

KONCENTRAT

Koncentrat novic Društva hemofilikov Slovenije



Št. 87, december 2024



Glanzmannova trombastenija

Konferenca EHC za vodje

Letno srečanje v Sofiji

Sestanek odbora za ženske

V Helsinkih o novih tehnologijah



POROČILA O SAMOZDRAVLJENJU

Vsi hemofiliki in drugi bolniki z motnjo v strjevanju krvi smo se ob prehodu na samozdravljenje zavezali, da bomo na Register hemofilikov redno pošiljali POROČILA O SAMOZDRAVLJENJU. Na spletnih straneh društva www.dhs.si je na voljo Poročilo o samozdravljenju v *wordovi* oz. *PDF*-datoteki; eno od njiju lahko shranite v računalnik in izpolnjeno pošljete po elektronski pošti na naslov register.hemofilija@kclj.si ali pa jo natisnete in pošljete z navadno pošto na naslov Register hemofilije, UKC Ljubljana – Pediatrična klinika, Bohoričeva 20, 1000 Ljubljana.

Poročilo o samozdravljenju na domu obvezno pošiljamo redno vsak mesec zaradi zdravniškega nadzora o izvajanju predpisanega zdravljenja na osnovi Zakona o zbirkah zdravstvenih podatkov, ki je pravna podlaga Registra hemofilikov. Nepošiljanje poročil pomeni nespoštovanje zdravniških navodil in kršenje medsebojnega dogovora. Tudi v tem primeru ohranjamo pravico do zdravljenja tako, da nam faktor za strjevanje krvi vbrizgajo v bolnišnici ali zdravstvenem domu.

IZOBRAŽEVALNO SREČANJE V ZREČAH 2025

Že zdaj vas vabimo na prihodnje izobraževalno-rekreativno srečanje članov Društva hemofilikov Slovenije s hemofilijo in drugimi motnjami v strjevanju krvi, ki bo od 4. do 6. aprila 2025 v Termah Zreče. V prihodnjem zvezku Koncentrata boste prebrali več o vsebini srečanja in podrobnem sporedu. Sledite tudi informacijam na društvenem spletu www.dhs.si.

Vsem bralcem Koncentrata, članicam in članom našega društva, vsem bolnicam in bolnikom z motnjo v strjevanju krvi, našim zdravnikom in prav vsem, ki nam pomagajo »živeti s hemofilijo«, voščimo vsele božične praznike ter zdravo in srečno novo leto!

Janez Dolinšek,
predsednik Društva hemofilikov Slovenije

Prispevke za objavo v Koncentratu – Koncentratu novic Društva hemofilikov Slovenije pošljite na naslov info@dhs.si, besedila v *wordovem* formatu, fotografije pa v formatu *jpg* visoke ločljivosti. Veseli bomo vaših poročil, pobud, razmišljanj in pripomb.

Mojca Kralj, urednica

KONCENTRAT – Koncentrat novic Društva hemofilikov Slovenije

Založnik in izdajatelj: Društvo hemofilikov Slovenije

Ljubljana, št. 87, december 2024

Revija izhaja štirikrat na leto in je brezplačna.

Odgovarja: Janez Dolinšek

Urednica: Mojca Kralj

Oblikovanje, grafična priprava in tisk: PARTNER GRAF, d. o. o.

Uredništvo

Društvo hemofilikov Slovenije, Trg prekomorskih brigad 1, 1000 – Ljubljana

info@dhs.si, www.dhs.si

Sprednji ovitek:

Udeleženci konference ECH za vodje v Bruslju na sprehodu #ThisWay

Foto: EHC

Zadnji ovitek:

Nadja Kralj (10 let): *Najboljši prijateljici*

1

Aksinja Kermauner
Namesto voščila

2

Barbara Faganel Kotnik
Glanzmannova trombastenija

4

Brina Zaman in Mitja Kavčič
Konferenca EHC v Bruslju

8

Mitja Kavčič
Srečanje hrvaških hemofilikov v Tuhlju

10

Mitja Kavčič
Letna konferenca EHC v Sofiji

14

Mirjana Živič Kavčič
Forum Fundacije FIHO

15

Brina Zaman
Sestanek odbora za ženske EHC

17

Karla Rener
Nove tehnologije - konferenca EHC v Helsinkih

20

Gabrijel Vrhovec
Posebna aura

Namesto voščila



Foto: Mitja Kavčič

Drage bralke in bralci,

Štejem si v izredno čast, da lahko napišem uvodnik za vaš časopis. Hvala za zaupanje!

Kot babica fantka, ki se vsakodnevno sooča z diagnozo hemofilija, vedno znova spoznavam, kaj vse prinaša življenje s to redko, a kompleksno boleznijo. Hemofilija je več kot zgolj medicinski izraz – je vsakdan naših najdražjih, naših vnukov, otrok in prijateljev, ki živijo z njo. Moja hči, prenašalka gena, me je še dodatno navdihnila, da hemofilijo razumem bolj poglobljeno – ne le na ravni zdravstvenih izzivov, ampak kot del življenja, ki zahteva izjemno vztrajnost, znanje in pogum.

S svojim vnukom in njegovo družino sem tako začela odkrivati, kaj v praksi pomeni biti hemofilik. Na tej poti so neprecenljiv vir podpore, znanja in varnega prostora prav njegovi ljubeči starši in navihani mlajši bratec. Tu je tudi Društvo hemofilikov Slovenije, kjer vsakdo lahko dobi odgovore, pomoč in občutek pripadnosti. Kot opazovalka teh dejavnosti iz druge vrste vem, da DHS presega zgolj ozaveščanje o hemofiliji. S svojimi dogodki, delavnicami in podpornimi skupinami omogoča, da se posamezniki in družine počutijo slišane, sprejete in razumljene. Otroci, ki odraščajo v tej skupnosti, se učijo, da niso sami. Da so lahko tudi oni junaki – ne glede na ovire.

Da bi tudi drugim otrokom pomagala razumeti, kaj pomeni biti hemofilik, sem napisala slikanico *Tajeva buška*, v kateri na preprosto in prijazen način predstavljam osnove hemofilije. Ob tem se zahvaljujem odlični ekipi, prvenstveno dr. Barbari Faganel Kotnik, ki skrbi za našega Taja, predsedniku DHS Janezu Dolinšku, Mirjani Živič Kavčič in Mitji Kavčiču. In tudi vam, vsem članom DHS, hvala za vso podporo, ki jo vsakodnevno dajete drug drugemu. Z odločnimi koraki ustvarjamo prostor, kjer bo vsakdo, ki živi s hemofilijo, imel priložnost za zdravo in polno življenje.

V novem, svežem letu vam želim vse dobro!

Aksinja Kermauner



Glanzmannova trombastenija

Kaj je Glanzmannova trombastenija

Glanzmannova trombastenija (GT) je podedovana motnja v delovanju trombocitov, ki jo povzroči nepravilnost v receptorju za fibrinogen (imenovan tudi GPIIb/IIIa, gl. sliko). Receptorji so beljakovine na površini trombocitov, ki pomagajo trombocitom pri interakciji z drugimi krvnimi celicami ali snovmi in odzivanju nanje. Ker receptorja za fibrinogen pri GT ni ali ne deluje pravilno, se trombociti na mestu poškodbe ne zlepijo drug z drugim. Posledično se trombocitni čep (beli krvni strdek) ne oblikuje normalno.

Kako se GT deduje

Glanzmannova trombastenija je avtosomno recesivna dedna bolezen. To pomeni, da oba starša nosita genetsko spremembo, čeprav sama običajno te motnje nimata, in ta spremenjeni gen preneseta na svojega otroka. Glanzmannova trombastenija prizadene tako moške kot ženske.

Kakšni so simptomi

Simptomi se razlikujejo od posameznika do posameznika in segajo od blagih do potencialno smrtno nevarnih krvavitev. Prve znake motnje običajno opazimo v otroštvu.

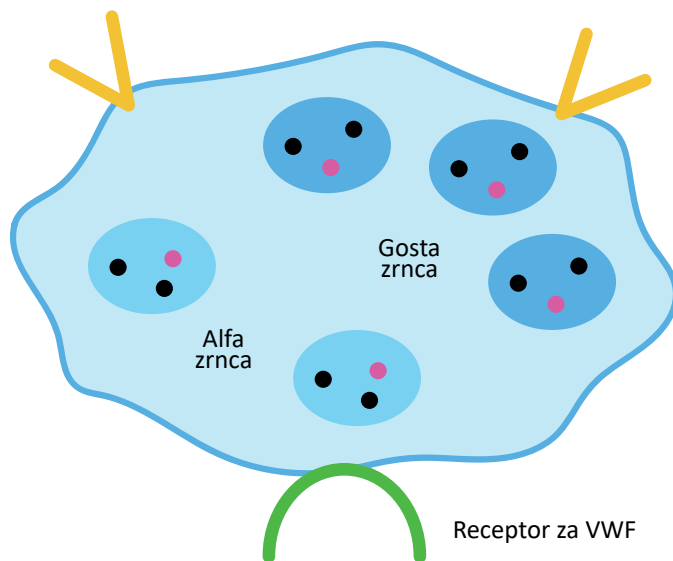
Najpogosteje izkazujejo:

- podplutbe brez pomembne poškodbe;
- krvavitve iz nosu (epistaksa);
- močno ali dolgotrajno menstrualno krvavitev (menoragija), krvavitev med ovulacijo ali krvavitev med porodom ali po njem;
- nenormalno krvavitev med operacijo ali potem, pri zobozdravstvenih in drugih invazivnih posegih;
- redko bruhanje krvi oz. odvajanje krvi pri odvajanju blata zaradi krvavitve iz črevesja (krvavitev v prebavilih) ali iz sečil (ledvica, sečevodi, mehur in sečnica);

Glanzmannova trombastenija lahko v zgodnji odrasli dobi povzroči več težav ženskam kot moškim zaradi tveganja krvavitev, povezanih z menstruacijo in porodom.

Trombocit z receptorji in zrnca

Receptor za fibrinogen (GPIIb/IIIa)



Receptor za VWF

* Doc. dr. Barbara Faganel Kotnik, dr. med., specialistka pediatrije

Kako GT opredelimo

Nobeden izmed testov ne more popolnoma zanesljivo opredeliti vseh motenj v delovanju trombocitov. Diagnoza Glanzmannove trombastenije zahteva natančno anamnezo in vrsto laboratorijskih preiskav, ki jih mora opraviti specialist v centru za zdravljenje motenj v strjevanju krvi. Pri osebah z Glanzmannovo trombastenijo je število trombocitov (krvnih ploščic) normalno.

Presejalni test je analiza zapiralnega časa (čas, ki je potreben, da se v vzorcu krvi oblikuje trombocitni čep), ki je daljši od običajnega. Ta presejalni test se izvaja s posebnim inštrumentom, imenovanim analizator funkcije trombocitov (PFA-100/200®). Usmerjeni test je test agregometrije in lumiagregometrije, ki pri GT pokaže, da se trombociti običajno ne zlepijo, ko so izpostavljeni kemikalijam, ki aktivirajo trombocite. Motnjo lahko opredelimo tudi s preiskavo, imenovano pretočna citometrija, ki razkrije manj fibrinogenskih receptorjev ali njihovo odsotnost (GPIIb/IIIa) na površini trombocitov. Motnjo potrdimo tudi z molekularno genetsko preiskavo, s katero opredelimo vzročno mutacijo.

Zdravljenje

Preventivnega zdravljenja ni, osebe z GT glede na klinično sliko potrebujejo t. i. zdravljenje po potrebi. Večina ljudi z Glanzmannovo trombastenijo potrebuje zdravljenje pred kirurškimi posegi, vključno z zobozdravniškimi posegi, tudi pri odstranjevanju zobnega kamna, če so obloge obsežne, po poškodbah ali nesrečah. Nekateri potrebujejo pripravke zaradi hudih krvavitev iz nosu ali drugih krvavitev.

Zdravila za zdravljenje GT

Po potrebi lahko Glanzmannovo trombastenijo zdravimo z:

- antifibrinolitičnimi zdravili (zdravili, kot je traneksamična kislina, ki stabilizira krvne strdke);
- rekombinantnim faktorjem VIIa;
- fibrinskimi lepili;

- hormonsko terapijo (zdravila za kontracepcijo) in/ali intrauterino napravo/sistemom, ki sprošča levonorgestrel za nadzor močne menstrualne krvavitve;
- redkeje s transfuzijo trombocitov;
- z železom po potrebi, kadar gre za anemijo, ki jo povzroči čezmerna ali dolgotrajna krvavitev.

Katerih zdravil ljudje z Glanzmannovo trombastenijo ne smejo prejemati

Bolniki z GT ne smejo prejemati Aspirina (acetilsalicilne kisline), drugih nesteroidnih protivnetnih zdravil, kot sta ibuprofen in naproksen, ali sredstev za redčenje krvi (antikoagulantov, kot so warfarin, rivoroxaban, apixaban ipd.), ker lahko povzročijo krvavitve.



Konferenca Evropskega konzorcija za hemofilijo za vodje, Bruselj, 6.–9. junij 2024

V začetku junija organizira EHC v Bruslju, kjer je sedež konzorcija, konferenco za vodje. Navadno sta nanjo povabljeni dva predstavnika vsake države članice, eden z že nekaj izkušnjami v vodenju in običajno mlajši ali nov član, ki kaže vodstvene sposobnosti in željo po sodelovanju. Letošnje konference sta se udeležila Mitja Kavčič in Brina Zaman, najnovejša članica odbora za ženske EHC. Ob številnih zanimivih predavanjih in delavnicah se udeleženci družimo tudi ob večerih, se pogovarjamo in če je priložnost, nazdravimo slavljencem, ki takrat praznujejo rojstni dan.

Za začetek smo spoznali delovanje Evropskega konzorcija, strukturo zaposlenih in kakšna je nova organizacija združenja, v katerem je 48 članic. Letošnje konference so se udeležili predstavniki 37 članic oz. združenj, večinoma z najmanj dvema predstavnikoma. Nova glavna direktorica Olivia Romero je zgoščeno predstavila delovanje in finančno stanje konzorcija. Srečanje smo izkoristili tudi za spremembo statuta združenja ter dopolnitev uradnega imena. Kratici organizacije je zdaj dodano še angleško ime: *EHC – European Haemophilia Consortium*. Spremembe statuta so udeleženci potrdili stoddostno, enako prepričljivo so uspele volitve.

Centri za oskrbo oseb z motnjo strjevanja krvi

V Italiji npr. je zdravljenje razdeljeno po regijah in ni na ravni države, zato se zgodi, da se bolniki predvsem zaradi invazivnih posegov preselijo v območja, kjer je za oskrbo hemofilikov bolj poskrbljeno. V državi s skoraj 60 milijoni prebivalcev imajo »le« 11 centrov za hemofilijo. Tudi v Izraelu opažajo razlike pri obravnavi bolnikov, ki živijo blizu bolnišnic, in tistih, ki potrebujejo 2 ali 3 ure, da se pripeljejo do centra za hemofilijo. Hkrati pa so dona-

cije vedno nižje in tudi oni družinskih članov na različne dogodke ne vabijo več brezplačno. Za spremljanje dogodkov za hemofilike imajo npr. v Italiji vedno na voljo hematologa in fizioterapevta, oba prostovoljca.



Spremembe statuta EHC so delegati soglasno sprejeli.

Foto: EHC

Skupno odločanje o zdravljenju: zdravnik–bolnik

O skupnem odločanju je bilo že veliko govora. Zakaj ga potrebujemo in zakaj ni to ustaljena praksa? Razlog je v preteklosti, ko za zdravljenje ene motnje ni bilo tako velikega nabora zdravil. Danes, ko je to možno, se je treba skupno odločati. A še vedno nismo povsem tam, kjer bi radi bili. Da bi se lahko bolniki oz. njihovi terapevti skupno in pravilno odločali, bi potrebovali več časa, več znanja in tudi zaupanje v odnosu med terapevtom in bolnikom. Zdravniki bi morali razumeti, kadar se njihov pacient ustrezno izobraziti in na laični ravni ve, kakšna zdravljenja so na voljo in kaj bi bilo zanj morda primerno. Vključiti je treba tudi družinske člane. Še vedno pa je zaznati primanjkljaj skupnega odločanja in sodelovanja pri bolnikih z izredno redkimi boleznimi, saj zanje praviloma obstaja le ena vrsta zdravila.

V Romuniji so z uporabo orodij za skupno odločanje dosegli profilakso pri otrocih.

Nadvspe pomembno je sodelovanje centrov za hemofilijo z nacionalnimi organizacijami bolnikov, saj lahko za boljšo oskrbo in kakovost življenja bolnikov prispevajo oboji. Sodelovanje med zdravniki in bolniki pa včasih tudi ne zaživi, npr. zaradi nezanimanja bolnikov, kot da bi na ta pojav vplivala morda (pre)kakovostna medicinska oskrba. Za osveščanje in izobraževanje je treba prevajati gradiva, ki izhajajo iz smernic in publikacij Svetovnega združenja za hemofilijo (WHF) in Evropskega konzorcija za hemofilijo (EHC), saj morajo biti podatki zanesljivi, usklajeni in široko preverjeni. Žal pa te oblike izobraževanja niso preproste, saj je za prevajanje in razširjanje gradiv običajno potrebno veliko časa.



Tatjana Marković, Brina Zaman in Mitja Kavčič v odmoru med predavanji

Foto: EHC

Zdravljenje in dostop do zdravljenja za vse bolnike z motnjo v strjevanju krvi

Poslušali smo seveda tudi medicinsko predavanje, tokrat o profilaksi, ki ga je pripravil znani belgijski hematolog dr. Cedric Hermans. Kako je profilaksa pomembna, vemo vsi s težko obliko motnje v strjevanju krvi. Toda zagotoviti bi bilo treba, da vsi s kakršnokoli motnjo v strjevanju krvi, tudi tisti z lahkimi oblikami oz. z »znižanim faktorjem«, dobijo profilaktično zdravljenje in ga nikoli ne prekinejo. Pomanjkanje faktorja V je ena najredkejših motenj v strjevanju krvi in hkrati ena najbolj zapletenih.

Za to pomanjkanje bi morala biti na voljo tedenska profilaksa. Predavatelj je predlagal, da bi bili tudi bolniki s von Willebrandovo boleznijo (vWB), ki imajo bolezen tipa 2A ali tipa 3, prav vsi na profilaktičnem zdravljenju. Za profilakso bolezni tipa 3 je predlagal emicizumab (Hemlibra), če telo proizvaja malo svojega faktorja, pa bi von Willebrandovo bolezen lahko zdravili z aptameri in nanotelesi. Praktično vsako telo kreira strdek, a pomembno je, da nam ta strdek uspe obdržati. Pri tem lahko pomagata traneksaminska kislina in vitamin K, ki prav tako vplivata na strjevanje.

Predavanje je sklenila živahna razprava o dostopu do zdravljenja in kako zdravila vplivajo na življenje oseb z motnjo v strjevanju krvi; v njej so sodelovali predvsem dr. Hermans, Martia Eliza Mancuso in dr. Ana Boban.

Delavnica Zdravljenje in dostop do zdravljenja za vse osebe z motnjo v strjevanju krvi

Udeleženci so se razporedili v šest skupin. Prejeli smo štiri različna vprašanja, povezana s štirimi različnimi skupinami: mladi, ženske, redke bolezni in von Willebrandova bolezen. V skupinah smo razpravljali, kako posamezni udeleženci vidijo problematiko zdravljenja v svoji državi in kakšne bi bile usmeritve in rešitve za težave in doseg še neuresničenih ciljev. Vodje skupin so zbrane odgovore predstavili na plenarnem srečanju, kjer se je ponovno razvila zelo zanimiva razprava o možnosti izboljšav.

Neomejeno financiranje

V razpravi o načinih financiranja nacionalnih društev, ki so člani konzorcija, je delegat iz Slovenije, član našega društva Mitja Kavčič, predstavil, kako se financira slovensko društvo hemofilikov. Osnovna sredstva za delovanje dobi od slovenske Fundacije za financiranje invalidskih in humanitarnih organizacij (FIHO). Ta denar je namenjen izključno dejavnostim, ki jih fundacija podpira. Preostala pridobljena sredstva za izvajanje programov društva so donacije in deli dohodnine. Čeprav beseda donacija zveni zelo preprosto, kot dar



posameznika ali pravne osebe, pridobivanje in izpeljava donacij nista čisto preprosta, vsekakor pa ne gre za zanemarljivo vejo financiranja. Tudi pri donacijah in njihovi s predpisi usklajeni izpeljavi je obilo administrativnega dela, da nato društvo lahko omogoča dejavne stike navzven, npr. z udeležbo svojih predstavnikov na izobraževalnih delavnicah, kongresih in pri drugih projektih.

Zelo redke motnje v strjevanju krvi

Osebno zgodbo je povedal Ivan, udeleženec konference iz Hrvaške, ki ima hemofilijo B z inhibitorji. Star je 23 let in je večino svoje mladosti s krvavitvami preživel v bolnišnici, saj zaradi inhibitorjev in alergije na beljakovino, ki je v zdravilu, faktorja ni smel prejemati. Tako je bilo še pred nekaj leti, ko je začel prejemati nefaktorsko zdravljenje. Stanje se mu je normaliziralo in zdaj živi polno življenje, kot drugi bolniki z motnjo v strjevanju krvi.

Osebno zgodbo je z udeleženci delila Amy Owen-Wyaed iz Anglije, mama dečka z Glanzmannovo boleznijo, ki spada med zelo redke bolezni in zanjo zdravila ni. Opisala je dogodek, ko je njen dveletnik zakrvavel iz nosa, krvavitve pa niso mogli ustaviti. Stanje je trajalo več dni; vmes so uvajali razna poskusna zdravljenja, na koncu pa jim je krvavitev na srečo uspelo ustaviti. Obe osebni zgodbi sta bili pretresljivi in za udeležence predvsem zelo poučni.

Organizacijska zasnova EHC

Prav je, da vemo, kako je evropski konzorcij, katerega soustanovitelj je tudi Društvo hemofilikov Slovenije, notranje organiziran. Sestavlja ga pet mednarodno pestrih odborov oz. komitejev: odbor za zelo redke motnje v strjevanju krvi in inhibitorje (European Rare & Inhibitor Network – ERIN), ki ima sedem članov, šestčlanski odbor za von Willebrandovo bolezen (The Von Willebrand Disease Committee – VWD), osemčlanski odbor za ženske z motnjo v strjevanju krvi (The Women and Bleeding Disorders Committee), petčlanska delovna skupina mladih (Youth Working Group) in odbor za ocenjevanje novejših načinov zdravlje-

nja (Novel Treatment Review Committee), ki ima trinajst članov. Po statutu združenja delo odborov vodi in usmerja devetčlanski upravni odbor (The EHC Steering Committee), ki ga sestavljajo tudi predstavniki vseh odborov konzorcija. Pomemben sestavni del konzorcija je medicinska svetovalna skupina (Medical Advisory Group – MAG). Za delovanje tako razvejane organizacije skrbi osem sodelavcev pod vodstvom glavne direktorice.

Predstavitev plakatov

Udeleženci so bili povabljeni, da za konferenco pripravijo svoj plakat in z njim na konferenci predstavijo odmevnejši projekt svojega društva. Za pripravo posterja se je odločilo (samo) osem udeležencev. Društvo hemofilikov Slovenije je sodelovalo s plakatom za predstavitev knjige *Tajevo buška* in vsebino razstave *Živeti s hemofilijo*.

Projekt #ThisWay

Kampanja EHC, imenovana #ThisWay (Na ta način) je namenjena spodbujanju fizičnega in duševnega zdravja ter dobrega počutja hemofilikov s pobudami, kot so deljenje zgodb bolnikov, lajšanje izzivov in dejavnosti telesno oviranih, gostovanje na dogodkih in konferencah EHC itd. Del te pobude smo s skupnim sprehodom po Bruslju uresničili tudi udeleženci konference.



Brina Zaman (3. z leve) med pogovorom s soudeleženci konference

Foto: EHC



Udeleženci konference EHC za vodje pred sedežem Evropske komisije, pred palačo Le Berlaymont, ki jo je pred šestimi desetletji zasnoval arhitekt Lucien de Vestel

Foto: EHC



V okviru programa #ThisWay so se udeležni konference sprehodili po bruseljskih ulicah.

Foto: EHC



Srečanje hrvaških hemofilikov v Tuhlju

Konec avgusta so se med griči hrvaškega Zagorja v Tuhlju v tamkajšnjih termah tradicionalno zbrali hrvaški hemofiliki. Predsednik hrvaškega sestrskega društva Marko Maričić je tudi letos iz Slovenije povabil predstavnike našega društva in predavatelje. Vseh udeležencev in predavateljev izobraževalnega srečanja je bilo 280 (!), spored predavanj, ki so se razvrstila od četrтка, 29. avgusta, do nedelje, 1. septembra, pa je obsegal široko paleto celostne obravnave oseb z motnjami v strjevanju krvi.

Seveda pa je bil poudarek tudi na zdravem življenjskem slogu, tako mladih kot starejših. Predavanji o prehrani in fizični dejavnosti, na katerih smo lahko slišali podobne smernice kot v Sloveniji, sta se dopolnjevali. Treba je biti zmeren, tako pri prehrani kot pri skrbi za telesno pripravljenost. Pri slednji je potrebna pravilna zaščita, ne smemo pozabiti na profilakso, telesno vadbo pa moramo prilagoditi svojemu režimu zdravljenja. Ker smo na predavanjih seveda sedeli, so prireditelji pred večerjo organizirali sprehod v slogu nordijske hoje, ki ga je vodila mag. Josipa Belev. Vzporedno s temi predavanji so prireditelji za otroke pripravili delavnico, na kateri so se otroci skupaj s starši izobraževali o pravilnem venskem pristopu in apliciranju faktorjev.

Uvodna sobotna predavanja so bila posvečena boleznim srca in ožilja. S starostjo se povečujejo možnosti za razvoj različnih žilnih bolezni. Nazorna predstavitev nastanka strdkov, ki lahko končajo na napačnih mestih, ter predstavitev, kako pomembna je količina holesterola v krvi, sta bili več kot dobrodošli, da smo znanje o zdravi prehrani, pridobljeno prvega dne, še dodatno utrdili. O invazivnih in selektivnih postopkih pri odraslih bolnikih s hemofilijo je predavala dr. Irena Preložnik Zupan; opisala je postopke pri pripravi pacienta na poseg, kako zdravniki izvajanje posegov spremljajo ter kakšni zapleti so možni in kako jih reševati.

Sledilo je še eno predavanje slovenskih udeležencev srečanja. Dr. Minka Urbančič je predstavila študijo PROBE. Razložila je, kaj to je, kako se rezultati študije uporabljajo za izboljšanje zdravljenja hemofilikov in njihovega življenja in kako lahko te rezultate tudi sami preverjamo in imamo vpogled v svoje zdravje in kakovost življenja ter oboje primerjamo z drugimi hemofiliki v državi ali po svetu.



Dr. Minka Urbančič z udeleženci izobraževanja v Tuhlju med predavanjem o študiji PROBE in izkušnjah z njo v Sloveniji
Foto: Mitja Kavčič

Po sobotnem kosilu smo se seznanjali s pravilno telesno vadbo v zaprtih prostorih, vzporedno pa je potekala psihološka delavnica za podporo staršem, ki imajo otroka z diagnosticirano motnjo v strjevanju krvi. Otroci so imeli svojo delavnico; odrasli se je nismo udeležili.

Razprava v nedeljo je bila zanimiva in hkrati neobičajna, saj je pokazala, da se starejši hemofiliki še vedno ne znajo/znamo postaviti v položaj, v katerem so mladi bolniki danes; seveda velja tudi obratno. Odgovori mladih udeležencev na vprašanje mladega vodje razprave Dominika, naj opišejo svoje najbolj boleče izkušnje s hemofilijo, so med starejšimi udeleženci morda vzbudili nekoliko zavisti, saj so mladi v svojem npr. dvajsetletnem življenju omenjali večinoma le eno do dve resni krvavitvi.

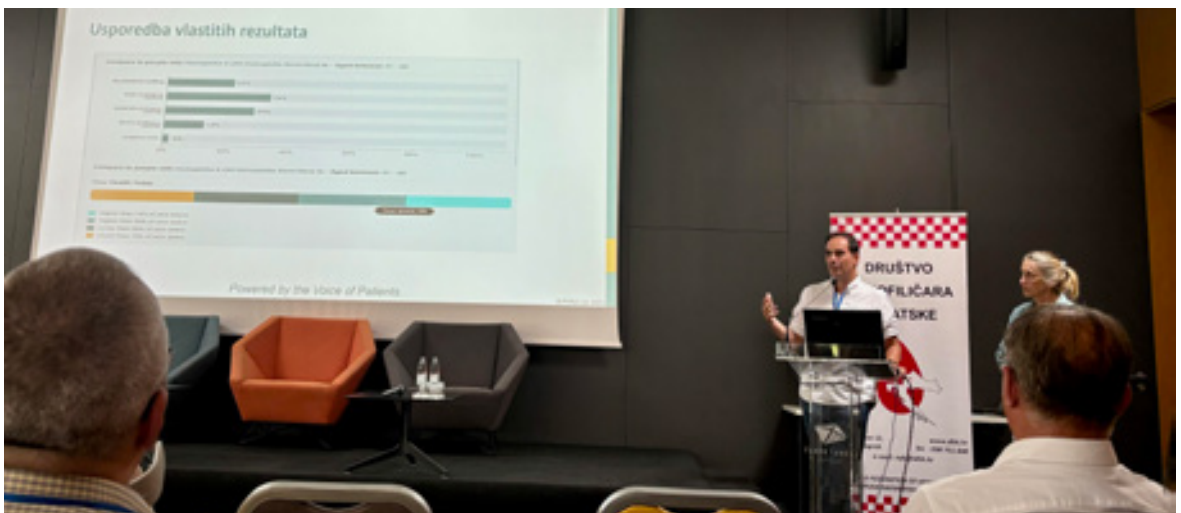
Seveda starejši hemofiliki takih odgovorov nismo vajeni; veliko navzočih je namreč mladost preživljalo v bolnišnicah oz. pozneje z zdravljenjem po potrebi. Danes ima večina starejše generacije zaradi nič koliko krvavitev v sklepe in mišice težave z bolečinami v sklepih in posledično tudi težke artropatije, tudi mladi hrvaški hemofiliki pa so praktično že od rojstva na preventivnem zdravljenju in zato raznovrstnih težav starejših bolnikov praktično ne poznajo.

S to razpravo se je sklenilo letošnje srečanje v Tuhlju. Hrvaškemu društvu hemofilikov se tudi s tem poročilom zahvaljujemo za povabilo, možnost sodelovanja in podrobnejši vpogled v njihov način soočanja s hemofilijo in zdravljenja motenj v strjevanju krvi. Naša raznolikost nam vsem pomaga, da si prizadevamo dobre prakse izmenjavati in prenašati v svoja okolja, še ne uresničene zamisli in možnosti pa so nam, čeprav morda kdaj ni vse rožnato, spodbuda za prihodnje delovanje in razvoj.



Dr. Irena Preložnik Zupan je predstavila hematološko zdravljenja bolnikov z motnjo v strjevanju krvi pri ortopedskih posegih.

Foto: Mitja Kavčič



Dr. Minka Urbančič in Mitja Kavčič z udeleženci delita izkušnje o projektu PROBE.

Foto: Mirjana Živič Kavčič



Letna konferenca Evropskega konzorcija za hemofilijo

Letošnja konferenca Evropskega konzorcija za hemofilijo je potekala od 4. do 6. oktobra v bolgarski prestolnici Sofija. Po otvoritvenih govorih bolgarske ministrice za zdravje in predsednika bolgarskega društva hemofilikov, ki je konferenco organiziralo, se je začel zanimiv strokovni program. Letos so prireditelji in organizatorji vsebino usmerili bolj v težave pri redkih motnjah v strjevanju krvi, v predstavitev, kaj to pomeni za starše bolnih otrok in njihove sorojence, in v načine, kako se spopadati s tako redkimi motnjami v strjevanju krvi.

Poznamo več vrst motenj v strjevanju krvi, ki so posledica motenj pri delovanju trombocitov. Razlika je, ali gre za zmanjšano število trombocitov ali za njihovo zmanjšano funkcijo. Tako poznamo trombocitopatijo in trombocitopenijo, v skupino teh motenj pa spada tudi Glanzmannova trombastenija. Pri vseh teh motnjah imajo bolnice več težav z menstruacijo (o tem poroča med 20 in 40 % žensk). Povsem logično je razmišljati, da je ta odstotek še večji, saj je definicija normalne menstruacije še vedno zelo subjektiven.¹ Obstaja tudi od 6 do 14 % večja možnost izgube krvi, za kar za zdaj posebnega zdravljenja še ni. V zadnjem obdobju sta se pojavila dva projekta za bolnike z Glanzmannovo boleznijo, ki sicer ne odpravljata problema, ampak sta bolj »obvod« oz. genska terapija, ki je šele v prvi fazi raziskovanj.² A če smo na kongresu v Glasgowu leta 2018 poslušali o nefaktorskih zdravlilih, ki so bila le dve leti zatem že na voljo, lahko z optimizmom zremo v prihodnost tudi pri reševanju težav z Glanzmannovo trombastenijo in drugimi trombocitnimi motnjami. Načeloma pri teh oblikah motenj ni znakov spontanih krvavitev, a je 40 % le-teh neznanega izvora. Za motnje v delovanju trombocitov je odgovornih 80 različnih genov, kar kaže tudi na izjemno raznolikost.

Na enem izmed predavanj je bil govor o profilaktičnem zdravljenju otrok. Raziskave so pokazale, da imajo otroci, ki začnejo s profilakso takoj po diagnosticiranju hemofilije, 2,3-krat manj okvarjene sklepe kot njihovi vrstniki, ki začnejo s profilakso po drugem letu starosti.



Predsednik EHC Miguel Cerato pričenja generalno skupščino konzorcija v Sofiji.

Foto: Mitja Kavčič

Lahko povzamemo, da je čas, ko otrok začneja hoditi in še ni dovolj stabilen, za sklepe zelo stresno obdobje. Treba je ponovno poudariti, kako zelo pomembna je skrb za sklepe in preprečevanje mikrokrvavitev, ki se v njih sprožajo. Morda se zdijo mikrokrvavitve v naših očeh povsem nedolžne, na dolgi rok pa so vendar zelo škodljive.

Ženske z motnjami v strjevanju krvi se v vsakem obdobju življenja srečujejo s težavami, kot so modrice, krvavenje iz sluznic (nos, usta), težave z menstruacijo, pri spolnih odnosih, ob zanositvi, porodu in menopavzi. Pri modricah so vprašujoči pogledi okolice vsekakor zelo neprijetni. Nekatere se jih navadijo, nekatere razložijo, zakaj je tako, a dokler se ne sprijaznijo s tem dejstvom in se ne obremenjujejo z okolico, je poleti težko nositi kratke rokave, kratka krila ali kratke hlače. Menstrualne težave so poglavje zase; o tem bi lahko

¹ Kaj je normalna menstruacija, lahko preberete na povezavi: <http://www.dhs.si/zenske-in-motnje-strjevanja-krvi>.

² Prim. Koncentrat 84, str. 15–17.

ženske povedale ogromno, a na konferencah kljub različnim predavanjem ni dovolj časa, da bi obdelali vse plati. Zanositev je za večino žensk zelo pomemben del življenja, a je za mnoge z motnjo v strjevanju krvi zelo rizična, od tega, da krvavitve povzročajo že ovulacija, ki ni le boleča, temveč lahko tudi ogrožajoča, pa vse do možnosti zakravitve med testiranjem zarodka z amniocentezo, za katero bi bila potrebna hospitalizacija. Nekaterim ženskam z Glanzmannovo trombastenijo zaradi omenjenih krvavitev s hormoni vzpostavijo umetno menopavzo in jih s tem preprečijo.

Materam hemofilikov se po začetnem šoku pojavijo vprašanja o bolezni, o tem, kako je do tega prišlo, pa vse do dejstva, da se mame za otrokovo bolezen počutijo krive. Povsem se posvetijo otroku in pozabijo živeti in skrbeti tudi zase in za svoje zdravje. Včasih se primeri, da stari starši za vnukovo bolezen krivijo hčerko mater. Vse to se pogosto preslika tudi na sorojence, ki so pogosto odrinjeni na stranski

tir, se v družini počutijo zapostavljene, za napake ali povsem običajne nesporazume med otroki pa so vedno krivi oni. V državah s podpornimi skupinami za starše otrok z motnjami v strjevanju krvi velja pravilo, da v vseh programih obravnave bolnega otroka sodelujejo tudi očetje.

Mladi se razpravljali tudi o uporabi t. i. umetne inteligence pri izbiri zdravljenja. Prikazana sta bila vidika »za« in »proti,« na koncu pa so se vsi, vključno z zdravniki, strinjali, da vprašanje ni preprosto. Umetna inteligenca zaenkrat še ni sposobna takih odločitev, a zdravniki so priznali, da orodja uporabljajo in so jim v pomoč, a se je pri tem treba zavedati, da podatki, ki jih dobimo iz takih orodij, niso stoddostno zanesljivi. Zdravniki si s kombinacijo svojega znanja in odgovorov umetne inteligence odločitve samo olajšajo. Zaenkrat bo treba različne modele za tovrstno odločanje še izpopolnjevati oz. uporabljati na nekoliko drugačne načine, npr. z usmerjenim učenjem.



Marko Marinič, Mitja Kavčič, Cesar Garrido in Mirjana Živič Kavčič po jutranjem sestanku s Svetovno federacijo za hemofilijo

Foto: osebni arhiv Mitje Kavčiča



Udeleženci so spoznali tudi raziskavo o spolnem življenju hemofilikov, ki so jo izvedli na Nizozemskem, a tudi na Hrvaškem. Nizozemska raziskava med 720 sodelujočimi z motnjo v strjevanju krvi je pokazala, da se jih 10 % pri spolnih odnosih počuti omejene, saj zaradi okvar sklepov niso sposobni uporabiti položaja, ki si ga želijo. Pri vplivu na kakovost življenja so podatki in pogledi na vsebino različni. Fantje do 18. leta problemov načeloma ne opažajo, pri dekletih pa se ti pojavijo s prvo menstruacijo, nekje med 13. in 18. letom. A slika se obrne po polnoletnosti, ko težave opaža pretežno moška populacija, ženska pa manj. Delegat Hrvaške Marko Marinić je predstavil izsledke tovrstne raziskave med hrvaškimi bolniki in bolnicami z motnjo v strjevanju krvi.



Mitja Kavčič med predstavitvijo za volitve v odbor EHC

Foto: EHC

Povzamemo lahko, da se različne starostne skupine soočajo z različnimi težavami.

Zadnji dan letne konference so organizatorji predstavili izide študije PROBE, v kateri sodelujejo tudi hemofiliki iz Slovenije. Z željo po

boljših podatkih vas vabimo, da se registrirate na spletni strani *MYPROBE* in izpolnite vprašalnik; za to boste potrebovali približno 15 do 20 minut. Izvajalci predstavitve so ponovno poudarili, da so podatki študije anonimni. Shranjeni so na strežnikih Univerze McMaster v Hamiltonu v Kanadi, ki skrbi tudi za podatke in algoritme aplikacije *myWAPPS*, ta pa omogoča vpogled v stanje bolnikovega faktorja. Modela študije PROBE iz Kirgizistana in Latvije sta sicer pokazala, da včasih tudi število izpolnjenih anket ni pomembno, pa vseeno vsak odgovor pomaga. S pravimi podatki se predstavniki bolnikov lažje pogovarjajo z ustreznimi ministri o odobritvi denarja za stroške različnih načinov zdravljenja, ki se pri analizi podatkov študije PROBE pokažejo kot uporabni in relevantni.

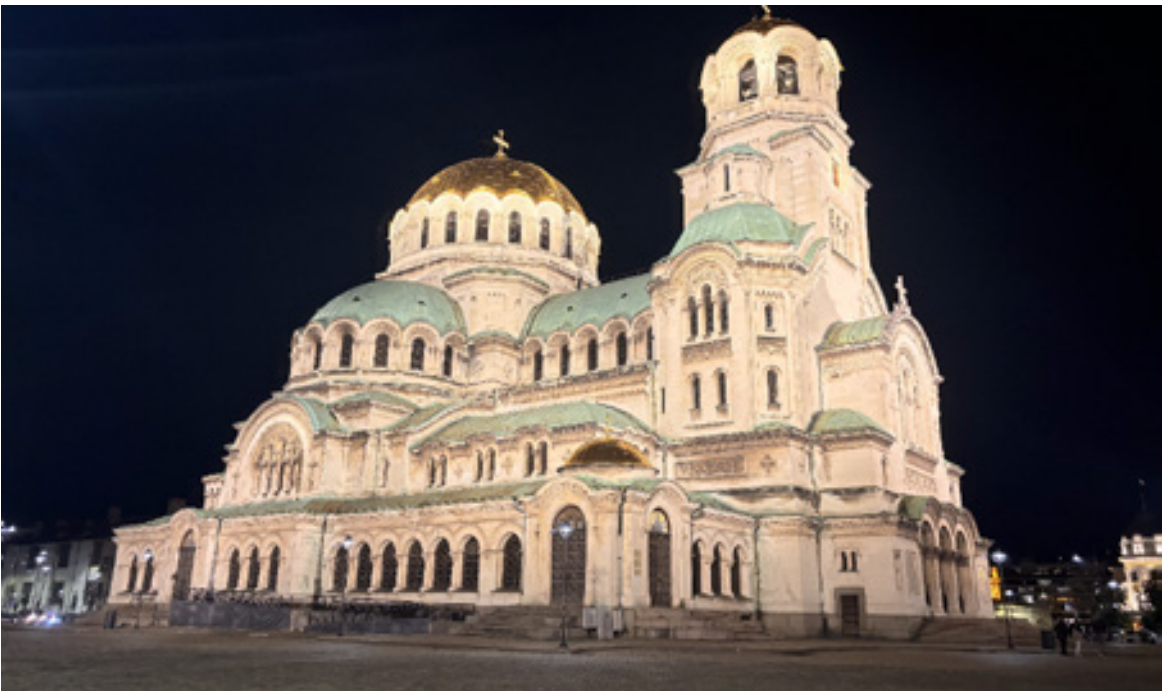
Za sklep konference je sledila še predstavitev izkušenj bolnikov, staršev in zdravnikov hematologov, kakšno je bolnikovo življenje z njihovih zornih kotov. Seveda je najtežje staršem, ki si nenehno prizadevajo za čim bolj normalno življenje svojega otroka; otroci ali mladostniki menijo, da stvari le niso tako zapletene, hematologi pa morajo skozi prizmo realnosti seveda povedati, kakšne so posledice neupoštevanja profilakse, do kakšnih težav lahko pride in kakšna zdravila so na voljo. Vsem predavanjem je bila skupna rdeča nit konference: o naših težavah se je treba izobraževati, le zadosťno ozaveščeni jih lahko rešujemo.

Del vsake letne konference evropskega združenja je tudi generalna skupščina konzorcija, na kateri lahko sodelujejo le člani in povabljeni zunanji opazovalci. Ker je izvršnemu odboru in blagajniku mandat potekel, so delegati izvolili nove predstavnike. Nova blagajničarka EHC je postala Laura Quintas Lorenzo iz Španije, za nove člane izvršnega odbora pa so bili izvoljeni Panagiotis Christoforou, Tatjana Marković, William McKeown, Augustas Nedzinskas, Jamie O'Hara in Amy Owen-Wyrd; izvoliti bo treba še dodatne člane, ki jih izberejo novi člani izvršnega odbora. Po konferenci, ki bo prihodnje leto na Dunaju, bo letno konferenco EHC leta 2026, 30 let po prvi v Turčiji, ponovno gostil Istanbul.



Člani odprave hemofilikov na Mont Blanc Panos Christoforou, Anna Fleming, Daniel Šimek in Jošt Paternoster so se srečali tudi v Sofiji.

Foto: osebni arhiv Mirjane Živić Kavčič



Nočni sprehod do stolnice sv. Aleksandra Nevskega

Foto: Mitja Kavčič



Forum Fundacije FIHO

V torek, 8. oktobra, je v Ljubljani potekal forum *Partnerstvo za prihodnost*, ki ga je organizirala Fundacija FIHO. Dogodek je z udeležbo predstavnikov politike in gospodarstva spodbudil razpravo o družbeni odgovornosti, trajnostnem razvoju in potrebnih spremembah v družbi. Osrednje vsebine so bile okolje, družbena odgovornost in upravljanje ter potreba po boljšem razumevanju in upravljanju virov.

Na prvi okrogli mizi so sodelovali predsednica državnega zbora Urška Klakočar Zupančič, predsednik državnega sveta Marko Lotrič, predsednica Loterije Slovenije Romana Girandon in direktor Fundacije FIHO Borut Sever. Razpravljali so o iskanju sistemskih rešitev za izboljšanje položaja ranljivih skupin. Marko Lotrič je poudaril pomen oblikovanja mrež za zbiranje sredstev, Borut Sever pa potrebo po dodatnih virih financiranja in osveščanju o dobrih praksah.



Direktor Fundacije FIHO Borut Sever ob otvoritvi foruma

Foto: Mirjana Živić Kavčič



V razpravi so sodelovali tudi Borut Sever, Marko Lotrič, Urška Klakočar Zupančič in Romana Girandon.

Foto: Mirjana Živić Kavčič

Na drugi okrogli mizi so govorili minister za delo, družino, socialne zadeve in enake možnosti Luka Mesec, podjetnika Ivo Boscarol in Bogdan Kronovšek ter predsednica sveta Fundacije FIHO Nataša Sorko. Razpravljali so o rešitvah za večjo družbeno odgovornost. Ivo Boscarol je predlagal ustanovitev sveta za družbeno odgovorne donacije in poudaril, da naj podjetja prostovoljno prispevajo k družbi, ne z dodatnimi davki, temveč prek motivacijskih ukrepov. Minister Mesec je pohvalil uspehe Slovenije pri zmanjšanju revščine in brezposelnosti ter obljubil nadaljnje sodelovanje politike z gospodarstvom za hitrejše in učinkovitejše reševanje družbenih izzivov.

V sklepu foruma so navzoči poudarili, kako pomembno je iskanje novih virov financiranja, npr. z davčnimi olajšavami za podjetja in izobraževanjem, kar bo okrepilo solidarnost in omogočilo boljše rešitve za ranljive skupine.

Sestanek odbora za ženske EHC

Od 25. do 27. oktobra so se v Bruslju srečale članice odbora Evropskega konzorcija za hemofilijo za ženske z motnjo v strjevanju krvi. Članice odbora so Marion Bräuer iz Avstrije, Francozinja Yannick Collé, sodelavka EHC Zita Gacser, Tatjana Marković iz Srbije, sicer tudi članica svetovalnega odbora EHC, Portugalka Ana Pastor, Bernadetta Pieczynska iz Poljske, Švedinja Anna Tollwe, ki je predsednica tega odbora, in Brina Zaman iz Slovenije. Odbornice se se na sestanku osredotočile na določitev smeri delovanja za prihodnje leto, izmenjavo idej in oblikovanje načrta za izboljšanje življenjskih razmer in dostopa do zdravstvene oskrbe za ženske s hemofilijo, prenašalke z znižanim faktorjem in bolnice z drugimi motnjami v strjevanju krvi.

.. ————— ..

Pregled trenutnega stanja in dosežkov

Sestanek se je začel s pregledom dosedanjega dela odbora. Članice so v zadnjem letu ugotovile pomemben napredek na področju ozaveščanja o potrebah žensk z motnjami v strjevanju krvi, številni izzivi pa še vedno ostajajo, predvsem pri določitvi diagnoze, raziskavah, dostopu do specifične zdravstvene oskrbe in socialne podpore. Poudarile so tudi pomanjkljivosti v razumevanju posebnosti žensk, ki živijo z motnjami v strjevanju krvi, zlasti njihovih potreb v času menstruacije, ovulacije, nosečnosti, poroda in materinstva.

Smernice za delo v letu 2025

Ključne vsebine dela za prihodnje leto so:

- Več raziskav o ženskah z motnjami v strjevanju krvi

Udeleženke so se strinjale, da je potrebnih več raziskav, ki se specifično osredotočajo na ženske s hemofilijo in drugimi motnjami v strjevanju krvi. To so raziskave o vplivu bolezni na menstruacijo, nosečnost, menopavzo in druge življenjske faze. Zato so se odločile za

ponovitev ankete, s katero naj bi zbrali podatke o življenjskih izkušnjah, dostopu do oskrbe in posebnih potrebah žensk z motnjami v strjevanju krvi. Anketa bo objavljena 8. marca 2025, ob mednarodnem dnevu žensk, kar bo priložnost za širšo javno osveščenost o specifičnih izzivih, s katerimi se soočajo ženske te skupine. Anketa bo zagotovila konkretne podatke, ki bodo osnova za prihodnje zdravstvene in politične ukrepe za boljši odziv na potrebe teh žensk.



Članice odbora za ženske EHC

Foto: Brina Zaman

- Izboljšanje dostopa do zdravstvene oskrbe

Razpravljavke so se osredotočile na izboljšanje postavitve diagnoze in dostopa do specializirane medicinske oskrbe. Članice tega odbora so povabljenе na okroglo mizo, ki bo prihodnje leto 25. marca v Evropskem parlamentu v Bruslju.

- Ozaveščanje in izobraževanje o posebnih potrebah žensk

Treba je okrepiti ozaveščanje o specifičnih potrebah žensk z motnjami v strjevanju krvi v širši javnosti, vključno s strokovnjaki, kot so ginekologi, porodničarji in drugo zdravstveno osebje, ki posebnosti teh bolezni pri ženskah pogosto ne pozna.

- Pomoč ženskam pri načrtovanju družine

Navzoče so predlagale ustanovitev delovne skupine za ženske z motnjo v strjevanju krvi, ki želijo zanositi in imajo s tem težave. Ideja je to



skupino povezati s še z drugimi odbori EHC, z odborom za von Willebrandovo bolezen (EHC VWD) in odborom za zelo redke motnje v strjevanju krvi in inhibitorje (European Rare & Inhibitor Network – ERIN). Projekt *Ženske in materinstvo pri motnjah v strjevanju krvi* bi zagotovil specializirano podporo ženskam v obdobju nosečnosti in poroda s posebnim poudarkom na preprečevanju krvavitev in zaščiti zdravja matere in otroka.



Razprava članic ženskega komiteja EHC o analizi SWOT

Foto: Brina Zaman

Analiza SWOT

Sestanek je vključeval tudi analizo SWOT (Strengths, Weaknesses, Opportunities, Threats/prednosti, slabosti, priložnosti, grožnje), ki je pokazala glavne prednosti, slabosti, priložnosti in grožnje, s katerimi se sooča odbor:

- Prednosti: največja prednost odbora so osebne izkušnje članic, ki omogočajo globlje razumevanje potreb žensk z motnjami v strjevanju krvi. To znanje in izkušnje so nepogrešljiv vir pri oblikovanju programov in pobud za izboljšanje življenja žensk s hemofilijo.

- Slabosti: slabost, ki se je izkazala, je nestabilnost samega odbora, ki je imel v preteklosti težave z menjavami članic in zadrževanjem dolgotrajnih angažmajev; to lahko vpliva na kontinuiteto in učinkovitost dolgoletnih projektov.

- Priložnosti: velika priložnost se kaže v povezovanju z drugimi organizacijami in širšimi mrežami na nacionalni ali evropski ravni; s povezovanjem bi se lahko okrepila podpora in povečala prepoznavnost potreb žensk z motnjami v strjevanju krvi.

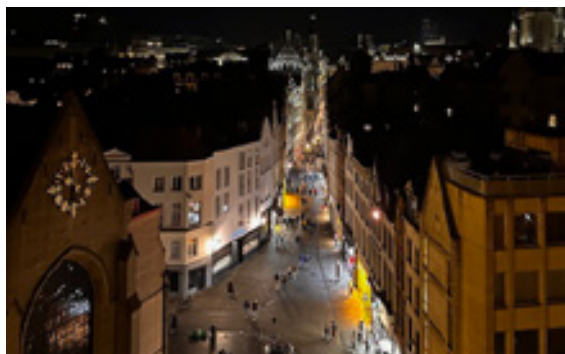
- Grožnje: ena izmed njih ostaja negotovost glede finančne podpore, ki je za uresničevanje dolgoročnih ciljev in projektov najpomembnejša; zanesljiv vir financiranja bi omogočil stabilno in uspešno izvajanje načrtovanih pobud.

Strategija oglaševanja ob svetovnem dnevu hemofilije

Za svetovni dan hemofilije 17. aprila 2025 so odbornice zasnovale pomemben dogodek. Takrat bo javnosti predstavljen letošnji slogan Svetovnega združenja za hemofilijo *Women & Girls Bleed Too – Tudi ženske in deklice krvavijo*, ki specifične ženske izzive posebej izpostavlja. Za to priložnost so ga članice odbora posnele, tudi v slovenščini. K sodelovanju pri taki promociji prihodnjega svetovnega dneva hemofilije bodo povabile tudi predstavnice vseh drugih nacionalnih združenj in organizacij.

Zaključki in nadaljnji koraki

Sestanek se je končal z dogovorom o najpomembnejših nalogah za naslednje leto. Vsaka članica je prevzela odgovornost za specifično področje delovanja odbora, določene so bile konkretne naloge, kot so priprava raziskav, sodelovanje z zdravstvenimi ustanovami in organizacija kampanj za ozaveščanje. Poudarjena je bila tudi pomembnost nadaljnjega sodelovanja z evropskimi organizacijami in širšo javnostjo, da se zagotovi večja vidnost potreb žensk z motnjami v strjevanju krvi.



Po napornem dnevu, pogled iz hotelske sobe na Bruselj ponoči

Foto: Brina Zaman

Nove tehnologije – konferenca EHC v Helsinkih

Vsebina tokratne konference Evropskega konzorcija za hemofilijo od 1. do 3. novembra v finski prestolnici se je osredotočila na vlogo novih tehnologij pri zdravljenju redkih boleznih pri strjevanju krvi. Napredek pri zdravljenju motenj v strjevanju krvi, vključno s hemofilijo, je dosežen predvsem zaradi napredne diagnostike, boljšega razumevanja patofiziologije bolezni in novih tehnologij za razvoj zdravil. Konferenca je povezala vodilne strokovnjake s tega področja, da so udeležencem predstavili najnovejša dognanja. Znanstveniki in kliniki z dolgoletnimi izkušnjami pri obravnavi bolnikov z motnjami v strjevanju krvi so izpostavili, da nove terapije spreminjajo pogled na zdravljenje bolezni hemostaze. Zdaj se namesto na stopnjo hemofilije osredotočamo na klinični fenotip bolezni. V prihodnosti se pričakujejo zdravljenja, ki bodo omogočila vzpostavitev normalnega strjevanja krvi, kar bo bolnikom omogočilo življenje brez simptomov hemofilije. Prav tako bodo terapije vedno bolj prilagojene potrebam posameznikov.

.. ————— ..

Uvod

Prvi dan konference je bil vsebinsko posvečen hemofiliji in sodobnim oblikam njenega zdravljenja, s posebnim poudarkom na rezultatih novega »ultra« dolgo delujočega FVIII, efanesoctokoga. Temu so sledile predstavitve rezultatov nefaktorske molekule, concizumaba, ki je za emicizumabom druga nefaktorska molekula, že registrirana v nekaterih državah. Predstavljen je bil tudi pregled rezultatov in kje v razvoju so preostale nefaktorske molekule, in ne nazadnje, kot smo zadnja leta že vajeni, tudi pregled zadnjih rezultatov genske terapije ter njenih zadržkov in omejitev. Zanimivi so bili prikazi novih oblik genske terapije z

uporabo krvotvornih matičnih celic. V drugem delu srečanja pa so bile obravnavane še druge motnje v strjevanju krvi, vključno s von Willebrandovo boleznijo, prirojenimi motnjami v številu in delovanju trombocitov ter drugimi redkimi prirojenimi motnjami v strjevanju. Spodbudni so rezultati povsem novih načinov zdravljenja Glanzmannove trombastenije.



Zdravnice hematologinje, udeleženske konference, v družbi predstavnikov društev iz Hrvaške in Slovenije; z leve dr. Karla Renner, dr. Ena Ranković, dr. Ana Boban, Marko Marinić, Mirjana Živić Kavčič in dr. Florie Rak

Foto: osebni arhiv Mirjane Živić Kavčič

* Karla Renner, dr. med., specialistka interne medicine, intenzivne medicine in hematologije.



Hemofilija A

Bolniki s hemofilijo A imajo razlog za optimizem. *Efanesoctokog* – kratko poimenovan *efa* – je z dodatno modifikacijo molekule FVIII postal najdlje delujoči FVIII. Ponaša se z razpolovnim časom 45 ur. To je približno 3–4-krat daljša razpolovna doba od doslej znanih FVIII s podaljšanim sproščanjem. Zdravilo se tako lahko aplicira le enkrat tedensko, pri čemer pa aktivnost FVIII večino tedna ostaja nad 40 %. V Nemčiji je zdravilo že odobreno. Iz centra za hemofilijo v Bonnu so predstavili rezultate iz redne klinične prakse pri 71 bolnikih s hemofilijo A, ki so že prešli na zdravljenje z *efanesoctokogom*. Zaznali so zelo dobro zaščito pred krvavitvami, pri tem pa niso ugotavljali zapletov v obliki razvoja inhibitorjev, alergijskih reakcij ali tromboz. Uporabo pri otrocih so predstavili iz centra za hemofilijo v Zürichu. Vsi otroci, ki so prejeli zdravljenje z zdravilom *efa*, so se prej zdravili s FVIII. Tudi v tej skupini so se pokazali odlični rezultati. Tako pri odraslih kot pri otrocih je pri invazivnem posegu praviloma zadoščal le en dodaten odmerek tega zdravila. V sklopu raziskave imamo prve izkušnje z zdravilom *efanesoctokog* tudi v Sloveniji.

V prihodnosti pričakujemo za hemofilijo A dodatna nefaktorska zdravljenja, vključno z bolj učinkovitimi protitelesi od že znanega *emicizumaba* oz. zdravila *Hemlibra*.

Na področju genskega zdravljenja hemofilije A ostaja veliko odprtih vprašanj, še zlasti zaradi postopnega upada nastajanja FVIII. Precej bolnikov je posledično potrebovalo prehod nazaj na terapijo s FVIII. Razloge za takšen »slabši« uspeh zdravljenja je treba še raziskati.

Hemofilija B

Kanadski podatki kažejo na uspešnost zdravila *nonacog beta pegol* pri otrocih, znanega pod imenom *Refixia*. Sprva v sklopu raziskav, od leta 2018 pa v redni klinični praksi ga otroci prejemajo in ob tej terapiji odraščajo. Zdravilo zagotavlja učinkovito zaščito pred krvavitvami, pri nekaterih bolnikih že več kot desetletje. Prav zato so dragoceni dodatni po-

datki glede potencialnega kopičenja pegola, ki pa ga v skupini teh otrok niso dokazali. Sočasno so terapevti bedeli nad kognitivnim razvojem otrok ter delovanju njihovih organov, a odstopanj niso zaznali. Bolniki s hemofilijo B z inhibitorji pa ostajajo z neizpolnjenimi potrebami. Prav pri teh bolnikih je *concizumab* neprecenljiv. Pri drugih bolnikih s hemofilijo (brez inhibitorjev) se zdravilo v primerjavi s faktorji ni izkazalo tako učinkovito za preprečevanje krvavitev, je pa njegova prednost v enostavnosti podkožne aplikacije. Zdravilo je namreč na voljo v obliki peresnika, podobno kot številni inzulini. Aplikacija je enostavna, iglica za zbadanje je izjemno majhna, zbadljaji pa praktično neboleči.

Nekaj pozornosti je bilo namenjeno pridobljeni hemofiliji A, pri kateri se tudi vse bolj izkazuje prednost uporabe *emicizumaba* oz. zdravila *Hemlibra*. V nekaterih centrih ga uspešno uporabljajo za nadzor krvavitve v prvi liniji zdravljenja.

Von Willebrandova bolezen, trombocitopatije in druge redke motnje v strjevanju krvi

Poleg dobro znane hemofilije se pri vsakodnevem kliničnem delu srečujemo še s številnimi redkimi motnjami v strjevanju krvi, ki jih zdaj zaradi novih diagnostičnih možnosti lahko hitreje prepoznamo, vendar si moramo prizadevati, da bi bile laboratorijske preiskave širše na voljo. Prav laboratorijska diagnostika ostaja zaradi svoje zahtevnosti globalni izziv.

V sklopu nehemofilčnih motenj v strjevanju krvi se vse več pozornost namenja ženskam, ki ob katerikoli motnji v strjevanju krvi trpijo zaradi močnih menstruacij in zapletov pri porodu, pri obeh sicer povsem fizioloških dogodkih v življenju žensk. Krvavitve lahko zaradi pomanjkanja železa vodijo v anemijo in številne druge težave, ki vplivajo na kakovost življenja. Razveseljiv je podatek, da se bolnice vse pogosteje vključujejo v raziskave.

Pri zdravljenju von Willebrandove bolezni pri oblikah z najtežjo nagnjenostjo h krvavitvam so bili prikazani rezultati uspešne uporabe *emicizumaba*.

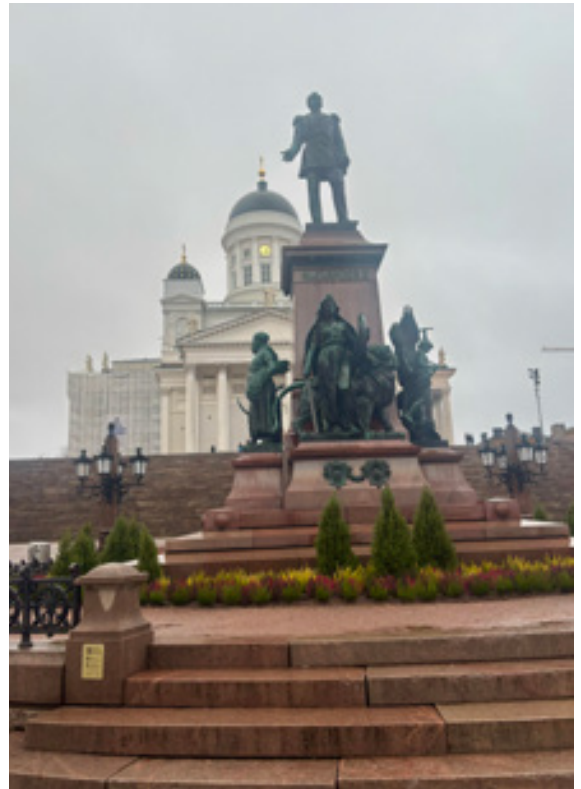
Novosti se obetajo tudi pri zdravljenju nekaterih še bolj redkih, vendar hudih motenj v strjevanju krvi. Raziskujejo monoklonsko protitelo, ki zviša raven lastnega FVII pri bolnikih z Glanzmannovo trombastenijo in tako zmanjša nagnjenost h krvavitvam.

Sklep

Konferenca je spodbudila možnosti za mednarodno sodelovanje in aktivno vključevanje v projekte, ki širijo znanje o hemostazi. V sproščenem vzdušju so se odvijale produktivne razprave in ponudile različne poglede na obravnavo bolnikov, prilagojene specifičnim okoljem in možnostim zdravljenja.

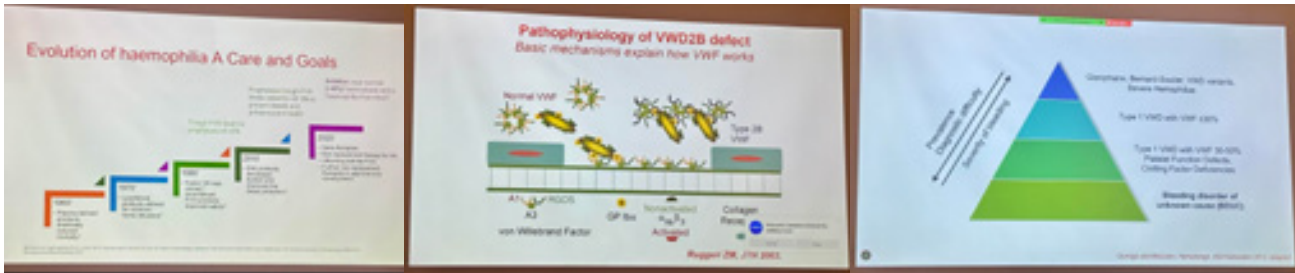
Brez dvoma je prav področje hemostaze v velikem razvoju in se nam v prihodnosti obe-tajo nove možnosti zdravljenja. Vse to daje tej veji medicine še posebno optimističen pou-darek, pri tem pa si moramo skupaj prizade-vati, da bodo nove možnosti zdravljenja bol-nikom tudi na voljo.

Ob odhodu iz Helsinkov nas je pospremil sneg in nas spomnil na prihajajoče praznične dni, v katerih želim bralcem dobrega zdravja in lepih medosebnih odnosov.



Spomenik Aleksandra II. na Senatskem trgu v Helsinkih

Foto: Mirjane Živić Kavčič

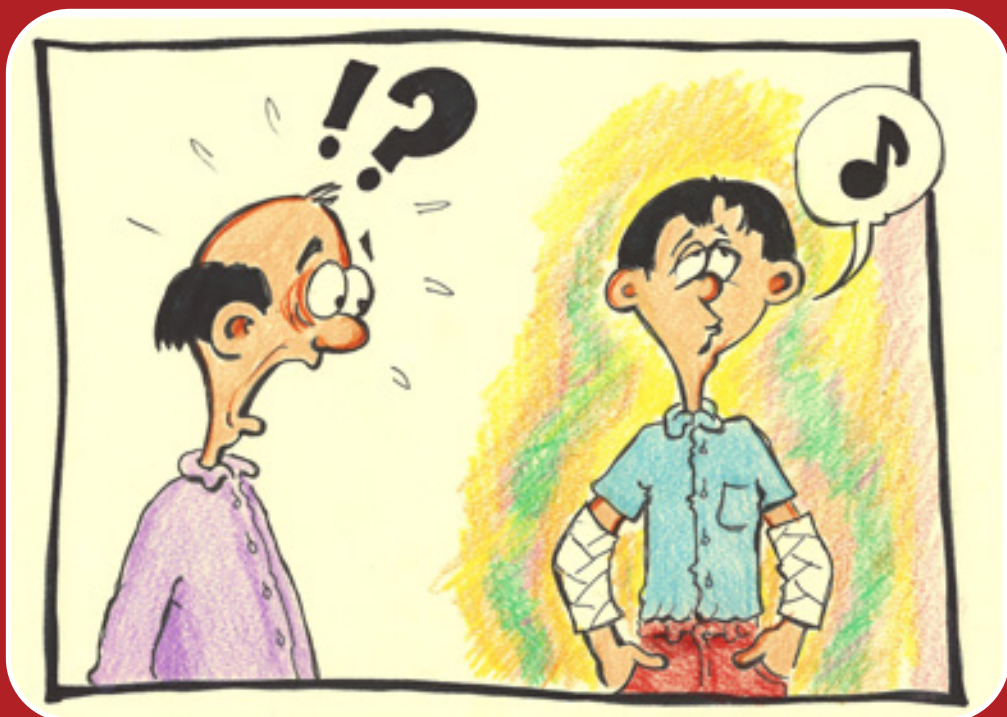


Razvoj hemofilije A – oskrba in cilji (1), von Willebrandova bolezen ima več različic, kako deluje von Willebrandov faktor (2), Resnost krvavitev glede na motnjo v strjevanju krvi in diagnostika (3)

Foto: osebni arhiv Mirjane Živić Kavčič



POSEBNA
AURA





VABILO ZA DONACIJO 1% DOHODNINE

Spoštovane članice in člani DHS, bralke in bralci Koncentrata,

davčni zavezanci se lahko odločimo, da bomo 1 % svoje dohodnine namenili za delo nevladnih, splošno koristnih organizacij; s tako donacijo njihovo delovanje neposredno podpremo. Ta denar se sicer vrne v proračun Republike Slovenije in ga razdelijo po presoji države. Zato vas vabimo, da 1% vaše dohodnine namenite Društvu hemofilikov Slovenije. S tem dejanjem boste neposredno prispevali k izboljšanju delovanja društva in uresničitvi njegovih načrtov in programov.

Vaša donacija 1 % dohodnine nevladnim organizacijam je za vas kot donatorja popolnoma brezplačna, saj bi sicer ta del pustili v proračunu države, vaša dohodnina pa ob tem ostaja nespremenjena. Donacija traja do preklica. Če ste del svoje dohodnine v preteklosti našemu društvu že namenili, donacije ni treba obnavljati in obrazca ni treba ponovno oddajati.

Izpolnjen obrazec oddajte Finančni upravi (FURS) najpozneje do 31. decembra v tekočem letu. Lahko ga posredujete v elektronski obliki, pri oddaji po pošti pa upoštevajte čas dostave.

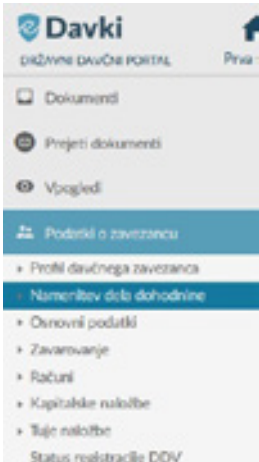
Za nakazilo dela dohodnine izpolnite in natisnite obrazec, izberite odstotek, ki ga želite donirati, in obrazec pošljite na najbližji finančni urad.

http://www.dhs.si/e_files/news/Dokumentacija/dohodnina.pdf

Če imate dostop do portala E-Davki (<https://edavki.durs.si/EdavkiPortal/PersonalPortal/Pages/Login/Login.aspx?ReturnUrl=%2fEdavkiPortal%2fPersonalPortal%2fPages%2fStartPage%2fStartPage.aspx>), lahko razporeditev dela svoje dohodnine uredite z uporabo certifikata ali z uporabniškim imenom in geslom ali samo z uporabniškim imenom, geslom in številko svojega informativnega izračuna dohodnine. Ko se v portal prijavite, v razdelku Podatki o zavezancu izberite možnost Namenitev dela dohodnine.

Za donacijo dela vaše dohodnine se vam vnaprej zahvaljujemo.

Društvo hemofilikov Slovenije



Nič vas ne stane, če ste **dobrodelni.**

Zahteva za namenitev dela dohodnine za donacije

Vsi davčni zavezanci imate možnost odločanja o svoj dohodnini. **Do 1%** lahko namenite eni (med organizacij s seznama upravičencev do donacije dohodnine).

Podatki o upravičencu

DRUŠTVO HEMOFILIKOV SLOVENSKE LJUBLJANA

TAVČARJEVA ULICA 2

1000

Ljubljana

Davčna številka

5

6

3

0

3

3

1

9

Podatki o davčnem zavezancu

Ime oz. naziv upravičenca

Naselje, ulica, hišna številka

Poštna št.

Pošta

Davčna številka

Odstotek

1

ZAPESTNICA SOS

Obveščamo vas, da lahko preko Društva hemofilikov Slovenije dobite zapestnico SOS, kakršno smo predstavili na zadnjem srečanju v Termah Zreče. Gravirano zapestnico bomo naročili v spletni trgovini Amazon. Vključno s poštnino stane približno 25 evrov. Stroške poštnine bo prevzelo društvo. Pri naročilu upoštevajte, da gre za naročilo v spletni trgovini in je posredovanje osebnih podatkov na zapestnici (vrsta motnje v strjevanju krvi, telefonska številka itd.) odgovornost naročnika. Če želite zapestnico brez gravure, to ob naročilu posebej navedite. Za več informacij ali pomoč pri naročilu se obrnite na društvo: info@dhs.si, 01 4301 521.



SOCIALNI PROGRAMI FIHO



Subvencioniranje prevoza za osebe z gibalnimi težavami zaradi hemofilije in von Willebrandove bolezni


Društvo dvakrat letno subvencionira prevoz na podlagi *Pravilnika o socialnih pomočeh in deljenih sredstev FIHO*. Več o programu si lahko preberete na spletni strani društva www.dhs.si.



Individualno programirana rekreacija

Redna telesna vadba prispeva h kakovosti življenja oseb z motnjami v strjevanju krvi. DHS sofinancira stroške terapevtske vadbe. Več o programu si lahko preberete na spletni strani društva www.dhs.si.





spreminjamo hemofilijo

~~Omejena~~ *Povečana* gibljivost

ROMAN PONGRAC, 52 let,
kolesar, ki je zastopal Slovenijo na
paraolimpijskih igrah v Londonu.
Roman ima hudo obliko hemofilije A.

spreminjamo hemofilijo

Novo Nordisk d.o.o., Ameriška ulica 2, SI – 1000 Ljubljana,
T 01 810 8700, E info@novonordisk.si,
S www.novonordisk.si ali www.novonordisk.com.

SK21H00004, februar 2021

© 2021 Novo Nordisk Slovenija





Roche

Radovednost
spodbuja
inovacije.

Doživljamo vedno nove preboje
vizboljševanju življenj ljudi.
Prinašamo življenjske spremembe.

To je tisto, kar nas žene.

www.roche.si

M-SI-00001261 (v 1.0)
Roche farmacevtska družba d.o.o.



K zdravljenju redkih bolezni prinašamo **veliko izjemnega**



Pri podjetju Sobi smo predani spreminjanju življenj ljudi z redkimi boleznimi. To poslanstvo nas vodi pri razvoju prelomnega zdravljenja, izboljševanju kakovosti življenja bolnikov z redkimi boleznimi, ki ju uresničujemo v tesnem partnerstvu z bolniki in ostalimi zainteresiranimi.

www.sobi.si



Pomembne telefonske številke

Stanje 10. 2. 2022

DRUŠTVO HEMOFILIKOV SLOVENIJE

Trg prekomorskih brigad 1, 1000 Ljubljana

info@dhs.si

www.dhs.si

01 430 15 21

041 540 520

REGISTER HEMOFILIKOV

(sedež) UKC Ljubljana – Pediatrična klinika, Bohoričeva 20, Ljubljana

register.hemofilija@kclj.si

01 522 93 05

UNIVERZITETNI KLINIČNI CENTER LJUBLJANA

Centrala

01 5225 050

PEDIATRIČNA KLINIKA – Bohoričeva 20, Ljubljana

Centrala

01 5229 090

Klinični oddelek za otroško hematologijo in onkologijo

01 5229 215

Predstojnica: doc. dr. Lidija Kitanovski, dr. med.

01 5224 055

Klinični oddelek za otroško hematologijo in onkologijo – m. s. Bojana Jerič

01 5229 239

INTERNA KLINIKA

Klinični oddelek za hematologijo, Zaloška 7, Ljubljana

01 5224 883

Predstojnik: prof. dr. Samo Zver, dr. med.

Hematološka ambulanta, Njogoševa 4, Ljubljana

01 5222 330

ORTOPEDSKA KLINIKA – Zaloška 9, Ljubljana

Centrala

01 5224 485

Ortopedska ambulanta, Njogoševa 4, Ljubljana

01 5222 441

INFEKCIJSKA KLINIKA – Japljeva 2, Ljubljana

01 5224 210

STOMATOLOŠKA KLINIKA – Hrvatski trg 6, Ljubljana

01 5224 255

URGENCA – Internistična prva pomoč, Bohoričeva 22a, Ljubljana

01 5224 266

ZAVOD RS ZA TRANSFUZIJSKO MEDICINO

Šlajmerjeva 6, Ljubljana

01 5438 100

FIZIOTERAPIJA ZA HEMOFILIKE

041 504 335

DEŽURNI HEMATOLOG ZA NUJNE PRIMERE

01 522 83 55

031 698 858





Spoštovani,

če še niste člani Društva hemofilikov Slovenije, vas vabimo, da se nam pridružite. Z (brezplačnim) članstvom boste prispevali k boljši medsebojni povezanosti hemofilikov in drugih bolnikov z motnjo v strjevanju krvi ter neposredno ali posredno sodelovali pri uresničevanju poslanstva in ciljev društva, skrbi za celostno oskrbo društvenih članov in drugih hemofilikov in bolnikov z drugimi motnjami v strjevanju krvi.

Ko izpolnjeno pristopno izjavo pošljete na naslov društva, boste prejeli potrdilo o članstvu. Veselimo se vašega sodelovanja.

Društvo hemofilikov Slovenije

Pristopna izjava

Ime in priimek _____

Datum rojstva _____

Naslov (ulica, pošta številka, kraj) _____

Telefon _____

E-pošta _____

Spol (obkroži) M Ž

V društvo vstopam kot (obkroži):

- Oseba z motnjo v strjevanju krvi;
- Družinska članica/družinski član hemofilika oz. osebe z motnjo v strjevanju krvi;
- Strokovnjakinja/strokovnjak na področju celostne oskrbe oseb z motnjo v strjevanju krvi.

Kraj in datum

Podpis

Podpis zakonitega zastopnika

S to izjavo pristopam k Društvu hemofilikov Slovenije in dovoljujem uporabo svojih osebnih podatkov pri vodenju evidenc in obveščanju o novostih in dejavnostih društva ter uporabo fotografij z dogodkov društva na spletni strani društva in društvenih omrežjih.

Zavežujem se, da bom spoštovala/spoštoval pravila društva in delovala/deloval v njegovo korist.

Osebnostne podatke bo društvo hranilo v času trajanja članstva in jih obdelovalo v skladu z navedenimi nameni, veljavno splošno uredbo Evropske komisije o varstvu osebnih podatkov EU 2016/679 (GDPR) in Zakonom o varstvu osebnih podatkov (ZVOP-1) ter jih ne bo posredovalo tretjim osebam. Soglasje za obdelavo osebnih podatkov lahko kadarkoli prekličete z izstopno izjavo društvu. Preklic privolitve ne vpliva na zakonitost obdelave podatkov pred preklicem.

Če se v društvo včlani mladoletna oseba do dopolnjenega 7. leta starosti ali oseba, ki nima poslovne sposobnosti, podpiše pristopno izjavo njen zakoniti zastopnik. Za osebo od 7. do dopolnjenega 15. leta starosti mora zakoniti zastopnik pred njenim vstopom v društvo podati pisno soglasje. Član društva ne more biti samo otrok ali mladoletnik, temveč tudi vsaj eden od staršev.

**Programne Društva hemofilikov Slovenije
stalno podpirajo:**





Nadja Kralj (10 let), *Najboljši prijateljici*

KONCENTRAT

Koncentrat novic Društva hemofilikov Slovenije

Društvo hemofilikov Slovenije
Trg prekomorskih brigad 1, 1000 Ljubljana
Bančni račun: SI56 0222 2001 4946 590
info@dhs.si
www.dhs.si