

Hæmofili



- en introduktion



Danmarks
Bløderforening

Hæmofili – en introduktion

ISBN: 978-87-90861-21-6

Teksten er en revideret udgave af pjecen At være Bløder udgivet af Danmarks Bløderforening i 2003 og igen i 2009 under titlen Hæmofili – en introduktion. Alle personhistorierne stammer fra 2009.

Design og produktion

Synergi
Reklamebureau Webbureau
70 27 90 03

Fotos

Simon Jeppesen (side 8 og 13)
Martin Sølyst (side 14)
Lærke Gade Bjerregaard (side 19)

Pjecen kan bestilles hos

Danmarks Bløderforening
Kompagnistræde 22, 2.
1208 København K
Telefon 33 14 55 05
E-mail: dbf@bloderforeningen.dk
www.bloderforeningen.dk

Udgivet af
Danmarks Bløderforening,
september 2015

- 3** Forord
- 4** At leve med hæmofili
- 8** En hverdag med leg og vuggestue
- 9** Hæmofili og blødninger
- 13** Kammeraterne passer på mig
- 14** Nu tænker jeg mere på sygdommen
- 15** Behandling af hæmofili
- 19** Et langt liv som bløder
- 20** Årsager og arvegang
- 22** Blødernes egen forening
- 23** Et vigtigt netværk

Blødersygdommen hæmofili er en sjælden sygdom – der lever ca. 450 mennesker med hæmofili i Danmark. Derfor er der mange, der ikke ved, hvad det vil sige at have hæmofili.

Denne pjece er først og fremmest skrevet til dem, der er i kontakt med et barn eller en voksen med hæmofili – gennem familie, daginstitution, i skole, på arbejdet, gennem fritidsaktiviteter eller i andre situationer.

Mennesker med hæmofili lever stort set som alle andre. I visse tilfælde kan det alligevel være nødvendigt at tage særlige hensyn.

Pjecen giver en række vigtige og grundlæggende informationer om hæmofili. Hvad er det for en sygdom? Hvordan behandles den? Hvordan påvirker den mulighederne for at leve et almindeligt liv med fritidsaktiviteter, arbejde og familie? Og hvilke hensyn skal omgivelserne tage?

At leve med hæmofili

Mennesker med hæmofili – ofte kaldet blødere – kan i de fleste situationer leve som alle andre. Alligevel skal der dog tages fornuftige hensyn til sygdommen, så den ikke giver skader og handicap, som kunne være undgået. Det gælder altså om hverken at overbeskytte eller at lade stå til. Først og fremmest handler det om at lære sygdommen at kende og tage højde for den.

DE VIRKELIGE EKSPERTER

Et godt råd til alle, der har med personer med hæmofili at gøre: Lyt til bløderen selv og den nærmeste familie. De kender sygdommen og ved, hvordan den behandles og hvilke hensyn, der er nødvendige at tage. De er derfor de virkelige eksperter, når det handler om at leve et godt liv med hæmofili.

HÆMOFILI – LIVET IGENNEM

Hæmofili er en medfødt og kronisk sygdom, der medfører, at blodet har svært ved at størkne. Sygdommen rammer næsten kun drenge/mænd, men piger/kvinder, der bærer sygdomsgenet, kan også have blødningsproblemer. Hæmofili bliver som regel opdaget

i barndommen, ofte mens barnet er nyfødt eller helt lille. Hos nogle, hvor sygdommen er kendt i familien i forvejen, bliver hæmofili påvist allerede før fødslen.

Små børn

Det er som regel hårdt for forældre at opdage, at deres lille barn har hæmofili. Mange kan opleve det som om, at hele livet slår en kolbøtte. Sygdommen giver anledning til mange bekymringer og overvejelser. Samtidig er der også en række praktiske ting, familien skal forholde sig til, som fx medicinering, kontrolbesøg, kontakt med sociale myndigheder mv. For mange kan det være overvældende pludselig at skulle håndtere så meget kontakt med 'systemet'.

I denne første svære tid er det en god ide at søge støtte og vejledning hos andre, der kender sygdommen godt. Både i Bløderforeningen og på hæmofilicentrene (se side 18) kan man få information og vejledning. Via Bløderforeningen kan man få en vigtig kontakt med andre forældre. Foreningen arrangerer aktiviteter målrettet forældre og børn, hvor der er rig mulighed for erfaringsudveksling. Dertil stiller en gruppe erfarne forældre sig til rådighed som kontaktpersoner, man kan henvende sig til omkring det at have et barn med hæmofili.

Det er vigtigt at understrege, at med tiden finder familien igen sine ben at stå på og lærer at tackle sygdommen, både praktisk og psykisk.

Det bliver klart, at det godt kan lade sig gøre at leve med hæmofili uden at være afskåret fra aktiviteter,

Hæmofili er på mange måder en 'usynlig' sygdom. Det kan langt hen ad vejen ikke ses og mærkes på den enkelte, at han har hæmofili.

udfordringer og oplevelser. Mulighederne for behandling er gode, og med nogle få, men vigtige, forholdsregler i det daglige kan de fleste leve stort set som alle andre.

Store børn og voksne

For store børn og voksne er hæmofili blevet en integreret del af hverdagen. Den enkelte har lært sin krop og sygdom at kende og ved, hvad der er godt for kroppen, og hvornår og hvor der er særlig risiko for blødninger.

Mange vil ikke tænke over sygdommen i hverdagen. Der kan dog komme perioder, hvor sygdommen kommer til at fylde meget. Det kan være ved gentagne blødninger eller ved eventuelle skader i led. Her kommer så endnu en tilpasningsfase, hvor den enkelte må tage sine behov og muligheder op til revision, indtil der igen kan etableres en ny hverdag.

AT VÆRE ANDERLEDES

Hæmofili er på mange måder en 'usynlig' sygdom. Det kan langt hen ad vejen ikke ses og mærkes på den enkelte, at han har hæmofili. Dog vil der hele tiden være medicin og forholdsregler at tage, og derfor vil bløderen altid i et eller andet omfang være 'anderledes'.

At være anderledes og skille sig ud fra mængden opleves forskelligt fra person til person. Det er der nogen, der har det fint med, mens andre ikke bryder sig om det.

Det 'anderledes' kan ofte afmystificeres ved at være åben over for andre om sygdommen: At fortælle, hvad den går ud på – og hvad den ikke går ud på – til institutioner/skole, klassekammeraterne og deres forældre, venner, kæresten mv.

NATURLIG OMSORG

Børn med hæmofili har ikke brug for at blive pakket ind i vat. Den vigtigste beskyttelse er, at barnet så hurtigt som muligt lærer, hvad det skal passe på, og at det får trænet sine muskler og færdigheder.

Mange helt små børn med hæmofili går med en hjelm for at undgå farlige slag mod hovedet i den første tid, hvor barnet lærer at kravle, gå og i det hele taget sin krop at kende.

Tænk i øvrigt på barnets sikkerhed, ganske som det gælder for alle andre børn. Sørg fx for, at der er spærret af til trapper, og at barnet ikke kan komme til spidse og skarpe genstande.

VÆRD AT VIDE

Medicin: Hæmofili kan afhjælpes med medicin, der forebygger og mindsker blødninger. Den enkelte bløder/familie står som regel selv for medicinering efter aftale med et hæmofilicenter.

Behandlingscentre: Der findes i Danmark to behandlingscentre for hæmofili (også kaldet hæmofilicentre), et i Aarhus og et i København (se side 18).

Daginstitution: Et barn med hæmofili kan bruge almindelige daginstitutioner, dagpleje og lignende. Der kan dog være brug for særlig støtte og opsyn.

Blå mærker: Blødere får lettere blå mærker i huden, men som oftest er de ikke farlige og kræver ikke behandling.

Sport og leg: Aktivitet er en vigtig del af den forebyggende indsats mod

blødninger og ledproblemer. Træningen opbygger musklerne og er med til at beskytte kroppen. Sport med megen fysisk kontakt indebærer dog risiko for mange blødninger og kan derfor være problematisk.

Arbejde: Personer med hæmofili har langt hen ad vejen de samme muligheder for at vælge erhverv som alle andre. Det vil dog ofte være hensigtsmæssigt for den enkelte at undgå særligt fysisk krævende erhverv, som kan medføre øget risiko for led- og muskelblødninger.

Rejse: Hæmofili er ingen hindring for at tage på ferie og rejser i udlandet. Det er dog vigtigt, at man forbereder sig godt inden afrejse, så man har overblik over situationen, hvis uheldet er ude. Mennesker med en kronisk sygdom som fx blødersygdom skal altid være opmærksomme på at være dækket ind på rejsen via eget forsikringsselskab.

Ofte skal man have en såkaldt medicinsk forhåndsgodkendelse fra forsikringsselskabet inden afrejse. Herudover skal bløderen selv medbringe sin medicin hjemmefra til forventet brug på rejsen. Dertil skal man medbringe et dokument fra hæmofilicentret med oplysninger om, hvilken behandling der er behov for i tilfælde af kontakt med udenlandsk sundhedsvæsen. Hvis man på udlandsrejser medbringer medicin, fx faktorprodukter, er det en god ide at have et tolddokument med. Det er også altid tilrådeligt at medbringe sit bløder ID-kort.

Tandpleje: Man kan få foretaget almindelige tandlægeeftersyn som alle andre, selv om man har hæmofili. Ved indgreb, hvor der er risiko for blødning, skal man altid spørge hæmofilicentret til råds om forebyggende medicinsk behandling.

Vaccinationer: Blødere kan blive vaccineret som alle andre – herunder få de almindelige børnevaccinationer uden problemer. Vaccinationer skal lægges under huden og ikke direkte i muskelen for at undgå at fremprovokere en blødning.

Sociale støtteordninger: Der findes en række sociale støtteordninger, som kan hjælpe mennesker med hæmofili. Hvis det er nødvendigt, kan man fx få hjælpemidler, hjælp til ændringer i hjemmet, eller kompensation for tabt arbejdsfortjeneste mv. Man kan få rådgivning om de aktuelle sociale støtteordninger ved hæmofilicentrene eller drage nytte af andres erfaringer i Danmarks Bløderforening.



En hverdag med leg og vuggestue

Vores familie har et hverdagsliv som de fleste andre, selv om Simon har hæmofili. Vi har begge fuldtidsjob, og Simon går i vuggestue.

Vi sætter ikke flere grænser for Simon, fordi han har blødersygdom. Han får lov at lege og prøve sig selv af som alle andre børn. Men vi holder nok mere øje med ham, end forældre til et barn uden sygdommen. Vi vil vide, hvad der er sket, når han har slået sig, så vi bedre kan vurdere omfanget, og om han fx skal have ekstra medicin. Indtil han var to år gik han med en hjelm for at beskytte hovedet mod slag, mens han opbyggede sin motorik.

Vi giver selv Simon medicin, og det er en stor frihed. Han har et lille port-a-cath venekateter, som han får sin medicin igennem, så det ikke er et problem at finde en vene at stikke i. Simon 'forbrænder' meget hurtigt sin medicin, så han får faktor hver dag som forebyggende behandling, hvor andre bløderbørn kan nøjes med medicin hver anden dag. I starten skulle vi være to til at give ham medicinen, men nu kan vi sagtens gøre det én person. Det er en fast del af morgenrutinen.

Vi har været glade for at have Simon i vuggestue. Han fungerer på lige fod med de andre i institutionen, der dog har fået tildelt ekstra timer, fordi han har blødersygdom. Han har ikke en fast støtteperson i vuggestuen, men alle voksne holder et ekstra øje med ham, så de altid ved, hvad der er sket, hvis han slår sig, bliver bidt eller lignende. Vi har en fast aftale om, at de ringer, hvis der er sket noget, så vi i fællesskab kan vurdere situationen. Det gjorde de flere gange i starten, men nu er det sjældnere. Vi har kun ganske få gange måtte hente ham, fordi han havde slået sig.

Flemming og Nina, forældre til Simon, der er 3 år og har hæmofili A i svær grad.

”

Hæmofili og blødninger

Hæmofili skyldes mangel på faktor i blodet. Faktorer – eller koagulationsfaktorer – er de proteiner i blodet, der får blodet til at størkne. Når der mangler faktor i blodet, betyder det, at blodet ikke størkner på normal vis, hvorfor blødninger ikke stopper så hurtigt. Der er 13 faktorer i det menneskelige blod, og de benævnes med romertal.

MENNESKER MED HÆMOFILI A MANGLER FAKTOR VIII I BLODET.

MENNESKER MED HÆMOFILI B MANGLER FAKTOR IX I BLODET.

Hæmofili er medfødt og arvelig og rammer næsten kun mænd (læs mere side 20). Hæmofili A rammer 1 ud af 10.000, og hæmofili B rammer 1 ud af 50.000. Der lever ca. 450 mennesker med hæmofili i Danmark.

FORSKELLIGE SVÆRHEDSGRADER

Man kan have hæmofili i forskellige sværhedsgrader. Det afhænger af den mængde koagulationsfaktor, der findes i blodet. Raske mennesker har normalt et faktorniveau på 100 % – mennesker med hæmofili har et faktorniveau på under 40 %.

Man skelner mellem en mild, en moderat og en svær grad af hæmofili afhængigt af hvor meget faktor, der er i blodet. Faktorniveauet er konstant for den enkelte bløder, men der kan alligevel være perioder, hvor der kun er få blødninger, og andre perioder, hvor der er mange blødninger.

Svær hæmofili: Mindre end 1 % faktor i blodet

Hvis mennesker med svær hæmofili ikke får behandling, opstår der hos de fleste mange blødninger. De kan komme efter slag og fald, men af og til kommer der blødninger efter skader, der er så små, at bløderen ikke har lagt mærke til dem – spontane blødninger.

Moderat hæmofili: 1-5 % faktor i blodet

Mennesker med moderat hæmofili kan efter slag, fald og lignende få blødninger, men de får normalt ikke spontane blødninger.

Mild hæmofili: 5-40 % faktor i blodet

Mennesker med mild hæmofili mærker sjældent noget til sygdommen, men kan fx få langvarige blødninger ved skader, tandudtrækninger og operationer.

FORSKEL PÅ BLØDNINGER

Rifter og småsår er ikke det største problem for personer med hæmofili. Den slags blødninger standser som regel hurtigt, fordi blodkarrene er små. Indre blødninger, især i led og muskler, kan give større problemer. De kan opstå, når man slår sig, forstuver et led eller forstrækker en muskel, men de kan også opstå af sig selv. Alle mennesker kan få den slags småblødninger. Hos mennesker med hæmofili, der ikke får behandling, kan blødningen blive større og mere langvarig. Hvis blødningen ikke bliver behandlet, kan den vare ved i dagevis.

BLØDNINGER I LED

Blødninger i leddene opstår som regel i de store led. Det er oftest fod-, knæ-, albue- og ankelled, der opstår blødning i. Leddet hæver, bliver smertende, ømt og stift. Børn fortæller ikke altid, at de har ondt. Det er derfor vigtigt at holde øje med, om barnet fx trækker på benet eller værger sig ved at bruge armen.

Efter flere blødninger i samme led kan brusken og knogleoverfladen i leddet blive ødelagt. Bevægeligheden bliver nedsat, og det betyder igen, at der nemmere opstår nye blødninger. På sigt kan det betyde bevægelseshandicap.

Personer med hæmofili, som er født i 1960'erne eller tidligere, fik ikke faktorbehandling i deres barndom. De havde flere og sværere blødninger, end de unge har i dag. Mange af de ældre blødere har derfor problemer med svage muskler og ødelagte led, bevægelseshandicap og kroniske smerter.

Yngre mennesker med hæmofili er blevet behandlet med faktor hele livet igennem og har derfor ikke de samme problemer. Yngre blødere kan dog også trods den medicinske behandling have problemer med leddene.

Det kan med tiden blive en løsning at få foretaget operation på leddene herunder indopereret nye knæ, hofter eller lignende for at mindske smerterne.



I udviklingslandene er der ikke de samme muligheder for at modtage faktormedicin som i Danmark. Her ses en indisk drengs knæ, der er medtagede efter mange ubehandlede blødninger. For få årtier siden var et liv uden medicinering også vilkårene for danske blødere.

Nogle kvindelige bærere af hæmofili kan have et nedsat faktorniveau, der svarer til mænd med mild hæmofili. Det betyder, at de kan have blødningsproblemer ved fx tandudtrækninger, operationer og fødsler og derfor har brug for faktormedicin i disse situationer.

ANDRE FORMER FOR BLØDNINGER

Blødninger i muskler giver også hævelse og smerter, og blødningerne kan efterhånden ødelægge dele af musklen. Der kan også ske det, at en blødning trykker på nogle nerver. Det kan i sjældne tilfælde give lammelser, der dog som regel er midlertidige.

Blødningerne kan desuden opstå andre steder i kroppen. Næse- og tandkødsblødninger kan vare længe. Det kan fx også bløde langvarigt, når nye tænder bryder frem.

Blødninger i hjernen kan opstå efter voldsomme slag mod hovedet, men blødninger i hjerne, hals, mave, tarm eller urinveje er ikke så hyppige.

KVINDER OG HÆMOFILI

Hæmofili rammer næsten kun mænd. Kvinder kaldes bærere af hæmofili, hvis de har anlægget for sygdommen. De rammes nemlig ikke selv så hårdt af sygdommen, men kan give den videre til deres børn.

Nogle kvindelige bærere af hæmofili kan have et nedsat faktorniveau, der svarer til mænd med mild hæmofili. Det betyder, at de kan have blødningsproblemer ved fx tandudtrækninger, operationer og fødsler og derfor har brug for faktormedicin i disse situationer.

Nogle kvinder vil også opleve øget blødningstendens, selvom deres faktorniveau ligger på mellem 40-60 % af det normale. De kaldes symptomatiske bærere.

Nogle kvindelige bærere af hæmofili kan have kraftige og/eller langvarige menstruationer.

I yderst sjældne tilfælde kan kvinder have moderat eller endog svær hæmofili (se side 20).

ID-KORT

På hæmofilicentrene får blødere udleveret et særligt identitetskort, hvor der står, hvilken type blødersygdom de har. På ID-kortet står også, hvor man kan henvende sig, hvis der opstår en blødning, eller hvis man er i tvivl om, hvordan en blødning skal behandles.

ANDRE BLØDERSYGDOMME

Der findes andre blødersygdomme end hæmofili A og B. Den mest udbredte af disse er von Willebrands sygdom, der skyldes mangel på et bestemt protein i blodet – den såkaldte von Willebrand faktor. Denne faktor spiller en afgørende rolle, når en blødning skal standse. Der er diagnosticeret over 400 mennesker med von Willebrands sygdom i Danmark. Flere kan dog have sygdommen i så mild grad, at den ikke er blevet opdaget. Man kan rekvirere en håndbog om von Willebrands sygdom hos Danmarks Bløderforening.

Der findes også sjældnere blødersygdomme, hvor der kan være tale om mangel på andre blodstørkningsfaktorer. Man kan læse mere om disse sygdomme på Verdensorganisationen for bløderes hjemmeside www.wfh.org.

Der er også mere information at hente i bogen "Living with Haemophilia" af Peter Jones.

Både von Willebrands sygdom og de sjældnere blødersygdomme er medfødte og arvelige. De rammer dog modsat hæmofili ligeligt blandt kvinder og mænd. Det skyldes, at de ikke som hæmofili er knyttet til X-kromosomet (se side 20 om arvegang for hæmofili).

Erhvervet hæmofili er en meget sjælden form for hæmofili, som ses hos begge køn. Sygdommen er ikke medfødt, men skyldes dannelse af antistoffer mod en koagulationsfaktor.

I Danmark er i alt knap 1.000 mennesker diagnosticeret med blødersygdomme.



Kammeraterne passer på mig

Til daglig tænker jeg ikke så meget over, at jeg har hæmofili. Jeg har det fint og synes, at jeg på de fleste måder kan leve et liv ligesom alle andre på min alder.

Mine kammerater ved godt, at jeg har en blødersygdom. Jeg går på efterskole, og der startede jeg med at fortælle alle om sygdommen første dag, så de ved, hvad den går ud på. Det har jeg kun fået positive reaktioner på. Nogen har også set mig tage medicin. Jeg synes, at de andre er gode til at tage hensyn og passe på mig. Hvis jeg fx slår mig, er de der altid for at hjælpe.

Jeg tager forebyggende faktormedicin hver anden dag. Jeg lærte at stikke mig selv på Bløderforeningens sommerlejr og har gjort det i en årrække nu. Jeg synes, det blev lettere at have blødersygdom, da jeg selv begyndte at tage medicinen. Det giver en større frihed, og så er det også bedre og mere behageligt, når jeg stikker selv.

Alex, 15 år, hæmofili A i svær grad.

”



Nu tænker jeg mere på sygdommen

I en meget lang årrække skænkede jeg det ikke mange tanker, at jeg har hæmofili, men de seneste år er sygdommen igen kommet på dagsordenen i mit liv.

Som barn fyldte sygdommen meget. Jeg var relativt tit indlagt, og det var ikke altid nemt at skille sig ud blandt de andre børn. Men som helt ung levede jeg som enhver anden. Jeg dyrkede endda badminton og tennis på konkurrenceniveau.

Konkurrencesporten blev der desværre sat en stopper for, da jeg var sidst i 20'erne. Mine ankler begyndte at smerte, så der begyndte blødersygdommen at spille ind, og jeg måtte ændre på ambitionsniveauet. Nogen gange tænker jeg, at hvis jeg havde været bedre til at tage forebyggende behandling som helt ung, så havde jeg måske ikke haft de problemer med anklerne, jeg har i dag. Men det er ikke til at vide.

I dag svømmer og cykler jeg meget, og jeg har også planer om at begynde at ro kajak og spille bordtennis.

Når jeg sørger for at dyrke nok motion, er jeg næsten ikke generet af mine ankler. Jeg kan virkelig mærke, at sport er godt for mine led.

Da jeg for nogle år siden fandt en kæreste, og vi besluttede at få et barn, begyndte jeg at tænke på min blødersygdom på en ny måde. Jeg har aldrig været i tvivl om, at jeg gerne ville have børn, hvis jeg fandt en kæreste, der var villig til måske at give sygdommen videre til kommende generationer. Alternativet er ikke at eksistere, og jeg ville aldrig selv havde været foruden livet. Min hverdag og mit liv er ikke så meget anderledes end alle andres. Jeg har nogle problemer med mine ankler, og det er selvfølgelig også en pris at betale, men det er en lille pris.

Jacob, 34 år, hæmofili A i svær grad.

”

Behandling af hæmofili

Behandlingen af hæmofili består først og fremmest i, at personen får tilført den blodstørkningsfaktor, som han har for lidt af, dvs. faktor VIII eller faktor IX. På den måde bliver blodet for en tid bedre til at størkne. Faktoren fås gennem et såkaldt faktorpræparat/faktormedicin.

Der skal tilføres faktormedicin med jævne mellemrum. Præparatet gives intravenøst, dvs. gennem en nål, der stikkes ind i en blodåre. Formålet med behandlingen er at undgå, at blødninger opstår, udvikler sig, og at der kommer varige skader på led og muskler. Ved store blødninger og operationer kan det være nødvendigt at give faktorpræparater flere gange om dagen.

FAKTORPRÆPARATER

I Danmark benytter man faktormedicin, der er fremstillet via gensplejset materiale – også kaldet rekombinante faktorpræparater.

Rekombinante faktorpræparater kan bl.a. være fremstillet på basis af hamsterceller. Den gensplejsede faktor kan fremstilles i store mængder i næringstanke på industrielle laboratorier. Faktorpræparater er meget dyre at fremstille. I Danmark har hæmofilpatienter ingen omkostninger ved medicinen, der udleveres via hæmofilicentrene.

FOREBYGGENDE BEHANDLING

Faktormedicin gives ofte forebyggende, hvilket også kaldes profylaktisk. Det vil sige, at bløderen får faktor, selv om der ikke er blødninger. Forebyggende behandling kan ikke fuldstændigt forhindre blødninger i at opstå. Der skal derfor gives ekstra faktor, hvis der kommer blødninger.

Alle børn med hæmofili i svær grad modtager forebyggende behandling. Der er også mange voksne, der tager faktormedicin forebyggende.

BEHANDLING „ON DEMAND“

Når der kommer en blødning, er det vigtigt at behandle den, hvad enten personen med hæmofili er i forebyggende behandling eller ej. Sådan behandling kaldes ”on demand” – efter behov.

Det er vigtigt, at blødninger i led og muskler bliver behandlet hurtigt. Symptomer på en blødning kan fx være stivhed, hævelse, ømhed, smerte eller nedsat brug af en arm eller et ben. Blødere vil ofte kunne mærke en blødning, længe før noget kan ses eller mærkes udefra. Derfor skal man altid lytte til, hvad personen selv siger. Hos små børn, som ikke selv kan sige til, skal man være opmærksom på stivhed, hævelse, ømhed, smerte eller nedsat brug af en arm eller et ben.

Ved slag mod hovedet har mennesker med hæmofili risiko for at få hjerneblødning. Personer med svær eller moderat hæmofili bør derfor altid have faktor, hvis de har været udsat for et slag mod hovedet. Personer med mild hæmofili skal kontakte hæmofilicentret for at få en vurdering af, om der er brug for behandling.

Små hudblødninger (blå mærker) behøver ikke at blive behandlet, hvis de ikke generer.

HJEMMEBEHANDLING

Hjemmebehandlingen giver mange fordele. For det første kan en blødning behandles, så snart den mærkes, og derfor bliver den mindre alvorlig. For det andet giver hjemmebehandling mindre afhængighed af sygehuset. Det er derfor vigtigt, at forældre til et lille barn med hæmofili får lært at give barnet medicin, og at det større barn får lært at stikke sig selv og dermed bliver i stand til selv at tage faktor.

Det kan være svært at stikke ind i en blodåre på et lille barn. Mange små børn får derfor indopereret et kateter i den store vene nær hjertet. Kateteret – også kaldet port-a-cath-kateter – betyder, at barnet kan få faktor, uden at det er nødvendigt at stikke efter en blodåre.

Hjemmebehandling foregår altid i nøje samarbejde med et hæmofilicenter. Blødninger i mave, tarm, hjerne eller hals og store blødninger i led og muskler kan være alvorlige og må derfor ofte behandles på et hæmofilicenter eller på en anden sygehusafdeling, der er i kontakt med hæmofilicentret.

ANDEN MEDICINSK BEHANDLING

I visse tilfælde vil hæmofilicentret foreslå brug af en tablet med navnet Cyklokapron®, hvilket gør blodstørkningen mere robust. Midlet anvendes ofte, hvor der er tale om slimhindeblødninger og i nogle tilfælde ved operationer, fx tandkirurgi.

Octostim® (Minirin, DDAVP) er et syntetisk hormon, som i løbet af en times tid kan mobilisere faktor VIII fra depoterne i ens egne celler. Det bruges ofte ved de mildere former af hæmofili A, hvor bløderen selv har en vis egenproduktion af faktor.

SMERTESTILLENDEN MEDICIN

Alle former for smertestillende medicin, som indeholder stoffet acetylsalicylsyre, må ikke anvendes af blødere, fordi det forhindrer normal blodstørkning. Det

drejer sig fx om Aspirin® og (Kodi)Magnyl®. Paracetamol kan anvendes som smertestillende middel. Der findes en form for paracetamol, hvori der også er lidt kodein. Den slags tabletter hjælper godt på stærkere smerter.

TRÆNING

Fysisk træning er meget vigtig for mennesker med hæmofili. Stærke muskler sikrer leddene og beskytter mod skader. Mange med hæmofili oplever, at de har færre blødninger og brug for mindre medicin i perioder, hvor de er i god fysisk form.

Efter en blødning er træning også vigtig. Led og muskler skal genoptrænes, så de genvinder den bevægelighed og styrke, som de havde inden blødningen.

INHIBITOR

Der er en risiko for, at kroppen danner antistoffer mod faktormedicinen – det kaldes inhibitor. Kroppen registrerer, at der er tale om fremmed stof, og immunsystemet forsøger at bekæmpe det. Antistofferne binder sig til koagulationsfaktoren og forhindrer faktormedicinen i at virke. Behandlingen af hæmofili bliver derfor mere vanskelig.

Blødere med inhibitor kan ikke få forebyggende behandling på helt samme måde som andre med hæmofili. Ved blødninger får den inhibitorrymte enten nogle helt specielle faktorkoncentrater eller faktorkoncentrat i meget store mængder, eventuelt samtidig med anden medicinsk behandling.

Inhibitor behandles med meget store doser faktorkoncentrat over en længere periode. Det kan i de fleste tilfælde få inhibatoren til at forsvinde. Herefter kan den inhibitorrymte behandles som andre med hæmofili. Mennesker med hæmofili i svær grad har gennemsnitligt 30 % risiko for at udvikle inhibitor. Der er størst risiko for at udvikle inhibitor i løbet af de første 20-50 behandlinger, dvs. sygdommen rammer ofte i barndommen.

MEDICINEN, DER BETØD LIV

I løbet af 1950'erne og 1960'erne lykkedes det gradvist at udvinde faktor fra blodplasma til medicinering af hæmofili, men virkningen var begrænset, og behandlingen var meget tidskrævende. Omkring 1970 kom effektiv og behandlingsvenlig faktormedicin på markedet.

Den nye medicin betød en kæmpe ændring i blødernes liv og levealder. Tidligere døde mennesker med svær hæmofili ofte i en ung alder, fordi man ikke havde ordentlig behandling til at standse blødninger.

Ældre mennesker med hæmofili har ofte prøvet at være indlagt i meget lange perioder af deres barndom, og de skulle hele tiden være på vagt for at undgå blødninger. Deres led blev ødelagt af mange blødninger, og mange har fået bevægelseshandicap som følge af dette.

Efter opfindelsen af faktormedicinen fik blødere helt andre livsbetingelser og muligheder for at leve et aktivt liv. Også forebyggende behandling og hjemmebehandling har været vigtige skridt i retning af at give mennesker med hæmofili livsvilkår, der ligger meget tæt op ad alle andres.

... OG ULYKKELIGVIS OGSÅ DØD

I starten blev faktormedicin produceret på blodplasma. Faktormedicinen kunne indeholde blod fra flere tusinde bloddonorer. Derfor var bløderne udsat for smitsomme sygdomme, som kunne overføres med blodet. Det drejede sig især om hiv og hepatitis C (leverbetændelse).

Indtil 1985 blev 91 danskere smittet med hiv via deres faktormedicin. Mange døde de følgende år, indtil ny medicin gjorde det muligt at holde hiv under kontrol og dermed leve med sygdommen.

Indtil 1991 blev 177 danske blødere smittet med hepatitis C via deres faktormedicin. En del har gennemgået behandling og er blevet helbredt, mens andre trods flere behandlingsforsøg stadig dør med sygdommen.

I dag er risikoen for smitte via faktorpræparater elimineret. Først begyndte man at screene og varmebehandle blodet, der blev brugt i fremstillingen. Siden udviklede man faktorpræparater fremstillet på gensplejset materiale og ikke blod – de såkaldte rekombinante produkter, der udelukkende benyttes i Danmark i dag.

Læs mere på www.bloderforeningen.dk/blodersagen.

HÆMOFILICENTRE

Hæmofilicentrene er specialcentre for personer med blødersygdomme. Centrene har en lang række opgaver vedrørende behandling, rådgivning og vejledning. Blødersygdomme kan dog også behandles ved andre sygehuse og hos praktiserende læger i samarbejde med hæmofilicentrene.

I Danmark er der to hæmofilicentre: Enhed for leukæmi, koagulation og godartede blodsygdomme på Rigshospitalet i København og Center for Hæmofili og Trombose på Aarhus Universitetshospital, Skejby.

Hæmofilicentrene:

- bestemmer arten af blødersygdom og sværhedsgrad.
- giver undervisning og vejledning i hjemmebehandling og i de forholdsregler, der skal tages hjemme.
- tilbyder blødere kontrol med henblik på behandling og vurdering af fx leddenes tilstand.
- har ansvaret for faktorbehandling under indlæggelse, fx i forbindelse med kirurgiske indgreb og tandbehandling.
- rådgiver personer, som har arvelige blødersygdomme i familien.
- rådgiver vedrørende prænatal diagnostik (undersøgelser af blødersygdomme hos fosteret før fødslen).

Funktionerne udføres i tæt samarbejde med andre specialafdelinger.

Alle kan henvende sig til hæmofilicentrene for at få undervisning og vejledning. Det gælder fx personale i daginstitutioner/skole, træneren i en sportsforening, en bløders nye kæreste eller personale i hjemmeplejen.

Alle kan henvende sig til hæmofilicentrene for at få undervisning og vejledning. Det gælder fx personale i daginstitutioner/skole, træneren i en sportsforening, en bløders nye kæreste eller personale i hjemmeplejen.

Et langt liv som bløder

Jeg kommer fra en stor familie, hvor der har været hæmofili i flere generationer. I min generation blev der udover min bror og mig født fire andre blødere.

Som barn mærkede jeg ikke så meget til min sygdom. Det var først, da jeg kom i 20'erne, at jeg begyndte at døje med ledblødninger i højre knæ, og derfor blev jeg, i perioden fra jeg var 19 til 35 år, behandlet med frisk frosset plasma. Behandlingen krævede indlæggelse og var langt fra effektiv, men dog bedre end ingenting. Jeg var fx indlagt i syv uger i forbindelse med udtrækningen af to visdomstænder.

Der er heldigvis sket meget inden for behandlingen af blødersygdom i mit liv. I 2000 fik jeg lavet en bro i overmundet på ti tænder, hvor tre blev trukket ud. Det kunne klares hos min egen tandlæge. Jeg tager kun medicin, når jeg har mistanke om blødninger eller skal have foretaget kirurgiske indgreb. I forbindelse med udlandsrejser tager jeg faktor profylaktisk.

For et par år siden fik jeg indopereret et nyt knæ. Slidgigt i mit højre knæ på grund af mange blødninger, gjorde, at det låste sig fast, og efter 14 dage med fastlåst knæ, sagde jeg ja tak til tilbud om et kunstigt knæ. Jeg kunne ikke holde ud at være inaktiv. Det tog det meste af et år at genoptræne benet, men i dag er jeg glad for, at jeg tog beslutningen.

Jeg har arbejdet i bankverdenen i 30 år, men er i dag på pension. Nu bruger jeg i stedet meget tid på familie og venner, især min nieces børn, hvor den ældste er bløder. Desuden betyder muligheden for at rejse utroligt meget for mig, og jeg er på udlandsrejser flere gange om året. Det har aldrig været noget problem i forhold til min blødersygdom.

Poul, 63 år, hæmofili B i svær grad.



Årsager og arvegang

Hæmofili er medfødt og skyldes en forandring i kromosomerne. En sådan forandring kan opstå af to grunde: Den bliver enten givet i arv, eller den opstår ved såkaldte mutationer, som er spontane forandringer i kromosomerne. To ud af tre mennesker med hæmofili har arvet sygdommen, mens en tredjedel har fået sygdommen ved en nyopstået mutation. Hæmofili opstået ved en ny mutation er også arvelig og kan således gives videre til kommende generationer.

ARVEGANG

Hæmofili skyldes en kromosomforandring på kønskromosomet X. Dannelsen af koagulationsfaktor VIII og IX styres nemlig fra dele af X-kromosomet. Arvegangen for hæmofili handler således om, hvorvidt det forandrede X-kromosom gives videre til kommende generationer.

Kvinder har to X-kromosomer, mens mænd har et X- og et Y-kromosom. Derfor rammer hæmofili mest mænd. Kvinder har (i næsten alle tilfælde) et raskt X-kromosom til at kompensere for det forandrede X-kromosom. Kvindernes faktorniveau kan være nedsat, men ikke i samme grad. Kvinder betegnes derfor ofte som bærere af hæmofili, fordi de ikke selv rammes hårdt af sygdommen, men kan give det forandrede X-kromosom – og derved sygdommen – videre til deres børn. Læs mere om kvinder og blødersygdom på side 11.

Mødre, der er bærere af hæmofili, kan give det forandrede X-kromosom videre til både sønner og døtre.

For hvert barn er der 50 % risiko for, at barnet får det forandrede kromosom. En søn, der arver det forandrede X-kromosom, får hæmofili. En datter, der arver kromosomet, bliver bærer af sygdommen (se figur 1).

Fædre med hæmofili giver ikke sygdommen videre til deres sønner. Fædre med hæmofili vil derimod altid give det forandrede X-kromosom videre til deres døtre (se figur 2).

En kvinde, hvis far har hæmofili, er altså bærer. Andre kvinder, der har hæmofili i familien, kan få taget en blodprøve for at få konstateret, om de bærer sygdommen. Dette kan ske ved henvendelse til et af de to hæmofilicentre.

I meget sjældne tilfælde kan kvinder have svær hæmofili. Det kan fx ske, hvis hendes far har hæmofili, og hendes mor er bærer af sygdommen.

FOSTERDIAGNOSTIK OG ÆGSORTERING

Hvis en gravid kvinde er bærer af hæmofili, er det muligt via fosterdiagnostik at finde ud af, om det kommende barn har hæmofili. Nogle ønsker at vide dette for at kunne vælge en abort, andre for at være forberedte på, om barnet er bløder.

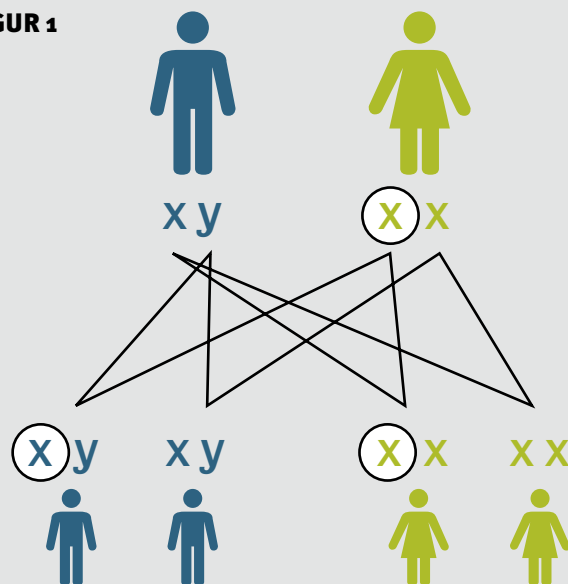
Hvis et par, hvor kvinden er bærer af hæmofili, ikke ønsker graviditet med et barn med sygdommen, er ægsortering også en mulighed.

Deltagelse i fosterundersøgelser og æg-sortering er altid frivillig, og det er det enkelte pars valg, om det vil medvirke. Det er ligeledes parrets egen beslutning, om der skal foretages abort, hvis fosteret har hæmofili.

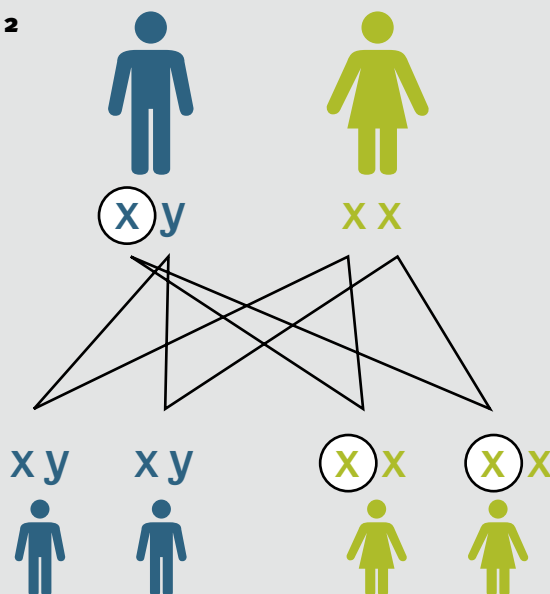
Det kan være en vanskelig beslutningsproces for det enkelte par at skulle igennem. Mange oplever det som meget svært at træffe et valg, hvor et barn med hæmofili kan blive valgt fra – eller valgt til. Det er en beslutning, der indeholder mange etiske udfordringer.

Hvis man aldrig har haft hæmofili tæt inde på livet, bliver beslutningen måske endnu sværere, fordi beslutningsgrundlaget er mere diffust. Par, der måske vil få et barn med hæmofili, kan via Bløderforeningen komme i kontakt med forældre til børn med sygdommen og på den måde høre mere om, hvad det betyder for barnet og resten af familien. Også hæmofilicentrene kan bistå med information og rådgivning.

FIGUR 1



FIGUR 2



Blødernes egen forening

Danmarks Bløderforening er en lille forening med et højt aktivitetsniveau og omfattende medlemstilbud.

I Bløderforeningen kan interesserede få information om blødersygdom, og medlemmer kan komme i kontakt med andre, der også har sygdommen tæt inde på livet.

Bløderforeningen har et omfangsrigt udbud af aktiviteter for medlemmerne. Her er der mulighed for at danne netværk og udveksle erfaringer med andre i samme situation. Foreningen arrangerer bl.a. sommerlejre for børn med blødersygdom, forældre/børnseminarer for hele familien, aktiviteter for kvindelige blødere og bærere, ungearrangementer, aktiviteter for ældre blødere og meget mere.

Danmarks Bløderforening varetager blødernes interesser og taler deres sag i offentligheden og over for myndigheder og institutioner, fx når det gælder levevilkår og rammer for behandling.

Bløderforeningen står løbende bag undersøgelser, der afdækker livsvilkårene for mennesker med blødersygdom. Foreningen udvikler og gennemfører også løbende projekter, der åbner nye veje for grupper af blødere, fx unge, ældre eller hiv- og hepatitis C-smittede.

Danmarks Bløderforening har et tæt nationalt og internationalt samarbejdsnetværk. Foreningen er en aktiv spiller i internationale blødersammenhænge og har deltaget i flere udviklingsprojekter i den tredje

verden, særligt i Indien. Foreningen har et nært samarbejde med organisationer inden for sjældne sygdomme og handicap, bl.a. paraplyorganisationen Sjældne Diagnoser.

Danmarks Bløderforening udgiver medlemsbladet BløderNyt og et elektronisk nyhedsbrev, ligesom foreningen udgiver og distribuerer en række pjecer og håndbøger.

Danmarks Bløderforening blev stiftet i 1970 og har cirka 650 medlemmer.

Bløderforeningens formål er bl.a.:

- At udbrede kendskabet til blødersygdomme.
- At udøve rådgivende og informerende virksomhed.
- At varetage mennesker med blødersygdoms interesser over for myndigheder og institutioner.
- At støtte og fremme forskning på området.



ET VIGTIGT NETVÆRK

Vi meldte os ind i Bløderforeningen, da vores ældste søn fik konstateret hæmofili. Via foreningen fik vi hurtigt kontakt med en familie, som boede i nærheden af os, hvor sønnen også har sygdommen. Det havde vi stor glæde af. Senere er vi kommet til årsmøder og Forældre/børn-seminarer.

Ved foreningens arrangementer har vi fået meget konkret viden om, hvordan man både praktisk og psykisk håndterer, at ens barn har en blødersygdom. Det vigtigste for os har dog været at mødes med andre familier. Når man er i samme situationen, skal man ikke forklare så meget og kommer hurtigt til sagen. Man oplever meget genkendelse og opbygger et netværk. Det netværk har vi været utroligt glade for at kunne aktivere i situationer, hvor der har været brug for det.

Birgitte og Mikael, forældre til 7-årige Theis og 5-årige Sofus, der begge har hæmofili A i svær grad.



MEDLEMSKAB

Det koster 250 kr. årligt at være medlem af Danmarks Bløderforening. For unge mellem 18 og 25 år er kontingentet 125 kr.

Som medlem får du adgang til netværk, erfaringsudveksling, rådgivning, information og aktiviteter – samtidig med, at du giver Bløderforeningen en stærkere stemme i offentligheden.

Både mennesker med blødersygdom, deres pårørende og andre, der gerne vil støtte blødernes sag, er velkomne til at melde sig ind.

Meld dig ind via www.bloderforeningen.dk eller ring til Danmarks Bløderforening på tlf. 3314 5505.

Danmarks Bløderforening
Kompagnistræde 22, 2.
1208 København K
Telefon: 3314 5505
dbf@bloderforeningen.dk
www.bloderforeningen.dk



Danmarks
Bløderforening