

von Willebrand-lignende tilstander

Personer som ikke har lave nok prøvesvar til å ha blødersykdommen von Willebrands sykdom, men som likevel har lett økt blødningstendens, kan ha en von Willebrand-lignende tilstand.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

VON WILLEBRAND-LIGNENDE TILSTANDER

Von Willebrands sykdom er den vanligst forekommende medfødte blødersykdom vi kjenner. Sykdommen er arvelig og rammer begge kjønn like hyppig. Personer som ikke har lave nok prøvesvar til å ha von Willebrands sykdom, men som likevel har lett økt blødnings-tendens, kan ha en *von Willebrand-lignende tilstand*.

Symptomer

Økt tendens til underhudsblødninger ("blåmerker") og blødninger fra nese og tannkjøtt er de vanligste symptomene. Ved tanntrekninger og kirurgiske operasjoner kan blødningene bli rikelige.

Hos kvinner kan menstruasjonsblødningene være både kraftige og langvarige, og ofte er dette det mest plagsomme symptomet. Heldigvis reduseres blødningstendensen under graviditet, og svangerskap og fødsel forløp er som regel normalt. Etter fødselen kan det allikevel komme en blødning. Graden av blødningsplager kan variere betydelig fra person til person, også innen samme slekt. Noen har sykdommen i så mild grad at de overhodet ikke får plager av den, selv om man kan finne lette avvik fra det normale i en blodprøve. De har naturligvis ikke blødersykdom, men de kan bringe arveegenskapen videre til sine etterkommere.

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.

Årsaker

Årsaken til von Willebrands sykdom er en feil i von Willebrand-genet. Ved en von Willebrandlignende tilstand fører det til lett redusert von Willebrand-faktor i blodet.

Ved von Willebrands sykdom produserer kroppen for lite av et protein-stoff som kalles *von Willebrand-faktor*, og er nødvendig for normal blodstansning. I blodet finnes tallrike små blodlegemer som kalles *blodplater*. Disse kleber seg til kanten av hull i blodåren og til hverandre og lager en plugg som tetter hullet og stanser små blødninger. Von Willebrand-faktor er nødvendig for at blodplatene skal klistre seg til hullet og til hverandre og lage en slik plugg.

For å stille diagnosen von Willebrands sykdom krever vi i dag tre ting:

1. Man skal finne typiske forandringer i blodprøver: Aktiviteten/ mengden av von Willebrand-faktor skal være mindre enn 50% av gjennomsnittet hos friske personer, målt i minst to forskjellige blodprøver.
2. Man skal ha symptomer på økt blødningstendens.
3. Det skal være andre i slekten med den samme diagnosen.

Noen personer vil ha lettere for å blø selv om von Willebrand-faktor i prøvene bare er lett redusert (ofte i området 60 – 70%). Aktiviteten og mengden av von Willebrand-faktor er altså redusert i forhold til normalt gjennomsnitt, men ikke så lav at vi har lov til å kalle det en sykdom. Vi sier i dag at de har "økt blødningstendens på grunn av redusert von Willebrand-faktor".

De har ikke en sykdom, men en von Willebrandlignende tilstand.

Hvordan stilles diagnosen

Diagnosen stilles i en blodprøve som må sendes til et spesiallaboratorium. Laboratorieundersøkelser av von Willebrand-faktor er kompliserte og kan være vanskelige å utføre i tilsendte blodprøver. Derfor må man noen ganger selv møte frem på et spesiallaboratorium for å stille en sikker diagnose.

Behandling

Behandling av blødninger ved en von Willebrand-lignende tilstand er naturligvis den samme som ved milde grader av von Willebrands sykdom.

Man kan ikke helbrede tilstanden. De aller fleste lever imidlertid et helt normalt liv med normal livslengde. Det finnes effektive behandlinger å ty til dersom blødning oppstår. I det følgende gjøres det kort rede for de vanligste behandlingstilbud som finnes i Norge i dag:

Desmopressin (DDAVP)

Desmopressin er et syntetisk hormon som opprinnelig ble produsert for å redusere vannutskillelsen fra nyrene, men undersøkelser har vist at stoffet også frisetter von Willebrand-faktor som ligger lagret i celler i blodårenes vegg og i blodplatene. Fra leveren frisettes også blodlevringsfaktor VII. Etter én dose DDVAP kan man måle en flerdobling av faktormengden i blodet hos de aller fleste med von Willebrands sykdom. DDVAP kan derfor brukes både til behandling ved akutte blødninger og til forbehandling før tanntrekninger eller kirurgiske inngrep.

I Norge er desmopressin til behandling av blødere registrert som legemiddel under navnet Octostim®. Medikamentet finnes både til intravenøs bruk og som en neseppray. Sprayen er nøytrale utprøvet, bl.a. i Sverige hvor den produseres, og har vist seg nesten like effektiv som sprøytene. Derved blir det mulig å bruke Octostim til behandling av blødninger mens man er hjemme. Minirin nesedråper inneholder også DDVAP, men i alt for lav konsentrasjon til å være effektiv ved bløderbehandling.

Octostim® er kostbart. Blødere kan derfor få preparatet på blå resept.

Cyclokapron®

Cyclokapron® er et medikament som hemmer nedbrytningen av blodlevringer. Det gjør ikke at plateplugg eller blodlevring dannes raskere, men virker slik at de blir sterkere og varer lengre når de først er dannet. Cyclokapron® finnes som tabletter og som injeksjonsvæske.

Medikamentet er spesielt effektivt ved behandling av blødninger fra slimhinnene (nese, tannkjøtt, samt menstruasjon) både alene eller sammen med Octostim® eller plasmaprodukter. Kvinner kan ha god effekt av Cyclokapron® som eneste behandling ved menstruasjonsblødninger.

Cyclokapron® (injeksjonsvæske eller finknuste tabletter løst i vann) kan også brukes til å fukte kompresser e.l. ved lokal behandling av mindre blødninger. Personer med von Willebrand-lignende tilstand kan få Cyclokapron® på blå resept.

P-piller og hormonspiral

Kvinner med problematiske menstruasjonsblødninger vil ofte se en bedring når de bruker P-piller eller hormonspiral. Dette gjelder også kvinner med von Willebrand-lignende tilstand. Hormonene kan øke kroppens produksjon av blodlevringsstoffer noe, i tillegg til at menstruasjonene styres bedre. P-piller kan med fordel kombineres med Cyclokapron® ved kraftige menstruasjoner. P-piller refunderes ikke på blå resept.

Lokal behandling ved blødning

Blødninger fra kroppens overflater (neseblødninger, hudblødninger osv.) kan ofte stanses uten medisiner. Blodstansende celluloselignende stoffer (f.eks. Spongostan) kan legges på det blødende sted. Ved neseblødninger kan det fuktes med Cyclokapron® og/ eller nesedråper og skrus inn i neseboret som en tampong. Spongostan får du på apoteket uten resept. For de som bruker mye Spongostan kan legen søke om å få stoffet på blå resept.

Medisiner som IKKE skal brukes

Smertestillende medisiner som inneholder acetylsalisylsyre (Globoid, Dispril, Novid osv.) må ikke brukes av personer med økt blødnings-tendens. Salisylsyre virker hemmende på blodplatenes evne til å klebe seg sammen, og derved øker blødningstendensen. Det samme gjelder flere medisiner som brukes i behandling av leddgikt.

I stedet for disse medikamentene anbefaler vi tabletter som inneholder paracetamol (Pinex, Paracet, Panodil). Disse fås kjøpt på apotek uten resept, og de er helt trygge for personer med blødersykdom.

Til de som ønsker det, kan senteret tilby en generell legeerklæring og et identitetskort som dokumenterer tilstanden.

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.

Har du spørsmål som du ikke finner omtalt her, kan det være nyttig å kontakte vårt senter.

Nyttige lenker

Rarelink er en nordisk lenkesamling som gir en oversikt over beskrivelser og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser på nordiske språk www.rarelink.no

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

World Federation of Hemophilia. www.WFH.org

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).