

# Hæmofili

- en introduktion



Danmarks  
Bløderforening

## **HÆMOFILI – EN INTRODUKTION**

IISBN: 978-87-90861-22-3

ISBN: 978-87-90861-23-0 (elektronisk)

Teksten er en revideret udgave af håndbogen Hæmofili – en introduktion af Danmarks Bløderforening i 2015. Alle personhistorier er fra 2024 og er skrevet af Berit Viuf.

### **DESIGN OG PRODUKTION**

Synergi

Design - Digital - Web

70 27 90 03

### **FOTOS**

Privatfotos (side 7, 10, 11, 15)

Mew Brøndbjerg (side 19)

### **HÅNDBOGEN KAN BESTILLES HOS**

Danmarks Bløderforening

Telefon 33 14 55 05

E-mail: [dbf@bloderforeningen.dk](mailto:dbf@bloderforeningen.dk)

[www.bloderforeningen.dk](http://www.bloderforeningen.dk)

Udgivet af Danmarks Bløderforening,  
2024

3	Forord
4	Hvad er hæmofili?
6	Blødersygdom skal ikke begrænse vores liv
8	Behandling af hæmofili
10	Teenager på egen hånd
12	Hæmofili livet igennem
14	Livet leves i kapitler
16	At leve med hæmofili
17	Bløder i mild grad
18	Jeg vil ikke være min sygdom
20	Arvegang
21	Hæmofilicentre
22	Medicinen, der betød liv
23	Foreningen for alle med blødersygdom

Denne håndbog henvender sig til alle, som har fået stillet diagnosen hæmofili og deres pårørende. Den er også henvendt til dem, der er i kontakt med et barn eller en voksen med hæmofili – gennem fx familie, daginstitution, i skole, på arbejdet, gennem fritidsaktiviteter eller i andre situationer.

Blødersygdommen hæmofili er en arvelig og sjælden sygdom – der lever ca. 550 mennesker med hæmofili i Danmark. Derfor er der mange, der ikke ved, hvad det vil sige at have hæmofili.

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

Håndbogen giver en række vigtige og grundlæggende informationer om hæmofili. Hvad er det for en sygdom? Hvordan behandles den? Hvordan påvirker den mulighederne for at leve et almindeligt liv med fritidsaktiviteter, arbejde og familie? Og hvilke hensyn skal omgivelserne tage? Du kan også læse fire forskellige personlige beretninger om livet med hæmofili.

Vi har fået faglig bistand af overlæge Eva Funding, Hæmofilicenter Rigshospitalet og takker for hjælpen ved udarbejdelsen af håndbogen.

Håndbogen er udgivet af Danmarks Bløderforening med støtte fra Novo Nordisk Denmark A/S, Roche Pharmaceuticals A/S, Swedish Orphan Biovitrum A/S og Takeda Pharma A/S.

# Hvad er hæmofili?

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

- Mennesker med hæmofili A mangler faktor VIII (8) i blodet.
- Mennesker med hæmofili B mangler faktor IX (9) i blodet.

Hæmofili er medfødt og arvelig og rammer oftest mænd (læs mere side 20). Hæmofili A rammer ca. 1 ud af 10.000, og hæmofili B rammer ca. 1 ud af 50.000. Der lever ca. 550 mennesker med hæmofili i Danmark.

## **FORSKELLIGE SVÆRHEDSGRADER**

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

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

## **SVÆR HÆMOFILI: MINDRE END 1 % FAKTOR I BLODET**

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

## **MODERAT HÆMOFILI: 1 – 5 % FAKTOR I BLODET**

Mennesker med moderat hæmofili kan efter slag, fald og lignende også få blødninger. Hvis faktorniveauet i blodet er 1-2% får mange også spontane blødninger.

## **MILD HÆMOFILI: 5 – 40 % FAKTOR I BLODET**

Mennesker med mild hæmofili kan fx få langvarige blødninger ved skader, tandudtrækninger og operationer. Læs mere om at leve med hæmofili i mild grad på side 17.

## **FORSKEL PÅ BLØDNINGER**

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

## **BLØDNINGER I LED**

Blødninger i leddene opstår som regel i de store led. Det er oftest fod- knæ- og albue- og ankelled, der opstår blødning i. Leddet hæver, bliver smertende, ømt og stift.

Børn fortæller ikke altid, at de har ondt. Det er derfor vigtigt at holde øje med, om barnet fx trækker på et ben eller forsøger at undgå at bruge den ene arm.

Efter flere blødninger i samme led kan brusken og knogleoverfladen i leddet blive ødelagt. Der opstår en særlig form for gigt, kaldet hæmofiliatropati. Bevægeligheden bliver nedsat, og det betyder igen, at der nemmere opstår nye blødninger. På sigt kan det betyde smerter og bevægelseshandicap.

Først fra 1970'erne blev der udviklet medicin til behandling. Derfor har ældre blødere, der ikke har haft adgang til forebyggende faktorbehandling i deres barndom, haft flere og sværere blødninger, end de unge har i dag. En del af de ældre blødere har derfor problemer med svage muskler og ødelagte led, bevægelseshandicap og kroniske smerter.

Yngre mennesker med hæmofili er blevet behandlet hele livet igennem og har derfor ikke de samme problemer. Yngre blødere kan dog stadig udvikle hæmofiliatropati i udsatte led trods den medicinske behandling.

Det kan med tiden blive en løsning at få foretaget operation af leddene, herunder knæ, ankler eller lignende, for at mindske smerterne.

### **ANDRE FORMER FOR BLØDNINGER**

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

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

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

### **KVINDER OG HÆMOFILI**

Hæmofili rammer flest mænd. Kvinder kan være bærere af hæmofili, hvis de har anlægget for sygdommen uden at have nedsat faktor i blodet. En del kvinder, der har bærerogenet, har også hæmofili, men oftest i mild grad (se side 17).

### **ERHVERVET HÆMOFILI**

Mennesker, der ikke er født med hæmofili, kan i meget sjældne tilfælde udvikle hæmofili med nedsat faktor i blodet pga. antistoffer mod faktor, typisk faktor VIII – kaldet erhvervet hæmofili. Erhvervet hæmofili er en autoimmun sygdom, der opstår hos ældre og i enkelte tilfælde hos gravide kvinder. Der er 5-10 tilfælde om året i Danmark. Erhvervet hæmofili viser sig ved store blødninger i hud og muskler eller efter operationer hos mennesker, der ikke tidligere i livet har haft problemer med blødning. Man behandler erhvervet hæmofili med immundæmpende medicin.

# Blødersygdom skal ikke begrænse vores liv

**Hjalte på fem år fik konstateret hæmofili i svær grad da han var et halvt år gammel. Det var et chok for hans forældre, som siden har kæmpet for at se muligheder og kæmpet for, at Hjalte kan få den hjælp, han har brug for, for at han, så vidt muligt, kan leve sit liv på samme vilkår som andre børn.**

Hjalte fik konstateret hæmofili A, da han var seks måneder gammel. Han havde efter et fald fået en stor bule i hovedet, der i løbet af en uge voksede til størrelsen på en golfkugle. Ugen forinden havde Hjalte haft et lille sår, som havde haft svært ved at hele. Efter en uge med mange besøg på hospitalet, undrede en læge sig og ordinerede nogle ekstra blodprøver. Lægen konstaterede, at Hjalte formentligt led af hæmofili, og han blev overflyttet til Rigshospitalet.

”Vi havde hørt om blødersygdom, men vi vidste jo ikke noget om, hvordan man lever som bløder,” fortæller Hjaltes mor Diana.

”Det værste var, at vi fik det at vide midt om natten, hvor det kan være svært at samle tankerne. Selvom der var en læge, så havde han ikke hæmofili som speciale. Derfor kunne vi ikke få svar på det helt basale. Hvor gammel bliver min søn? Bliver han handicappet?” supplerer Hjaltes far Thomas.

## **HVOR MEGET MÅ HAN FALDE, OG HVAD MED INSTITUTION?**

Familien stod midt i en flytteproces, og skulle fra København til Vejle. Oveni det en blødersygdom at forholde sig til. Alt var nyt og overvældende.

”Hvordan lever man som bløderfamilie? Det var meget diffust. Hvor meget må han falde, hvor hårdt må han falde? Vi var hele tiden i alarmberedskab,” fortæller Diana.

Med tiden og livet på den anden side af Lillebælt fandt de deres rutiner og tog de valg, der passede ind i deres familie.

En af de større overvejelser var pasningsordning. Valget

faldt på dagpleje. Her kunne Hjalte få en dobbeltplads som betød, at dagplejeren kun skulle have tre børn i stedet for fire.

”Vores dagplejemor skulle selvfølgelig lige lande i det og lære, hvor meget Hjalte måtte falde og hvor hårdt. Det handler ikke om, at han ikke må falde: Det er vigtigt for os, at han stadig må alt, men det skulle blive set, når han falder, så han kunne få behandling hvis nødvendigt,” fortæller Thomas.

Det samme gjorde sig gældende i valg af børnehave.

”Skulle det være en inde- eller en udebørnehave? Vi var begge enige om, at han er en udedreng, men der er flere risici i en udebørnehave. Men vi havde fra starten sagt, at blødersygdommen ikke skulle være en begrænsning i vores eller hans liv. Han skulle i udebørnehave, for det var bedst for ham,” siger Diana.

Det viste sig, at overgangen til børnehaven ikke var helt gnidningsfri ift. at få kommunen til at bevillige den nødvendige støtte.

”Jeg fik at vide, at i vores kommune tilbyder man 8-9 støttetimer. Men det er ulovligt at give udtryk for det på forhånd. Det er lovkrav at skulle vurdere hver enkelt sag individuelt. Jeg læste derfor paragraffer op og ned, og skrev et langt brev med argumenter for, at han havde ret til flere støttetimer, og det endte også med, at han blev tildelt 18 timer” fortæller Diana.

## **ALMINDELIG MEN ANDERLEDES**

Hjalte er begyndt at blive bevidst om, at der er noget ved ham, der er lidt anderledes:

”Han spørger om, hvorfor de andre børn ikke skal have medicin. Han kan godt se, at der er lidt forskel,” fortæller Diana.

Han lurede også, at han havde en pædagog, der fulgte ham. Det udnyttede de lidt i hans vennegruppe, at der var noget ekstra opmærksomhed,” følger Thomas op med et smil.

Når man spørger ind til, hvor meget Hjaltes hæmofili fylder i hverdagen, lyder det: ”I hverdagen tænker jeg ikke på det. Men jeg har da tanker om det hver gang, der er et skift. Når han nu bliver teenager, og måske skal ud at rejse. Men det er ikke noget der fylder så meget til dagligt,” siger Diana.

”Vi har taget en beslutning om, at det ikke skal begrænse vores liv. Jeg vil nok altid have de der små øjeblikke med bekymringer. Hvad sker der i fremtiden, når der måske kommer lidt større skader. Hvad hvis der ikke lige er nogle mennesker omkring. Det er ikke bare vigtigt, at han ved, at han er bløder, det er også vigtigt, at han fortæller, hvis han er faldet eller er blevet skadet,” siger Thomas.

### REJSE SOM ALLE ANDRE

Diana og Thomas har helt bevidst valgt, at deres liv ikke skal begrænses som familie som følge af blødersygdommen. Da ideen om en to-måneders rejse til Asien opstod, var spørgsmålet ikke om det skulle blive en realitet, men hvordan. Ud over Hjalte på fire år, skulle lillebror Arthur på otte måneder med.

”Jeg var mere nervøs for at rejse med et spædbarn, ift. bleer og modermælkserstatning, end Hjaltes blødersygdom. De overvejelser vi gjorde i forhold til blødersygdommen, handlede primært om medicinen. Jeg bestilte samtlige køletasker hjem for at afgøre, hvilken taske kunne holde medicinen kold længst. Og så havde jeg en del samtaler med sælgere til medicinalindustrien om hvilke køleelementer, der var bedst til medicin,” fortæller Diana.

Familien er dog klar over, at det var noget nemmere at rejse med emicizumab, da det kræver færre stik og

derfor mindre medicin. Hjalte havde kort forinden skiftet fra faktorbehandling til emicizumab pga. stikke-angst. Skulle de rejse med faktor i stedet, ville de måske have været nødt til at tage nogle ekstra hensyn.

Ellers var det eneste de gjorde anderledes, at de fleste hoteller blev booket hjemmefra, fordi de ville være sikre på et køleskab på hotellet som de kunne opbevare medicinen i. Laos blev valgt fra på grund af en infrastruktur, der kunne gøre det usikkert at få hurtig lægehjælp eller få medicinen hurtigt på køl. Men derudover var rejsen præcis, som de ellers ville have gjort under hensyn til en fireårig og et spædbarn. Og de havde selvfølgelig også tjekket op på, at deres rejseforsikring dækkede.

”Når vi vil noget, så tænker vi ’ville andre eventyrlystne forældre, der ikke har et bløderbarn gøre det her?’ Hvis svaret er ja, så kan vi også,” fortæller Diana.





# Behandling af hæmofili

**Personer med hæmofili, uanset sværhedsgrad, behandles i Danmark på et af de to hæmofilicentre – Rigshospitalet i København og Aarhus Universitets-hospital i Skejby.**

Behandlingen af hæmofili består som oftest af, at personen får tilført den blodstørkningsfaktor, som vedkommende har for lidt af, dvs. faktor VIII (hæmofili A) eller faktor IX (hæmofili B). På den måde bliver blodet for en tid bedre til at størkne. Medicinen gives oftest intravenøst/IV (det vil sige gennem en nål, der stikkes ind i en blodåre).

## **FOREBYGGENDE OG "ON DEMAND" BEHANDLING**

Personer med svær hæmofili og moderat svær hæmofili tilbydes forebyggende behandling (også kaldet profylakse), hvor bløderen tager medicin fast for at undgå blødninger. Formålet med behandlingen er at undgå, at blødninger opstår, udvikler sig, og at der kommer varige skader på led og muskler.

Skulle der dog alligevel opstå blødninger, kan det være nødvendigt at supplere med ekstra medicin (også kaldet on-demand).

For mennesker med moderat eller mild grad af hæmofili, vil det som oftest kun være nødvendigt at modtage on-demand behandling, fx ved svære blødninger eller forud for operation eller lignende.

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

Hos små børn, som ikke selv kan sige til, skal man være

opmærksom på stivhed, hævelse, ømhed, smerte eller nedsat brug af en arm eller et ben.

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

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

## **FAKTORPRÆPARATER**

I Danmark er den mest udbredte behandling faktormedicin, der er fremstillet via gensplejset materiale – også kaldet rekombinante faktorpræparater. Faktoren sprøjtes direkte ind i blodåren (intravenøst/IV). Der er de senere år sket en udvikling, der gør, at faktorpræparaterne virker i længere tid. Med de langtidsvirkende faktorpræparater er det muligt at opnå et højere faktorniveau og/eller længere tid mellem infusionerne. De fleste patienter i Danmark med hæmofili i svær eller moderat-svær grad er i forebyggende behandling med langtidsvirkende faktor.

## **NON-FAKTORPRÆPARATER**

I visse tilfælde vil hæmofilicenteret forslå at bruge anden behandling end faktorprodukter.

I disse år udvikles flere non-faktorpræparater, blandt andet antistofbehandling. Behandlingen indsprøjtes i underhuden (subkutant). I Danmark bruges antistofbehandling oftest til behandling af hæmofili A-patienter med inhibitor, hos nyfødte børn med hæmofili A, eller hvor det af forskellige årsager ikke har været muligt at etablere forebyggende behandling med faktorbehandling. Hvis der opstår en blødning eller ved operation vil der være behov for ekstra behandling med et faktorpræparat.



Hæmofili kan behandles med genterapi. Behandlingen skal kun gives en gang, og derefter kan kroppen selv danne den manglende faktor. I Danmark er genterapi kun godkendt til voksne over 18 år med svær eller moderat-svær hæmofili B. Genterapi er en ny behandling, og det er usikkert, hvor højt et faktorniveau, der kan opnås, og hvor lang tid effekten holder.

### ANDEN MEDICINSK BEHANDLING

Af andre præparater kan nævnes tabletter med det virksomme stof Tranexamsyre, der gør blodstørkningen mere robust. Midlet anvendes ofte, hvor der er tale om slimhindeblødninger og i nogle tilfælde ved operationer, fx tandkirurgi. Derudover anvendes lægemidlet med det aktive stof Desmopressin, som er et syntetisk hormon, som i løbet af en times tid kan frigøre faktor VIII fra depoterne i ens egne celler. Det bruges ofte ved de mildere former af hæmofili A, hvor bløderen selv har en vis egenproduktion af faktor.

### SMERTESTILLENDE BEHANDLING

Der findes et bestemt stof, som mennesker med hæmofili ikke må anvende mod smerter, fordi det virker blodfortyndende. Stoffet hedder acetylsalicylsyre. Acetylsalicylsyre findes blandt andet i visse smertestillende midler i håndkøb. Det drejer sig om eksempelvis: Aspirin®, Kodi(Magnyl)® og Treo®.

Paracetamol kan derimod anvendes som smertestillende middel, fx: 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 hæmofili skal være forsigtige med. Det gælder stoffer som indomethacin, ibuprofen og naproxen. Undtagelsen er, hvis de ordineres af en læge med kendskab til blødersygdom.

Derudover skal man undgå blodfortyndende medicin – medmindre hæmofilicenteret siger god for behandlingen.

### HJEMMEBEHANDLING

De fleste med hæmofili kan behandle sig selv. Forældre til et lille barn med hæmofili lærer at give barnet medicin, og med tiden videregives stafetten, og barnet lærer at stikke sig selv og bliver dermed i stand til selv at tage medicin. Det kan dog være svært at stikke et lille barn. Mange små børn med hæmofili B, der får intravenøs behandling, får derfor indopereret et kateter i den store vene nær hjertet. Kateteret – også kaldet port-a-cath-kateter – betyder, at barnet kan få faktor, uden at det er nødvendigt at stikke efter en blodåre.

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

### TRÆNING

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

Efter en blødning er træning også vigtig. Led og muskler skal genoptrænes, så de genvinder den bevægelighed og styrke, som de havde inden blødningen. Hæmofilicentrene kan hjælpe med henvisning til genoptræning.

### INHIBITOR

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

Som nævnt behandles hæmofili A-patienter med inhibitor i dag med antistofbehandling. Mennesker med hæmofili B har heldigvis lavere risiko for at udvikle inhibitor.



## Teenager på egen hånd

**Jacob skulle for første gang stå for sin egen behandling, da han flyttede på efterskole. Det var lidt grænseoverskridende at forklare kammeraterne om sin blødersygdom, men det blev modtaget med nysgerrighed og accept.**

I august 2023 mødte Jacob op på Holte-Hus Efterskole i Gilleleje, som skulle være hans nye hjem for et år. Enhver 16-årig, der skal møde en hel masse nye potentielle venner, nye lærere og nye omgivelser kan være nervøs, men Jacob, der har hæmofili B i svær grad, skulle samtidig fortælle hele skolen om sin blødersygdom. En sygdom de færreste kender noget til.

”Det var lidt indviklet. Jeg har ikke fuldstændig styr på, hvordan man forklarer, at man skal tage forebyggende medicin, som gør, at blodet størkner, når man får blødninger,” fortæller Jacob.

I første omgang var det hans kontaktlærer, der skulle vide, hvordan den store kasse med medicin, som Jacob bragte med sig, skulle håndteres. Hun skulle forstå sygdommen, opbevare medicinen og hjælpe Jacob med at huske at tage den.

”Det var mest min mor, der forklarede. Det var lidt svært for lærerne at forstå, hvad sygdommen gør, og vide, hvad deres ansvar skulle være. Det er jo en lidt større ting end for eksempel astma,” fortæller Jacob.



### **NYSGERRIGE VENNER**

Næste skridt var at fortælle vennerne om det. Jacob skulle bo med to andre, og dagen inden han skulle behandles, som han skal hver tiende dag, fortalte han dem, at han er bløder og derfor tager medicin.

”De var nysgerrige, og ville vide hvad det var, og hvad man skulle gøre: Skal du bare have piller? Nej, jeg skal stikke mig med en nål. Nå ja, fint nok, gør du bare det. De har været meget åbne,” fortæller Jacob.

Selvom der mest var nysgerrighed, var der i starten også nogle fællesskaber, som skulle etableres.

”Første gang jeg fortalte, at mit blod ikke kan størkne, så var der nogen, der tænkte, at så må de ikke røre ved mig. De tror, jeg er skrøbelig. Så måtte jeg fortælle, at jeg stadig godt kan spille fodbold. Jeg kan stadig godt tage et skulderskub,” siger Jacob.

Det tog dog ikke meget længere end en måneds tid, før alle var klar på, at Jacob havde en blødersygdom, og siden var det bare sådan, og ikke noget, der bliver set skævt til.

### **SKULLE STIKKE SELV**

Når man bliver sendt ud på egen hånd for første gang, er det nødvendigt at have lært at stikke sig selv. Jacob lærte det på Danmarks Bløderforening's sommerlej, da han var 12-13 år.

”Der var et stikkerum på Bløderlejren. Hver dag var der åbent i stikkerummet, så alle store og små kunne gå derind. Når man ser de store stikke sig, så vil man også gerne selv. Så får man meget mere mod, og ser, at det ikke er så farligt. Det var en rigtig god følelse bagefter. En lettelse at kunne gøre det selv, og nu er jeg stor. Det var fornemmelsen af uafhængighed, som var god,” fortæller Jacob.

På efterskolen skal Jacob ikke bare stikke sig selv. Han skal også holde styr på tage medicinen på det rigtige tidspunkt.

Det skifter fra måned til måned. For det meste skriver min mor stadig og husker mig på det også, så jeg er ikke 100 procent uafhængig endnu. Men jeg vil gerne.

### **AT FINDE DEN RIGTIGE UDDANNELSE**

Efter efterskolen er det planen, at Jacob skal starte på en business-erhversuddannelse. Det var egentlig ikke den vej, han først havde tænkt sig at gå med hensyn til uddannelse.

”Jeg talte med lægen om uddannelsesvalg, for selvom der var flere ting jeg gerne ville, var jeg usikker på, hvad jeg kunne klare. Jeg kan godt lide at gøre noget praktisk, så politimand eller militæret var nogle af de ting, som jeg gerne ville. Men det kan jeg ikke, så jeg har valgt at gå efter at blive bilsælger, som jeg også gerne vil. Så nu bliver det business, og det føles næsten lige så godt.”

Det er selvfølgelig ikke optimalt, at valget af en fremtidig karriere har begrænsninger. Men selvom kroppen i dag har det fint med profylaktisk behandling, giver det mening for Jacob at tænke over fremtiden. Og heldigvis kan Jacob konstatere, at mennesker og omgivelser kan håndtere det meste, hvis bare man tager sig tid til at forklare, hvad en blødersygdom går ud på.



# Hæmofili livet igennem

**Mennesker med hæmofili kan i de fleste situationer leve som alle andre, men man skal tage fornuftige hensyn til sygdommen, så den ikke giver skader og handicap, som kunne være forebygget. Det gælder altså om hverken at overbeskytte eller at lade stå til. Først og fremmest handler det om at lære sygdommen at kende og tage højde for den.**

## **EKSPERT I EGET LIV**

Et godt råd til alle, der har med mennesker med hæmofili at gøre: Lyt til bløderen selv og den nærmeste familie. De kender til den sjældne sygdom og ved, hvordan den behandles og hvilke hensyn, der er nødvendige at tage. De er derfor de virkelige eksperter i at leve et liv med hæmofili.

## **HÆMOFILI – LIVET IGENNEM**

Hæmofili er en medfødt og kronisk sygdom, der som regel bliver opdaget i barndommen, ofte mens barnet er nyfødt eller helt lille. Hos nogle, hvor sygdommen er kendt i familien i forvejen, bliver hæmofili påvist allerede før fødslen.

## **SMÅ BØRN**

Mange kan opleve det som om, at hele livet slår en kolbøtte, når man får at vide, at ens barn har hæmofili. Sygdommen giver anledning til mange bekymringer og overvejelser. Samtidig er der også en række praktiske ting, familien skal forholde sig til, som fx medicinering, kontrolbesøg, eventuelt kontakt med kommunen, mv. For mange kan det være overvældende pludselig at skulle håndtere så meget kontakt med 'systemet'.

Med tiden finder familien igen sine ben at stå på og lærer at tackle sygdommen, både praktisk og psykisk. Mulighederne for behandling er gode, og med nogle få, men vigtige, forholdsregler i det daglige kan de fleste leve stort set som alle andre.

Det er en god ide at søge støtte og vejledning hos andre, der kender sygdommen godt. Både i Danmarks Bløderforening (se side 23) og på hæmofilicentrene (se side 21) kan man få information og vejledning. Gennem Danmarks Bløderforening kan man få kontakt med andre familier, der også har hæmofili tæt inde på livet.

Foreningen arrangerer aktiviteter målrettet både børn med blødersygdom, forældre og søskende, hvor der er rig mulighed for erfaringsudveksling. For både børn og voksne kan det være en stor støtte at møde andre, der også kender og lever med hæmofili, og vide at man ikke står alene med den sjældne sygdom.

## **STORE BØRN OG VOKSNE**

For store børn og voksne er hæmofili blevet en integreret del af hverdagen. Den enkelte har lært sin krop og sygdom at kende og ved, hvad der er godt for kroppen, og hvornår og hvor der er særlig risiko for blødninger. Mange vil ikke tænke over sygdommen i hverdagen. Der kan dog komme perioder, hvor sygdommen kommer til at fylde meget. Det kan være ved gentagne blødninger eller ved eventuelle skader i led. Her kommer så endnu en tilpasningsfase, hvor den enkelte må tage sine behov og muligheder op til revision, indtil der igen kan etableres en ny hverdag.

### AT VÆRE ANDERLEDES

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

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

Det 'anderledes' kan ofte afmystificeres ved at være åben over for andre om sygdommen: At fortælle, hvad den går ud på – og hvad den ikke går ud på – til institutioner/skole, klassekammeraterne og deres forældre, venner, kæresten mv. Derudover kan det være en hjælp at møde andre med samme sjældne sygdom, som man kan spejle sig i.

## LIVSKVALITET

Siden 1988 har Danmarks Bløderforening i samarbejde med hæmofilicentrene gennemført livskvalitetsundersøgelser. Her ses en øget livskvalitet hen over årene bl.a. fordi, antallet af blødninger er blevet færre og ledskader udskydes.

Den seneste undersøgelse blev gennemført i 2021/22. 124 voksne mænd med blødersygdom i alderen 16-84 responderede på undersøgelsen og deres besvarelser er blevet analyseret i forhold til en sammenlignelig gruppe af danske mænd uden blødersygdom. Resultaterne af den analyse blev publiceret i tidsskriftet *Haemophilia* i 2022. Artiklen konkluderer, at både livskvaliteten og funktionsniveauet hos de danske bløderpatienter har været stigende siden 1988, hvor også behandlingen i samme periode er blevet bedre og mere effektiv. På flere områder er livskvaliteten i dag på linje med danske mænd i samme aldersgruppe.

Undersøgelsen viste dog også, at de 124 mænd med blødersygdom på nogle områder har et dårligere selv vurderet helbred end den øvrige danske befolkning. Der ses fx højere forekomst af ledskader, forhøjet blodtryk og flere tilfælde af hjerneblødninger. Patienterne med blødersygdom havde også større sandsynlighed for at have smerter i arme, hænder, ben, knæ, hofter og led end danske mænd i samme aldersgruppe.

*Kilde: Schnohr et al.: "Health and quality of life of patients with haemophilia: A national study of 124 Danish men" Haemophilia, 2023 Mar;29(2):538-544.*

# Livet leves i kapitler

## **At bevæge sig gennem forskellige livsfaser kræver konstante tilpasninger, når man lever med en blødersygdom.**

”Det er en løbende tilpasning ud fra, hvad min krop fortæller mig, kontra det, jeg egentlig har lyst til.”

Sådan forklarer Kasper, der er 44 år og har hæmofili A i svær grad, essensen af, hvordan han, efter at have levet sin første ungdom, nu oplever, at der er kommet flere fysiske besværligheder til.

Historien er velkendt blandt den generation af blødere, der har været i profylaktisk behandling fra ganske små, og som først senere i livet oplever, at leddene er blevet skadet og gør ondt. Folk, der har været vant til, at selvom de skulle tænke sig mere om end deres kammerater, kunne de trods alt på mange måder klare det samme som de andre.

”Jeg har spillet fodbold og badminton, og jeg har gået til spejder som barn. Jeg kan godt lide at tage på vandreture. Jeg kan lide at være fysisk aktiv i det hele taget,” siger Kasper.

### **FORMET SOM PERSON**

Som barn var Kasper, takket være sin forebyggende behandling, som de fleste andre børn. Én ting gjorde dog, at han skilte sig ud. Han bar hjelm indtil han var 10 år gammel, og i de første år af sin barndom også skumgummi på albuer og knæ.

”Det er klart, at man bliver lagt mærke til, når man ser så usædvanlig ud. Man kommer til at leve med en opmærksomhed på sig selv som værende anderledes. Og samtidig er det en tilværelse med nogle begrænsninger, som man må prioritere i,” fortæller han.

At skille sig ud visuelt, samt hele tiden at skulle forholde sig til tilvalg og fravalg i forhold til, hvilke aktiviteter han kunne deltage i, har formet Kasper som person. Som konkret eksempel har han fra han var lille skullet undgå konfrontationer, der ville ende i slagsmål.

”Jeg bruger mine verbale evner i stedet for. Fordi det er jeg bedst tjent med. Så man bliver formet som person i en vis grad. Det føler jeg i hvert fald, at jeg er blevet.”

### **SMERTER KOMMER SNIGENDE**

I mange år har det ikke givet større problemer at leve et aktivt liv. Men efterhånden er der kommet tiltagende smerter til.

”Inden for de sidste 10 år er jeg begyndt at mærke, at jeg ikke kan bevæge mig helt så meget som tidligere. Før kunne jeg godt have ømhed og smerter, i nogle dage efter at have bevæget mig meget. Men det aftog, og så kunne jeg gøre, som jeg havde lyst til igen,” fortæller Kasper.

Nu, hvor han er 44 år, kommer smerterne uprovokeret.

”Nu kan jeg have ondt af at have siddet stille. Når anklen eller leddet bliver koldt, skal det ligesom gås i gang igen. Og nogle dage, så går det bare ikke rigtig i gang. Så har jeg bare ondt hele dagen. Så mine aktiviteter er en løbende tilpasning. Hvad min krop fortæller mig kontra det, jeg har lyst til,” forklarer han.

### **FLYTTE AKTIVITETEN ET ANDET STED HEN**

Det kræver kompromisser, når man gradvist ikke længere kan det, som plejede at give glæde.

”Det handler om at flytte balancen. Hvordan skal jeg udfolde mig, når jeg gerne vil kunne bevæge mig, fungere i mit arbejde som pædagog og fungere sammen med mine børn? Kan jeg flytte aktiviteten et andet sted hen?”



”

For Kasper overtog cykling og svømning for fodbolden. Men nu begynder der også at opstå nogle belastninger ved de aktiviteter. I stedet tænker Kasper, at det måske kan erstattes af en anden sport – Frisbee Golf – hvor man kan gå og spille i en skov eller en park, og dermed også kommer ud i naturen.

Selvom han ikke helt er der endnu, er det også muligt, at sociale fællesskaber kommer til at erstatte det fysiske.

”Det kan være, jeg på et tidspunkt kommer med i nogle bogklubber eller begynder at nørde mad over bål og sove i shelter. Det er noget jeg allerede gør lidt ind imellem. Men det kan godt være det kommer til at fylde meget mere, simpelthen fordi smerterne kommer til at fylde mere.”

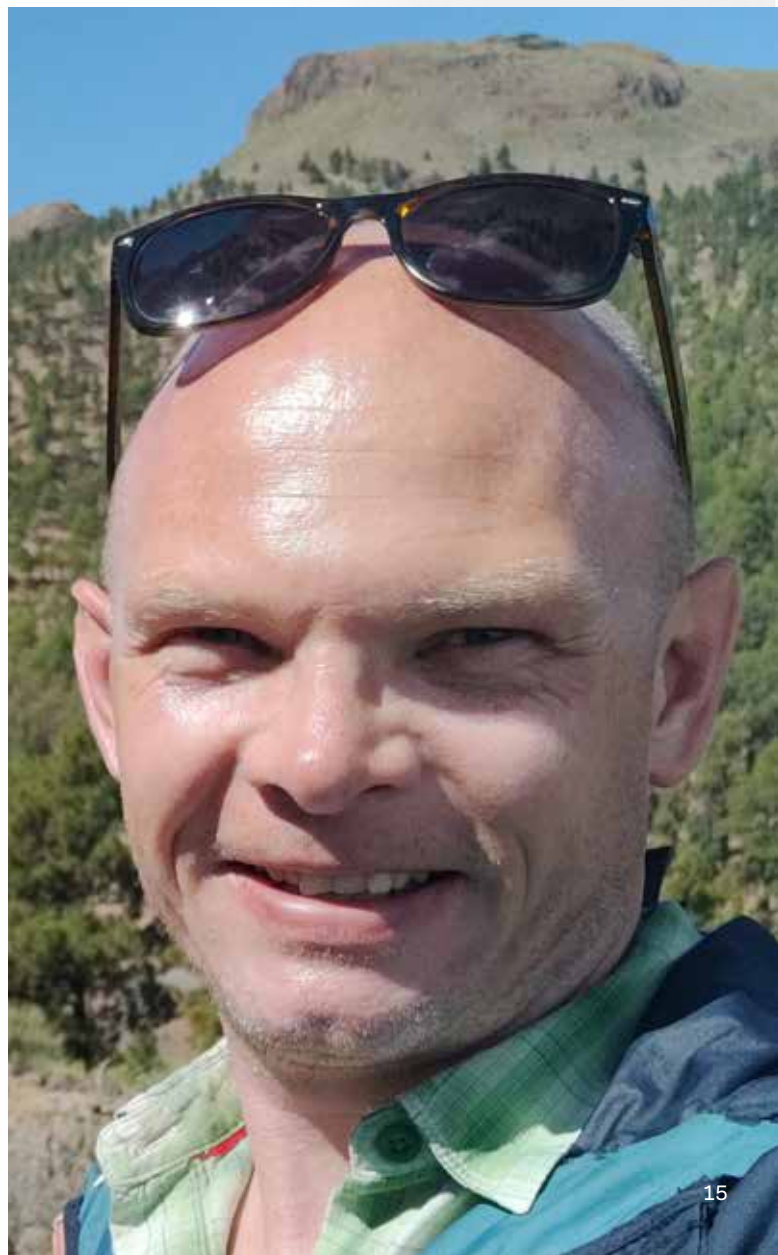
Det tager nogen tid at acceptere, at der er nogle bevægelsesmæssige begrænsninger.

”Det synes jeg er svært. Men det må jo være sådan, og jeg må mentalt indstille mig på, at det er næste kapitel i mit liv,” fortæller Kasper.

#### **TAG DEN GODE HISTORIE MED**

At ændre sig fysisk er altså noget som betyder, at man også må ændre sig mentalt. Kasper sammenligner det med en kløe, som man ikke kan stoppe, men man kan øve sig i at lade være med at give den meget opmærksomhed. Og man kan fokusere på opsvingene.

”I dag skulle jeg fx gå meget på arbejdet, og det var en dårlig ankedag, så jeg havde ondt det meste af dagen. Men ud på eftermiddagen gik det over. Så er det, at jeg skal fokusere på, Yes, det vendte! Det fortsatte ikke hele dagen. Jeg skal tage den gode historie med mig om, at det stoppede. Ikke den dårlige historie om, at jeg havde ondt i anklen.”





# At leve med hæmofili

**DAGINSTITUTION:** Et barn med hæmofili kan bruge almindelige daginstitutioner, dagpleje og lignende. Hvorvidt der er brug for ekstra støtte, er en individuel vurdering og afhænger af det enkelte barns behov. Det er altid en god ide at informere pædagoger og lærere om sygdommen og sammen aftale en handlingsplan, så de voksne, der er omkring barnet ved, hvordan de skal forholde sig, hvis barnet slår sig, falder, og der er risiko for en blødning.

**BLÅ MÆRKER:** Mennesker med blødersygdom får lettere blå mærker i huden end andre, men som oftest er de ikke farlige og kræver ikke behandling. Det kan være en god ide at fortælle fx sundhedsplejersker, pædagoger, lærere og bekendte, hvis et barn med hæmofili har mange blå mærker. Der er eksempler på forældre, der er blevet mistænkt for mishandling, fordi mærkerne er iøjnefaldende. Det kan derfor være en god ide at gøre opmærksom på, at det er en helt naturlig følge af sygdommen.

**SPORT OG LEG:** Aktivitet er en vigtig del af den forebyggende indsats mod blødninger og ledproblemer. Træningen opbygger musklerne og er med til at beskytte kroppen. Sport med megen fysisk kontakt indebærer dog risiko for blødninger.

Det kan derfor være en god ide at tale med hæmofilicentret om, hvilke former for sport, man har lyst til at gå til, så man kan tilpasse behandlingen, for at undgå blødninger.

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

**REJSE:** Hæmofili 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. Ofte skal man have en såkaldt medicinsk forhåndsgodkendelse fra forsikringsselskabet inden afrejse. Man skal selv have medicin til forventet brug med hjemmefra. Dertil skal man medbringe et dokument fra hæmofilicentret 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 eller lignende. 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.

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

**VACCINATIONER:** Blødere kan blive vaccineret som alle andre – herunder få de almindelige børnevaccinationer uden problemer. Men vær opmærksom på, at vaccinationer skal lægges under huden og ikke direkte i musklen for at undgå at fremprovokere en blødning. Mennesker med hæmofili i mild grad kan dog vaccineres i musklen.

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

## Bløder i mild grad

Der findes som nævnt forskellige sværhedsgrader af hæmofili. Mennesker med hæmofili i mild grad mærker som regel ikke meget til deres sygdom. Men når de gør, står de som regel med nogle andre udfordringer end blødere i sværere grad.

Mennesker med hæmofili i mild grad får som oftest ikke spontane blødninger. Til gengæld kan de opleve store og langvarige blødninger ved kirurgiske indgreb og skader. Der kan også forekomme blødning ved stød og overbelastning. Hos kvinder kraftig og langvarig menstruation.

Milde blødere får ikke forebyggende behandling, men kun efter behov. De har derfor ikke altid det samme kendskab (og beredskab) til deres sygdom og behandling som blødere i svær grad, da behovet måske ikke har været der.

Det kan være en fordel for mennesker med mild blødersygdom at sætte sig ind i sin egen sygdom og behandling og lære at behandle sig selv, fx hvis der skulle opstå behov for behandling i udlandet eller lignende.

Det er vigtigt, at mennesker med mild blødersygdom går til regelmæssig kontrol, så hæmofilicenteret kender patienten og kan handle effektivt, hvis der opstår et akut behov, fx i forbindelse med operationer.

## KVINDER OG BLØDERSYGDOM

Hæmofili A og B i svær grad rammer hyppigst mænd pga. sygdommens arvegang (se side 20). Måske derfor hersker en gængs misforståelse om, at kvinder ikke kan lide af blødersygdom.

Men kvinder, som bærer sygdomsgenet af hæmofili A eller B på det ene af sine to X-kromosomer, kan have et nedsat faktorniveau og opleve symptomer på sygdommen. Det betyder, at de kan have blødningsproblemer i samme grad som mænd med mild eller moderat hæmofili. Kvindelige bærere af hæmofili med faktor over 40% kan stadig godt have symptomer, og opleve kraftige eller langvarige menstruationer og svær blødning ved operation, tandudtræk og fødsel og kan derfor have brug for behandling i disse situationer, oftest tranexamsyre og evt. desmopressin.

I sjældne tilfælde kan kvinder have hæmofili i moderat eller endog svær grad. Det kan fx ske, hvis kvinden har arvet to X-kromosomer med genet for blødersygdom, fordi hendes far er bløder, og hendes mor er bærer af bløder sygdommen.

Med kampagnen Blødt igennem arbejder Danmarks Bløderforening på at skabe mere opmærksomhed om, at kvinder også kan have en blødersygdom, læs mere på [www.blødtigennem.dk](http://www.blødtigennem.dk)



# Jeg vil ikke være min sygdom

**Med en blødersygdom i mild grad, kan Ole til tider glemme, at han er bløder. Og det kan være svært at vurdere, hvornår behandling er nødvendig.**

"I virkeligheden fylder min blødersygdom relativt lidt. Jeg tænker ikke på det dagligt," fortæller Ole, der er 65 år og har hæmofili A i mild grad.

Ole får behandling on-demand, og kan det meste af tiden leve et liv uden blødninger, nåle og faktor. Derfor har han ikke fundet det nødvendigt at fortælle bredt om sin blødersygdom.

"Jeg har haft et helt almindeligt arbejde i it-branchen og har rejst meget. Min blødersygdom er ikke hemmelig, men heller ikke noget, jeg har gjort et stort nummer ud af. Det var ikke noget jeg fortalte på arbejdet, bortset fra til mine chefer, så de har vidst det, hvis der var et eller andet i forbindelse med min sygdom, jeg var nødt til at have fri til eller fravær for. Jeg vil ikke VÆRE min sygdom. Den skal ikke fylde for meget, og jeg har heller aldrig brudt mig om, at der skulle tages specielle hensyn," fortæller han.

Forsigtigheden med at nævne sin blødersygdom hænger sammen med flere ting. Fx de fordomme om blødere, som stadig eksisterer. Det er erfaringer, som især ses i de generationer, der som Ole, oplevede HIV-skandalen. Det har givet en følelse af stigma.

"Da hele HIV-debatten kom op, blev jeg endnu mere betænkelig med at fortælle, at jeg er bløder. Jeg orkede ikke, at mine kollegaer gik og tænkte over, om jeg var smittet eller ikke smittet," fortæller Ole, som heldigvis ikke fik HIV, selvom han fik meget faktor i den periode.

## DE MILDE BLØDERES PROBLEM

I modsætning til dem, der har hæmofili i svær grad, kan Ole tillade sig at "glemme" sin sygdom i perioder. Men der er også situationer, der er vanskelige at håndtere.

"Et af dilemmaerne ved at være bløder i mild grad er, at du tit er i tvivl om, hvornår du skal tage din medicin og hvor meget du skal tage. Jeg er tit sammen med nogle af de svære blødere, og de er næsten aldrig i tvivl. De ved det udmærket, for de har haft mange blødninger og kender tegnene. Men når du bare har en blødning en gang imellem, så tænker du: Er det bare fordi, jeg har ondt i benene, eller er det en blødning. Jeg er tit i tvivl om, hvorvidt jeg skal tage medicin, eller om det går over af sig selv," siger Ole.

## GLAD FOR BLØDERCENTRET

Selvom blødersygdommen ikke dominerer hverdagen, har Ole god brug af Blødercentret, så han ikke står alene i tvivlssituationer.

"Jeg tror måske, at jeg tager for lidt medicin. Jeg tænker, det går nok over. Men hvis jeg er i tvivl, så ringer jeg lige til centret og spørger: hvad synes I jeg skal gøre her?"

Det gør det også sværere, at Ole er kommet i en alder, hvor slid på kroppen begynder at vise sig.

"Jeg har et par lidt dårlige knæ efterhånden. Men hør, jeg er 65 år, og jeg bor i et senior-bofællesskab. Når jeg snakker med de andre, så er der jo ikke nogen, der ikke har ondt i deres knæ. Så er det alder eller er det små-blødninger, der ikke er blevet behandlet? Det er så svært, synes jeg."

”

Det er en problemstilling, der heldigvis kommer af noget positivt. Før i tiden døde mennesker med blødersygdomme, inden de blev så gamle, at de fik livstilssygdomme. Nu er der mange blødere, der bliver gamle. Så også her er det rart at have centeret med som rådgiver.

### **AT REJSE ER AT LEVE**

En lidt overset problematik ved milde blødersygdomme er, at nogle ikke er vant til at stikke sig selv. Det kan gøre det omstændeligt, hvis der opstår en blødning, og de skal hen på et hospital.

Ole, der gennem hele sit voksne liv har rejst meget, sørger for at stikke sig selv, og har derfor et lille lager af faktor. Det er aldrig mere end 3-4 dages forbrug, for medicinen er dyr, og den må helst ikke blive for gammel.

”Når jeg rejser, kan jeg jo tage de tre pakker med, jeg har liggende. Men hvis der sker en ulykke, så er tre pakker jo ingenting. Det kan godt gøre mig lidt nervøs. Det betyder, at der er steder jeg ikke tager hen. Jeg forsøger at holde mig til lande, hvor jeg ved, at jeg hurtigt kan finde et sted, hvor jeg kan få medicin.”

### **GLÆDE AF AT MØDE ANDRE**

Der er ikke så mange aktive medlemmer i Bløderforeningen med blødersygdom i mild grad, oplever Ole. Måske fordi sygdommen ikke giver sig til kende så tit. Alligevel kan der komme noget godt ud af at tale med andre blødere, mener Ole:

”Jeg synes det er rart at være i Bløderforeningen. Jeg har glæde af at være sammen med andre blødere, som jeg kan tale med. Jeg kunne godt ønske mig, at der var flere milde blødere i foreningen. Jeg får i hvert fald meget ud af det.”



Foto: Mew Brondbjerg

# Arvegang

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

## KØNSBUNDEN ARVEGANG

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

Kvinder har to X-kromosomer, mens mænd har et X- og et Y-kromosom. Derfor rammer hæmofili mest mænd. Kvinder har (i næsten alle tilfælde) et raskt X-kromosom til at kompensere for det forandrede X-kromosom. Kvindernes faktorniveau kan være nedsat, men ikke i samme grad. Kvinder med normalt faktorniveau kaldes bærere af hæmofili, fordi de ikke selv rammes af sygdommen, men kan give det forandrede X-kromosom – og derved sygdommen – videre til deres børn. Læs mere om kvinder og blødersygdom på side 17.

Mødre, der er bærere af hæmofili, kan give det forandrede X-kromosom videre til både sønner og døtre. For hvert barn er der 50 % risiko for, at barnet får det forandrede kromosom. En søn, der arver det forandrede X-kromosom, får hæmofili. En datter, der arver kromosomet, bliver bærer af sygdommen (se figur 1).

Fædre med hæmofili giver ikke sygdommen videre til deres sønner. Fædre med hæmofili vil derimod altid give det forandrede X-kromosom videre til deres døtre (se figur 2). En kvinde, hvis far har hæmofili, vil således altid være bærer

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

## FAMILIEFORØGELSE: FOSTERDIAGNOSTIK OG ÆGSORTERING

Hvis man har en blødersygdom eller er bærer af blødersygdomsgenet kan man stå over for et svært valg i forbindelse med graviditet. Har man som par blødersygdom i familien er der forskellige muligheder, hvis man ikke ønsker at give sygdommen videre til sit barn. Hæmofilicenteret kan hjælpe med henvisning.

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

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

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

Det kan være en vanskelig beslutningsproces for det enkelte par at skulle igennem. Mange kan opleve det svært at træffe et valg, hvor et barn med hæmofili kan blive valgt til – eller en livslang sygdom valgt fra. Det er en beslutning, der indeholder mange etiske spørgsmål og overvejelser.

Læs mere på foreningens hjemmeside:  
[www.bloderforeningen.dk/livet-med-blødersygdom/graviditet](http://www.bloderforeningen.dk/livet-med-blødersygdom/graviditet)

# Hæmofilicentre

Hæmofilicentrene er højt specialiserede behandlingscentre for mennesker med blødersygdomme. Centrene varetager en lang række opgaver vedrørende behandling, rådgivning og vejledning for patienter med blødersygdom eller pårørende.

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

## HÆMOFILICENTRENE KAN BLANDT ANDET:

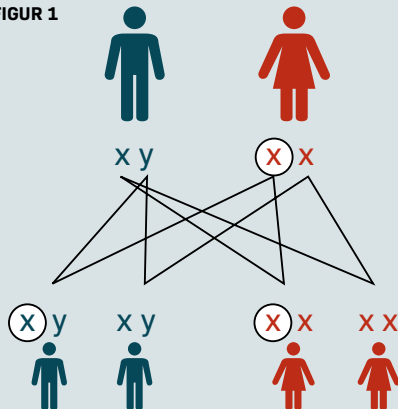
- stille en præcis diagnose
- rådgive om arvegangen i familien
- undervise i hjemmebehandling
- undersøge og kontrollere sygdommen
- rådgive andre sundhedsprofessionelle og sygehuse, fx i forbindelse med operation eller fødsel

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

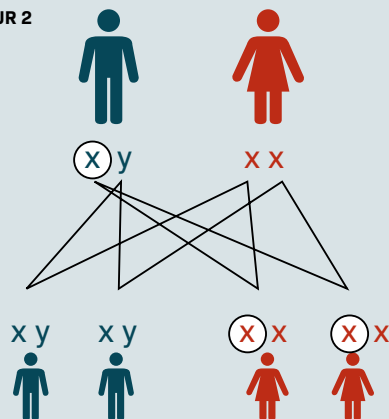
## BLØDERAPP

Sammen med hæmofilicentrene har Danmarks Bløderforening udviklet en app til registrering af medicinbrug og blødninger. Appen hedder Journl, og for at kunne registrere, skal man oprettes gennem hæmofilicenteret. Registreringerne hjælper både læge og patient med at skabe overblik over sygdommen og giver et godt grundlag for at vurdere, om behandlingen er optimal.

FIGUR 1



FIGUR 2



○ = defekt hæmofili-gen

# Medicinen, der betød liv

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

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

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

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

## ... OG ULYKKELIGVIS OGSÅ DØD

Tidligere blev faktormedicin produceret på blodplasma. Faktormedicinen kunne indeholde blod fra flere tusinde

bloddonorere. Derfor var bløderne udsat for smitsomme sygdomme, som kunne overføres med blodet. Det drejede sig især om HIV og hepatitis C (leverbetændelse).

Indtil 1985 blev 91 danskere smittet med HIV via deres faktormedicin. Mange døde de følgende år, indtil ny medicin gjorde det muligt at holde HIV under kontrol og dermed leve med sygdommen. I 1995 bevilligede Folketinget 20 mio. kroner til en erstatningsfond for de HIV-smittede blødere. Fonden har løbende fået tilført flere midler for at sikre, at de HIV-smittede bløderes særlige og individuelle behov imødekommes.

Indtil 1991 blev 177 danske blødere smittet med hepatitis C via deres faktormedicin. Langt de fleste er i dag blevet helbredt, men bør dog fortsat være under observation og gå til kontrol for leverfibrose.

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

Læs mere på [www.bloderforeningen.dk/blodersagen](http://www.bloderforeningen.dk/blodersagen)



# Foreningen for alle med blødersygdom

Danmarks Bløderforening er en lille forening med et højt aktivitetsniveau og omfattende medlemstilbud for mennesker med blødersygdom og deres pårørende. 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

Foreningen har et omfangsrigt udbud af aktiviteter for medlemmerne. Her er der mulighed for at danne netværk og udveksle erfaringer med andre i samme situation. Bl.a. arrangeres sommerlejr for børn med blødersygdom, forældre/børn-seminar for hele familien, aktiviteter for voksne blødere, kvinder med blødersygdom, ungearrangementer, aktiviteter for ældre blødere og meget mere.

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

Danmarks Bløderforening tilbyder psykolog- og socialrådgivning til medlemmer og står løbende bag undersøgelser, der afdækker livsvilkårene for mennesker med blødersygdom.

## ET BREDT SAMARBEJDSNETVÆRK

Danmarks Bløderforening har et tæt nationalt og internationalt samarbejdsnetværk og har løbende dialog med de behandlingsansvarlige læger og sundhedsmyndigheder. Foreningen har et nært samarbejde med organisationer inden for sjældne sygdomme og handicap, bl.a. paraplyorganisationen Sjældne Diagnoser.

Foreningen udgiver nyhedsbreve og distribuerer en række pjecer og håndbøger. Danmarks Bløderforening blev stiftet i 1970 og har cirka 600 medlemmer.

## MEDLEMSKAB

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

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

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

Meld dig ind på [www.bloderforeningen.dk](http://www.bloderforeningen.dk) eller ring til Danmarks Bløderforening på tlf. 33 14 55 05.

Danmarks Bløderforening  
Telefon: 3314 5505  
E-mail: [dbf@bloderforeningen.dk](mailto:dbf@bloderforeningen.dk)  
[www.bloderforeningen.dk](http://www.bloderforeningen.dk)



Danmarks  
Bløderforening