

Hemofili A og B - alvorlig grad

Hemofili er en blødersykdom.
Den er arvelig, medfødt og livslang.
Sykdommen skyldes en defekt i
blodlevringsmekanismen.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

HEMOFILI A OG B - ALVORLIG GRAD

Hemofili er en blødersykdom som er arvelig, medfødt og livslang. Sykdommen skyldes en defekt i blodleivringsmekanismen. Hemofili deles inn i tre alvorlighetsgrader. Hemofili i alvorlig grad er mest vanlig.

Forekomst

I Norge kjenner vi til mellom fire og fem hundre personer med hemofili (januar 2014), det vil si at cirka 1 av 10 000 har denne diagnosen.

Årsaker

Årsaken til hemofili er en feil i faktor VIII- eller faktor IX-genet som fører til redusert eller manglende aktivitet av faktor VIII eller faktor IX i blodet.

Tre alvorlighetsgrader av hemofili

Hemofili deles inn i tre alvorlighetsgrader. Dessverre er hemofili i alvorlig grad hyppigst

- Alvorlig
- Moderat
- Mild

De som har mindre enn 1 % av normal faktoraktivitet i blodet, har hemofili i alvorlig grad.

Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Mellom 1 og 5 % aktivitet kalles moderat hemofili.

Er faktoraktiviteten mellom 5 og 30 % kaller vi det hemofili i mild grad.

Alvorlighetsgraden av hemofili er uendret gjennom hele livet, og den er alltid den samme innen den samme slekten.

Sykdommen er til stede allerede fra fødselen.

Symptomer

Allerede i spedbarnsalderen kan foreldrene merke at disse guttene lett får store blåmerker, det vil si hudblødninger. Fordi sykdommen er så sjelden, kan det være vanskelig å overbevise omgivelsene om at det er noe galt med barnet dersom det ikke er kjente tilfeller av hemofili i slekten fra før.

De vanligste behandlingstrengende blødningene ved alvorlig hemofili er blødninger i ledd. De dukker som regel opp fra 1-2 års alder, etter at guttene blir mer aktive. Mest utsatt er ankler, knær og albuer, men alle kroppens ledd kan rammes. Det er typisk for alvorlig hemofili at leddblødninger kan oppstå spontant, uten kjent forutgående belastning eller skade.

Symptomer på en leddblødning er først og fremst smerte og noe nedsett bevegelse. Etter hvert tilkommer hevelse, varmeutvikling og økt smerte.

Ubehandlet eller sent behandlet gir disse blødningene smerter og hevelse. Leddbrusk og leddhinner skades, og leddet kan bli kronisk opphovnet og etter hvert stivt. Gutten kan selv kjenne tegn til blødning lenge før det kommer ytre tegn som hevelse, rødhet og varme. De blir fort eksperter - lytt til guttene!

Sjeldnere oppstår blødninger i muskulatur. Mange av disse er smertefulle og må behandles. Noen muskelblødninger er lokalisert slik at de kan gi varige skader hvis de ikke behandles skikkelig (for eksempel i tykkleggen, i psoasmuskelen eller i musklene på underarmens innside).

Blødninger kan også oppstå fra urinveier og fra mage/tarm. Ved større hodeskader eller hjernerystelse er det viktig å utelukke blødninger inne i skallen.

Det er viktig å huske at de to første trinn i blodstansningen (at blodåren trekker seg sammen og at blodplatene lager en plugg) fungerer normalt hos personer med hemofili. De blør derfor ikke lettere fra overflatiske skrubb og kutt enn friske personer. Men spesielt i småbarnsalder kan blødning etter skader på munnslimhinne og tunge være et problem.

Gjennomsnittlig har en gutt med alvorlig hemofili én behandlingstrengende blødning hver 12. dag. Men det er store individuelle variasjoner.

Normal koagulasjon (blodlevring)

Når det går hull på en blodåre, setter kroppen raskt i gang flere mekanismer som har som felles mål å stanse blødningen:

- 1.** Først trekker muskelceller i blodåreveggen seg sammen slik at blodstrømmen til det blødende stedet reduseres.
- 2.** Samtidig vil en mengde bitte små blodlegemer, som kalles blodplater, klebe seg til kantene av hullet i åren - og til hverandre - og danne en plugg som tetter hullet (plateplugg). Dette er som regel tilstrekkelig til å stanse blødning fra de tynneste og minste blodårene, det vil si blødning etter skrubsår, klor, småkutt osv.
- 3.** Blør man fra en litt større blodåre, er ikke platepluggen sterk nok. Den må forsterkes av en blodlevring - et koagel. Blodlevringen består av et nettverk av seige tråder av fibrin som legger seg over platepluggen og holder den på plass, omtrent som ståltrådene rundt en champagnekork. Blodlevringen oppstår ved at 13 forskjellige proteinstoffer, blodlevringsfaktorer, inngår i en kjedereaksjon som gjør at det felles ut fibrin.

For at en blodlevring skal dannes, må alle disse 13 faktorene være til stede i blodet i normal mengde og med normal funksjon (aktivitet).

En feil eller mangel på bare ett av disse stoffene vil føre til blødersykdom.

Romertall

Blodlevringsfaktorene benevnes med romertall. Redusert aktivitet av faktor VIII fører til hemofili A. Når faktor IX er redusert, oppstår hemofili B. I praksis er disse to sykdommene helt like og de omtales derfor i det følgende under ett.

Arvegang

Hemofili arves ved vikende kjønnsbundet arv. Det vil si at bare gutter kan være syke. Kvinner kan bringe arven videre, være arvebærere, uten selv å være syke.

I kjernen i hver eneste av kroppens celler finnes 46 kromosomer som til sammen inneholder informasjon om alle våre arvelige egenskaper. 2 av disse kromosomene bestemmer blant annet vårt kjønn. De kalles *kjønnskromosomer* og betegnes med X og Y. Kvinner har to X-kromosomer i hver celle, menn har ett X og ett Y-kromosom.

X-kromosomet inneholder også informasjon om hvordan kroppen skal lage blodlevringsfaktor VIII og IX. Når denne informasjonen er defekt, oppstår hemofili. En pike som arver et slikt defekt X-kromosom vil også ha et normalt X-kromosom som kamuflerer defekten. Gutter har bare et Y-kromosom i tillegg. Da kommer defekten til syne, han har hemofili.

Menn med hemofili vil altså få friske sønner mens døtrene blir arvebærere.

Ofte kan vi ikke finne tilfeller av hemofili bakover i slekten. Vi regner da med at det foreligger en nyoppstått skade av arvematerialet, en mutasjon.

Alvorlighetsgraden av sykdommen er den samme innen den enkelte slekt.

Hvordan stilles diagnosen

Fordi sykdommen er så sjelden, kan det ta tid før diagnosen blir stilt dersom det ikke er kjente tilfeller av hemofili i slekten fra før.

Diagnosen stilles ved en blodprøve. Av de to vanlig brukte blodleivrings-testene i Norge vil APTT (tidligere Cephotest) være forhøyet og INR normal. Den endelige diagnosen stilles ved måling av faktor VIII-aktivitet eller faktor IX-aktivitet i blodet. Dette gjøres ved de fleste sykehuslaboratorier i Norge.

Sykdommen er til stede allerede fra fødselen.

Behandling av blødninger

Behandlingen består først og fremst i intravenøs tilførsel av den blodleivningsfaktor som er defekt. Derved vil det dannes et koagel som stanser blødningen.

Konsentrater av blodleivningsfaktorer VIII (til bruk ved hemofili A) og IX (hemofili B) produseres enten fra plasma tappet fra friske blodgivere eller industrielt ved hjelp av genteknologiske metoder (*rekombinante konsentrater*). Konsentratene blir virusinaktivert (en prosess som dreper smittefarlige virus) og frysetørres, slik at de er holdbare i lang tid i vanlig kjøleskap. Konsentratene må gis direkte inn i en blodåre (intravenøst) for å virke.

De aller fleste med hemofili A behandles i dag kun med rekombinante konsentrater. De fleste med hemofili B behandles med konsentrater laget fra plasma.

Småår: Det er viktig å huske at de to første trinn i blodstansningen (blodåren trekker seg sammen, og blodplatene lager en plugg) fungerer normalt hos personer med hemofili. De blør derfor ikke lettere fra overflatiske skrubb og kutt enn friske personer. Det vil si at små rifter, kutt, skrubbsår og lignende behandles på samme måte som hos friske barn.

Større sår: Bruk vanlig førstehjelp som hos andre. Blør det likevel igjennom, kan det være nødvendig med konsentratbehandling.

Slimhinner: Spesielt i småbarnsalder kan blødning etter skader på munnslimhinne og tunge være et problem. Stanser blødningen ikke av seg selv i løpet av en time eller to, er det ofte nødvendig med konsentratbehandling. Grunnen er at sår i munnhule og tunge ikke får den nødvendige ro hos små barn.

De som har hemofili er ikke mer plaget med neseblødninger enn andre friske personer. Skulle det komme en neseblødning, behandles den som hos andre. Ved en kraftig neseblødning etter f.eks. slag, kan lokale blodstansende midler, som Spongostan® evt. fuktet med nese dråper, være nyttig.

Ledd- og muskelblødninger: Ledd- og muskelblødninger behandles så raskt som mulig med faktorkonsentrat. Det er ikke nødvendig å vente på synlige symptomer som hevelse og varmeutvikling. Spesielt leddblødninger skal behandles på mistanke.

I tillegg til bruk av faktorkonsentrat kan vanlige behandlingsprinsipper som nedkjøling (is) og kompresjon (elastisk bandasje) begrense en leddblødning.

Så lenge blødningen pågår, bør leddet eller muskelen få ro.

Når blødningen har stanset er det viktig å komme raskt i aktivitet igjen.

Hodeskader

Personer med hemofili tåler slag og dunk mot hodet på lik linje med friske personer. Men ved mistanke om hjernerystelse eller ved større skader, skal faktorkonsentrat gis på mistanke. Det er viktig å utelukke blødninger inne i skallen!

Forebyggende behandling

Gjentatte blødninger i ledd kan føre til permanente skader med stivhet og nedsatt bevegelse som resultat. For å unngå dette blir alle barn med alvorlig hemofili satt på forebyggende behandling.

Ved første leddblødning eller ved hyppige behandlingstrengende blødninger, bør forebyggende behandling startes. For de minste kan det

være nok med behandling en gang i uken, men etter hvert må behandlingen økes til to - tre ganger i uken eller annenhver dag.

Operative inngrep

All kirurgisk behandling av blødere må gjøres ved sykehus med spesiell erfaring. I Norge skal blødere opereres ved Rikshospitalet.

Hjemmebehandling

Foreldre kan opplæres til å sette sprøytene på barna sine fra de er ca 5 år gamle. Guttene lærer å behandle seg selv fra 12 års alder. Dette kalles *hjemmetransfusjon*. På denne måten unngås unødige forsinkelser i behandlingen, og man frigjøres fra stadige kontakter med helsevesenet. Men ved større, alvorligere blødninger må naturligvis sykehus kontaktes.

Smertestillende og febernedsettende medikamenter som inneholder acetyl salisylsyre kan føre til økt blødningstendens og bør derfor ikke brukes av personer med blødersykdom. Vi anbefaler i stedet preparater som inneholder paracetamol og som man får kjøpt uten resept på apotek.

Hvordan leve med hemofili?

Tidligere var en pasient med hemofili preget av stadige sykehusopphold, hyppige smertefulle blødninger og etter hvert utvikling av kroniske leddskader og funksjonshemning. Levetiden var redusert i forhold til friske personer.

Med dagens behandlingstilbud er det annerledes. Målet med moderne bløderbehandling er at de som har hemofili skal leve et mest mulig normalt liv. De skal gå i barnehage og skole på lik linje med friske jevn-gamle. De skal delta i vanlige fritidsaktiviteter, med unntak av aktiviteter hvor faren for skade er spesielt stor (for eksempel kontaktdretter som fotball, boksing og ishockey).

Personer med hemofili har i dag en tilnærmet normal levetid.

Tilgang til tilstrekkelig mengde smittesikre faktorkonsentrater, hjemme-transfusjon og mulighet for forebyggende behandling er de viktigste faktorer som har bidratt til dette.

Ved yrkesvalg behøver man ikke ta hensyn til diagnosen, selv om det er en fordel å unngå yrker hvor sjansen for større skader er spesielt stor. Ifølge regelverket kan en person med hemofili ikke være trafikflyver, lokomotivfører eller sjømann i utenriksfart. De kan heller ikke være yrkesmilitære, og får fritak for militærtjeneste.

Personer med Hemofili må kunne dokumentere diagnosen ved eventuelle skader eller kirurgiske inngrep for å få riktig behandling. Generell legeerklæring og ID-kort kan fås ved Senter for sjeldne diagnoser.

Kontakt oss

Senter for sjeldne diagnoser er tilknyttet Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. Senteret har blant annet til oppgave å gi informasjon og veiledning til personer med blødersykdom, deres familie og deres behandlere.

Senter for sjeldne diagnoser kan bidra med å overføre kompetanse om det å ha denne sjeldne diagnosen.

En sjelden diagnose øker behovet for god informasjon. Har du spørsmål som du ikke finner omtalt her, kan det være nyttig å kontakte vårt senter.

Annet informasjonsmaterieil om blødersykdom

Håndbok for blødere: Fås ved Senter for sjeldne diagnoser. Den kan også lastes ned fra våre nettsider.

DVD-film: "Å leve med blødersykdom" handler om arvelige blødersykdommer, samt oppvekst og mestring. Målgruppen er foreldre til nydiagnostiserte barn.

Barnebok: "Rasmus får faktorkonsentrat" om musen Rasmus som er på sykehuset for å få konsentratbehandling. Hele behandlingsforløpet er fortalt i bilder og lettlest tekst. Den lille billedboken kan med fordel brukes til å forberede eller bearbeide den intravenøse behandlingen barna gjennomgår. Målgruppen er barnehagebarn med blødersykdom i alvorlig eller moderat grad. Boken vil bli delt ut ved kontroller eller informasjonsbesøk.

Alt materialet er gratis og kan fås ved å kontakte vårt senter eller det kan lastes ned fra våre nettsider.

Referat fra kurs

Referat fra foreldrekurs om nydiagnostisert blødersykdom uke 11, 2012 (4 sider, pdf).

Foredrag om "Genetikk og arv ved Hemofili" av Charlotte von der Lippe, spesialist i medisinsk genetikk og overlege ved Senter for sjeldne diagnoser. Lyd og lysark.

Nyttige lenker

World Federation of Hemophilia: www.WFH.org

Rarelink er en nordisk lenkesamling til beskrivelser og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser: rarelink.no

Foreningen for blødere i Norge. Foreningen har som mål at bløderne kan leve et normalt liv: www.FBIN.no

Juli 2017

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten.

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser per telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

Kunnskapsbase og brobygger

Kompetanseoverføring og informasjonsmøter er en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iversettes.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland.

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Besøksadresse:

Forskningsveien 3B, Oslo

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Facebook: [Sjeldendiagnose](https://www.facebook.com/Sjeldendiagnose)

Alle kan ta direkte kontakt uten henvisning eller spesielle avtaler.

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).