieta może mieć ciężką lub umiarkowaną hemofilię, nawet w obecności tylko jednego zmutowanego genu	Nieprzewidywalne, zależy od stopnia inaktywacji zdrowego genu
Jeden chromosom X od chorego rodzica + drugi z mutacją de novo	Dziedziczenie nieprzewidywalne. Objawy hemofilii umiarkowanej lub ciężkiej	Nieprzewidywalne
Aberracje chromosomowe, np. monosomia X (zespół Turnera)	Dziedziczenie nieprzewidywalne. Objawy od łagodnych do ciężkich	Nieprzewidywalne

Nosicielki czy pacjentki?

Ze względu na dziedziczenie sprzężone z chromosomem X, diagnozę hemofilii tradycyjnie przypisywano mężczyznom, a kobiety uznawano za zdrowe nosicielki. Jednak do 30% nosicielek ma obniżony poziom czynnika krzepnięcia i objawy hemofilii. Coraz więcej dowodów wskazuje także na zwiększoną skłonność do krwawień u nosicielek nawet przy prawidłowych poziomach czynnika VIII/IX. Termin „nosicielka hemofilii” skupia się wyłącznie na ryzyku przeniesienia choroby, co utrudnia diagnozę, opiekę i badania kliniczne dotyczące samych kobiet.²

W 2021 roku Komitet Naukowy ds. Standaryzacji Międzynarodowego Towarzystwa Zakrzepicy i Hemostazy (ISTH SSC) zatwierdził nową klasyfikację kliniczną³ określającą pięć kategorii klinicznych dla kobiet z mutacją w genie czynnika VIII/IX. Uwzględnia ona zarówno historię krwawień, jak i podstawowy poziom czynnika VIII/IX w osoczu.

2021

Nowa klasyfikacja kliniczna określająca pięć kategorii klinicznych nosicielek hemofilii.



²van Galen KPM, d'Oiron R, James P, et al. A new hemophilia carrier nomenclature to define hemophilia in women and girls: communication from the SSC of the ISTH [Nowa terminologia związana z nosicielkami określająca hemofilię u kobiet i dziewcząt: komunikat Komitetu Naukowego ds. Standaryzacji Międzynarodowego Towarzystwa Zakrzepicy i Hemostazy. J Thromb Haemost. 2021;19(8):1883-1887. - [PMC](#) - [PubMed](#)

³Tamże.

Podobnie jak u mężczyzn, przy obniżonym poziomie czynnika (<40% normy) u kobiet wyróżnia się następujące rodzaje hemofilii:

1

Kobiety i dziewczynki z łagodną hemofilią (czynnik VIII/IX między 5% a 40% normy)

2

Kobiety i dziewczynki z umiarkowaną hemofilią (1–5% normy)

3

Kobiety i dziewczynki z ciężką hemofilią (<1% normy)

Dodano dwie nowe kategorie, uwzględniające fakt, że nosicielki mogą być zagrożone krwawieniami:

4

Objawowe nosicielki hemofilii (FVIII/IX \geq 40% normy z objawami krwawień)

5

Bezobjawowe nosicielki hemofilii (FVIII/IX \geq 40% normy bez objawów krwawień)

Kobiety z poziomem czynnika VIII lub IX <40% normy powinny być traktowane jak pacjenci z hemofilią. Lekarze muszą też pamiętać, że objawy krwawień mogą wystąpić nawet przy wyższych poziomach, co może wpływać na jakość życia i stan zdrowia tych nosicielek.

Perspektywa globalna

Hemofilia u kobiet jest rzadka, ale przy 3,95 mld kobiet na świecie szacuje się, że **ponad milion z nich może być dotkniętych hemofilią.**⁴

Według raportu Annual Global Survey⁵ sporządzonego przez Światową Federację Hemofilii (WFH) za rok 2023, spośród 390 630 osób z hemofilią tylko 2,41% (9 416) stanowiły kobiety. Jednak zgodnie z nową nomenklaturą ISTH SSC, aż 28% kobiet może mieć poziom <40% normy i spełniać kryteria rozpoznania hemofilii. Ponadto ponad 25% kobiet z prawidłowym poziomem czynnika ma istotne objawy krwawień i kwalifikuje się jako nosicielki objawowe.

Kontekst globalny

Diagnozowana częstość występowania hemofilii u kobiet i dziewcząt jest istotnie mniejsza niż u mężczyzn. Dane te są niedoszacowane ze względu na opóźnione lub pomijane diagnozy

Wiele kobiet i dziewcząt z łagodną postacią hemofilii, a także nosicielek, po prostu nie zdiagnozowano, co powoduje tak małą ich liczbę w rejestrach.*

*Uwaga: Rejestry w różnych krajach mogą stosować odmienne kryteria, co wpływa na dane. W przypadku analizy i porównań danych konieczne jest zachowanie dużej ostrożności.



Okolo 20–30% dziewcząt i kobiet będących nosicielkami ma obniżony poziom czynnika krzepnięcia. Okolo 10–30% spośród nich ma objawy krwotoczne odpowiadające hemofilii – od łagodnej do ciężkiej.

⁴ Women and girls with inherited bleeding disorders: focus on haemophilia carriers and heavy menstrual bleeding [Kobiety i dziewczęta z dziedzicznymi skazami krwotocznymi: kwestia nosicielek hemofilii i obfitych miesiączek]. Hermans C, Johnsen JM, Curry N. Haemophilia. 2024;30:45–51. - [PubMed](#)

⁵ Annual Global Survey 2023. World Federation of Hemophilia. 2023:14-15 - [WFH](#)

Objawy

Objawy krwawień u kobiet z hemofilią i nosicielek objawowych są podobne jak u mężczyzn – krwawienia do stawów i mięśni, a także nadmierne krwawienia przy zabiegach inwazyjnych lub po urazach, ale dochodzą również powikłania związane z cyklem miesięczkowym, ciążą, porodem i połogiem. Brak świadomości wśród części personelu medycznego może prowadzić do pominięcia lub opóźnienia diagnozy, a także niewłaściwego leczenia i gorszej jakości życia.

Najczęstszym objawem krwotocznym u kobiet i dziewcząt jest obfite miesiączkowanie (menorrhagia).

Krwawienia u objawowych nosicielek

- Łatwe siniaczenie
- Samoistne krwawienia
- Obfite lub przedłużone miesiączkowanie – do oceny swojego krwawienia posłuż się zasadą 7–2–1. Informacje są dostępne w różnych językach.⁶ Często nie docenia się wpływu obfitych miesiączek na jakość życia.
- Krwotoki przy urazach, zabiegach, porodach
- Częste krwawienia z nosa
- Samoistne wylewy dostawowe, podobnie jak u mężczyzn chorych na hemofilię
- Krwawienia wewnętrzne
- Zmęczenie,
- Niedobór żelaza / niedokrwistość (anemia)
- Inne

Notowanie objawów krwotocznych może pomóc w uzyskaniu właściwej diagnozy! Do oceny normalnych/nienormalnych krwawień stosuj [ISTH-SSC Bleeding Assessment Tool](#).⁷

Nosicielki nie muszą wykazywać skłonności do nadmiernych krwawień: u większości kobiet i dziewcząt z genem hemofilii nie notuje się ani niskiego poziomu czynnika, ani objawów krwotocznych. Jednak należy pamiętać, że mężczyźni i kobiety mający taki sam poziom czynnika mogą mieć **różną jakość życia** ze względu na krwawienia miesięczne u kobiet.



Uwaga: Wartość „zero krwawień w ciągu roku” jest nieosiągalna u większości nosicielek i kobiet z hemofilią w wieku reprodukcyjnym, ponieważ krwawienia miesięczne są normalne i mają charakter fizjologiczny.

⁶ Women and Bleeding Disorders Focus Area [W centrum uwagi: kobiety i skazy krwotoczne]– [EHC Community website](#)

⁷ Rodeghiero F et al. ISTH/SSC bleeding assessment tool: a standardized questionnaire and a proposal for a new bleeding score for inherited bleeding disorders [Narzędzie do oceny krwawień: standaryzowany kwestionariusz i propozycja nowej oceny punktowej krwawień w dziedzicznych skazach krwotocznych]. *J Thromb Haemost* 2010; 8: 2063-2065 (plus supplementary material [plus dodatki]) - [ISTH-SSC Bleeding Assessment Tool](#)

Warto wiedzieć

Diagnoza u dziewcząt powinna mieć miejsce w dzieciństwie – jeszcze przed pierwszą miesiączką – aby móc reagować na potencjalne krwawienia z dróg rodnych.

Chociaż testy genetyczne nie zawsze są przeprowadzane w młodości, należy zbadać poziom czynnika i dokonać ocenę objawów krwotocznych jeszcze przed wystąpieniem pierwszej miesiączki.



Niektóre nosicielki mogą nie być świadome swego stanu aż do wystąpienia krwotoku podczas zabiegu chirurgicznego, porodu lub po urazie.



Określenie poziomu czynników krzepnięcia może pomóc w zdiagnozowaniu, czy dana nosicielka ma skłonności do krwawień, i zastosowaniu środków zapobiegawczych.



Wartości poziomu czynnika w badaniach mogą być różne w różnych dniach cyklu menstruacyjnego. Zawsze proś swojego lekarza o interpretację wyników badania krwi.



Do oceny poziomu czynnika VIII pomocna jest znajomość grupy krwi oraz informacje o niedawno przebytych stanach zapalnych. Zawsze proś swojego lekarza o interpretację wyników badania krwi.

Gotowość na sytuacje nagłe (SOR)

W nagłych przypadkach kobieta z hemofilią powinna być gotowa bronić swoich potrzeb:

1

Jasno przedstaw swój stan zdrowia – poinformuj personel SOR, że masz hemofilię i przedstaw historię choroby oraz objawy. W przypadku kobiet bez diagnozy: opisz personelowi przypadki krwawienia w rodzinie – to wcale nie jest rzadkością, gdy kobieta w rodzinie obarczonej hemofilią sama choruje.

2

Noś dokumentację – miej przy sobie legitymację chorego na hemofilię, kartę postępowania od hematologa albo podaj dostęp do elektronicznej bazy zawierającej rozpoznanie i plan leczenia.

3

Poproś o konsultację hematologiczną – jeżeli personel na SOR nie jest obeznany z występowaniem hemofilii u kobiet, poproś o konsultację z hematologiem. Podaj personelowi SOR kontakt do swojego hematologa.

Pamiętaj, że poziom czynnika mierzony na SOR jest zawsze wyższy ze względu na reakcję stresową (czynnik VIII), stan zapalny, infekcję lub ogólne odwodnienie i hemokoncentrację (zagęszczenie krwi).

4

Domagaj się właściwych badań i leczenia – zadbaj o to, by szybko podjęto odpowiednie leczenie.

5

Znaj leki i ich dawkowanie – znaj zalecany u Ciebie plan leczenia. Poinformuj personel SOR o wszystkich lekach, jakie przyjmujesz.

6

Unikaj niektórych leków – niektóre leki, np. aspiryna i niesteroidowe leki przeciwzapalne (NLPZ), takie jak ibuprofen czy naproksen, mogą nasilić krwawienie i należy ich unikać, chyba że zaakceptuje je Twój lekarz.

7

Umów wizytę kontrolną po wypisie – po każdej wizycie na SOR skonsultuj się ze swoim hematologiem, aby zapewnić właściwy przebieg opieki medycznej.

Lista kontrolna do SOR dla kobiet z hemofilią

Przed nagłą sytuacją

- ✓✓ Noś bransoletkę informującą o skazie krwotocznej lub **legitymację chorego na hemofilię** (zależnie od tego, co obowiązuje w Twoim kraju).
- ✓✓ Miej przy sobie list od hematologa (**kartę postępowania**) ze szczegółami diagnozy i planu leczenia.
- ✓✓ Znaj swój **poziom czynnika** i zalecane leczenie.
- ✓✓ Miej wykaz **leków dopuszczalnych i zakazanych**.
- ✓✓ Przechowuj w domu **leki awaryjne** (potrzebne w sytuacjach nagłych – jeżeli lekarz takie zalecił) i dowiedz się, jak ich użyć.

Na SOR

- ✓✓ Natychmiast poinformuj personel: „**Mam hemofilię i mogę wymagać specjalistycznego leczenia**”.
- ✓✓ Pokaż **dokumentację medyczną**, by zapewnić odpowiednią opiekę.
- ✓✓ Poproś o **konsultację hematologiczną**, jeśli personel na SOR nie miał do czynienia z hemofilią u kobiet. Podaj personelowi SOR kontakt do swojego hematologa.
- ✓✓ Upewnij się, że lekarze sprawdzą ewentualne wystąpienie **krwawienia wewnętrznego** (np. do stawów, do mięśni, do układu pokarmowego, do dróg rodnych)
- ✓✓ Poproś o wykonanie **odpowiednich badań krwi**.
- ✓✓ Upewnij się, że **leczenie zostanie podjęte bezzwłocznie**, zwłaszcza po urazie, w przypadku zabiegu lub w razie krwawienia z niewyjaśnionej przyczyny.

Po wypisie

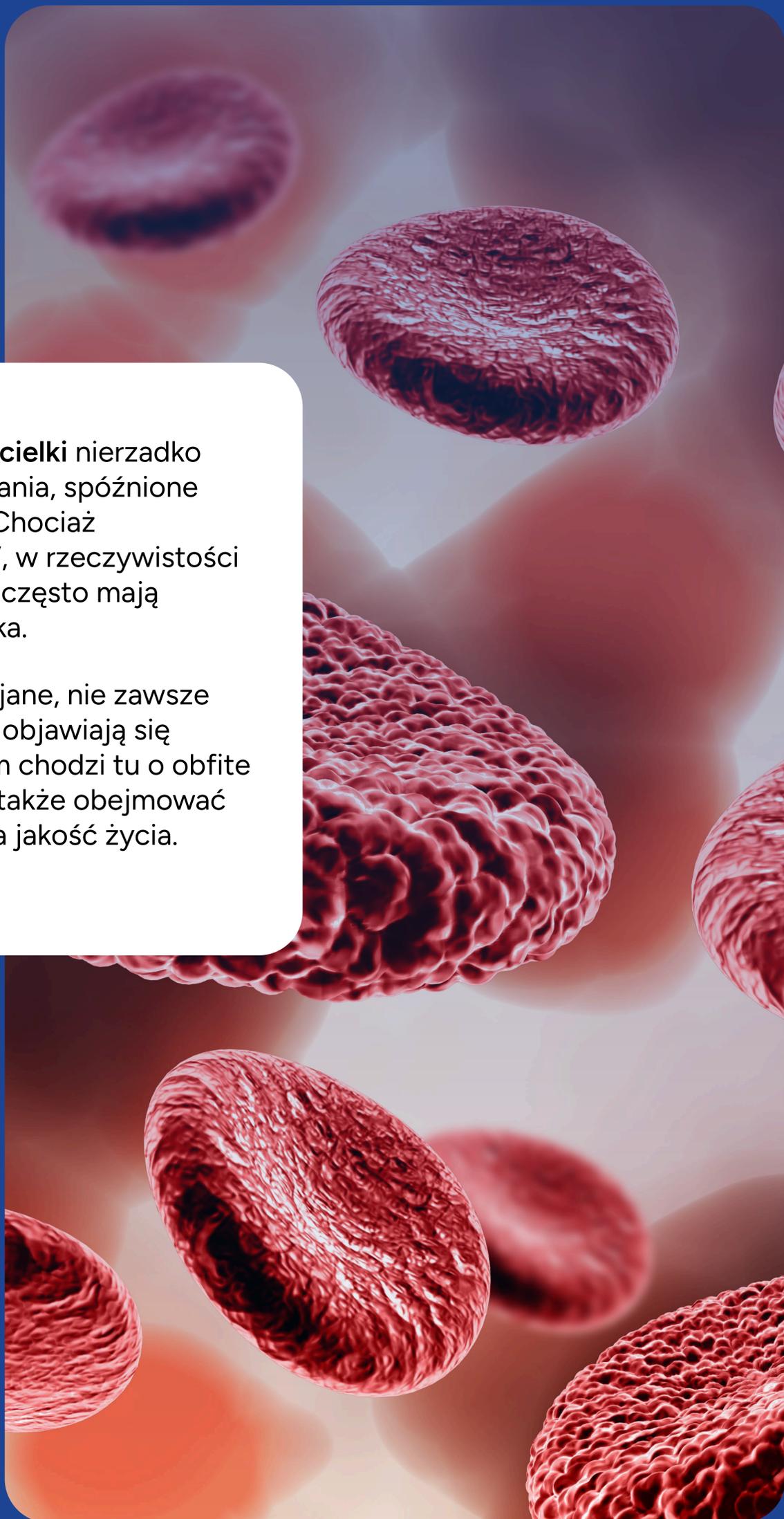
- ✓✓ Umów wizytę u swojego **hematologa**, by omówić leczenie podjęte na SOR i dalsze kroki.
- ✓✓ Obserwuj, czy nie wystąpią **objawy opóźnionego krwawienia**, i w razie potrzeby wróć na SOR.
- ✓✓ Wypoczywaj zgodnie z **zaleceniami lekarza**, aby zapobiec nawrotowi krwawienia.

Potrzebne działania

Kobiety i dziewczęta z hemofilią oraz nosicielki nierzadko napotykały poważne bariery: brak rozpoznania, spóźnione diagnozy, utrudniony dostęp do leczenia. Chociaż tradycyjnie określane jako „tylko nosicielki”, w rzeczywistości kobiety, które odziedziczyły gen hemofilii, często mają poważne krwawienia i niski poziom czynnika.

Krwawienia u takich kobiet są często pomijane, nie zawsze odpowiadają poziomowi czynnika i często objawiają się inaczej niż u mężczyzn – przede wszystkim chodzi tu o obfite krwawienia menstruacyjne. Objawy mogą także obejmować stres emocjonalny, a ten może wpływać na jakość życia.

Chociaż najnowsze zmiany pozwalają obecnie na diagnozowanie hemofilii u kobiet mających niski poziom czynnika oraz rozróżnianie między objawowymi i nieobjawowymi nosicielkami hemofilii, nadal konieczne jest zwiększanie świadomości, poprawa diagnostyki, zapewnienie prawidłowej klasyfikacji i zwiększanie dostępu do nowych leków.



Konieczność badań naukowych

EHC wspiera sformułowaną przez Unię Europejską Strategię dla Zdrowia Kobiet, której celem jest zapewnienie równego dostępu do opieki zdrowotnej dla mężczyzn i kobiet chorych na hemofilię, a także zagwarantowanie odpowiednich środków wynikających z potrzeb właściwych tylko kobietom i dziewczętom z hemofilią, co łącznie doprowadzi do lepszej opieki i poprawy jakości życia.⁸

Ponadto EHC postuluje stworzenie kompleksowego Europejskiego Planu dla Chorób Rzadkich, aby poprawić dostęp do leczenia i opieki dla wszystkich osób cierpiących na choroby rzadkie przy jednoczesnym uwzględnieniu specyficznych potrzeb kobiet i dziewcząt ze skazami krwotocznymi.



Dla poprawy leczenia i opieki w przypadku kobiet i dziewcząt z hemofilią oraz nosicielek hemofilii konieczne jest priorytetowe potraktowanie włączenia ich do badań klinicznych, lepsza diagnostyka oraz utworzenie ujednoliconych protokołów leczenia. Pracownicy służby zdrowia, badacze i politycy powinni współpracować, by zapewnić równy dostęp do leczenia, przy uwzględnieniu fizycznych i psychospołecznych wyzwań, jakie są udziałem chorych kobiet. Interesariusze powinni wspólnie wspierać tworzenie polityki zdrowotnej opartej na dowodach i poprawiać edukację w zakresie objawów hemofilii charakterystycznych tylko dla kobiet. Konieczny jest wspólny wysiłek, by usuwać istniejące bariery i poprawiać opiekę zdrowotną dla tej niedostatecznie uwzględnianej części populacji.

⁸ van Galen K, Lavin M, Skouw-Rasmussen N, et al. European principles of care for women and girls with inherited bleeding disorders [Europejskie zasady opieki nad kobietami i dziewczętami z dziedzicznymi skazami krwotocznymi]. Haemophilia. 2021;27(5):837-847. - [PubMed](#)

Kontakt

Tematyczny portal EHC



Kobiety a skazy krwotoczne

Strona internetowa



ehc.eu

E-mail



office@ehc.eu

Polskie Stowarzyszenie Chorych na Hemofilię (PSCH)



Strona internetowa

EHC pragnie podziękować swojej polskiej organizacji członkowskiej – Polskiemu Stowarzyszeniu Chorych na Hemofilię, a w szczególności - Bernadecie Pieczyńskiej, członkini Zarządu Głównego PSCH i Women and Bleeding Disorders (WBD) przy EHC oraz Adamowi Sumerze, wiceprezesowi PSCH, za cenną pomoc w tłumaczeniu niniejszej broszury na język polski.