

Zdravstvena njega osoba oboljelih od hemofilije

Rakušić, Božana

Undergraduate thesis / Završni rad

2018

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **University North / Sveučilište Sjever**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:122:484288>

Rights / Prava: [In copyright](#)/[Zaštićeno autorskim pravom.](#)

Download date / Datum preuzimanja: **2024-07-28**



Repository / Repozitorij:

[University North Digital Repository](#)





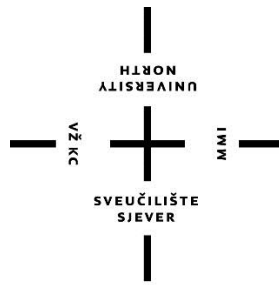
**Sveučilište
Sjever**

Završni rad br. 952/SS/2018

Zdravstvena njega osoba oboljelih od hemofilije

Božana Rakušić, 4429/601

Varaždin, svibanj, 2018.



**Sveučilište
Sjever**

Odjel za sestrinstvo

Završni rad br. 952/SS/2018

Zdravstvena njega osoba oboljelih od hemofilije

Student:

Božana Rakušić, 4429/601

Mentor:

Melita Sajko, dipl. med. technn

Varaždin, svibanj, 2018.

Prijava završnog rada

Definiranje teme završnog rada i povjerenstva

ODJEL	Odjel za biomedicinske znanosti		
PRISTUPNIK	Rakušić Božana	MATIČNI BROJ	4429/601
DATUM	15.03.2018	KOLEGIJ	Zdravstvena njega odraslih 1
NASLOV RADA	Zdravstvena njega osoba oboljelih od hemofilije		
NASLOV RADA NA ENGL. JEZIKU	Health Care for Persons with Hemophilia		
MENTOR	Melita Sajko, dipl.med.techn.	ZVANJE	Predavač
ČLANOVI POVJERENSTVA	1. Mihaela Kranjčević Ščurić, dipl.med.techn., predsjednik		
	2. Melita Sajko, dipl.med.techn., mentor		
	3. doc.dr.sc. Karlo Houra, član		
	4. Irena Canjuga, mag.med.techn., zamjenski član		
	5. _____		

Zadatak završnog rada

BROJ 952/SS/2018

OPIS

Hemofilija je rijetka bolest zahtjevne dijagnostike i složenoga liječenja. To je nasljedni poremećaj sustava zgrušavanja koji karakterizira prekomjerno krvarenje. U teškom obliku bolesti krvarenje može nastati spontano, dok u blažim oblicima bolesti do njega može doći nakon traume ili invazivnih medicinskih zahvata. Stoga je karakterističan fenotip u hemofiliji sklonost krvarenju. Cilj ovog rada jest prikazati i opisati kako se osobe s hemofilijom suočavaju s brojnim zdravstvenim, ali i socijalnim poteškoćama koje su posljedica ove bolesti.

- U radu je potrebno:
- *opisati što je hemofilija
 - *opisati vrste hemofilije
 - *opisati oblike nasljeđivanja i simptome
 - *opisati liječenje bolesnika
 - *navesti sestrinske dijagnoze i intervencije kod oboljelih osoba
 - *opisati edukaciju oboljelih i njihove obitelji
 - *opisati psihološku podršku oboljelim osobama

ZADATAK URUČEN

23.09.2018.



Melita Sajko

Predgovor

Zahvaljujem se svojoj mentorici Meliti Sajko, dipl. med. techn na razumijevanju i podršci, jer mi je, što je za mene od iznimne važnosti, omogućila pisanje završnog rada pod svojim mentorstvom. Ovim radom željela sam ukazati na važnost osoba oboljelih od hemofilije, te njihovo liječenje i zdravstvenu njegu, najviše na probleme s kojima se susreću u svakodnevnicima.

Ovaj završni rad posvećujem svim pacijentima oboljelih od hemofilije, s kojima sam se susrela i s kojima ću se susresti u budućnosti. Zahvaljujem se svojoj obitelji, koji su mi bili podrška u svemu, u smijehu i suzama za vrijeme studiranja na Sveučilištu Sjever. Hvala im što su mi omogućili školovanje, vjerujući u moj napredak, i dijeleći sreću samnom. Hvala prijateljima koji su uvijek bili uz mene.

Sažetak

Hemofilija je rijetka bolest zahtjevne dijagnostike i složenoga liječenja. Jedan slučaj hemofilije javlja se na 10 000 muške novorođenčadi. Liječenje hemofilije je složeno. Ovisi o težini bolesti, tipu hemofilije, o educiranosti bolesnika i obitelji, socioekonomskom statusu države i drugome. Dijagnostika hemofilije vrlo je složena, temelji se na prihvaćenim znanstvenim spoznajama o dijagnostici hemofilije u svijetu i kod nas. Liječenje može biti više ili manje uspješno, a uspjeh ovisi o dostupnosti lijeka, organizaciji medicinske službe po tipu centara za hemofiliju, te aktivnoj angažiranosti u liječenju bolesnika, njegove obitelji i zajednice u kojoj živi. U uvodnom djelu je opisano što je hemofilija, i drugi urođeni poremećaji zgrušavanja krvi koji pripadaju rijetko urođenim bolestima, te skrb i prevencija ozljeda kao i organizacija skrbi i zbrinjavanje komplikacija. Najčešća je hemofilija A ili klasična hemofilija, u kojoj nedostaje ili je smanjena aktivnost faktora VIII (FVIII). Druga po učestalosti je hemofilija B, koju karakterizira nedostatak ili smanjena aktivnost faktora IX (FIX). Ostali tipovi hemofilije su veoma rijetki. Hemofilija B se još naziva i Christmasova bolest prema prezimenu prvog bolesnika kod kojeg je dijagnosticirana, Stephenu Christmasu. Hemofilija je poznata i kao „kraljevska bolest“. Javila se u 19. stoljeću u obitelji engleske kraljice Viktorije koja je bila prvi spontani prenosilac gena za hemofiliju B, a zatim je prenijeta u Španjolsku, Njemačku i Rusku carsku obitelj. Temeljem provedenoga istraživanja Svjetske federacije za hemofiliju WFH (World Federation of Haemophilia) utvrđeno je da oko 400 000 ljudi u svijetu boluje od hemofilije. Hemofilija A češća je od hemofilije B udjelom od 80 – 85% u ukupnoj populaciji bolesnika s hemofilijom. Načela liječenja hemofilije u svijetu su ujednačena, ali još postoji razlika u dozi lijeka i ona ovisi i o dostupnosti lijeka. Muškarci oboljevaju od hemofilije, dok su žene nositeljice bolesti. Bolesnici u najvećem broju slučajeva imaju pozitivnu obiteljsku anamnezu. U jedne trećine bolesnika radi se o de novo mutacijama.

Cilj ovoga rada je prikazati i opisati kako se osobe s hemofilijom suočavaju s brojnim zdravstvenim, ali i socijalnim poteškoćama koje su posljedica osnovne bolesti. Posebni problem predstavljaju djeca zbog specifičnosti i dinamike svakodnevnog života. Vrlo mali broj liječnika i drugih zdravstvenih djelatnika ima priliku steći osobno iskustvo potrebno za liječenje tih bolesnika. Stoga sveobuhvatna skrb bolesnika mora biti vrlo dobro organizirana jer je odgovarajuće liječenje hemofilije prema općim pokazateljima skupo. Neodgovarajuće je

liječenje štetno za bolesnika te je ujedno i skuplje, ne samo za bolesnika i njegovu obitelj, već i za društvo u cjelini.

Ključne riječi: Hemofilija, vrste hemofilije, liječenje i cilj liječenja, zbrinjavanje i edukacija bolesnika

Summary

Hemophilia is a rare disease of demanding diagnosis and complex treatment. One case of haemophilia occurs in 10,000 male newborns. Hemophilia treatment is complex. It depends on the severity of the disease, the type of haemophilia, the education of the patient and the family, the socioeconomic status of the state and the other. Diagnosis of haemophilia is very complex, based on accepted scientific knowledge of hemophilia diagnosis in the world and in our country. Treatment can be more or less successful, and success depends on drug availability, medical service organization by type of hemophilia centers, and active involvement in the treatment of patients, their families and the community in which they live. In the introductory section, we will find out what is hemophilia, and other congenital blood clotting disorders that belong to rare diseases, care and injury prevention as well as care organization and the management of complications. The most common is haemophilia A or classic haemophilia, lacking or decreasing factor VIII activity (FVIII). The second most common is hemophilia B, characterized by deficiency or decreased activity of factor IX (FIX). Other types of haemophilia are very rare. Hemophilia B is still termed Christmas's disease by the first child's name, which was diagnosed, Stephen Christmas. Hemophilia is also known as "royal disease". In the 19th century Queen Victoria was the first spontaneous carrier of the hemophilia B gene and then it transferred to Spain, Germany and the Russian Emperor's family. Based on the conducted research of the World Federation of Haemophilia (WFH), it has been established that some 400,000 people worldwide suffer from haemophilia. Hemophilia A is more commonly found than hemophilia B by 80-85% in the total population of haemophilia patients. The hemophilia treatment principles in the world are uniform, but there is still a difference in drug dosage and it also depends on the availability of the drug. Men suffer from haemophilia while women are carriers of the disease. Patients in most cases have a positive family history. One third of the patients are new mutations.

The aim of this paper is to show and describe how people with hemophilia face a number of health and social problems resulting from the underlying disease. A special problem is children because of the specificity and dynamics of everyday life. Very few physicians and other health professionals have the opportunity to acquire the personal experience needed to treat these patients. Therefore, comprehensive patient care needs to be well organized because proper hemophilia healing by general indicators is expensive.

Inadequate treatment is harmful to the patient and is more expensive, not only for the patient and his family, but for the society as a whole.

Key words: Hemophilia, hemophilia types, treatment and goal of treatment, care and education of patients

Popis korištenih kratica

WFH- World Federation of Hemophilia

PV- protrombinsko vrijeme

APTV- aktivno parcijalno tromboblastinsko vrijeme

vWS- Willebrandov sindrom

vWB- Willenbradova bolest

SŽS- središnji živčani sustav

DDAVP- Dezmopresin

FEIBA- factor eight inhibitor bypass activity

CRM- cross reacting material

HZZO- hrvatski zavod za zdravstveno osiguranje

Sadržaj

Contents

1. Uvod	1
1.2. Willebrandova hemofilija (vWB)	4
1.3. Hemofilija A	6
1.4. Hemofilija B	8
2. Klinička manifestacija hemofilije	9
3. Dijagnoza hemofilije	11
3.1. Laboratorijska dijagnostika hemofilije	11
3.2. Genetsko testiranje u hemofiliji	13
4. Zdravstvena njega bolesnika oboljelih od hemofilije	15
4.1. Zdravstveni odgoj	15
5. Sestrinske dijagnoze kod bolesnika oboljelih od hemofilije	17
6. Liječenje Hemofilije	28
6.1. Edukacija.....	29
7. Zaključak	31
8. Literatura	32
9. Popis slika i tablica.....	34

1. Uvod

Hemofilija je nasljedni poremećaj sustava zgrušavanja koji karakterizira prekomjerno krvarenje. U teškom obliku bolesti krvarenje može nastati spontano, dok u blažim oblicima bolesti do njega može doći nakon traume ili invazivnih medicinskih postupaka. Stoga je karakterističan fenotip u hemofiliji sklonost krvarenju. Akutne ili kronične komplikacije posljedica su opetovanih krvarenja. Mutacije u genu F8 uzrokuju manjak FVIII i hemofiliju A, a mutacija gena F9 uzrokuje FIX i izaziva hemofiliju. Definitivna dijagnoza temelji se na laboratorijskoj dijagnostici. Određivanjem aktivnosti faktora VIII ili IX potvrđuje se njihov nedostatak. Faktor VIII i faktor IX kritične su komponente sustava zgrušavanja. Aktiviraju faktor X i time značajno pospješuju nastanak ugruška. Usprkos uredne funkcije vanjskog puta zgrušavanja njihov nedostatak dovodi do pojave bolesti hemofilije A i B. Na hemofiliju treba posumnjati u osoba koje u anamnezi imaju:

- Sklonost krvarenja u ranom djetinstvu,
- Spontana krvarenja, osobito u zglobove i meka tkiva,
- Prekomjerna krvarenja nakon traume ili kirurškog zahvata [1]

Skлонost krvarenju najčešće je prisutna tijekom cijelog života. Treba imati na umu da neka djeca s teškom hemofilijom nemaju krvarenja do dobi od godine dana, odnosno do vremena kada počinju hodati i istraživati svijet. Osobe s blagom hemofilijom ne moraju imati jaka krvarenja dok ne dožive traumu ili kirurški zahvat. Obiteljska anamneza o krvarenju najčešće je pozitivna. Hemofilija se nasljeđuje X-vezano recesivno, pa oboljevaju muškarci s majčine strane, a žene su prenositeljice bolesti. Međutim, budući da su geni za FVIII i FIX podložni novim mutacijama, u trećine svih bolesnika s hemofilijom nema oboljelih članova obitelji. Za hemofiliju su karakteristična krvarenja u mišiće i zglobove. Jačina krvarenja korelira s razinom manjka faktora zgrušavanja. U tablici 1.1. je objašnjeno sve od težine hemofilije pa do epizode i lokacije krvarenja. [1]

TEŽINA HEMOFILIJE	RAZINA FAKTORA ZGRUŠAVANJA % AKTIVNOSTI (IU/L)	EPIZODE KRVARENJA
TEŠKA	<1% (<0,01)	Spontana krvarenja, pretežno u mišiće i zglobove.
UMJERENA	1-5% (0,01-0,05)	Povremena spontana krvarenja, jaka krvarenja nakon manje traume ili kirurškog zahvata.
BLAGA	5-40% (0,05-0,40)	Spontana krvarenja su jako rijetka, jaka krvarenja nakon veće traume ili kirurškog zahvata.

Tablica 1.1 Klinička slika krvarenja u bolesnika s hemofilijom ovisno o razini faktora zgrušavanjaIzvor: Autor prema: Smjernice za dijagnostiku i liječenje hemofilije- prof. dr.sc. Silva Zupančić Šalek

TEŠKA KRVARENJA	PO ŽIVOT OPASNA KRVARENJA
Zglobovi (hemartros), Mišići (ileopsoas, potkoljenica, podlaktica) Usna šupljina, desni, nos Genitourinarni trakt (hematurija)	Intrakranijalna Gastrointestinalna Krvarenje u ždrijelo/vrat

Tablica 1.2. Lokalizacija krvarenja u bolesnika s hemofilijomIzvor: Autor prema: Smjernice za dijagnostiku i liječenje hemofilije

MJESTO KRVARENJA	UČESTALOST
Hemartroza	70-80%
Koljeno	45%
Lakat	30%
Gležanj	15%
Rame	3%
Ručni zglob	3%
Kuk	2%
Mišić/meko tkivo	10-20%
Druga jača krvarenja	5-10%
Središnji živčani sustav	<5%

Tablica 1.3. Učestalost krvarenja prema lokalizacijiIzvor: Autor prema: Smjernice za dijagnostiku i liječenje hemofilije- prof. dr.sc. Silva Zupančić Šalek

1.1. Vrste hemofilije

Postoje različiti tipovi hemofilije, ovisno o tome koji faktor zgrušavanja nedostaje. Najčešća je hemofilija A ili klasična hemofilija, u kojoj nedostaje ili je smanjena aktivnost faktora VIII. Druga po učestalosti je hemofilija B, koju karakterizira nedostatak ili smanjena aktivnost faktora IX. Ostali tipovi hemofilije su veoma rijetki. Potrebno je znati koji tip hemofilije ima pacijent. Preparati za liječenje hemofilije A i B su vrlo različiti pa je važno znati koji lijek je potreban pacijentu. Lijekovi za hemofiliju A sadrže faktor VIII koji nedostaje u krvi. Osobe s hemofilijom B moraju primiti lijek koji sadrži faktor IX, a koji nadomješta prisutan manjak tog faktora u krvi. Hemofilija se klasificira u tri stupnja - teški, umjereni i blagi, ovisno o količini ili aktivnosti defektnog faktora zgrušavanja. Nivo faktora zgrušavanja izražava se u postotcima, a označava koliko faktora VIII, odnosno IX je prisutno ili aktivno. Normalan nivo faktora je 50 do 150%. U osoba s hemofilijom nivo faktora je znatno niži od normalnih vrijednosti. Teška hemofilija znači manje od 1% normalne aktivnosti faktora zgrušavanja. Osobe s teškim stupnjem hemofilije učestalo krvare, katkad jednom ili dvaput tjedno, često spontano bez podataka o ozljedi. Naziv spontano znači naglo, bez upozorenja i bez poznatog uzroka. Spontana krvarenja se obično javljaju u zglobovima koji su više aktivni i izloženi stresu. Tako je često krvarenje u gležnjevima, jer upravo gležnjevi nose težinu cijelog tijela i amortiziraju udarce. U osoba s teškim stupnjem hemofilije krvarenje mogu izazvati svakodnevne aktivnosti, kao hodanje ili trčanje. S ispravnim i pravovremenim liječenjem, teška hemofilija je rijetko opasna. Umjereni hemofilija znači 1 do 5% normalne aktivnosti faktora zgrušavanja. Budući da je određena aktivnost faktora prisutna, krvarenje se u osoba s umjerenim stupnjem hemofilije javlja samo nakon ozljede, jednom mjesečno ili rjeđe. Blaga hemofilija znači 5 do 50% normalne aktivnosti faktora zgrušavanja. U osoba s blagim stupnjem hemofilije katkad ne dolazi do krvarenja ni nakon ozljede! Krvarenje se obično događa samo nekoliko puta na godinu. Dječaci s blagim stupnjem hemofilije moraju dobiti nadomjestak faktora prije vađenja zuba ili drugoga kirurškog zahvata. Potrebno je znati nivo aktivnosti faktora zgrušavanja u pacijenta. Uz to, svaka osoba s hemofilijom je posebna. Dva dječaka s teškim stupnjem hemofilije mogu obavljati istu aktivnost, i jedan može krvariti, a drugi ne. [2]

1.2. Willebrandova hemofilija (vWB)

Vaskularna hemofilija je autosomni nasljedni krvni poremećaj koji je vrlo sličan hemofiliji. Javlja se zbog redukcije ili abnormaliteta glikoproteina (nazvan von Willebrandov faktor ili vWF) u krvi u koji je neophodan za normalnu funkciju trombocita, kao i za projekciju faktora VIII od cijepljenja u plazmi. Faktor VIII je labilan koji ovisi o prisustvu vWF faktora osobe s vWB imaju i niži nivo faktora VIII te produženo vrijeme krvarenja. Identificirano je nekoliko tipova vWB. Osnovni tipovi su tip 1, tip 2 i tip 3, koji imaju više svojih podtipova. Epidemiološke studije pokazuju da je prevalencija vWB oko 1% svjetske populacije, ali dijagnosticirani slučajevi su mnogo rjeđi. Dok hemofilija općenito zahvaća mušku populaciju, von Willebrand je općenito nasljedan, tako da pogađa i muške i ženske dijelove populacije podjednako. Osim nasljedne vWB, postoji i stečeni von Willebrandov sindrom (vWS) koji može nastati u sklopu različitih bolesti i stanja u kojima nastane stečeni kvalitativni ili kvantitativni poremećaj vWF (solidni tumori, hematološke limfoproliferativne i mijeloproliferativne bolesti, autoimunosne i kardiovaskularne bolesti) koji dovodi do iznenadno nastale sklonosti krvarenju. Stečeni vWS može nastati u svakoj dobnoj skupini, no najučestalije nastaje u starijoj životnoj dobi. Opisani su različiti i složeni patofiziološki mehanizmi koji dovode do razvoja stečenog vWS. Na stečeni vWS treba posumnjati u bolesnika koji odjednom ima znakove krvarenja uz urednu krvnu sliku i uredan uobičajeni mali koagulogram, posebno ako već ima neku od ranije navedenih bolesti za koje je poznato da mogu dovesti do stečenog vWS. [3]

Poznato je da je krvarenje (spontano/poslijetraumatsko) najvažnija komplikacija nasljednih poremećaja zgrušavanja krvi, poput hemofilije A, hemofilije B i von Willebrandove bolesti. Međutim, iako su osobe s tim nasljednim koagulopatijama reativno zaštićene od nastanka tromboze, moguć je nastanak i arterijskih i venskih tromboza i u tih bolesnika s izazovnom odlukom o uvođenju antikoagulantne ili antitrombocitne terapije. Također, moguće su situacije u osoba s hemofilijom ili VWB u kojima se inače rutinski preporuča uvođenje antikoagulantne profilakse, poput prevencije ishemijskog moždanog udara kod permanentne filtracije atrijske. S obzirom da je riječ o rijetkim bolestima s različitom kliničkom slikom, ne postoje medicinske smjernice temeljene na dokazima i s istovremeno nastalom trombozom ili postojećim rizikom za nastanak tromboze. Poznato je da je napredak liječenja osoba s hemofilijom doveo do porasta očekivanoga trajanja života hemofiličara koje danas dostiže životni vijek osoba bez hemofilije, što je, međutim dovelo i do porasta bolesti

povezanih sa starenjem. Jedna od tih bolesti je kardiovaskularna bolest. Procjenjuje se da je prevalencija nastanka kardiovaskularne bolesti tijekom života 19,5% u hemofilicara, a prevalencija ishemijske bolesti srca 15% u onih starijih od 60 godina. Danas se čini da hemofilija nema protektivni učinak na nastanak ateroskleroze, no nekoliko istraživanja je ukazalo da hemofilija može imati protektivni učinak protiv smrtnosti od ishemijske bolesti srca. Važno je istaknuti da osobe s hemofilijom i VWB koje obole od ishemijske bolesti srca imaju u pravilu i druge poznate rizične čimbenike za srčane bolesti, poput pušenja, hipertenzije, dijabetesa, pretilosti i hiperlipidemije; stoga je jako važna prevencija nastanka tih bolesti i njihovo liječenje. Kako bi lakše prepoznali VWB koristimo klasifikaciju prema Sadleru koja je opisana u tablici 1.2.1. [4]

<u>KVANTITATIVNI MANJAK Vwf</u>
--

-tip1: djelomični kvantitativni manjak vWF
--

-tip3: kompletni manjak Vwf

<u>KVALITATIVNI MANJAK vWF</u>

-tip2: kvalitativni manjak vWF

-tip2A: kvalitativna varijanta sa sniženim funkcijama trombocita zbog manjka multimera velike molekularne težine
--

-tip2B: kvalitativni poremećaj vWf koji ima pojačani afinitet za trombocitni GP Ib i dovodi do trombocitopenije

-tip2M: kvalitativni poremećaj sa sniženim funkcijama trombocita, ali ne nedostaju multimeri visoke molekularne težine
--

-tip2M: kvalitativni poremećaj sa znatno smanjenim afinitetom za F VIII

Tablica 1.2.1 Klasifikacija von Willebrandove bolesti (klasifikacija prema Sadleru)

Izvor: Autor prema: Smjernice za dijagnostiku i liječenje hemofilije- prof. dr.sc. Silva Zupančić Šalek

Dijagnoza se postavlja na temelju anamnestičkih i obiteljskih podataka, zatim na temelju kliničke slike i laboratorijskih nalaza (tablica 1.2.2.). Određuje se vrijeme krvarenja, agregacija trombocita s ristocetinom, broj trombocita, F VIII, APTV, antigen vWF, aktivnost ristocetinskog kofaktora i multimerna analiza vWF. [5]

	TIP 1	TIP 2a	TIP 2b	TIP 3
VIII:C	Nizak	Nizak/normalan	Nizak/normalan	nizak
vWFAg	Nizak	Nizak/normalan	Nizak/normalan	Vrlo nizak
Aktivnost vWF	Niska	Vrlo nizak	Nizak/normalan	Vrlo nizak
RIPA	Odsutan	odsutan	prisutan	odsutan
Vrijeme krvarenja	Produženo	produženo	produženo	Produženo/normalno

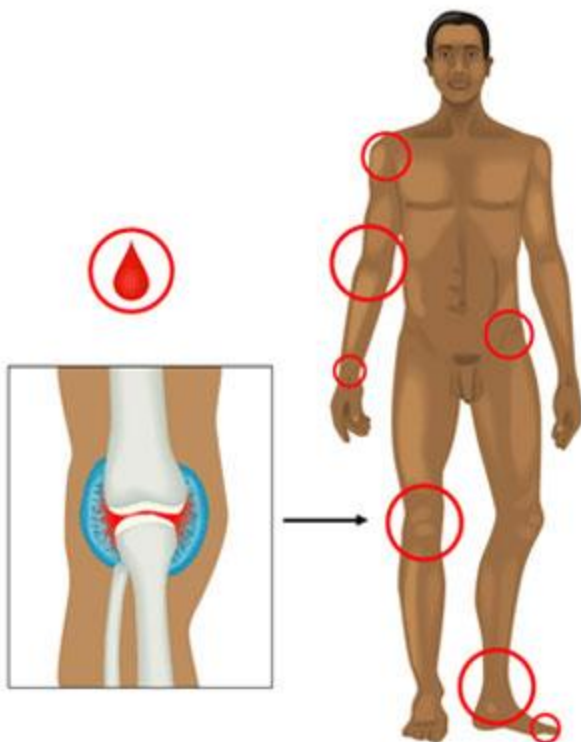
Tablica 1.2.2. Laboratorijski nalazi bolesnika s različitim tipovima VWB

Izvor: Autor prema: Smjernice za dijagnostiku i liječenje hemofilije- prof. dr.sc. Silva Zupančić Šalek

Liječenje vWB ovisi o težini i tipu vWB. [5]

1.3.Hemofilija A

Hemofilija A ili klasična hemofilija nasljedni je poremećaj zgrušavanja krvi koji je posljedica manjka ili stvaranja defektne molekule plazmatskoga faktora VIII:C. To je najpoznatiji i najčešći teški, nasljedni poremećaj zgrušavanja. Hemofilija A pojavljuje se u 1 na 5 000 muške novorođenčadi i na nju otpada otprilike 80-85% svih slučajeva hemofilije. Uzrokuje niz mutacija u velikom genu faktora VIII koje dovode do snižene razine plazmatskoga faktora VIII. Nasljeđuje se spolno vezano, a u trećine svih bolesnika nema podataka o bolesti u obitelji pa se smatra da je uzrok spontana mutacija. Do sada je otkriven veliki broj različitih genetskih promjena i to delecija, insercija i točka svih mutacija. Najčešća mutacija gena faktor VIII jest intrakromosomska rekombinacija, inverzija introna 22 koja je odgovorna za 50 % slučajeva najtežih oblika hemofilije A. Ta mutacija nastaje isključivo u muškoj zametnoj stanici. Bolest se klinički očituje prekomjernim krvarenjem u različite dijelove tijela i nema razlike u kliničkim obilježjima hemofilije A i B. U bolesnika s teškim oblikom bolesti prevladavaju opetovana bolna krvarenja u zglobove i hemtomi u mišićima koji s vremenom progrediraju u tipične deformacije i invalidnost. Nakon minimalnih površinskih ozljeda ili ogrebotina ne pojavljuju se protrahirana i prekomjerna krvarenja jer je u bolesnika s hemofilijom primarna hemostaza uredna. Osim u zglobove, krvarenja mogu biti u viscelarne organe, najopasnije je u SŽS (središnji živčani sustav). [6]



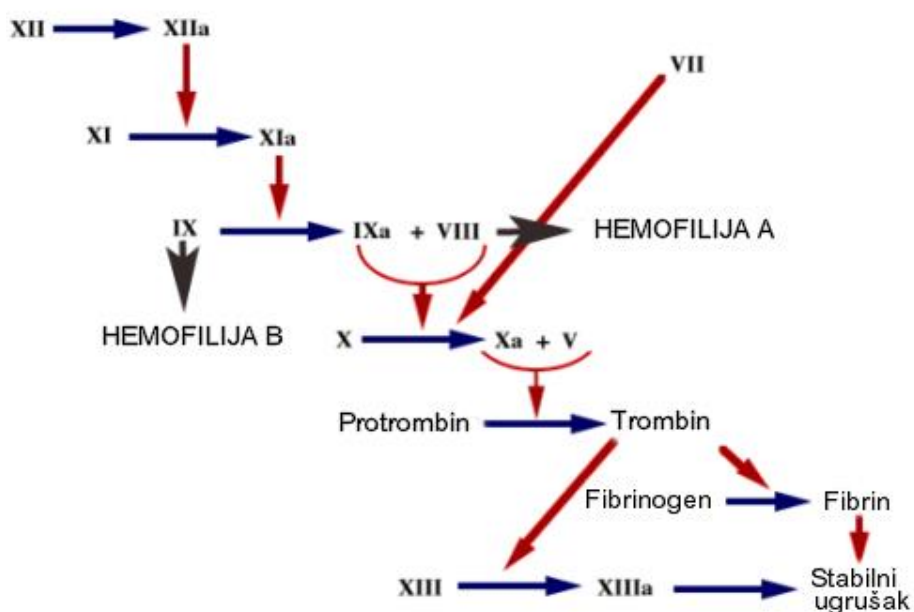
Slika 1.3.1. Prikaz krvarenja u zglobove. Krvarenja uzrokuju atropatiju tih zglobova.

Izvor: <https://bs.friv4school.biz/?p=3096>

Klasifikacija težine bolesti, hemofilije, temelji se na kliničkoj slici, simptomima krvarenja ili na razini nedostatnog faktora VIII u plazmi, što je danas prekoruka Internacionalnog društva za hemostazu i hemofiliju. Produženo krvarenje se pojavljuje i nakon vađenja zubi. Mnogi bolesnici imaju supkliničku sliku jetrene bolesti, a manji broj ima kliničke karakteristike kroničnog hepatitisa. Laboratorijska se dijagnoza hemofilije A postavlja na temelju produžena vremena testa aktivnog parcijalnog tromboplastinskog vremena, kao i određivanjem razine faktora VIII. Liječenje hemofilije A provodi se primjenom faktora VIII koji im nedostaje. Većina se bolesnika liječi u specijaliziranim centrima za hemofiliju. Akutne epizode krvarenja liječe se primjenom koncentrata faktora VIII. Dezmpresin (DDAVP) alternativna je mogućnost u liječenju blage hemofilije A. Akutna krvarenja u bolesnika s infibitorima na faktor VIII i/ ili faktor IX liječe se primjenom aktivnog koncentrata faktora protrombinskog kompleksa (FEIBA- factor eight inhibitor bypass activity). [6]

1.4.Hemofilija B

Hemofilija B ili nasljedni manjak faktora IX nasljeđuje se spolno, X-vezano, recesivno i mnogo je rjeđi oblik (oko 5 puta) od hemofilije A. Faktor IX kodiran je genom blizu gena za faktor VIII na vrhu drugog kraka X- kromosoma. U bolesnika s hemofilijom B utvrđen je niz mutacija i delecija. Klinički se hemofilija B ne može razlikovati od hemofilije A. Klasifikacija bolesti provodi se prema težini kliničke slike koja odgovara razini faktora IX. Protrombinsko vrijeme, kao i vrijeme krvarenja, normalna su. Varijanta hemofilije B karakterizirana je porastom koncentracije faktora IX i s tendencijom poboljšanja kliničke slike s dobi, tj. manje krvarenja. Uvrđeni su polimorfizmi dužine restrikcijskih fragmenata za gen faktora IX pa nam to omogućuje utvrđivanje nositeljstva i prenatalnu dijagnostiku hemofilije B. Liječenje hemofilije B provodi se po načelu nadomjesne terapije visoko pročišćenim koncentratima faktora IX koji su porijekla iz ljudske plazme ili rekombinantnim faktorom IX. [6]



Slika 1.4.1. Reakcija aktivacije trombina

Izvor: <http://www.genetika.biol.pmf.unizg.hr/pogl8.html>

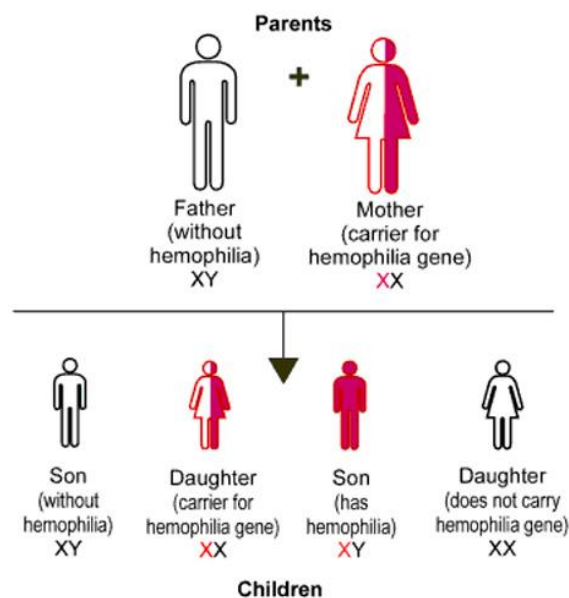
2. Klinička manifestacija hemofilije

Na hemofiliju treba posumnjati u osoba koje u anamnezi imaju:

- Sklonosti krvarenja u ranom djetinjstvu
- Spontana krvarenja, osobito u zglobove i meka tkiva
- Prekomjerno krvarenje nakon traume ili kirurških zahvata [7]

Skлонost krvarenju najčešće je prisutno tijekom cijelog života. Treba imati na umu da neka djeca s teškom hemofilijom nemaju krvarenja do dobi od godine dana, odnosno od vremena kad počinju hodati i istraživati svijet. Osobe s blagom hemofilijom ne moraju imati jaka krvarenja dok ne dožive traumu ili kirurški zahvat. Pojavljivanje modrica, krvarenje koje se često javlja iz usne šupljine ili nekih drugih oblika produženih krvarenja kod djece već u prvoj godini života, upućuju na teži oblik hemofilije. Kod srednje i lakše hemofilije krvarenje se javlja samo kod ekstrakcije zuba ili neke operacije, odnosno nakon neke povrede. Inače novorođenčad s hemofilijom rijetko imaju probleme sve do početaka pužanja ili hodanja. Međutim neizbježni padovi i udarci u tom razvojnem periodu mogu prouzrokovati modrice i krvarenja iz usne ili jezika, pri nicanju zuba i nakon cirkumcizije. Od druge ili treće godine starosti djeteta, krvarenja se mogu pojaviti u mišićima i zglobovima sa obilnim oticanjima i otežanim pokretima ruke ili noge. Osobe s von Willebrandovim poremećajem obično imaju krvarenje iz nosa i usta, teške menstruacije kod žena, ili modrice, ali rjeđe iskuse krvarenje u zglob ili mišić, koji je često uočen kod osoba sa hemofilijom, iako kod nekih teških oblika ovog poremećaja može doći i do pojave spontanih krvarenja u zglobove. Međutim klinička slika obično nije teška kao kod osoba sa hemofilijom. Promatrajući općenito, krvarenje kod hemofiličara se može pojaviti u bilo koje doba dana, a posebno i najčešće tokom noći, kao posljedica nekih dnevnih aktivnosti ili povreda. Krvarenje ne mora uvijek biti brzo, obilno ili bolno, pa se i ne mora primijetiti odmah poslije povrede. Bez odgovarajućeg tretmana faktorom koji nedostaje, krvarenje je produženo te može dovesti i do anemije. Krvarenje unutar ograničenih prostora (unutarnja krvarenja), kao što su zglobovi, može prestati samo kada se pritisak okolnog tkiva izjednači i dostigne pritisak krvi koja se izljeva u zahvaćeno

mjesto, što je popraćeno jakim bolovima. No to ne znači uvijek da će krvarenje prestati. Obično se krv izljeva izvan tog prostora u neki drugi i krvarenje se nastavlja. Ovakva krvarenja unutar mišića i zglobova su vrlo česta. Osoba koja boluje od teške hemofilije A, u prosjeku krvari 30-40 puta godišnje. Međutim pojedini hemofiličari imaju krvarenje 2-3 puta tjedno. Neki hemofiličari rjeđe krvare, posebno oni s hemofilijom B jer faktor IX nestaje sporije iz tijela u odnosu na faktor VIII. Učestalost krvarenja je veća u zglobu ili tkivu koji je već oštećen krvarenjima i popraćeno je akutnim bolom, što je uglavnom rezultat ranije netretiranih unutarnjih krvarenja. Najbolja kontrola bola je upravo tretman epizode krvarenja (davanje koncentrata faktora na vrijeme). Ponovljena i stalna krvarenja unutar istog zgloba dovode do prekida normalnog tkiva i razvijanja kroničnog, bolnog i nepovratnog artritisa. Funkcionalna abnormalnost ili bol nekog zgloba može biti ublažena određenom fizikalnom terapijom ili rekonstruktivnom operacijom. Kod ove populacije cjepivo se smije davati samo potkožno, iako i tada rijetko može doći do pojavljivanja hematoma na mjestu cijepljenja. Injekcije davane intramuskularno mogu uzrokovati velike i duboke hematome koji mogu biti opasni i može doći do obilnog oticanja mišića. Obiteljska anamneza o krvarenju najčešće je pozitivna. Hemofilija se nasljeđuje X- vezano recesivno, pa oboljevaju muškarci s majčine strane, a žene su prenositeljice bolesti. Međutim, budući da su geni za FVIII i FIX podložni novim mutacijama, u trećine svih bolesnika s hemofilijom nema oboljelih članova obitelji. [7]



Slika 2.1. Genetsko nasljeđivanje hemofilije

Izvor podataka: www.ihtc.org/payors/conditions-we-treat/bleeding-disorders/hemophilia-a-and-b/

3. Dijagnoza hemofilije

Postavljanje točne dijagnoze bitno je za primjereno liječenje bolesnika. Različiti poremećaji sa sklonošću krvarenju imaju različite simptome. Točna dijagnoza poremećaja može se postaviti samo koagulacijskim testiranjem i to u početku testovima probiranja, a potom određivanjem pojedinih faktora. Postavljanje dijagnoze hemofilije počinje kliničkom procjenom bolesnika, a dijagnoza se potvrđuje laboratorijskim dokazivanjem manjka FVIII i FIX. Laboratorijska dijagnoza hemofilije provodi se isključivo u specijaliziranom koagulacijskom laboratoriju, akreditiranom za provođenje pretraga potrebnih u dijagnostici hemofilije. To uključuje znanje i ekspertizu laboratorijskog stručnjaka u području koagulacije, upotrebu odgovarajuće opreme i reagensa te osiguranje kvalitete rada provođenjem unutarnje i vanjske kontrole. [8]

3.1. Laboratorijska dijagnostika hemofilije

Laboratorijske pretrage u dijagnostici poremećaja zgrušavanja sa sklonošću krvarenju uključuju pretrage probiranja i potvrdu dijagnostike. Pretrage probiranja: protrombinsko vrijeme (PV), aktivno parcijalno tromboplastinsko vrijeme (APTV), ispitivanje funkcije trombocita (vrijeme krvarenja, agregometrija), i broj trombocita. (tablica 1.3.1.) Te pretrage upućuju na vrstu mogućega poremećaja (nisu obuhvaćeni neki poremećaji funkcije trombocita, fibrinolize i manjak FXIII). [1]

DIJAGNOZA	PV	APTV	FUNKCIJA TROMBOCITA	BROJ TROMBOCITA
HEMOFILIJA A ILI B	Normalno	produljeno	uredna	normalan
VON WILLEBRANDOVA BOLEST	Normalno	Normalno ili produljeno	Uredna ili patološka	Normalan ili snižen
POREMEĆAJ FUNKCIJE TROMBOCITA	Normalno	normalno	Uredna ili patološka	Normalan ili snižen

Tablica 1.3.1 Pretrage probiranja

Izvor: Autor prema: Smjernice za dijagnostiku i liječenje hemofilije- prof. dr.sc. Silva Zupančić Šalek

Potvrda dijagnoze uključuje mjerenje aktivnosti FVIII, FIX i von Willebrandova faktora (za isključenje von Willebrandove bolesti u bolesnika sa sniženom aktivnošću FVIII). U dijagnostici hemofilija navedene pretrage dopunjuju se odgovarajućim specifičnim ispitivanjem kao što su:

- Molekularno-genetička analiza,
- Vrijeme stvaranja trombina, što omogućuje kontinuirano praćenje stvaranja trombina,
- Tromboelastografija, kojom se mjeri brzina stvaranja i čvrstoća nastalog ugruška, što se zajedno s TGT-om može koristiti u praćenju terapije bolesnika s hemofilijom. [1]

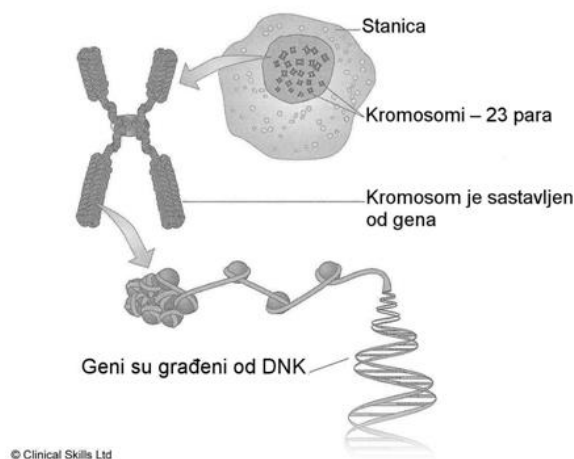
Uzrokovanje se provodi standardnim postupkom. Uzorak se u najkraćem roku dostavlja u laboratorij jer analizu treba provesti unutar 4 sata od uzrokovanja. Priprema se plazma siromašna trombocitima (centrifugiranjem na sobnoj temperaturi, na 2000g 15 min). Do trenutka analize uzorak se čuva na sobnoj temperaturi (20-25 °C). Ako se uzorak ne može analizirati u roku od 4 sata, alikvoti plazme skladište se na -30°C nekoliko tjedana ili do 6 mjeseci na -70°C. Nakon nalaza produljenog APTV-a, testom miješanja s normalnom plazmom utvrđuje se radi li se o manjku faktora ili o prisutnosti inhibitora. Mjerenje aktivnosti FVIII/FIX služi za postavljanje dijagnoze, praćenje terapije i ispitivanje kvalitete krioprecipitata. Aktivnost FVIII/FIX može se mjeriti:

- Koagulometrijskom metodom u dva stupnja
- Koagulometrijskom metodom u jednom stupnju
- Metodom s kromogenim supstratima [1]

Dodatno se imunokemijskim metodama mjeri CRM (Cross Reacting Material), ali ta vrsta mjerenja ne pridonosi klasifikaciji hemofilija. Aktivnosti FVIII mjerena metodom u dva stupnja uključuje inkubaciju različitih razrjeđenja adsorbirane normalne plazme i bolesnikove plazme s kalcijevim ionima i fosfolipidima, što dovodi do stvaranja FX-a. U drugom stupnju dodatak normalne plazme dovodi do stvaranja ugruška, a vrijeme zgrušavanja ovisi samo o početnoj količini FVIII. Prednost te metode da ne zahtjeva skupe reagense kao što je FVIII deficitarna plazma ili kromogeni supstrati. [1]

3.2. Genetsko testiranje u hemofiliji

Određivanje mutacije koja uzrokuje hemofiliju danas je uobičajeni postupak u tijeku postavljanja dijagnoze. Određivanje mutacije u bolesnika marker je temeljem kojeg se kasnije može provesti prenatalna dijagnostika, zatim otkrivanje nositeljice bolesti i usporedba odnosa genotipa i fenotipa bolesti. Gen FVIII (F8) velik je 186 kb i sastoji se od 26 egzona koji su različite veličine smješten na dugom kraku X kromosoma, Xq28. FVIII je veliki glikoprotein koji je strukturiran u domene i sadrži više domena A1-A2-B-C1-C2. Aktivacijom FVIII trombin cijepa veliku B domenu. Nakon opsežnih posttranskripcijskih procesa FVIII se oslobađa u cirkulaciju gdje se stabilizira s von Willburndovim faktorom. Hemofiliju uzrokuju stotine različitih mutacija. Opisano je oko 800 različitih mutacija, no najčešća je inverzija introna 1 na egzonu 22 koja se nalazu u 50% bolesnika s teškim oblikom hemofilije A. Druga mutacija po učestalosti je inverzija introna 1 koju nalazimo u 2-5 % bolesnika teškog oblika hemofilije A. Osim navedenih, sve su ostalo točkaste mutacije. [7] Ljudi reagiraju na različite načine kad dobiju rezultate testiranja. Mnogi kažu da su bijesni i zabrinuti kad saznaju da su nositelji. Drugi su tužni, iznenađeni ili šokirani. Sve te reakcije potpuno su normalne. Kod većine ljudi ti osjećaji se kroz nekoliko mjeseci smire. Potpuno je normalno osjećati se drugačije kad saznate da ste nositelj. Neki ljudi kažu da je čudno saznati nešto novo o sebi a mislili su da sve znaju. Treba vremena da se osoba navikne na ta nova saznanja.



Slika 3.2.1. Genetsko testiranje u hemofiliji

Izvor: <http://www.eurogentest.org/index.php?id=487>

U otprilike 5% bolesnika s hemofilijom A nije moguće utvrditi mutaciju u genu F8 i u tijeku su istraživanja koja će definirati uzrok manjka FVIII u tih bolesnika. Molekularna dijagnoza hemofilije A nije lagan zadatak, kako zbog veličine gena F8, tako i zbog velikoga broja različitih mutacija koje su rasute po cijelom genomu. Kod bolesnika kod kojih se mutacija ne dokaže potrebna je kompletna analiza gena F8. Bolesnici s blagim i umjerenim oblikom bolesti zahtijevaju također kompletnu analizu F8 jer nemaju neki češći tip mutacije. Genetsko savjetovanje je ključno u pružanju pomoći bolesniku s hemofilijom i obitelji. Savjetovanje mora biti stručno provedeno i zato je neophodan multidiscipliniran pristup skrbi bolesnika s hemofilijom. [7]

Hemofilije su nasljedni poremećaji zgrušavanja krvi. Klinički se manifestiraju prekomjernim, opetovanim krvarenjima u različite dijelove tijela. Težina bolesti korelira s aktivnosti faktora VIII/IX. Neobično je važna rana dijagnostika bolesti kao i ranoliječenje u optimalnoj dozi. [7]

4. Zdravstvena njega bolesnika oboljelih od hemofilije

Intervencije bolesnika oboljelih od hemofilije usmjerene su na sprječavanje krvarenja, zbrinjavanju nastalih krvarenja, te prevenciji ozljeda i padova (tablica 4.1.). Krvarenje u zglobovima najčešća je komplikacija i često dovodi do trajnog oštećenja i kočenja zgloba. [9]

INTERVENCIJE	OBRAZLOŽENJE
<ul style="list-style-type: none">• Imobilizirati zglob zahvaćen krvarenjem• Primjeniti hladan oblog na mjesto krvarenja• Pratiti intenzitet boli• Mjeriti vitalne znakove• Razgibavati zglobove 48 sati nakon prestanka krvarenja• Usnu šupljinu njegovati mekanim četkicama ili spužvicom i ispiranjem• Izbjegavati ozljede i padove	<ul style="list-style-type: none">• Imobilizacijom se smanjuje bol i daljnje krvarenje• Hladan oblog dovodi do vazokonstrikcije• Podatak je važan za provođenje analgezije• Ukazuje na pogoršanje bolesti i opasnost od iskrvarenja• Radi očuvanja funkcije zgloba• Sprječavanje krvarenja iz desni

Tablica 4.1. Zbrinjavanje bolesnika oboljelih od hemofilije

Izvor: Autor prema: Zdravstvena njega internističkih bolesnika, Zagreb 2001.

4.1. Zdravstveni odgoj

- Važna je suradnja s roditeljima kada je riječ o maloj djeci
- Bolesnika upozoriti da se zaštiti od ozljeda
- Izbjegavati sportove i poslove u kojima je moguća ozljeda
- Izbjegavati predmete koji mogu uzrokovati ozljedu
- Uputiti na pravilnu njegu usne šupljine
- Muškarci se moraju brijati električnim aparatom
- Upoznati bolesnika sa znakovima unutarnjeg krvarenja
- Upozoriti da se prije invanzivnih zahvata obrate liječniku radi primjene krioprecipitata[9]

Veliku ulogu u njezi bolesnika imaju medicinske sestre koje su s njima dvadeset četiri sata na dan. Osim što su odlične suradnicime liječnicima, velika su podrška pacijentima. Maksimalno smanjuju i uklanjaju boli, što podrškom, tako i terapijom koju daju po liječničkom naputku. Bolesnika se često prati radi utvrđivanja postojanja simptoma, smanjene prokrvljenosti tkiva, često ga se promatra kako bi se uočila krvarenja u koži i zglobovima. Okolina se održava slobodnom od preprjeka, koje bi mogle izazvati padove, a bolesnika se pomiće i okreće s oprezom. [10]

5. Sestrinske dijagnoze kod bolesnika oboljelih od hemofilije

„ Često se kaže da svaka žena može biti dobra medicinska sestra. Ja, naprotiv, smatram da i osnovni elementi zdravstvene njege zahtjevaju znanje.“ (Florence Nightingale)

Naziv njega bolesnika niz je godina označavao osnovni od sedam zadataka medicinske sestre. Dok je njega bolesnika skup vještina usmjerenih zadovoljavanju fizioloških potreba bolesnika, zdravstvenja njega može se definirati kao primjena znanosti i umjeća koja se bavi praksom, istraživanjem i teorijom. Svaka intervencija medicinske sestre usmjerena je na rješavanje nekoga pacijentovog problema, ali proces donošenja odluke o potrebi pojedinih intervencija može biti različit. Medicinska sestra procjenjuje pacijentovo stanje, da bi prepoznala potrebe za zdravstvenom njegom, zatim planira i provodi intervencije namjenjene zadovoljavanju tih potreba i na kraju ih provjerava. [11] U nastavku se navode sestrinske dijagnoze koje su najčešće korištene kod bolesnika oboljelog od hemofilije, te obrazloženje nekih od njih.

Neke od sestrinskih dijagnoza kod bolesnika oboljelog od hemofilije:

- Smanjena mogućnost brige za sebe: oblačenje/ dotjerivanje
- Visok rizik za ozljede
- Visok rizik za prijenos infekcije
- Smanjeno podnošenje napora
- Anksioznost
- Visok rizik za krvarenje u/s vezi s osnovnom bolesti [12]

Visok rizik za infekciju

- Stanje u kojem je pacijent izložen riziku nastanka infekcije uzrokovane patogenim mikroorganizmima koji potječu iz endogenog i/ili egzogenog izvora.

PRIKUPLJANJE PODATAKA:

1. Učiniti fizikalni pregled i procijeniti stanje postojećih oštećenja na koži i sluznicama, (stanje dekubitusa, rana, kirurške incizije - izgled, sekreciju, crvenilo, edem, bol).
2. Izmjeriti vitalne znakove.
3. Procijeniti stupanj svijesti.
4. Prikupiti podatke o stupnju pokretljivosti.
5. Prikupiti podatke o kognitivno - senzornom deficitu.
6. Prikupiti podatke o aktualnoj terapiji i liječenju.
7. Prikupiti podatke o mogućim izvorima infekcija.
8. Procijeniti druge faktore rizika: urinarni kateter, ET tubus ili trahealna kanila, I.V. kateter, centralni venski ili arterijski kateter, drenovi, gastične sonde i stome.
9. Prikupiti podatke o vrsti i intenzitetu boli.

Kritični čimbenici:

1. Medicinska stanja / bolesti:

- kronične bolesti
- poremećaj prehrane
- oslabljen imunološki sustav - leukopenija
- trudnoća - mogućnost puknuća amnionske membrane

2. Lijekovi / medicinski postupci:

1. Postojanje ulaznog mjesta za mikroorganizme:

- intravenski/arterijski kateter
- kirurški zahvat
- drenaža

- fiksator
- dijaliza
- endotrahealna intubacija
- urinarni kateter
- stome

2. Kemoterapija

3. Primjena imunosupresiva

4. Dugotrajna primjena antibiotika.

3. *Osobni / Okolinski :*

- dugotrajna hospitalizacija,
- kontakt s infektivnim tvarima/materijalima.
- neupućenost – nedostatak znanja o prijenosu infekcija
- loše higijenske navike
- oštećenje tkiva (opekline, ugrizi životinja, radijacija)

4. *Dobni :*

- nedostatna stečena imunost
- nezrelost imunološkog sustava
- svježa umbilikalna rana
- nedostatna imunizacija

Mogući Ciljevi

1. Tijekom hospitalizacije neće biti simptoma niti znakova infekcije:

- pacijent će biti afebrilan, (temp. 36 - 37°C),
- laboratorijski nalazi (leukociti, SE) će biti unutar referentnih vrijednosti

- pacijent neće imati pojačanu sekreciju iz dišnih putova, bronhalni sekret će biti proziran i bez mirisa
- urin će biti makroskopski čist, svjetlo žute boje, bez mirisa i sedimenta
- ubodna mjesta intravaskularnih katetera će biti bez znakova infekcije
- rana i mjesta incizije će ostati čista, bez crvenila i purulentne sekrecije
- uzorci prikupljeni i poslani na bakteriološku analizu će ostati sterilni

2. Pacijent će usvojiti znanja o načinu prijenosa i postupcima sprečavanja infekcije, demonstrirati će pravilnu tehniku pranja ruku.

3. Pacijent će znati prepoznati znakove i simptome infekcije.

Intervencije

1. Mjeriti vitalne znakove (tjelesnu temperaturu afebrilnim pacijentima mjeriti dva puta dnevno, te izvijestiti o svakom porastu iznad 37°C).
2. Pratiti promjene vrijednosti laboratorijskih nalaza i izvijestiti o njima.
3. Pratiti izgled izlučevina.
4. Bronhalni sekret poslati na bakteriološku analizu.
5. Poslati urin na bakteriološku analizu prije uvođenja urinarnog katetera.
6. Urin iz urinarnog katetera poslati na bakteriološku analizu.
7. Vrh urinarnog katetera nakon promjene poslati na bakteriološku analizu.
8. Učiniti brisove:
 - operativne rane
 - vrha endovenoznog katetera
 - mjesta insercije katetera [12]

Visok rizik za ozljede

Visok rizik za ozljede jest prijeteća opasnost od ozljede uslijed interakcije uvjeta u okolini s prilagodbenim i obrambenim mogućnostima pojedinca. [12]

Prikupljanje podataka:

1. Prikupiti podatke o vidu.
2. Prikupiti podatke o sluhu.
3. Prikupiti podatke o kvaliteti osjeta (hladno / toplo).
4. Procijeniti stanje svijesti (orijentiranost, smetenost, nemir...).
5. Prikupiti podatke o mogućnosti samozbrinjavanja.
6. Prikupiti podatke o korištenju lijekova.
7. Prikupiti podatke o mogućnostima signalizacije.
(zvono, uporaba telefona, kontakt hitne pomoći)
8. Procijeniti postojanje opasnosti u okolini pacijenta.
9. Prikupiti podatke o životnim aktivnostima.
10. Procijeniti rizik za ozljede pomoću Morseove skale za ozljede: prethodni padovi, druge medicinske dijagnoze, pomagala pri kretanju, stav/premještanje, mentalni status.

Kritični čimbenici

1. Transport pacijenta
2. Čimbenici u okolini, npr. građevinske prepreke
3. Neadekvatna obuća i odjeća
4. Kemijski: otrovi, lijekovi, alkohol, kofein, nikotin
5. Smanjena sposobnost orijentacije u prostoru

6. Pothranjenost
7. Glad
8. Lijekovi: sedativi, vazodilatatori, antihipertenzivi, diuretici
9. Promjene u krvnoj slici - niska razina hemoglobina
10. Hipoksija tkiva
11. Vrtoglavica
12. Dehidracija
13. Umor
14. Ortostatska hipotenzija
15. Poremećaj ravnoteže
16. Nesvjestica
17. Hipoglikemija
18. Amputacija

Ciljevi

1. Pacijent će znati prepoznati faktore koji povećavaju rizik za ozljede.
2. Pacijent će znati koristiti sigurnosne mjere za sprečavanje ozljeda.
3. Pacijent će odabrane preventivne mjere za sprečavanje ozljeda demonstrirati.

Intervencije

1. Upoznati pacijenta s nepoznatom okolinom.
2. Objasniti pacijentu sustav za poziv u pomoć te procijeniti sposobnost pacijenta da ga koristi.
3. Omogućiti siguran transport pacijenta: zaštitne ograde, zakočeni kotači.
4. Osigurati uporabu noćnog svjetla.

5. Poticati pacijenta da traži pomoć tijekom noći.
6. Procijeniti stupanj samostalnosti pacijenta i zajedno s njim izraditi plan dnevne aktivnosti.
7. Objasniti pacijentu nuspojave lijekova koji utječu na budnost, vrtoglavicu.
8. Bolesnički krevet spustiti na optimalnu razinu.
9. Omogućiti optimalno osvjetljenje u bolesničkoj sobi.
10. Označiti rub stuba svijetlom bojom.
11. Omogućiti uporabu termometra prilikom kupanja.
12. Upozoriti pacijenta na korištenje slušnog aparata.
13. Objasniti pacijentu da prilikom ustajanja iz kreveta najprije sjedi u krevetu nekoliko minuta a potom ustane iz kreveta pridržavajući se za stolicu, štap, štaku.
14. Pomoći pacijentu prilikom ustajanja.
15. Pomoći pacijentu namjestiti pomagalo.
16. Namjestiti pacijentu pomagalo.
17. Objasniti pacijentu da izbjegava podizanje stvari s poda.
18. Naučiti pacijenta uporabi ortopedskih pomagala: štap, štaka...
19. Uputiti pacijenta kako koristiti držače za ruke.
20. Preporučiti prikladnu obuću i adekvatna pomagala s gumenim podlogama.

Mogući ishodi / Evaluacija:

1. Pacijent nabraja i prepoznaje faktore koji povećavaju rizik za ozljede (vrti mu se prilikom ustajanja, zamagli mu se pred očima prilikom uspravljanja iz sagnutog položaja).
2. Pacijent koristi sigurnosne mjere za sprečavanje ozljeda, pridržava se za rub kreveta,

hoda uz zid.

3. Pacijent koristi odabrane preventivne mjere za sprečavanje ozljeda, pozove sestru da odmakne infuzijski stalak, traži protuklizajuću podlogu za tuširanje, ne silazi s kreveta kada je mokar pod.

4. Pacijent se ne pridržava preporučenih mjera za sprečavanje pada, hodalicu ostavlja daleko od kreveta, sagiba se unatoč preporuci da traži pomoć. [12]

Visok rizik za smanjeno podnošenje napora

Stanje nedovoljne fiziološke ili psihološke snage da se izdrže ili dovrše potrebne ili željene dnevne aktivnosti. [13]

Prikupljanje podataka

1. Prikupiti podatke o vitalnim funkcijama
2. Prikupiti podatke o stanju svijesti
3. Prikupiti podatke o pokretljivosti
4. Procijeniti emocionalno stanje
5. Procijeniti bol na skali boli
6. Prikupiti podatke o dobi pacijenta
7. Prikupiti podatke o tjelesnoj masi i indeksu tjelesne mase
8. Prikupiti podatke o prehrani
9. Prikupiti podatke o eliminaciji
10. Prikupiti podatke o medicinskim dijagnozama
11. Prikupiti podatke o prethodnim kirurškim zahvatima

12. Prikupiti podatke o lijekovima koje pacijent uzima

13. Prikupiti podatke o svakodnevnim aktivnostima koje pacijent izvodi i kako ih podnosi

14. Prikupiti podatke o stupnju samozbrinjavanja

Kritični čimbenici

1. Bolesti dišnog sustava

2. Bolesti srca i krvnih žila

3. Bolesti hematopoetskog sustava

4. Endokrinološke bolesti

5. Bolesti mišića i zglobova

6. Živčanog sustava

7. Psihoorganske bolesti

8. Akutne infekcije

9. Kronične infekcije

10. Pretilost ili pothranjenost

11. Maligne bolesti

12. Tjelesna neaktivnost

13. Dugotrajno mirovanje

14. Starija životna dob

15. Poremećaj spavanja

16. Postojanje boli

17. Poslijeoperacijski period

18. Poslijedijagnostički period

19. Primjena lijekova

Mogući ciljevi

1. Pacijent će obavljati svakodnevne aktivnosti bez znakova napora
2. Pacijent će očuvati mišićnu snagu i tonus
3. Pacijent će demonstrirati metode očuvanja snage

Intervencije

1. Prepoznati čimbenike koji utječu na neučinkovito disanje
2. Primijeniti terapiju kisikom prema pisanoj odredbi liječnika
3. Smjestiti pacijenta u položaj koji omogućava neometano disanje i ne umara ga
4. Podučiti pacijenta pravilnom iskašljavanju četiri puta dnevno, pola sata prije obroka i spavanja
5. Planirati s pacijentom svakodnevne aktivnosti i odmor
6. Osigurati dovoljno vremena za izvođenje planiranih svakodневnih aktivnosti
7. Osigurati 4-5 minuta odmora tijekom aktivnosti
8. Poticati pacijenta da provodi plan svakodnevnih aktivnosti i pohvaliti napredak
9. Provoditi aktivne ili pasivne vježbe ekstremiteta
10. Izbjegavati nepotreban napor
11. Podučiti pacijenta uporabi pomagala
12. Poticati/ izvoditi promjenu položaja prema individualnoj potrebi pacijenta
13. Osigurati neometani odmor i spavanje
14. Osigurati prehranu i unos tekućine sukladno pacijentovim potrebama
15. Poticati pacijenta na manje, češće dnevne obroke
16. Osigurati hranu koja se lako žvače i probavlja

17. Objasniti pacijentu da ne govori dok jede
18. Izbjegavati gazirana pića
19. Dati informaciju pacijentu i obitelji o zdravstvenom stanju I riziku od smanjenog podnošenja napora
20. Poticati pacijenta da govori o svojim emocijama u svezi zdravstvenog stanja
21. Podučiti pacijenta i obitelj pravilnom načinu planiranja svakodnevnih aktivnosti koristeći jasne jednostavne upute
22. Podučiti pacijenta da izbjegava gužve, zadimljene prostore, izlazak na vrućinu i hladnoću
23. Objasniti pacijentu važnost prestanka pušenja cigareta
24. Podučiti pacijenta da prepozna stresore
25. Objasniti pacijentu utjecaj stresora na podnošenje napora

Mogući ishodi/evaluacija

1. Pacijent obavlja svakodnevne aktivnosti bez znakova napora
2. Pacijent učinkovito provodi plan svakodnevnih aktivnosti i odmora
3. Pacijent smanjeno podnosi napor [13]

6. Liječenje hemofilije

Danas je liječenje hemofilije vrlo djelotvorno. Faktor koji nedostaju u osobe s hemofilijom primjenjuju se intravenskom injekcijom u krvnu cirkulaciju. Krvarenje prestaje kad se primjeni dovoljno količina faktora i kad faktor stigne na mjesto krvarenja. Liječi krvarenje brzo. Brzo liječenje krvarenja u hemofiliji smanjuje bol i oštećenje zgloba, mišića i organa. Ako se liječenje krvarenja provodi brzo, potrebna je manja količina koncentrata faktora. Liječenje treba početi kada se sumnja na krvarenje. Treba dati upute pacijentu da se javi na liječenje čim pomisli da se dogodilo krvarenje, iako možda nije siguran. Nije dobro čekati da se pojavi krvarenje sa otečenim, toplim i bolnim zglobovom. Pacijenti su zabrinuti ukoliko potroše koju dozu lijeka više, međutim, to ne bi smjelo izazivati zabrinutost. Danas nema izlječenja hemofilije, no osobe s hemofilijom i adekvatnom terapijom mogu živjeti gotovo normalan vijek. [14]

Uz odgovarajuće liječenje i samopomoć, većina ljudi s hemofilijom može održavati aktivan i produktivan način života. Terapija i način na koji se krvarenje zaustavlja ovisi o vrsti hemofilije. Liječenje se većinom odvija intravenskim putem, unošenjem faktora zgrušavanja koji nedostaje. Krvarenje prestaje kada se primjeni dovoljna količina faktora te kada faktor stigne do mjesta krvarenja. Riječ je o nadomjesno ili supstitucijskom liječenju. Faktor kojim se pacijent liječi nalazi se u obliku praha u kombinaciji sa sterilnom destiliranom vodom. Faktor je jedini efikasan lijek koji se primjenjuje u liječenju hemofilije. Liječenje koje se odvija na vrijeme smanjuje bolove, oštećenje zglobova, mišića i organa. Većina osoba s hemofilijom može doživjeti normalan životni vijek. Jedina mogućnost potpunog izlječenja je transplantacija jetre. Bez liječenja hemofilije osobama je odlazak u školu ili na posao gotovo nemoguća misija. Održavanje osobne higijene također može biti problem. Osobe koje se ne liječe s vremenom razvijaju invaliditet, otežano hodaju te teško obavljaju i jednostavne aktivnosti. U slučaju malih modrica i blagog krvarenja iz nosa, liječenje najčešće nije potrebno. Lijek se treba primjenjivati ako dođe do sljedećih situacija:

- prometne nesreće (čak i kada ozljede nisu vidljive),
- intenzivnog i trajnog krvarenja iz nekog mjesta,
- snažnog udarca u glavu,
- neobično snažne glavobolje,

- ozljede oka, lica, jezika, usta, vrata,
- krvarenja u mišić,
- krvarenja u zglob.

Lijek se primjenjuje tijekom operacija i stomatoloških zahvata te bilo koje vrste aktivnosti koja može potencijalno uzrokovati krvarenje. [15]Uloga medicinske sestre je višestruka i vrlo važna, pravodobnom intervencijom sestra može smanjiti mogućnost nastanka trajnih posljedica. Kod pojave krvarenja s intervencijama se započinje odmah ili najkasnije dva sata od nastanka krvarenja. Najčešća mjesta krvarenja su zglobovi i mišići, a vodeći simptomi: bol, otok, toplina i ispad funkcije. Kod procjene akutnog krvarenja potreban je pristupiti intervencijama: bolesnika staviti u položaj mirovanja s mjestom krvarenja podignutim iznad razine srca, potrebno je staviti hladne obloge, i to tako da je cijelo područje krvarenja obavijeno ledom, kompresija za koju se koristi elastični zavoj, čarapa ili rukav. Sestra primjenjuje propisanu terapiju od strane hematologa koji određuje vrstu i dozu čimbenika zgrušavanja. Osim koncentrata čimbenika zgrušavanja, lijekovi koji se primjenjuju kod akutnog krvarenja su analgetici. Prvi lijek odabira analgezije je paracetamol, te zatim tramadol. Način primjene lijeka je peroralni ili subkutani. Intravenski put primjene je moguć, ali je potrebno koristiti tanke igle koji ostavljaju minimalni traumatični ili ga primjeniti u istom aktu kada se primjenjuje i sam čimbenik zgrušavanja. Intramuskularna primjena analgetika je kontraindicirana. [16]

6.1.Edukacija

Nezaobilazna uloga medicinske sestre je u edukaciji bolesnika za samostalnu intravensku primjenu lijeka. Oboljeni od hemofilije imaju službeno odobrenje za primjenu lijeka u kućnim uvjetima. Prema procjeni hematologa svaki oboljeli koji je u programu kućne terapije dobiva preporuku za mjesečnu dozu lijeka koju odobrava liječničko povjerenstvo ustanove i HZZO. Veliku pozornost treba posvetiti edukaciji bolesnika i njihovih obitelji. Osim same aplikacije lijeka bolesnik mora znati kad je trenutak za primjenu lijeka, kako se čuva lijek, priprema lijeka, poštujući aseptične uvjete u kući i pravilno zbrinjavanje otpada. Edukacija bolesnika i obitelji vrši se u centrima hemofilije gdje se oboljeli i liječe. Društvo hemofiličara Hrvatske svake godine organizira ljetni kamp koji za cilj ima edukaciju bolesnika i njihovih obitelji. U 4 dana koliko traje kamp provode

se brojne edukacije, radionice za intravensku primjenu zgrušavanja, predavanja koja drže različiti stručnjaci, npr. Hematolozi, psiholozi, stomatolozi, internisti, medicinske sestre, fizioterapeuti i drugi. Sveobuhvatna sestrinska skrb bolesnika s hemofilijom je vrlo zahtjevan dugotrajan proces kroz koji se provode različite intervencije a sve u svrhu smanjenja komplikacija krvarenja i poboljšanja kvalitete života od ove rijetke i još uvijek neizlječive bolesti. Kroz naš sustav edukacije bolesnika dosada je prošao veliki broj bolesnika i njihovih obitelji. Pravo je bogatstvo to što danas sve veći broj bolesnika nema trajna oštećenja zglobova i mišića i ostaju radno sposobna populacija koji više nisu niti etiketirani kao visokorizična skupina za prijenos zaraznih bolesti. [16]

7. Zaključak

Hemofilija je nasljedni poremećaj u sustavu zgrušavanja krvi. Prepoznaje se kao nedostatak ili smanjenje aktivnosti faktora zgrušavanja krvi. Postoje dvije vodeće vrste bolesti: Hemofilija A i B. Kod hemofilije A postoji nedostatak faktora 8 ili je smanjena njegova aktivnost, dok kod hemofilije B nedostaje ili je smanjena aktivnost faktora 9. Bolest se klinički manifestira pojavom krvarenja, najčešće u zglobove i mišiće. Kod posljedica teških krvarenja mogu ostati trajna oštećenja mišića i zglobova koja mogu rezultirati invaliditetom. Liječenje se provodi nadomjesnom terapijom nedostatnog čimbenika zgrušavanja. Osobe hemofilicari danas mogu živjeti gotovo normalnim životom. Financijski troškovi su često težak uteg zdravstvenog sustava, ali kao što je pokazano, profilaktičko liječenje sprječava razvoj brojnih komplikacija i u konačnici osim što poboljšava kvalitetu života bolesnika, rezultira i manjom potrošnjom. Otkriće i unaprjeđenje novih terapijskih opcija nažalost nosi sa sobom i veću učestalost nastanka inhibitora, što je jedan od problema s kojim se bolesnici s hemofilijom sve više susreću. Međutim i u tim slučajevima postoji terapija, samo što nije svima dostupna, a nisu ni svi liječnici dovoljno educirani. Zato je za bolesnike s hemofilijom bitno postojanje hemofilijских centara, koji pružaju vrhunac u njezi i liječenju takvih bolesnika. Centar za hemofiliju predstavlja stručno-organizacijski ustroj koji se temelji na načelu centraliziranog zbrinjavanja bolesnika s nasljednim poremećajima koagulacije, gdje rade liječnici specijalisti internisti-hematolozi posebno educirani za poremećaje zgrušavanja i tromboze, kao i medicinske sestre specijalizirane za skrb takvih bolesnika.

Veliku ulogu u njezi bolesnika imaju medicinske sestre koje su s njima dvadeset četiri sata na dan. Osim što su odlične suradnicime liječnicima, velika su podrška pacijentima. Maksimalno smanjuju i uklanjaju boli, što podrškom, tako i terapijom koju daju po liječničkom naputku.

Radi povećanja opće svijesti i pružanja podrške svake se godine, 17. travnja, održava svjetski dan hemofilije. Time se želi svakoj osobi, koja boluje od ove bolesti, osigurati normalan i kvalitetan život.

„ U Varaždinu“ , 29.lipanj 2018

8. Literatura

- [1] S. Zupančić Šalek: Smjernice za liječenje i dijagnozu hemofilije, Klinički bolnički centar Zagreb prosinac 2013; str 6-7.
- [2] J. Roganović, J. Starčević : Hemofilija- vodič za roditelje; grad Rijeka, odjel gradske uprave za zdravstvenu i socijalnu skrb, Rijeka prosinac 2009; str 4-5.
- [3] M. Marinić: Hemofilija; Glasilo društva Hemofiličara Hrvatske, kolovoz 2016, str. 16-17.
- [4] D. Pulnarić: Tromboprofilaksa i liječenje tromboza u osoba s hemofilijom i von Willebrandovoj bolesti, Klinički bolnički centar, Zagreb, str 16.
- [5] B. Labar, E. Hauptmann: Hematologija, Školska knjiga, Zagreb, 2007.
- [6] PH. Bolton – Maggs, JK. Pasi: Haemophilias A and B, Lancet br. 361, 2003: str. 1801-09.
- [7] S. Zupančić Šalek, Hitna stanja u hemofiliji, Paediatr Croat 2005; 49 (Supl 1): 269-270
- [8] S. Čulić: Urođene bolesti krvarenja. Hemofilija. Klinički bolnički centar Split, 2009; 1:12-5.
- [9] Lj. Broz, M. Budisavljević, S. Franković: Zdravstvena njega internističkih bolesnika; Školska knjiga, Zagreb, 2001. 231-233
- [10] S. Franković i suradnici: Zdravstvena njega odraslih, Medicinska naklada Zagreb, 2010.
- [11] G. Fučkar: Proces zdravstvene njege, Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Zagreb 1995.
- [12] Hrvatska komora medicinskih sestara: Sestrinske dijagnoze, Zagreb, 2011.
- [13] Hrvatska komora medicinskih sestara: Sestrinske dijagnoze 2, Zagreb, 2013.
- [14] Društvo hemofiličara Hrvatske, Izvor: www.dhh.hr/log/kako-se-hemofilija-liječi-17/
(09.05.2018, 18:20)
- [15] H. Lucić: Hemofilija – uzroci, simptomi i liječenje,
Izvor: <http://eskola.biol.pmf.unizg.hr/odgovori/odgovor271.htm> (09.05.2018., 18:50)
- [16] M. Vodanović, D. Pulanić, A. Boban, R. Zadro, D. Coen-Herak, S. Zupančić Šalek i sur:

Stečena hemofilija A – pristup u dijagnostici i liječenju. Bilten Krohema. 2015.53.-55. str

9. Popis slika i tablica

Tablica 1.1 Klinička slika krvarenja u bolesnika s hemofilijom ovisno o razini faktora zgrušavanja Izvor: Autor prema: Smjernice za dijagnostiku i liječenje hemofilije- prof. dr.sc. Silva Zupančić Šalek	2
Tablica 1.2. Lokalizacija krvarenja u bolesnika s hemofilijom Izvor: Autor prema: Smjernice za dijagnostiku i liječenje hemofilije.....	2
Tablica 1.3. Učestalost krvarenja prema lokalizaciji	2
Izvor: Autor prema: Smjernice za dijagnostiku i liječenje hemofilije- prof. dr.sc. Silva Zupančić Šalek	2
Tablica 1.2.1 Klasifikacija von Willebrandove bolesti (klasifikacija prema Sadleru).....	5
Izvor: Autor prema: Smjernice za dijagnostiku i liječenje hemofilije- prof. dr.sc. Silva Zupančić Šalek	5
Tablica 1.2.2. Laboratorijski nalazi bolesnika s različitim tipovima VWB	6
Izvor: Autor prema: Smjernice za dijagnostiku i liječenje hemofilije- prof. dr.sc. Silva Zupančić Šalek	6
Slika 1.3.1. Prikaz krvarenja u zglobove. Krvarenja uzrokuju atropatiju tih zglobova.	7
Izvor: https://bs.friv4school.biz/?p=3096	7
Slika 1.4.1. Reakcija aktivacije trombina.....	8
Izvor: http://www.genetika.biol.pmf.unizg.hr/pogl8.html	8
Slika 2.1. Genetsko nasljeđivanje hemofilije	10
Izvor podataka: www.ihtc.org/payors/conditions-we-treat/bleeding-disorders/hemophilia-a-and-b/	10
Tablica 1.3.1 Pretrage probiranja	11
Izvor: Autor prema: Smjernice za dijagnostiku i liječenje hemofilije- prof. dr.sc. Silva Zupančić Šalek	11
Slika 3.2.1. Genetsko testiranje u hemofiliji	13
Izvor: http://www.eurogentest.org/index.php?id=487	13
Tablica 4.1. Zbrinjavanje bolesnika oboljelih od hemofilije	15
Izvor: Autor prema: Zdravstvena njega internističkih bolesnika, Zagreb 2001.....	15



IZJAVA O AUTORSTVU
I
SUGLASNOST ZA JAVNU OBJAVU

Završni/diplomski rad isključivo je autorsko djelo studenta koji je isti izradio te student odgovara za istinitost, izvornost i ispravnost teksta rada. U radu se ne smiju koristiti dijelovi tuđih radova (knjiga, članaka, doktorskih disertacija, magistarskih radova, izvora s interneta, i drugih izvora) bez navođenja izvora i autora navedenih radova. Svi dijelovi tuđih radova moraju biti pravilno navedeni i citirani. Dijelovi tuđih radova koji nisu pravilno citirani, smatraju se plagijatom, odnosno nezakonitim prisvajanjem tuđeg znanstvenog ili stručnoga rada. Sukladno navedenom studenti su dužni potpisati izjavu o autorstvu rada.

Ja, BOŽANA RAKUŠIĆ (ime i prezime) pod punom moralnom, materijalnom i kaznenom odgovornošću, izjavljujem da sam isključivi autor/ica završnog/diplomskog (obrisati nepotrebno) rada pod naslovom Zdravstvena nega osoba oboljelih od hemofilije (upisati naslov) te da u navedenom radu nisu na nedozvoljeni način (bez pravilnog citiranja) korišteni dijelovi tuđih radova.

Student/ica:

(upisati ime i prezime)
BOŽANA RAKUŠIĆ

Rakušić

(vlastoručni potpis)

Sukladno Zakonu o znanstvenoj djelatnosti i visokom obrazovanju završne/diplomske radove sveučilišta su dužna trajno objaviti na javnoj internetskoj bazi sveučilišne knjižnice u sastavu sveučilišta te kopirati u javnu internetsku bazu završnih/diplomskih radova Nacionalne i sveučilišne knjižnice. Završni radovi istovrsnih umjetničkih studija koji se realiziraju kroz umjetnička ostvarenja objavljuju se na odgovarajući način.

Ja, BOŽANA RAKUŠIĆ (ime i prezime) neopozivo izjavljujem da sam suglasan/na s javnom objavom završnog/diplomskog (obrisati nepotrebno) rada pod naslovom Zdravstvena nega osoba oboljelih od hemofilije (upisati naslov) čiji sam autor/ica.

Student/ica:

(upisati ime i prezime)
BOŽANA RAKUŠIĆ

Rakušić

(vlastoručni potpis)