

Hemofili A og B — moderat grad

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

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

HEMOFILI A OG B - MODERAT GRAD

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

Forekomst

I Norge kjenner vi til 400-500 personer med hemofili (januar 2014), det vil si at cirka 1 av 10 000 har denne diagnosen.

Tre alvorlighetsgrader

Vi skiller mellom tre alvorlighetsgrader av hemofili:

- **mild:** De som har mellom 5 og 30 % av normal faktoraktivitet i blodet
- **moderat:** Mellom 1 og 5 % av normal faktoraktivitet i blodet
- **alvorlig:** mindre enn 1 % av normal faktoraktivitet i blodet

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

Cirka 1/3 av registrerte personer med Hemofili har sykdommen i mild grad. Forholdet mellom Hemofili A og Hemofili B er cirka 5:1 i denne gruppen med mild sykdom

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.

Symptomer

Ved hemofili i moderat grad viser symptomene seg vanligvis i småbarns-alderen. Når gutten begynner å gå, hoppe og løpe, vil han få fler og større blåmerker, det vil si hudblødninger, enn andre barn. Ved slag og kraftige dunk kan han også få blødninger inne i ledd og muskulatur. Sjeldnere kan dette komme uten forutgående skade. Alle ledd og muskler kan rammes, men mest utsatt er de vekt bærende leddene som albuer, ankler og knær, og muskulatur i armer og ben. Symptomer på en leddblødning er først og fremst smerte og noe nedsatt bevegelighet. Etter hvert tilkommer hevelse, varmeutvikling og økt smerte.

Noen muskelblødninger er lokalisert slik at de kan gi varige skader hvis de ikke behandles skikkelig (for eksempel i tykkleggen, i psoasmuskelen mellom rygg og bekken eller i musklene på underarmens innside).

Det er viktig at disse **blødningene behandles så tidlig som mulig, helst i løpet av en time eller to**, for å hindre irritasjon og eventuelt permanente skader. Gutten kan selv kjenne tegn til blødning lenge før det kommer ytre tegn som hevelse, rødhet og varme. Det er derfor viktig å lytte til ham!

Årsaker

Årsaken til hemofili er genfeil i henholdsvis FVIII- (hemofili A) og FIX-genet (hemofili B) som fører til redusert eller manglende aktivitet av henholdsvis faktor VIII og faktor IX i blodet. Faktor VIII og IX er nødvendig for normal koagulasjon av blodet.

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 skrubbsår, klor, småkutt og lignende.

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 protein-stoffer, blodlevringsfaktorer, inngår i en kjedereaksjon som gjør at det utfelles 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.

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 (recessiv) X-bundet (kjønnsbundet) arv.

X-bundet arvegang vil si at genfeilen er i et gen som er lokalisert på X-kromosomet. I kjernen i hver eneste av kroppens celler finnes 46 kromosomer som til sammen inneholder informasjon om alle våre arvelige egenskaper. To av disse kromosomene bestemmer blant annet vårt kjønn. De kalles kjønnskromosomer og betegnes med X og Y.

X-kromosomet inneholder gener med oppskrift på hvordan kroppen skal lage blodleivningsfaktor VIII og IX. Ved genfeil i ett av disse genene oppstår hemofili.

Menn har vanligvis ett X-kromosom og ett Y-kromosom (XY), mens kvinner vanligvis har to X-kromosom (XX).

Kvinner med X-bundet recessiv genfeil får vanligvis ikke symptomer, fordi det normale X-kromosomet dominerer over X-kromosomet med genfeil. Kvinnene er da friske bærere. I noen tilfeller kan kvinner få symptomer, men i mindre grad enn menn. Menn som har genfeilen har alltid symptomer på tilstanden. En kvinne som er bærer av en recessiv X-bundet genfeil har 50 % risiko i hvert svangerskap for at barnet arver genfeilen, uavhengig av kjønn hos barnet. Døtre som arver genfeilen blir bærer som sin mor, mens sønner som arver genfeilen blir syke. Fedre som har en X-bundet genfeil fører denne videre til alle sine døtre, men ingen av sønnene arver genfeilen fordi de arver Y-kromosomet fra far. 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.

Ved genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning av spesialister i medisinsk genetik og genetiske veiledere ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

Hvordan stilles diagnosen

Sykdommen er tilstede allerede fra fødselen. 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 Cephatest) være lett 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.

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 nesedråper, 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!

Operative inngrep

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

Smertestillende og febernedsettende medikamenter som inneholder acetylsalisylsyre 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?

Målet med moderne bløderbehandling er at pasienten skal leve et mest mulig normalt liv. De skal gå i barnehage og skole på lik linje med friske jevngamle. De skal delta i vanlige fritidsaktiviteter, med unntak av aktiviteter hvor faren for skade er spesielt stor (for eksempel kontaktidretter som fotball, boksing og ishockey).

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 trafikkflyver, lokomotivfører eller sjømann i utenriksfart. De kan heller ikke være yrkesmilitære, og får fritak for militærtjeneste. Personer med moderat hemofili har i dag en tilnærmet normal levetid.

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 oss.

Informasjonsmaterieill

Denne diagnosebeskrivelsen som PDF-dokument (12 sider, pdf)

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

Aktuelle nettadresser

www.WFH.org - World Federation of Hemophilia

www.rarelink.no - en nordisk lenkesamling til beskrivelser og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser.

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

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 iværsettes.

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).