

Kurs om nydiagnostisert blødersykdom

Dato 14. – 16.mars 2012

Senter for sjeldne diagnoser

Senter for sjeldne diagnoser arrangerte kurset på Scandic Oslo Airport , Gardemoen. På kurset deltok syv foreldre, disse representerte fire barn. Rådgivere fra senteret, overlege Anders Glomstein og fysioterapeut Peter Hovland, begge fra Oslo universitetssykehus, stod for det faglige programmet.

Foreldrenes forventninger til kurset

Innledningsvis ble foreldrene oppfordret til å si noe om sine forventninger til kursinnholdet.

Temaer som kom fram var;

- Informasjon om sykdommen, behandlingen og medisineringen
- Bli kjent med andre foreldre i samme situasjon
- Erfaringsutveksling
- Gode og praktiske råd

Oppsummering av fagkunnskapen

Medisinsk om diagnosen

Blodlevring (koagulasjon) er en av flere stoppemekanismer kroppen har for å stanse små og store blødninger. Vi har 13 forskjellige koagulasjonsfaktorer, disse angis i romertall. Har man en defekt i faktor VIII eller i faktor IX, har man hemofili. Defekt faktor VIII gir sykdommen Hemofili A, mens defekt faktor IX gir Hemofili B. Sykdommenes alvorlighetsgrad avhenger av hvor mye av den aktuelle faktoren som er berørt. Begge sykdommene skyldes kjønnsbundet (x-bundet) arv. Hovedregelen er derfor at kvinner er bærere av sykdommen, mens det er guttene som blir syke. For noen er blødersykdommen derfor allerede kjent i slekten, mens for andre skyldes sykdommen en ny mutasjon (genfeil) som oppstår helt uventet.

Til forskjell fra andre blødningsforstyrrelser, som ofte gir overfladiske blødninger, vil hemofili kjennetegnes med blødninger mer i kroppens indre. Mest vanlig er blødninger i ledd og muskler. Slike blødninger opptrer gjerne spontant, i og med at ledd og muskler er i stadig bevegelse og under belastning. Det er store variasjoner i blødningshyppigheten, alt fra de som blør en sjelden gang (mild form) til de som har hyppige spontane blødninger (alvorlig form). Tegn på blødninger i ledd og muskler hos barn er gjerne at barnet først holder leddet/kroppsdelen i ro, så kommer etter hvert en rød og varm hevelse. Ubehandlet vil ledd og muskelblødninger kunne gi stive og vonde muskler og ledd, som igjen vanskeliggjør bevegelse. Større muskelblødninger kan ubehandlet være livstruende.

Behandling av blødersykdom har utviklet seg enormt etter at man på 1970 tallet fikk utviklet faktorkonsentrat fra blodplasma. I starten ble faktorkonsentratet kun gitt for å behandle blødninger. I dag er trenden mer å gi faktorkonsentrat forebyggende, for å unngå ledd og muskelskader. I tillegg til å kunne fremstille faktorkonsentrat virusfritt fra plasma, kan en nå også få kunstig fremstilte produkter – såkalt rekombinant faktorkonsentrat. Langt de fleste får i dag rekombinante produkter. De nye behandlingsmulighetene gir en langt bedre prognose enn tidligere. I dag har personer med blødersykdom en tilnærmet normal forventet levetid.

Forebyggende behandling kan starte allerede mens barna er små. En venter gjerne til første mistanke om leddblødning, før en starter opp. Det mest vanlige er å gi de minste barna en forebyggende behandling i uken, for etter hvert å øke til to eller tre ganger i uken. Behandlingen gis intravenøst (dvs settes inn i en blodåre). I starten behandles barna på sykehus. Etter hvert lærer de fleste foreldre å gi barnet behandlingen selv hjemme. Når barna er rundt 12 år, lærer de fleste å sette faktorkonsentratet selv.

En komplikasjon til dagens bløderbehandling, er inhibitor – immunforsvarets dannelse av antistoff mot tilført koagulasjonsfaktor. Det finnes i dag gode behandlingsprinsipper, som gjør at dette ikke lenger er en livstruende komplikasjon.

Fysioterapi – fysisk aktivitet og behandling

Det ble påpekt betydningen av at barn med blødersykdom bør være i fysisk aktivitet som andre barn. I tillegg til at lek og bevegelse er viktig for barnets motoriske utvikling og mestringsglede, vil fysisk aktivitet også styrke kroppen, slik at den blir mer robust og tåler mer. Visse kontaktidretter bør likevel vurderes opp mot sykdommens alvorlighetsgrad.

Når en blødning er oppstått er det viktig å følge behandlingsmetoden PRICE;

P = protection – fjerne barnet fra den aktiviteten som har utløst skaden

R = rest – hvile

I = ice – is/kalde omslag, for å lindre smerte og begrense blødning

C = compress – komprimere hevelsen

E = elevate – heve den aktuelle kroppsdelen

I etterkant av blødninger er det også viktig med aktive øvelser og tøyninger for å motvirke korte muskler og feilstillinger. Dette kan foreldre gjøre selv, med evt. veiledning fra fysioterapeut. Det anbefales å ha kontakt med en lokal fysioterapeut.

Psykososiale utfordringer ved å få et barn med blødersykdom

I tillegg til utfordringer en ser hos de fleste foreldre til barn med kroniske sykdommer, kan foreldre til barn med blødersykdom ha bekymringer knyttet til blødninger og skyldfølelse i forhold til å ha overført sykdomsgenet.

Bekymring for blødninger kan medføre at foreldrene overbeskytter barnet, noe som igjen kan redusere barnets livskvalitet og hindre at barnet utvikler seg til et sunt og selvstendig individ.

Blødersykdommen kan lett oppfattes som en negativ stressfaktor for familien. Både i forhold til barnet, søsken og foreldrene kan sykdommen prege familien på uheldige måter. For å redusere det negative stresset, er det viktig 1) å erkjenne hva som stresser en, og 2) hvilke følelser og reaksjoner stresset setter i sving. "Barnet trenger foreldre som fungerer".

Hjelp fra det offentlige

I tillegg til blåreseptordningen, som gjør at en får diverse legemidler og medisinsk utstyr gratis, ble det informert om de forskjellige kompensasjonsordningene for tapt arbeidsfortjeneste foreldre har, når barnet har en kronisk sykdom. Både utvidet rett til omsorgsdager ved barns sykdom, opplæringspenger og pleiepenger er ment som aktuelle ordninger (se www.nav.no/Helse).

Praktisk behandling og gode råd

Barn med blødersykdom blør gjerne ikke lettere enn andre barn, men overfladiske blødninger som neseblødning, skrubbsår og lignende varer ofte lenger. Foreldrene fikk konkrete råd i forhold til hvordan behandle slike blødninger og fikk hjelp til å vurdere når det var behov for å gi faktorkonsentrat som aktiv behandling. I tillegg til å komme med konkrete praktiske råd, ble det vist til betydningen av å ha med seg dokumentasjon/legeerklæring når man skulle ut å reise. Det ble også gitt tips i forhold til oppbevaring av medikamenter og utstyr.

Ellers ble behandlings- og oppfølgingsprogrammet ved OUS gjennomgått, deriblant den årlige medisinske kontrollen. Opplæringsprogrammet for hjemmebehandling ble også presentert. Foreldrene får vanligvis tilbud om denne opplæringen når barnet er rundt 5 år gammelt. Før dette, gis barnet behandling på lokalt sykehus eller på legekontor. Kompetansesenterets tilbud om informasjon til det lokale hjelpeapparatet og familiens nettverk for øvrig, ble også presentert, samt senterets kurstilbud til diagnosegruppen.

Oppsummering av erfaringskunnskapen

Møte med et foreldrepar

Kursdeltagerne fikk møte foreldrene til en gutt på 5 år med en alvorlig blødersykdom. Foreldrene trakk fram sine erfaringer, fra fødselen og fram til dagens situasjon. Sykdommen ble oppdaget allerede rett etter fødselen. I denne familien var gutten den første som fikk diagnostisert sykdommen. Etter å ha kommet over den første krisen ved å ha fått et barn med en alvorlig blødersykdom, trakk foreldrene frem den påkjenningen det var å "vente" på første leddblødning. De var engstelige for at de ikke ville oppdage situasjonen. De kunne trygge de andre foreldrene på at de merket tydelig da sønnen fikk den første blødningen og syntes selv de mestret situasjonen på en god måte.

Dette foreldreparet ønsket tidlig å gi barnet den forebyggende behandlingen selv. Ved å gjøre dette hjemme, fikk familien en større frihet og mer tid hjemme sammen. De hadde en

fast prosedyre, bl.a. ble faktorkonsentratet gitt til faste tider og foreldrene fordelte oppgaven helt likt seg imellom.

Foreldrene delte også sine tanker rundt det å få flere barn og hvordan de tenkte rundt det å fungere som en familie. De la vekt på at de først og fremst hadde et friskt barn og en "normal familiesituasjon". De var en aktiv familie og lot sønnen prøve seg på det meste av fysiske aktiviteter.

Erfaringsutvekslingen under kurset

Selv om foreldregruppen hadde ulike erfaringer, var det noen temaer som gikk igjen i gruppen. De som hadde erkjent blødersykdom i familien, hadde en viss trygghet i å møte utfordringene ved å få et barn med sykdommen. Flere av de andre foreldrene viste til hvor vanskelig det hadde vært å bli tatt på alvor, når de selv skjønnte at det var noe galt med barnet.

Flere var bekymret for at de ikke ville oppdage symptomer på leddblødninger. Erfaringene foreldrene hadde med helsevesenet var delte. Flere mente de ikke ble tatt på alvor når de kom på lokalsykehus eller legekontor for å få behandling for pågående blødninger. Det var stor interesse i foreldregruppen for selv å ta hånd om behandlingen hjemme etter hvert.

Til deg som leser dette: var det nyttig for deg?

Vi vil veldig gjerne ha en tilbakemelding fra deg. Send oss noen ord og fortell oss hva du synes til sjeldnediagnoser@ous-hf.no