

## SUBJEKTÍVNE VNÍMANIE KVALITY ŽIVOTA PACIENTOV S HEMOFÍLIOU SUBJECTIVE PERCEPTION OF QUALITY OF LIFE IN PATIENTS WITH HAEMOPHILIA

POLIAKOVÁ Nikoleta, KIRILÁKOVÁ Zuzana, KRÁLOVÁ Eva

Fakulta zdravotníctva, Trenčianska Univerzita Alexandra Dubčeka v Trenčíne

### ABSTRAKT

*Východiská:* Hemofília je dedičné ochorenie vyžadujúce určité obmedzenia. V súčasnosti vďaka modernej liečbe sa subjektívne vnímanie kvality života pacientov môže zlepšovať.

*Ciele:* Cieľom príspevku je prezentovať výsledky kvalitatívnej štúdie zameranej na hodnotenie kvality života pacientmi s hemofíliou z ich perspektívy.

*Metódy:* Metódou štúdie boli pološtruktúrované rozhovory vyhodnocované kvalitatívne. Rozhovory trvali 90-120 minút. Boli realizované v domácom prostredí pacientov.

*Vzorka:* Vzorku tvorili 4 pacienti vo veku 14, 24, 40 a 60 rokov s ochorením hemofília typu A – ťažký stupeň. Kritériom výberu bola diagnóza, stav bez kognitívneho deficitu, chýbanie iného závažného ochorenia a ochota spolupracovať.

*Výsledky:* Najväčší dopad na kvalitu života pociťovali pacienti vo fyzickej dimenzii. V ich symptomatológii dominovali modriny a krvácavé prejavy do kĺbov, ktoré u pacientov vo veku 40 a 60 rokov vyústili do arthropatie a s tým spojenej chronickej bolesti. Bolesť v kĺboch po námahe pociťoval už 24-ročný pacient. Riziku krvácania pacienti museli prispôbiť výber voľno časových aktivít, výber školy a povolania. Plány do budúcnosti sa vekom znižovali na úroveň „zostať sebestačný“. Strach z prognózy ochorenia bol prítomný u všetkých pacientov. U 14 ročného pacienta sa vyskytovala emócia hnevu a smútku a s tým spojená nízka ochota prispôbovať životný štýl ochoreniu. V emocionálnej rovine u 24 a 40 ročného pacienta dominoval strach zo založenia rodiny a u 60 ročného pacienta strach z postupnej straty sebestačnosti. Porovnaním odpovedí z hľadiska veku pacientov je pre zlepšenie kvality života benefitom domáca liečba, vďaka ktorej klesá počet hospitalizácií, absencie v škole i v práci.

*Záver:* V súvislosti s udrжанím kvality života porovnateľnej so zdravými ľuďmi je dôležitá včasná edukácia rodičov a pacientov zameraná na profylaktické aktivity. Už v detskom veku je potrebné edukovať o správnom podaní profylaktickej liečby. Dôležité je aj podporné pôsobenie Slovenského hemofilického združenia. Úloha sestry má preventívny a podporný charakter.

**Kľúčové slova:** Hemofília. Kvalita života. Subjektívne posúdenie. Interview.

### ABSTRACT

*Background:* Haemophilia is a hereditary disease that requires certain limitations. Nowadays, modern treatment makes it possible for the patients to improve their subjective perception of their quality of life.

*Objectives:* The aim of the paper is to present the results of a qualitative study focused on assessing the quality of life in haemophilia patients from their perspective.

*Method:* The method was semi-structured qualitative interview. The four interviews lasted from 90 to 120 minutes. They were implemented in the patient's home environment.

*Sample:* The sample consisted of 4 patients at the age of 14, 24, 40 and 60 years of age with severe haemophilia. The selection criteria were the following: diagnosis, non-cognitive deficit, lack of other serious diseases, and willingness to cooperate. The research sample consisted of 4 patients at the age of 14, 24, 40 and 60 years with severe haemophilia. The selection criteria were the following: Diagnosis, non-cognitive deficit, lack of other serious disease, and willingness to cooperate.

*Results:* The greatest impact on the quality of life of patients was displayed in physical dimension. Their symptomatology was predominated by bruises and bleeding displays in joints that resulted in arthropathy associated with chronic pain in patients aged 40 and 60 years. After effort there was proven pain in the joints that was felt by 24-year old patient. The patients had to adjust their choice of leisure time activities, the choice of school and occupation to the risk of bleeding. As the patients grew older, their future plans were reduced to "stay self-contained". The fear of prognosis was present in all four patients. The 14-year-old patient displayed anger and sadness and the associated low willingness to adapt the diagnosis (illness) to his lifestyle. On the emotional level, 24 and 40 years old patients predominated by the fear of family formation and the 60 year old patient was afraid of a gradual loss of self-containment. By comparing the responses in terms of the age, home treatment is to benefit the improvement of their quality of life, which reduces the number of hospitalisations, and absenteeism.

*Conclusion:* Early education of parents and patients aimed at prophylactic activities is important to maintain the quality of life comparable to healthy people. As early as in childhood it is necessary to educate about proper administration of prophylactic treatment. Supporting activities of the Slovak Hemophilic Association are also important. The role of a nurse is of preventive and supportive quality.

**Key words:** Haemophilia. Quality of life. Subjective assessment. Interview.

### ÚVOD

Hemofília patrí medzi vzácne dedičné ochorenia. V súčasnosti je najčastejšou vrodenu koagulopatiou. Ochorenie sa vyskytuje po celom svete, rasová závislosť nebola zistená (Penka et al. 2009, s.145). Hemofília typu A je spôsobená deficitom koagulačného faktora VIII a hemofília typu B je spôsobená deficitom koagulačného faktora IX. Gény oboch koagulačných faktorov sa nachádzajú na pohlavnom chromozóme X. V roku 2015 bolo na základe údajov z Národného centra zdravotníckych

informácií na Slovensku vo všetkých hematologických ambulanciách dispenzarizovaných 762 pacientov s hemofiliou typu A a 103 pacientov s hemofiliou B.

Podľa deficitu koagulačného faktora v krvi sa delí hemofília na tri stupne závažnosti, a to na hemofiliu:

- ťažkú (< 1 %), pre ktorú je typické časté krvácanie do svalov a kĺbov,
- stredne ťažkú (1-5 %), pri ktorej sa krvácanie vyskytuje v priemere raz do mesiaca po úraze,
- ľahkú (5-40 %), pri ktorej sa krvácanie vyskytuje iba v dôsledku ťažkého úrazu alebo operácie (Penka et al., 2014, s. 117).

U laikov prevláda názor, že pre hemofilika je nebezpečenstvom každé malé vonkajšie krvácanie. Väčším problémom však býva vnútorné krvácanie do kĺbov, svalov alebo mäkkých tkanív. Tieto krvácania sa zvyčajne objavujú spontánne, bez zjavnej príčiny spúšťania. Najnebezpečnejšou udalosťou je krvácanie do mozgu, ktorá je zároveň jednou z príčin úmrtí hemofilikov. Príčinou krvácania je zlyhanie sekundárnej hemostázy. Hoci dochádza k vytvoreniu primárnej trombocytárnej zátky a vzniku menšieho množstva trombinu a fibrínu, vplyvom defektu FVIII/FIX zlyháva cesta amplifikácie koagulácií. Vytvorenie množstva trombinu je nedostatočné pre vznik kvalitnej fibrínovej zátky. Nedochoádza k úplnej a trvalej zástave krvácania v priebehu niekoľkých minút, hoci sa zmierni, ale spontánne sa neskončí. Dedičnosť u hemofilie je v oboch prípadoch recesívna a viazaná na pohlavný chromozóm X (Smejkal, 2012). V prípade, že otec nemá hemofiliu (na chromozóme X má štandardnú alelu pre koagulačný faktor) a matka je prenášačkou hemofilie (na jednom chromozóme X má štandardnú alelu, na druhom chromozóme X má recesívnu alelu), každá dcéra má 50% šancu zdediť gén hemofilie od svojej matky a byť prenášačkou. Každý syn má 50% šancu zdediť gén hemofilie od svojej matky a trpieť na hemofiliu. V prípade, kedy otec má hemofiliu (má na X chromozóme recesívnu alelu) a matka nie je nositeľkou hemofilie (má na oboch svojich chromozómoch X štandardnú alelu pre koagulačný faktor), každá dcéra zdedí recesívnu alelu génu od svojho otca a bude prenášačkou. Žiaden zo synov však recesívnu alelu od svojho otca nezdedí, takže budú zdraví. Z uvedeného vyplýva, že hemofília je predovšetkým chorobou mužov. U žien sa vyskytuje len zriedkavo. Žena môže mať hemofiliu, ak na

oboch chromozómoch X nesie recesívnu alelu, alebo v prípade prítomnosti recesívnej alely na jednom chromozóme X u ženy s Turnerovým syndrómom, pri ktorom druhý chromozóm X nie je v bunke prítomný. V prípade štvrtiny až tretiny postihnutých je rodinná anamnéza negatívna, vtedy ide o novo vzniknutú mutáciu alebo postihnutie, ktoré je prenášané generačne len ženami, bez klinických prejavov ochorenia u mužov. Hladina faktora vrátane pomeru koagulačnej aktivity k antigénu FVIII/FIX je priamym výrazom genetického postihnutia a u členov jednej rodiny bývajú rovnaké (Penka et al., 2011, s. 244).

*Klinické prejavy* oboch typov ochorení priamo zodpovedajú koagulačnej aktivite faktorov v plazme a nemajú vzťah k antigénu. Väčšinou v priebehu druhého roku života sa u ťažkej hemofilie objaví krvácanie do kĺbov. V dôsledku tohto dochádza k deformitám kĺbov, k poruchám hybnosti a čiastočnej až úplnej imobilite chorých. U ťažkých hemofilikov sa často objavujú aj hematúrie a krvácania do mozgu. Každý, i drobný úraz hlavy je potrebné považovať za potenciálne krvácanie a ani negatívne nálezy po úraze ich nevylučujú. Vždy sa musí postupovať tak, akoby krvácanie nastalo. Ostatné lokalizácie krvácania bývajú menej časté, ale nie menej nebezpečné napr. krvácanie do tráviaceho systému (Penka, Buliková, 2009, s. 146; Váleková, 2005, s. 313). Stredne ťažký hemofilik zväčša nemáva spontánne krvácanie, ale tiež sa môžu objaviť krvácania do svalov alebo kĺbov (podľa hladiny faktoru) po drobných úrazoch. U ľahkých hemofilikov sa krvácanie prejaví pri poranení alebo chirurgickom, najčastejšie stomatologickom zákroku. Zriedkavo sa vyskytuje krvácanie z nosa a kožné petéchie (typické pre poruchy primárnej hemostázy). Krvácaním môžu byť ohrozené aj ženy - prenášačky, ak majú hladinu faktorov menšiu než 30 až 40 % (Penka et al., 2011, s. 245).

K najdôležitejším *diagnostickým testom* v rámci laboratórnych koagulačných vyšetrení patrí aktívovaný parciálny tromboplastínový čas (APTT), ktorý sa predlžuje pri poklese FVIII a FIX pod 30 %. Stanovením koagulačnej aktivity FVIII a FIX sa potvrdí diagnóza (Penka et al., 2014, s. 119). K identifikácií kauzálnej mutácie je nevyhnutné vykonať molekulárne biologické vyšetrenie u všetkých ťažkých hemofilikov. Pri každom novom diagnostikovanom pacientovi s hemofiliou je potrebné vyšetriť 2 krát hladinu koagulačnej aktivity FVIII/FIX a vylúčiť inhibítor FVIII/FIX. Tiež je potrebné vykonať

genetické vyšetrenie s cieľom zamerať sa na prenášačky hemofílie vo fertílnom veku v rodine (Penka et al., 2011, s. 245).

*Liečba hemofílie* je substitučná, krvnými derivátmi. Pri hemofílií A sa podáva koncentrát FVIII a pri hemofílií B koncentrát IX. Ak koncentrát IX nie je dostupný, môže sa podať koncentrát protrombínového komplexu. Pri hemofílií A sa v minulosti na liečbu využíval kryoprecipitát a pri hemofílií B sa používala čerstvá zmrazená plazma. V súčasnosti sa využívajú plazmatické koncentráty FVIII/FIX, vysoko čistené a ošetrované proti vírusom. Za optimálne sa považujú dvojito protivírusovo ošetrované koncentráty. Na vylúčenie rizika infekcie boli vyvinuté rekombinantné koncentráty FVIII/FIX, ktoré by mali byť vyhradené pre novo narodených, neliečených a krvnou cestou neinfikovaných hemofílikov. Od závažnosti hemofílie, krvácania a zákroku, ktorý je plánovaný, závisí dávka podaných koncentrátov. Podľa spôsobov substitúcie koagulačného faktora sa rozlišuje liečba *on demand* a *profylaktická* liečba. Liečba *on demand* je aplikácia FVIII/FIX podľa potreby až pri krvácaní (Penka et al., 2014, s. 119). Výhodou liečby *on demand* sú menšie náklady na liečbu a menej aplikovaných injekcií a nevýhodou je zvýšené riziko spontánnych krvácaní a zvýšené riziko poškodenia kĺbov (Hemophilia Federation of America, 2017). *Profylaktická* liečba je primárna, čo znamená, že sa pravidelne aplikuje koncentrát faktora do 2 rokov veku dieťaťa alebo najneskôr po prvom krvácaní do kĺbov. Ak sa aplikuje koncentrát faktora neskôr ako po prvom krvácaní, je to sekundárna profylaxia. Profylaxia môže byť používaná aj krátkodobo po závažných krvácaniach alebo operačných výkonoch. Tento druh liečby sa využíva pri ťažkých formách hemofílie, aby sa zabránilo poškodeniu kĺbov. Taktiež sa predchádza aj život ohrozujúcim krvácaniam. Cieľom profylaxie je udržať hladinu FVIII/FIX > 2 %. Výhodou profylaktickej liečby je, že znižuje riziko spontánneho krvácania, umožňuje sa zúčastňovať na športových aktivitách a znižuje riziko poškodenia kĺbov. Nevýhodami tejto liečby sú časté injekcie a vysoké finančné náklady (Hemophilia Federation of America, 2017).

Pri ľahšej forme hemofílie A sa môže pri liečbe použiť aj analóg antidiuretického hormónu – DDAVP. Pomocou tohto hormónu sa uvoľňuje endogénny FVIII, čo môže stačiť pri ľahších krvácaniach alebo zubných extrakciách. Antifibrinolytiká (napr. Exacyl, Pamba) sa využívajú ako podporná

liečba pri krvácaniach najmä z dutiny ústnej alebo pri zubných extrakciách. Hlavnou komplikáciou liečby je vývoj takzvaných inhibítorov faktorov zraňanlivosti, ktoré sa produkujú, pretože telo reaguje na koncentráty faktorov používaných na liečbu pacientov ako na cudzie látky (Stöppler, 2016). Ďalšou komplikáciou pri liečbe býva infekcia. Aj napriek rôznym úpravám plazmatických koncentrátov koagulačných faktorov, sa zníženie rizika infekcie nedá na 100 % vylúčiť (Penka et al., 2011, s. 248).

## CIEĽ

Cieľom štúdie bolo zistiť:

- ako participanti hodnotia obmedzenie vo fyzickej oblasti vplyvom prejavov ochorenia,
- aké emócie participantom ochorenie spôsobuje,
- aký je vplyv ochorenia na životný štýl, výber voľnočasových aktivít, výber školy a zamestnania,
- ktoré faktory vnímajú v súvislosti s kvalitou života pozitívne.

## METODIKA

Metódou štúdie bol pološtruktúrovaný rozhovor tvorený 4 okruhmi otázok zameranými na fyzickú, psychickú, sociálnu a pracovnú dimenziu kvality života. Rozhovory boli vedené vo februári 2018 v domácom prostredí pacientov, trvali v rozpätí 90-120 minút. Odpovede pacientov boli zaznamenávané písomne a následne analyzované. Rozhovor sme pre objektivizáciu údajov doplnili numerickou analógovou škálou bolesti, u dospelých pacientov Barthelovej testom a testom inštrumentálnych denných aktivít.

## VZORKA

Vzorku tvorili štyria pacienti, ktorý mali diagnostikovanú hemofíliu typu A – ťažký stupeň. Výber bol zúžený na pacientov s hemofíliou v Trenčianskom kraji. Kritériami výberu boli ochorenie, vek, ochota spolupracovať, stav bez kognitívneho deficitu. Pacienti sú označení pseudonymom z dôvodu zachovania anonymity:

- Lukáš, 14 r. – žiak základnej školy, diagnostika hneď po narodení, pozitívna rodinná anamnéza, profylaktická liečba *Imunate Baxter* obdeň,
- Tomáš, 24 r. – IT technik, prvá diagnóza hemofílie v rodine, diagnostika v 2 rokoch na základe krvácajúcich prejavov, liečba *Fanhdí 1500 I.U* 3 x do týždňa

- Jozef, 40 r. – administratívny pracovník, diagnostika hneď po narodení, pozitívna rodinná anamnéza, liečba *Immunate* podľa potreby, resp. po úraze,
- Pavol, 60 r. – dôchodca, predtým farmaceut, diagnostika hneď po narodení, pozitívna rodinná anamnéza, profylaktická liečba *Imunnate* 3 x do týždňa.

## VÝSLEDKY

Výsledky interview sú zhrnuté tabuľke 1. U všetkých participantov sa napriek liečbe objavujú spontánne krvácavé prejavy do kože a kĺbov. 14 ročný Lukáš udáva: „Po menších úrazoch, buchnutiach mi ostávajú na tele modriny. Približne 2-3 krát za pol roka mám aj spontánne krvácania do kĺbov.

*Bolesť nepociťujem.“ So zvyšujúcim sa vekom u participantov pribudli prejavy artropatie a prítomnosť chronickej bolesti zvyšujúcej sa po námahe. 24 ročný Tomáš udáva: „Po namáhavejších aktivitách ma bolí koleno, lakeť alebo zápästie. Bolesť je v intenzite 3-5 na škále od 0-10. Bolesť mi vie zmierniť zchladenie a odľahčenie.“ Prítomnosť bolesti priznáva aj 40 ročný Jozef: „Následkom hemofilickej artropatie mám bolesť v kolenných, členkových a lakťových kĺboch. Intenzita bolesti je kedy ako. Bolesť mi vedí zmierniť analgetiká (Paracetamol), antireumatiká (Aulin), studené obklady.“ 60 ročný Pavol udáva: „Hemofilická artropatia mi spôsobuje bolesť v členkoch a v pravom lakti. Bolesť mi vzniká po miernej záťaži a na stupnici od 0-10 je to bolesť mierna, 2. Bolesť mi vie zmierniť biolampa.“*

Tabuľka 1 Výsledky interview

	Lukáš 14r.	Tomáš 24r.	Jozef 40r.	Pavol 60r.
<b>Klinické prejavy hemofilie</b>	Modriny po úraze. Spontánne krvácanie do kĺbov 2-3 krát za pol roka.	Modriny po úraze. Spontánne krvácanie do kĺbov a z nosa 2-3 krát za pol roka.	Modriny po úraze. Spontánne krvácanie do kĺbov 3-4 krát do mesiaca. Artropatia.	V minulosti spontánne krvácanie do kĺbov a do CNS. Teraz už 10 rokov bez prejavov krvácania. Artropatia.
<b>Bolesť</b>	Nepociťuje.	Bolesti kolena, lakťa a zápästia, intenzita na škále VAS (10) 3-5, po námahe.	Chronická bolesť kolenných, členkových a lakťových kĺbov, intenzita na škále VAS (10) 4-5.	Bolesť po záťaži v pravom lakti, intenzita na škále VAS (10) 2.
<b>Sebaopatera</b>	Úplná nezávislosť.	Úplná nezávislosť.	Úplná nezávislosť.	Úplná nezávislosť v bežných denných aktivitách. Čiastočná závislosť v inštrumentálnych denných aktivitách - nakupovanie a domáce práce.
<b>Športové a voľnočasové aktivity</b>	Šport – lyžovanie, parkour, hra na hudobnom nástroji, tanec vo folklórnom súbore.	Bicykel, posilňovanie.	Nešportuje. Prechádzky, PC, návštevy divadla.	Cvičí na stepperi. Preferuje prechádzky.
<b>Emócie</b>	Občas hnev a smútok.	Strach z dedičnosti. Pociťuje handicap.	Strach z dedičnosti a zo založenia rodiny. Pociťuje handicap.	Vyrovnanosť, akceptovanie, zmierenie.
<b>Informovanosť</b>	Dostatok informácií.	Dostatok informácií	Dostatok informácií	Dostatok informácií
<b>Obmedzenie vo výbere školy a zamestnania</b>	Čiastočne. Absenciu v škole neudáva. Výber povolania zatiaľ nepriprispôbil ochoreniu.	Udáva, že v škole kvôli ochoreniu občas vymeškal. Výber povolania prispôbil ochoreniu.	Udáva, že v škole kvôli ochoreniu často vymeškal. Výber povolania prispôbil ochoreniu. Obmedzenia v práci pociťoval.	Udáva, že v škole kvôli ochoreniu často vymeškal. Výber povolania musel prispôbiť ochoreniu.
<b>Aktivita v klube hemofilikov</b>	Účasť v tábore pre deti s hemofiiliou 1 x ročne.	Účasť na stretnutiach pacientov s hemofiiliou 1-2 x ročne.	Účasť na stretnutiach pacientov s hemofiiliou 1-2 x ročne.	Účasť na stretnutiach pacientov s hemofiiliou 1 – 2 x ročne.



Krvácavé prejavy a bolesť vyplývajúca z poškodenia kĺbov majú u starších pacientov vplyv na úroveň sebaopatery, ktorá sa pre nich stáva hlavným ukazovateľom kvality života. Plány do budúcnosti sa vekom znižujú na úroveň „zostať sebestačný“.

Vplyv ochorenia na životný štýl priznávajú všetci účastníci. Mladší účastníci športujú, najmladší bez obmedzenia, hoci vie, že ohrozuje svoje kĺby. Lukáš priznáva: „hemofília ma len trochu obmedzuje, pretože by som nemal robiť také športy, ktoré mám rád, ako napríklad lyžovanie, futbal, hokej, parkour“ V súkromí sa vyjadril, že športy vykonáva napriek tomu, že nie sú odporúčané. Starší účastníci, počnúc 24 ročným Tomášom priznávajú, že hemofília ovplyvňuje ich životný štýl najmä v súvislosti s výberom voľno-časových a športových aktivít. Tomáš hovorí: „rád by som si veľa krát zahral hokej, futbal, basketbal či iné športy napr. bojové. Avšak tieto športy vôbec nepripadajú do úvahy, kvôli zaťaženiu kĺbov.“ Jozef (40 r.) sa úplne vzdal športových aktivít: „Preferujem pozeranie televízie, prácu na PC, prechádzky, návštevu divadla.“ Pavol sa vyjadril spôsobom: „Dá sa povedať, že je to obmedzujúce, pretože si musím vybrať, čo môžem robiť. Ale pre mňa osobne to nie je obmedzenie, keďže už som zvyknutý a už mi nevedí, že nemôžem robiť niektoré aktivity.“

K prijatiu obmedzení je nevyhnutné vytvoriť si pozitívny postoj. Je tu evidentný vplyv veku, sociálnej zrelosti a podporné pôsobenie okolia. Najvýraznejším faktorom zlepšujúcim kvalitu života je zavedenie profylaktickej liečby. Jej pozitívny dopad ocenili všetci účastníci, napriek potrebe injekčnej aplikácie a s tým spojených obmedzení. Emócie, ktoré účastníci v súvislosti s ochorením verbalizovali, boli nasledovné:

Lukáš (14 r.): „Mávam občas hnev aj otázku, prečo práve ja mám to ochorenie? – ale snažím sa žiť život ako každý zdravý človek. Ľudia ma berú ako normálneho chlapca, ani nevedia, ak im to nepoviem, že mám nejaké ochorenie“

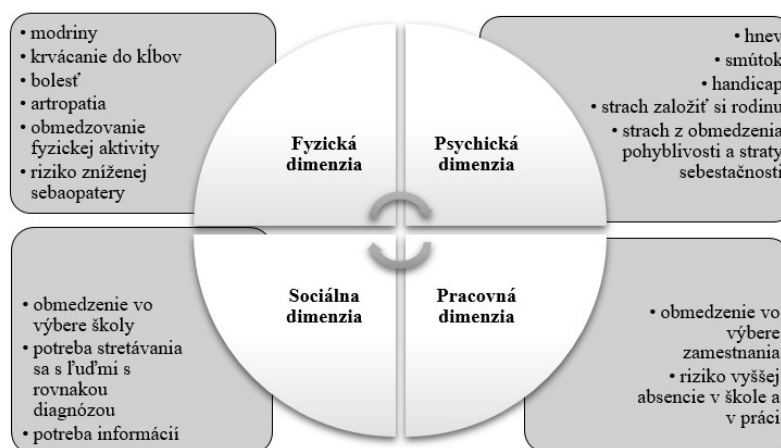
Tomáš (24 r.): „Spočiatku, hlavne na základnej škole som to znášal horšie, nemohol som cvičiť, bol som odstrkovaný od akýchkoľvek aktivít. Avšak čím som bol starší, znášal som to lepšie a teraz na to nemyslím. Žijem plnohodnotný život a snažím sa robiť veci tak, aby mi nerobili problém. Toto ochorenie momentálne vo mne vyvoláva strach, pretože plánujem a chcem mať deti, ale bojím sa dedičnosti.“

Jozef (40 r.): „V mladosti som mával hnev aj smútok, že mám toto ochorenie, ale vekom som si na ochorenie zvykol. Naučil som sa s ním žiť a beriem to tak, ako to je. Hemofília vo mne vyvoláva strach čo sa týka dedičnosti, preto nemám deti a ani ich neplánujem mať.“

Pavol (60 r.): „V mladšom veku som možno aj mával hnev, že prečo práve ja mám toto ochorenie. Chcel som byť lekárom, ale neodporučili mi to. Nakoniec som sa rozhodol pre farmaceuta a teraz som rád, že som si to vybral. Veľa som vymeškával zo školy, ale na vysokej som si to už nemohol dovoliť. Mal som veľmi zhovievavých spolužiakov, ktorí na laboratórnych cvičeniach stáli a robili pokusy a ja som mohol sedieť a vypracovávať protokoly. Tiež na hematologickej ambulancii mi vyšli v ústrety a boli ochotní mi podávať vo večerných hodinách faktor, aby som mohol na ísť ďalší deň do školy a nemusel ležať v nemocnici. Veľa sa zlepšilo, keď som začal brať profylaxiu. Dnes už sa snažím žiť plnohodnotný život“.

V rozhovoroch sa tiež prejavil dopad ochorenia na výber profesie a výkon povolania. Pacienti nemôžu vykonávať fyzicky ťažkú prácu. Pocitili to 24 ročný Tomáš, aj 40 ročný Jozef. „Samozrejme, myslel som pri výbere povolania aj na ochorenie, skúšal som robiť aj skladníka, aj predavača, kamionistu a nakoniec som skončil pri tom, čo som vyštudoval a robím IT technika“, hovorí Tomáš. Tomáš pracoval v minulosti ako vodič kamiónu a skladník, ale aj pri výkone týchto zamestnaní pociťoval veľkú fyzickú záťaž a prácu nezvládal. Jozef potvrdil racionálny postoj k výberu povolania: „Áno, musel som si vybrať také povolanie, v ktorom nesmie byť veľká fyzická záťaž a je možnosť rovnomerne sa pohybovať, ale aj možnosť sedieť.“ Jozef pracoval ako elektrikár, čo bolo taktiež nevyhovujúce. Ako vhodné sa javia fyzicky nenáročnejšie zamestnania. Ochorenie ovplyvnilo výber strednej školy i zamestnania a účastníci to museli akceptovať, hoci istým spôsobom nútený výber povolania vnímajú ako neaplnené sny a handicap.

Všetci účastníci sú členmi Slovenského hemofilického združenia. Zúčastňujú sa na stretnutiach 1-2 krát ročne. Existenciu združenia vnímajú pozitívne, je to pre nich šanca na výmenu skúseností a informácií. Je tu evidentná potreba stretávania sa s ľuďmi s rovnakou diagnózou. 14 ročný Lukáš absolvuje raz do roka letné tábory pre hemofilikov. Starší účastníci udržiavali kontakty s inými pa-



**Obrázok 1** Vplyv hemofilie na kvalitu života

cientmi prostredníctvom stretnutí v Slovenskom hemofilickom združení na rôznych stretnutiach a prednáškach. 60 ročný Pavol absolvuje každý rok rekondičné pobyty. Všetci participanti deklarovali spokojnosť s informovanosťou a so zdravotnou starostlivosťou súvisiacou s ich ochorením.

Vplyv hemofilie vo vybraných dimenziách kvality života na základe výpovedí participantov ilustruje obrázok 1.

## DISKUSIA

Kvalita života pacientov s hemofiliou je najviac ovplyvnená spontánnym krvácaním, najčastejšie do kĺbov. Ferreira so spol. (2013) potvrdil, že kvalita života pacientov je najviac ovplyvnená prítomnosťou artropatie. Poukázal však aj na zvýšené riziko chorôb prenášaných krvou. Taha et al. (2014) zdôraznil krvácanie do kĺbov ako faktor najviac zhoršujúci kvalitu života už u malých detí. Čím je krvácanie do kĺbov častejšie, tým je kvalita života horšia. Artropatia má priamu súvislosť s obmedzením pohybu a s tým spojeného deficitu sebaopatery. Kvalita života sa oproti minulosti výrazne zlepšila vďaka podávaniu profylaktickej liečby, na ktorú sa kladie veľký dôraz nezávisle od veku pacienta, podáva sa nielen u detí, ale aj u starších pacientov. Artropatiu vo vyššom veku sa u týchto pacientov nepodarí zvrátiť, ale redukuje sa ďalšie poškodenie kĺbov a spontánne krvácanie. Profylaktická liečba umožňuje žiť pacientom plnohodnotný život. Kým bola takáto liečba dostupná, asi tretina detských ťažkých hemofilikov vymeškala približne 25 % školskej dochádzky (Jones, 2007, s. 173). Naj-

väčším rizikom v liečbe hemofilie s priamym dopadom na kvalitu života pacienta a jeho rodiny je objavenie sa inhibítora. Keďže inhibítora obvykle vzniká po prvých 20 expozičných dňoch, táto situácia sa vyskytuje najmä u veľmi mladých hemofilikov. Vývoj inhibítora významne znižuje telesnú aktivitu nezávisle od veku. Objavenie sa inhibítora u hemofilikov bolo v klinických štúdiách zameraných na hodnotenie kvality života spojené so znížením PCS (Physical Component Summary score) v dotazníku SF-36 o 13,1 bodu ( $p < 0,01$ ) a MCS (Mental Component Summary score) o 10,0 ( $p < 0,05$ ) oproti hemofilikom bez inhibítora. Hemofilici na profylaktickej liečbe FVIII mali o 10 bodov vyššie MCS než hemofilici na on-demand liečbe. On-demand liečba rovnako ako početnosť krvácania negatívne korelovali s PCS (Physical Component Summary score). Podobne bolo PCS významne spojené s počtom vynechaných dní v škole a v práci. Mladší vek, nižšie PCS, viac krvácaní a operácie mali za následok nižšiu telesnú aktivitu a vyššiu práceneschopnosť. Liečbou voľby pre pacientov s hemofiliou A a inhibítrom je imunotolerančná liečba (immune tolerance induction – ITI), ktorá môže eliminovať inhibítora FVIII, čo umožní podávať pacientovi s hemofiliou jeho pravidelnú substitučnú liečbu FVIII (Staško et al., 2017, s. 102). Napriek existencii profylaktickej liečby, závažnosť ochorenia nemožno podceňovať. Je nevyhnutné upraviť životný štýl takým spôsobom, aby zbytočne nedochádzalo k rizikám spontánneho krvácania a zbytočným komplikáciám, ktoré majú negatívny dopad na kvalitu života.

Kvalita života je fenomén, ktorý je indikátorom správnej liečby. Jednotlivé aspekty kvality života je preto potrebné systematicky sledovať a na základe zistených faktov navrhovať a následne realizovať opatrenia optimalizujúce zdravotný stav pacienta, jeho spokojnosť so zdravím a v konečnom dôsledku jeho kvalitu života (Matišáková, Švédová, 2016).

## ZÁVER

Priemerná dĺžka života hemofilikov začiatkom 20. storočia dosahovala menej ako dvadsať rokov. V súčasnosti je hemofília dobre liečiteľná a jedinci majú šancu sa dožiť veku bežnej populácie, dokonca prežiť plnohodnotný život pri správnej liečbe a životospráve.

Kvalitu života pacientov s hemofiliou porovnateľnú so zdravou populáciou pomáha udržiavať: podávanie profylaktickej liečby, ideálne v domácom prostredí nezávisle na veku pacienta; edukácia o podstate, prejavoch a liečbe ochorenia, o rizikových aktivitách zvyšujúcich možnosť krvácajúcich prejavov, o úprave životného štýlu; psychologická podpora zo strany rodiny, priateľov a zdravotníckeho personálu; podporná činnosť združenia hemofilikov – organizácia letných táborov pre deti s hemofiliou, rekondičných pobytov, stretnutí, seminárov, prednášok a poskytovanie poradenstva; dobré sociálne zázemie; výber vhodných foriem fyzickej aktivity; výber vhodného, fyzicky nenáročného zamestnania; správny postoj pacientov a okolia k ochoreniu, vnímať ho nie ako handicap, ale ako životný štýl.

## ZOZNAM BIBLIOGRAFICKÝCH ODKAZOV

BÁTOROVÁ A. Zatiaľ nevyliciteľnú chorobu možno vďaka profylaktickej liečbe s úspechom zvládať. *Bedeker zdravia*. 2017; 13 (1): 61-63.

FERREIRA A. et al. Health-related quality of life in hemophilia: results of the Hemophilia-Specific Quality of Life Index (Haem-a-QoL) at a Brazilian blood center. *Rev Bras Hematol Hemoter*. [online]. 2013; 35 (5): [cit. 05.11. 2017]. Dostupné na internete: [http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S1516-4842013000500314&script=sci\\_arttext&tlng=pt](http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S1516-4842013000500314&script=sci_arttext&tlng=pt)

HEMOPHILIA FEDERATION OF AMERICA. 2017. *Treatment*. [online]. 2017; [cit. 05.11. 2017]. Dostupné na internete: <http://www.hemophiliafed.org/understanding-bleeding-disorders/what-is-hemophilia/hemophilia-b/treatment/>.

JONES P. *Život s hemofilií*. 1.vyd. Praha: Český svaz hemofiliků, 2007. 224s. ISBN 978-80-239-9850-4.

NÁRODNÉ CENTRUM ZDRAVOTNÍCKYCH INFORMÁCIÍ. *Zdravotnícke štatistiky*. [online]. 2016; [cit. 2017.11.13]. Dostupné na internete: <http://www.nczisk.sk/Search/results.aspx?k=hemofilia&start1=1>

MATIŠÁKOVÁ I., ŠVÉDOVÁ I. Vliv onemocnění chronické obstrukční plicní nemoci na kvalitu života. *Zdravotnícke listy*. 2016; 4 (3-4): 105-111.

PENKA M., BULIKOVÁ A. et al. *Neonkologická hematologie*. 2.vyd. Praha: Grada, 2009. 240 pp. ISBN 978-80-247-2299-3.

PENKA M., PENKA I., GUMULEC J. et al. *Krvácení*. 1.vyd. Praha: Grada, 2014. 336s. ISBN 978-80-247-0689-4.

PENKA M., TESAŘOVÁ E. et al. *Hematologie a transfúzní lékařství*. 1.vyd. Praha: Grada, 2011. 424 pp. ISBN 978-80-247-3459-0.

SMEJKAL P. Hemofilie. *Interní medicína pro praxi*. 2012; 14 (11): 432-436.

STAŠKO J. Hemofília A a riziko vzniku inhibítora – čo zmenila štúdia SIPPET? *Vaskulárna medicína*. 2017; 9 (3-4): 102-106.

STÖPPLER M.C. Hemophilia. *MedicineNet.com*. [online]. 2016; [cit. 2017.11.10]. Dostupné na internete: [https://www.medicinenet.com/hemophilia/article.htm#what\\_causes\\_hemophilia](https://www.medicinenet.com/hemophilia/article.htm#what_causes_hemophilia).

TAHA M.Y. et al. Health-related quality of life in children and adolescents with hemophilia in Basra, Southern Iraq. *J Pediatr Hematol Oncol*. 2014; 36 (3): 179-184.

VÁLEKOVÁ L. Poruchy zrážania krvi. *Via practica*. 2005; 2 (7-8): 311-315.