

BEHANDELINGSMOGELIJKHEDEN

Stollingsproducten

Indien u hemofilie A heeft, moet u behandeld worden met een stollingsproduct dat Factor VIII bevat en indien u hemofilie B heeft, met een stollingsproduct dat Factor IX bevat. Deze stollingsproducten kunnen uit plasma bereid worden, of met recombinant technieken. Deze stollingsproducten kunnen alleen via een ader worden toegediend.

DDAVP

DDAVP (5) veroorzaakt een tijdelijke stijging van het Factor VIII in het bloed.

Het wordt daarom gebruikt bij patiënten met een lichte vorm van hemofilie A, draagsters van hemofilie A met een laag percentage factor VIII en mensen met een milde vorm van de ziekte van von Willebrand.

Eerst wordt onderzocht of DDAVP voldoende werkzaam is bij een patiënt. Vóór en ongeveer één uur na de toediening van DDAVP vindt bloedonderzoek plaats. Bij deze test wordt DDAVP via een infuus toegediend. Bij dit bloedonderzoek wordt onder meer bepaald in welke mate het factor VIII-gehalte stijgt. Bij acute bloedingen en ongevallen is het effect dan bekend. DDAVP kan worden toegediend door een neusspray (Octostim®) of via een infuus (Minrin®). Dit laatste vindt in het ziekenhuis plaats. De neusspray wordt voorgeschreven aan diegenen die regelmatig DDAVP nodig hebben en ouder zijn dan 8 jaar. DDAVP mag niet worden gebruikt bij nierbloedingen en tijdens de zwangerschap.

Cyklokapron® (tranexaminezuur)

Dit middel wordt gebruikt bij slijmvliesbloedingen (dus niet bij blauwe plekken of andere soort bloedingen). Het is verkrijgbaar in tabletvorm en een vloeibare vorm (ampullen voor intraveneuze toediening). Voor kinderen kan de apotheek van tabletten poeders maken. Bij vrouwen werkt Cyklokapron® ook bij een heftige menstruatie. Cyklokapron® mag niet worden gebruikt bij nierbloedingen.

Enkele belangrijke tips om het risico op bloedingen zo klein mogelijk te houden

- Om de kans op een bloeding zo klein mogelijk te houden gelden de volgende adviezen voor medische behandelingen bij milde hemofilie:
- geen medicatie innemen die de bloedstolling beïnvloedt, zoals aspirine bevattende geneesmiddelen. Bij twijfel altijd contact opnemen met de apotheek of de hemofiliarts
- geen puncties zonder voorafgaande toediening van stollingsfactorconcentraat of DDAVP. Dat wil zeggen puncties (injecties) in gewrichten, slagaders of een groot bloedvat in de hals (jugularis punctie) of een ruggenprik
- pas op voor bloedafnames bij jonge kinderen middels vena punctie met vacuüm systeem. Dit kan ernstige onderhuidse bloedingen veroorzaken. Bloedafname met een open systeem kent dit risico niet
- geen circulair gips; d.w.z. dat het gips rondom dicht is
- niet rectaal temperaturen
- indien u draagster bent van hemofilie en u bent zwanger van een

jongetje dan mag de verloskundige niet routinematig gebruik maken van schedel elektrodes tijdens de bevalling. Wanneer de baby een jongetje met milde hemofilie is, kan dit tot enorme bloedingen leiden.

- voorafgaand aan een scopie of biopsie **altijd** eerst contact opnemen met het hemofilielandelcentrum!

Medische ingrepen en operatieve ingrepen

Een ingreep moet –hoe klein dan ook - plaatsvinden in het ziekenhuis dat tevens een hemofilielandelcentrum is. Wijs uw arts erop dat er vooraf overleg moet plaatsvinden met de behandelend hemofiliarts.

Medische ingrepen kunnen ook bloedingen veroorzaken. Als u een ingreep ondergaat is het van groot belang om vooraf te melden dat er sprake is van milde hemofilie. Ook als u draagster bent van hemofilie en u heeft een verlaagd gehalte van het stollingsfactor dan moet u dit ruim van te voren doorgeven. U dient er alert op te zijn dat onderstaande handelingen bloedingen kunnen veroorzaken. Vaak treden bloedingen pas enige tijd na de ingreep op. Wees hier dus alert op!

Zo nodig wordt een patiënt met milde hemofilie uit voorzorg behandeld met stollingsfactorconcentraat. Dit is in ieder geval noodzakelijk bij een medische ingreep. De hemofiliarts van het hemofilielandelcentrum heeft de meeste ervaring en weet precies wat voor een soort behandeling u moet krijgen en hoe lang.

Altijd voorafgaand aan elke medische ingreep, hoe klein dan ook moet u of de behandelend arts eerst overleggen met hemofilielandelcentrum. Dat geldt voor alle operatieve ingrepen, tand- of kiesextractie, het nemen van biopten ('hapjes' uit het weetsel), een scopie (kijkonderzoek) of verwijderen van wratten met vloeibare stikstof!

UW KIND MET MILDE HEMOFILIE

Hielprik en vaccinaties

Na de hielprik kan het zijn dat het wondje een lange tijd blijft nabloeden, ook wanneer het korstje eraf valt. Dit is niet ernstig en ook geen reden om niet de hielprik af te laten nemen. Vertel de arts of verpleegkundige van het consultatiebureau dat uw zoon milde hemofilie heeft. Om spierbloedingen te voorkomen is het van groot belang dat de vaccinaties onder de huid worden ingespoten (subcutaan) en niet, zoals bij andere kinderen in een spier (intramusculair). Denk hier ook aan bij vaccinaties die nodig zijn voor een reis naar het buitenland. Alle vaccinaties kunnen zonder problemen subcutaan worden gegeven en zijn even werkzaam.

Tandheelkundige zorg

Goede zorg voor het gebit is belangrijk om gaatjes te voorkomen. Poets de tanden tweemaal daags en ga minimaal twee maal per jaar voor controle naar de tandarts. Het vermindert de kans op tal van problemen. Een verwaarloosd gebit geeft een grote kans op tandvleesbloedingen en ontstekingen. Stel de tandarts op de hoogte van het feit dat u hemofilie heeft. U kunt eventueel de NVHP-folder 'hemofilie en de tandarts' (4) aan uw tandarts geven.

Wanneer het gaat om extracties (het trekken van tanden of kiezen) is overleg tussen de tandarts en het hemofilielandelcentrum van belang. Vaak is toediening van stollingsfactorconcentraat of DDAVP nodig voorafgaand aan de extractie en andere mondheelkundige ingrepen. (4) De tandarts of kaakchirurg mag dus niet trekken voordat er contact is geweest met het hemofilielandelcentrum.

School en sport

Voor alle mensen, dus ook die met milde hemofilie, geldt dat sporten gezond is. Bewegen is uitermate belangrijk voor de opbouw van sterke spieren, waardoor bloedingen in gewrichten kunnen voorkomen. Echter, ruwe blessuregevoelige contactsporten zijn niet aan te bevelen. Overleg hierover met de hemofilielandelaar.

Een kind met milde hemofilie kan normaal naar school gaan en deelnemen aan de gymlessen en sportdagen. Ook sporten in clubverband is aan te bevelen. De leerkracht en trainer moeten echter wel op de hoogte zijn van het feit dat uw zoon milde hemofilie heeft. Het is aan te raden om telefoonnummers van ouders en/of verzorgers, en eventueel het hemofilielandelcentrum bij de leerkracht achter te laten. U kunt de verpleegkundige van het hemofilielandelcentrum vragen om de school goed voor te lichten.

Schoolreisje

Het is van groot belang voor een kind dat hij geen uitzonderingspositie inneemt. Dat geldt ook voor het schoolreisje. Zorg dat de directe begeleider op het schoolreisje is geïnformeerd. Geef tevens een telefoonnummer mee waar u bent te bereiken, evenals het telefoonnummer en adres van het (dichtstbijzijnde) hemofilielandelcentrum.

Logeren

Logeren is voor veel kinderen een welkome afwisseling; even lekker zonder je vader en moeder. Dat geldt ook voor kinderen met milde hemofilie. Wanneer u aangeeft waar u bereikbaar bent en het adres en telefoonnummer van het (dichtstbijzijnde) hemofilielandelcentrum achterlaat, staat niets een logeerpertij in de weg.

Conclusie

Bij milde hemofilie kunnen bloedingen optreden, alleen veel minder vaak dan bij de ernstige vorm van hemofilie. De complicaties van bloedingen kunnen meestal door een goede behandeling gemakkelijk worden voorkomen. U moet daarom bekend zijn bij een hemofilielandelcentrum, alwaar een behandelplan is opgesteld. Bij twijfel, een ongeval of medische ingrepen, hoe simpel ook (zoals bijvoorbeeld het trekken van tanden en kiezen): altijd eerst contact (laten) opnemen met het desbetreffende hemofilielandelcentrum, ook al zegt de desbetreffende (tand-)arts dat het een kleine ingreep is en dat deze niets voorstelt!

Het dragen van een penning met gegevens over de ziekte kan nuttig zijn voor artsen en ambulancepersoneel bij een ongeval. (6) Zo loopt iemand met milde hemofilie minder risico niet of onjuist behandeld te worden.

Legenda

1. adressen van hemofilielandelcentra in Nederland: www.nvhp.nl
2. folder '110 vragen en antwoorden over draagsterschap'
3. folder 'Zwangerschap en (erfelijke) stollingsafwijkingen'
4. folder 'Hemofilie en de tandarts'
5. folder 'Het gebruik van DDAVP'
6. folder 'Stichting Witte Kruis'

Voor meer informatie kunt u zich wenden tot de Nederlandse Vereniging van Hemofilie-Patiënten (NVHP), Jan van Gentsstraat 130, 1171 GN Badhoevedorp
Telefoon: 020 659 90 21 / Fax: 020 659 60 30
Internetsite: www.nvhp.nl / E-mail: nvhp@nvhp.nl

Uitgave van de Nederlandse Vereniging van Hemofilie-Patiënten (NVHP)
2e herziene druk, juni 2007
Deze folder is tot stand gekomen dankzij een gift van de firma Baxter BV.
Tekst: drs. José A. Willemse (NVHP)
Tekstadvies: dr. M. Peters (Emmakinderziekenhuis AMC Amsterdam) en dr. E.P. Mauser-Bunschoten (Van Creveldkliniek hematologie, UMC Utrecht)
Ontwerp: Irene Witmajer BNO, eenopeen-ontwerpers

AANMELDINGSKAART / VERZOEK OM INFORMATIE

- * Hierbij meld ik me aan als lid/donateur * van de NVHP
- * Hierbij verzoek ik u mij nadere informatie te sturen over
 - hemofilie *
 - de ziekte van Von Willebrand *
 - de ziekte van Glanzmann *
 - ITP/trombocytopenie *
- * Hierbij verzoek ik u mij een overzicht van het bij de NVHP aanwezige voorlichtingsmateriaal te sturen

* doorhalen wat niet van toepassing is

naam:

adres:

postcode:

woonplaats:

telefoonnummer:

handtekening:

na aanmelding ontvangt u binnen een week nader bericht

m i l d e h e m o f i l i e

een folder voor mensen met
milde vorm van hemofilie en voor
draagsters van hemofilie



NEDERLANDSE VERENIGING VAN HEMOFILIE-PATIËNTEN (NVHP)

Inleiding

Hemofilie is een aangeboren stollingsafwijking die een verhoogde bloedingsneiging tot gevolg heeft. De oorzaak hiervan is een tekort aan één van de stollingsfactoren in het bloed. Dit tekort kan stollingsfactor VIII (acht) zijn, dan spreken we van hemofilie A of stollingsfactor IX (negen) dan spreken we van hemofilie B.

Bij mensen zonder hemofilie is het gehalte van deze stollingsfactoren in het bloed tussen de 50 en 150 %. Bij mensen met hemofilie is het factor VIII of IX gehalte in het bloed verlaagd, in ieder geval lager dan 50%. Afhankelijk van het gehalte in het bloed heeft iemand een ernstige vorm, een matige vorm of een milde vorm van hemofilie. Mensen met milde hemofilie hebben een stollingsactiviteit tussen de 5 % en 50%.

Deze brochure geeft informatie over de *milde vorm van hemofilie*.

U kunt in deze brochure informatie vinden over:

- Erfelijkheid
- Draagsteronderzoek
- Het hemofiliebehandelcentrum en behandelplan
- De bloedingen
- De behandelingsmogelijkheden
- Enkele tips om het risico op bloedingen zo klein mogelijk te houden
- Milde vorm van hemofilie en het dagelijkse leven

Hemofilie is erfelijk en komt vrijwel uitsluitend bij mannen voor. De erfelijke informatie van de stollingsfactoren VIII en IX ligt op het X chromosoom. Vrouwen hebben altijd twee X chromosomen. Mannen hebben behalve een X chromosoom ook een Y chromosoom. Indien het erfelijke materiaal op een X chromosoom een foutje bevat waardoor de stollingsfactor onvoldoende gemaakt kan worden, dan heeft de vrouw doorgaans nog een gezonde X die het wel kan maken. Daarom spreken we bij vrouwen van ‘draagsterschap van hemofilie’.

Mannen hebben slechts één X chromosoom. Dus, indien een X chromosoom een foutje bevat waardoor er geen of onvoldoende stollingfactor aangemaakt kan worden dan heeft de man geen reserve capaciteit. We spreken dan van hemofilie. Echter sommige vrouwen die draagster zijn kunnen een dusdanig verlaagd factor VIII of IX gehalte in hun bloed hebben, dat er in feite sprake is van milde hemofilie en dus is deze folder ook bestemd voor vrouwen die draagster zijn van hemofilie en een verlaagd stollingsfactor gehalte hebben.

Vandaar de titel: een folder voor mensen met milde vorm van hemofilie en voor draagsters van hemofilie.

Milde hemofilie levert doorgaans in het dagelijkse leven geen problemen op. Hierdoor denkt men al snel ‘er is niets aan de hand, als het zover is merk ik het wel’. En dat is een misverstand. Het is van groot belang dat er – al is dit mogelijk maar zelden nodig – in een hemofiliebehandelcentrum (1) een behandelplan wordt opgesteld.

Dit is des te belangrijker omdat een persoon met milde hemofilie, in tegenstelling tot iemand met ernstige hemofilie, nauwelijks tot geen ervaring met zijn ziekte heeft. Een goed contact met het hemofiliebehandelcentrum kan voor iemand met milde hemofilie van levensbelang zijn.

Erfelijkheid

Hemofilie is een erfelijke aandoening. Dit betekent dat ouders het kunnen doorgeven aan hun kinderen. De meeste mensen met hemofilie kennen dan ook wel familieleden (ooms, neven of broers) die hemofilie hebben. Hemofilie is een geslachtsgebonden aandoening. De informatie ligt op het X chromosoom.

Een zoon van een draagster heeft 50% kans dat hij hemofilie heeft. Een dochter van een draagster heeft 50% kans dat zij eveneens draagster van hemofilie is. Een man met milde hemofilie geeft het niet door aan zijn zonen, maar wel zullen al zijn dochters draagster zijn. (2)

De mate van hemofilie is ook overerfelijk. Dus indien in een familie een milde vorm van hemofilie voorkomt dan zullen familieleden met hemofilie altijd de milde vorm hebben.

In enveloppe verzenden aan:

Nederlandse Vereniging van Hemofilie-Patiënten

Jan van Gentstraat 130

1171 GN Badhoevedorp

N V H P 

Indien u vragen heeft over erfelijkheid, dan kunt u altijd contact opnemen met het hemofiliebehandelcentrum bij u in de buurt. Ook kunt u veel informatie vinden in de folder 110 vragen en antwoorden over draagsterschap (2)

De diagnose hemofilie wordt gesteld door middel van bloedonderzoek. Dit onderzoek wordt verricht in een gespecialiseerd stollingslaboratorium. Elk hemofilie-behandelcentrum (1) heeft zo’n stollingslaboratorium.

Spontane mutatie

We spreken van een spontane mutatie als er in de familie geen andere leden met hemofilie zijn. In geval van een spontane mutatie komt de milde vorm van hemofilie vaak pas aan het licht bij een nabloeding na bijvoorbeeld het trekken van kiezen, verwijderen van amandelen, een operatie of verwonding. Die persoon is dus eerste in de familie bij wie hemofilie wordt vastgesteld. Maar misschien zijn er wel andere familieleden die niet weten dat zij ook een milde vorm van hemofilie hebben, bijvoorbeeld omdat zij nog nooit een medische ingreep hebben ondergaan. Het is van groot belang om bij de overige mannelijke én vrouwelijke familieleden bloedonderzoek hiernaar te doen.

Draagsteronderzoek

In een familie waar hemofilie voorkomt, kunnen sommige vrouwen draagster zijn van hemofilie. Vrouwen van wie de vader hemofilie heeft zijn **zeker** draagster. Daarentegen heeft een dochter van een draagster 50 % kans om draagster te zijn en dus ook 50% kans om het niet te zijn.

Indien bekend is dat er in de familie hemofilie voorkomt, is het belangrijk naar een hemofiliebehandelcentrum (1,3) te gaan voor stamboomonderzoek en draagsteronderzoek. Omdat vrouwen die draagster zijn meestal geen of weinig klachten hebben, weet niet iedere vrouw in een familie of zij wel of geen draagster is. Bij kinderwens is het zeker van belang dit draagsteronderzoek te laten verrichten. Bij (mogelijke) draagsters van milde hemofilie wordt ook altijd bloed afgenomen om het factor VIII of IX gehalte in het bloed te bepalen. Zoals al eerder genoemd kan een draagster van milde hemofilie ook een verlaagd stollingspercentage hebben en dit kan een verhoogde bloedingneiging geven. Het is van belang dat stollingsonderzoek ook bij mogelijke draagsters gebeurt. Indien het stollingspercentage is verlaagd, kunnen in geval van medische ingrepen of een ongeval maatregelen worden genomen. Het stollingsfactorpercentage zegt niets over het al dan niet draagster zijn. Dat kan alleen worden aangetoond met behulp van DNA-onderzoek. Om dus zeker te weten of iemand draagster is, kan DNA-onderzoek worden verricht. Dit wordt in het algemeen pas na het zestienste jaar gedaan, zodat de vrouw zelf kan beslissen of ze het wel of niet wil weten.

Hemofiliebehandelcentrum en behandelplan

Een **hemofiliebehandelcentrum** is een ziekenhuis dat door het ministerie van VWS is aangewezen om hemofilie te behandelen. Zo’n hemofilie-behandelcentrum beschikt over specifieke kennis van hemofilie.

Nederland kent dertien van deze centra, verspreid door het land. Het ministerie van VWS heeft beslist dat behandeling en controle altijd in een hemofiliebehandelcentrum moet plaatsvinden. Deze maatregel is sinds het jaar 2000 van kracht. Deze maatregel geldt ook voor alle mensen met een milde vorm van hemofilie en voor alle draagsters met een verlaagde stollingsfactor. Aan de hand van de diagnose zal een hemofiliearts, verbonden aan een hemofiliebehandelcentrum, een **behandelplan** opstellen. In dit behandelplan staat onder meer wanneer behandeld moet worden en met welk stollingsproduct.

Bloedingen

Iemand met hemofilie bloedt niet meer dan een persoon zonder hemofilie, maar langer. Het bloed stolt dus wel, maar bij milde hemofilie is het stolsel minder sterk. Vaak is bij een ongeval of medische ingreep een behandeling nodig om het stollen te bevorderen en het stolsel sterker te maken. Kleine sneefjes en schaafwonden geven meestal geen problemen. Kenmerkend voor milde hemofilie zijn met name bloedingen na het trekken van tanden en kiezen, na het verwijderen van de keel- of neusamandelen, na chirurgische ingrepen en bij verwondingen. Wees er bedacht op dat bloedingen ook enkele dagen **na** een medische ingreep kunnen optreden.

Mensen met milde hemofilie kunnen ook te maken krijgen met een inwendige bloeding in spieren, gewrichten en in de organen. In tegenstelling tot ernstige hemofilie komen dit soort bloedingen nooit vanzelf voor. Inwendige bloedingen zijn veelal het gevolg van een ongeval, medisch handelen, een sportblessure of overbelasting. Een goede behandeling om de bloedstolling te normaliseren is noodzakelijk om de bloeding te stoppen en schade op lange termijn te voorkomen!

Slijmvliesbloedingen komen veelvuldig voor bij mensen met milde hemofilie. Dit zijn neusbloedingen, mond-, tong- en tandvleesbloedingen.

Vrouwen met een laag factor VIII of IX gehalte kunnen tevens last hebben van ernstige **menstruatiebloedingen**.

Ongevallen

Wees alert op het feit dat een bloeding zelden direct na een ongeval of overbelasting ontstaat. Al lijkt het overdreven – want er is toch niets aan de hand – neem na een ongeval/verwonding **altijd** contact op met het hemofiliebehandelcentrum! Soms kunnen er dagen voorbij gaan voordat een bloeding doorzet. Hoe eerder de behandeling plaatsvindt, des te geringer zijn de gevolgen van een bloeding. Vaak worden door een snelle behandeling bloedingen voorkomen.

Bij een ernstig ongeval is het van groot belang dat iemand met milde hemofilie **niet** naar het dichtstbijzijnde ziekenhuis wordt gebracht, maar naar het dichtstbijzijnde ziekenhuis waar ook een hemofiliebehandelcentrum is. Artsen die niet werkzaam zijn in een hemofiliebehandelcentrum weten doorgaans weinig van hemofilie. Hierdoor kan onjuist of helemaal niet worden behandeld, met soms ernstige gevolgen. Bovendien beschikt

een dergelijk ziekenhuis niet over stollingsfactorconcentraten. Mocht u toch in een ziekenhuis terechtkomen dat geen behandelcentrum is: laat altijd contact opnemen met het behandelcentrum waar u bekend bent, of doe dit desnoods zelf!

Verwonding aan het hoofd

Een verwonding aan het hoofd kan, als er niet snel en adequaat wordt behandeld blijvende schade veroorzaken of zelfs levensbedreigend zijn door het ontstaan van een bloeding binnen de schedel. Alle verwondingen aan het hoofd moeten direct aan de behandelend hemofiliearts worden gemeld voor overleg over de behandeling. Als iemand na het stoten van het hoofd, of na een val extreem moe wordt en gaat braken, suf wordt of een epileptische aanval krijgt, kan dit wijzen op een bloeding binnen de schedel. In dit geval is het noodzakelijk dat men direct naar een ziekenhuis waar een hemofiliebehandelcentrum is, wordt gebracht, ook al is dit niet het dichtstbijzijnde ziekenhuis. Dus wanneer er een harde val is gemaakt op het hoofd: neem **altijd** contact op met het hemofiliebehandelcentrum. Er kan een bloeding in het hoofd optreden, zelfs al is er aan de buitenkant niets te zien. Houd bij een ongeluk of medische ingreep altijd als stelregel aan: eerst de hemofilie behandelen met stollingsfactorconcentraat en dan pas verder onderzoek!

Behandeling van wonden

Bij oppervlakkige wondjes kan men volstaan met het schoonmaken van de wond en zonodig het aanbrengen van een pleister of drukverband. Het drukverband mag niet eerder worden verwijderd dan dat de wond is genezen. Bij een grotere wond moet eerst stollingsfactorconcentraat worden toegediend en pas daarna mag de wond worden behandeld. Als er gehecht moet worden is het van groot belang dat er eerst contact op wordt genomen met de behandelend hemofiliearts. **Bij ernstig letsel of bij twiifel altijd contact opnemen met het hemofiliebehandelcentrum.** Het is van belang dat het verband niet wordt verwisseld. Als het verband er wordt afgehaald door iemand die niet goed op de hoogte is van hemofilie, kan het stolsel dat zich op de wond heeft gevormd worden stuk getrokken en de wond zal opnieuw beginnen te bloeden.

Blessures

Een verrekte spier of een verstuikt gewricht moet worden gemeld in het hemofiliebehandelcentrum. Dit, omdat deze verwondingen gepaard gaan met bloedingen. Hoe langer de behandeling van een dergelijke blessure wordt uitgesteld, hoe groter de kans op complicaties en blijvende schade. Vaak wordt de blessure wel behandeld en de hemofilie niet! Bij een herhaalde bloeding in hetzelfde gewricht zonder duidelijke reden is het van belang de oorzaak te laten onderzoeken op het hemofilie-behandelcentrum. De hemofiliearts kan u eventueel doorsturen naar een orthopedisch chirurg of fysiotherapeut voor nader onderzoek en advies ten aanzien van de behandeling. Elke tijdige behandeling vermindert de kans op complicaties, pijn, langdurig veelvuldige bezoeken aan het ziekenhuis en blijvende schade aan het gewricht!