



RIKSHOSPITALET

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

von Willebrand-lignende tilstander



Von Willebrands sykdom er den vanligst forekommende medfødte blødersykdom vi kjenner. Sykdommen fører til en økt tendens til blødninger, først og fremst fra hud og slimhinner. Sykdommen er arvelig og rammer begge kjønn like hyppig.

Ved von Willebrands sykdom produserer kroppen for lite av et proteinstoff 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 bli selv om von Willebrand faktor i prøvene bare er litt 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 Willebrand-lignende 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 diagnosen sikkert.

Symptomer

Økt tendens til underhudsblødninger ("blåmerker") og blødninger fra nese og tannkjøtt er vanligst. 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 forløper som regel normalt. Etter fødselen kan det allikevel komme en blødning.

Graden av blødningssplager kan variere betydelig fra person til person 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.

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 VIII. Etter én dose DDAVP kan man måle en flerdobling av faktormengden i blodet hos de aller fleste personer med von Willebrands sykdom. DDAVP 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 (direkte inn i blodet) og som en nesenspray. Sprayen er nøye 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 DDAVP, men i alt for lav konsentrasjon til å være effektiv ved bløderbehandling. Octostim er kostbart. Blødere kan derfor få preparatet på blå resept.

Cyklokapron

Cyklokapron 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. Cyklokapron finnes som tablett 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 Cyklokapron som eneste behandling ved menstruasjonsblødninger.

Cyklokapron (injeksjonsvæske eller finknuste tablett 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 Cyklokapron 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 Cyklokapron 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 Cyklokapron 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. Salisylysyre 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 tablett 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.

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