



Kort om blødersygdommen hæmofili

Hæmofili er en medfødt, arvelig og livslang sygdom. De mest udbredte blødersygdomme er hæmofili A og B. Cirka 450 danskere har hæmofili.

● Årsag og symptomer

Hæmofili skyldes mangel på en af blodets faktorer, der er nødvendige for, at blodet kan størkne normalt. Når blodet mangler en af disse faktorer, betyder det, at det har svært ved at størkne, hvorfor blødninger ikke stopper. Blødningerne kan ske i led, muskler, indre organer samt i slimhinder, men ledblødninger er ofte det væsentligste symptom ved sygdommen.

Man kan have hæmofili i forskellige sværhedsgrader. Man skelner mellem en mild, en moderat og en svær grad af hæmofili.

Hvis blødere 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, som tilsyneladende opstår spontant, dvs. uden at man har registreret en årsag.

Blødere med **moderat hæmofili** kan efter slag, fald og lignende få blødninger, men de får dem normalt ikke spontant (som det kan ske ved svær hæmofili).

Blødere med **mild hæmofili** mærker sjældent noget til blødersygdommen, men kan for eksempel få langvarige blødninger ved tandudtrækninger og operationer.

● Forekomst og arvegang

Hæmofili er arvelig, og i nogle tilfælde ved forældrene, at de har risiko for at få et barn med blødersygdom. I ca. 1/3 af tilfældene skyldes blødersygdommen en ny mutation, dvs. forandringer i arveanlæggene i det tidlige fosterstadium, hvilket ikke har været påvist før fødslen.

Hæmofili rammer normalt kun drenge, men kvinder, som er bærere af hæmofili, kan selv have et nedsat faktorniveau, så de har blødningsproblemer i samme grad som mænd med mild eller moderat hæmofili.

● Behandling og kontrol

Behandlingen af hæmofili består først og fremmest i, at bløderen får tilført den størkningsfaktor, som han mangler, såkaldt faktormedicin. Denne medicin har tidligere været fremstillet ud fra blod-

plasma, men er nu overvejende fremstillet ved genteknologi. Medicinen skal tages som intravenøs indsprøjtning.

Behandling har været mulig siden slutningen af 1960'erne. Faktormedicinen kan tages forebyggende, hvor bløderen tager medicin flere gange ugentligt for at undgå blødninger. Børn med blødersygdom behandles oftest forebyggende.

Medicinen kan også tages snarest mulig efter, at der er tegn på, at der er opstået en blødning. Behandlingen foregår oftest som hjemmebehandling af bløderen selv. Alle blødere er tilknyttet et hæmofilicenter, hvor de får rådgivning om behandling og går til kontrol. Der findes to centre i Danmark – et på Rigshospitalet og et på Skejby Sygehus.

● **Prognose**

Med forebyggende og tilstrækkelig behandling kan de fleste blødere i vid udstrækning leve et næsten normalt liv med høj livskvalitet. Det er især vigtigt, at børn og unge undgår ledblødninger, som senere kan føre til udviklingen af kroniske ledproblemer og slidgigt.

Voksne bløderes sociale situation er meget forskellig, afhængig af alder, og om de har haft mulighed for forebyggende behandling under opvæksten. De blødere, som ikke har haft adgang til forebyggende behandling, har hyppigt problemer med led og muskler, fordi ledblødninger medfører slidgigt, fejlstillinger i leddene, indskrænket bevægelighed og svækket muskulatur. Med tiden kan bløderen blive stærkt bevægelseshæmmet med varierende grad af gangbesvær.

Indtil 1985, hvor blodpræparater ikke var sikret mod smitteoverførsel, er mange blødere blevet udsat for smitte med hiv eller hepatitis (leverbetændelse). Disse blødere har i dag ud over deres blødersygdom også store fysiske og psykiske problemer på grund af den smitte, som de har været udsat for.

● **Mere information – kontakt**

Danmarks Bløderforening
Tlf. 3314 5505
www.bloderforeningen.dk

Sjældne Diagnoser
Tlf. 3314 0010
www.sjaeldnediagnoser.dk

Center for Små Handicapgrupper
Tlf. 3391 4020
www.csh.dk

Kilder

Danmarks Bløderforenings hjemmeside
Hæmofilicentrene på Skejby Sygehus og Rigshospitalet