

## Czym jest choroba von Willebranda?

Tłumaczenie: Bogdan Gajewski.

Konsultacja medyczna: lek. med. Zdzisław Grzelak i lek. med. Joanna Zdziarska

Te i inne materiały można pobrać ze strony internetowej:

<http://hemofilia.republika.pl>

(lub <http://skazykrwotoczne.webpark.pl> lub <http://www.idn.org.pl/hemofilia>)

# Czym jest choroba von Willebranda?

Choroba von Willebranda jest skazą krwotoczną.

U chorych z chorobą von Willebranda zaburzone jest działanie jednego z białek, umożliwiające krzepnięcie krwi. Chorzy nie mają wystarczającej ilości tego białka lub też nie działa ono prawidłowo.

Krew krzepnie wówczas wolniej, a powstrzymanie krwawienia trwa dłużej niż u osób zdrowych.

Istnieje kilka postaci choroby von Willebranda. Są one spowodowane przez zaburzenie działania czynnika von Willebranda. Gdy naczynie krwionośne ulega uszkodzeniu i pojawia się krwawienie, czynnik von Willebranda pomaga komórkom krwi zwanym płytkami w ich przyleganiu i formowaniu skrzepu. Pozwala to powstrzymać krwawienie.

Choroba von Willebranda jest najczęściej występującą wrodzoną skazą krwotoczną. Dotyka ona zarówno mężczyzn, jak i kobiety. Choroba von Willebranda ma na ogół łagodniejszy przebieg niż inne skazy krwotoczne. Wiele osób chorych na chorobę von Willebranda może nie wiedzieć, że cierpi na tę chorobę, ponieważ jej objawy na ogół są bardzo łagodne. U większości osób choroba nie wywołuje widocznych objawów lub niesie ze sobą małe niedogodności, z wyjątkiem sytuacji, w których dochodzi do poważnych urazów albo konieczności wykonania zabiegu chirurgicznego.

## Co powoduje chorobę von Willebranda?

Chorobę von Willebranda zazwyczaj dziedziczy się. Zostaje ona przekazana dziecku (córcie lub synowi) przez jednego z rodziców. Zdarza się, że w tej samej rodzinie na chorobę von Willebranda choruje kilka osób. Należy jednak podkreślić, że u członków tej samej rodziny objawy krwotoczne mogą być bardzo zróżnicowane. W niektórych przypadkach w rodzinie osoby chorej na chorobę von Willebranda nikt inny nie cierpi na to schorzenie. Choroba jest wówczas spowodowana nową (spontaniczną) mutacją w obrębie genu czynnika von Willebranda, do której dochodzi jeszcze przed narodzinami takiej osoby.

## Jakie są objawy choroby von Willebranda?

- łatwe siniaczenie
- częste lub przedłużające się krwawienia z nosa
- krwawienia z dziąseł
- przedłużone krwawienia z drobnych skaleczeń
- obfite i przedłużone krwawienia miesiączkowe
- krwawienia z górnego i dolnego odcinka przewodu pokarmowego
- przedłużone krwawienia po urazie, zabiegu chirurgicznym lub stomatologicznym albo po porodzie.

U wielu chorych na chorobę von Willebranda krwawienia zdarzają się rzadko lub nie występują w ogóle. W cięższych postaciach choroby objawy krwotoczne mogą pojawiać się częściej. Objawy choroby mogą być zróżnicowane w różnych okresach czasu.

Czasami chorobę von Willebranda rozpoznaje się dopiero wtedy, gdy dochodzi do poważnego krwawienia, wypadku lub zabiegu dentystrycznego.

U kobiet objawy choroby von Willebranda występują częściej niż u mężczyzn.

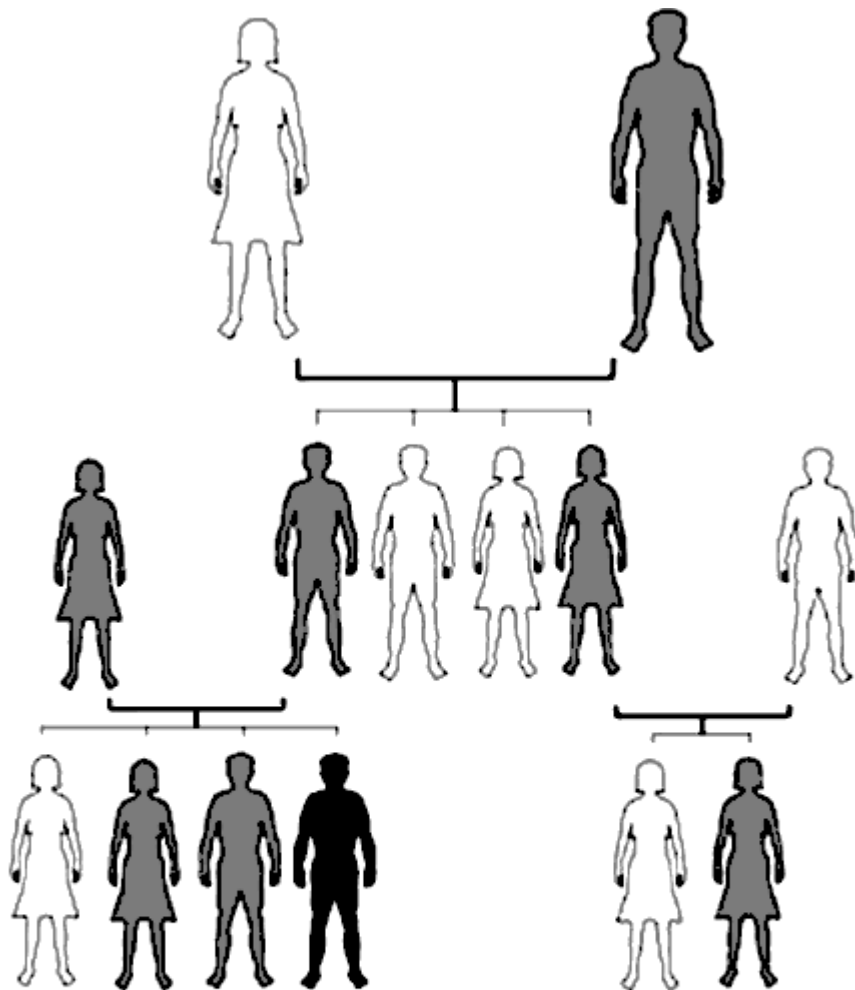
Krwawienia miesiączkowe bywają u nich dłuższe i bardziej obfite niż u zdrowych kobiet, nierzadko dochodzi również do poważnych krwotoków po porodzie.

Niektóre kobiety cierpiące na chorobę von Willebranda mogą mieć bolesne lub nieregularne miesiączki.

W przypadku choroby von Willebranda pewne znaczenie może odgrywać grupa krwi. Ludzie z grupą 0 mają zazwyczaj niższe poziomy czynnika von Willebranda niż osoby z grupą krwi A, B czy AB.

Oznacza to, że osoby z grupą 0 mogą mieć więcej problemów krwotocznych.

## Dziedziczenie choroby von Willebranda



## Dziedziczenie choroby von Willebranda



## Jak rozpoznajemy chorobę von Willebranda?

Rozpoznanie choroby von Willebranda bywa trudne. Osoby, które mają problemy krwotoczne, powinny umówić się na spotkanie z hematologiem specjalizującym się w badaniu skaz krwotocznych. W ośrodkach leczenia skaz krwotocznych istnieje możliwość wykonania odpowiednich badań. Budowa i funkcja czynnika von Willebranda jest złożona, dlatego też do rozpoznania choroby von Willebranda nie wystarczy jeden test laboratoryjny. Konieczne jest wykonanie dość skomplikowanych badań laboratoryjnych. Rutynowe badania krwi nie pozwalają na

rozpoznanie tej choroby. Specjalistyczne testy pozwalają na określenie poziomu i aktywności czynnika von Willebranda oraz aktywności innego białka uczestniczącego w krzepnięciu - czynnika VIII. W wielu wypadkach badania trzeba powtarzać kilkakrotnie, ponieważ poziom czynnika von Willebranda oraz czynnika VIII we krwi może być zmienny.

## Różne typy choroby von Willebranda

Wyróżniamy trzy główne typy choroby von Willebranda (typ 1, 2 i 3). Każdy z nich może odznaczać się łagodnym, umiarkowanym lub ciężkim przebiegiem. Objawy krwotoczne mogą być bardzo zróżnicowane w każdym z typów choroby, a ich nasilenie w dużej mierze zależy od aktywności czynnika von Willebranda. Rozróżnienie typu choroby ma istotne znaczenie, ponieważ zależy od niego sposób leczenia.

**Typ 1** choroby von Willebranda jest najbardziej powszechny. Chorzy z 1 typem choroby von Willebranda mają obniżony poziom czynnika von Willebranda. Objawy są zazwyczaj bardzo łagodne, niemniej jednak w niektórych sytuacjach może dojść do poważnego krwotoku.

**Typ 2** jest spowodowany defektem w strukturze czynnika von Willebranda. Czynniki von Willebranda nie działają właściwie, a jego aktywność jest obniżona. Defekty w obrębie cząsteczki czynnika von Willebranda są bardzo zróżnicowane. Nasilenie objawów krwotocznych jest na ogół umiarkowane.

**Typ 3** to najcięższa postać choroby. Chorzy na typ 3 choroby von Willebranda mają bardzo mało czynnika von Willebranda we krwi lub nie mają go wcale. Objawy są na ogół poważne. U osób chorych na chorobę von Willebranda typu 3 mogą pojawiać się krwawienia do mięśni i stawów, które czasem są samoistne (nie mają uchwytnej przyczyny).

## Jak leczyć chorobę von Willebranda?

Chorobę von Willebranda można leczyć syntetycznym lekiem zwanym desmopresyną, koncentratem czynnika von Willebranda, albo innymi lekami, które pomagają powstrzymać krwawienia. Sposób leczenia zależy na ogół od typu choroby.

Chorzy na łagodną postać często nie wymagają leczenia z wyjątkiem zabiegów dentystrycznych i chirurgicznych.

**Desmopresyna** zwykle skutecznie zapobiega krwawieniom i leczy je u pacjentów chorych na typ 1 choroby oraz u części chorych na typ 2. Można ją stosować w czasie zabiegów chirurgicznych oraz w sytuacjach nagłych (po wypadkach). Desmopresynę podaje się dożylnie lub donosowo (w Polsce forma donosowa nie jest dostępna). Powoduje ona wzrost poziomu czynnika von Willebranda i czynnika VIII, umożliwiając prawidłowe krzepnięcie krwi. Nie jest jednak skuteczna u wszystkich

## Czym jest choroba von Willebranda?

pacjentów. Lekarz musi zbadać indywidualną reakcję pacjenta na lek. Test z desmopresyną należy wykonać jak najszybciej po rozpoznaniu choroby, zanim dojdzie do poważnego krwawienia.

**Koncentraty czynników krzepnięcia** stosuje się, gdy desmopresyna jest nieskuteczna lub przeciwwskazana. Zawierają one czynnik von Willebranda oraz czynnik VIII. Są stosowane u pacjentów chorych na typ 3 choroby von Willebranda, części chorych na typ 2, jak również w czasie zabiegów chirurgicznych w przypadku wszystkich typów choroby von Willebranda.

Krwawienia z błon śluzowych (nosa, ust, jelit, dróg rodnych) mogą być leczone kwasem traneksamowym (Exacyl) lub - rzadziej - kwasem epsilon-aminokapronowym (EACA), a także klejem fibrynowym. Leki te mogą być pomocne w utrzymaniu skrzepu, nie są w stanie go jednak utworzyć.

Poziom czynnika von Willebranda oraz czynnika VIII zwiększają również leki hormonalne, do których należą doustne środki antykoncepcyjne. Pomagają one zmniejszyć nasilenie krwawień miesięczkowych.

Jeśli nie zalecono leczenia hormonalnego, w leczeniu obfitych krwawień miesięczkowych mogą być skuteczne leki antyfibrynolityczne.

Sposób leczenia należy omówić z lekarzem, który poinformuje o korzyściach i możliwych skutkach ubocznych poszczególnych leków.

## Zagadnienia dotyczące dziewcząt i kobiet chorych na chorobę von Willebranda

Kobiety chore na chorobę von Willebranda na ogół częściej niż mężczyźni doświadczają objawów krwotocznych z uwagi na obecność krwawień miesięcznych oraz ryzyko krwawień po porodzie. Pierwsze miesiączki u dziewcząt chorych na chorobę von Willebranda mogą być szczególnie obfite. Kobiety chore na chorobę von Willebranda często mają większe i /lub dłuższe krwawienia miesięczne. Obfite krwawienia miesięczkowe mogą powodować anemię (niższą zawartość hemoglobiny w krwinkach czerwonych, której częstym objawem jest zmęczenie i osłabienie). Kobiety chore na chorobę von Willebranda powinny regularnie wykonywać badania w kierunku anemii.

Kobieta chora na chorobę von Willebranda w ciąży powinna jak najszybciej umówić się na wizytę u ginekologa, który współpracuje z ośrodkiem leczenia skaz krwotocznych. Pozwoli to zapewnić matce i dziecku najlepszą opiekę w czasie ciąży i porodu. Ciąża powoduje wzrost poziomu czynnika von Willebranda i czynnika VIII we krwi u większości kobiet chorych na chorobę von Willebranda, co zapewnia lepszą ochronę przed krwawieniami podczas porodu. Należy jednak pamiętać, że poziom czynników krzepnięcia spada po porodzie, co może stać się przyczyną krwawienia.

U kobiet chorych na chorobę von Willebranda w okresie menopauzy (zwykle między 45. a 50. rokiem życia) mogą pojawiać się nieregularne, obfite krwawienia z dróg

rodnych. Kobiety chore na chorobę von Willebranda powinny być pod stałą opieką ginekologa, również w okresie menopauzy.

## **Ważne wskazówki dla chorych na chorobę von Willebranda**

- Zawsze miej przy sobie legitymację chorego, która zawiera informacje o zalecanym leczeniu, numer telefonu do lekarza oraz ośrodka leczenia skaz krwotocznych. W nagłych wypadkach pomocne bywają również bransoletki i inne przedmioty osobistego użytku informujące o skazie krwotocznej.
- Poinformuj nauczycieli o chorobie dziecka i sposobie postępowania w nagłych wypadkach. Najbardziej typowym problemem, który może pojawić się w szkole, są krwawienia z nosa.
- Osoby chore na chorobę von Willebranda powinny pozostawać pod opieką ośrodka specjalizującego się w leczeniu i diagnostyce skaz krwotocznych. Dzięki temu uzyskają optymalne leczenie i dowiedzą się najwięcej o swojej chorobie.
- Przed przyjęciem dowolnego leku zasięgnij rady lekarza, aby upewnić się, czy nie wpływa on na krzepnięcie krwi. W chorobie von Willebranda niektóre leki są przeciwwskazane.
- Uprawiaj ćwiczenia fizyczne, aby utrzymywać stawy i mięśnie w dobrej kondycji.
- Wybierając się w podróż, odzyskaj adresy i numery telefonów ośrodków leczenia skaz krwotocznych, położonych blisko celu podróży. Nie zapomnij zabrać ich ze sobą.

## **Wybrane materiały informacyjne:**

**World Federation of Hemophilia**  
[www.wfh.org](http://www.wfh.org)

- The Basic Science, Diagnosis, and Clinical Management of von Willebrand Disease
- Pregnancy in Women with Inherited Bleeding Disorders
- Gynecological Complications in Women with Bleeding Disorders
- Desmopressin (DDAVP) in the Treatment of Bleeding Disorders: The First 20 Years

**Canadian Hemophilia Society**  
[www.hemophilia.ca](http://www.hemophilia.ca)

- All About von Willebrand Disease
- Amicar and Cyklokapron, A Guide for Patients and Caregivers
- Desmopressin, A Guide for Patients and Caregivers

**U.S. National Hemophilia Foundation**  
**[www.hemophilia.org/resources/handi\\_pubs.htm](http://www.hemophilia.org/resources/handi_pubs.htm)**

- von Willebrand Disease: Just the FAQs
- A Guide for Women and Girls with Bleeding Disorders
- Project Red Flag - [www.projectredflag.org](http://www.projectredflag.org)

**Association française des hémophiles**  
**[www.afh.asso.fr](http://www.afh.asso.fr)**

- La maladie de Willebrand
- [www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Willebrand-FRfrPub3497.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Willebrand-FRfrPub3497.pdf)

**Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft**  
**[www.shg.ch](http://www.shg.ch)**

- Formes particulières d'hémophilie, la maladie de von Willebrand
- Informationen zur Hämophilie, Von Willebrand Krankheit

**Haemophilia Foundation Australia**  
**[www.haemophilia.org.au](http://www.haemophilia.org.au)**

- A Guide for People Living with von Willebrand Disorder
- Meeting von Willebrand Disorder for the First Time: A Guide for Parents
- Understanding von Willebrand Disorder: A Guide for Teachers

**Angelo Bianchi Bonomi Haemophilia Thrombosis Centre**

- von Willebrand Disease: A Complex, Not Complicated Disorder (If Known)

## Czym jest choroba von Willebranda?

From: Jennifer Laliberte  
Date: 2008/8/5  
Subject: RE: Translation permission  
To: Bogdan Gajewski

Dear Bogdan,

The WFH is pleased to grant the Polish Hemophilia Society permission to translate the booklet *What is von Willebrand disease?* into Polish for educational purposes with the following conditions:

1. The translation must include the following acknowledgement on the copyright page or inside front cover:

**“This publication was originally published in English by the World Federation of Hemophilia (WFH) and has been translated with permission. The WFH is not responsible for the translation or for any errors or changes to content from the original English edition. The original edition was sponsored with an unrestricted educational grant from CSL Behring and Grifols.”**

2. Organizations are encouraged to have translations reviewed by local experts before publication to ensure that the translation, especially of medical terms and procedures, is correct and that the meaning of the original English edition has not changed.

3. If the translated publication is funded by a pharmaceutical company or other organization, the sponsor may be acknowledged on the copyright page or outside back cover with the following wording:

**“This publication was translated with an unrestricted education grant from [insert name(s) of sponsor(s)]”**

Sponsor acknowledgement is NOT permitted on the outside front cover.

4. The WFH is granted reciprocal permission to reproduce and distribute the translated edition in print and/or on its website for educational purposes.

5. The WFH is sent an electronic copy, if available, and two copies of the print edition for our library.

Please note that permission does not extend to the translation or reproduction of these publications, in whole or in part, for sale or for use in conjunction with commercial purposes.

Thank you again for your interest in this publication, and do not hesitate to contact me if you have any questions or need further information.

Best regards,

Jennifer Laliberte  
Educational Materials Manager  
World Federation of Hemophilia