

Otyłość u chorego na hemofilię — opis przypadku

Obesity in a hemophilia patient — a case report

Anna Sikorska¹, Alicja Woźniak², Agata Lewandowska², Bernadeta Ceglarek¹,
Elżbieta Tatarska³, Jerzy Windyga¹

¹Klinika Zaburzeń Hemostazy i Chorób Wewnętrznych Instytut Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie

²Instytut Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie

³Szpital Wojewódzki im. Papieża Jana Pawła II w Zamościu

Streszczenie

Hemofilia jest wrodzoną skazą krwotoczną, spowodowaną niedoborem jednego z czynników krzepnięcia krwi — w przypadku hemofilii A jest to niedobór czynnika VIII, a w przypadku hemofilii B — czynnika IX. Choroba objawia się samoistnymi krwawieniami śródstawowymi oraz wydłużonym i nadmiernym krwawieniem po urazach i zabiegach. Pacjent chory na hemofilię wymaga kompleksowej opieki (szczególnie w warunkach występowania chorób współistniejących) obejmującej działania zmierzające do utrzymania dobrego stanu fizycznego, w tym przestrzegania właściwej diety.

W opisanym przypadku u pacjenta rozpoznano cukrzycę typu 2 ze stwierdzanym porannym wzrostem wartości glikemii [115–130 mg/dl (N 80–99)]. Jest to choroba, która pojawia się najczęściej w czwartej dekadzie życia lub później, a towarzyszą jej zaburzenia lipidowe, które nasilają się/występują, gdy chory nie stosuje się do zasad prawidłowego sposobu odżywiania i popełnia błędy żywieniowe (nadmiar tłuszczów zwierzęcych, deficyt składników antyoksydacyjnych, palenie tytoniu, niewłaściwa obróbka kulinarna potraw). Czynniki te mają silne działania aterogenne i prowadzą do powstawania zmian miażdżycowych w naczyniach krwionośnych, a w konsekwencji do choroby niedokrwiennej serca i chorób układu krążenia. Zwiększa się również ryzyko nefropatii cukrzycowej, retinopatii i neuropatii.

Słowa kluczowe: hemofilia B, cukrzyca typu 2, dyslipidemia, dieta, rehabilitacja

J. Transf. Med. 2017; 10: 30–34

Summary

Hemophilia is a congenital bleeding disorder caused by deficiency of a blood coagulation factor; factor VIII in hemophilia A and factor IX in hemophilia B. Hemophilia manifests with spontaneous bleeding into joints and major bleeding following injury and surgery. Hemophilia patients require comprehensive care and team management to maintain satisfactory physical condition and control over dietary recommendations, particularly in the presence of coexisting disorders. Such management aims at maintenance of the patient's physical fitness, with special emphasis on healthy diet.

Our patient was diagnosed with type 2 diabetes with high morning blood glucose levels [115–130 mg/dl (N 80–99)]. The disease occurs mostly in the fourth decade of life or later. It is accompanied by lipid disorders which become more intense if dietary advice is disregarded and

Adres do korespondencji: dr n. med. Anna Sikorska, Klinika Zaburzeń Hemostazy i Chorób Wewnętrznych Instytut Hematologii i Transfuzjologii, ul. Indiry Gandhi 14, 02–776 Warszawa, tel. (22) 349 62 95; (22) 349 61 59, e-mail: sikorska@ihit.waw.pl

nutrition errors are made (excessive consumption of animal fats, dietary deficiency of antioxidants, smoking, improper food preparation). This is said to have strong atherogenic impact and may lead to atherosclerosis and cardiovascular disease, as well as higher risk of diabetic nephropathy, retinopathy and neuropathy.

Key words: hemophilia B, type 2 diabetes, hyperlipidemia, dietary recommendations, rehabilitation

J. Transf. Med. 2017; 10: 31–34

Wstęp

Hemofilia jest wrodzoną skazą krwotoczną, spowodowaną niedoborem jednego z czynników krzepnięcia krwi— czynnika VIII w przypadku hemofilii A oraz czynnika IX w przypadku hemofilii B. Geny kodujące czynniki VIII i IX znajdują się na długim ramieniu chromosomu płciowego X, a w zależności od rodzaju mutacji synteza czynników zostaje ograniczona, zahamowana lub prowadzi do powstania nieprawidłowego białka. Choroba objawia się głównie samoistnymi krwawieniami śródstawowymi i domięśniowymi oraz nadmiernymi krwawieniami po urazach i zabiegach. Postać choroby zależy od aktywności niedoborowego czynnika krzepnięcia we krwi, która decyduje o nasileniu objawów, różnicując jednocześnie przebieg hemofilii na: ciężki (aktywność czynnika VIII lub IX < 1 jm./dl), umiarkowany (aktywność czynnika VIII lub IX 1–5 jm./dl) i łagodny (aktywność czynnika VIII lub IX > 5–40 jm./dl) [1, 2].

Podstawowa opieka zdrowotna nad osobami chorymi na hemofilię obejmuje profilaktykę krwawień i uszkodzeń stawów, leczenie na żądanie w momencie wystąpienia aktywnego krwawienia, postępowanie ograniczające ryzyko wystąpienia powikłań samej choroby (np. minimalizowanie występowania ciężkich krwawień lub ograniczanie rozwoju artropatii hemofilowej) oraz sposobów jej leczenia. Równie istotne znaczenie ma dbałość o jakość życia zależną od zdrowia, która jest pochodną kondycji fizycznej i stanu psychicznego pacjenta. Realizacja zadania, jakim jest poprawa jakości życia lub przynajmniej utrzymanie jakości życia na dotychczasowym poziomie, wymaga zaangażowania wielodyscyplinarnego zespołu medycznego, w skład którego wchodzi: lekarz hematolog (ewentualnie współpracujący lekarze innych specjalności), pielęgniarka, fizjoterapeuta, diagnosta laboratoryjny oraz pracownik socjalny lub psycholog. Choremu na hemofilię należy także umożliwić swobodny dostęp do specjalisty od leczenia bólu, dentysty, genetyka, hepatologa, specjalisty chorób zakaźnych, immunologa oraz urologa.

Każdy z członków zespołu wielodyscyplinarnego, jak również personel z nim współpracujący powinien dysponować odpowiednim doświadczeniem oraz dostateczną wiedzą w zakresie opieki nad chorymi na wrodzone skazy krwotoczne [1].

Jakość życia zależna od zdrowia chorych na hemofilię jest gorsza, w porównaniu z populacją ogólną, a choroba wywiera większy wpływ na poziom dobrostanu fizycznego, psychicznego i społecznego niż aktualny status ekonomiczno-społeczny [3]. Na podstawie danych uzyskanych z ankiet badających jakość życia zależną od stanu zdrowia chorych na hemofilię (HRQOL, *Health Related Quality of Life*) stwierdzono, że o obniżonym wyniku punktacji decydują przede wszystkim wskaźniki oceny, takie jak: zdolność funkcjonowania, sprawność fizyczna, ból, ograniczenia w pełnieniu ról społecznych wynikające z kondycji fizycznej oraz ogólne samopoczucie. Gorsza jakość życia pozostaje w bezpośrednim związku z upośledzoną funkcją układu kostno-stawowego i mięśniowego, w szczególności ze zmniejszonym zakresem ruchu w stawach, brakiem stabilności, obrzękami oraz zwiększonym natężeniem bólu i krwawieniami, których nasilenie dodatkowo zależy od masy ciała [3]. W populacji chorych na hemofilię, podobnie jak w populacji ogólnej, nadwaga i otyłość zwiększają ryzyko uszkodzenia stawów, szczególnie stawów narażonych na obciążenie największe, czyli stawów kolanowych i skokowych [1, 4, 5]. W wyniku obniżenia masy ciała zmniejsza się nacisk na stawy, jak również zostaje ograniczony przewlekły stan zapalny, wywołany wydzielaniem czynników prozapalnych przez tkankę tłuszczową. U chorych na hemofilię redukcja masy ciała wpływa dodatkowo na ograniczenie częstości krwawień, również w stawach mniej obciążonych [4]. Zatem profilaktyka oraz leczenie nadwagi i otyłości wywierają istotny wpływ na jakość życia chorych na hemofilię.

Celem niniejszej pracy jest opisanie przypadku pacjenta chorego na hemofilię poddanego leczeniu dietą z powodu otyłości oraz przedstawienie efektów uzyskanych w wyniku zastosowania takiego leczenia.

Tabela 1. Przykładowy jednodniowy jadłospis szpitalny diety cukrzycowej 1500 kcal**Table 1.** Example of a one-day diabetic diet

Dieta cukrzycowa 1500 kcal				
Śniadanie	Chleb razowy (100 g), masło ekstra roślinne (5 g), kiełbasa parzona (30 g), herbata bez cukru (300 ml), kasza jęczmienna na mleku (250 ml), pomidor (40 g)			
Śniadanie (drugie)	Chleb razowy (30 g), ser żółty (20 g), masło ekstra roślinne (5 g)			
Obiad	Rosół z makaronem (300 ml), schab gotowany (60 g), sos pietruszkowy (80 g), kompot z owoców mieszanych bez cukru (300 ml), kasza gryczana (140 g), surówka z selera i jabłka (100 g)			
Kolacja	Chleb razowy (100 g), szynka konserwowa (30 g), ogórek kwaszony (40 g), masło ekstra roślinne (5 g), herbata bez cukru (300 ml)			
Posiłek nocny	Chleb razowy (30 g), ser biały (20 g), masło ekstra roślinne (5 g)			
Składnik pokarmowy	Węglowodany	Białko	Tłuszcz	Błonnik pokarmowy
Ilość (gram)	209,9	73,7	49,4	32,1
% energii	47,0	19,5	29,4	4,2

Opis przypadku

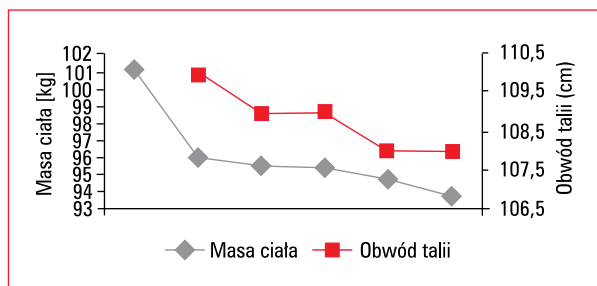
Pacjenta w wieku 43 lat, z ciężką postacią hemofilii B, przyjęto do Instytutu Hematologii i Transfuzjologii (IHiT) w dniu 1 kwietnia 2016 roku z powodu krwawienia do lewego stawu łokciowego oraz mięśni grzbietu w okolicy lędźwiowej. Dwa miesiące wcześniej chorego hospitalizowano również w IHiT z powodu krwawienia do lewego stawu łokciowego. Poprzednie epizody krwawień odnotowano 14 lat wcześniej. Ostatnie poważne uszkodzenie układu kostno-stawowego było spowodowane złamaniem ręki w 2002 roku. W młodości pacjent miał złamaną prawą nogę, którą złożono nieprawidłowo, co nadal ma wpływ na ograniczoną zdolność poruszania się i małą aktywność fizyczną.

U pacjenta stwierdzono otyłość I stopnia (BMI = 32,6 kg/m²), w związku z czym zalecono konsultację dietetyczną. Wywiad wykazał, że główną przyczyną nadmiernego przyrostu masy ciała były błędy w żywieniu. Przez ostatnie miesiące pacjent odżywał się nieregularnie. Jego posiłki były źle zbilansowane, składały się głównie z produktów mięsnych przetworzonych oraz mąki oczyszczonej, przy znikomym udziale warzyw i produktów zbożowych pełnoziarnistych. Pacjent wypijał dziennie 5–7 szklanek herbaty słodzonej cukrem oraz spożywał słodkie napoje gazowane w dużych ilościach. Między posiłkami jadł owoce lub produkty mleczne. Już wcześniej chory podejmował próby zredukowania masy ciała, ale uzyskiwany efekt był krótkotrwały.

Po konsultacji dietetycznej pacjentowi zalecono szpitalną dietę cukrzycową (1500 kcal), ubogoenergetyczną, zmniejszającą ryzyko wystąpienia chorób metabolicznych wywołanych nadmierną masą ciała. Posiłki przeznaczone dla pacjentów

IHiT są przygotowywane na terenie zaplecza kuchennego należącego do sąsiadującego z IHiT Centrum Onkologii. Przygotowują je pracownicy firmy cateringowej pod nadzorem dietetyka tej firmy oraz we współpracy ze specjalistą do spraw żywienia w IHiT. W tabeli 1 przedstawiono przykładowy jadłospis diety cukrzycowej, z wyszczególnieniem wybranych składników odżywczych. W dniu wywiadu (4.04.2016 r.) pacjent otrzymał wstępne zalecenia dietetyczne, do których niezwłocznie zaczął się stosować. W trakcie pobytu w IHiT przeprowadzono kilkustopniową edukację żywieniową pacjenta: wstępną, pogłębioną oraz wynikającą z jego bieżących potrzeb i wątpliwości. Po 7 dniach hospitalizacji pacjenta wypisano, przekazując mu szczegółowe zalecenia dotyczące diety ubogoenergetycznej, obejmujące postępowanie po wypisie, przykładowy jadłospis (1500 kcal) oraz przepisy kulinarne. Otrzymał również tabelę produktów spożywczych, które powinien spożywać oraz takie, których powinien unikać.

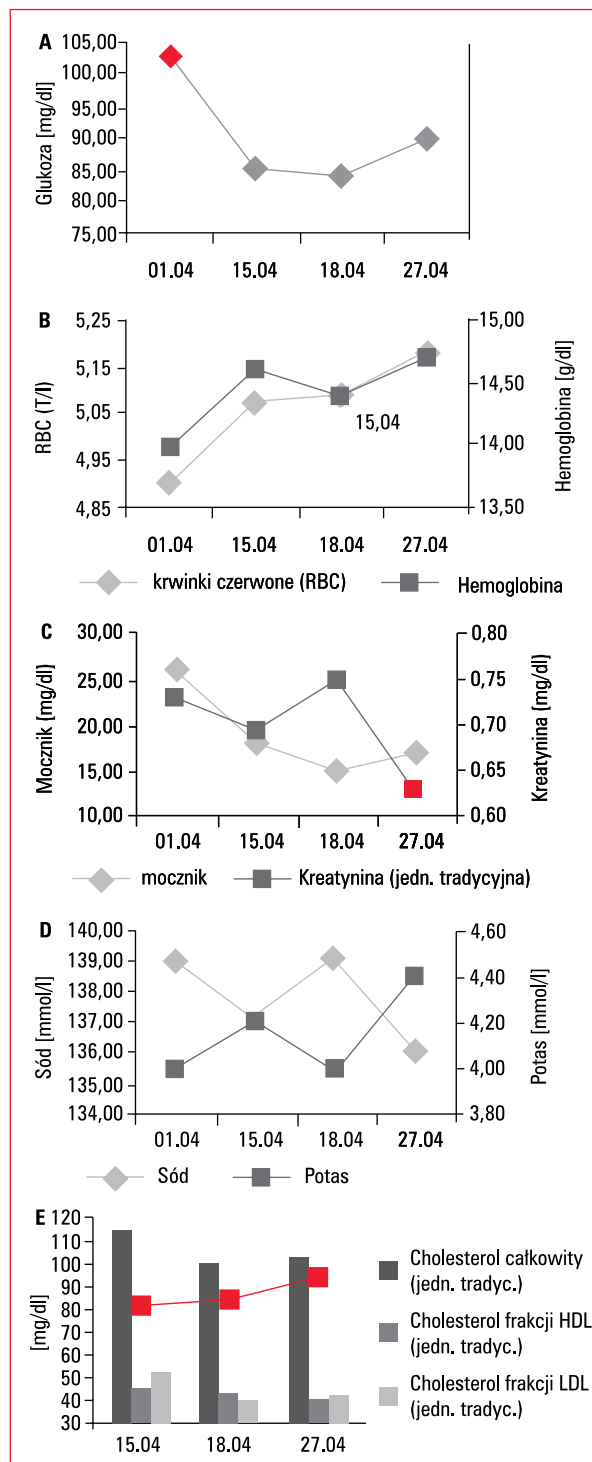
W trakcie pobytu w szpitalu pacjent uczestniczył w codziennych zajęciach fizjoterapeutycznych, podczas których wykonywał pod nadzorem ćwiczenia, mające na celu poprawę funkcjonalności stawów poprzez zwiększanie zakresu ruchu oraz budowanie siły mięśniowej. Ćwiczenia obejmowały stawy szczególnie i w najwyższym stopniu narażone na krwawienia, tj. stawy kolanowe, biodrowe, skokowe oraz łokciowe, a także odcinka lędźwiowego. Pacjent wykonywał między innymi ćwiczenia na przyrządach typu rower i orbitrek, ćwiczenia samowspomagane, w odciążeniu oraz oporowe. Przy wypisie otrzymał zalecenie kontynuowania ćwiczeń w domu oraz uczęszczania na basen 2 razy w tygodniu.



Rycina 1. Zmiany masy ciała i obwodu talii w trakcie dietoterapii

Figure 1. Changes in body mass and waist circumference as result of dietary treatment of obese hemophilia patient

Podczas hospitalizacji pacjenta kilkakrotnie poddawano ocenie antropometrycznej oraz badano parametry biochemiczne. Kontrolowano także przestrzeganie zaleceń dietetycznych. Po miesiącu u pacjenta nastąpiła redukcja masy ciała o 7,2 kg (7,1% masy wyjściowej), a obwód talii zmniejszył się ze 110 cm do 108 cm (ryc. 1). Po 4 tygodniach BMI pacjenta wynosiło 30,3 kg/m². Zmiany parametrów biochemicznych krwi wykazały poprawę profilu metabolicznego, co świadczyło o dobrej reakcji organizmu na zastosowaną przez pacjenta dietę. Stężenie glukozy uległo normalizacji — 90 mg/dl (N 80–99) (ryc. 2A), zmniejszyło się także stężenie cholesterolu całkowitego — 102,50 mg/dl (N < 190,00), w tym cholesterolu frakcji LDL — 42,59 mg/dl (N < 115,0) oraz HDL — 41,00 mg/dl (N > 40). Zwiększyło się natomiast stężenie triglicerydów — 93,30 mg/dl (N < 150,00) (ryc. 2E). Przez cały okres obserwacji wartości lipidogramu były prawidłowe, natomiast niskie stężenie cholesterolu frakcji HDL mogło być spowodowane ograniczoną aktywnością fizyczną oraz nagłym odstawieniem tłuszczu narzuconym w ramach diety szpitalnej. Zauważalne zmiany w badaniach biochemicznych krwi odnosiły się również do stężenia sodu — 136,00 mmol/l (N 136,00–146,00) i potasu — 4,40 mmol/l (3,50–5,10) (ryc. 2D). Zmiany te wpływają między innymi na zmniejszenie ryzyka chorób sercowo-naczyniowych, które jest prawdopodobnie wyższe u chorych na hemofilię w porównaniu z mężczyznami w ogólnej populacji [6]. Prawdopodobnie wynikiem modyfikacji diety, w tym przypadku ograniczenia białka w diecie do wartości optymalnych, było obniżenie stężenia mocznika — 17,00 mg/dl (N 10,00–50,00) i kreatyniny — 0,63 mg/dl (N 0,70–1,20) (ryc. 2C). Analiza parametrów gospodarki żelazem: prawidłowy poziom hemoglobiny — 14,70 g/dl (N 12,00–16,80), objętości krwinek czerwonych — 82,70 fl (N 83,00–



Rycina 2. Zmiany wybranych parametrów biochemicznych krwi w trakcie hospitalizacji: A. Glukoza; B. RBC i hemoglobina; C. Mocznik i kreatynina; D. Sód i potas; E. Cholesterol całkowity, cholesterol frakcji LDL, cholesterol frakcji HDL i triglicerydy

Figure 2. Changes in several biochemical parameters during hospitalization: A. Glucose; B. RBCs and hemoglobin; C. Urea and creatinine; D. Sodium and potassium; E. Total cholesterol, LDL cholesterol, HDL cholesterol and triglycerides

–103,00) i ferrytyny — 122 ng/ml (N 30,00–400,00) (ryc. 2B) wskazywała na niskie ryzyko wystąpienia niedokrwistości, natomiast obniżone stężenie żelaza w surowicy — 50 $\mu\text{g}/\text{dl}$ (N 59,00–158,00) mogło być spowodowane przewlekłym stanem zapalnym, skutkującym niekiedy ograniczeniem uwalniania zapasów żelaza z organizmu.

W przypadku opisanego chorego na hemofilię B zastosowane leczenie dietą przyniosło oczekiwane rezultaty w postaci redukcji masy ciała. Można przewidywać, że dalsze stosowanie się pacjenta do wydanych zaleceń dietetycznych oraz fizjoterapeutycznych umożliwi kontynuację procesu chudnięcia.

Dotychczas nie opracowano jednolitego zestawu wytycznych dotyczących modyfikacji stylu życia dla chorych na hemofilię i inne skazy krwotoczne, których stosowanie przyczyniłoby się do poprawy jakości ich życia lub utrzymania jakości dotychczasowej. Przykładem jednej z niewielu proponowanych w piśmiennictwie kuracji tego typu jest dieta wegetariańska, niskotłuszczowa, niskokaloryczna, bogata w witaminy, minerały i błonnik [6]. Aktualnie najbezpieczniejsze wydają się zalecenia kierowane do ogółu populacji, oparte na utrzymywaniu prawidłowej masy ciała poprzez uprawianie regularnej aktywności fizycznej oraz stosowanie urozmaiconej i zbilansowanej diety. Jednak w przypadku chorych na hemofilię, zwłaszcza pacjentów w starszym wieku z zaawansowaną artropatią hemofilową, ze względu

na zwiększone w ich przypadku ryzyko uszkodzeń układu kostno-stawowego i mięśniowego, wynikające z choroby podstawowej, pracownicy służby zdrowia powinni przede wszystkim rozpoznawać problemy żywieniowo-zależne (otyłość, anemia) i kierować takie osoby na konsultacje do dietetyka.

Piśmiennictwo

1. Srivastava A, Brewer AK, Mauser-Bunschoten EP, et al. Treatment Guidelines Working Group on Behalf of The World Federation Of Hemophilia. Guidelines for the management of hemophilia. *Haemophilia*. 2013; 19(1): e1–47, doi: [10.1111/j.1365-2516.2012.02909.x](https://doi.org/10.1111/j.1365-2516.2012.02909.x), indexed in Pubmed: [22776238](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22776238/).
2. Windyga J. Hemofilie – postępy w diagnostyce i leczeniu. *Acta Haematologica Polonica*. 2010; 41(2): 183–199.
3. Holstein K, von Mackensen S, Bokemeyer C, et al. The impact of social factors on outcomes in patients with bleeding disorders. *Haemophilia*. 2016; 22(1): 46–53, doi: [10.1111/hae.12760](https://doi.org/10.1111/hae.12760), indexed in Pubmed: [26207763](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26207763/).
4. Majumdar S, Ahmad N, Karlson C, et al. Does weight reduction in haemophilia lead to a decrease in joint bleeds? *Haemophilia*. 2012; 18(3): e82–e84, doi: [10.1111/j.1365-2516.2011.02521.x](https://doi.org/10.1111/j.1365-2516.2011.02521.x), indexed in Pubmed: [21457406](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21457406/).
5. Soucie JM, Wang C, Siddiqi A, et al. Hemophilia Treatment Center Network. The longitudinal effect of body adiposity on joint mobility in young males with Haemophilia A. *Haemophilia*. 2011; 17(2): 196–203, doi: [10.1111/j.1365-2516.2010.02400.x](https://doi.org/10.1111/j.1365-2516.2010.02400.x), indexed in Pubmed: [21332880](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21332880/).
6. Sait AS, Kuo A, Bettencourt R, et al. Risk assessment for coronary heart disease in patients with haemophilia: a single centre study in the United States. *Haemophilia*. 2014; 20(6): 763–770, doi: [10.1111/hae.12472](https://doi.org/10.1111/hae.12472), indexed in Pubmed: [24893625](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24893625/).