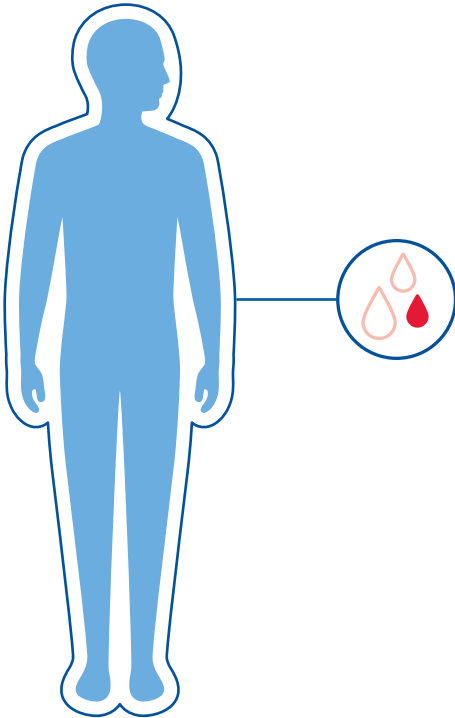


Hemofili A og B, mild grad



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

HEMOFILI A OG B - MILD GRAD

Hemofili er en blødersykdom som skyldes en defekt i blodleivningsmekanismen. Den er arvelig, medfødt og livslang. Det er gutter som får sykdommen, mens jenter er friske arvebærere.

Forekomst

I Norge kjenner vi til 400-500 personer med hemofili (januar 2020), det vil si at cirka 1 av 10 000 har denne diagnosen Hemofili A forekommer omkring fire ganger så ofte som hemofili B.

Tre alvorlighetsgrader

Vi skiller mellom tre alvorlighetsgrader av hemofili: **mild, moderat og alvorlig**. Alvorlighetsgraden er den samme innen den enkelte slekt.

Cirka $\frac{1}{3}$ 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.

De som har mellom 5 og 30 % av normal faktoraktivitet i blodet, har hemofili i **mild grad**.

Mellom 1 og 5 % aktivitet kalles **moderat** hemofili.

Er faktoraktiviteten mindre enn 1 %, kaller vi det hemofili i **alvorlig grad**.

Romertall

Blodleivningsfaktorene 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.

Årsaker

Årsaken til hemofili er en genfeil i henholdsvis faktor VIII- (hemofili A) og faktor IX-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

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

Vi skiller mellom tre alvorlighetsgrader av hemofili:

Mild

Fra 5 – 30 % faktoraktivitet i blodet

Moderat

Fra 1 opp til 5 % faktoraktivitet i blodet

Alvorlig

Mindre enn 1 % faktoraktivitet i blodet

Sykdommen er til stede allerede fra fødselen, alvorlighetsgraden er uendret gjennom hele livet, og den er nesten alltid den samme innen den samme slekten.

Cirka en tredel av registrerte personer med hemofili har sykdommen i mild grad. Hemofili A forekommer om lag fire ganger hyppigere enn hemofili B.

Symptomer

Hemofili i mild grad fører svært sjelden til alvorlige blødninger og blir derfor ofte først diagnostisert i voksen alder. De som har mild grad 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, også

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 er viktig å kunne dokumentere at man har hemofili. Identitetskort og generell legeerklæring kan skaffes ved Senter for sjeldne diagnoser.

Arvegang

Hemofili arves ved **recessiv X-bundet arv** (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 blodleivingsfaktor 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 i mellom 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. Fordi sykdommen er så sjelden, kan det likevel 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 blodleivingsstestene i Norge vil APTT (tidligere Cephotest) være forhøyet og INR normal. Den endelige diagnosen stilles ved måling av faktor VIII- 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

Større blødninger kan 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 12 – 24 timer.

I forbindelse med skader, operasjoner o.l. kan derfor gjentatte behandlinger være påkrevet. Før planlagte inngrep får pasientene faktorkonsentrat, og doseringen er tilpasset hver enkelt.

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, små kutt 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 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.

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

Smertestillende og febernedsettende 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 i mild grad

Personer med blødersykdommen hemofili i mild grad vil kunne leve et helt normalt liv uten særlige plager på grunn av sykdommen. Gruppen har en forventet livslengde lik friske personers.

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.

Det er svært viktig å 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 du ta direkte kontakt med vårt senter.

Annet informasjonsmaterieill

(du finner elektroniske lenker på nettsiden om hemofili A og B - mild 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” 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 materialet 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
<https://sjeldnediagnoser.no/>

Identifikator: D66-68

september 2020

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