



BLØDERNYT 2020 - SÆRUDGAVE
UDGIVET AF DANMARKS BLØDERFORENING

FORSKNING & BEHANDLING

EN UTROLIG UDVIKLING

Behandling før, nu og i fremtiden

Læs mere om Behandling gennem tiderne,
Mørketal om von Willebrands sygdom skal
frem i lyset, Genterapi og meget mere ...



ET ALMINDELIGT LIV – ET GODT LIV

Bayer er et globalt life science-firma med mere end 150 års erfaring og ekspertise inden for sundhed og landbrug. Vores forskning og udvikling fokuserer på at forebygge, lindre og behandle sygdomme. Vi arbejder tæt sammen med sundhedsvæsenet for at forbedre livskvaliteten for børn, unge og voksne med hæmofili. For mere information, besøg www.bayer.dk

Bayer A/S
Arne Jacobsens Allé 13
2300 København S
Telefon 45 23 50 00
www.bayer.dk

Spændende udvikling

Det var en revolution for bløderpatienterne, da den faktorbehandling, vi kender i dag, kom på markedet i begyndelsen af 1970'erne. Og som halvgammel blødergut på 45 år kan jeg ikke undgå nogle gange at tænke, at jeg er født under en relativ heldig stjerne, idet jeg kom til verden på tidspunkt, hvor faktorbehandlingen af min hæmofili A i svær grad lige var blevet tilgængelig. En behandling der har gjort, at mit bløderliv har kunnet udspille sig radikalt anderledes og mindre kompliceret end generationerne med blødersygdom før mig.

Udviklingen på behandlingsområdet har været fantastisk og mere er på vej. Der sker rigtig meget på behandlingsfronten for mange af medlemmerne i Danmarks Bløderforening i disse år. Nye produkter, nye diagnosticeringsmuligheder og nye forskningstiltag dominerer behandlingsbilledet i vores verden samtidig med, at den klassiske faktorbehandling forfines og forbedres.

I dette temanummer, som vi udgiver i anledning af Danmarks Bløderforenings 50 års jubilæum, forsøger vi at give et overblik over de behandlingssvinde, der blæser over vores områder i disse år. Vi har forsøgt at sætte spot på tendenserne for hele vores medlemsgruppe, og lige meget hvilken patientgruppe, du tilhører, håber vi, at du finder relevant viden i dette temanummer.

Som patientforening hilser vi selvfølgelig al udvikling velkommen, som kan forbedre livet for den enkelte patient, men vi ved også – bitre af erfaring – at man ikke skal sælge skindet, før bjørnen er skudt. Bløderne ved om nogen, hvad ny medicin kan betyde – både af muligheder, men også af udfordringer.

”

Bløderne ved om nogen, hvad ny medicin kan betyde – både af muligheder, men også af udfordringer.

Derfor er det fortsat vigtigt at sikre sikkerhed og løbende opfølgning – så vi ved, hvordan behandlingen virker og om der er eventuelle bivirkninger ved brug over længere tid. Det er også en patientforenings opgave at agere vagthund, og det er Danmarks Bløderforening – også i årene, der kommer.

Tak til læger og medlemmer af Danmarks Bløderforening for at medvirke i dette temanummer om den medicinske udvikling.

Jacob Bech Andersen, Formand



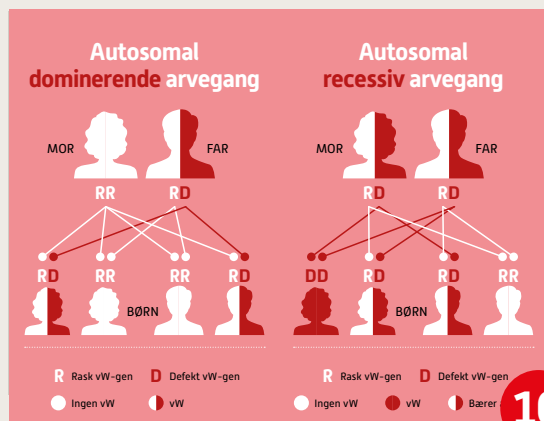
4



7

Indhold

- 04 Behandling gennem tiderne
- 06 Bedre beskyttelse i længere tid
- 08 Mørketal om von Willebrands sygdom skal frem i lyset
- 12 Nye muligheder for inhibitorbehandling
- 15 Kan genterapi gøre forebyggende behandling overflødig?
- 18 Opvej altid gevinster og ulemper ved behandling af ITP
- 21 Gener kan afsløre de sjældne blødersygdomme
- 22 Hiv og hepatitis C – sådan ser det ud i dag
- 23 Kvinder kan også arve blødersygdom



10



ISSN NR: 1399-400X
2245-5851 (elektronisk)

Danmarks Bløderforening
Kompagnistræde 22, 2
1208 København
Tlf. 33 14 55 05

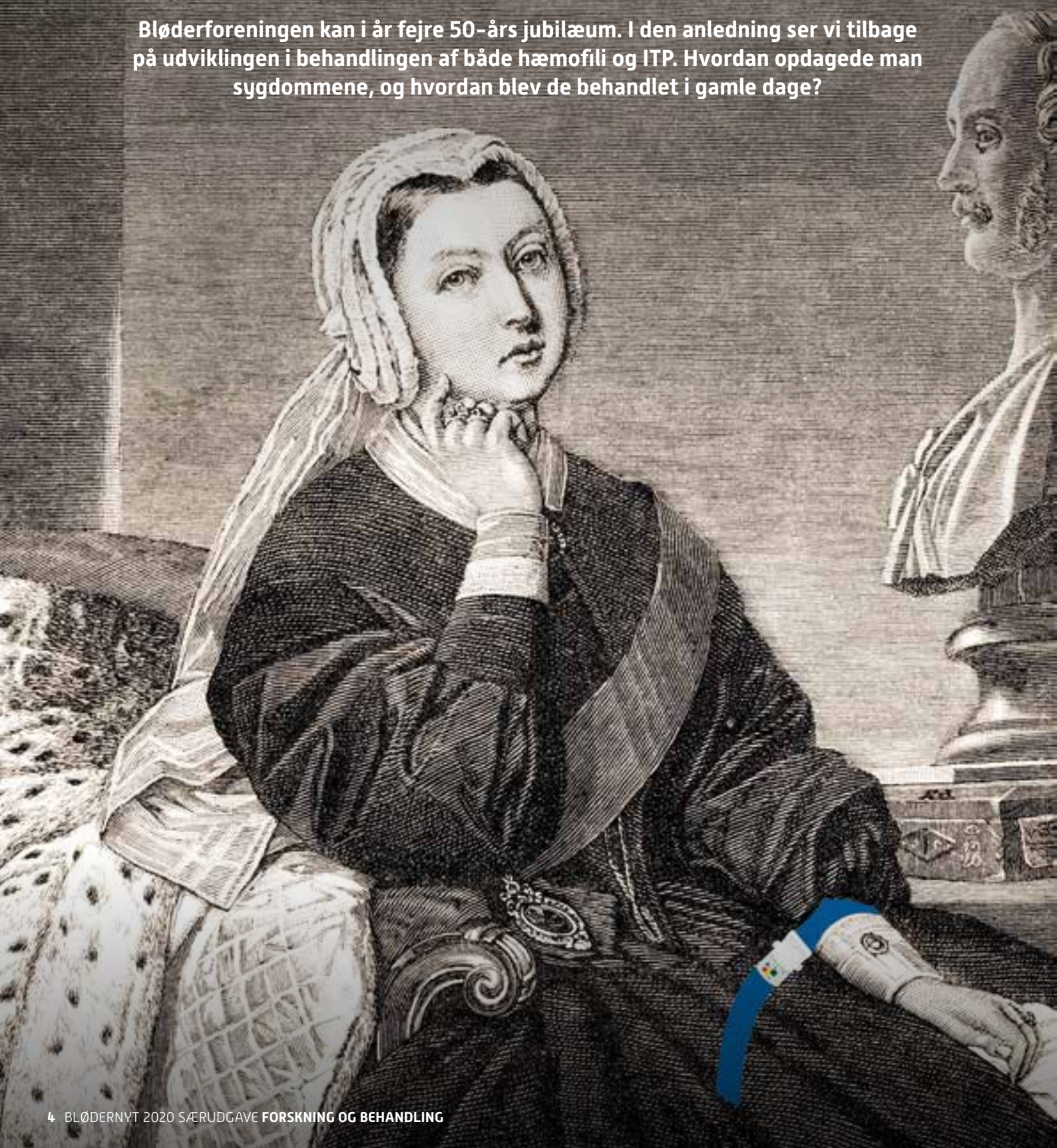
Mail: dbf@bloderforeningen.dk
Web: www.bloderforeningen.dk

Redaktion
Jacob Bech Andersen (ansvarshavende)
Karen Binger Holm (sekretariatsleder)
Berit Wiuf (journalist)
Anne Mette Christensen (redigerende)

Layout og produktion
Synergi Reklamebureau Webbureau
Foto forsides: Synergi
Oplag: 750

Behandling gennem tiderne

Bløderforeningen kan i år fejre 50-års jubilæum. I den anledning ser vi tilbage på udviklingen i behandlingen af både hæmofili og ITP. Hvordan opdagede man sygdommene, og hvordan blev de behandlet i gamle dage?



Af **Karen Binger Holm** og
Anne Mette Christensen

Vi skal helt tilbage til omkring år 200 e.kr. for at finde de første beskrivelser af, hvad der kan have været blødersygdom. Man kan nemlig læse i gamle jødiske skrifter, hvordan rabbinere forbød omskæring af drengebørn, hvis moderen eller hendes søstres andre drengebørn var døde af forblødning. Allerede dengang var man på sporet af, at sygdommen kunne gå i arv.

Den Kongelige Sygdom

I 1800-tallet og i starten af 1900-tallet bredte en blødersygdom sig til de kongelige familier i Tyskland, Spanien og Rusland. Det gjorde den, fordi de royale familier giftede sig på kryds og tværs af landegrænser. Det var den engelske dronning Victoria, der var bærer af et sygdomsfremkaldende gen og flere af hendes efterkommere var blødere, bl.a. den sidste russiske kejsers søn, Aleksej. Derfor fik sygdommen dengang tilnavnet "Den Kongelige Sygdom". Det var dog først i 1991, da forskere undersøgte blod fra knoglerester af den myrdede russiske zar-familie, det blev fastslået, at der var tale om blødersygdommen hæmofili B.

Den første bløderbehandling

Først i 1828 blev betegnelsen "hæmofili" anvendt første gang. Hæmofili betyder "en, der elsker blod". Den første beretning om en vellykket behandling af en bløder er fra 1840. En 11-årig dreng blev opereret for skelen på trods af en sygehistorie om blødningstendens med talrige blødningsepisoder. Kort efter operationen begyndte det at bløde, og det fortsatte uændret i seks døgn. På det tidspunkt var huden ligbleg, og pulsen kunne ikke føles ved håndledet. Der blev givet en direkte transfusion af 12 ounces (ca. 300 ml) blod fra en sund ung kvinde. Umiddelbart efter ophørte blødningen, og drengen kunne sidde op og drikke et glas vin.

Indlæggelser og gule ærter

Der var dengang ingen effektiv behandling af hæmofili. Bløderne var indlagt i ugevis på børneafdelingerne og ikke alle nåede teenageårene. Kryopræcipitat, eller "kryoen" som den blev kaldt i daglig tale, blev tilgængelig for danske blødere i slutningen af 1960'erne. Kryopræcipitat er et frossent blodprodukt

fremstillet af blodplasma. Den tyktflydende væske, der lignede gule ærter, blev leveret i store literflasker. De store kanyler stoppede ofte til og måtte renses med saltvand, mens de sad i armen, for kanylen måtte ikke fjernes under en behandling, som nogle gange kunne vare i flere dage.

Revolutionerende behandling

I begyndelsen af 70'erne fik bløderne adgang til ny og revolutionerende behandling. Faktormedicinen, som i starten blev udvundet af humant plasma, "erstatte" så at sige den faktor, som bløderne ikke selv producerer. Faktoren virker i begrænset tid, da kroppen nedbryder faktoren over tid. Med faktorbehandlingen blev det også muligt at behandle hjemme. Det gav bløderne en stor frihed – et liv.

Men glæden blev kort. I 1984 erfarede man, at bløderne gennem deres faktormedicin var i risiko for at blive smittet med hiv. Allerede i begyndelsen af 80'erne opdagede man den første hiv-smittede bløder i USA. Og i løbet af årtiet blev 91 blødere smittet med hiv og 177 blødere smittet med hepatitis C gennem deres livsvigtige medicin i Danmark.

I 1993 begyndte mange danske blødere at modtage kunstigt fremstillet faktor, også betegnet som rekombinant faktor. Den kunstigt fremstillede faktor produceres i kulturer af gensplejsede hamsterceller og er uden smitterisiko, men processen er meget kostbar.

Vin og afføringsmidler mod ITP

Immun Trombocytopeni (ITP) er en eksklusionsdiagnose, der forudsætter, at andre årsager til blodplademanglen er udelukket. Det skyldes, at der ikke findes en eksakt diagnostisk test, som kan afgøre, om det drejer sig om ITP. Man har kendt til ITP siden år 1025, hvor en persisk læge for første gang beskrev sygdommen. Det var dog først i 1841, at to engelske læger opdagede blodpladen, og først 40 år senere koblede man mangel på blodplader sammen med ITP-symptomerne.

I løbet af 1700- og 1800-tallet forsøgte man sig frem med forskellige behandlingsmetoder. En tysk læge anbefalede citronsyre, og en engelsk læge mente, at moderat motion i frisk luft, rigelig kost

og godt med vin var vejen frem. I en række lande anbefalede lægerne derimod afføringsmidler som behandling af ITP.

Det første virksomme behandlingsforsøg fandt sted i Prag i 1916, hvor man succesfuldt fjernede en milt. Milten fjernes, fordi det er i milten, blodpladerne nedbrydes. Men milten spiller også en vigtig rolle i vores immunforsvar, og hvis den fjernes, har man større risiko for at få svære infektioner.

I 1951 opdagede man, at man kunne give binyrebarkhormon mod ITP. Siden begyndte man at anvende andre behandlinger, hvor man nedsætter immunforsvaret på forskellige måder.

Kilde: bloderforeningen.dk



Fakta om blod

Blodet udgør cirka 7% af et menneskes vægt. I gennemsnit har en kvinde 4 1/2 liter og en mand 6 liter blod i kroppen. Blodet er grundlaget for, at kroppens mange milliarder af celler kan fungere, og det er fyldt med specialiserede celler, der hver har en vigtig funktion.

Blodet består af cirka 25.000 milliarder røde blodlegemer, cirka 30 milliarder hvide blodlegemer, cirka 1.000 milliarder blodplader og cirka 2,5 liter plasma.

Kilde: bloddonor.dk

Bedre beskyttelse i længere tid

De nye langtidsvirkende lægemidler gør hverdagen lettere for blødere med hæmofili, som ikke længere behøver at stikke sig så tit. Der forskes stadig intenst i at forbedre produkterne, så halveringstiderne forlænges endnu mere, og faktorniveauet kan holdes højere

Af Berit Viuf

I januar 2020 anbefalede Medicinrådet en ny standardbehandling for hæmofili A med langtidsvirkende medicin. Det kan ændre hverdagen for mange af landets blødere.

”Da kom det første langtidsvirkende produkt, og det har den store fordel, at man får en bedre beskyttelse og ikke skal stikke sig så tit. Det er først for nyligt, at der er kommet relativt fri adgang til det, men formodentlig bliver det standard for alle med hæmofili A og B inden længe,” siger Lone Hvitfeldt Poulsen, Blødercentret, Blodsygdomme, Aarhus Universitetshospital.

Nedbrydes i kroppen

Når man får faktor ind i blodbanen, vil det straks begynde at blive omsat i kroppen. Det gør faktor hos alle, uanset om man har en blødersygdom eller ej. Men hvor en person uden hæmofili løbende vil producere ny faktor i takt med, at den eksisterende faktor bliver nedbrudt, vil en bløder blive ’tom’ efterhånden som faktorproduktet nedbrydes.

Derfor de gentagne indsprøjtninger flere gange om ugen, alt efter hvilken

halveringstid man har - den tid det tager, før koncentrationen af faktor i blodet er halveret, efter den er sprøjtet ind i venen. Halveringstiden kan variere meget fra person til person.

Bedre beskyttelse mod blødninger

”Med et langtidsvirkende middel kan faktorniveauet holdes højere inden næste dosis. Et højere faktorniveau vil betyde, at hvis man har et led, der har tendens til at bløde, så bliver den tendens mindre, fordi man bliver beskyttet hele tiden. Så hvis man kan give folk et højere niveau, så kan de også bedre tillade sig at være fysisk aktive med det de gerne vil,” fortæller Lone Hvitfeldt Poulsen.

Tidligere anbefalede man, at man som bløder aldrig kommer under 1 procent i faktor. I dag, hvor medicinen er blevet bedre, er anbefalingen 3 procent, så man bedre undgår eventuelle mikrobloodninger, som kan ødelægge leddene på sigt.

Med de nye langtidsvirkende midler har man klistret små molekyler til faktormolekylerne. Disse ekstra molekyler sørger for, at faktoren binder sig til nogle andre stoffer i blodet, som naturligt er længere tid om at blive nedbrudt end

faktor er. På den måde ’snyder’ faktorenlægemedlet kroppen til at vente lidt med at nedbryde faktoren i blodet.

Har størst effekt ved hæmofili B

Midlerne er mest effektive ved faktor IX produkter, hvor halveringstiden af faktor øges til 85-95 timer mod før ca. 20 timer. For blødere med hæmofili B betyder det, at mange kan nøjes med en indsprøjtning hver eller hver anden uge.

Ved faktor VIII er virkningen mere beskeden. Her bliver halveringstiden forlænget fra ca. 12 til 18 timer. Det er fordi faktor VIII er afhængig af von Willebrand faktoren, som har en halveringstid på netop 18 timer. Lider man af svær eller moderat hæmofili A, er beskyttelsen alligevel noget bedre end med standardmidlerne, og man kan gå fra indsprøjtninger hver anden dag til hver tredje eller fjerde.

Der er dog flere nye midler på vej for hæmofili A. Et nyt langtidsvirkende lægemiddel, der kombinerer både faktor VIII og von Willebrand faktor, er under afprøvning, og det tyder på, at halveringstiden kan forlænges, så også de der mangler faktor VIII kan nøjes med en ugentlig indsprøjtning.



En læringsproces i egen sygdom

“Det er dejligt ikke at være afhængig af at skulle være hjemme hver anden dag for at tage sin medicin. Selvom det måske ikke lyder af så meget, så har det stadig en stor betydning,” fortæller 27-årige Robin Wisti Engelbrechtsen, der har hæmofili A i svær grad og som tager langtidsvirkende faktor.

“Da jeg startede med den nye behandling, fik jeg at vide, at jeg skulle være opmærksom på, om jeg fik blødninger i overgangsfasen. Det kan være, at man ikke tager lige så godt imod det, som det medicin man kommer fra. Min krop tog heldigvis rigtig godt imod den nye medicin.”

Desuden har han lært mere om sin egen sygdom.

“Jeg er meget mere opmærksom på, hvor mit niveau ligger efter en, to og tre dage. Før vidste jeg slet ikke noget om mine niveauer, og hvad jeg skulle være særlig opmærksom på i den forbindelse. Der er ingen tvivl om, at skiftet har været en læringsproces for mig. Før det tog jeg bare medicin hver anden dag, som jeg skulle,” fortæller Robin.



FAKTORBOKS

Sådan virker langtidsvirkende midler

Nogle midler får stoffet PEG (PolyEthylenGlykol) til at binde sig til faktoren. PEG er et ret stort molekyle, og da det er så stort, spærrer det for, at faktor bliver udskilt i nyrerne, og det forsinkes nedbrydningen.

En anden metode er at få faktor til at binde sig til et andet protein i blodet – enten albumin eller et immunglobulin (antistof). Disse to proteiner bliver genbrugt i cellerne flere gange uden at blive nedbrudt og har derfor væsentlig længere halveringstid i blodet end andre stoffer. Når faktor binder sig til dem, følger det med i ‘genbrugscyklussen’ og bliver derfor også nedbrudt langsommere.

Både PEG og de to proteiner har været brugt i andre medikamenter siden 1990'erne, og derfor ved man, at de mængder, midlerne indeholder, ikke er skadelige på kort sigt. Man ved dog endnu ikke, om langtidsvirkende faktorlægemidler kan have bivirkninger ved mange års behandling.

Passer på mine slidte vener

Henrik Kejlberg, 58 år, har været med gennem hele udviklingen af behandlingsmetoder. Lige fra dengang hvor hæmofili A i svær grad betød utallige langvarige indlæggelser med blodtransfusioner, til i dag hvor han som en af de første er kommet på langtidsvirkende medicin.

“Der er to ting i det for mig. Personligt er det rart at slippe for at stikke sig så meget. Mine vener er ved at være lidt slidte, og de skulle gerne kunne holde mange år endnu. Og så er det også bedre samfundsøkonomisk, for det er væsentlig billigere sammenlignet med de andre. Så ikke nok med, at det er rigtig godt for mig, Det er også rigtig godt for samfundet,” siger Henrik.

Det eneste lille aber dæber han kan se, er at det måske bliver vanskeligere at håndtere.

“I takt med at medicinen bliver bedre og bedre, går der længere tid mellem, at vi skal tage det. Det bliver lidt sværere at time. Vi skal vænne os til nye måder at tage medicin, og det er jeg lidt nysgerrig på, hvordan skal gå.”

Mørketal om von Willebrands sygdom skal frem i lyset

Der skal mere viden om diagnose og behandling af von Willebrands sygdom både i sundhedssystemet og i samfundet generelt. Det vil gøre livet lettere for de mange, der i dag lever med ikke-diagnosticeret von Willebrands sygdom.

Af Berit Viuf

Officielt er von Willebrands sygdom (vW) ikke den mest udbredte blødersygdom. Alligevel anslår forskere, at rigtig mange mennesker går gennem livet med sygdommen, selvom de ingen diagnose har. De lever med hyppige næseblødninger, blødninger efter mindre skader, tandkødsblødninger, tarmblødninger, sår der har svært ved at hele, og for kvinders vedkommende voldsomme menstruationer og blødninger under fødsler.

”Sådan er de jo bare, og det ligger til familien,” fortæller Naja Skouw-Rasmussen om de forklaringer folk selv har på deres symptomer. Hun har selv von Willebrands sygdom og sidder med i European Haemophilia Consortium von Willebrand disease working group.

Netop fordi så mange aldrig har fået en diagnose, er der et stort mørketal. Undersøgelser fra 80'erne og 90'erne, hvor man har testet store grupper af børn, konkluderer, at cirka 1 procent af en befolkning har von Willebrand. Hvis det holder stik, svarer det til, at 58.000 personer har sygdommen i Danmark. Der er i øjeblikket lidt over 500 registrerede.

”Selvom op mod 80 procent, der har von Willebrands sygdom, har det i mild form, er der stadig mange, som ville få et meget lettere liv, hvis de kunne få den rette behandling,” siger Naja Skouw-Rasmussen.

At der er et stort mørketal kan også ses ved, at man i Frankrig har gjort en ihærdig national indsats de sidste otte år for at finde og registrere von Willebrand-blødere. Ved et strategisk fokus på bedre at forstå og behandle von Willebrand sygdommen fik hospitalsklinikken tallet af diagnosticerede til at stige markant.

”Det viser, at vi godt kan få reduceret mørketallet, hvis vi vil. Lige så snart folk får det ind på radaren, og lægerne har fokus på at undersøge symptomer og blodprøver i dybden, så vil man kunne få diagnosticeret og behandlet mange flere patienter med von Willebrands sygdom,” siger hun.

Komplicerede blodprøvetest

Standard blodprøvepakkerne i dag måler ikke for indholdet af von Willebrand faktor i blodet. Og selv når man har en mistanke, og leder specifikt efter det, er det ikke altid nok. Der er fx stor variation i koncentrationen alt efter, hvad der ellers sker i kroppen, og der kan

være forskel på halveringstid og aktivitet, ligesom blodtypen også kan spille ind. Desuden kan funktionerne af det være defekt.

”Von Willebrand molekylet er ret stort og har flere funktioner. En genfejl kan sidde mange steder i molekylet og afgøre, om det fx kan binde sig til kollagen, til blodpladerne eller til faktor VIII. Det er meget individuelt, hvordan sygdommen kommer til udtryk, og især for type 2 kræver det nogle særlige analyser,” fortæller Peter Kampmann, overlæge på Rigshospitalets Hæmofilcenter.

Når man finder en ny person med von Willebrand er det til gengæld blevet enklere at finde ud af, om der er familimedlemmer med samme sygdom.

”Så ved vi præcis, hvilken dna-sekvens på genet der har en fejl og kan lave en familiespecifik test, hvor man kan lede efter den samme fejl hos alle dem, der er i blodlinje med personen,” fortæller Peter Kampmann.

Han peger på, at vejen til at finde de personer, der går rundt med uerkendt mild von Willebrands sygdom, især går via praktiserende læger og gynækologer, som møder de unge kvinder, der bløder meget under menstruation. De kvinder

“Langt de fleste med von Willebrands sygdom får ikke forebyggende behandling, da de har en mild udgave, som de ikke nødvendigvis mærker i hverdagen, og som ikke engang altid opdages. Mild von Willebrands sygdom behandles almindeligvis kun ved blødninger.”

Lone Hvitfeldt Poulsen, Bløddercenteret, Blodsygdomme, Aarhus Universitetshospital

skal helst sendes til undersøgelse i stedet for per automatik at få udskrevet p-piller, der godt nok mindsker symptomerne, men også slører den underliggende årsag.

Større tryk i hverdagen

I det hele taget er et stort ønske, set fra patientsiden, et større generelt kendskab til sygdommen i sundhedsvæsenet. Selv når man har fået diagnosen og kan vifte med sit bløderkort, er der behov for at fjerne den usikkerhed, som patienter ofte mødes med.

”Fordi von Willebrands sygdom stadig bliver anset for at være ualmindelig, møder du sjældent fagpersonale der har den grundlæggende viden. Du kan føle dig meget overladt til dig selv, og at din blødersygdom ikke bliver taget seriøst nok af den lægefaglige person, du møder. Hvis der kom større generel viden i vores sundhedsvæsen om von Willebrands sygdom, ville mange kunne føle lidt større tryk i hverdagen,” siger Naja Skouw-Rasmussen.

FAKTABOKS

Hvad er von Willebrands sygdom

Von Willebrands sygdom har en række undertyper. Fælles for dem alle er, at der enten mangler von Willebrand faktor i blodet eller den fungerer dårligere, end den burde. Det resulterer især i slimhindeblødninger og i særlige tilfælde også i ledblødninger.

Type 1

Den mildeste form for von Willebrands sygdom. Von Willebrand faktoren fungerer som den skal, men der er ikke nok af den. Tre ud af fire mennesker med von Willebrand har den milde form, og mange patienter bliver først opdaget, hvis de kommer ud for en ulykke eller bliver opereret.

Type 2

Der er forskellige undertyper af von Willebrand type 2, og kendetegnet er, at von Willebrand faktoren ikke virker rigtigt. De forskellige undertyper 2A, 2B, 2M og 2N har hver deres karakteristika i forhold til, hvordan von Willebrand faktoren er mangelfuld.

Type 3

En sjælden form for von Willebrand, hvor personen slet ikke har noget von Willebrand faktor. Fordi von Willebrand sørger for at transportere faktor VIII, får folk med type 3 også typisk blødninger i led ligesom ved hæmofili A. Type 3 patienter kommer som regel i fast forebyggende behandling. Der er under 20 registrerede patienter i Danmark



Så ikke tegnene på, at der kunne være noget galt

Da Carina Woelkes fik konstateret von Willebrands sygdom efter blødninger i øjnene, var der nogle ting, der faldt på plads for den dengang 26-årige kvinde.

”Jeg fik det at vide, at jeg også burde blive tjekket, og da jeg begyndte at tænke lidt tilbage på, hvilke tegn der kunne være på det, så var der egentlig rigtig mange,” fortæller Carina.

De meget lange og voldsomme menstruationer. Fjernelsen af mandler, da hun var 18 år, hvor sårene sprang op, og hun kastede blod op. Og cykelstyrtet som 14 årig, hvor sårene havde svært ved at hele, og som resulterede i ar. Alligevel faldt det hende aldrig ind før, at der skulle være noget i vejen.

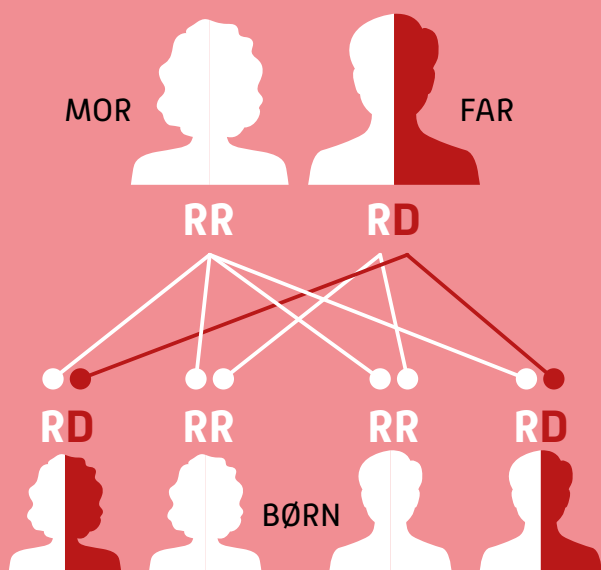
”Det var jo bare sådan, det var for mig. Det var mit vilkår og en del af mig,” siger Carina.

Lægerne fandt ud af, at Carina har von Willebrand 2M, og det betyder, at von Willebrand-faktoren ikke fungerer optimalt. I dag tager hun cyklokapron under menstruation, og hvis hun glemmer det, opdager hun det hurtigt, for så bliver blødningen voldsom igen.

Dagligdagen er altså næsten normal, men der er selvfølgelig situationer, hvor det er vigtigt, at der er ekstra opmærksomhed. Da Carina skulle føde sit første barn på Aalborg Sygehus, syntes personalet, at det var rigtig spændende. Ved en blødningstest inden fødslen, fik hun to snit - et snit før og et efter medicin - så personalet kunne forberede det rigtige doseringsniveau inden fødslen. Her kunne Carina ved selvsyn konstatere, hvilken forskel behandlingen gør for helingen.

”Der er tydelig forskel på arrene i de to snit. Det ene kan jeg se meget tydeligt, og det andet, hvor jeg har fået medicin inden, er næsten usynligt,” fortæller Carina.

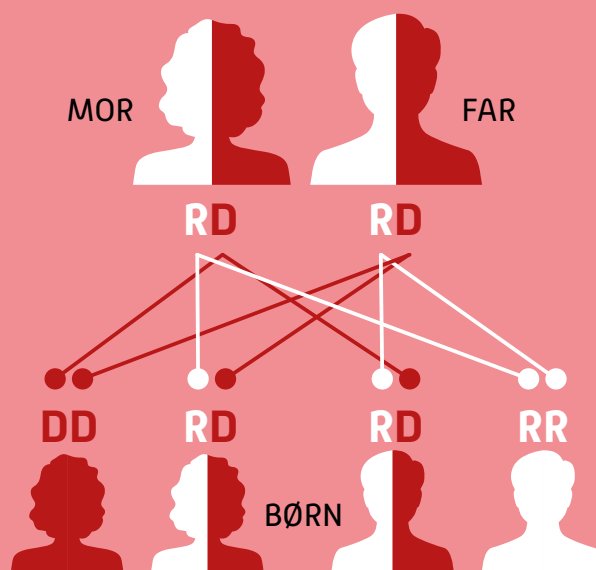
Autosomal dominerende arvegang



R Rask vW-gen **D** Defekt vW-gen

● Ingen vW ● vW

Autosomal recessiv arvegang



R Rask vW-gen **D** Defekt vW-gen

● Ingen vW ● vW ● Bærer af vW

Von Willebrands sygdom (vW) kan ramme begge køn og skyldes en fejl på kromosom nummer 12. Fejlen kan være arvet, eller den kan være opstået som en mutation, da kromosomet blev dannet.

Type 1, 2A, 2B og 2M

Dominerende arvegang. Blot en af forældrene skal have vW-genet.

50 % chance for, at barnet arver genet. Barnet har nogle gange symptomer (men ikke altid).

50 % chance for, at barnet ikke arver genet, og derfor heller ikke giver det videre til sine børn.

Type 3 og type 2N

Recessiv arvegang. Begge forældre skal have vW-genet.

25 % chance for, at barnet ikke arver genet fra nogen af forældrene og derfor ikke får vW.

25 % chance for, at barnet arver genet fra begge sine forældre og udvikler vW
50 % chance for, at barnet arver genet fra én forælder og bliver bærer af vW.



FAKTORBOKS

Behandling af von Willebrand

Behandling gives on-demand i forbindelse med en opstået blødning, eller hvis personen skal igennem en procedure som at få trukket en tand ud eller en operation. Behandlingen kan også gives forebyggende for at undgå blødninger.

De fleste med mild von Willebrand kan bruge ikke-faktorbaseret medicin, som kommer i form af tabletter eller som stik i huden (subkutant). Det er især desmopressin og cyklokapron.

Udviklingen af lægemidler til behandling af von Willebrands sygdom har stået lidt i skyggen af hæmofiliområdet. Der findes forskellige plasmabaserede von Willebrand faktorprodukter, hvoraf nogle også indeholder faktor VIII. I januar 2020 blev der godkendt et rekombinant von Willebrand faktorprodukt til voksne på det danske marked.

Simon slår sig

En bog om blødersygdom



Tekst: Nicolas Jacquemot

Illustration: Henrik Lange

Bog til børn om blødersygdom

Synes du, det er vanskeligt at tale med dit barn om blødersygdom? Der findes en pædagogisk børnebog, som kan hjælpe dig! Bogen findes på flere sprog*, og du kan få den fra hæmofilicentret.

*finsk, svensk, dansk, engelsk, islandsk og arabisk

CSL Behring
Biotherapies for Life™

CSL Behring AB, Box 712, SE-182 17 Danderyd, Telefon: +46 8 544 966 70, info@cslbehring.se

Nye muligheder for inhibitorbehandling

For bløderpatienter med inhibitor er det rigtig svært og omfattende at få behandling. I øjeblikket forskes der intenst i at udvikle alternative behandlinger, som kan gøre det muligt for inhibitorpatienter at få forebyggende behandling. Allerede nu er der godkendt ny behandling til inhibitorpatienter med hæmofili A.

Af Berit Viuf

Forestil dig, at du er allergisk over for din livsvigtige medicin. Det er situationen for de personer med hæmofili, som udvikler inhibitor. Det gælder for op til cirka en tredjedel af alle, der diagnosticeres med svær hæmofili og for første gang starter i behandling med faktorprodukter.

”Hvis man ikke rigtig har noget faktor selv, så kender kroppen det ikke og tror, at faktormedicinen er noget farligt. Det får kroppen til at danne antistoffer imod det. Den tilstand kaldes inhibitor, og udvikler man det, så virker faktorproduktet ikke,” fortæller Eva Funding, overlæge på Hæmofilicenter på Rigshospitalet.

Hvis man udvikler inhibitor, kan man ikke få den samme forebyggende behandling som andre personer med hæmofili. I stedet behandler man med store daglige doser af faktor, for at kroppen skal vænne sig til faktoren, og blødninger behandles med særlige faktorprodukter.

”Det er typisk børn omkring et-årsalderen, der starter behandling. De skal så have faktor hver dag, inden de skal i vuggestue, og det er super krævende,” fortæller Eva Funding.

Heldigvis betyder den krævende behandling som regel også, at kroppen lærer faktoren at kende og efterhånden accepterer den. For nogle går der få måneder, for andre går det flere år. I sjældne tilfælde er det slet ikke muligt at bekæmpe antistofferne, og inhibitor er kronisk.

Ny behandling af inhibitor

Det har været vanskeligt at finde teknolo-

gier, der kan afhjælpe inhibitor, og først i 2018 kom der et middel på markedet, der kan bruges til forebyggende behandling for hæmofili A.

Stoffet emicizumab er et kunstigt molekyle, som har den samme virkning som faktor VIII, men som slet ikke ligner det i sin kemiske struktur.

”Fordi lægemidlet slet ikke ligner en blodstørkningsfaktor, så virker det, uanset om du har faktor VIII-inhibitor eller ej,” fortæller Eva Funding.

Indtil videre er der kun ganske få, der har udviklet antistoffer mod emicizumab, så det vil være en meget sjælden bivirkning.

En stor fordel ved produktet er, at det kan tages subkutan, altså sprøjtes under huden i stedet for direkte i en blodåre. Det gør det meget nemmere at administrere, især hos helt små børn.

Midler på vej til andre typer hæmofili

Eftersom emicizumab er en erstatning for faktor XIII, virker det kun mod hæmofili A. Endnu findes der ikke forebyggende behandling for inhibitor ved andre typer hæmofili, men der er store forhåbninger til to forskellige lægemidler. De er begge i den fase, hvor man laver kliniske forsøg med patienter, fortæller Eva Funding.

”De ligner slet ikke emicizumab. De efterligner ikke faktor. Tværtimod så hæmmer de nogle af de stoffer, vi har i blodet, som normalt bremser blodstørkningen. I nogle af de forsøg, vi har set, svarer det til, at man har et faktor-niveau på 50 procent, og patienterne får ikke spontane blødninger, når lægemidlet er i kroppen. Om alt går vel, kan de nøjes med en subkutan

indsprøjtning en gang om måneden,” fortæller Eva Funding.

Sådan virker de (måske) nye behandlinger

Når kroppen er i normalt tilstand, er det vigtigt, at blodet holder sig flydende og ikke pludselig størkner, så der dannes blodpropper. Derfor har vi såkaldte anti-koagulerende stoffer i blodet, der sørger for, at det altid strømmer frit i årenerne.

Hvis der går hul i et blodkar, sætter det en kædereaktion i gang kaldet koagulationskaskaden. Det får i sidste ende blodet til at størkne omkring hullet, så det lukkes. Når man mangler en faktor, forstyrrer det kædereaktionen, og man når ikke frem til slutproduktet, fibrin, som er det, der i sidste ende klister blodpladerne sammen.

Med de to nye lægemidler, som afprøves i øjeblikket, forsøger man på en måde at springe over koagulationskaskaden. I stedet for at tilføre den manglende faktor, sænker man niveauet af et af de anti-koagulerende stoffer.

Det gør, at der bliver produceret større mængder af stoffet trombin. Trombin er et af de sidste trin i koagulationskaskaden og afgørende for, at der dannes fibrin – blodpladernes klister. En person der får lægemidlet, behøver altså slet ikke faktor VIII eller IX.

”Det er selvfølgelig vigtigt, at niveauerne balanceres, så risikoen for blodpropper ikke øges. Det er blandt andet det, forsøgene gerne skulle bekræfte. Forhåbentlig har vi flere midler om få år, der kan bruges til alle bløderpatienter med inhibitor,” siger Eva Funding.

De nye forebyggende behandlinger skal stadig suppleres med faktorbehandling, hvis der opstår et traume/blødning. Bløderbehandlingen bliver således mere sammensat, da der vil være flere behandlinger, der skal håndteres samtidig.



Fra behandling hver fjerde time til en gang om ugen

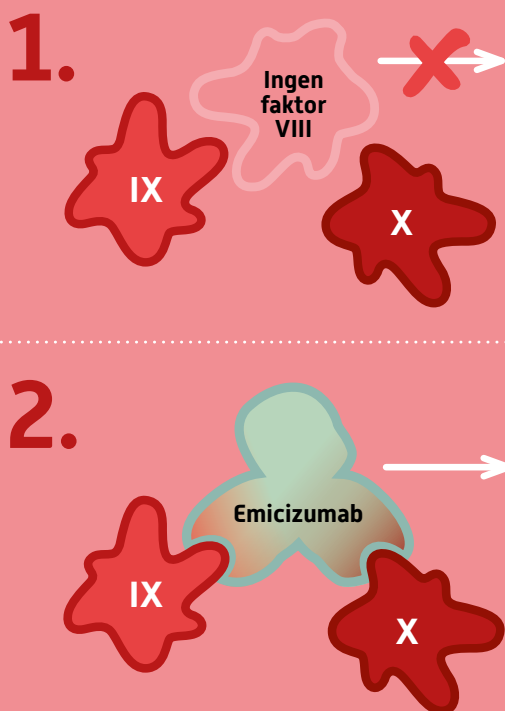
Danny Haivold blev født med svær hæmofili og har kronisk inhibitor. Fra han var helt lille, skulle han have behandling on-demand, når han fik en blødning, med helt ned til fire timers mellemrum. De sidste par år hver anden. I dag er han 19 år, og han har gennem tiden afprøvet mange forskellige typer af medicin, men intet har fungeret. Indtil for halvanden år siden.

“Jeg blev tilbudt en ny prøvemedicin. Jeg tænkte, at jeg havde ikke noget at tabe ved at prøve det. Hvis jeg kan hjælpe noget forskning ved at være testkanin, så kan jeg ligeså godt det,” fortæller Danny.

Med emicizumab skulle Danny vænne sig til at stikke sig i huden på maven i stedet for i en blodåre. Efter et helt liv at skulle stikke sig i blodårene, var det sværere. Han klager ikke, for nu er det blot en gang om ugen i stedet for hver anden time.

“Lige siden jeg startede, har jeg ikke haft en eneste blødning eller et blåt mærke. Så jeg føler næsten, at medicinen virker så godt, at jeg har det nemmere end normale mennesker. Jeg kan faktisk glemme, at jeg har en sygdom,” siger han.

Sådan virker emicizumab



1. Blodstørkningen bremses

Faktor VIII bringer to andre proteiner sammen (faktor IX og faktor X). Sammen er de en del af koagulationskaskaden – den proces der gør, at blod størkner, så kroppen kan stoppe en blødning.

Når faktor VIII mangler, kan de to andre faktorer ikke klistre sammen, og koagulationskaskaden forstyrres, så blodet ikke størkner.

2. Blodstørkningen fortsætter som normalt

Emicizumab-molekylet sætter sig på faktor VIII's plads og forbinder dermed IX og X, så koagulationskaskaden fungerer. Dermed størkner blodet på normal vis, og blødningen kan stoppes.

Genterapi har potentiale til at forandre mange patienters liv. Genterapi bruger gener som medicin og kan derfor ramme årsagen til sygdommen frem for blot at behandle symptomerne. Pfizer arbejder for, at danske patienter får adgang til det fulde potentiale, som genterapi tilbyder.

Kan genterapi gøre forebyggende behandling overflødig?

Genterapi er i sin vorden, men der er grund til at være optimistisk efter gode resultater i flere kliniske forsøg. Det kan muligvis få hæmofilipatienter til at kunne skrotte den forebyggende medicin i fremtiden. Endnu kender man dog ikke langtidseffekterne.

Af Berit Viuf

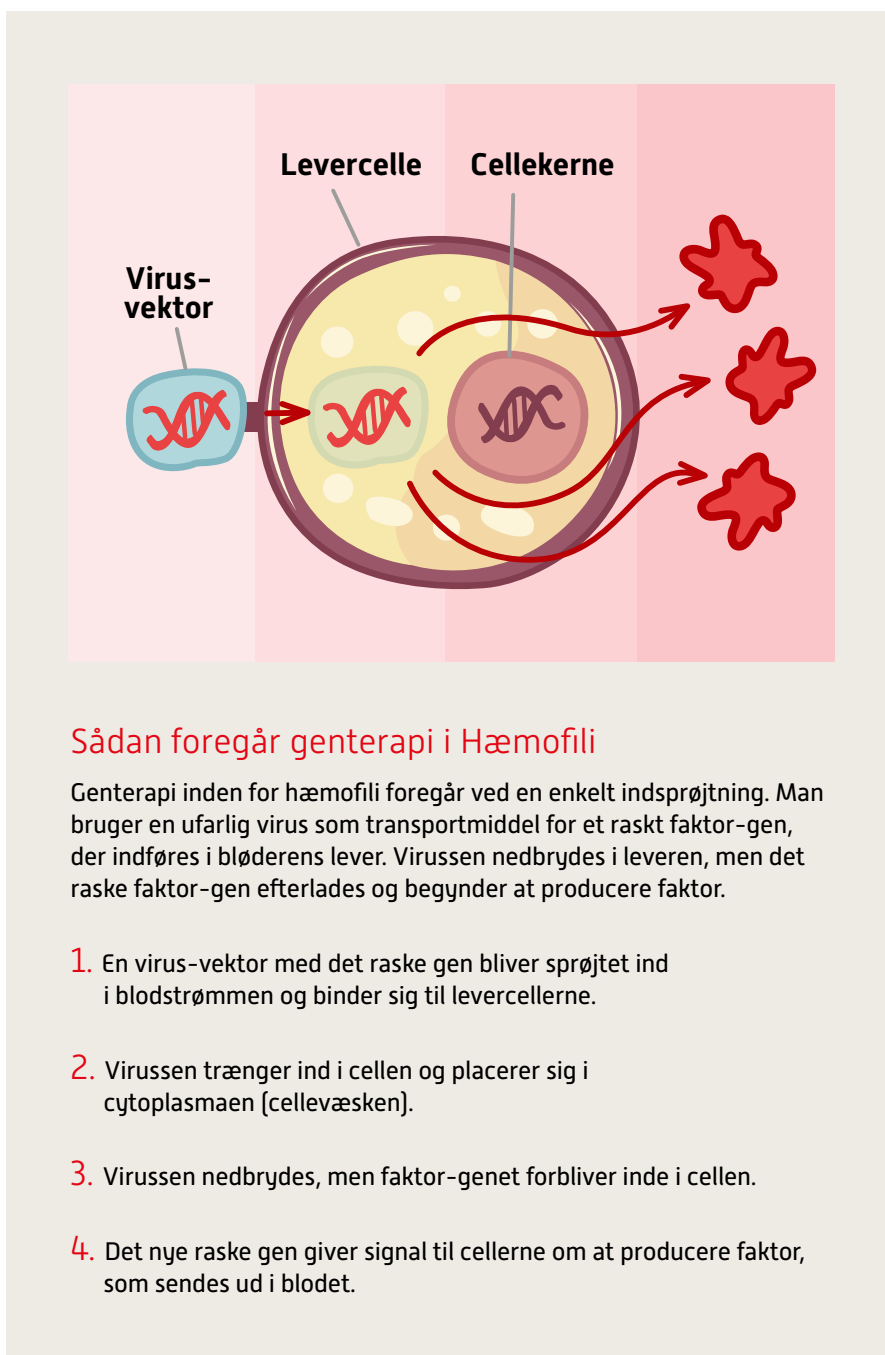
Der er grund til optimisme, hvis man spørger overlæge på Hæmofilicenter Rigshospitalet, Peter Kampmann. Ikke i morgen, for der er stadig et stykke vej til, at man kan tilbyde genterapi som almen behandling til hæmofilipatienter. Men de kliniske forsøg, der har været indtil nu, har vist gode resultater.

”Forsøgene indfrier vores forventninger. Overordnet har vi set et både positivt, ensartet og stabilt respons,” siger Peter Kampmann.

Han har stået i spidsen for den danske del af et nyt større internationalt forsøg med genterapi for hæmofili B. Resultaterne for de første seks måneder er netop offentliggjort, og viser, at hovedparten af patienterne har opnået en stigning af faktor til 25-45 procent. 98 procent af patienterne er efterfølgende stoppet den forebyggende behandling.

”Genterapien ser ikke ud til at give særlige bivirkninger. De få der var, var milde og forbigående, men ingen patienter har haft varige eller alvorlige bivirkninger eller blodpropper,” fortæller Peter Kampmann.

Når patienterne er blevet fulgt i et år, laves den første endelige analyse.



Forskel på genterapi for hæmofili A og B

Princippet i den type genterapi man bruger er, at man indsætter et rask faktor-gen i levercellerne, som så begynder at producere den faktor, der mangler. Det er især indenfor hæmofili B, at der er opnået stabile resultater.

”I vores første forsøg for fem år siden dannede forsøgspersonerne ret hurtigt faktor IX, og niveauerne har holdt sig stabilt i de efterfølgende fire år,” fortæller Peter Kampmann, der er i fuld gang med at samle data for det femte år.

Det betyder, at patienterne lige siden har kunnet vinke farvel til forebyggende behandling, men de kan stadig have brug for faktormedicin fx ved en skade eller kirurgi.

Der tegner sig et lidt andet mønster for hæmofili A genterapi. I de forsøg har man indtil videre set en meget stejl stigning til høje niveauer i starten, men i de efterfølgende 1 til 3 år er de dalet, men viser dog stadig effekt.

”Vi ved ikke, om det betyder, at genet på længere sigt forsvinder igen, så genterapi for hæmofili A kun er noget, der

virker i en begrænset årrække, eller om det på et tidspunkt lægger sig på et lavere stabilt basissniveau og dermed også har langtidseffekt,” siger han.

Årsagen kender man ikke, og der arbejdes i øjeblikket med flere teorier om hvorfor.

Andre sjældne blødersygdomme og genterapi

Når det gælder von Willebrands sygdom og de helt sjældne blødersygdomme, er genterapien ikke så langt endnu.

”Von Willebrand-genet er et kæmpe gen og et kæmpe molekyle, så det er avanceret at arbejde med, og jeg tror ikke, at vi skal sætte næsen op efter det lige nu,” siger Peter Kampmann, der heller ikke har hørt om genterapi på vej for mangel på andre faktorer end XIII og IX.

De blødersygdomme hvor det er blodpladerne det er galt med, er heller ikke lige på trapperne. Blodpladerne har mange opgaver, og er derfor langt mere komplicerede end et faktor-protein. Hvis man skal arbejde med dem, er det mere oplagt at skæve til andre typer af behandling som fx stamcelleterapi eller genredigering.

Resultater ved de danske forsøg

Foreløbig har fire danske patienter deltaget i internationale forsøg med hæmofili B over to omgange.

2015: Fase I og II forsøg med 10 personer med svær/moderat hæmofili B. Forsøgspersonerne fik en gennemsnitlig stigning til 7 procent faktor, og har ligget stabilt efter fire år.

2019: Fase III forsøg med 53 personer med svær/moderat hæmofili B. Forsøgspersonerne fik en gennemsnitlig stigning til 37 procent faktor (hovedparten mellem 25-45 procent), og har i de efterfølgende seks måneder ligget stabilt. Kun én patient har ikke oplevet noget respons.

Om alt går vel, kommer Rigshospitalet til at deltage i en række forsøg med hæmofili A genterapi samt fjerde generation af hæmofili B genterapi inden for nærmeste fremtid.

I genterapi for hæmofili B

Da han var 70 år, håbede Bent Holmstrøm for første gang i sit liv, at hans faktortal ville være under 2 procent. Så kunne han nemlig accepteres som deltager i et forsøg med genterapi for hæmofili B. Som den første dansker nogensinde.

”Jeg syntes jo, det ville være godt, hvis jeg kom i betragtning. For hvis der skete et eller andet, så var det bedre, at det gik ud over en gammel gubbe som mig end et ungt menneske.”

I 2015 rejste Bent til Frankfurt, hvor forsøget blev udført. Selve indgrebet var en enkelt infusion i armen og tog cirka 30 minutter. Efter en måned begyndte faktortallet at stige til otte procent, og faldt derefter lidt. I dag, fem år efter, ligger det stabilt på 6-7 procent. Bivirkninger fik han ingen af.

”Det er jo en væsentlig forbedring. Jeg føler mig knapt nok som bløder mere. Jeg har noget faktor IX liggende, hvis jeg vrikker om på foden eller sådan noget, men det er vist over sidste salgsdato efterhånden. Jeg har vist kun haft brug for faktor én gang i år,” fortæller han.

I de nyeste forsøg med genterapi for hæmofili B er forsøgspersonerne kommet helt op på over 25 procent.

”Dér blev jeg altså lidt misundelig først. Men det er stadig på forsøgsbasis, og man ved ikke, hvordan det ser ud, når forsøget slutter. Da jeg ingen bivirkninger har og næsten ingen blødninger her 5 år efter, besluttede jeg i stedet at være glad for at have vundet slaget som nr. 1 i Danmark. Det er sgu da meget godt gået!”



Bent Holmstrøm med de læger i Frankfurt, der udførte selve genterapien.

LIBERATE
LIFE

living life
beyond haemophilia

Jeg vælger vejen selv

Liberate Life – at leve et liv udover hæmofili.

Liberate Life er en vision for mennesker som dig,
der ønsker at udfordre status quo.

Liberate Life kan inspirere dig og give dig nogle
gode råd til, at leve et godt og aktivt liv med
hæmofili.

Du kan læse mere og møde andre som dig selv på:

liberate-life.dk





Opvej altid gevinster og ulempes ved behandling af ITP

Af Berit Viuf

Ved blodsygdommen Immun Trombocytopeni (ITP) er det ikke manglen på faktor, som er afgørende. I stedet er det antallet af blodplader (trombocytter), den er gal med. Hvis der mangler blodplader i blodet, får de fleste en øget tendens til spontane blødninger. 3-4 ud af 100.000 voksne rammes årligt.

Blødningerne er som regel i mund, næse og under huden. Det giver blå mærker og såkaldte petekkier – små røde knappenålshoved-store prikker i huden. Mange noterer også en blytung træthed i kroppen, der fortæller dem, at deres blodpladetallet er på vej ned. I sjældne tilfælde kan der være tarm- og urin- og hjerneblødninger. For kvinder ses ofte kraftige menstruationer.

Ti forskellige patienter giver ti forskellige sygdomsforløb

ITP kan opføre sig helt forskellig fra patient til patient. Det gør det til en udfordring at finde den rette behandling.

”Som nydiagnosticeret voksen patient er der som regel mulighed for, at man kan behandle sygdommen helt væk. 20-40 procent af patienterne holder blodpladetallet oppe, hvis de får binyrebarkhormon i en kortere periode. Så det vil man som regel forsøge som første behandling,” forklarer Henrik Frederiksen, overlæge på Hæmatologisk afdeling på Odense Universitetshospital.

Hvis blodpladetallet falder igen efter binyrebarkhormon, er der en lang række andre behandlinger, hvor man kan nedsætte immunforsvaret. Her er man nødt til at prøve sig lidt frem, for effekten er meget individuel. Sygdom-

På Syddansk Universitet har man netop påbegyndt et projekt, hvor man skal se nærmere på langtidseffekterne af sygdom og behandling af ITP. De første resultater vil være klar om 2-3 år.

men kan også ændre sig gennem årene. Nogle patienter, der fungerer godt på et middel, får måske mindre effekt med tiden.

Nyt princip bag nyeste lægemidler

Inden for de seneste år er der kommet nye produkter på markedet - trombo-poientin-receptor agonister (TPO'er).

”Med de traditionelle produkter er princippet bag at påvirke immunapparatet, så blodpladerne ikke bliver angrebet af kroppens eget immunforsvar. Nu er der kommet produkter, der i stedet stimulerer kroppen til at lave flere blodplader,” fortæller Henrik Frederiksen.

Blodplader dannes i knoglemarven. De nye lægemidler binder sig til en receptor i knoglemarvscellerne. Når receptoren på den måde bliver vækket, giver den signal til cellerne om at forøge produktionen af blodplader.

Blodpladetallet må heller ikke bliver for højt. For høje blodpladetal giver en

let øget risiko for blodpropper. Det er sjældent aktuelt for yngre ITP patienter, men jo ældre man bliver, jo mere skal der tages højde for andre sygdomme som fx åreforkalkning.

Balance mellem sygdom og behandling

Flere behandlinger af ITP er varige, og for kronikere betyder det livslang medicin. Med det kommer også behovet for at veje balancen mellem effekt og bivirkninger, som bl.a. inkluderer vægtforøgelse, kvalme/opkast/diarré, hovedpine og træthed. For hvad nytter det at få behandling for ITP, hvis bivirkningerne reelt giver mindre livskvalitet?

”Det er let at måle blodpladetal. Det er langt sværere at måle på patienternes velbefindende. Så når vi behandler patienter med ITP, må vi med jævne mellemrum opveje gevinster og ulemper for hver enkelt patient og se på, hvad vi ellers kan tilbyde, hvis bivirkningerne bliver for mange,” siger Henrik Frederiksen.

FAKTABOKS

Hvad sker der, når man har ITP?

ITP står for Immun Trombocytopeni. Hvis man har ITP sætter antistoffer sig fast på blodpladerne, og det ser immunforsvaret som tegn på, at de skal angribe og ødelægge blodpladerne.

Man ved meget om, hvad der sker i kroppen, når man har ITP, men man ved endnu ikke, hvad der starter processen og udløser sygdommen.

Nogle bliver helbredt for ITP ved at milten bortopereres. Det er dog ikke altid tilfældet, og fjernelse af milten anbefales ikke til at være blandt de første forsøg på behandling.

ITP hos børn

I Danmark rammes 40-50 børn mellem 0-15 år af ITP hvert år. For de fleste er sygdommen forbigående. For dem, hvor sygdommen anses for kronisk er det heller ikke altid nødvendigt med behandling. Typisk vil man give kortvarigt binyrebarkhormon eller immunglobulin. Man er tilbageholdende med 2. linjebehandlinger og fjernelse af milt.



Det er et vilkår, jeg lever med

Ann Kjersgaard Meldal, 32 år, ved præcis, hvornår det er tid til at tjekke ind på Rigshospitalet og få kontrolleret sine blodpladetal: når hun får petekkier, blå mærker og ekstra kraftige menstruationer. Efter 12 år med ITP er Ann blevet professionel patient, og hun er klar over, hvornår det er vigtigt at reagere med det samme, eller om det kan vente en dag eller to. Når det er tid, får hun behandling på hospitalet med immunglobuliner, hvilket får blodpladetallet til at stige igen.

”Jeg tænker ikke over, at jeg har en blodsygdom. Det er en del af min hverdag, at jeg går til blodprøvekontroller, ligesom andre ville have en rutine med at gå til træning. Det er bare sådan,” fortæller Ann, der ikke synes, hun lever så meget anderledes end andre.

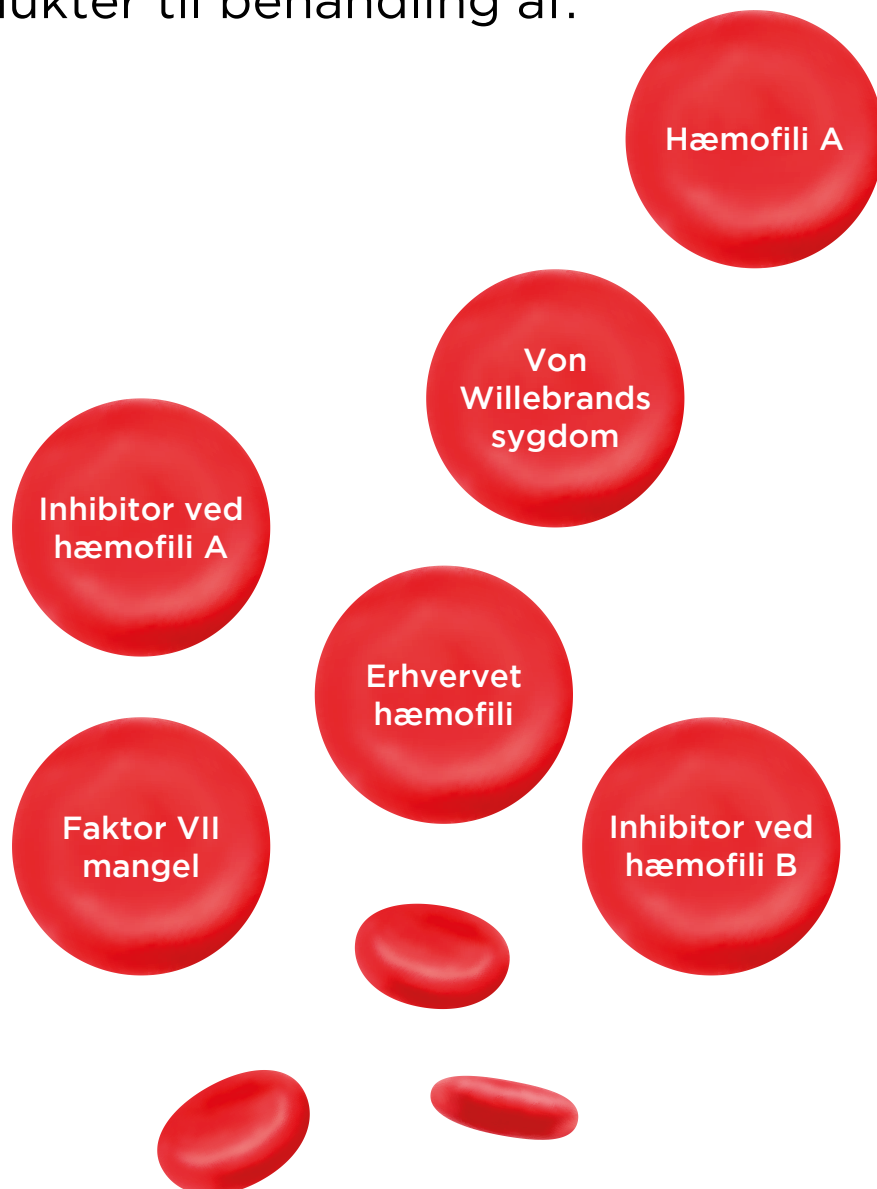
Efter at få fjernet milten, blev Ann erklæret rask i halvandet år, men desværre kom ITP'en tilbage.

”Min ITP udvikler sig. Den måde jeg var syg på for ti år siden, er ikke den måde, jeg er syg på i dag. Det varierer meget, og det er et vilkår, som jeg lever med,” fortæller hun.

Takeda har en bred produktportefølje inden for blødersygdomme



Vi arbejder med
produkter til behandling af:



Gener kan afsløre de sjældne blødersygdomme

Der er en række sygdomme, der forekommer endnu sjældnere end hæmofili A/B og von Willebrands sygdom. De opstår, når der mangler andre typer af faktorproteiner i blodet, eller hvis blodpladerne ikke fungerer optimalt. Det kan i flere tilfælde tælles på én hånd, hvor mange der har disse sygdomme i Danmark.

Af Berit Viuf

Ved sjældne blødersygdomme kan det være en udfordring at finde den rigtige diagnose og behandling. Lægerne møder ikke patienterne særlig tit, og mangler derfor erfaring med både diagnose og behandling.

Blodplademangel kan være svært at diagnosticere

”Der hvor der er fart på udviklingen lige nu, er diagnostikken af de milde eller sjældne blødersygdomme. De sygdomme, hvor det ikke lige er en faktor, man mangler, for det er rimelig nemt at måle,” fortæller overlæge Eva Funding fra Hæmofilicenter Rigshospitalet.

Det er især sygdomme, hvor funktionen af blodpladerne er nedsat. Selvom man har rigeligt blodplader, kan der være alt muligt i vejen, som gør, at de ikke fungerer, som de skal.

”Hvis man ikke mangler noget, man kan måle i en blodprøve, kan man gå videre til

en genanalyse. Dem er man blevet meget hurtigere og dygtigere til at lave gennem de sidste år. I stedet for at teste funktionen i blodprøven, så screener man gener for at se, om folk har en mutation, der kan forklare de symptomer, de oplever,” fortæller Eva Funding.

Genanalyse kan også hjælpe behandlingen

Hvis man mangler en af de mere sjældne faktorer, kan de fleste komme i forebyggende behandling, for der findes både plasma-baserede og rekombinante produkter.

Blodpladesygdommene er mere tricky. Der kan være mere end 50 forskellige genetiske årsager til blodpladedefekter, og det har hidtil været noget af et detektivarbejde at finde frem til den eksakte diagnose. Og uden den rette diagnose, måtte lægerne prøve sig lidt frem med behandlingen.

Med genanalyser, hvor man kan finde nøjagtig hvilke genfejl, den enkelte patient har, kan man stille en præcis diagnose og målrette behandlingen derefter.

Sjældne faktor-mangel sygdomme

Mangel på faktor I, II, V, XI, VII, X, XIII
Man kan også have en uopdaget kombineret faktor-mangel, hvor patienten er udredt med fx hæmofili A, men også mangler en anden faktor.

Eksempler på sjældne blodpladesygdomme

Glanzmann thrombasthenia
Her mangler nogle bestemte receptorer på overfladen af blodpladerne. Dermed kan de ikke klistre sammen på skadestedet, og der dannes ingen sårskorpe. Derfor tager det lang tid for en blødning at stoppe. Der er kun registreret ca. 500 på verdensplan.

Bernard-Souliers syndrom

Karakteriseret ved store blodplader. De store blodplader kan ikke klistre ordentlig fast på en skadet blodkarvæg. Anslås til at ramme en person for hver million.

Syv dage med næseblod er hårdt

Flemming Mortensen blev født med Glanzmann thrombasthenia og brugte en stor del af sin barndom på Rigshospitalet. Som ung mand og voksen aftog blødningerne, men på det seneste er de kommet igen.

”Jeg har meget næseblod. Syv dage med næseblod, det er hårdt. Det er jeg nødt til at klare, for jeg har syv ansatte, så jeg kan ikke bare lægge mig syg,” fortæller Flemming.

Alene i år har han fået ugelange anfald af næseblod mindst seks gange, og det er aldrig til at vide, hvornår de opstår.

Fori der ikke findes forebyggende behandling for Glanzmann, består hans behandling af cyklokapron, når der opstår blødninger. Han får også infusioner med jern hver tredje måned, for de mange blødninger betyder, at jerndepoterne bliver tømt.



Hiv og hepatitis C – sådan ser det ud i dag

I 1980'erne blev 91 danske blødere smittet med hiv og 177 med hepatitis C af den blødermedicin der blev produceret på blodplasma. I dag er de dengang smittede blødere velbehandlede, men mange års sygdom og stigmatisering har sat sine spor.

Af Berit Viuf

Inden screening og rekombinant faktor blev standard, var virusinfektioner fra blodplasma en risiko, som for alvor blev kritisk, da livstruende sygdomme som hiv og hepatitis C blev givet videre.

I dag er situationen heldigvis en anden. Hepatitis C kan kureres og hiv-virus kan holdes inaktivt, selvom det ikke kan fjernes fra kroppen. Så længe hiv-patienter tager deres medicin, er infektionen ufarlig og virus smitter ikke. Det gælder også for de blødere, der lever med hiv.

”Vi er ovre i nogle helt andre stoffer, end dem vi havde dengang, og der er ingen forskel på behandlingen af blødere og andre hiv-smittede,” fortæller Alex Lund Laursen, overlæge ved Infektions-sygdomme på Aarhus Universitets Hospital.

Det er indtil nu ikke lykkedes at finde behandling, der kan fjerne hiv-virus fra organismen. I stedet består behandlingen af midler, der kan hæmme den og holde den inaktiv. De første behandlinger kunne have voldsomme bivirkninger, som fx leverskader og lavere blodpladetal, og samtidig viste det sig, at hiv-virussen var dygtig til at mutere og gøre sig resistent over for medicinen.

Hiv-smitte kan forhindres

I dag består hiv-behandlingen af en kombination af de forskellige lægemidler, så man sætter ind over for virus fra flere sider. Tidligere betød det en stram behandlingsplan med flere tabletter på forskellige tidspunkter i døgnet, hvilket skulle holdes strikt, men også her er der sket en udvikling i de seneste ti år.

”Behandlingen er blevet simplere. Mange kan klare sig med en tablet en gang om dagen, og der er langt mindre bivirkninger, så folk lever et næsten normalt liv,” fortæller Alex Lund Laursen.

Når man renser tallene for andre sygdomme, har folk med hiv samme livslængde som andre, og det gælder også bløderne. Og så er der kommet en ekstra krølle:

”Vi kan i dag se, at patienter, som via behandlingen ikke har målelig virus i blodet, heller ikke smitter. Så man tager noget af byrden fra folk i forhold til risikoen for at smitte en partner med hiv.”

Selvom det er et gennembrud, at det efter mange år er lykkedes at finde behandling for hiv, så har årene med sygdommen påvirket de, der blev ramt. I dag lever 23 blødere ikke kun med hiv, men også med senfølger som nervesmerter, træthed og ændret fedtfordeling på kroppen, som især var bivirkninger ved de første generationer af hiv-medicin. Dertil kommer de psykiske belastninger, som følger med en livstruende og stigmatiserende sygdom. Så selvom behandlingen i dag virker, er der ar på både krop og sjæl.

Blødere er nu helbredt for hepatitis C

I samme periode som hiv hærgede, oplevede en større gruppe af blødere problemer med leveren. Dengang kendte man ikke til hepatitis C, og i starten vidste man derfor ikke, hvorfor mange blødere fik forhøjede levertal, for de havde ikke de leversygdomme, som man kendte på daværende tidspunkt.

Man prøvede sig frem med kendte behandlinger for leversygdomme, og stof-fet interferon havde en vis effekt, men det kurerede kun omkring 25 procent.

Først i 1989 lykkedes det at identificere virussen, som fik navnet hepatitis C, og efterhånden som man blev bedre bekendt med dens genetisk struktur, kunne man udvikle bedre og bedre behandling.

I 2014 kom en række nye stoffer på markedet, som kunne hæmme virussens formering og evne til at trænge ind i nye celler. Med de nye behandlinger kan stort set alle patienter kureres på 12 uger.

”De stoffer, vi har i dag, er meget robuste og effektive. Men til at begynde med var de også meget kostbare,” fortæller Alex Lund Laursen.

De betydelige udgifter til den nye medicin betød til at begynde med, at det langt fra var alle, der kunne få den.

”I starten skulle man have en ikke hel ubetydelig fibrose, altså arvævsdannelse i leveren, før man kunne komme i behandling. Det var ikke lægerne, der syntes, det var en god idé, men det var økonomien, der fik lov at bestemme det dengang.”

For to år siden blev behandlingen frigivet for alle, i takt med at prisen faldt, så i dag er alle blødere med hepatitis C (så vidt vides) blevet behandlet og er virusfri. Det har hjulpet på det træthedssyndrom, som kendetegner leversygdomme.

”Der er nogle, der har skade på leveren af at gå rundt med ubehandlet hepatitis C i mange år. De vil også af den grund være mere trætte. Men jeg oplever ofte, at vores patienter giver udtryk for, at de føler sig betydeligt bedre tilpas, og ikke har den samme træthed. Så mange oplever heldigvis, at trætheden bliver mindre,” fortæller Alex Lund Laursen.

Kvinder kan også arve blødersygdom

Tidligere var der en udbredt opfattelse af, at kun mænd blev ramt af blødersygdom. De senere år er der kommet en stigende forståelse for, at kvinder også rammes af blødersygdom og kan have særlige gener og udfordringer.

Af Karen Binger Holm

Under overskriften "Blødersygdommen, der arves af Mænd gennem deres Mødre" bragte Berlingske Tidende i 1943 en artikel om hæmofili i Danmark. Dengang var man ikke opmærksom på, at mænd med hæmofili også giver sygdomsgenet videre til deres døtre, der kun sjældent vil få blødersygdommen i svær grad, men som selv ved let nedsat faktorniveau kan have gener. I dag er der heldigvis en større forståelse for, at kvinder også kan have blødersygdom.

Forskellig diagnose – samme symptomer

Som flere cases i dette temanummer vidner om, så kan kvinder have et bredt spektrum af diagnoser som von Willebrands sygdom, hæmofili, ITP og de helt sjældne som Glanzmanns trombasthenia, Bernard Soulier eller andre faktormangler. På tværs af diagnoser kan kvinderne opleve samme symptomer. Et af de hyppigste er svære menstruationsblødninger (menorrhagi), hvor man må skifte bind eller tampon hver anden

time eller oftere. Det er for mange en stor udfordring i hverdagen forhold til at følge uddannelse og fungere på arbejde. Nogle kvinder får let store blå mærker, som kan få andre til at tro, at man bliver udsat for fysisk vold. Hyppig og voldsom næseblod, svær blødning i forbindelse med operation eller fødsel og lav blodprocent eller lavt jernindhold i blodet er også hyppige symptomer.

Sådan er det nok bare for mig

Ofte står kvinderne meget alene og taler ikke med andre om deres gener. For sådan er det jo bare for mig, er der mange, der tænker. Døtre, mødre og bedstemødre kan også have samme symptomer – på grund af en udiagnosticeret arvelig blødersygdom. Her bliver symptomerne ofte slået hen med, at sådan er det jo bare i vores familie.

"Jeg troede, at det var normalt at bløde i 8 dage, hvor jeg blødte meget i 5 af dagene og skulle skifte bind hver 2. time"

– Kvinde med blødersygdom

Flere kvinder har som ganske unge oplevet, at deres voldsomme menstruationer er blevet reguleret med hormonbehandling med fx p-piller, uden årsagen til de kraftige blødninger er blevet undersøgt nærmere. Det har betydet, at kvinderne først er blevet diagnosticeret i voksenalrene, og ofte på bagkant af fødsler med svære blødninger til følge.

Volkswagen?

"Hvorfor står der "folkevoegn" i din patientjournal?" Spørgsmålet er stillet af en læge, som tydeligvis ikke har været opmærksom på, at "vW" er forkortelsen for blødersygdommen von Willebrand – en blødersygdom, der rammer både mænd og kvinder. Som kvinde (og mand) med en sjælden blødersygdom er det vigtigt at lære sin sygdom at kende. Det er ikke mindst vigtigt i kontakten med tandlæger, gynækologer, tarm læger og øre-, næse-, halslæger, som ofte ikke vil have forhåndskendskab. Sundhedsprofessionelle kan med fordel kontakte den afdeling, hvor patienten bliver behandlet for sin blødersygdom for at koordinere en eventuel behandlingsplan forud for tandudtrækning eller operationer.



BLØDT IGENNEM

Ny hjemmeside om kvinder og blødersygdom

Nu får kampagnen Blødt igennem sin egen hjemmeside. Her vil både kvinder og sundhedsprofessionelle nemt kunne finde information om blødersygdomme og de særlige symptomer, man kan have som kvinde. Hjemmesiden er udviklet med støtte fra organisationen Ladywalk.

Læs mere på www.blødtigennem.dk



Har du fået bløderappen?

Appen erstatter papirskemaer og gør det let at registrere medicin og blødninger.

Spørg efter den i dit blødercenter.

