

Hemofili A og B — mild grad

Hemofili er en blødersykdom som skyldes en defekt i blodlevringsmekanismen. Den er arvelig, medfødt og livslang.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no



HEMOFILI A OG B - MILD GRAD

Hemofili er en blødersykdom som skyldes en defekt i blodlevringsmekanismen. Den er arvelig, medfødt og livslang.

Forekomst

I Norge kjenner vi til 400-500 personer med hemofili (januar 2014), det vil si at cirka 1 av 10 000 har denne diagnosen.

Tre alvorlighetsgrader

Vi skiller mellom tre alvorlighetsgrader av hemofili:

- **mild:** De som har mellom 5 og 30 % av normal faktoraktivitet i blodet
- **moderat:** Mellom 1 og 5 % av normal faktoraktivitet i blodet
- **alvorlig:** mindre enn 1 % av normal faktoraktivitet i blodet

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

Cirka 1/3 av registrerte personer med Hemofili har sykdommen i mild grad. Forholdet mellom Hemofili A og Hemofili B er cirka 5:1 i denne gruppen med mild sykdom

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.

Symptomer

Hemofili i mild grad fører svært sjelden til alvorlige blødninger og blir derfor ofte først diagnostisert i voksen alder. Pasientene har ikke de typiske blødningene i ledd og muskulatur som karakteriserer de som har sykdommen i alvorlig eller moderat grad. Blødninger oppstår først og fremst i forbindelse med skader og kirurgiske inngrep, inkludert tanntrekninger. I slike tilfeller kan imidlertid blødningene bli store og alvorlige, og farlige situasjoner kan oppstå dersom diagnosen er oversett og nødvendige forberedelser for å forhindre blødning ikke er tatt.

Man kan derfor med rette si at mild grad av hemofili først og fremst er et diagnoseproblem. Hvis man kjenner til sykdommen og kan orientere lege eller tannlege før eventuelle inngrep, kan de fleste problemer unngås.

Det kan være nyttig å kunne dokumentere at man har hemofili.

Identitetskort og generell legeerklæring kan skaffes ved Senter for sjeldne diagnoser.

Årsaker

Årsaken til hemofili er genfeil i henholdsvis FVIII- (hemofili A) og FIX-genet (hemofili B) som fører til redusert eller manglende aktivitet av henholdsvis faktor VIII og faktor IX i blodet. Faktor VIII og IX er nødvendig for normal koagulasjon av blodet.

Normal koagulasjon (blodlevring):

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 protein-stoffer, blodlevringsfaktorer, inngår i en kjedereaksjon som gjør at det utfelles fibrin.

For at en blodlevring skal dannes, må alle disse 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 blødersykdom.

Blodlevringsfaktorene 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.

Arvegang

Hemofili arves ved vikende (recessiv) X-bundet (kjønnsbundet arv).

X-bundet arvegang vil si at genfeilen er i et gen som er lokalisert på X-kromosomet. 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 gener med oppskrift på hvordan kroppen skal lage blodleivningsfaktor 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 vanligvis ikke symptomer, fordi det normale X-kromosomet dominerer over X-kromosomet med genfeil. Kvinnene er da friske bærere. I noen tilfeller kan kvinner få symptomer, men i mindre grad enn menn. Menn som har genfeilen har alltid symptomer på tilstanden. En kvinne som er bærer av en 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 bærer som sin mor, mens sønner som arver genfeilen blir syke. Fedre som har en X-bundet genfeil fører denne videre til alle sine døtre, men ingen av sønnene arver genfeilen fordi de arver Y-kromosomet fra far. Ofte kan vi ikke finne tilfeller av hemofili bakover i slekten. Vi regner da med at det foreligger en nyoppstått skade av arvematerialet, en mutasjon.

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

Hvordan stilles diagnosen

Sykdommen er til stede allerede fra fødselen. 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 blodlevrings-testene i Norge vil APTT (tidligere Cephatest) 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 og oppfølging

Ved alle alvorlighetsgrader av hemofili kan blødninger behandles med tilførsel av den manglende blodlevringsfaktoren i konsentrert form. Slike konsentrater er tilgjengelige ved alle regionsykehus og de fleste andre større sykehus. Konsentratene må gis intravenøst, og effekten av behandlingen er begrenset til ½ - 1 døgn. I forbindelse med skader, operasjoner o.l. kan derfor gjentatte behandlinger være påkrevet.

For personer med mild grad av hemofili A foreligger dessuten muligheten for å tilføre et medikament (Octostim®) som forbigående flerdobler mengden faktor VIII i blodet. Octostim kan gis enten som nesenspray eller som intravenøse sprøyter og er en effektiv behandling av blødning etter mindre skader. Nesensprøyten kan kjøpes på blå resept, punkt 26. Behandling med Octostim kan også være tilstrekkelig i forbindelse med mindre kirurgiske inngrep. Operasjoner på blødere, inkludert tanntrekninger, er sentralisert til Rikshospitalet i Oslo.

Smertestillende og febernedsettende medikamenter som inneholder acetylsalisylsyre 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.

Hvordan leve med hemofili i mild grad

Personer med blødersykdommen hemofili i mild grad vil kunne leve et helt normalt liv uten særlige plager på grunn av blødersykdommen. Gruppen har en forventet livslengde helt lik friske personers. Ved yrkesvalg behøver man ikke ta hensyn til diagnosen, selv om det er en fordel å unngå yrker hvor sjansen for større skader er spesielt stor. Ifølge regelverket kan en person med hemofili ikke være trafikkflyver, lokomotivfører eller sjømann i utenriksfart. De kan heller ikke være yrkesmilitære, og de kan frikjennes for militærtjeneste.

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 oss.

Informasjonsmateriell

Diagnosefolder om hemofili A og B - mild grad (4 sider, pdf)

Aktuelle nettsider

www.WFH.org - World Federation of Hemophilia

www.rarelink.no - Lenkesamling til beskrivelser og kontaktmuligheter

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

Juli 2017

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).