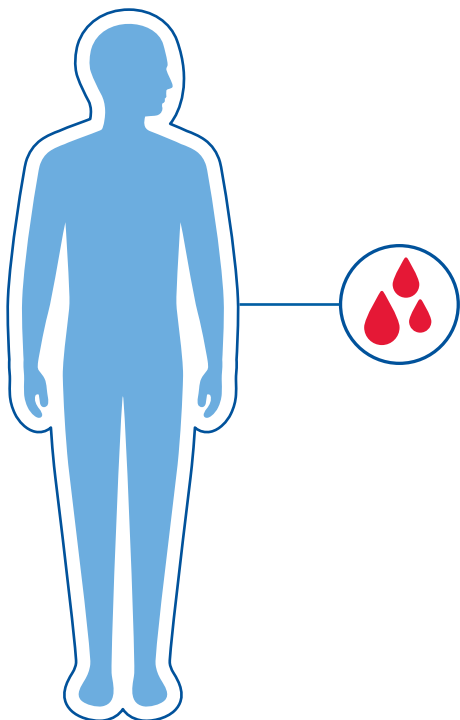


Hemofili A og B, alvorlig grad



Hemofili A og B alvorlig grad er to alvorlige, arvelige medfødte og livslange blødersykdommer. De fører til økt blødningstendens.

HEMOFILI A OG B - ALVORLIG GRAD

Hemofili er en blødersykdom som skyldes en defekt i blodleivringsmekanismen. Den er arvelig, medfødt og livslang. Hemofili i alvorlig grad er mest vanlig. Det er gutter som får sykdommen, mens jenter blir friske arvebærere.

Romertall

Blodleivringsfaktorene 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.

Forekomst

I Norge kjenner vi til mellom fire og fem hundre personer med hemofili (2020), det vil si at cirka 1 av 10 000 har denne diagnosen.

Hemofili A forekommer omkring fire ganger så ofte som hemofili B.

Årsaker

Årsaken til hemofili er en genfeil i faktor VIII-genet (hemofili A) eller faktor IX-genet (hemofili B), som fører til redusert eller manglende aktivitet henholdsvis av faktor VIII eller faktor IX i blodet.

Faktor VIII og faktor IX er nødvendig for normal blodlevring (koagulasjon).

Om denne brosjyren

Beskrivelsen i denne brosjyren gjelder ikke alle med 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.

Tre alvorlighetsgrader av hemofili

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

- **Alvorlig**

Mindre enn 1 % av normal faktoraktivitet i blodet

- **Moderat**

Fra 1 og opp til 5 % av normal faktoraktivitet i blodet

- **Mild**

Fra 5 til 30 % av normal faktoraktivitet i blodet

Sykdommen er til stede allerede fra fødselen, alvorlighetsgraden av hemofili er uendret gjennom hele livet, og den er i de aller fleste tilfeller den samme innen den samme slekten.

Symptomer

Allerede i spedbarnsalderen kan foreldrene merke at 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. Ved større skader eller sår vil de blø lenger enn andre.

I småbarnsalder kan spesielt langvarig blødning etter skader i munnslimhinne og tunge være et problem.

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 nedsatt bevegelighet. Etter hvert tilkommer hevelse, varmetvikling, rødhet og økt smerte.

Ubehandlet eller sent behandlet gir disse blødningene smerter, varmetvikling og hevelse.

Leddbusk 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.

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 (hofteladdsbøyeren) eller i musklene på underarmens innside).

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

Normal blodlevring (koagulasjon):

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 proteinstoffer, blodlevringsfaktorer, inngår i en kjedereaksjon som gjør at det felles ut fibrin.

For at en blodlevring skal dannes, må alle de 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 bløder-sykdom.

Arvegang

Hemofili arves ved *recessiv X-bundet* (vikende kjønnsbundet) arv. Det vil si at genfeilen er i et gen som er lokalisert på X-kromosomet (det kvinnelige kjønnskromosomet). 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 også gener med oppskrift på hvordan kroppen skal lage blodleveragesfaktor 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 svært sjelden symptomer, fordi det normale X-kromosomet vanligvis gir opphav til tilstrekkelig mengde koagulasjonsfaktor. Kvinnene er da friske bærere. I enkelte tilfeller kan kvinner få symptomer, men i mindre grad enn menn. Menn som har genfeilen har alltid symptomer på tilstanden.

En kvinne med 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 bærere som sin mor, mens sønner som arver genfeilen får hemofili. Menn som har hemofili, fører genfeilen videre til alle sine døtre, men ikke til sønnene, fordi de arver Y-kromosomet fra far.

Ofte kan vi ikke finne personer med hemofili bakover i slekten. Vi regner da med at det foreligger en nyoppstått skade av arvematerialet, en mutasjon (genfeil). Det ser ut til at dette skjer imellom 30 og 50 prosent av tilfellene.

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

Hvordan stilles diagnosen?

Sykdommen er til stede allerede fra fødselen, men 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 blodlevringstestene 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. En gentest kan i mange tilfeller bekrefte diagnosen.

Behandling

Konsentrater av blodlevringsfaktorer 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 og B behandles i dag med rekombinante konsentrater.

Forebyggende behandling

Alle barn med alvorlig hemofili blir satt på forebyggende behandling. Det er for å unngå gjentatte blødninger i ledd, noe som kan føre til permanente skader med stivhet og nedsatt bevegelighet som resultat.

Ved første leddblødning eller ved hyppige behandlingstrengende blødninger, bør forebyggende behandling startes. Ofte er dette rundt ettårsalderen, men det gjøres alltid individuelle vurderinger. 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.

Hjemmebehandling

Foreldre kan få opplæring i å sette faktorkonsentrat intravenøst 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 slipper de stadige kontakter med helsevesenet og i tillegg unngår man unødvige forsinkelser i behandling av akutte blødninger. Men ved større, alvorligere blødninger må naturligvis sykehus kontaktes.

Behandling av blødninger

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 skrubbsår 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 i munn og nese:

Spesielt i småbarnsalder kan blødning etter skader i munnslimhinne og tunge være et problem. Stanser ikke blødningen 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. Det er viktig med myk mat ved skade i munnslimhinne/tunge. Unngå bruk av smokk hvis mulig.

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 forsiktig 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 Oslo universitetssykehus.

Smertestillende og febernedsettende medikamenter

Medikamenter som inneholder acetylsalisylsyre eller tilhører NSAID's-gruppen (f.eks. Ibux[®], Brufen[®] og Voltaren[®]), 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. Etter vurdering av lege kan Arcoxia[®] eller tilsvarende i noen tilfeller benyttes.



Hvordan leve med hemofili?

Målet med moderne bløderbehandling er at de som har hemofili skal leve et mest mulig normalt liv. Barna 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.

Personer med hemofili har i dag en tilnærmet normal levetid. Tilgang til tilstrekkelig mengde smittesikre faktorkonsentrater, hjemmetransfusjon og mulighet for forebyggende behandling er de viktigste faktorer som har bidratt til dette.

Ved yrkesvalg er det enkelte hensyn man må ta. I følge regelverket kan man ikke være trafikkflyver, lokomotivfører eller sjømann i utenriksfart. Man kan heller ikke være yrkesmilitær, og får fritak for militærtjeneste. Det er også en fordel å unngå yrker hvor sjansen for større skader er spesielt stor. Ut over dette står man fritt til å velge yrke ut fra egne ønsker og interesser.

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 informasjonsmateriell

(du finner elektroniske lenker på nettsiden om hemofili A og B - alvorlig grad på sjeldnediagnoser.no)

Håndbok for blødere.

Fås ved Senter for sjeldne diagnoser, eller [lastes ned fra våre nettsider](#). (57 sider, PDF)

Film: "[Å leve med blødersykdom](#)"

(25 minutter) handler om arvelige blødersykdommer, samt oppvekst og mestring. Målgruppen er foreldre til nydiagnostiserte barn.

Barnebok: "Rasmus får faktor-konsentrat"

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.

[Rasmus får konsentratbehandling](#)
(18 sider, pdf)

Foredrag om ”Genetikk og arv ved hemofili”

september 2020

ved Charlotte von der Lippe,
spesialist i medisinsk genetikk og
overlege ved Senter for sjeldne
diagnoser. Lyd.

[E-læringskurs](#), primært for
skolepersonell

Nyttig for deg som jobber med
barn som har hemofili - alvorlig
eller moderat grad - i 1. eller 2.
klasse, f.eks. som førskolelærer,
lærer, assistent, SFO-ansatt,
helsesøster eller PPT-rådgiver.
Kurset tar ca 45 minutter

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

Nyttige lenker

World Federation of Hemophilia.
www.WFH.org

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

Helsebiblioteket

<https://www.helsebiblioteket.no>

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

- et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til pasienter, pårørende, helsepersonell og andre tjenesteytere.

Alle kan ta kontakt uten henvisning eller spesiell avtale

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, hefter, videoer og nettsider.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning ved henvendelser på telefon og e-post, i møter på senteret, i pasientens lokalmiljø og på videokonferanse.

Kurs

Vi arrangerer kurs om medisinsk informasjon og generelle temaer som mestring, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter og tilrettelegging i barnehage, skole og arbeidsliv.

Forskning og utvikling (FoU)

Gjennom våre forsknings- og utviklingsprosjekter samler vi kunnskap om levekår for våre diagnosegrupper. Vi formidler nye internasjonale forskningsresultater og resultater av egne prosjekter.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Nasjonal kompetansetjeneste

Vi er et av ni sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Informasjon om sjeldne diagnoser får du også gratis på tjenestens telefon: 800 41 710.

Senter for sjeldne diagnoser

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Illustrasjoner:
Melkeveien designkontor



 23 07 53 40

www.sjeldnediagnoser.no

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Post: Senter for sjeldne diagnoser,
Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

Besøk: Børrestuveien 3, Oslo