

מאפייני מחלת ההמופיליה

המופיליה הינו שם כולל לקבוצה של הפרעות דמם כאשר ישנו חסר של אחד מגורמי הקרישה החיוניים לתהליך קרישת הדם. למרות שלרוב הסימפטומטולוגיה זהה, גורם הקרישה החסר שונה וזיהויו חיוני ע"מ להעניק טיפול מתאים [lea 1981].

שתי הצורות הנפוצות של המחלה הן:

1. Hemophilia A - חסר בפקטור קרישה 8 (נקראת גם המופיליה קלאסית)
2. Hemophilia B - חסר בפקטור קרישה 9 (נקראת גם המופיליה "קריסמס") [whaley & wong].

אפידמיולוגיה:

המופיליה A זו מחלה המוכרת בכל העולם. בין כל הפגמים הקשורים בקרישה זוהי ההפרעה הנפוצה ביותר – מצויה ב-80% מחולי ההמופיליה. מחלה זו נדירה בקרב הכושים והסינים [lea, 1981].

לפי מזר (בהצעה לעבודת מחקר בנושא אבחנת המופיליה בהריון) הארעות המחלה בישראל הינה - 10,000: 1 לידות בשנה. לכן צפויות בארץ 15 לידות של ילדים המופיליים בשנה. בארץ ישנן לפי הערכה 5000 נשים נושאות המופיליה ואולי אף יותר – נתון זה מבוסס על תחשיב של ביה"ח Royal Free בלונדון, לפיו על כל חולה המופיליה קיימות 15 נשים שהן נשאות פוטנציאליות (מבוסס על נתון של משפחה ממוצעת בת 4 נפשות באנגליה ובארץ כנראה המספרים גבוהים יותר).

ע"פ Heim et al. [1986] אחד מתוך כל 7,000 לידות זכר חי בשנה הוא תינוק חולה המופיליה.

גנטיקה:

המופיליה A הינה מחלה המוגדרת כ-X-linked רצסיבית. הגן הפגום מצוי על כרומוזום X בגברים. הזכר לא יעביר את ההפרעה לבניו מפני שכרומוזום ה-Y שלו נורמלי. אך כל בנותיו יהיו נושאות המחלה ויירשו את הגן הפגום. רוב הנשים הללו לא יהיו מושפעות קלינית מפני שהן מקבלות כרומוזום X נורמלי מהאם. בניה של אותה אישה יהיו בעלי סיכוי של 50% לחלות במחלה ואילו בנותיה תהיינה בעלות סיכוי של 50% להיות נשאות המחלה [lea 1981] (ראה נספח מספר 2).

ב- 80% ממקרי המחלה קיים סיפור משפחתי ושאר המקרים הינם ספורדיים ומציגים כנראה מוטציות חדשות.

חומרת המחלה תלויה ברמת פקטור 8 בפלסמה והיא קבועה בחולים בני אותה משפחה (שווה ואשכנזי, 1990).

פתופיזיולוגיה:

לפי שוחט ואשכנזי [1990] המחלה נובעת מחסר או אבנורמליות בחלבוני הפלסמה ובהמופיליה A - בפקטור 8. הפקטור בנוי משני חלקים –
 I Ag 8- Factor - חלק בעל משקל מולקולרי גבוה ומכיל את ה- Von Willebrand Factor .
 II Ag 8-C Factor - חלק בעל משקל מולקולרי נמוך ומכיל את הפעילות הקשורה לקרישת הדם.
 בהמופיליה A רמת מרכיב C של הפקטור היא 5% - 0% מהנורמלי, בעוד שרמת המרכיב Ag הינו תקין. בנות, שהן בריאות מבחינה קלינית, רמת מרכיב C אצלן תהיה 50% מהנורמה.

סימפטומטולוגיה:

פקטור 8 אינו עובר את השלייה ולכן הנטייה לדמם תהיה כבר בתקופת הילוד ובד"כ תתבטא בברור לאחר ביצוע ברית-המילה. ב- 90% מהילדים נראית הנטייה לדמם לפני גיל 3-4 שנים, בפרט עם התחלת פעילות הילד ואז מופיעות המטומות תוך שריריות בעת חבלות קלות [שוחט ואשכנזי, 1990].

חומרת המחלה נחלקת לשלוש קטגוריות:

- I . חולים עם רמות של 1% או פחות של פקטור 8 הם חולים קשים, מדממים בקלות ולרוב ללא טראומות נראות לעין.
- II . חולים עם רמות פקטור של 5% - 2% נקראים חולים בינוניים ומדממים בעקבות מכה או טראומה בינונית.
- III . חולים עם רמות פקטור של 30% - 5% נקראים חולים קלים, וידממו רק במצבים ספציפיים כמו – ניתוחים, תאונות, וטראומות גדולות, טיפולי שיניים.
 רוב החולים משתייכים לקטגוריות של חולים קשים ובינוניים [Davignon, 1991].

פירוט הסימפטומים:

1. **דימום לפרקים (Hemarthrosis)** – דימום זה הינו הסימפטום האופייני למחלה. הדימום הינו בעיקר לברכיים, מפרקים וקרסוליים. סימפטום זה הינו כואב ביותר. הדמם הינו ספונטני מהורידים הסינוביאליים או עקב מכה. הדימום נאגר באפיפיזה או בשקעי העצם, ובשלב האקוטי המרווח הסינוביאלי מלא בדם. ההתבטאות הראשונה של הדמם תהיה כאב. בבדיקה פיזיקלית מגלים ספזם של השרירים באזור הפגוע והגבלת תנועה. האזור יכול להיות חם, מוגדל ומשנה ציבעו, למרות שלעיתים לא תהיה כל עדות חיצונית לדימום. לרוב רק פרק אחד מעורב בדימום למרות שייתכנו מקרים בהם מספר פרקים יכולים להיות מעורבים בדימום. הפרק ששכיחות התופעה בו היא הגבוהה ביותר הוא הברך ולרוב עקב הדימומים החוזרים תהיה בו פגיעה אורטופדית ותפקוד לקוי [Ien, 1981].

2. **דימומים תת עוריים ותוך שריריים** – דימומים אלו שכיחים בהמופיליה A ומתפשטים ברקמה והחללים הפנימיים. הריקמה קשה, מוגדלת ובצע שחור וממרכזה הדימום עשוי

להתפשט לכל כיוון. המטומות אלו יכולות לגרום ללארקוקציטיזיס, חום וכאב חד. עקב הדימומים עשויות להיגרם תוצאות חמורות מהלחץ והדחיסה של הרקמות החיות באזור. דימום ללשון, גרון, צוואר עלול להתפתח בצורה ספונטנית ויש סכנה גדולה עקב חסימת נתיב האויר במהירות.

כתוצאה מלחץ על כלי דם עורקיים עשויה להיווצר איסכמיה וקונטרקטורות שכיחות שנקראות עייש [Lea, 1981] Woikman.

3. **דימום בפסואס ורטורפריטוניאל** – דימום ספונטני לתוך השרירים ורקמת הפסייה בשרירי הבטן, נפוצה בהמופיליה. דימום לתוך שריר האילאופסואס גורם לכאב שמפתח והופך לחד מאד ועשוי להדמות לתמונת אפנדיציטיס. בנוסף לכך, יכול להיות מעורב חלקית או באופן מלא העצב הפמורלי ולגרום לתמונת כאב ברקמה הפנימית של הירך ואז נראה את סימן הפסואס כחיובי, והירך תהיה ממוקמת בצורה של פלקציה וזה מתפתח בסופו של דבר להרדמות האיבר, החלשות ואטרופיה של השריר [Lea, 1981].

4. **דימום גסטרואינסטינלי וגניטואורינרי** – דימומים מהפה, שפתיים, חניכיים ולשון הינם תופעות שכיחות. הדימום יכול להימשך ימים ושבועות. דימום מהאף מתרחש במרבית החולים ועלול להיות חריג באופיו. הקאת דם, מלנה – הן שתי תופעות שכיחות. מקור הדמם היא מערכת העיכול העליונה ובחולים בהם התופעה חוזרת ונשנית מתברר שהדמם נובע מדימום של כיב פפטי או גסטריטיס. הדימום יכול להיות מלווה בכאבי בטן, פריסקלטיקה ערה, חום ולאוקוציטוזיס. המטוריה שכיחה יותר מדימומים גסטרואינסטינליים אך לרוב מדובר בפתולוגיה באזור [Lea, 1981].

5. **דימום עקב חבלה** – חולים עם בעיות קרישה לרוב מדממים גם מחתך קטן. בטראומות גדולות יותר הדימום עשוי לצאת מכל פרופורציה לסוג וחומרת המכה. הדימום יכול להיות איטי, מטפטף – במשך ימים ושבועות או דימום מסיבי שמסכן חיים. ישנו מצב של דימום מאוחר (נדחה) – כאשר מצב ההומוסטאזיס שמתקיים לאחר פציעה מצליח להישמר לפרק זמן מסוים ואח"כ מתפרץ הדימום. מצב זה נפוץ בהמופיליה מדרגה קלה [Lea, 1981].

6. **דימום אינטרקרניאלי (Intracranial Hemorrhage – ICH)** – הדימום התוך מוחי הוא תופעה מאיימת חיים במחלת ההמופיליה. תופעה זו מופיעה ב- 8% - 2.2% מהחולים וגורם לתמותה של 1/3 מהחולים. ב- 13% - 2% מהחולים גם לאחר מכה קלה עשוי להתפתח דימום זה. בשנים האחרונות יש ירידה בשיעור ההארעות של הדימום בגלל שנושא הטיפול הביתי המידי הופך ליותר מקובל והחולים מסוגלים להזריק לעצמם את הפקטור לפני ביצוע פעולות שעשויות לגרום לחבלות וכמובן מיד לאחר שקיבלו מכה כלשהי בראשם.

אבחנת הדימום נעשית ע"י C.T ראש שהינה פעולה לא חודרנית, נותנת אינפורמציה על מיקום וגודל ההמטומה ומצביעה על פגיעות נוספות (Martinowits et al, 1986). הדימום התוך מוחי יכול להופיע באיזור הסב-דורלי, האפידורלי או תוך חדרי. דימום סב-ארכנואידלי הוא הכי פחות נפוץ אך עם סיכויי החלמה הטובים ביותר [Lea, 1981].

7. **ציסטה המופילית** – סיבוך מסוכן המתפתח בחולי המופיליה A ו-B. נקרא גם – פסאודוטיומור המופילי. הציסטה מתפתחת בצורה שכיחה בירך, בעצמות הרוסות וברקמות רכות שגודלן משתנה עקב הימצאות הנוזל. הציסטה ההמופילית דורשת בד"כ התערבות כירורגית ולרוב היא מזדהמת. טיפול משולב עם קרני X – היה בעל הצלחה במספר מקרים [Lea, 1981].

8. **ריפוי פצעים** – תהליך ריפוי פצעים בחולי המופיליה הוא בד"כ איטי, כנראה עקב הדימומים המתמשכים באזור [Lea, 1981].

פרוגנוזה:

בשנים האחרונות הפרוגנוזה בחולי המופיליה ההמופיליה הקשים הולכת ומשתפרת. בעזרת טיפול מתאים ניתן להגיע לחיים כמעט נורמליים וההשפעות המגבילות של התופעות שתוארו לעיל, נהפכות למינימליות.

אבחנה:

האבחנה נעשית לרוב ע"פ היסטוריה של דימומים רבים, עדויות לתורשה של X-linked וממצאי מעבדה (Whaley & Wong, 1991).

האבחנה לחולה ההמופיליה היא לעיתים קשה, במיוחד לחולים עם הפרעה עדינה (mild) אז יש קושי לזהות את המחלה ולעשות אבחנה נכונה. בחולים אלו יהיו ארועים ספונטניים מועטים של דימומים וההיסטוריה המשפחתית תהיה לא ברורה או שלילית. אך כאשר דרגת המחלה חמורה יותר ויש חזרה של דימומים, המרטרואיס ניתן לגלות המחלה בשלב מוקדם של החיים.

PT מאורך	בחולים קשים, רמת הפקטור 8 היא 1% או פחות -
PTT מאורך	
PT נורמלי	בחולים בינוניים, רמת פקטור 8 בין 5% - 2% -
PTT מאורך	
PT נורמלי	בחולים קלים, רמת פקטור 8 בין 5%-30% -
PTT משתנה	

[Lea, 1981]

אבחנה טרום לידתית:

מזר, בהצעתו לעבודת מדעי יסוד בנושא אבחנה טרום לידתית של חולי המופיליה, מתאר שתי שיטות לאיבחון המופיליה בהריון:

שיטה I – בדיקת דגימת סיסי שיליה – נעשית בשבוע 8 להריון. סיסי השיליה מיצגים את ה-D.N.A העוברי. גלאי D.N.A מזהים ונקשרים אל אתרים בסביבת הגן של פקטור 8 (על פני כרומוזום X). בשיטה זו ניתן לאבחן 60% - 50% מהמקרים ההמופיליים ולבצע הפסקת הריון בטרמיסטר הראשון.

אין אפשרות לבצע אבחנה ע"פ שיטה זו כאשר:

1. זהו מקרה ראשון במשפחה ונשאות האישה אינה ברורה באופן חד משמעי.
2. השיטה לא מאפשרת להבדיל בין שני כרומוזומי ה-X.

שיטה II – בדיקת דם עוברי – מתבצעת בשבוע 17 – 20 להריון. הדם שנלקח מהעובר נבדק באופן ישיר לרמות הפקטור החסר, ללא תלות ברמות הפקטור אצל בני המשפחה. בשיטה זו קורה ומתקבלת תשובה שהיא false positive מכיוון שיתכן והדם העוברי מזדהם במי שפיר וגורם להפעלת מנגנון הקרישה ותתקבל תשובה לא נכונה עקב רמות גבוהות מהמצוי של גורמי קרישה. לכל המאוחר ניתן לבצע לידה מוקדמת של עובר חולה בהמופיליה עד שבוע 20 להריון. בארץ – נשלחות דגימות סיסי השיליה לחו"ל לצורך איבחון ואת בדיקת הדם העוברי נאלצות הנשים לעבור בחו"ל.

הטיפול:

הטיפול הראשוני הוא מניעת דימומים ע"י הימנעות מטרואומה לרקמות הגוף. כאשר קיימות תופעות דמם יש להעלות את רמות פקטור 8 ע"מ לגרום לפעולת קרישה ולהפסקת הדימום (שוחט ואשכנזי, 1990).

לפי Vaechter, Phillips and Holaday (1985) הטיפול מתבסס על מתן חומר תחליף לפקטור. את הפקטור מפיקים מהקפאת פלסמה טרייה והפשרתה באיטיות ואז התכשיר ייקרא cryoprecipitate. חומר זה מכיל מספר מרכיבים נוסף לפקטור 8. תכשיר נוסף הוא פקטור 8 מרוכז שמכיל רק את הפקטור החסר. שוחט ואשכנזי (1990) מפרטים את מינוני הטיפול.

יש לתת 25 – 50 יחידות / ק"ג של הפקטור וזה יעלה את רמת הפקטור ל- 100% - 50% מהנורמה. את הטיפול יש להתאים לאופי הדימום – כאשר יש המרתרוזיס בלבד, לרוב מספיק לתת 20-30 יחידות פקטור לק"ג משקל גוף ובנוסף מנוחה בת 48 שעות. קיים ויכוח לגבי הצורך בשאיבת דם מחלל הפרק אך ברור שמתן הפקטור הוא החשוב. כאשר הצטבר דם רב בפרק (והטיפול בפקטור הוחל מאוחר) ניתן לבצע שאיבה מחלל הפרק לאחר מתן פקטור 8.

זמן מחצית החיים של הפקטור בפלסמה הוא 8-12 שעות בלבד ולכן חשוב לשמור על רמה קבועה של הפקטור בפלסמה.

Martivowitz et al. [1986] מציגים פרוטוקול טיפולי במקרה של דימום אינטרקרניאלי:

* חולה עם רקע של חבלת ראש – חשוב שיקבל הפקטור מיידית עד לרמה של 50% פקטור בדם. כנ"ל לגבי חולים המופיליים המתלוננים על כאבי ראש פתאומיים, שינוי במצב ההכרה, שינוי בהתנהגות ובאישיות, או חסרים נאורולוגיים גם ללא עדות לטראומה חיצונית.

* חשוב לבצע C.T ראש ולהימנע מפעולות כמו L.P או ארתריוגרפיה. כאשר ב-C.T אין עדות לדימום, מומלץ לחזור על הבדיקה כעבור פרק זמן ע"מ לשלול דימום מאוחר.

* כאשר אין עדות לדימום רצוי שרמות הפקטור בדם יהיו 30%-50% מהנורמה. כאשר יש עדות לדימום חשוב שרמות הפקטור תהיינה מעל 50%.
(מתן של 1 יח' / ק"ג מעלה את הרמות של הפקטור בפלסמה ב-2%)
מתן הפקטור יהיה למשך 3-4 ימים ובהמשך ניתן להוריד את רמת הפקטור ל- 30% למשך 10 ימים.

* כאשר החולה לא משתפר תוך מספר שעות או שיש החמרה במצבו – יש לשקול התערבות כירורגית.

מטרות הטיפול במקרה דמם: לעצור את הדימום, להקל על הכאב במפרק, לשמור על תפקוד המפרק ולמנוע שינויים כרוניים בעתיד [פרנקפד, 1978]

סיבוכי הטיפול בפקטור 8:

50%-10% מהחולים מפתחים יציבות לפקטור 8 עקב התפתחות נוגדים או מעכבים נגדו. הדבר אינו קשור למספר העירוויים שניתנו. כאשר קיימת התופעה, עם דימום חמור יש לבצע החלפת דם.

טיפול מקובל במקרים של יציבות לפקטור 8 הוא מתן ריכוזים של פקטורי קרישה – 7,9 אקטיבי, 2,10 ואלו מפעילים את מערכת הקרישה באופן עקיף לפקטור 8 (אשכנזי ושוחט, 1990)

* סיבוכים הנובעים ממתן מרכיבי הדם כמו – הפטיטיס, AIDS.

מכיוון שתכשירי הפקטור מכילים anti A + anti B ומתן כמויות גדולות שלהם לחולים עם סוג דם A או B יכול לגרום להמוליזה של דם המקבל (אשכנזי ושוחט, 1990).

מכיוון שהחשש מחלות מדבקות קטן בשימוש בקריופריציפיטט או בפלסמה קפואה (F.F.P) רצוי להשתמש בהם עד כמה שניתן בילדים מתחת לגיל 4 שנים ובאופן כללי בחולים הנזקקים לפקטור.

שיפור בהליכי הפקת הפקטור, זיהוי נשאים למחלות זיהומיות – הפחיתו רבות את הסכנה לחלות במחלות הזיהומיות שלעיל [Whaley & Wong, 1991].

טיפול תרופתי:

ישנן מספר תרופות שיש לשים לב בעת מתן שלהן לחולי המופיליה – תרופות ממשפחת ה-N.S.A.I.Ds - כמו אספירין. אסור להשתמש בהן מכיוון שהן מעכבות את פעולת טסיות הדם הדרושות אף הן לתהליך הקרישה [Whaley & Wong, 1991].

טיפול פיזיותרפי:

זהו אספקט חשוב מאד בטיפול בחולים ההמופילים. יש לבנות תוכנית תרגילים, שיהיו במגבלות המובנות של מניעת טראומה וחבורות, ע"מ לחזק את השרירים מסביב למפרקים וזאת ע"מ לסייע להפחית את הדימומים שסביב המפרקים. פעילות ספורט כמו שחיה היא מצוינת לחולי המופיליה [Whaley & Wong, 1991].

טיפול נגד כאבים:

טיפול בכאבים עם תרופות נרקוטיות ולא נרקוטיות חשוב ע"מ להקל על כאביו של החולה ולהבטיח את ההענות של החולה לטיפול ולפיזיותרפיה [Whaley & Wong, 1991].

טיפול מניעתי:

הטיפול המניעתי ניתן ע"מ למנוע את רוב האפיזודות של הדימום ולשפר מגבלות ועיוותים שנוצרו עקב הדימומים התכופים למפרק. הכוונה בטיפול מניעתי הוא מתן פקטור באופן קבוע פעמיים-שלוש בשבוע וע"י כך החולה יכול להשתתף בפעילות חברתית, ספורטיבית ופיזית. עלות טיפול כזה, אינה גבוהה והדבר מתקזז עם הזמן הרב המבוזבז בטיפול בדימומים כאשר הם מתרחשים – גם ע"י החולה וגם ע"י משפחתו [Davignon, 1991].

הטיפול העצמי – self care :

מטרת צורת טיפול זו (מתבצעת ע"י החולה או משפחתו) היא מתן טיפול מיידי, ללא דיחוי המאפשר ריפוי מהיר יותר של אזור הדימום והפחתת הסיבוכים הנובעים מהדימום. טכניקה זו ניתנת לביצוע כבר בילדים מעל גיל 3 שנים. יתרון נוסף לטיפול זה – הקטנת ההפרעה לחיי המשפחה הנורמליים, הפחתת מספר הימים שהילד מפסיד בהם לימודים והוריו נעדרים מעבודתם. המשפחה והחולה (כאשר מגיע לגיל 12 – 9 שנים) לומדים את הטכניקה של החדרת מחט לוריד ואופן הכנת הפקטור והזרקתו לוריד. שיטה זו של טיפול מסייעת רבות להגברת עצמאותו של הילד ומעלה את בטחונו העצמי [Whaley & Wong, 1991].

פרנקפלד [1978] מתייחסת ליתרונות והחסרונות של הטיפול העצמי בבית :

יעילות הטיפול הביתי מתבטאת ב –

- תלות בין החולה לאדם המטפל בו בבית.
- טיפול בבית נעשה סמוך למאורע הדימום וכך נמנעים כאב ונזק למפרק.
- השגת הענות ושיתוף פעולה של החולה שהינו האחראי על הטיפול.
- הוצאות כלכליות מופחתות – המעטה בימי עבודה והלימודים המבוזבזים בטיפולים בביה"ח.
- החולה יכול לחיות חיים נורמליים, כמעט ללא הפרעה.

חסרונות הטיפול הביתי מתבטאים :

- תלות בין החולה לאדם המטפל בו בבית.
- עקב השתחררות מהתלות בביה"ח, עלול החולה לנטות לקיצוניות השנייה של עצמאות והיא זילזול בביה"ח ובהנחיות שהוא מקבל מצוות ביה"ח.
- על החולה מוטלת אחריות המהווה עבורו איום, שמא לא יצליח לטפל בעצמו ויגרום לעצמו נזק.

הטיפול הביתי דורש מספר תנאים :

1. ורידי החולה חייבים להיות נוחים להזרקה לאדם שאינו מיומן בפעולה.
2. חולים שאינם חשופים לסיבוכים או שלא פיתחו נוגדנים לחומר.
3. רמת אינטליגנציה ותרבות בינונית ומעלה.
4. תנאי דיור נאותים.
5. מערכת יחסים תקינה בין החולה ומשפחתו.
6. חולה שאינו סובל מבעיות נפשיות כמו – דיכאון, התמכרות לתרופות וכו'.
7. חולה המשתף פעולה בטיפול ואינו מעלים דימומים מהצוות.

חשוב להקפיד על קשר רציף בין החולה למרכז לטיפול בחולי המופיליה – לשם קבלת חוות דעת, מידע, התייעצות וכן רישום שוטף לגבי הדימומים והצורך בטיפול.

השלכות נפשיות וחברתיות הקשורות במחלת ההמופיליה:

המופיליה הינה מחלה כרונית המשפיעה על החולה הן מבחינה נפשית והן מבחינה חברתית כאשר בנוסף למימד הכרוני הקבוע, התופעה העיקרית של המחלה היא דימומים רבים הגורמים לנכות גופנית קשה המובילה אף היא לבעיות בתחום הנפשי והחברתי.

ההיבט הפסיכולוגי של המחלה:

פרנקפלד [1978] בדקה בפירוט את ההיבט הפסיכולוגי של המחלה וטוענת שלמחלת ההמופיליה יש מספר מאפיינים שמשפיעים על מצבו הנפשי של הילד החולה:

1. מחלה כרונית – מלווה את החולה כל ימי חייו, ומשפיעה על עיצוב דימויו העצמי.
2. מחלה גנטית – משפיעה על תיכנון המשפחה.
3. אין יכולת ליצפות מראש דימומים – הדימומים הספונטניים מפריעים לתיפקודם הסדיר של החולים וגורמים לאי יכולתם לתכנן לטווח ארוך ומקשה על השתלבותם החברתית.
4. כאבים ומגבלות פיזיות – הכאבים גורמים לסבל נפשי רב והרגשת אי נוחות.
5. נכות פיזית – הדימומים התכופים לתוך המפרק עלולים לגרום במשך השנים לנכות קשה וחוסר ניעות. החולה מוצא את שהוא שונה מאחרים ותופס עצמו כנכה.
6. מחלה הכרוכה בסיכון – ישנם דימומים הכרוכים בסכנת חיים והחולה תמיד חושש מפני המוות וחי בחרדה מפניו.

פרנקפלד [1978] מציינת כי יש מספר תופעות נפשיות המאפיינות את החולים:

- **פסיביות** – אי יכולתו של החולה להתמודד עם מחלתו ולהתגבר עליה והצורך להמנע מפעילויות פיזיות הכרוכות בחבלה ובדימום – עלולים להפכו לפסיבי. החולה לא ינסה להתמודד עם דימומים, יפחד ממגע חברתי ומתחרות. הוא יתלה את גורלו המר באחרים. מתלוות לכך תופעות של ביישנות, צייתנות ובדידות חברתית.
- **תלות** – תופעה המתלווה לפסיביות. האם המטפחת וקושרת את בנה אליה, מפתחת את תלותו בה ומונעת מהילד התמודדות עצמאית ומאבק והחולה נשען על החברה ומצפה להבנה, לעזרה ולהתחשבות במגבלותיו. בד"כ מלווה הרגשה זו בתיסכולים מאחר וברור שציפיותיו אינן יכולות להיות מוגשמות במלואן, תסמונת זו מלווה באי יכולת של החולה ליטול אחריות מקצועית וחברתית לגבי חייו.
- **הכחשה** – בניגוד לפסיביות ולתלות ישנם חולים המפתחים הכחשה למחלתם. הם אינם מכירים במגבלותיהם ומנסים לחפות על חוסר יכולותיהם. זוהי התנהגות של risk taking - נקיטת סיכון, ומתבטאת באי רצון לקבל טיפול ובהתנהגות אקטיבית. החולה מעוניין להידמות לחבריו הבריאים ולהתחרות בהם, ומוכן לשם כך לסבול כאבים ולדחות קבלת טיפול. להכחשה מתלווה גם רציונליזציה כאשר החולה מסביר הסברים הגיוניים לגבי מחלתו, בניסיון להסתיר הרגשות האמיתיים.
- **תוקפנות וכעס** – תופעות אלו נובעות ממגבלות המוטלות על החולה בגלל מחלתו וכן מתפתחות מיחס ההורים כלפי החולה, יחס המועבר לחולה. מכיוון שהחולה מתוסכל

וחסר סיפוק מיחס הסובבים אותו, התוקפנות מופנית כלפי הוריו, חבריו ומשפחה ואף כלפי עצמו. תוקפנות עצמית עלולה להביא למזוכיזם ולכן יש לטפל בה בשלב מוקדם.

- **פחד** – מכיוון שעדיין יש סיכון במחלה עקב הדימומים שעשויים לגרום למוות, החולה חש פחד שמלווה בדיכאון נפשי ובחוסר רצון להתמודד עם לחצים.

פרנקפלד מנתחת את הסיבות לדימוי העצמי הנמוך של החולים:

1. העדר הזדהות עם דמות גברית – לרוב האם היא הדמות הדומיננטית במשפחה.
2. הנכות הגופנית – הדימוי העצמי קשור לחומרת המחלה, כאשר אצל חולים קשים מלווה המחלה בנכות גופנית קשה.
3. אי הסתגלות חברתית ומקצועית – החולים התקשו ביצירת קשר עם אנשים ולא מצאו מקור תעסוקה מתאים.

שלוש הסיבות, שלעיל מובילות בד"כ להסתגרות חברתית ולבדידות ולחשש ממאבק. כמו כן מפחיתים את המוטיבציה של החולה להשתקם ולבנות את חייו. הוא אינו מאמין בכישוריו ובכוחותיו.

Molleman & VanKnippenberg [1987] דנים בהשפעת סימפטומי המחלה וחומרתם על ההתמודדות הנפשית חברתית ופיזית של החולה עם מחלתו. הם מצטטים את Steinhausen, שטוען כי הסימפטומים הנראים לעין הם אלו שמשפיעים ומובילים להתפתחות הקשיים הנפשיים – חברתיים של החולה. הסטיגמטיזציה שנוצרת לגבי המחלה, בייחוד כאשר המחלה מלווה בסימפטומים חיצוניים הנראים לעיני כל, מובילה להימנעות החולה מיצירת קשרים חברתיים, להתפוררות קשרים קיימים ולהתנהגות של ריחוק והימנעות. כל אלו מובילים ליצירת דימוי עצמי נמוך, דבר המשפיע על יכולת ההתמודדות של החולה עם מחלתו.

המשפחה כרקע להתפתחות אישיותו של החולה ההמופיליה:

מאחר שהאם נושאת המחלה, נגרמים לה רגשי אשם קשים כאשר מתברר שהבן חולה המופיליה. חלק מהאמהות רואות עצמן אשמות במחלה ואילו אחרות משליכות זאת על הסביבה. כאשר נודע דבר המחלה, ההורים מגיבים בחרדה כלפי אופי המחלה, עתידה וצורת הטיפול בה. לעיתים קיימת האשמה מצד האב כלפי אישתו, ובמקום תמיכה היא מוצאת התנגדות וחוסר הבנה, מרגישה בודדה במערכה וכל תשומת ליבה מופנית לעבר בנה. מכאן שיחס האם לבנה נובע ומאופיין ע"י הקונפליקטים הללו – אשמה, חוסר הבנה מצד בן הזוג, חרדה ורתיעה. דאגת היתר של האם היא כתוצאה מהתוקפנות והאכזבה מילדה החולה וכן מפני אחריות על ההעברה הגנטית.

במקרים רבים, האב נדחק לפינה ומתייחס באדישות לבנו. אבות רבים חשים תיסכול עקב המגבלות הפיזיות שחלות על הילד (כך שאינו יכול לשחק עימו כדורגל, למשל). חלק מהאבות היו אמביוולנטיים, מצד אחד פחדו לשחק עם הילד מחשש שיפגע, דאגו כאשר דימם וחשבו שהאם לא עשתה מספיק ומצד שני, לעגו להגנת היתר מצד האם. הורים רבים מרגישים חוסר אונים כשאינם יכולים למנוע תופעות של דימום, ומתחילים לראות עצמם כבלתי יעילים.

פרנקפלד [1978] מצטטת תוצאות מחקר בו 75% מהמשפחות שהשתתפו בו דיווחו על הפרעה במוביליות של המשפחה למרות שטענו שלמדו לחיות עם המחלה.

הורים רבים מרגישים כעס רב שמופנה לעיתים כלפי עצמם ומתבטא בהאשמה הדדית. לעיתים מופנה הכעס כלפי הילד ולפעמים אף כלפי הצוות הרפואי. תגובה נוספת של הורים היא הכחשת המחלה מתוך חסר, קבלתה והתעלמות מהילד בזמן דימום ולתגובה זו יש השפעה מכרעת על עמדת החולה כלפי מחלתו.

ישנן משפחות הרואות במחלה בושה ומסתירות אותה מפני הסובבים ואף מפני משפחה קרובה. משפחות אלו מרגישות בדידות נפשית וסביבתית [פרנקפלד, 1978]

ברור כי עמדת הילד כלפי מחלתו נובעת בהכרח מעמדת הוריו כלפי המחלה. לדעתי, ילד הרואה כי הוריו מתכחשים למחלה יבחר גם הוא לנקוט בדרך התמודדות זו והדבר ישפיע רבות על ההענות לטיפול ומניעת סיבוכי המחלה. או – ילד שחש שהכל מסתירים את דבר מחלתו מפני השכנים והקרובים יבין גם הוא כי המחלה זה משהו סודי, שאסור לספר עליו לאיש ובוודאי לא לילדים בביה"ס והדבר יוביל לבעיות חברתיות ונפשיות קשות ביותר.

הילד יפתח תיסכולים, חששות, בושה, יימנע מיצירת קשרים חברתיים, יסתגר, ובטחונו העצמי ודימויו העצמי יהיו נמוכים ביותר.

השפעת הדימומים על החולה מבחינה נפשית:

במחקרים שנעשו עולה כי משברים רגשיים עשויים לגרום לדימומים.

הדימומים מובילים לקשת רחבה של אפקטים רגשיים כמו:

פחד מפני הדימום ותוצאותיו, פחד מהכאב, פחד מפני הפרידה מהמשפחה בעת אישפוז, פחד מפני חוסר התנועה הנדרש על מנת להחלים מהדימום.

ידוע כי דימומים מופיעים גם עקב שינויים בחיים כגון – כניסה לבית הספר, מבחנים, מסיבות, נישואין, תחילת עבודה, לידה וכו'. ובהקשר לכך ידועים מקרים שהחולים שאינם עובדים או לומדים, מפתחים דימומים וכאשר הם משתלבים במסגרת תעסוקה או לימודים – הדימומים פוחתים.

הקשר בין מצב נפשי לדימום מחייב תשומת לב ועירנות למצבים הנפשיים של החולים. יש לעודד פעילות נורמאלית ואקטיבית אצל החולים, יש להכניס לקראת תקופות בהם חלים שינויים בחייהם, יש לסייע להם לצפות בעיות וללמוד להתמודד עימן, להפחית פחדים שונים [פרנקפלד, 1978].

Molleman & VanKnippenberg [1987] מביאים תוצאות מחקר שערכו. מחקרם בודק את הגורמים וההשלכות של הבעיות הפסיכוסוציאליות בחולי המופיליה. עולה כי המגבלות הפיזיות והתחושות הגופניות, שמדווחות בתדירות רבה יותר בחולים הקשים (רמת פקטור של עד 1% מהנורמה או 2%-5% מהנורמה) מובילות לבעיות נפשיות כמו – דאגה, חרדה, רגשות דיכאון. החולה נוטה להתמודד עם רגשותיו ע"י שימוש באסטרטגיות התמודדות שונות.

- **social strategies** – ניתוח הבעיות עם חברים, שיתוף הסביבה ברגשותיו (חבר, רופא, מטפל, חולה נוסף).

- **Self instruction strategies** – החולה מארגן את הדברים כך שיתנהלו ע"פ הרצוי לו, מנווט את עצמו ואת האירועים שחווה.

- **ego defensive strategies** – זהו ניסיון להתעלם מהבעיות או להכחיש את קיומן. (הכחשת הדימומים והימנעות מטיפול מתאים).
- **Direct action strategies (aggressive)** – התפרצויות רגשיות, כעס, אמירת כל מה שהחולה חש.

חולים הסובלים מבעיות פיזיות ועקב כך מרגשות שונים הקשורים במחלה ובהתבטאויותיה (דיכאון, חרדות, תיסכול, כעס) נוטים להשתמש באסטרטגיות התמודדות של self instruction, בעוד חולים שמתלוננים על הפרעה במראם החיצוני עקב המחלה ושנוטים לסבול מבעיות חברתיות בתדירות רבה נוטים לסגל לעצמם את דרך ההתמודדות של social coping. וההסבר לכך טמון בעובדה שחולים שמחלתם אינה נראית לעין מבחינת מוגבלות פיזיות, חוששים לחלוק את בעיותיהם הרגשיות והחברתיות עם אחרים מכיוון שחוששים מהסטיגמה שתדבק בהם. לכן מעדיפים להתמודד לבד ולנסות לארגן את המאורעות והתחושות כך שיוכלו להתמודד עימם.

ההיבט חברתי של מחלת ההמופיליה:

מחלת ההמופיליה הינה מחלה כרונית המתבטאת גם באופן חיצוני בדפורמציות של מפרקים ומגבלות תנועה שונות, ואיבוד שליטה על תיפקודים שונים בגוף. חולי ההמופיליה הם בסיכון גבוה להתפתחות בעיות חברתיות קשות עד בידוד חברתי מלא. מחלה זו שהינה בעלת סטיגמה שלילית עשויה לגרום לאדם שקודם לכן תיקשר עם החברה והסביבה בחופשיות, להפוך לאדם סגור, שקשריו החברתיים מאד רופפים, וזאת כאשר מתגלה המחלה לסביבה אם עקב תופעות חיצוניות או אם עקב החלטה של החולה לספר על מחלתו לסביבה. חוסר הידיעה ואי הוודאות לגבי תוחלת החיים (יש סכנה של דימום אינטרקרניאלי או לחלל הבטן שהינם גורמים מסכני חיים), עשויים למנוע מהאדם לפעול ולתקשר עם הסביבה ולהשתתף בפעילות חברתית. כמקור ראשוני לעידוד החולה ותמיכה בו מהווה המשפחה והחולה הופך למאפיין העיקרי במערכת המשפחתית. ככל שהמחלה מחמירה בסימפטומיה מתפתחת גם תלות פיזית מצד החולה והמשפחה נאלצת לתת זמן רב בטיפול בו. לרוב, החולה אינו מסוגל להחזיר לתומכיו כגמולם וגורם ההזדיוות ביחסים נפגע ונחלש והיחסים הופכים ללא מספקים לגבי שני הצדדים. [Peterson & Weinert, 1987].

Mollemann & VanKnippenberg (1987) מביאים במאמרם אספקטים חברתיים הקשורים במחלה (בעקבות מחקר שערכו) ולדבריהם הבעיות החברתיות (הסתגרות, המנעות מיצירת קשרים חברתיים חדשים, החלשות קשרים קיימים) נובעות לרוב, מהתופעות וההתבטאויות החיצוניות של המחלה אך כפי שנחוו ע"י החולה ולא דווקא כפי שזה מופיע במציאות. מכיוון שהסביבה תופסת את החולים כמוגבלים (קשור בתהליך הסטיגמטיזציה והסטראוטיפיות לגבי המחלה והשלכותיה) לרוב מתקבלת תגובה שלילית של החברה והדבר מביא לקושי ביצירת קשר בין החולה וסביבתו.

בסיום המאמר Mollemann & VanKnippenberg מביאים מספר הנחיות על מנת להבטיח התמודדות יעילה יותר עם הבעיות הנפשיות – חברתיות של החולה:

- להימנע עד כמה שניתן מהסיכונים הרפואיים של המחלה המתבטאים במוגבלות פיזית, ע"י מתן פקטור קרוב ביותר למועד הדימום, טיפול ביתי.
- כל עד אין ביטויים חיצוניים למחלה, רצוי להפחית את המידע שמועבר לסביבה של החולה (כמובן עד לגבול האפשרי מבחינה רפואית) וכך לחולים תהיה אפשרות טובה יותר ליצור קשרים חברתיים מכיוון שימנעו השפעות הסטיגמה לגבי המחלה כמו – הגנת יתר, הימנעות מפעילות, הקנטה. כאשר הקשרים החברתיים יתבססו, החולה יחליט לעצמו מתי וכיצד יספר לחבריו על מחלתו.
- חשוב לערב את משפחת החולה בכל הקשור במחלה והטיפול בה, וע"י כך המשפחה תתפקד טוב יותר כמערכת תמיכה חברתית ראשונית, עליה יוכל החולה להשען בעת הצורך.
- חשוב להכין את החולה ע"י מתן הדרכה מובנית להשפעות החברתיות והנפשיות שיש למחלה. פעולה זו עשויה לסייע לחולה ולחזק אותו לקראת העתיד לבוא בעקבות התפתחות המחלה.
- יש להדריך את החולים להשתמש במיומנויות חברתיות שונות ובאסטרטגיות להתמודדות כך שיוכל להתמודד עם הבעיות בצורה יעילה יותר, ניתן לעשות זאת ע"י משחק תפקידים, שיחות וכו'. מכיוון שהחולים מתקשים לשוחח על בעיותיהם עם אחרים, יש להסתייע בעזרה נפשית מקצועית.

הילד בבית-הספר:

פרנקפלד (1978) מביאה את הבטי המחלה הקשורים בבית הספר: תקופת גיל ביה"ס (מגיל 18 – 6 שנים) זו התקופה הקשה ביותר לחולים. בתקופה זו הדימומים רבים ותכופים מאד. נערים מדווחים שלא יכלו להשתלב בחברת אחרים, שלגביהם תפס הספורט מקום חשוב בפעילות החברתית. כשחולה המופיליה מתחיל ללמוד בביה"ס הוא נפגש בעולם שאינו יכול להתאים לצרכיו הספציפיים הנובעים ממוגבלות מחלתו. הכניסה לביה"ס יוצרת עימות בין הילד לסביבתו החברתית – מצד אחד עליו להתחרות עם חבריו הבריאים ולהסתיר את מגבלותיו אך מצד שני הוא בעצם שונה מאחרים וכתוצאה מכך נוצרת בדידות והסתגרות.

בעת בחירת ביה"ס לילד יש להפעיל שני שיקולים:

1. קירבה למרכז רפואי ע"מ לקבל טיפול בזמן.
2. בית ספר ברמה גבוהה ע"מ שהחולה ירכוש ידע ויוכל להשתלב במסגרת מקצועית עיונית בעתיד.

הבעיות שעולות בתקופת בית-הספר הן:

1. בעיית נוכחות בביה"ס – העדרויות הנובעות מטיפולים או אישפוזים מפריעות להתקדמות בלימודים ולהשתלבות חברתית.
2. הגבלות במשחקי ספורט המביאים לרגשי נחיתות.

3. בעיית גילוי המחלה לסביבה עקב החשש לדחיה ע"י החברים.
4. בתי ספר החוששים לקבל ילד המופילי.
5. חוסר ריכוז בלימודים כתוצאה מדימומים וסבל. [פרנקפלד, 1978].

פיתוח השיטה של העברת הטיפול לבית החולה, הביאה לפתרון לחולים המרוחקים ממקום טיפול ונאלצים להפסיד ימי לימוד רבים. הטיפול ניתן סמוך למאורע הדימום ומונע אישפוזים עקב בעיות אורטופדיות וכך יכול הילד ללמוד בביה"ס רגיל, כמעט ללא הפרעות [פרנקפלד, 1978].

Kvist, Kvist & Rajantie [1990] מביאים תוצאות מחקר שערכו בילדים המופילים בנוגע להישגיהם הלימודיים והעדרות מביה"ס.

מתברר כי ילדים חולים משתווים לבריאים בחיסוריהם מביה"ס וגם בהישגיהם הלימודיים. לעיתים אף קורה שהילד החולה מתעלה על חבריו הבריאים מבחינת הישגי לימודים – עקב החשש מפעילויות שגורמות לפגיעות פיזיות הם מעדיפים לבלות את זמנם בפעילויות שכרוכות בישיבה כמו – קריאה, למידה וע"מ לפצות עצמם על חוסר היכולת הפיזית הם מצטיינים בתחום השיכלי.

במקרים של ילדים שמחלתם קשה והם סבלו רבות ממוגבלות פיזית וכאבים, כמעט ולא הייתה התעניינות בהישגיות בתחום האינטלקטואלי וזאת עקב התרכזות בהתגברות על הכאבים הקשים.

Woolf et al. [1986] מביא ממצאי מחקר שנערך אף הוא בילדים המופיליים בגיל ביה"ס ומראה שהמחלה אינה משפיעה על יכולתם השיכלית להגיע להשגים בלימודים. לילדים יש רמה אינטלקטואלית נורמלית ואף מעל הממוצע.

כמובן שיש להתייחס לנוקיים אפשריים שנגרמים עקב דימומים תוך מוחיים שפוגעים במערכת עצבים מרכזית ועקב כך לירידה ביכולת השיכלית.

ילדים המופיליים החולים באיידס ובעלי חשיפה רבה יותר לזיהומים הם בעלי סיכון גבוה לסיבוכים במע"מ ועקב כך להפרעה ביכולת השיכלית.

נקודה נוספת שנבדקה היתה העדרות מביה"ס ועלה כי למרות שהטיפול הביתי מפחית רבות את ההעדרות מביה"ס ומעניק חופש פעולה לילדים ועצמאות, הילדים ההמופיליים מפסידים פי 3 ימי לימודים מאשר ילדים החולים במחלה כרונית אחרת.

ההעדרות מביה"ס עשויה להשפיע לרעה על יכולתו הלימודית של הילד ועל מערכות יחסיו עם חבריו, למרות שלא נמצא קשר חזק וישיר לכך.

Woolf וחבריו מראים במאמר שחשוב מאד שהילד ילמד בבית-ספר רגיל עם האפשרות להתפתח גם חינוכית וגם מבחינה פסיכוסוציאלית בצורה הנורמלית ביותר, יחד עם בני גילו.

Inman & Corrigan [1980] במאמרם הנוגע למידע החשוב לצוות ביה"ס בנוגע לילד חולה ההמופיליה, מדגישים את גמישות המורים לגבי ההעדויות של התלמיד, לגבי רגשותיו, תחושותיו וסיבלו. כמו כן רצוי לתכנן מספר שיטות לימוד ע"מ להתאימן למצב הילד (כאשר הוא בביתו או בעת אישפוז).

מודגש עניין חשיבות הקשר בין המורים, מרכז הטיפול בחולים המופיליים והורי הילד ע"מ לגבש דרך פעולה אחידה ומשותפת לגבי הילד.

ע"י עידוד נכון, בהתאם לאופיו של הילד, הוא ייקח אחריות על מצב הדימומים, מתן טיפול מתאים בעת הצורך ולא יתן למחלה להפריע לחיי היום יום שלו ולא ישתמש במחלה ע"מ להסיר מעליו מחויבויות.

הילד החולה זקוק לחוות חוויות חברתיות יחד עם שאר בני גילו, כולל התחרות הטבעית בין ילדים. אנשי ביה"ס (מורים ותלמידים) הם קבוצה שמשפיעה רבות על ההתפתחות האישית והנפשית של הילד ומשפיעה על אורח חייו.

בעיית תעסוקה:

הבעיות בשטח המקצועי אצל חולי ההמופיליה מתרכזות בשלושה תחומים:

1. העדרות מהעבודה עקב הצורך לקבל טיפול לעיתים קרובות.
2. חוסר ידע אקדמי עקב קשיי לימוד בביה"ס, מביא לכך שהחולה ההמופילי, שאינו מסוגל לעבוד בעבודה הדורשת מאמץ פיזי, מתקשה במציאת עבודה.
3. התנגדות המעבידים לקבל חולה המופיליה לעבודה.

מחקרים מראים שבד"כ חולה ההמופיליה הוא בעל רמת אינטליגנציה שווה לאוכלוסיה הבריאה אך בגלל ההעדרויות או המוגבלות הפיזית סובלים מקשיים בהתפתחות האישית ודרגת השגיו של חולה ההמופיליה נמוכה משל בני גילו. לכן – דרוש ייעוץ מקצועי שיתחשב בשני הגורמים הללו ויתן לחולים להכיר עצמם כאנשים עם מוגבלות. היעוץ חייב להנתן בתקופת הלימודים בביה"ס, מוקדם ככל האפשר [פרנקפלד, 1978].