



RIKSHOSPITALET

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Hemofili A Hemofili B



Hemofili er en arvelig, medfødt, livslang og sjelden sykdom. I Norge kjenner vi til ca. 370 personer (2006).

Sykdommen skyldes en defekt i blodleivringsmekanismen. Når det går hull på en blodåre hos friske mennesker, setter kroppen raskt i gang flere mekanismer som har som felles mål å stanse blødningen. I blodleivringsmekanismen inngår 13 forskjellige proteinstoffer i en prosess som gjør at stoffet fibrin felles ut og bidrar til å stanse blødningen. En feil eller mangel på bare ett av disse stoffene vil føre til blødersykdom.

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

En arvelig sykdom

Hemofili er en kjønnsbundet, arvelig sykdom. Defekten sitter på x-kromosomet, og dette fører til at det er bare gutter som blir syke. Piker kan bringe arven videre, være arvebærere, uten selv å være syke.

Svært ofte kan vi ikke finne tilfeller av hemofili bakover i slekten. Det foreligger da en nyoppstått skade i arvematerialet, en mutasjon.

Diagnosen stilles ved å analysere aktiviteten av de ulike blodleivringsfaktorene i en blodprøve. Vi skiller mellom tre forskjellige alvorlighetsgrader av hemofili:

Alvorlig: De som har mindre enn 1 % av normal faktoraktivitet i blodet

Moderat: Mellom 1 % og 4 % aktivitet

Mild: Faktoraktivitet mellom 5 % og 25 %.

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

Symptomer

Dessverre er hemofili av alvorlig grad hyppigst. Allerede i spedbarnsalderen kan foreldrene merke at disse guttene svært lett får store blåmerker/hudblødninger. Fordi sykdommen er så sjelden, kan det være vanskelig å overbevise omgivelsene om at noe er galt 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.

Ubehandlet eller sent behandlet gir disse blødningene smerter og hevelse. For å begrense skader i leddene er det viktig at behandling gis så tidlig som mulig. Det aller beste er å gi behandling forebyggende, for å forhindre at varige leddskader oppstår.

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 skrubbsår og kutt enn friske personer. Et problem, spesielt i småbarnsalder kan likevel være tilbakevendende sivblødning etter skader på munnslimhinne og tunge.

Mildere grader av blødersykdom kan ofte

lenge være udiagnostisert. Ved større skader, operasjoner, tanntrekninger o.l. vil det kunne oppstå store blødninger. Det er derfor viktig at diagnosen stilles ved mistanke om økt blødningstendens.

Behandling av blødninger

Behandlingen består først og fremst i intravenøs tilførsel av den blodleivringsfaktor som er defekt. Rask behandling av ledd- og muskelblødninger er vesentlig for å unngå varige skader. Er blødningene hyppige, kan behandling gis forebyggende. Fordi faktorene nedbrytes raskt i blodet, må man da gi behandling 2 - 3 ganger i uken. I dag tilbys forebyggende behandling til barn med alvorlig blødersykdom, for å hindre utvikling av leddskader.

Foreldre opplæres til å sette sprøytene på barna sine fra de er ca. 5 år gamle. Guttene behandler ofte seg selv fra 12 års alder. Dette kalles Hjemmetransfusjon. På denne måten unngås unødige forsinkelser i behandlingen, og bløderen frigjøres fra stadige kontakter med helsevesenet. Ved større, alvorligere blødninger må naturligvis sykehus kontaktes.

I tillegg til bruk av faktorkonsentrat kan vanlige behandlingsprinsipper som

nedkjøling (is) og kompresjon (elastisk bandasje) begrense en leddblødning. Lokale blodstansende midler kan være nyttig ved neseblødning.

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

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 funksjonshemming. Levetiden var redusert i forhold til friske personer.

Med dagens behandlingstilbud er det annerledes. Målet med moderne bløderbehandling er at pasienten skal leve et mest mulig normalt liv. Han skal gå i barnehage og skole på lik linje med friske jevngamle. Han skal delta i vanlige fritidsaktiviteter, med unntak av aktiviteter hvor faren for skade er spesielt stor (f. eks. kontaktidretter som fotball, boksing og ishockey). Personer med hemofili har i dag en tilnærmet normal levetid. Tilgang til tilstrekkelig mengde smittesikre faktorkonsentrater, forebyggende behandling og hjemmetransfusjon er de viktigste elementene som har bidratt til dette.

Et kort informasjonsskriv som dette blir nødvendigvis ganske generelt. Enkelte vil sikkert ha spesielle problemer eller spørsmål de ikke finner omtalt. Senter for sjeldne diagnoser kan kontaktes, slik at man kan få dekket sitt behov for informasjon.

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr informasjon, rådgivning og kursvirksomhet om sjeldne diagnoser. Tjenesten er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner som enten selv har eller arbeider med sjeldne diagnoser. Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Rikshospitalet
0027 Oslo
Telefon 23 07 53 40
Telefaks 23 07 53 50
e-post: sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no
www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser

På www.rarelink.no finnes lenker til nordiske diagnosebeskrivelser og kontaktmuligheter. Informasjon om andre sjeldne diagnoser kan man også få på Helsedirektoratets gratis servicetelefon: 800 41 710