

von Willebrands sygdom

- en introduktion



Danmarks
Bløderforening

Von Willebrands sygdom – en introduktion

ISBN: 978-87-90861-10-0
ISBN: 978-87-90861-11-7 (elektronisk)

Tekst

Teksten er en revideret udgave af håndbogen Von Willebrands Sygdom – En håndbog for patienter og pårørende udgivet i 2002. Alle personhistorier er fra 2021.

Design og produktion

Synergi
Reklamebureau Webureau

Foto

Privatfotos

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

Håndbogen er udgivet af Danmarks Bløderforening med støtte fra Sygeforsikringen "danmark"s sundhedsfond, 2021.

- 3** Forord
- 4** Hvad er von Willebrands sygdom?
- 7** Frode var pakket ind i bobleplast
- 10** Symptomer
- 11** Behandling
- 13** Hæmofilcentre
- 14** Den rette behandling gjorde en verden til forskel
- 16** At leve med von Willebrands sygdom
- 18** Kvinder og von Willebrands sygdom
- 19** Jeg har altid en pakke bind i tasken
- 21** Arvegang
- 23** Patienternes forening

VON WILLEBRANDS SYGDOM

Denne håndbog henvender sig til alle, som har fået stillet diagnosen von Willebrands sygdom og deres pårørende.

Von Willebrands sygdom er den mest almindelige blødersygdom i verden. Man antager, at op mod 1% af befolkningen kan have von Willebrands sygdom. Kun få er dog klar over, at de har sygdommen, og kun få kender mulighederne for behandling. Nogle får måske ofte næseblod, men har lært at leve med det. Andre dør med kraftige menstruationer uden nogensinde at blive behandlet, fordi "det ligger bare til familien". Begge dele er eksempler på symptomer ved von Willebrands sygdom. Symptomerne påvirker hverdagen, og der skal ikke nødvendigvis så meget til, for at undgå generne.

Håndbogen giver en beskrivelse af sygdommens kendetegn, symptomer, arvegang og behandling, lige som du som kvinde kan læse om de særlige forhold, der gør sig gældende i forhold til menstruation, graviditet og fødsel. Du kan også læse om tre forskellige personlige beretninger fra andre med von Willebrands sygdom.

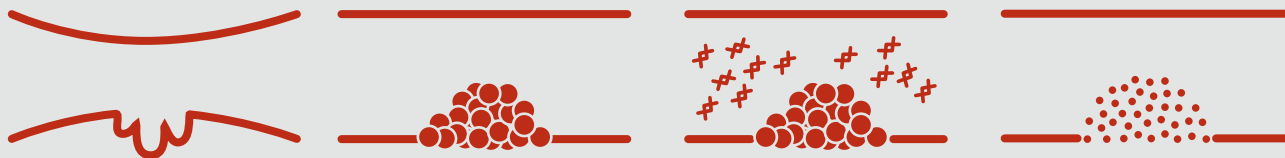
Den første udgave af håndbogen er udgivet i 2002. I denne reviderede udgave har vi fået faglig bistand af overlæge Eva Funding, Hæmofilicenter Rigshospitalet. Danmarks Bløderforening takker for hjælpen ved udarbejdelsen af håndbogen.

Håndbogen er udgivet med støtte fra Sygeforsikringen "danmark"s sundhedsfond.

Sådan virker von Willebrand-faktor

Alle mennesker oplever jævnligt små og ofte ubetydelige blødninger rundt om i kroppen. Det kan ske enten spontant eller ved, at man eksempelvis støder sin albue, så der går hul på nogle blodkar.

FIGUR 1: SÅDAN STØRKNER BLODET NORMALT:



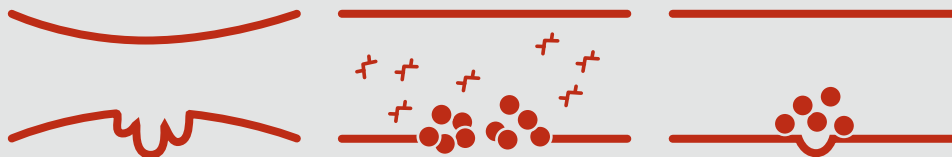
1. Når der går hul på blodkarret, trækker det sig sammen.

2. Blodpladerne breder sig ud på indersiden af det beskadigede blodkar og danner en slags prop.

3. Von Willebrand-faktor er et protein, der fungerer som den 'lim', der holder sammen på blodpladerne. Når der er samlet nok blodplader, standser blødningen.

4. 'Proppen' af blodplader forstærkes, så den kan holde til presset af det blod, der stadig cirkulerer rundt, ved hjælp af andre proteiner. Et af dem er faktor VIII. Faktor VIII fragtes rundt i blodet af von Willebrand-faktoren. Det kaldes størkningsprocessen eller koagulation.

FIGUR 2: SÅDAN STØRKNER BLODET UDEN ELLER VED NEDSAT VON WILLEBRAND-FAKTOR:



1. Der er gået hul på blodkarret, og det trækker sig sammen.

2. Blodpladerne samles, men uden von Willebrand-faktoren kan de ikke klistre sig fast til det beskadigede område.

3. Uden von Willebrand-faktoren fungerer faktor VIII, som er en del af størkningsprocessen, ikke særlig godt. Derfor tager det lang tid at danne en solid 'prop', og dermed standse blødningen.

✚ Normal von Willebrand-faktor

✚ Unormal von Willebrand-faktor

Hvad er von Willebrands sygdom?

Von Willebrands sygdom skyldes fejl i et af de proteiner, som får blodet til at størkne. Proteinet kaldes von Willebrand-faktoren. Det fungerer som en slag lim, der klitrer blodpladerne sammen og reparerer et ødelagt blodkar. Hvis kroppen ikke kan fremstille nok von Willebrand-faktor, eller hvis von Willebrand-faktoren ikke fungerer ordentligt, går der længere tiden, inden blødningen standser.

TYPER

Von Willebrands sygdom er ikke bare én sygdom, men flere forskellige. Normalt skelnes der mellem tre hovedtyper: type 1, type 2 og type 3. Typerne afhænger af, hvordan von Willebrand-faktoren fungerer, og hvor meget der findes af den.

VON WILLEBRANDS SYGDOM TYPE 1

Von Willebrands sygdom type 1 er den mest udbredte type. Von Willebrand-faktoren fungerer her normalt, men der er ikke nok af den. Det betyder, at mængden af von Willebrand-faktor og faktor VIII kan være mellem 10-50% af det normale. Derfor varer det længere før, en blødning standser. Cirka tre ud af fire mennesker med von Willebrands sygdom har denne type.

DEN MILDESTE FORM

Type 1 betegnes som mild. Men det er forskelligt, hvordan den kommer til udtryk, og hvordan den opleves. Mange har slet ingen symptomer, før de kommer ud for en ulykke eller skal opereres. Andre

har nemmere ved at få blå mærker og længerevarende blødninger fra næse, tandkød og fra småår og skrammer.

Men selv den milde grad af sygdommen kan give problemer og gribe forstyrrende ind i dagligdagen, hvis den ikke behandles. Det gælder især for kvinder i forhold til menstruation, graviditet og fødsel. Læs mere om kvinder og von Willebrands sygdom på s. 18

HVAD ER FAKTOR?

Faktor er et protein, som findes i vores celler, og som spiller en vigtig rolle i kroppens maskineri. Det er nemlig de proteiner, som får blodet til at størkne. Faktorproteinerne (også kaldet koagulationsfaktorer) er delt op i grupper med hver deres romertal eller navn. De spiller alle en vigtig rolle for, at blodet kan størkne. Navnene er faktor I, II, V, VIII, IX, X, XI, XII, XIII og von Willebrand-faktor. Udover at få blodpladerne til at klistre er det også von Willebrand-faktoren, der sørger for at transportere faktor VIII rundt i blodet. Så jo mindre von Willebrand-faktor desto mindre faktor VIII.

VON WILLEBRANDS SYGDOM TYPE 2

Type 2 er mindre udbredt. Denne type udgør cirka 20-25% af alle tilfælde af von Willebrand sygdom. Generelt har man de samme symptomer som ved type 1, men blødningstiden er ofte længere og slimhinderne i næse og mund kan være endnu mere følsomme, og man kommer nemmere til at bløde, når man børster tænder, eller hvis tandkødet er betændt. Ved sværere former for type 2 kan også opstå blødninger i mave- og tarmsystem. Kvinder skal også være opmærksomme på den forlængede blødningstid ved menstruation og fødsel. Derfor betegnes type 2 også som von Willebrands sygdom i moderat grad.

Type 2 findes i flere forskellige varianter. Disse kaldes undertyper og behandles forskelligt, men kan være svære at skelne mellem. De fire undertyper er 2A, 2B, 2N og 2M.

VON WILLEBRANDS SYGDOM TYPE 3

Von Willebrands sygdom type 3 er mest sjælden og udgør kun nogle få procent af alle tilfælde – blandt andet fordi man skal have arvet sygdomsgenet fra både sin mor og far. Læs mere om arvegang på s. 21. I Danmark er kun få personer diagnosticeret med type 3.

Sygdommen er mere alvorlig end de andre former, fordi der slet ikke dannes von Willebrand-faktor, og mængden af faktor VIII bliver derfor også meget lille. Det skyldes, at von Willebrand-faktoren sørger for transporten af faktor VIII, som dermed kommer ned

på 2-5% af det normale. Denne type kan også betegnes som von Willebrands sygdom i svær grad.

Derfor kan mennesker med von Willebrands sygdom type 3 have led- og muskelblødninger. Blødningerne kan opstå, hvis man støder albuen, slår sig, vrækker om eller forstrækker sig. De kan i enkelte tilfælde også opstå spontant.

I særlige tilfælde skal man også være opmærksom på blødninger i mave, tarm og urinveje. Hjerneblødning er det mest alvorlige, men det forekommer yderst sjældent. Derudover har man de samme symptomer som ved de øvrige typer af von Willebrands sygdom.

ERHVERVET VON WILLEBRANDS SYGDOM

Von Willebrands sygdom er normalt medfødt. Men der findes enkelte tilfælde, hvor et menneske først har udviklet sygdommen senere i livet. Det kan ske som følge af bestemte former for kræft, alvorlige problemer med immunsystemet eller visse nyresygdomme.

Problemet opstår, fordi kroppen af forskellige årsager begynder at danne antistoffer mod sine egne størkningsfaktorer. Tilstanden kaldes ”erhvervet von Willebrands sygdom” og er meget sjælden.

”Frode var pakket ind i bobleplast”

Frode blev som 2-årig diagnosticeret med von Willebrands sygdom. Det har betydet langt flere indlæggelser, end hvad andre børn oplever hele deres liv. Men på trods af en anderledes hverdag, forsøger familien Lindgaard Nyborg fra Struer at tage von Willebrands sygdom med oprejst pande.

Da Frode blev født, lignede han en dreng, der havde været til boksning. Han var født med et stort blåt øje. Lægerne mente i første omgang, at det var fordi, han og hans tveæggede tvilling Folmer havde ligget og presset hinanden under graviditeten. Men det var ikke så simpelt. For da Frode blev to år, fik han diagnosen von Willebrands sygdom type 2M. En sygdom som Christina Lindgaard Nyborg og Michael Lindgaard Nyborg først blev bekendt med et halvt år inden, tvillingerne kom til verden.

EN PAKKE PLASTER OM UGEN

Seks måneder inden Frode og hans tvilling Folmer blev født, skulle deres farmor opereres. Lægerne tog en række prøver og fandt ved et tilfælde ud af, at hun har von Willebrands sygdom. Det viste sig efterfølgende, at Michael også har von Willebrands sygdom type 2M. ”Jeg har altid døjet med blå mærker, blødninger og rifter, men har aldrig tænkt over det. Det var først, da Christina kom ind i billedet, at der blev sat spørgsmålstegn,” siger Michael med et smil.

For Christina lagde hurtig mærke til, at når Michael fik selv de mindste rifter, så blødte han i flere dage. ”Jeg synes, det var underligt, at en voksen mand havde så mange blå mærker og rifter, der blev ved med at være

der. Selv når Michael bare strejfede dørhåndtaget, kunne han have mærker i flere uger efter. Han kunne hurtigt bruge en hel pakke plaster om ugen” forklarer Christina.

GIK GLIP AF FØRSTE SKOLEDAG

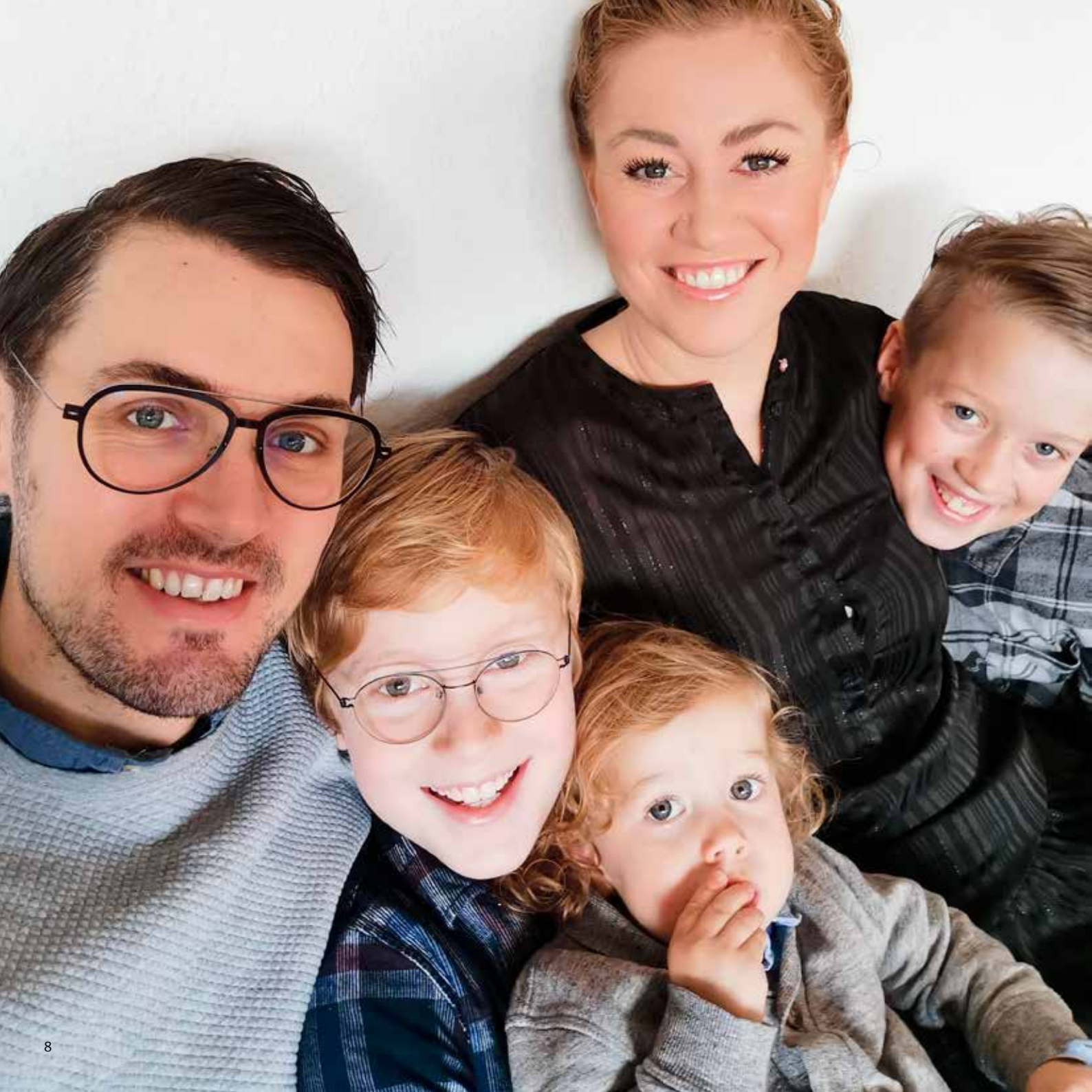
I dag går Christina og Michaels søn Frode i 2. klasse, og det er ikke til at se på den nu 8-årige lille jyde, at han fejler det mindste. Men i modsætning til de andre børn i Froles klasse, så kan et fald i skolegården nemt betyde, at Frode er nødt til at blive hjemme i en uge og forholde sig i ro.

”Frode har gennem sine første år været indlagt flere gange, fordi han har haft blødninger i både ankler og knæ. Det har også betydet, at han måtte gå glip af forskellige arrangementer med sine klassekammerater og også første skoledag. Derfor er han for eksempel vis ikke med på klassebilledet” siger Christina og tilføjer:

”Og så synes han bare, at hele verden er lidt træls. Og det er hårdt at se som forældre, for der er ikke så meget at gøre andet end at lade ham hvile, når han kommer til skade”.

INDLAGT EFTER AT HAVE SPIST TYGGEGUMMI

Frode går ikke til kontaktsport som håndbold og fodbold som andre børn, for det kan nemt give ham blødninger i anklerne. Men det er ikke altid, at familien kan forebygge alle uheld.



”Han er blevet indlagt på Skejby, fordi han engang spiste tyggegummi og havde bidt sig i kinden. Det er snart 10 gange, han nu er blevet indlagt, fordi han har bidt sig i kinden” siger Michael.

Selvom både Michael og Christina er blevet mindre nervøse, er de stadig meget mere ’på’, end de behøver at være ved deres to andre børn, der ikke har von Willebrands sygdom. Taber Frode eksempelvis en tand, kan det umiddelbart virke som om, der ikke er noget, men efter en uge, så ringer skolen for at fortælle, at han bløder voldsomt fra det hul, hvor hans tand har siddet.

EN SEJ OG UHELDIG DRENG

Når man har von Willebrands sygdom, får man som regel ikke forebyggende medicin. Men da Frode har haft mange blødninger de sidste par år, har det været på tale, om Frode skal have forebyggende (profylaktisk) behandling.

”Frode var pakket ind i bobleplast de første år. Men det kan vi ikke blive ved med. Frode er bare en dreng med krudt i rumpen. Han ser også dårligt, så når han ikke har taget briller på, kan han gå ind i en dørkarm. Han er en smule uheldig” siger Michael med et smil.

Det er tydeligt at mærke på familien, at det godt kan være hårdt at se deres dreng blive kørt så mange gange på sygehuset, være i drop og skulle ligge så meget stille, når han får blødninger.

”Frode er virkelig bange for at skulle stikkes, og nu er

han blevet stukket så mange gange. I går fik han lagt drop, og det er først i tredje forsøg, det lykkes, fordi han har så meget arvæv på sine hænder efterhånden, at det ikke er lige nemt længere. Det er svært at se på som forældre, men han er simpelthen så sej” siger Christina.

MAN LÆRER AT LEVE MED SYGDOMMEN

Familien har dog efterhånden lært at leve med sygdommen, selvom den de første år fyldte enormt meget. Da Frode kom i børnehaven, blev telefonerne tjekket flere gange i løbet af dagen.

”Det er hårdt, det vil vi ikke lægge skjul på, men man falder ind i nogle rutiner og accepterer, at det er nogle lidt andre vilkår, vi står med end andre børnefamilier” siger Christina.

Christina og Michael er forældre til Frode, der er 8 år og har von Willebrands sygdom type 2M. Michael har også von Willebrands sygdom type 2M.

EN ARVELIG SYGDOM

Da Michael har von Willebrands sygdom, er der 50% risiko for, at hans børn også vil få von Willebrands sygdom. Kun Frode har arvet sygdommen. Lillebror Manfred har ligesom Frodes tvilling Folmer ikke arvet von Willebrands sygdom.

Hvad er symptomerne?

Her er en liste over symptomer på von Willebrands sygdom. Symptomerne varierer alt efter, hvilken type der er tale om:

- **Næseblod.** Slimhinderne i den yderste del af næsen er følsomme og brister derfor nemt.
- **Blå mærker og mindre blodansamlinger.** Huden ændrer farve til mørkerød, blå, sort eller gul, når der opstår en mindre blødning lige under huden.

HVORDAN BLIVER MAN DIAGNOSTICERET?

Hvis der er mistanke om von Willebrands sygdom, er det vigtigt, man bliver henvist til et af de to hæmofilicentre i Danmark. Her vil man få taget specielle blodprøver, der bliver undersøgt for blandt andet, hvordan von Willebrand-faktoren i blodet fungerer, mængden af von Willebrand-faktor og mængden af faktor VIII. Herudfra stilles diagnosen. Udover blodprøverne vil der også blive set nærmere på familiens slægtshistorie, da von Willebrands sygdom er en arvelig sygdom. Har andre i familien vist tegn på von Willebrands sygdom og i så fald hvem?

- **Blødning fra mundhule og rifter i tungebåndet.** Også slimhinderne i tungen og gummerne er følsomme og brister derfor nemt.
- **Blødning ved tandbørstning og tandudtræk.**
- **Forøget blødning efter skrammer, snit, kvæstelser eller sår.** På grund af den manglende von Willebrand-faktor er kroppen længere tid om at reparere de ødelagte blodkar.
- **Forøget blødning ved operation og fødsler.** I nogle tilfælde opdages von Willebrands sygdom først her.
- **Kraftig og langvarig menstruation.** Ofte er det blødningens styrke, det er galt med, men somme tider kan blødningen også vare længe, dvs. mere end syv dage. Kraftig menstruation kan give jernmangel (anæmi), der kan føre til træthed, svimmelhed, nedsat fysisk ydeevne, hjertebanken, åndenød, hovedpine og susen for ørerne.
- **Smerte ved ægløsning.** Enkelte oplever smerte, når ægget bryder ud af en æggestok, hvilket også kan give en mindre blødning.
- **Blødning fra urinrøret.** Kun ved type 3. Blødningen stammer fra slimhinderne i blæren eller andre dele af urinvejene.
- **Blødninger i mave- og tarmsystem.** Kun ved type 3 og sværere former af type 2. Stammer fra slimhinderne i mavesækken eller tarmene.
- **Blødninger i led og muskler.** Kun ved type 3. Leddet eller musklen bliver øm, stiv og svær at bevæge.

Behandling af von Willebrands sygdom

Blødninger på grund af Von Willebrands sygdom kan behandles. Mange patienter med mild von Willebrands sygdom vil ikke have brug for behandling – udover ved indgreb hvor der er risiko for blødning. Hos nogle kan der dog være behov for at forebygge og behandle blødninger. Om og hvordan von Willebrands sygdom behandles afhænger af hvilken type af von Willebrands sygdom, patienten er diagnosticeret med.

De fleste med von Willebrands sygdom kan behandle sig selv. I begyndelsen sker det i samarbejde med hæmofilicenteret, men efterhånden ved man selv præcist, hvornår man har behov for behandling.

DESMOPRESSIN – ISÆR TIL TYPE 1, 2A OG 2M.

Desmopressin eller DDAVP er et hormon, som er kunstigt fremstillet. I Danmark er det først og fremmest kendt under navnet Octostim. Desmopressin frisætter hele kroppens lager af von Willebrand-faktor på en gang. Medicinen kan indtages som næsespray eller som indsprøjtning. Virkningen indtræffer i løbet af en time og varer i 6-12 timer. Desmopressin tages for eksempel, hvis man skal have trukket en tand ud eller har en mindre blødning. Dog har ikke alle gavn af behandlingen. Det undersøges, hvordan kroppen reagerer på behandlingen ved hjælp af en blodprøve.

TRANEXAMSYRE – TIL ALLE TYPER

Tranexamsyre er også kunstigt fremstillet og bruges til at stabilisere det størknede blod. I Danmark er det kendt under navnet Cyklokapron. Medicinen bremser et bestemt enzym, kaldet plasmin, der opløser det størknede blod. Det kan med andre ord forhindre, at 'proppen' i det beskadigede blodkar opløses for hurtigt. Men det har ingen virkning på selve dannelsen af proppen. Derfor kan tranexamsyre ikke erstatte desmopressin eller faktorpræparater, hvis de også er nødvendige.

Tranexamsyre er især velegnet til at standse blødninger i slimhinderne for eksempel i munden, næsen, tarmene eller livmoderen. Derfor kan man eksempelvis tage det inden et besøg hos tandlægen. Det kan også være en hjælp for kvinder plaget af kraftige og langvarige menstruationer. Tranexamsyre indtages oftest i pilleform eller som brusetabletter, man kan skylle munden med. I nogle tilfælde gives stoffet også som en indsprøjtning alt efter situationen, sygdommens type og sværhedsgrad.

FAKTORMEDICIN

– ISÆR TIL TYPE 3, 2A OG 2B

I nogle tilfælde kan det være nødvendigt at tage faktorpræparat. Det vil sige medicin, der indeholder den faktor, som kroppen mangler. For selvom desmopressin og tranexamsyre er effektive, tilføjer de ikke den manglende von Willebrand-faktor. Og det kan være nødvendigt i tilfælde af mere alvorlige blødninger, eller hvis man har von Willebrands sygdom type 3.

Faktorpræparatet skal injiceres direkte i en blodåre (IV) eller ved hjælp af et venekateter. Behandlingen med faktorpræparatet foregår enten på hospitalet eller hjemme afhængigt af, om man tager medicinen forebyggende eller kun i tilfælde af en blødning. Hvor længe og hvor godt præparatet virker, afhænger af blødningens størrelse og personens eget faktorniveau.

BRUG AF ANDEN MEDICIN

Der findes et bestemt stof, som mennesker med von Willebrands sygdom skal undgå. Det hedder acetylsalicylsyre og kan påvirke blodpladernes evne til at klistre sammen. Acetylsalicylsyre findes blandt andet i visse smertestillende midler. Det drejer sig om eksempelvis: Aspirin, Kodi(Magnyl) og Treo. Paracetamol kan derimod anvendes som smertestillende middel, eksempelvis: Pamol, Panodil og Pinex.

Der findes en form for paracetamol, hvori der også er lidt kodein. Den slags tabletter hjælper godt på stærkere smerter. Der findes også enkelte stoffer mod for eksempel smerter i led og muskler, som mennesker med von Willebrands sygdom skal være forsigtige med. Det gælder stoffer som indomethacin, ibuprofen, naproxen. Undtagelsen er, hvis de ordineres af en læge med kendskab til von Willebrands sygdom. Derudover skal man undgå blodfortyndende medicin, som warfin og heparin – medmindre hæmofili-centeret siger god for behandlingen.

Hæmofilcentre

Hæmofilcentrene er specialcentre for personer med blødersygdomme. Centrene varetager en lang række opgaver vedrørende behandling, rådgivning og vejledning for patienten med blødersygdom eller pårørende.

I Danmark findes der to hæmofilcentre. Det vestdanske hæmofilcenter på Aarhus Universitetshospital, og det østdanske hæmofilcenter, der har til huse på Rigshospitalet i København.

Hæmofilcentrene kan blandt andet:

- stille en præcis diagnose
- rådgive om arvegangen i familien
- undervise i hjemmebehandling
- undersøge og kontrollere sygdommen
- rådgive andre specialister og sygehuse, eksempelvis i forbindelse med operation eller fødsel

Alle mennesker med blødersygdom har ret til at gå til kontrol og at blive behandlet på et af de to danske hæmofilcentre, ligesom alle er velkomne til at henvende sig til hæmofilcentrene for at få vejledning og undervisning. Det gælder både blødere, deres pårørende og fagfolk.

TIPS TIL AT STANDSE BLØDNINGER:

- Mindre blødninger i muskler og led kan ofte holdes nede ved at presse noget koldt mod stedet. Det kan for eksempel være en pose frosne grøntsager, som er svøbt ind i et håndklæde.
- Blødninger fra mindre sår kan standses ved at presse en serviet mod såret. Næseblødning kan standses ved at presse den bredeste del af næseborene sammen i 10-15 minutter. Det er vigtigt at sidde op eller bøje sig forover. Man må ikke læne hovedet bagover eller lægge sig ned – det vil øge presset på blodårerne i hovedet.
- Der findes forskellige former for gaze og tamponer med blodhæmmende midler, som kan fås på apoteket via egen læge.
- Nogle gange er disse tips dog ikke nok, og behandling er nødvendig.

Den rette behandling gjorde en verden til forskel

Peter Hauschildt har von Willebrands sygdom i svær grad, men fik først stillet den rette diagnose i sit voksne liv. Det har betydet, at han i den første halvdel af sit liv ikke har fået denne rette behandling for sin blødersygdom.

Som barn døjede Peter med hyppig, kraftig næseblod og voldsomme ledblødninger. Peter er født i 1942. Dengang kunne man endnu ikke forebygge blødninger med medicin, og mange læger havde svært ved at håndtere dem.

”Da jeg var lille, boede vi i Ebeltoft. Overlægen på det lokale sygehus havde svært ved at gøre noget ved det eller stoppe det, når jeg havde voldsomme næseblødningerne. Derfor måtte mine forældre i al hast køre ind til Aarhus. Der var en læge, som sjovt nok hed H.C. Andersen, der gerne tog imod os, også selv om det var midt om natten. Han kunne finde frem til, hvor det blødte fra og stoppe blødningerne” fortæller Peter.

Peter havde næseblod cirka hver anden dag. Nogle gange mere voldsomt end andre. De mange næseblødninger var dog ikke det, Peter husker som det værste – dét var ledblødningerne.

”Det, der var mest voldsomt, var blødningerne i knæ og ankler. Leddene hævede og blev enormt store. Det var meget smertefuldt. I de værste tilfælde kunne der gå en hel uge, hvor jeg bare sad på en sengekant. Jeg kunne ikke sove i flere dage og kunne ikke se bort fra smerterne, men sad bare og ømmede mig. Det var meget pinefuldt”.



Peter har altid haft musikken som sin store passion.

EN SAND REVOLUTION OG ET NYT LIV

Lægerne mente, at de mange blødninger skyldtes, at Peter havde blødersygdommen hæmofili. Det var i 1940'erne, hvor man endnu ikke kendte til von Willebrands sygdom. Derfor blev han i mange år behandlet som andre hæmofilipatienter. Men lægerne kunne ikke få Peters forløb og symptomer til at passe med blødersygdommen hæmofili, for behandlingen lod ikke til at have den rette effekt.



Det var simpelthen en revolution at kunne blive behandlet for sin sygdom. Pludselig kunne man bare styre mine blødninger. Fra ingenting til alting

Først i begyndelsen af 80'erne fandt man frem til, at Peter led af von Willebrands sygdom. Det betød, at han nogle år senere kunne begynde i behandling med faktorpræparater, der indeholder den faktor, mennesker med von Willebrands sygdom mangler. Det betød en stor forandring i Peters liv.

”Man kan ikke beskrive det stærkt nok. Det var simpelthen en revolution at kunne blive behandlet for sin sygdom. Pludselig kunne man bare styre mine blødninger. Fra ingenting til alting” fortæller Peter.

FOREBYGGENDE BEHANDLING

Peter er i dag 78 år, bor i Valby og lever et liv med meget færre blødninger. Han er i forebyggende behandling. Det vil sige, at han cirka hver anden dag tager faktor for at modvirke, at der skulle opstå blødninger. Behandlingen foregår derhjemme, hvor Peter selv blander medicinen og injicerer faktoren i årerne. I begyndelsen var det svært for ham at skulle vænne sig til at stikke, men han fik kyndig hjælp og vejledning i proceduren fra hæmofilicenteret. Og efter 40 år med forebyggende behandling, har han for længst vænnet sig til det.

”Første gang jeg skulle stikke var nærmest i en tåge. Men ganske langsomt vænner man sig til det og bliver og mere rutineret, ligegyldigt hvor svært det har været i starten. Nu betyder det ikke noget” fortæller Peter, der nu har fået indopereret en port-a-cath, for at kunne aflaste injektionerne i venerne.

Selvom Peter nu kan forebygge blødninger, er hans krop mærket af de mange år uden behandling. Blødningerne har slidt så meget særligt på knæleddene, at

Peter ved årtusindskiftet blev opereret i begge knæ og fik to helt nye knæproteser.

”Det har heldigvis hjulpet kolossalt. Og det har fungeret nu i 20 år. Jeg er begyndt at få en smule problemer med det ene knæ i de sidste par måneder, men ellers har jeg ikke oplevet nogen problemer. Det har fungeret upåklageligt altid” fortæller Peter.

Peter har to børn, der begge har arvet sygdommen, dog i mild grad. De har begge type 1, har ikke symptomer og var sandsynligvis aldrig blevet diagnosticeret, hvis det ikke var for Peters svære grad af von Willebrands sygdom.

Peter er 78 år og har von Willebrands sygdom type 2A.

LEDSKADER:

Ledskader er sjældne ved von Willebrands sygdom, men kan forekomme ved svære tilfælde af sygdommen og hos mennesker, der har haft mange og måske ubehandlede blødninger i samme led.

Leddene kan være så ødelagte, at man får vedvarende smerter. Løsningen kan være en operation, der fjerner slimhinden omkring leddet. I sjældne tilfælde kan leddet være så beskadiget, at man erstatter det med et kunstigt led.

At leve med von Willebrands sygdom

Mennesker med von Willebrands sygdom kan i det fleste situationer leve som alle andre. Alligevel er der nogle forholdsregler, man bør tage, for at mindske risikoen for blødninger. Det handler først og fremmest om at lære sin sygdom at kende og tage højde for den.

Blå mærker

Mennesker med von Willebrands sygdom får lettere blå mærker. Som oftest er de ikke farlige og kræver ikke behandling.

Det kan være en god ide at fortælle eksempelvis pædagoger, lærere, babysittere og naboer om sygdommen, hvis et barn med von Willebrands sygdom har mange blå mærker. Det er sket, at forældre er blevet mistænkt for mishandling, fordi mærkerne er så påfaldende. Derfor er det vigtigt at få fortalt, at det er en helt naturlig følge af sygdommen.

Motion og sport

Fysisk aktivitet er vigtig for alle, men har man von Willebrands sygdom, er det særligt vigtigt at træne jævnlige for at holde led og muskler stærke. Træning opbygger mus-

lerne og er med til at beskytte kroppen. Det gælder især for mennesker med von Willebrands sygdom type 3, som har nemmere ved at få led- og muskelblødninger. Har man type 3, kan det være en god ide at tale med sin læge ved hæmofilicenteret om, hvilke former for sport man kaster sig ud i.

Daginstitution og skole

Et barn med von Willebrands sygdom kan sagtens bruge de almindelige daginstitutioner, skoler og lignende. Det er en god ide at informere pædagoger eller lærere om sygdommen, så de ved, hvordan de skal forholde sig, hvis barnet får næseblod, falder og slår sig eller får en blødning. Det er også vigtigt tidligt at lære barnet om, hvordan det selv kan standse en blødning.

Arbejde

Mennesker med von Willebrands sygdom kan vælge uddannelse og arbejde som alle andre. For enkelte med type 3 vil det dog være mest hensigtsmæssigt at vælge et arbejde, der ikke er for fysisk krævende. På sigt kan det øge risikoen for led- og muskelblødninger.

Rejse

Von Willebrands sygdom er ikke en hindring for at rejse i udlandet. Det er dog vigtigt at forberede sig godt inden, så man ved, hvad man skal gøre, hvis uheldet er ude. Det kan være en god ide at kontakte hæmofilicentret inden afrejse. Undersøg, hvor de nærmeste behandlingssteder ligger, og om din forsikring dækker i de lande, du besøger. Man skal selv have medicin til forventet brug med hjemmefra. Dertil skal man medbringe et dokument fra hæmofilicenteret med oplysninger om, hvilken behandling der er behov for i tilfælde af kontakt med udenlandsk sygehusvæsen. Det er også altid tilrådeligt at medbringe sit bløder ID-kort. Og så er det en god ide at have medicin og nødvendige papirer i håndbagagen under flyrejse, i tilfælde af at kufferten skulle forsvinde eller blive forsinket.

Bløder ID-kort

Alle mennesker med blødersygdom i Danmark kan få et ID-kort fra hæmofilicenteret. Her på kan man læse en beskrivelse af blødersygdommen, hvor man skal henvende sig i tilfælde af blødning, og hvordan en

blødning skal behandles. Selvom man ikke mærker til sin blødersygdom til dagligt, bør man altid have kortet på sig. Kommer man ud for en ulykke, er det vigtigt, at sundhedspersonalet kan identificere, at man har en blødersygdom.

Vaccinationer

Mennesker med von Willebrands sygdom kan blive vaccineret som alle andre. Vaccinationer skal lægges under huden og ikke direkte i musklen for at undgå at fremprovokere en blødning. Ved vaccination i musklen er det vigtigt at kontakte hæmofilicenteret i forvejen for særlig forholdsregler.

Sociale støtteordninger

Der findes en række sociale støtteordninger, som kan hjælpe mennesker med blødersygdom. Hvis det er nødvendigt kan man eksempelvis få hjælpemidler, hjælp til ændringer i hjemmet eller kompensation for tabt arbejdsfortjeneste. Man kan få rådgivning om de aktuelle sociale støtteordninger hos hæmofilicenteret eller gennem Danmarks Bløderforening.

Kvinder og von Willebrands sygdom

MENSTRUATION

Kvinder med von Willebrands sygdom kan have kraftige og langvarige menstruationer. Man kan være så plaget af sin menstruation, at det for eksempel går ud over ens arbejdsevne. Men hvornår er en menstruation kraftig, og hvornår er det et problem, der må gøres noget ved? En menstruation er kraftig:

- hvis man bløder mere end 80 ml i en menstruationsperiode, anses ens menstruation for at være kraftig. Det kan dog være svært at vurdere, hvor meget 80 ml. er. For at få en fornemmelse af, hvor meget man bløder, kan man downloade et blødningsskema på: www.blødtigennem.dk
- hvis man skifter tampon eller bind mere end hver anden time
- hvis man skal tømme sin menstruationskop ofte. Man kan eventuelt tjekke, hvor mange ml menstruationskoppen kan indeholde og for at få en fornemmelse af, hvor meget man bløder i en menstruationsperiode
- menstruationen varer mere end 7 dage

Man kan overveje behandling hvis:

- menstruationen påvirker hverdagen eller arbejds-
evnen betydeligt
- man bløder så meget, at man oplever at have
blodmangel

Der er forskellige muligheder for behandling. Udover tranexamsyre og desmopressin kan man behandle med hormoner som eksempelvis p-piller eller hormonspiral, alt afhængig af alder, ønsker om graviditet og

effekten af behandlingen. Som sidste udvej kan man blive opereret i underlivet.

GRAVIDITET OG FØDSEL

Von Willebrands sygdom er ingen hindring for at få børn. Det kan dog være en god ide at søge rådgivning hos hæmofilicenteret, når man overvejer at få børn.

Graviditet betyder for mange kvinder med type 1, at de har færre blødninger end normalt. Når man er gravid, danner kroppen automatisk et hormon, som stimulerer produktionen af von Willebrand-faktor og faktor VIII. Det har dog ikke den store betydning for type 2 og 3.

Man skal være opmærksom på, at der er bestemte typer af medicin, eksempelvis desmopressin, man ikke bør tage under graviditet. Derfor bør man tale med sin læge på hæmofilicenteret, når man er blevet gravid.

Man skal derudover altid fortælle sin jordemoder og fødselsafdelingen, at man har von Willebrands sygdom, så de kan kontakte hæmofilicenteret og koordinere eventuel behandling i forbindelse med fødslen. Kvinder med type 1 har øget faktorniveau, indtil fødslen er ovre. Derfor er det sjældent nødvendigt at tage særlige forholdsregler. Det kan dog være nødvendigt at tage forebyggende behandling inden fødslen eller at få behandling, når fødslen er i gang. Alle kvinder bløder efter fødslen, men hos kvinder med von Willebrands sygdom kan blødningen være kraftigere og vare længere. Derfor vil man efter fødslen holde øje med faktorniveauet, og om blødningen tager af, som den skal.

”Jeg har altid en pakke bind i tasken”

Heidi Brandt fik som teenager diagnosen von Willebrands sygdom. Det har betydet et liv med voldsomme menstruationer, ekstra planlægning på arbejdet og syv års beslutning om graviditet.

Da Heidi blev 12 år, fik hun at vide, at hun havde von Willebrands sygdom. En diagnose der ændrede hendes liv. Men det var ved et tilfælde, at hun fandt ud af det. For Heidis mor arbejdede på et blodtypelaboratorie ved Århus Kommune Hospital, hvor de i forbindelse med en undersøgelse testede hende. Det viste sig, at hun faktisk havde von Willebrands sygdom. Det betød, at Heidi og hendes lillebror kort efter blev testet, og Heidi fandt ud af, at hun også havde von Willebrands sygdom type 1.

LANGE OG VOLDSOMME MENSTRUATIONS PERIODER

For mange teenagere kan menstruation være en stor ting. Men for Heidi var det en kæmpe omvæltning. Heidi blødte langt mere og kraftigere end sine veninder, og hun fik derfor p-piller, for på den måde at kunne kontrollere sin menstruation.

”Det var en stor lettelse at få en form for kontrol over det. Menstruation burde ikke fylde så meget i en kvindes liv, når det er en naturlig ting. Men det fyldte, og fylder stadig meget hos mig,” fortæller hun.

I dag bløder Heidi otte dage og har fire-fem dage, hvor hun bløder voldsomt. ”De sidste dage i min menstruation, der skal jeg ikke foretage mig særlig meget. Og

jeg har altid en pakke bind i tasken, ligesom andre har lomme tørklæder,” siger hun.

En gang prøvede Heidi at bruge tamponer, men det skulle hun aldrig have gjort. ”Mine kirtler i underlivet lukkede sig sammen, og det endte med, at jeg skulle på operationsbordet to gange. Så ingen tamponer til mig, selvom det vil gøre tingene nemmere,” fortæller Heidi.

Som skolelærer kræver det, at Heidi planlægger ekstra meget i forhold til sin menstruation. For hun kan ikke bare tage på feltture som kollegaerne. ”Jeg har en gang oplevet midt i arbejdsdagen at bløde så meget, at jeg var nødt til at køre hjem og skifte tøj. Fordi jeg ikke nåede på toilettet. Så jeg har ikke så meget i mod at gå i overgangsalderen. I det kunne der være nogle fordele for mig,” fortæller Heidi med et smil.

SYV ÅRS BESLUTNING OM GRAVIDITET

Det tog Heidi og hendes mand syv år at beslutte, at de skulle have børn. For Heidi vidste, at der som von Willebrand-patient er flere usikkerheder og overvejelser, der skal tages stilling til. De forholdsregler, der skulle tages, og overvejelser, der skulle gøres, i forhold til von Willebrands sygdommen betød også, at graviditeten ikke var en dans på roser for Heidi.

”Der var rigtig mange overvejelser, vi skulle tage hensyn til. Normalt tager man prøver i form af moderkagebiopsi eller fostervandsprøve, men hvad ville kon-

For mig er det vigtigste, at man ser mig og mine kompetencer og ikke bare ser von Willebrand sygdommen, for jeg er meget mere end den...

sekvenserne være, når de begyndte at stikke i mig? Vi havde derfor afklaret med os selv, at vi ikke ville vide på forhånd, hvis barnet fejlede noget,” forklarer Heidi. I løbet af graviditeten var Heidi på Rigshospitalet hver 14. dag for at få taget prøver, undersøgelser og scanninger: ”Jeg kunne nærmest ikke lave andet. Det var selvfølgelig dejligt, at der var så stor overvågning omkring mig, men det var også hårdt”.

Selve fødslen har Heidi ikke de bedste minder fra. Det var en lang og hård omgang, og lægerne glemte at give hende blødermedicin, som stod ude på skranken. Det betød, at der gik godt et halvt år efter fødslen, før Heidi igen kunne kende sin krop. Der gik derfor også fire år, før Heidi igen ventede en datter.

ARBEJDSLIV

Heidi er i dag 48 år og bor i Hvidovre. Hun arbejder som lærer på en friskole, og der er det kun ledelsen og sekretæren, der kender til hendes sygdom, da hun nogle gange er nødt til at tage et par sygedage på grund af menstruationer.

”Det job, jeg har valgt at have, kræver en del planlægning i det skjulte, da jeg ikke bare kan tage på tur med eleverne. For når jeg ved, det er den tid på måneden, så kan jeg ikke planlægge ture, hvor der ikke er et toilet, for jeg ved ikke, hvornår jeg er bløder mest. Men når det er på sit højeste, så skal jeg skifte bind hver halve time. Nogle dage kan der gå halvanden time, så er det en god dag,” forklarer Heidi.

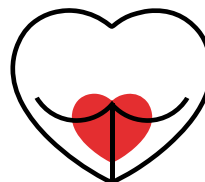
Derfor kan det give udfordringer i dagligdagen. Heldigvis er Heidi typen, der tager tingene med oprejst pande og ser løsninger hellere end at sætte sig ned og blive frustreret.

”Det er jo ikke fordi, jeg går i stykker. Jeg bløder bare ufattelig meget længere, men for mig er det vigtigste, at man ser mig og mine kompetencer og ikke bare ser von Willebrand sygdommen, for jeg er meget mere end den,” siger Heidi.

Heidi er 48 år og har von Willebrands sygdom type 1.

LÆS MERE

Læs mere om kvinder og blødersygdom på www.blødtigennem.dk



BLØDT IGENNEM

Arvegang

Von Willebrands sygdom skyldes en genfejl på kromosom nummer 12 og er medfødt og arvelig.

Fejlen kan være arvet, men den kan også være opstået, da kromosomet blev dannet. Det kaldes en mutation. Når fejlen først er opstået, vil patienten med von Willebrands sygdom kunne give den videre til sine børn. Defekten kan enten sidde på det kromosom 12, som barnet har fået fra moderen eller faderen. I sjældne tilfælde kan det sidde på dem begge.

TYPE 1 OG 2

Når en sygdom nedarves ved, at blot den ene af forældrene giver et defekt gen videre, kaldes arvegangen dominant. Langt de fleste tilfælde af von Willebrands sygdom går i arv gennem familien på den måde. Det gælder blandt andet for von Willebrands sygdom type 1, type 2A, 2B og 2M. Har den ene forælder et beskadiget von Willebrand-gen, er der 50% risiko for, at hvert barn arver sygdommen (se figur på næste side).

TYPE 3 OG TYPE 2N

Hvis begge forældre derimod har von Willebrands sygdom, kan de begge give et defekt kromosom 12 videre til barnet – gør de det, får barnet von Willebrands sygdom type 3 eller type 2N. Det kaldes recessiv arvegang. Lidt firkantet sagt får barnet sygdomsgenet i 'dobbelt portion'. Der er dermed ingen mulighed for, at det ene raske kromosom kan træde hjælpende til og kompensere for fejlene i det andet, da begge kromosomer har en fejl. Hvis begge forældre har von Willebrands sygdom, er der 25% chance for, at hvert

FOSTERDIAGNOSTIK

I Danmark tilbydes fosterdiagnostik til kvinder, som har en særlig risiko for at føde et barn med et alvorligt handicap. Eller hvis lægerne har en fordel i at vide, om barnet har en sygdom, der skal tages hensyn til under fødslen.

Kvinder med von Willebrands sygdom tilbydes imidlertid sjældent fosterdiagnostik. Det skyldes blandt andet, at sygdommen ikke anses for at høre til de mere alvorlige handicap, da der ikke er øget risiko for uventet død, og at sygdommen er nem at behandle. Desuden kommer børn med von Willebrands sygdom ikke nemmere til skade under graviditet eller fødsel end andre børn, hvis man er opmærksom på sygdommen.

Fosterdiagnostik tilbydes derfor som oftest kun, hvis der er øget risiko for at få et barn med von Willebrands sygdom type 3 eller i andre særlige situationer.

barn fødes rask, 25% risiko for at hvert barn får von Willebrands sygdom type 3, og 50% risiko for at hvert barn får von Willebrands sygdom type 1. Type 3 kan dog også opstå som følge af en mutation i barnets egne gener – kombineret med et defekt kromosom 12 fra den ene forælder.

MUTATIONER

Samtidig har mange familier med von Willebrands sygdom sin egen mutation, der ikke ligner andre familiers. En del af dem er på samme gen, fordi der er bestemte steder på kromosomet, hvor risikoen for mutation er større. I andres tilfælde kan det være vanskeligere at konstatere præcist, hvor fejlen ligger.

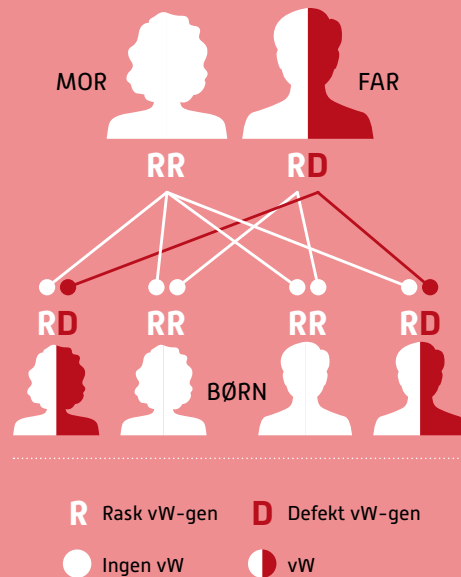
Men selvom der er tale om den samme genfejl, kan mængden af von Willebrand-faktor variere fra person til person i familien. Eksempelvis blodtypen kan spille en rolle. Mennesker med blodtype 0 har ofte mindre von Willebrand-faktor end mennesker med blodtype A, B og AB.

Risikoen for at videregive sygdommen er naturligvis den samme for hvert barn. Hvis der er 50% risiko for, at sygdommen videregives, gælder det altså, hvad enten et forældrepar skal have barn nummer et, to eller tre.

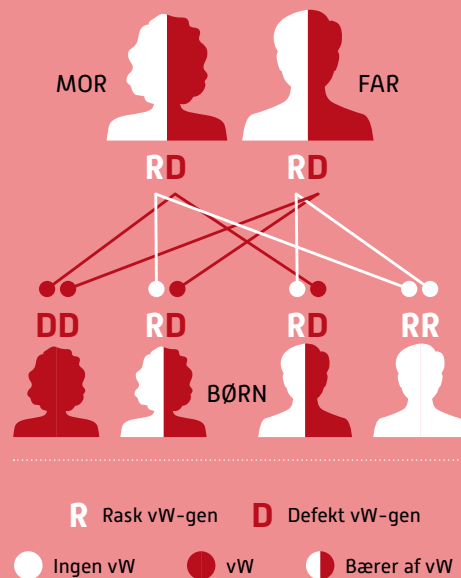
Nogle forældre kan føle sig skyldige over, at deres barn har fået von Willebrands sygdom. Det er ikke unormalt, men netop derfor er det vigtigt at slå fast, at sygdommen er medfødt og ikke nogens skyld, og at børn med von Willebrands sygdom i øvrigt kan leve et forholdsvist normalt liv.

RR = ingen von Willebrands sygdom.
RD = von Willebrands sygdom type 1, 2A, 2B og 2M (et rask kromosom og et defekt).
DD = von Willebrands sygdom type 3 eller 2N (to defekte kromosomer).

Autosomal dominerende arvegang



Autosomal recessiv arvegang



Foreningen for alle med blødersygdom

Danmarks Bløderforening er en lille forening for mennesker med blødersygdom og deres pårørende 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.

AKTIVITETER

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. sommerlejr for børn med blødersygdom, forældre/børnseminar for hele familien, aktiviteter for kvinder med blødersygdom, 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, eksempelvis 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, eksempelvis unge, ældre, hiv-smittede.

ET BREDT SAMARBEJDSNETVÆRK

Danmarks Bløderforening har et tæt nationalt og internationalt samarbejdsnetværk og har løbende dialog med de behandlingsansvarlige læger og sund-

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

Danmarks Bløderforening udgiver hvert år medlemsbladet BløderNyt og nyhedsbreve, ligesom foreningen udgiver og distribuerer en række pjecer og håndbøger.

Danmarks Bløderforening blev stiftet i 1970 og har cirka 600 medlemmer.

MELD DIG IND

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 på www.bloderforeningen.dk eller ring til Danmarks Bløderforening på tlf. 33 14 55 05.

VORT VITNE BERAED

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



Danmarks
Bløderforening