

HÅNDBOK FOR BLØDERE



Senter for sjeldne diagnoser, Rikshospitalet
4. utgave 2008
Tegninger: Vivian Zahl Olsen



RIKSHOSPITALET

INNHold

FORORD	4
1. HEMOFILI OG ANDRE BLØDERSYKDOMMER	5
BLØDERSYKDOMMEN HEMOFILI	5
VON WILLEBRANDS SYKDOM	6
ANDRE BLØDERSYKDOMMER	9
DIAGNOSTIKK	9
FOREKOMST	9
2. BEHANDLING AV BLØDERSYKDOM	10
TRANSFUSJONSBEHANDLING	10
HJEMMETRANSFUSJON	11
BEHANDLING AV BLØDNINGER	12
MEDIKAMENTER TIL BEHANDLING AV BLØDNINGER	15
MEDISINER SOM IKKE MÅ BRUKES	16
VAKSINASJONER	
3. OPERASJONER	16
4. KOMPLIKASJONER TIL TRANSFUSJONSBEHANDLING	17
5. ARV OG GENETISK VEILEDNING	18
GENETISK VEILEDNING	20
ARVEBÆRERDIAGNOSTIKK	20
GENETISK TESTING	21
PRENATAL DIAGNOSTIKK (fosterdiagnostikk)	22
ARVEBÆRERE AV HEMOFILI	23
6. FYSIOTERAPI OG FYSISK AKTIVITET	24
PRAKTISKE RÅD VED LEDD- OG MUSKELBLØDNINGER	24
IDRETT OG FYSISK AKTIVITET	27
7. TANNHELSE	29
8. Å LEVE MED BLØDERSYKDOM	31
NÅR DIAGNOSEN STILLES	32
OPPVEKST	33
BARNETS OPPLEVELSE AV BLØDERSYKDOMMEN	34
ÅPENHET OM BLØDERSYKDOMMEN	35
SØSKEN	36
VOKSNE MED BLØDERSYKDOM	36

9. BARNEHAGE, SKOLE OG UTDANNING	37
BARNEHAGE	37
GRUNNSKOLE	38
VIDEREGÅENDE SKOLE	40
HØGSKOLE OG UNIVERSITET	42
YRKESVALG	42
MILITÆRTJENESTE	42
10. HJELP FRA DET OFFENTLIGE	44
STØNAD VED BARNES SYKDOM	44
STØNAD VED EGEN SYKDOM	45
GRUNN- OG HJELPESTØNAD	45
STØNAD VED HELSETJENESTER	46
11. PRAKTISKE RÅD VED REISER	47
12. SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER	48
SENTERETS ARBEID KNYTTET TIL BLØDERE	49
13. BLØDERNES INTERESSEORGANISASJONER	50
FORENINGEN FOR BLØDERE I NORGE	50
BLØDERFONDET	51
WORLD FEDERATION OF HEMOPHILIA	54
14. INFORMASJONSKILDER	55
VEDLEGG:	
ARVEBÆRERE AV HEMOFILI	
ANBEFALTE FORHOLDSREGLER VED GRAVIDITET OG FØDSEL	56

FORORD

Med blødersykdommer sikter vi i denne teksten til arvelige, medfødte og livslange tilstander som fører til økt blødningstendens.

Vi kjenner en rekke forskjellige sykdommer som hører inn i denne gruppen, og hver sykdom forekommer i forskjellige alvorlighetsgrader. Denne boka omhandler i all hovedsak hemofili og von Willebrands sykdom i alvorlig grad.

Blødersykdommer er sjeldne sykdommer. Det er derfor ikke rart at kunnskap om og praktisk innsikt i disse sykdommene ofte er mangelfull, både blant helsepersonell og i befolkningen generelt. Med denne håndboken ønsker vi å rette på noe av dette.

Boka er først og fremst skrevet for bløderne selv og familiene deres, men også for alle andre som trenger å lære om utfordringene ved blødersykdom. Dette kan være folk i helse- og sosialtjenesten, ved trygdekontorene, i skolen, ved arbeidskontorene, og kanskje også venner og arbeidskamerater.

Formålet er å møte usikkerhet og manglende forståelse med kunnskap, angst med begrunnet optimisme og utrygghet med støtte og hjelp. Vi har forsøkt å redusere bruken av fremmedord, fagspråk og forkortelser, fordi dette er en bok for folk som har én ting felles, nemlig at de har behov for å vite mer om blødersykdommer. I denne boken benytter vi gjennomgående betegnelsen blødere om personer med blødersykdom.

Vi bør også si hva boken ikke er. Den er ikke en detaljert lærebok og heller ikke en håndbok i behandling av blødersykdom. De som trenger slik kunnskap, må hente den i spesiell faglitteratur. Vi har heller ikke gitt fullstendige henvisninger til denne litteraturen, nettopp fordi dette er en bok for menigmann. Oppstår det spesielle problemer, skal de drøftes med spesialistene på området.

Håndbok for blødere ble første gang utgitt i 1978. Initiativtakere og redaktører for 1. utgave var Eva Semb-Johansson, den gang daglig leder ved Institutt for blødere og tilsynslege Anders Glomstein.

Boken er revidert flere ganger. En rekke forskjellige eksperter har bidratt både med originalkapitler og i revisjonsarbeidet.

Kapittel 11 i håndboka er skrevet av Foreningen for blødere i Norge (FBIN).

En stor takk til brukere, fagfolk og andre som har gitt sine bidrag til denne reviderte utgaven av *Håndbok for blødere*.



Bengt Frode Kase
Leder, Senter for sjeldne diagnoser
Oslo, april 2008

1. HEMOFILI OG ANDRE BLØDERSYKDOMMER

Hvordan stopper blødninger normalt?

Når det går hull på en blodåre, setter kroppen raskt i gang flere mekanismer som har som felles mål å stanse blødningen:

1. Først trekker muskelceller i blodåreveggen seg sammen, slik at blodstrømmen til det stedet som blør reduseres.

2. Samtidig vil en mengde bitte små blodlegemer som kalles blodplater, klebe seg til kantene av hullet i åren og til hverandre og danne en plugg som tetter hullet (en plateplugg). Dette er som regel tilstrekkelig til å stanse blødning fra de tynneste og minste blodårene, dvs. blødning etter skrubbsår, klor, småkutt osv.

3. Blør man fra en litt større blodåre, er ikke platepluggen sterk nok. Den må forsterkes av en blodlevring - et koagel. Blodlevringen består av et nettverk av seige tråder som kalles fibrin. Fibrintrådene legger seg over platepluggen og holder den på plass, omtrent som ståltrådene rundt en champagnekork. Blodlevringen oppstår ved at en rekke forskjellige proteinstoffer (blodlevringsfaktorer) inngår i et fint regulert samspill (kaskade) som gjør at det felles ut fibrin.

Blodlevringsfaktorene er nummerert med romertall, for eksempel Faktor VIII og Faktor IX.

Blødningstendens

Når lekkasjer fra blodårene ikke stanser normalt, sier vi at det foreligger en blødningstendens. Dette kan for eksempel skyldes nedsatt produksjon av blodplater, eller at blodplatene nedbrytes for raskt eller ikke fungerer som de skal. Det kan også hende at en blodlevringsfaktor ikke produseres, eller at den lages med en produksjonsfeil som gjør at den ikke virker. I tillegg har vi tilstander hvor en blodlevringsfaktor brytes så raskt ned i blodbanen at den ikke får anledning til å virke. Det skjer hos pasienter med såkalt inhibitor (antistoff). Inhibitor er et protein som kroppen selv lager og som binder seg til og ødelegger den blodlevringsfaktor den er rettet mot. Blødningstendens kan altså oppstå på forskjellige måter. Den kan være medfødt, eller den kan oppstå senere i livet hos tidligere friske personer.

Blødersykdommen hemofili

I århundrer har man vært oppmerksom på en spesiell type arvelig blødningstendens som rammer gutter. Kvinner kan være arvebærere, men blir selv ikke syke. Denne medfødte blødningstendensen har fått navnet hemofili. Hemofili er en sjelden sykdom, i Norge kjenner vi til ca. 380 (per 2006) med denne diagnosen. Når mange allikevel har hørt om hemofili, er det kanskje fordi den engelske dronning Victoria var arvebærer av sykdommen og via sine mange etterkommere spredte hemofili til flere europeiske kongehus.

Men sykdommen har vært kjent mye lenger. Allerede i det 5. århundre før Kristi fødsel ble det i jødernes lovbok, Talmud, nedskrevet regler om at hvis to sønner blødde til døde etter omskjæringen, skulle senere sønner ikke omskjæres. Hemofili er medfødt og livsvarig, og blødningstendensen holder seg konstant hele livet hos én og samme person. Antall blødninger pleier allikevel å avta med alderen, sannsynligvis på grunn av redusert fysisk aktivitet og større erfaring med hvordan man skal unngå blødninger.

Årsaken til hemofili

Hemofili deles i to hovedgrupper: Hemofili A skyldes redusert aktivitet av blodlevringsfaktor VIII. Når aktiviteten av faktor IX er redusert, oppstår hemofili B.

Denne inndelingen angir altså bare hvilken faktor som ikke fungerer og sier ikke noe om blødningstendensen, som er den samme hos en person med hemofili A som hos en person med hemofili B.

Hemofili er ikke like alvorlig i alle slekter. I noen slekter er blødningstendensen moderat og i noen bare mild. De som har mindre enn 1 % av normal faktoraktivitet i blodet, har hemofili i alvorlig grad. Ved hemofili i moderat grad er faktoraktiviteten nedsatt til mellom 1 og 4 %. Er faktoraktiviteten mellom 5 og 25 % kaller vi det hemofili i mild grad. Medlemmer av samme slekt har hemofili av samme alvorlighetsgrad.

Arvegang ved hemofili beskrives mer inngående i kapittel 5.

Hvordan oppdages hemofili?

I de tilfeller hvor man kjenner til at blødersykdommen hemofili forekommer i slekten, kan man stille diagnosen i en blodprøve tatt noen måneder etter fødselen. I andre tilfeller får man først mistanke om blødersykdom etter at typiske blødninger har oppstått.

Hemofili i alvorlig grad (faktoraktivitet < 1 %) kan vise seg kort tid etter fødselen ved blødninger under huden etter støt (blåmerker). Så snart gutten begynner å krabbe, og påkjenningene blir større, får han tendens til blødninger i muskulatur. De typiske leddblødningene, som senere blir den største plagen, sees oftest etter at han har begynt å gå. Diagnosen blir derfor som regel først stillet i 1-1½-års alderen.

Hemofili av moderat grad (faktoraktivitet 1-4 %) viser seg gjerne noe senere, og blødningstendensen er mindre. Det skal større påkjenninger til for å utløse blødningene, men de færreste slipper unna leddblødninger, spesielt i knær og ankler.

Hemofili av mild grad (faktoraktivitet 5-25 %) kan være så beskjedent at blødningstendensen ikke oppdages før personen er voksen, gjerne i forbindelse med en alvorlig skade eller en operasjon. Til gjengjeld kan blødningen da være farlig fordi legen er uforberedt.

Von Willebrands sykdom

I 1926 beskrev den finske legen von Willebrand en gruppe pasienter fra Ålandsøyene i Den Botniske viken.

De hadde en spesiell form for blødersykdom karakterisert ved blødningstendens fra hud og slimhinner samt en forlenget blødningstid.

Tilstanden var arvelig, men i motsetning til hemofili ble begge kjønn rammet like hyppig. Sykdommen har senere fått von Willebrands navn og er den vanligst forekommende arvelige blødersykdommen.

Årsaken til von Willebrands sykdom

Sykdommen skyldes at et proteinstoff kalt von Willebrand faktor produseres i redusert mengde eller med en defekt som gjør at det ikke virker som det skal. Von Willebrand faktor er nødvendig for at blodplatene skal kunne klebe seg til blodåreveggen og til hverandre og danne en effektiv plugg som stanser blødninger. Ved skader eller hull i små, overflatiske blodårer er platepluggen det viktigste forsvar mot blødning. Derfor er de vanligste symptomene ved von Willebrands sykdom en økt tendens til blødninger fra hud og slimhinner.

Von Willebrand faktor har en funksjon til: Den er også et bæremolekyl for blodlevringsfaktor VIII i blodsirkulasjonen. Faktor VIII er nødvendig for at blodet skal levre seg. I alvorlige grader kan pasientene derfor også få blødninger på grunn av redusert blodlevring, som ved hemofili.

Tre hovedtyper av von Willebrands sykdom

Type I er den desidert vanligst forekommende typen og ble tidligere kalt klassisk eller mild form av von Willebrands sykdom. De aller fleste personer med von Willebrands sykdom har denne typen. Ved type I produserer kroppen en redusert mengde von Willebrand faktor, men den faktoren som lages, fungerer normalt. Vanligvis produseres 20-50 % av normal mengde.

Type II er svært sjelden i Norge. Disse produserer von Willebrand faktor i normal mengde, men faktoren er feilprodusert slik at den ikke virker som den skal. Det finnes flere undergrupper av type II, avhengig av hvilken produksjonsfeil som foreligger.

Type III kalles også alvorlig form. Kroppen produserer en svært liten mengde von Willebrand faktor, som regel bare noen få prosent av det normale. Som en følge av dette blir også mengden blodlevringsfaktor VIII redusert. Disse pasientene får derfor blødninger både på grunn av en redusert blodplatefunksjon og på grunn av en redusert blodlevring. Type III påvises også svært sjeldent.

Arvegang

Von Willebrands sykdom er arvelig. Arvegangen kalles autosomal dominant. Det vil si at det er 50% sjans for at et barn til en person med von Willebrands sykdom skal arve sykdommen. Arvestoffet (genet) for produksjon av von Willebrand faktor er knyttet til kromosom 12, et kromosom som ikke har betydning for hvilket kjønn vi blir. Gutter og jenter rammes derfor like hyppig. Som tidligere nevnt er det noen ganske få pasienter som har en alvorlig form av von Willebrands sykdom (type III). I slike tilfelle regner vi med at arveanlegget ofte finnes både hos moren og faren. Foreldrene kan ha sykdommen så mildt at den ikke er diagnostisert, men barnet kan få anlegget i dobbelt dose og bli alvorlig rammet. Sjansen for at dette skal skje i en slik familie er 25%. Det finnes også meget sjeldne former av von Willebrands sykdom som ikke er arvelig betinget og som oppstår som komplikasjoner til andre sykdommer eller forekommer spontant.

Hvordan stilles diagnosen?

Tidligere stilte man diagnosen von Willebrands sykdom på grunnlag av en typisk sykehistorie, forlenget blødningstid (undersøkes ved å lage et lite risp på underarmen og ta tiden til blødningen stanser) og et redusert nivå av blodlevringsfaktor VIII målt i blod prøve. Det har vist seg at disse enkle undersøkelser ofte førte til feildiagnoser. I dag studerer vi både mengde og aktivitet av faktor VIII og von Willebrand faktor og oppbygningen av von Willebrand faktor-molekylet. I tillegg kan blodplatenes evne til å klebe seg sammen måles ved forskjellige tester. Disse undersøkelsene er kompliserte og kan være vanskelige å utføre i tilsendte blodprøver. Derfor må man ofte selv møte frem på et spesiallaboratorium for å stille diagnosen sikkert. For å stille diagnosen von Willebrands sykdom krever vi i dag tre ting:

1. Man skal finne typiske forandringer i blodprøver. Aktiviteten/mengden av von Willebrand faktor skal være mindre enn 50% av gjennomsnittet hos friske personer, målt i minst to forskjellige blodprøver.
2. Man skal ha symptomer på økt blødningstendens.
3. Det skal være andre i slekten med den samme diagnosen.

Noen personer vil ha lettere for å blø selv om von Willebrand faktor i prøvene bare er litt redusert (ofte i området 60 – 70%). Vi sier i dag at de har "Økt blødningstendens på grunn av redusert von Willebrand faktor". De har ikke en sykdom, men en von Willebrand-lignende tilstand. Noen har sykdommen i så mild grad at de overhodet ikke får plager av den, selv om man kan finne lette avvik fra det normale i en blodprøve. De har naturligvis ikke blødersykdom, men de kan bringe arveegenskapen videre til sine etterkommere.

Symptomer

Sykdommen er til stede helt fra fødselen av, og den kan gi symptomer fra tidlig barnealder. Vanligst er økt tendens til underhudsblødninger ("blå flekker") og blødninger fra nese og tannkjøtt. Ved tanntrekninger og kirurgiske inngrep kan blødningene bli svært rikelige. Hos kvinner kan menstruasjonsblødningene bli kraftige og langvarige, og ofte er dette det mest plagsomme symptomet. Heldigvis øker faktormengden i blodet under graviditet, slik at blødningstendensen da reduseres. Svangerskap og fødsel forløper som regel normalt. I barseltiden kan det allikevel komme en blødning.

Hos de ganske få som har von Willebrands sykdom i alvorlig grad, oppstår i tillegg blødninger i ledd og muskulatur som ved alvorlig og moderat hemofili. Spesielt utsatt er ledd som belastes mye, som ankler, knær og albuer.

I motsetning til ved hemofili kan blødningstendensen ved von Willebrands sykdom variere fra person til person i samme slekt og også hos den enkelte person over tid. Ved slektsundersøkelser kan man finne personer som har forandringer i blodet som ved von Willebrands sykdom, men som overhodet ikke har symptomer. Sykdommen spenner således over et bredt spekter.

Andre blødersykdommer

Det finnes også en rekke andre blødersykdommer som skyldes medfødte defekter i blodlevringen. De er meget sjeldne. Alle arves uavhengig av kjønn, slik at kvinner og menn rammes like hyppig (autosomal arv). For å bli syk må man som regel ha arvet egenskapen fra begge foreldrene. Det er beskrevet manglende funksjon av faktor I, II, V, VII, X, XI, XII og XIII som årsak til blødersykdom. Stort sett fører de til mildere symptomer, og spesielt til mindre tendens til leddblødninger, enn ved hemofili.

Faktor VII-mangel (proconvertinmangel) er den minst sjeldne av disse. I alvorlig grad kan blødningstendensen bli betydelig og sykdomsforløpet svært likt alvorlig hemofili.

Faktor V-mangel ble oppdaget av professor Owren ved Rikshospitalet i Oslo i 1944. Sykdommen fører først og fremst til blødningstendens i hud og slimhinner, samt en betydelig blødningsfare ved skader og operasjoner.

Diagnostikk

Ved økt blødningstendens vil informasjon om type blødninger være nyttig: Blødninger fra hud og slimhinner ved von Willebrand og andre blodplatesykdommer, blødninger i ledd og muskulatur ved blodlevringsdefekter. Opplysninger om andre tilfeller i nær slekt er også nyttig.

Ved alle sykehuslaboratorier kan man ta blodprøvene kefotest og INR, (tester for å måle koagulasjonstid), samt telle blodplater. Dette er nyttige undersøkelser ved blødningstilstander. Ved hemofili A og B samt uttalte tilfeller av von Willebrands sykdom vil kefotest være forlenget, mens INR og trombocyt-tall er normale. Ved milde tilfeller av von Willebrand kan alle tester være normale.

For endelig diagnose må en blodprøve (citratplasma) undersøkes ved et koagulasjonslaboratorium. I første omgang kan frosset citratplasma sendes i posten, men ofte må diagnosen bekreftes ved direkte prøvetaking på laboratoriet etter nærmere avtale.

Forekomst

Arvelige blødersykdommer er sjeldne. Vi har god oversikt over pasienter med hemofili i Norge, og antallet personer holder seg ganske konstant i overkant av 350. Ca. halvparten er alvorlig affisert. Vi finner stadig flere personer med von Willebrands sykdom, og antallet registrerte med denne diagnosen passerte antallet hemofilikere i midten av 80-årene. Dette skyldes ikke at sykdommen blir vanligere, men at kunnskap om von Willebrand kom senere. De fleste er mildt affisert og diagnosen er derfor ikke blitt stilt tidligere.

Registrerte blødere ved Senter for sjeldne diagnoser 2006/2007

Blødersykdom	2006	2007
Hemofili A, alvorlig grad	153	157
Hemofili A, moderat grad	26	27
Hemofili A, mild grad	116	117
Hemofili B, alvorlig	29	29
Hemofili B, moderat grad	44	44
Hemofili B, mild grad	23	23
von Willebrands sykdom, type III	16	16
von Willebrands sykdom, type I	813	832
von Willebrands sykdom, type II	22	24
Faktor VII-mangel	25	25
Andre faktormangler	17	16
Totalt	1284	1310

2. BEHANDLING AV BLØDERSYKDOM

Transfusjonsbehandling

Blødersykdom skyldes mangel på aktiv blodlevringsfaktor. Tilførsel av den manglende faktor i tilstrekkelig mengde er derfor den viktigste medisinske bløderbehandlingen.

Preparater til transfusjonsbehandling

Blodlevringsfaktorer finnes i blodplasma, og den mengde faktor som finnes i 1 ml plasma fra en frisk person defineres som 1 internasjonal enhet. Man kan rense ut og konsentrere disse blodlevringsfaktorene fra plasma ved kompliserte kjemiske metoder. Konsentratene blir i tillegg behandlet for å fjerne eventuelle smittestoffer. Deretter blir konsentratene frysetørret for å øke holdbarheten. Før bruk løses de opp i sterilt vann. Konsentratene foreligger i små glassflasker som vanligvis inneholder 500 eller 1000 enheter. De må gis direkte inn i en blodåre (intravenøst) for å virke.

Fra 1990-årene har man produsert koagulasjonsfaktor VIII til behandling av hemofili A kunstig ved hjelp av genteknologi. Det kalles rekombinant faktor VIII. Disse produktene har nøyaktig samme effekt som de man tidligere rensset ut fra blodplasma, og det er ingen mulighet for å overføre smittsomme virus som man kan finne hos mennesker. Over 60 % av faktor VIII som brukes i Norge i dag er rekombinant, og alle nyoppdagede personer med hemofili A får slike produkter.

Til de meget få personene med faktor VII-mangel finnes også et effektivt rekombinant produkt. I dag produseres i tillegg rekombinant koagulasjonsfaktor IX til behandling av hemofili B. Men dette stoffet brukes mindre fordi det ikke har nøyaktig samme egenskaper og samme effekt som det som produseres fra blodplasma.

Andre rekombinante koagulasjonsfaktorer finnes ikke. Vi bruker i dag plasmabaserte konsentrater til behandling av hemofili B, av alvorligere grader av von Willebrands sykdom og til andre sjeldne blødersykdommer.

Hjemmetransfusjon

Siden 1975 har personer med alvorlig grad av blødersykdom blitt opplært i å sette transfusjoner med faktorkonsentrater på seg selv, og foreldre til å sette på sine barn. Derved unngås tidkrevende transport til lege/sykehus samt unødig venting, og man oppnår en helt annen grad av selvstendighet. Ved blødninger innsettes behandlingen raskere, slik at risiko for permanent skade reduseres. De aller fleste alvorlig affiserte blødere er med i hjemmetransfusjons-programmet. Opplæring i hjemmebehandling og nødvendige kontroller skjer ved Senter for sjeldne diagnoser ved Rikshospitalet.



Behandling av blødninger

Profylaktisk (forebyggende) behandling

En ideell behandling av blødersykdom er naturligvis å tilføre faktor så ofte at blødninger ikke oppstår. Profylaktisk behandling av blødere har lenge vært gitt over begrensede tidsrom i forbindelse med operasjoner, intensiv opptrening av skadde ledd osv. I dag tilbys langvarig profylakse til barn og unge med alvorlig hemofili for å forhindre at leddskader oppstår. Behandlingen startes når barnet begynner å få tendens til leddblødning.

Virketiden av tilført faktor er dessverre kort. Hos små barn starter vi ofte med én behandling i uken. Men etter en tid må transfusjoner vanligvis gis tre ganger ukentlig ved hemofili A eller to ganger ukentlig ved hemofili B for å oppnå en vedvarende forebyggende effekt.

Blødninger i ledd og muskler

Blødninger oppstår hyppigst i ankler, knær og albuer. Uten behandling kan en person med alvorlig hemofili ha gjennomsnittlig én behandlingstrengende blødning hver 12. dag fra 5-6 års alder, men hyppigheten varierer sterkt fra person til person. Karakteristisk for alvorlig hemofili er også at leddblødninger kan oppstå spontant, uten kjent utløsende årsak.

Leddblødninger er de vanligst forekommende blødninger hos personer med hemofili. For å forhindre slike blødninger anbefaler vi i dag forebyggende behandling til barn og ungdom. Men når en blødning først oppstår, er det vesentlig at behandling innsettes så raskt som mulig for å unngå varige skader og bevegelseshemninger. Bløderen merker selv at en blødning begynner lenge før det kan observeres objektive forandringer som hevelse, varme og innskrenket bevegelighet. Det er derfor viktig å lytte til bløderen og ikke vente på såkalte objektive leddforandringer før man gir behandling.

Mengden blodlevringsfaktor som skal tilføres avhenger av personens vekt, hans faktornivå samt blødningens alvorlighetsgrad. Ved moderate ledd- og muskelblødninger vil 500 enheter være tilstrekkelig til en person under 25-30 kg. Er han tyngre gir man den dobbelte mengde. Det er vanligvis nok å gi en enkelt transfusjon, men behandlingen kan gjentas etter 12-24 timer hvis man har inntrykk av at blødningen ikke har stoppet. Ved spesielt store og alvorlige ledd- og muskelblødninger kan det være nødvendig å doble den første dosen og å gjenta behandlingen 12-24 timer senere.

Vi er liberale med bruk av faktorkonsentrater, fordi et liberalt transfusjons-regime reduserer risiko for senere bevegelseshemninger på grunn av leddskader. Det er alltid svært fornuftig å høre på hva bløderen/foreldrene selv mener når man skal vurdere om og hvor lenge transfusjonsbehandling skal gis. De har ofte erfaring fra flere tidligere blødninger.

Som et supplement til bruk av faktorkonsentrat vil vanlige behandlingsprinsipper som kortvarig nedkjøling og kompresjon (elastisk bandasje) begrense en leddblødning. Det er også vesentlig at funksjonen i ledd opptrenes og muskulatur tøyes ut etter at blødningen har stanset. Les mer om dette i kapittel 6: Fysioterapi og fysisk aktivitet.

Gjentatte blødninger i samme ledd

En del voksne blødere som ikke bruker forebyggende behandling, plages med stadig gjentatte blødninger i det samme leddet. Dette skyldes at leddhinnen etter en blødning kan bli irritert og opphovnet, og blødninger utløses selv ved små påkjenninger. Et slikt ledd er i stor fare for utvikling av permanente skader. Man kan først prøve å bryte denne onde sirkelen ved å gi forebyggende behandling over noen måneder. Hvis ikke dette fører frem, kan vi sprøyte et radioaktivt stoff (radioaktiv isotop) med kort virketid inn i leddet. Dette demper irritasjonen i leddhinnen og gjør at blødningstendensen reduseres. Behandlingen er vellykket i 50 % av tilfellene, i 25 % av tilfellene vil behandlingen føre til en viss bedring. Alternativt kan vi også fjerne leddhinnen kirurgisk, såkalt synovektomi.

Behandling ved alvorlige blødninger

Som alvorlige blødninger regner vi enkelte spesielle muskelblødninger, som i psoasmuskelen (indrefiletten!), tykkleggen og innsiden av underarmen. Disse blødningene kan forårsake lammelser eller forkortelse av sener dersom de ikke behandles med ekstra doser faktorkonsentrat.

Dessuten regner vi alle blødninger som er utløst av større skader som alvorlige, f.eks. blødninger i indre organer og blødninger ved hodeskader. Slike blødninger bør behandles ved sykehus som har de nødvendige ressurser (tilstrekkelig faktorkonsentrat, erfaring og mulighet for å følge behandlingen med målinger av faktoraktiviteten i blodet). I alvorlige tilfeller står Seksjon for blodsykdommer og Barneklirikken ved Rikshospitalet til rådighet for innleggelse eller eventuelt råd om behandlingen.

Slimhinneblødninger

Ved von Willebrands sykdom er blødninger fra nesen, tannkjøttet og overflatiske kutt/sår blant de vanligste problemene bløderne har. Kvinner kan ha svært rikelige menstruasjonsblødninger. Slike plager kan også sees ved andre blødersykdommer.

Neseblødninger

Man blør oftest fra den fremre delen av nesen. Derfor kan man først prøve å stanse blødningen ved å ta et fast tak med tommel og pekefinger over den fremre, bløte delen av nesen og holde trykket i minst 10 minutter. Man skal sitte oppreist; i liggende stilling øker trykket i nesens blodårer.

Hvis dette ikke lykkes, kan man fylle det blødende neseboret med Spongostan. Spongostan er en gelatinsvamp som har lokal blodstansende effekt. En plate Spongostan fuktes med noen dråper vann og rulles sammen til en tampong som skrur inn i nesen. Det er viktig at tampongen er så stor at neseboret fylles helt. For å bedre effekten ytterligere kan tampongen i stedet fuktes med nesedråper eller Cyklokapron (se forklaring under *Medikamenter til behandling av blødninger*). Nesedråper får blodårene til å trekke seg sammen og begrenser derfor blødningen. La tampongen sitte til den faller ut av seg selv eller løser seg opp.

Menstruasjonsblødninger

Menstruasjonsblødninger hos kvinner begrenses ved å ta Cyklokaprontabletter fra første blødningsdag. P-piller vil også regulere blødningene.

Urinveisblødninger

Blod i urinen uten kjent årsak forekommer spesielt hos voksne med alvorlig hemofili. Man kjenner ofte murring i ryggen, av og til kraftige kolikksmerter på grunn av blodlevringer i urinlederne. Det er viktig å drikke rikelig for å tynne ut urinen. Fysiske anstrengelser bør unngås ved kraftig blødning. Cyklokapron øker tendensen til blodlevring i urinlederne og må derfor IKKE brukes! Transfusjonsbehandling har effekt og kan bli nødvendig, men blødningen stanser som regel av seg selv uten varige skader også uten slik behandling.

Kutt og sår

Spongostan kan også brukes ved kuttskader eller sår som har lett for å blø, men som ikke trenger transfusjonsbehandling. Klipp til en passende bit og legg den tørr direkte på såret med en kompress og komprimerende plaster over. Alternativt kan man ha noen vanlige nesedråper på en kompress og trykke mot det blødende stedet.

Underhudsblødninger

Behandles vanligvis ikke hvis de ikke blir spesielt store og smertefulle, eller virker hemmende på vanlige aktiviteter.

Ved alle overflateblødninger bør den lokale behandlingen suppleres med Cyklokapron (se nedenfor).

Dersom lokal behandling ikke fører frem, kan det bli nødvendig å gi transfusjonsbehandling eller Octostim også ved blødning fra slimhinner.

Medikamenter til behandling av blødninger

Octostim (desmopressin) er et legemiddel som er effektivt i behandling av pasienter med von Willebrands sykdom type I (tidligere kalt mild von Willebrand) og hemofili A i mild grad.

Én behandling fører til at nivået av von Willebrand faktor og faktor VIII øker med to til seks ganger. Denne økningen er tilstrekkelig til å stanse de fleste vanlig forekommende blødninger.

Preparatet er derfor effektivt både til behandling av blødninger og forebyggelse i forbindelse med tanntrekninger og mindre kirurgiske inngrep.

Intravenøs desmopressinbehandling bør skje på et sykehus med erfaring i den type behandling.

Octostim finnes som nesenspray til bruk hjemme. Sprayen er nesten like effektiv som intravenøs injeksjon. Nesensprayen virker ikke bare på neseblødninger, men også på blødninger andre steder i kroppen. I tilfelle blødning eller kroppsskade bør sprayen tas så fort som mulig.

Octostim virker ikke på faktor IX og skal derfor ikke brukes ved hemofili B.

De som har alvorlig eller moderat blødersykdom (uansett type) får heller ingen effekt; stigningen i faktornivået blir for liten.

Cyklokapron er en såkalt fibrinolysehemmer, dvs. et medikament som hemmer oppløsningen av en blodlevring og derved gjør den sterkere. Preparatet har effekt ved blødninger fra hud og slimhinner, inkludert menstruasjonsblødninger. Det er effektivt som et supplement til annen behandling ved kirurgi på blødere. Ved blødninger i ledd og muskler har man ikke klart å dokumentere noen virkning. Ved urinveisblødninger skal Cyklokapron ikke brukes.

Octostim og Cyklokapron til personer med blødersykdom fås på blå resept.

Medisiner som ikke må brukes

Smertestillende medisiner som inneholder acetylsalisylsyre (Albyl E, Globoid, Dispril osv.) må ikke brukes av personer med økt blødningstendens.



Salisylsyre virker sterkt hemmende på blodplatenes evne til å klebe seg sammen, derved øker blødningstendensen. Man bør være forsiktig med å bruke medisiner som brukes i behandling av leddgikt.

I stedet for disse medikamentene anbefaler vi tabletter som inneholder paracetamol. Disse fås kjøpt på apotek uten resept, og de er helt trygge for blødere.

Vaksinasjoner

Vaksiner som settes intramuskulært (dypt i en muskel) kan forårsake en blødning. Derfor må alle vaksiner til blødere settes subkuttant (under huden), og man bør klemme på vaksinasjonsstedet (komprimere) i 2-3 minutter etterpå. På denne måten kan blødere vaksineres uten problemer. Alle vaksiner i det norske vaksinasjonsprogrammet kan settes subkuttant i stedet for intramuskulært, selv om det står noe annet i pakken.

Barn med blødersykdom skal følge det vanlige vaksinasjonsprogrammet. I tillegg anbefales vaksinasjon mot hepatitt (leverbetennelse) A og B ved ett års alder. Hepatittvaksine rekvireres av lege (blå resept, § 4).

3. OPERASJONER

Akutte operasjoner

Ved skade eller annen akutt sykdom kan det være nødvendig med operasjoner hos blødere, akkurat som hos andre personer. Dersom det ikke dreier seg om en person som har utviklet antistoff (se kapitlet om *Komplikasjoner til transfusjonsbehandling*) kan en slik operasjon utføres etter at man har normalisert faktornivået med tilførsel av tilstrekkelig konsentrat under veiledning av faktormålinger i blodet. Det er også nødvendig å tilføre konsentrat en tid etter operasjonen. Så sant det er mulig bør derfor slike operasjoner utføres ved en avdeling med spesiell erfaring. Rikshospitalet i Oslo har landsfunksjon for kirurgisk behandling av blødere.

Operasjoner for å utbedre leddskader

Til tross for tidlig og rikelig behandling med faktorkonsentrater kan personer med stor blødningstendens få permanente leddskader. Hos eldre personer med blødersykdom, som vokste opp med ingen eller utilstrekkelig behandling, kan disse skadene være meget uttalte. Ødelagt leddbrusk og knokkelforandringer, som på mange måter ligner det man ser ved leddgikt, fører til belastningssmerter, innskrenket bevegelse og feilstillinger. Man har god erfaring med operasjoner for å korrigere slike ledd. Det kan dreie seg om innsetting av kunstige ledd, avskrapning og opprensning av leddflatene, forlengelse av sener for å korrigere feilstillinger osv. Slike operasjoner på blødere utføres ved Rikshospitalet i Oslo.

4. KOMPLIKASJONER TIL TRANSFUSJONSBEHANDLING

Inhibitor (antistoffer)

Dessverre vil ca. 10 % av pasienter med hemofili A i alvorlig grad utvikle antistoff (inhibitor) mot faktor VIII. Ved alvorlig hemofili B er dette mye sjeldnere. Antistoffet ødelegger tilført faktor og gjør at behandlingen ikke lenger har ønsket effekt. Dette skjer etter et varierende antall transfusjoner, oftest fra 10 - 50. Hvis en pasient har fått 100 behandlinger uten å utvikle inhibitor, er det svært liten sjanse for at det senere vil utvikles antistoff. Man har i dag mulighet for effektiv behandling også hos pasienter med inhibitor ved bruk av konsentrater som ikke er avhengige av faktor VIII eller faktor IX for å virke. Men behandlingen er komplisert og bør startes og følges ved Rikshospitalet.

Hvis inhibitoren er oppdaget nylig, kan man forsøke å fjerne den ved å gi høye doser faktor VIII daglig over lengre tid. Dette kalles immuntoleranseinduksjonsbehandling (ITI-behandling).

Virussmitte

Ved flere alvorlige virussykdommer kan smittestoffet overføres via blod eller preparater laget fra blod. Det er iverksatt en rekke effektive tiltak for å hindre slik smitteoverføring. Det stilles strenge krav til hvem som kan være blodgivere. Alle blodgivere testes for hepatitt (leverbetennelse) og HIV ved hver eneste blodtapping. Ved opprensing av konsentrater fra plasma reduseres evt. virus betydelig. Til slutt blir alle konsentratene virusinaktivert, dvs. at de behandles slik at mulig tilstedeværende virus blir ødelagt. Dette gjøres ved kjemisk behandling i kombinasjon med varmebehandling, filtrering eller andre metoder.

Disse tiltakene har ført til at vi i dag føler oss trygge på de produktene som brukes.

Ved bruk av rekombinante produkter foreligger ingen risiko for overføring av virus-smitte fra mennesker.

5. ARV OG GENETISK VEILEDNING

Arvegangen ved von Willebrands sykdom er annerledes enn ved hemofili. Se avsnittet om *arvegang*, under kapitlet om von Willebrands sykdom.

Hemofili er arvelig. Arvegangen kalles X-bundet recessiv. Menn blir syke mens kvinner kan være arvebærere og bringe sykdommen videre uten selv å være syke.

I kjernen i hver av kroppens celler finnes 46 kromosomer som inneholder informasjon om alle våre arvelige egenskaper. To av disse kromosomene bestemmer blant annet vårt kjønn. De kalles kjønnskromosomer og betegnes med X og Y. Kvinner har to X-kromosomer mens menn har ett X-kromosom og ett Y-kromosom.

Et gen er betegnelsen på et område på et kromosom som inneholder informasjon om én bestemt arveegenskap. På X-kromosomet finner vi genene med informasjon om hvordan kroppen skal lage blodlevringsfaktor VIII og IX. Når denne informasjonen er defekt, oppstår hemofili.

En kvinne som arver et X-kromosom med defekt i faktor VIII eller i faktor IX-genet får vanligvis ikke hemofili fordi hun i tillegg også har et normalt X-kromosom som kompenserer for defekten. Hun blir en frisk arvebærer og kan føre sykdommen videre til sine sønner. Dersom en kvinne har genfeil på begge sine X-kromosomer vil hun også bli bløder. Dette er sjelden, men kan blant annet skje dersom en bløder får barn med en arvebærer.

Menn arver et X-kromosom fra mor og et Y-kromosom fra far. Når X-kromosomet inneholder en feil i faktor VIII- eller faktor IX-genet vil han ha hemofili. Y-kromosomet inneholder ingen informasjon om faktor-produksjon.

Når en kvinnelig arvebærer får en sønn med en mann som ikke har hemofili (fig. 1a), er det 50 % sannsynlighet for at sønnen arver morens X-kromosom med genfeilen og utvikler blødersykdom. Og det er 50 % sannsynlighet for at en datter vil arve X-kromosomet med genfeilen og bli frisk arvebærer slik som moren. Fordi det dreier seg om sannsynligheter, kan en kvinnelig arvebærer godt få bare friske gutter eller bare gutter med blødersykdom.

Når en bløder får barn med en kvinne som ikke er arvebærer (fig. 1b), vil alle sønnene arve et Y-kromosom fra faren og et X-kromosom uten genfeil fra moren. Sønnene blir derfor friske og vil ikke føre sykdommen videre. Alle døtrene arver farens X-kromosom med genfeilen og morens normale X-kromosom og blir derfor friske arvebærere som kan føre sykdommen videre.

Hemofili kan også oppstå som en nyoppstått skade av arvematerialet; en mutasjon. Bløderen vil kunne føre denne genfeilen videre på samme måte som om genfeilen var nedarvet.

Figurene nedenfor viser arvegangen ved hemofili:

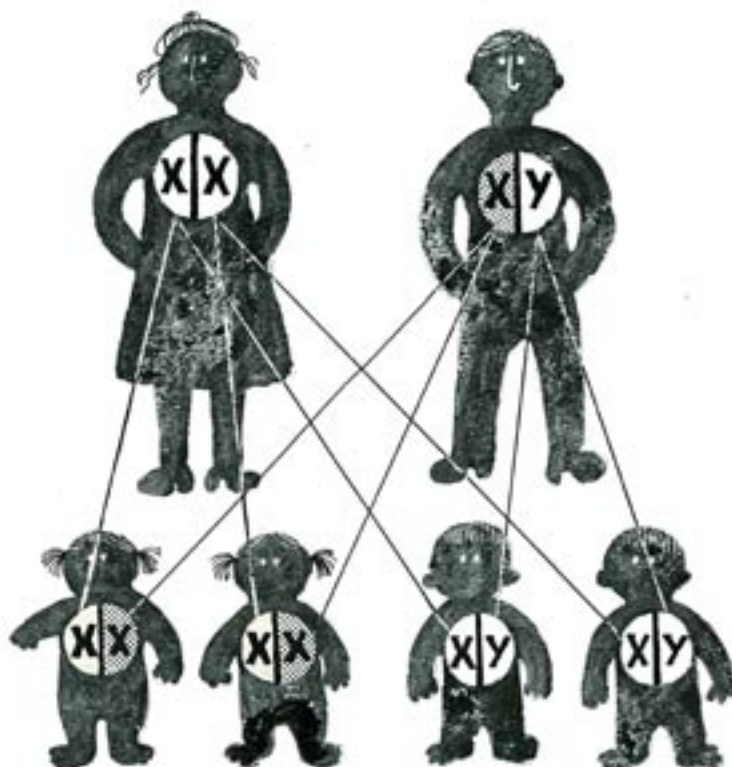


Fig. 1a: Mor frisk, far hemofili. Alle døtre er arvebærere, alle sønner friske og bærer ikke arven videre.

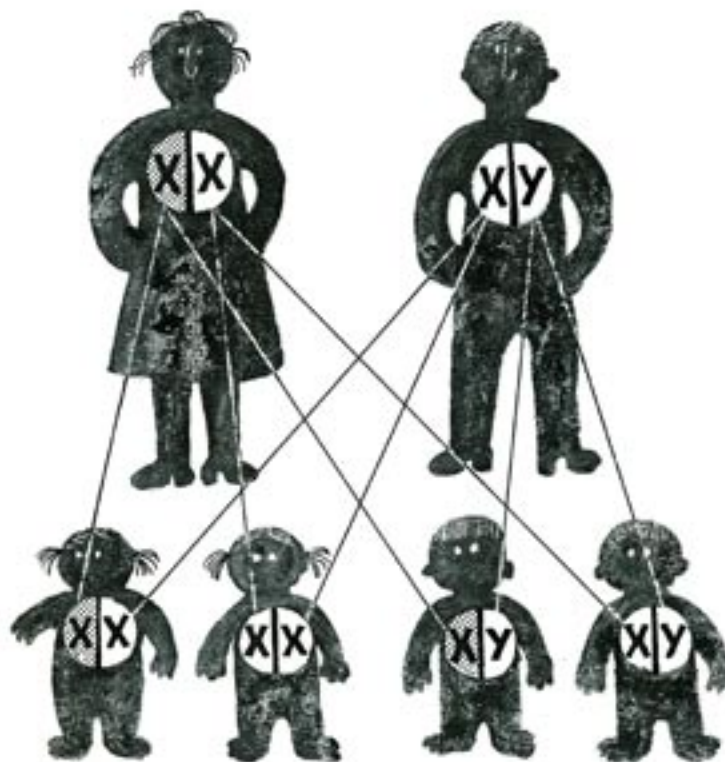


Fig. 1b: Mor frisk arvebærer, far frisk. 50% sjanse for at sønner får hemofili, 50% sjanse for at døtre er arvebærere.

Genetisk veiledning

Ved genetisk veiledning gir man blant annet opplysning om risiko for arvelig sykdom til medlemmer av familier hvor slik sykdom forekommer. Ved hemofili har kvinnelige arvebærere i hvert svangerskap 25 % sannsynlighet for å få en gutt med hemofili. Det er derfor viktig for kvinnelige slektninger av blødere å ha muligheten til å få vite om de er arvebærere eller ikke.

Medisinsk genetiske avdelinger i Norge kan tilby genetisk veiledning og arvebærerdiagnostikk. Senter for sjeldne diagnoser kan være behjelpelig med informasjon om dette.

Arvebærerdiagnostikk

For arvebærerdiagnostikk trenger man to typer opplysninger:

1. Opplysninger om forekomst av hemofili i familien

På grunnlag av opplysninger om forekomst av hemofili i familien, kan vi skille mellom sikre arvebærere (kvinner som på grunn av forekomsten i familien må ha arveanlegget for hemofili) og mulige arvebærere.

Sikre arvebærere:

- Døtre av blødere (døtre arver alltid et X-kromosom fra faren).
- Kvinner som har fått to eller flere sønner som er blødere.
- Kvinner som har fått en sønn som er bløder, og som har andre slektninger som er blødere.

Mulige arvebærere

Kvinnelige slektninger av blødere kan være mulige arvebærere. En kvinne som har fått en sønn som er bløder, og hvor det ikke er andre tilfeller av hemofili i familien, er en mulig bærer. Sønnens sykdom kan være resultat av arv eller en ny mutasjon. Opplysninger om forekomst av friske og syke personer i familien danner grunnlag for beregning av sannsynligheten for å være arvebærer. En datter av en arvebærer har 50 % sannsynlighet for selv å være bærer. For hver frisk gutt hun får blir denne sannsynligheten redusert etter en matematisk formel. Dersom hun har fått to friske gutter, er f.eks. sannsynligheten for at hun skal være bærer redusert fra 50 % til 20 %. Hvis hennes tredje barn blir en bløder, har hun imidlertid vist at hun har genfeilen, og dermed er hun en sikker bærer.

2. Opplysning om aktiviteten av faktor VIII eller IX i blodet

Aktiviteten av faktor VIII (hemofili A) eller faktor IX (hemofili B) i blodet er vanligvis lavere hos arvebærere enn hos andre kvinner. Kvinner som ikke er arvebærere har gjennomsnittlig en faktoraktivitet i blodet på 100 %, mens bærerne gjennomsnittlig bare har 50 %.

Det er imidlertid stor variasjon både hos dem som ikke er arvebærere og hos arvebærere. Noen arvebærere kan ha et innhold av faktor VIII eller faktor IX i sitt blod som er høyere enn det man finner hos ikke arvebærere. Innholdet av faktor kan også variere hos den enkelte kvinne, og forandrer seg ved bruk av p-pille og under graviditet. Alderen er også av betydning. Dessuten er selve målingen forbundet med en betydelig grad av usikkerhet.

Resultatet av målingen av faktor VIII eller IX og opplysninger om forekomsten av hemofili i familien danner grunnlaget for å beregne sannsynligheten for at en kvinne er arvebærer. Arvebærerdiagnostikk basert på måling av faktor VIII og faktor IX er imidlertid alltid forbundet med stor grad av usikkerhet. Ved svært lave verdier er det sannsynlig at kvinnen er arvebærer, mens det er langt vanskeligere å utelukke at en kvinne er arvebærer. Dette har sammenheng med den såkalte X-kromosom inaktivering: Hos kvinner skjer det alltid en inaktivering av det ene av hennes to X-kromosomer i alle kroppens celler. Denne inaktiveringen er tilfeldig og kan føre til at noen kvinnelige arvebærere får et faktornivå som er helt normalt til tross for at de er arvebærere.

Genetisk testing

I den senere tid har genteknologien ført til store fremskritt i diagnostikk av arvelige sykdommer. For hemofili A og B er det påvist svært mange forskjellige mutasjoner i faktor VIII- eller faktor IX-genet som alle kan gi sykdom. Faktor VIII-genet er et meget stort gen som er komplisert å undersøke. Det har imidlertid vist seg at 50 % av pasienter med alvorlig hemofili A har en bestemt forandring, en såkalt inversjon, i genet. Denne er forholdsvis enkel å identifisere. Hos de øvrige 50 % av pasientene finner man et stort antall forskjellige mutasjoner. Faktor IX-genet er mye mindre og lettere å undersøke.

En annen mulighet for diagnostikk ved hjelp av genteknologi er bruk av såkalte koblede markører. Dette innebærer at man følger arveanlegget i en familie uten å ha påvist selve mutasjonen. Slik diagnostikk kan bare tilbys i spesielle familier der man har blodprøve eller vevsprøve fra flere familiemedlemmer.

Alle typer celler kan anvendes ved genteknologiske undersøkelser. Det vanligste er at man bruker blodceller fra en blodprøve. Disse prøvene tåler godt både lagring og forsendelse, slik at det ikke er nødvendig at kvinnen møter ved spesiallaboratorier slik tilfellet er ved måling av faktor VIII- eller faktor IX-konsentrasjonen i blodet.

For sikrest mulig arvebærerdiagnostikk er det nødvendig med genteknologiske undersøkelser der dette er mulig. Noe av denne diagnostikken kan tilbys i Norge, men i en del tilfeller må man samarbeide med utenlandske laboratorier, f.eks. ved Rigshospitalet i København. Sikker arvebærerdiagnostikk krever at man har funnet genfeilen i familien.

Prenatal diagnostikk (fosterdiagnostikk)

Med prenatal diagnostikk menes diagnostikk av sykdom hos et foster på et så tidlig tidspunkt at abort kan utføres etter norsk lov dersom fosteret skulle vise seg å ha sykdommen.

Tidligere har prenatal diagnostikk ved hemofili enten vært kjønnsbestemmelse ved fostervannsprøve og eventuell abort av guttefoster, eller hemofilidiagnostikk ved blodprøve av et guttefoster. I stedet kan man gjøre morkakeprøve (chorionbiopsi) i 9.-10. svangerskapsuke. Prøven kan tas via skjeden eller gjennom bukveggen. På samme måte som genteknologi i noen familier kan brukes til bærerdiagnostikk, kan genteknologien også brukes til diagnostikk av sykdom i celler fra morkaken. I praksis undersøker man først om fosteret er en gutt. Dersom det påvises Y-kromosom går man videre for å undersøke om fosteret har blødersykdom. Dersom fosteret er en jente gjøres det ingen videre undersøkelser.

I den senere tid er det utviklet metoder for å bestemme fosterets kjønn ved hjelp av undersøkelse av DNA i morens blod, men denne metoden er foreløpig ikke noe rutinetilbud. En slik metode kan gjøre at man unngår å ta morkakeprøve der fosteret er et pikefoster og derfor ikke vil få hemofili.

Prenatal diagnostikk av hemofili ved hjelp av genteknologi kan i dag tilbys familier der genfeilen er kjent på forhånd, eller der koblede markører har vært etablert. Bruk av markører forutsetter at man har prøver fra flere familiemedlemmer. Det er derfor viktig at familier som er interessert i prenatal diagnostikk blir utredet i god tid før kvinnen blir gravid.

Lov om medisinsk bruk av bioteknologi krever at det blir gitt genetisk veiledning før fosterdiagnostikk blir utført. Foreldrene blir blant annet orientert om sannsynligheten for at de kan få en sønn som er bløder. Videre blir de informert, om prøvetakingen og om risikoen for en utilsiktet abort som ved morkakeprøve er ca 1-2 %.



Siden det kan være aktuelt med prøver fra flere familiemedlemmer, bør den genetiske veiledning helst finne sted før paret venter barn. Enhver form for prenatal diagnostikk er frivillig, og det er opp til det enkelte foreldrepar selv å bestemme hvorvidt de ønsker å søke om fosterdiagnostikk. Etter dagens praksis vil en søknad om fosterdiagnostikk på grunn av risiko for alvorlig blødersykdom bli innvilget.

Prenatal diagnostikk ved hemofili er lite anvendt i Norge. Dette kan henge sammen med det gode behandlingstilbudet for sykdommen som finnes i vårt land. Behovet for prenatal diagnostikk kan være annerledes i land der det er begrenset tilgang på blodprodukter.

Arvebærere av hemofili

Kvinner som er arvebærere av hemofili A eller hemofili B kan ha redusert blodlevringsaktivitet og økt blødningstendens som følge av dette. Gjennomsnittlig faktoraktivitet hos arvebærere ligger på ca. 50 %, og dette medfører vanligvis få problemer. Men spredningen kan være stor, fra mindre enn 1 % til over 150 % av det normale.

Enkelte kvinnelige arvebærere kan ligge så lavt i faktoraktivitet at de kan få blødninger som trenger behandling. Vanligvis vil kvinner med faktoraktivitet på 40-50 % eller lavere kunne erfare økt blødningstendens i forbindelse med menstruasjoner, tanntrekninger, operasjoner e.l.

Vi anbefaler at det tas blodprøve for måling av faktoraktiviteten hos alle sikre arvebærere av hemofili før de får sin første menstruasjon. Hos jenter som kan være arvebærere, for eksempel søstre til blødere, bør det tas en slik prøve mens de er små dersom de har symptomer på økt blødningstendens. Hos andre kan man vente til det blir tatt prøve til arvebærerdiagnostikk.

Nivået av faktoraktiviteten hos arvebærere er uavhengig av alvorlighetsgrad og type hemofili, men arvebæreren kan aldri ha lavere faktoraktivitet enn blødere i slekten.

Faktor VIII-aktivitet vil kunne stige i betraktelig i forbindelse med stress og fysisk aktivitet, og spesielt under graviditet. Faktor IX svinger ikke i forbindelse med slike forhold.

Det bør tas spesielle forholdsregler i forbindelse med graviditet og fødsel hos kvinner som er arvebærere. Både fordi kvinnen selv kan risikere blødning i forbindelse med fødselen, og fordi barnet kan ha hemofili hvis det er en gutt. SSD har i samarbeid med FBIN's fagråd utarbeidet et eget skriv med anbefalinger. Skrivet ligger som vedlegg bakerst i Håndboken. Det ligger også tilgjengelig på SSD sine nettsider og kan i tillegg fås ved direkte henvendelse til SSD.

6. FYSIOTERAPI OG FYSISK AKTIVITET

Praktiske råd ved ledd- og muskelblødninger

Fysikalsk behandling av en blødning deles inn i tre faser:

Fase 1: Behandling under blødning

Fase 2: Behandling etter blødning

Fase 3: Forebyggende behandling

Fase 1

Behandling under blødning (PRICE-prinsippet)

Akutfasen (første 48 timer):

Målet er å stanse/dempe blødningen raskt, slik at ansamlingen av blod/væske blir så liten som mulig og man får lagt et grunnlag for rask og optimal normalisering.

Dette bør gjøres:

Sette faktorkonsentrat

Sørg for å sette riktig dose så raskt som mulig. Dette skal skje før alle andre tiltak. Bare når det vil ta lang tid å skaffe faktorkonsentrat eller når blødningene er store, skal behandlingen som skisseres nedenfor brukes.

P- protection: Beskytte blødningsstedet slik at blødningen ikke forverres.

R- rest: Ro/avlastning/immobilisering av blødningsstedet i ca 48 timer.

I- ice: Lokal nedkjøling av blødningsområdet som først og fremst gir en smertelindrende effekt. Isen bør legges umiddelbart på området i tre til fire minutter. Hvis man ikke har tilgang til knust is/snø, kan for eksempel en pose med frosne grønnsaker brukes i stedet.

C- compression: Sirkulær trykkbandasje. Stram kompresjon oppnår man ved å legge bandasjen sirkulært på blødningen og trekke ut elastisiteten i bandasjen for hver runde. Bandasjen bør legges på så raskt som mulig etter blødningsstart, helst innen de første 10 min. Kontinuerlig kompresjon anbefales så lenge det er hevelse, og i hvert fall de første 48 timene. Kompresjonen skaper et mottrykk til blødningen og vil på den måten bidra til å redusere den.

Dersom skaden er i ankel, kne eller albue, legges en ca 2 cm tykk skumplastbit under bandasjen. Klipp hull til ankelknoker, kneskål og albuespiss slik at et jevnt mottrykk oppnås.

E- elevation: Når en blødning er begynt, skal lemsdelen som blør holdes høyt, det vil si minst 30 cm over hjertenivå. På den måten vil trykket fra blødningen bli mindre fordi tyngdekraften er med og fører væske og blod bort fra blødningsstedet og i retning hjertet.

Fase 2

Behandling etter blødning

Når man er sikker på at blødningen har stoppet, som regel noen timer etter tilført faktorkonsentrat, starter fase 2. PRICE-prinsippet gjelder fortsatt, men det er i tillegg viktig å begynne forsiktig med aktive øvelser og tøyninger.

Målet er å fjerne blod- og væskeansamlinger samt opprettholde muskelkraft og leddfunksjon. I mange tilfeller er det viktig å få fysikalsk behandling raskt.

Dette bør gjøres:

1. Ispakninger

Pakninger og lignende som beskrevet under fase 1 kan brukes. Men nå legges et vått håndkle eller lignende nærmest huden. La isen ligge over blødningen i 30 minutter. Dette må gjøres 3-5 ganger hver dag i to til fem dager, eller så lenge det er smerte og hevelse. Bruk av is vil dempe smertene og redusere væskeansamlingen.

2. Kompresjon

Trykkbandasje skal fortsatt legges, men fjernes ved isbehandling. Trykkbandasjen skal brukes så lenge det er hevelse i leddet eller muskelen.

3. Isometriske øvelser

Dette er øvelser som utføres mot noe som ikke flytter seg. Disse øvelsene vil holde muskelkraften ved like samtidig som en unngår smertefulle leddbevegelser. Leddet der blødningen har vært skal ikke bevege seg.

Fig. 1: Eksempel på isometriske (statiske) kneleddsøvelser:



- A.** Sitt på en stol, press foten mot en vegg eller en tung ting. Hold presset i 6 sekunder. Gjør dette 8-10 ganger. I øvelsen jobber man med muskulaturen på forside av lår (quadricepsmuskulaturen).
- B.** Press hælen mot en dørstokk eller lignende. Hold i 6 sekunder. Gjenta øvelsen 8 - 10 ganger. I øvelsen jobber man med muskulaturen på bakside av lår (hamstringsmuskulaturen).

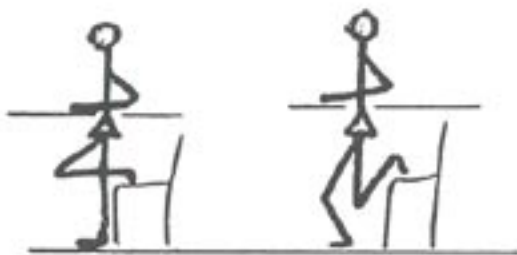
Hold leddet i den stillingen som er minst smertefull når disse øvelsene utføres. Dersom det er mulig, skal samme øvelse utføres med leddet i forskjellige stillinger. Det er viktig å stramme og slappe av muskelen rolig og unngå brå bevegelser.

Aktive tøyninger

Når de akutte smertene etter blødningen er borte, er det meget viktig at man starter med aktive tøyninger. Mange er stive og ømme i ledd og muskulatur etter en blødning, men det må likevel tøyes aktivt. Det er alltid viktig å tøy, men spesielt viktig etter en blødning der bevegeligheten er mindre enn før.

Når man skal tøy muskulaturen, må leddet bøyes eller strekkes til det kjennes at muskelen blir strukket. Hold deretter dette strekket rolig i ett minutt. Øvelsen kan gjøre litt vondt, men det vil ikke oppstå nye blødninger så lenge dette gjøres rolig og kontrollert. Tøyningene bør gjøres mange ganger hver dag fordi muskulaturen vil prøve å trekke seg sammen etter en blødning. For at musklene skal fungere normalt igjen, må de få tilbake den lengden de hadde før blødningen. Hvis ikke vil det lettere kunne oppstå nye blødninger på samme stedet som sist.

Fig. 2: Figuren viser et eksempel på tøyning av muskulaturen på forsiden av låret:



Stå med ryggen mot en stol, legg foten på det benet som skal tøyes opp på stolen. Slipp kneet ned. Det benet man står på bøyes til det strammer godt på forsiden av låret. Hold i ett minutt. Sørg for god støtte slik at det ikke er vanskelig å stå rolig. Etter hvert kan kraften i tøyningene økes. Det må kjennes at det strammer kraftig for at tøyningen skal være effektiv.

Tøyning av andre muskler og muskelgrupper må læres skikkelig av en fysioterapeut for at tøyningene skal være effektive og så skånsomme som mulig.

Det er også viktig å huske at det ikke bare er leddet eller muskelen som har hatt blødning som trenger å bli tøyd og trent. Også leddene og musklene i nærheten trenger det. For eksempel vil blødninger i albuen gi nedsatt funksjon i skulderleddet og muskelforandringer i skulder og arm. Blødning i kneet kan føre til nedsatt bevegelse i ankel- og hoftelodd samt forandringer i muskulaturen i hofte, lår og legg. Blødninger i hoften kan gi forandringer i krummingen nederst i ryggen.

Fase 3

Forebyggende behandling

All erfaring viser at regelmessig trening og fysisk aktivitet i kombinasjon med daglige tøyninger av muskler og ledd gir færre og mindre alvorlige blødninger. Derfor: Tren hver dag!

Det er helt sikkert at dersom en bløder ikke trener aktivt selv, risikerer den som ikke har leddplager i dag å få dette på et senere tidspunkt i livet. Og den som allerede har leddplager, tross transfusjonsbehandling, blir verre uten trening. Husk at ingen fysioterapeut kan erstatte den daglige treningen!

Idrett og fysisk aktivitet

Kroppen vår er skapt for å være i bevegelse og den er avhengig av stress i form av fysisk belastning for å kunne utvikle seg. Gjennom fysisk aktivitet og lek blir man kjent med kroppen sin og lærer hvordan den mestrer ulike oppgaver og utfordringer, noe som er veldig viktig.

Barn og ungdom med blødersykdom kan fort møte begrensninger i muligheter for aktivitet, enten fra familie og skole eller at gjentatte blødninger setter grenser for aktiviteten.

Imidlertid har profylaktisk behandling med faktorkonsentrat åpnet for helt nye muligheter til å leve et liv i bevegelse som alle andre.

Med bevisst trening kan selv de med alvorlig blødersykdom utvikle kroppen til å tåle de belastninger og aktiviteter som en ønsker.



Det er viktig å begynne tidlig med bevisst generell trening for å utvikle god muskelstyrke, koordinasjon og balanse. Dette vil i stor grad være med å beskytte ledd og muskulatur slik at man unngår blødninger.

Til å begynne med bør spesialiserte idretter unngås. Man anbefales i stedet å konsentrere seg om å utvikle et så generelt grunnlag som mulig. Her kan skolen og de lokale idrettslagene være til hjelp. Skolen har som målsetting at alle skal få undervisning ut fra den enkeltes forutsetninger, noe som også gjelder kroppsøving.

De lokale idrettslagene har ofte et bredt spekter av tilbud om diverse aktiviteter. Vi ønsker at alle med blødersykdom skal leve et så normalt liv som mulig, og derfor er det sosiale fellesskapet i idrettsmiljøet viktig.

Kroppen vår har den fantastiske egenskapen at den blir sterkere ved riktig trening, fordi hyppig og optimal belastning styrker ledd og muskler. Men kroppen kan også bli skadet ved feilbelastning. Hos blødere er dette ekstra viktig å ta hensyn til.

Det er vanskelig å sette opp en liste over idretter som anbefales/ikke anbefales, men generelt kan man si at idretter der man ikke selv har full kontroll, eller som fører til slag og spark mot kroppen, ikke alltid er å anbefale, men blødersykdom er ingen grunn til å holde seg borte fra idrett.

Lykke til!



7. TANNHELSE

God tannhelse er viktig for alle!

Tennenes tilstand har betydning for talen, smilet og tyggeevnen. Tyggeevnen er vesentlig for fordøyelsen og for vår evne til å nyte det vi spiser. Hos barn er god tyggefunksjon og friske melketenner vesentlig for en normal utvikling av kjever og ansiktsmuskulatur.

Alle barn i Norge har rett til behandling i offentlig tannhelsetjeneste fra 0-18 års alder.

Spesielle problemer ved blødersykdommer

Hos blødere er god tannhelse ekstra viktig. Belegg på tennene, betent tannkjøtt og tannbehandling under tannkjøttkanten kan føre til blødninger.

Det er viktig med gode tannhelsrutiner og regelmessig oppfølging hos tannlege/tannpleier fra 2-3 års alder for å forebygge tannkjøtt sykdom og karies (hull). Hvis det oppstår hull i tennene, bør disse behandles mens de er små. Små hull kan plomberes uten at det er nødvendig med bedøvelse og uten fare for større blødninger. Behandlingen kan derfor foretas på lokal tannklinikk.

Profesjonell tannrengjøring kan bidra til å redusere mengden av belegg og tannstein som kan gi blødningstendens og sivblødninger.

Innkallingsintervallene vurderes individuelt av tannlege/tannpleier.

Hva kan man gjøre selv?

Kosthold: Sunn, variert kost er viktig for tannhelsen. For å opprettholde en god tannhelse er det viktig med regelmessige måltider og vann som tørstedrikk. All småspising og søt/sur drikke utenom måltidene er skadelig for tennene. Det er en god vane å drikke vann eller skylle munnen med vann etter måltidene og etter inntak av sukkerholdige medisiner. Be legen om å forskrive sukkerfrie medisiner når det er mulig.

Fluor: Fluor i tillegg til tannkrem vurderes individuelt av tannlege/tannpleier. Dette kan være fluortabletter, fluor-skyllvæske, fluortyggegummi og fluor-gelé.



Tannrengjøring: Tannpuss anbefales to ganger daglig med myk tannbørste og fluor-tannkrem. Elektrisk tannbørste er også et godt alternativ. Den finnes i ulik mykhetsgrad. Tannbørsten børster kun tre av tennenes fem flater. Den kommer ikke til mellom tennene, og det samler seg belegg der som ikke er tilgjengelig for børsten. Ulike hjelpemidler som tanntråd, tannstikker eller mellomromsbørste vil være til god hjelp mellom tennene. Rådfør deg med din tannlege/tannpleier hva som er best egnet for deg, og hvordan de ulike hjelpemidlene skal brukes.

Behandlingsmuligheter

Vanlig tannbehandling av blødere kan gis hos enhver tannlege, men man må selv sørge for å be om kontroller ofte. Det kan være nyttig å ha fast ordning med at tannlegen innkaller. Infiltrasjonsbedøvelse (med selvaspirerende sprøyte) kan benyttes. Man bør unngå såkalt "ledningsanestesi" i vanlig tannlegepraksis fordi dette kan føre til blødninger.

Tannfelling

Felling av melketenner er sjelden noe problem, fordi tannroten da er borte og blødningen blir minimal.

Tannuttrekking

Hvis det blir nødvendig med tannuttrekking, må dette foregå i spesialavdeling på sykehus med erfaring i kirurgisk behandling av blødere (Rikshospitalet).

Trygdeytelser

Trygdeytelsene forandrer seg stadig. Ta kontakt med ditt lokale trygdekontor, NAV eller TAKO-senteret for oppdatert informasjon

Hjelp og veiledning omkring tannhelseproblemer og tannbehandling av blødere kan du få ved henvendelse til:

TAKO-senteret

Lovisenberg Diakonale Sykehus

0440 Oslo

Tlf.: 23 22 59 39

E-post: tako@tako.no

www.tako.no

8. Å LEVE MED BLØDERSYKDOM

Når et barn har en kronisk sykdom eller en funksjonsnedsettelse, angår dette hele familien. På samme måte vil familiens totale fungering virke inn på barnet og hvordan det mestrer sin livssituasjon.

Med dagens behandlingstilbud vil barn som har en blødersykdom stort sett ha de samme oppvekstvilkårene som andre barn. De kan følge vanlig skolegang, vanligvis uten spesielt mye fravær, og de kan delta i de fleste aktiviteter på linje med andre barn.

Men det å leve med blødersykdom stiller også krav både til personen selv og til familien. Dette kan føles belastende i større eller mindre grad. Det som for en person oppleves belastende, kan for en annen være temmelig uproblematisk. Det som på et tidspunkt i livet oppleves som svært vanskelig, kan for den samme personen oppleves som svært enkelt på et senere tidspunkt.





Når diagnosen stilles

For mange foreldre vil det å få vite at de har fått et barn med blødersykdom komme som et sjokk. Dersom man er forberedt fordi det er kjent at mor er arvebærer, vil sjokket som regel være mindre. Likevel har de fleste levd i håpet om at barnet ikke skulle arve blødersykdommen, og skuffelsen over at det ikke ble slik kan for enkelte være stor.

I de familiene der mor ikke er kjent arvebærer, tar det ofte litt tid før diagnosen blir stilt. I denne tiden går mange foreldre med en følelse av at noe er galt. Sjokket over diagnosen kan derfor bli noe mildnet av at man endelig får en forklaring.

Den første tiden etter diagnostiseringen innebærer tilpasning til en ny livssituasjon, og forskjellige familier vil forholde seg til dette på ulike måter. De aller fleste vil ha behov for mest mulig informasjon om sykdommen, om årsaker, om hva som kan skje og om hva de selv kan og skal gjøre. Det å motta slik informasjon vil være en viktig hjelp til å takle den nye situasjonen.

Det er mange, ofte uvante, fremmede og skremmende følelser som dukker opp når man får vite at ens barn har en kronisk sykdom. For mange vil det være viktig å snakke med noen om de følelsesmessige reaksjonene. Slekt og venner kan ofte være til god hjelp, men mange vil også ha behov for å snakke med helsepersonell og kanskje psykolog om dette. Kontakt med andre familier som har barn med blødersykdom, kan for mange dekke noe av behovet både for praktisk informasjon og for noen å dele tanker og følelser med.

Ofte vil ektefeller oppleve at de reagerer på ganske forskjellige måter i den første tiden etter diagnostisering. Vi mennesker er ikke like, og det er naturlig at forskjellige mennesker reagerer ulikt i en slik situasjon. Det kan være vondt dersom en selv har stort behov for å snakke om det som har skjedd, mens ens partner har mest behov for å komme vekk og være for seg selv. Det er viktig å forsøke å forstå hverandre, og akseptere at den andres reaksjonsmåte verken er uttrykk for hysteri eller for at man ikke bryr seg.

Oppvekst

De fleste foreldre opplever stor usikkerhet i forhold til blødninger; vil de oppdage det tidsnok og vil de reagere riktig? De vet at blødningene kommer, men ikke når og ikke hvor. Det er ikke uvanlig at man går og venter og ønsker at en blødning skal oppstå, for så å få dårlig samvittighet fordi man ønsker at barnet skal få en blødning. Men det er ingen grunn til dårlig samvittighet! Blødninger kommer, og når den første er over vet man mer om hva dette er og egne reaksjoner. Første gang er alltid verst, neste gang vet man litt mer og er litt bedre forberedt. Men blødningene kommer ikke på samme sted og oppfører seg ikke likt fra gang til gang. Disse første årene av småbarnsalderen er derfor for mange den mest belastende og slitsomme tiden.



Etter hvert blir foreldrene tryggere i å diagnostisere blødninger og finne fram til gode rutiner for å behandle dem. Samtidig vokser barnet til og kan etter hvert si litt i fra selv, og det blir lettere å få til et samarbeid om behandlingen. Når de første 3-4 årene er tilbakelagt, vil mange synes at belastningene er blitt betydelig mindre. Familiene finner fram til sin form for normal livsførsel og de fleste føler at deres liv bare i liten grad skiller seg fra andre familiers liv.

En normal livsførsel inneholder også perioder som er tyngre enn andre. Selv om man til vanlig synes at livet med blødersykdom går greit, vil de fleste familier ha perioder de synes er vanskelige.

Mange foreldre vil føle med barnet sitt dersom barnet ikke kan delta i aktiviteter, og de kan oppleve egen sorg over dette. Ubearbeidet sorg hos foreldrene kan hindre dem i å se muligheter fremfor begrensninger, og gjøre det vanskeligere å være kreative på barnets vegne.

Det er viktig å finne fram til en balansegang der det tas hensyn til blødersykdommen, samtidig som det bør tas hensyn til behovet for å delta i sosiale aktiviteter. Den enkelte familie må løse dette på sin måte.

Tenåringstiden er en utfordring i de fleste familier

Når tenåringen har en kronisk sykdom, kan utfordringene bli ekstra store. Ungdommen skal løsrive seg, lære seg å stå på egne ben og ta ansvar for sin egen helse. Kamerater blir viktigere enn tidligere, og ofte vil normer og regler i kameratflokket få stor innflytelse. Det å ta spesielle hensyn til helsen kan da bli vanskeligere enn tidligere. Mange tenåringer deltar i en del risikopregede aktiviteter, og det kan for foreldrene oppleves utrygt. Men det er viktig at ungdommen får anledning til å gjøre sine egne erfaringer og lære av egne feiltrinn.

Barnets opplevelse av blødersykdommen

De minste barna har forholdsvis liten forståelse av egen sykdom og har ingen evne til å forstå at dette er en kronisk tilstand som det skal leve med hele livet. Barnet forstår heller ikke faren for langsiktige virkninger av blødninger og derfor ikke nødvendigheten av behandling og forsiktighetsregler. Det kan lett bli konflikter rundt behandlingen; barnet kan nekte å bli med til legen eller protestere mot å bli stukket.

Foreldrene er nødt til å sørge for at behandlingen bli gjennomført, og det kan oppleves vondt når barnet protesterer eller gråter. Selv om barnet ennå ikke kan forstå det, er det viktig å gi dem enkle forklaringer tidlig. Dersom barnet samarbeider nok til at behandlingen blir gjennomført, er det slett ikke påkrevd at barnet godtar at det er nødvendig.

Etter hvert får barnet evne til å se seg selv i forhold til andre mennesker og vil kunne begynne å stille spørsmål om "hvorfor skulle akkurat jeg få en blødersykdom?". Det er viktig at slike spørsmål ikke blir avfeid. Barnet må få mulighet til å snakke om sine følelser rundt dette. Men det kan ofte være lett for foreldre å tro at det ligger mer i spørsmålet enn barnet har ment. Man må prøve å få til en samtale om barnets spørsmål. Det er ikke nødvendig å gi en lengre avhandling ut fra det en selv som voksen ville lagt i spørsmålet.

Etter hvert som barnet utvikler seg vil spørsmål knyttet til blødersykdommen dukke opp på nye måter og kreve gradvis mer detaljerte og grundige svar. Ofte vil det være en periode i 8-9 års alderen og en ny en i begynnelsen av tenårene da nye spørsmål dukker opp.

Det er ikke alltid like lett å snakke med foreldre. Noen barn vil ha nytte av å snakke med personer utenom den nærmeste familien, for eksempel helsepersonell eller en lærer.

Å få kontakt med andre som har en blødersykdom og dermed oppleve at man ikke er helt alene om dette, kan for mange også være en god hjelp til å forstå og akseptere sin situasjon.

Åpenhet om blødersykdommen

For de fleste foreldre vil det være naturlig å fortelle familie og venner at barnet har en blødersykdom og litt om hva det innebærer. Hvor mange som skal vite om det, og hvor mye de skal vite, vil selvfølgelig variere. Enkelte foreldre ønsker ikke å la andre ta for mye del i sitt privatliv, og vil derfor være tilbakeholdne med å informere. Andre vil synes det er selvfølgelig at alle som kjenner barnet skal ha god kunnskap om blødersykdommen. Det er forskjellige måter å gjøre dette på og hver familie må finne sin tilnærming.

Det viser seg imidlertid at saklig informasjon til omgivelsene gjør situasjonen lettere for de fleste. Når de som omgås barnet vet hva blødersykdom er, hvilke hensyn som skal tas og hvilke hensyn som ikke skal tas, vil det være lettere for dem å behandle barnet som har en blødersykdom på en naturlig måte. I de fleste tilfeller vil det også føre til at det blir mindre oppmerksomhet og færre plagsomme spørsmål rundt blødersykdommen.

Når et barn med blødersykdom begynner i barnehagen, er det viktig at personalet er informert om sykdommen. Det er nødvendig for dem å ha kunnskap for å kunne ta vare på barnet på best mulig måte. Samtidig vil god informasjon fjerne en del engstelse og føre til at det blir enklere for personalet å ta nødvendig hensyn uten å overbeskytte.

Når barnet begynner på skolen, er det like naturlig at lærerne blir informert. Det vil også være naturlig at medelevene får en viss grad av kunnskap om klassekameratens situasjon.

Etter hvert som de blir eldre, er det ikke lengre like selvfølgelig at alle i omgivelsene vet at barnet/ungdommen har en blødersykdom. De nødvendige hensyn kan personen selv ta, uten at andre nødvendigvis må vite hvorfor. Vi mennesker er svært forskjellige med hensyn til hvor tett innpå oss vi slipper andre. Å informere andre om sin blødersykdom vil for noen oppleves som et unødvendig inngrep i privatlivet mens det for andre oppleves enkelt og naturlig. Det er ikke noe som er riktig eller galt i denne sammenhengen. For de fleste oppleves åpenhet som positivt.

Søsken

Alle barn i en familie vil selvfølgelig bli påvirket av familiens totale situasjon. At et av barna i en familie har en blødersykdom vil ha innvirkning på eventuelle søsken. Det å ha et barn med blødersykdom kan til tider oppta mye av foreldrenes tid og tanker. De kan av og til ha lite tid og overskudd til de andre barna i familien. Søsken som ikke har en blødersykdom kan føle seg tilsidesatt og kanskje oppleve en del sjalusi.

I alle familier vil det forekomme at et barn i perioder får mer oppmerksomhet enn sine søsken, og barn tåler stort sett dette. Det er imidlertid viktig at det barnet som ikke har en kronisk sykdom også får mest oppmerksomhet en gang i blant. Barnet må bli sett som den spesielle personen det er, med sine egenskaper og sine interesser.

Det er også viktig at søsken ikke blir holdt helt utenfor behandlingen av blødersykdommen. De må bli orientert om hva det innebærer å ha en blødersykdom, hvorfor blødninger må behandles og hva behandlingen går ut på. Dersom det er praktisk gjennomførbart bør de en gang i blant være med på sykehuset når bror eller søster trenger behandling.

Voksne med blødersykdom

Godt voksne blødere har ikke hatt de samme behandlingsmulighetene som de som vokser opp i dag. Mange av de eldre har derfor leddskader, er mye plaget av smerter og har større eller mindre problemer med å gå. Selv om de aller fleste lever normale liv med jobb og egen familie, er det klart at nedsatt bevegelighet og smerter gir en del belastninger. Det kan være vanskelig å delta fullt ut i barnas aktiviteter, husarbeid, vedlikehold og lignende. Det kan være vondt når man ikke orker å delta i fysiske aktiviteter sammen med de andre i familien.

Enkelte vil også etter hvert oppleve begrensninger i yrkeslivet. Det kan være aktuelt å skifte arbeidsområde, eventuelt å gå over på delvis eller hel uføretrygd. Opplevelsen av dette kan være forskjellig fra person til person. For mange vil slike større forandringer i livet kunne oppleves vanskelig og kreve følelsesmessig bearbeiding. I slike situasjoner ønsker noen å takle sine problemer på egen hånd. Andre vil finne støtte hos familie og venner, mens andre igjen synes de har nytte av kontakt med psykolog eller en annen person innen hjelpeapparatet.

Oppsummering

Å leve med blødersykdom byr på en del utfordringer i løpet av livet, enten det er en selv eller en av ens nærmeste som er rammet.

I perioder kan det oppleves problemfritt, og man vil kanskje med litt undring tenke på at det til tider har vært svært vanskelig. Andre ganger vil det være helt motsatt; det er nesten umulig å forstå at man klarte så mye og at problemene tilsynelatende lot seg løse så lett. Mange vil oppleve at de kan ha nytte av hjelp eller støtte fra andre i en slik situasjon. En annen familie som har et medlem med blødersykdom kan for mange være en god støtte. For andre vil det være naturlig å bruke hjelpeapparatet, deriblant Senter for sjeldne diagnoser. Det er viktig å søke hjelp tidlig, kanskje problemene da ikke får anledning til å vokse seg altfor store.

9. BARNEHAGE, SKOLE OG UTDANNING

Barnehage

Småbarnstiden er en utfordring for de fleste familier. Blødersykdom gir en tilleggsbelastning som kan medføre en del engstelse og usikkerhet i småbarnstiden.

Dette kan lett føre til overbeskyttelse og særbehandling.

I barnehagen må barnet forholde seg til andre barn og lære seg å dele på oppmerksomheten til førskolelærerne og assistentene, noe som kan bidra til å forebygge overbeskyttelse og særbehandling.

Vanlige aktiviteter i barnehage medfører ikke økt sjanse for blødninger og blødersykdom er ikke til hinder for å gå i vanlig barnehage uten spesiell tilrettelegging.

I barnehagen skal barna kunne utvikle seg fysisk, psykisk og sosialt ut fra egne forutsetninger under trygge forhold. Barnehagepersonalet er utdannet for å ivareta barns behov generelt, men trenger i tillegg informasjon om det enkelte barn. Det er derfor viktig at personalet vet om blødersykdommen og har tilstrekkelige kunnskaper til å kunne ta vare på barnet dersom blødninger skulle oppstå. Senter for sjeldne diagnoser (SSD) tilbyr derfor besøk i barnehagen, hvor man i samarbeid med foreldrene gir informasjon om blødersykdommen og det som er spesielt for barnet. Foreldrene bør derfor i god tid før barnehagestart ta kontakt med SSD dersom de ønsker et slikt besøk. Besøket kan gjentas dersom barnet skifter barnehage eller ved store utskiftninger av personalet.



Opptak

Ved opptak i kommunale barnehager gis barn med funksjonshemming fortrinnsrett, jfr. Barnehagelovens § 13. I denne sammenheng regnes blødersykdom som en funksjonshemming. Det må dokumenteres at barnet har blødersykdom. SSD er behjelpelig med legeerklæring, og evt. andre vedlegg til søknaden. Nærmere opplysninger om opptaksregler og søknadsfrister fås ved henvendelse til kommunen. Blødersykdom gir ikke automatisk rett til friplass. Reglene for friplass varierer i de forskjellige kommuner.

I de fleste kommuner er det i tillegg private barnehager. Her kan opptakskriterier og søknadsfrister variere noe i forhold til de kommunale barnehagene. Nærmere opplysninger om dette får en ved henvendelse til den enkelte barnehage.

Taushetsplikt

All informasjon barnehagen har om barnet er underlagt taushetsplikt i henhold til Barnehagelovens § 20.

Tilrettelegging

Vanligvis trengs ingen spesiell tilrettelegging i barnehagen. For barn med blødersykdom gjelder de samme forsiktighetsregler som for andre barn. Når barnehagen skal på tur er det imidlertid lurt å ha med vogn, tralle eller lignende i tilfelle blødning.

Det er viktig at personalet vet hvor de skal henvende seg dersom akutte blødninger oppstår. Dette må avklares med foreldrene. Dersom barnehagen har ansvar for å følge barnet til behandling, må barnehagen være tilstrekkelig bemannet for dette. Navn og telefonnummer til foreldrene og behandlingsinstans bør være lett tilgjengelig.

Grunnskole

For å kunne gi et så godt tilbud som mulig, er det viktig at skolen får vite om barnets blødersykdom. SSDs erfaring er at den beste måten å skape trygghet på, både for eleven og skolens personale, er informasjon om sykdommen og et godt samarbeid mellom hjemmet og skolen. Senter for sjeldne diagnoser gir derfor tilbud om skolebesøk. I samarbeid med foreldrene gis informasjon om blødersykdommen og det som eventuelt er spesielt for eleven.

Et slikt informasjonsbesøk kan gjentas ved skifte av skole eller stor utskiftning av lærerpersonalet.

Hvorvidt de andre elevene i klassen bør informeres om at en elev har blødersykdom, er et spørsmål som må avgjøres i samarbeid med eleven og foreldrene. På grunn av blødning kan eleven i perioder ha forbigående nedsatt funksjonsevne. Når medelever kjenner til sykdommen er det mindre grunnlag for erting og spekulasjoner. Senter for sjeldne diagnoser bistår derfor gjerne elev/foreldre med informasjon til klassen.



Taushetsplikt

Opplæringslovas § 15-1 inneholder en bestemmelse som pålegger skolen taushetsplikt. Dette gjelder også opplysninger som skolen får fra foreldre, lege eller andre for å tilrettelegge en god skolesituasjon for den eleven det gjelder.

Tilrettelegging

Ved valg av klasserom bør man ta med i vurderingen at eleven ved en akutt blødning kan bli forbigående hemmet i gangfunksjonen. Skulle eleven få en behandlingstrende blødning i skoletiden, er det praktisk at telefonnummer til foreldre og eventuelt behandlingssted er tilgjengelig. Ved lengre turer og leirskole bør læreren vite hvor nærmeste behandlingssted er og ta kontakt dit på forhånd. SSD hjelper gjerne til med dette.

I de aller fleste tilfellene vil det ikke være behov for ytterligere tiltak i forbindelse med skolegangen.

Gymnastikk

En elev med en blødersykdom kan delta i undervisning og opplæring på lik linje med andre barn og unge, også i gymnastikk. Fysisk aktivitet er meget viktig for å styrke ledd og muskler.

Men kontaktidretter som fotball, håndball o.l. må unngås. Undervisningen må tilpasses slik at eleven med blødersykdom ikke blir tatt ut av fellesskapet.

Fravær

Med den behandlingen som er tilgjengelig i dag har elever med blødersykdom vanligvis ikke større fravær eller mer problemer på skolen enn andre elever.

De som allikevel har behov for spesialundervisning, får dette etter sakkyndig vurdering av pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT). Dette er hjemlet i Barnehegelloven og Opplæringslova.

Skyss

Det er naturlig for barn og ungdom å komme seg til og fra skolen på egenhånd, men til tider kan enkelte elever ha behov for skoleskyss. Er eleven bevegelsehemmet for kortere eller lengre tid, skal kommunen sørge for skoleskyss, jfr. Opplæringslova § 7-3. Det vil bli en vurdering i det enkelte tilfelle om skyssen skal skje ved offentlige kommunikasjonsmidler eller på annen måte. Behov for skoleskyss må dokumenteres med legeattest.

Videregående skole

I dag har alle mellom 16 og 19 år rett til 3-årig videregående opplæring som kan føre fram til en yrkes- eller studiekompetanse. Trenger eleven lengre tid, f. eks. på grunn av kronisk sykdom, må det søkes spesielt om dette jfr. Opplæringslova § 3-1.

Dersom det av medisinske eller sosialmedisinske grunner viser seg vanskelig å følge undervisningen på vanlig måte, kan det søkes etter at skoleåret har startet.



Mer utfyllende opplysninger og veiledning om dette får man hos rådgiver på skolen, som også kan gi råd og veiledning i forbindelse med valg av utdanning og yrke.

Senter for sjeldne diagnoser kan, dersom elev og foreldre ønsker det, være behjelpelig med legeattest og eventuelle vedlegg til søknader.

Høgskole og universitet

Ved enkelte høgskoler er det mulig å søke på særskilt grunnlag. Opplysninger om dette fås ved henvendelse til den enkelte skole.

Universitetet har en kvote hvor det tas inn studenter utenom ordinært opptak. For å komme i betraktning her må det sendes egen søknad med vedlegg. Søknaden blir behandlet individuelt. Universitetet har også et kontor for funksjonshemmede som hjelper til med en eventuell praktisk tilrettelegging.

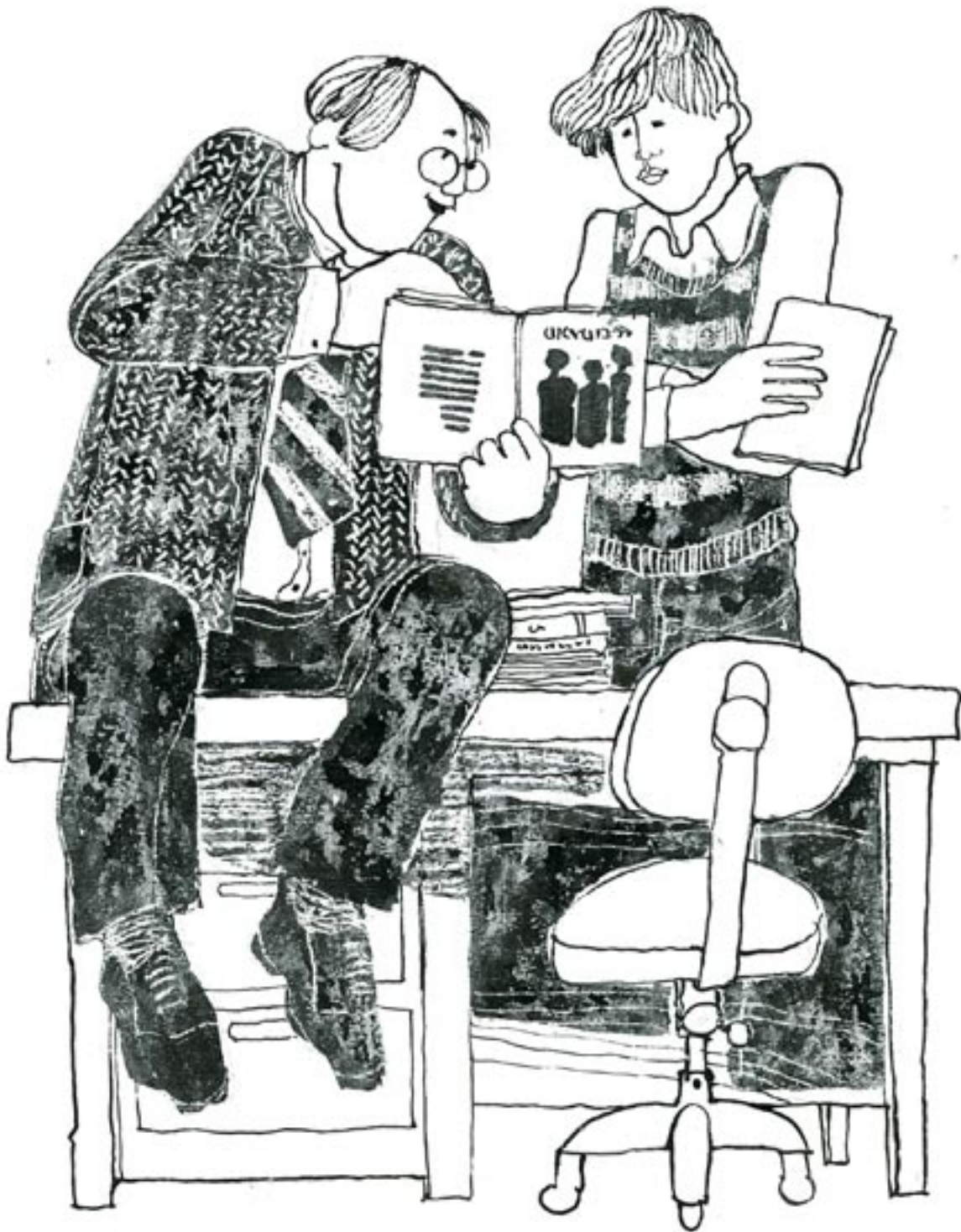
Yrkesvalg

I de fleste tilfeller vil personer med blødersykdom kunne velge yrke ut fra evner, anlegg og interesser, som andre. De anbefales imidlertid å unngå arbeid som til stadighet utsetter dem for harde slag og belastninger som kan føre til blødninger, (f.eks. bygningsarbeid og tungt mekanisk arbeid).

Blødere er også utestengt fra noen få yrker som for eksempel yrkesmilitær, politi, trafikkflyger.

Militærtjeneste

Personer med blødersykdom får normalt automatisk fritak for militærtjeneste, men reglementet sier at verneplikten både er en plikt og en rettighet. Dette betyr at personer med blødersykdom som ønsker å avtjene verneplikten kan søke om dette. I en slik søknad må det vedlegges uttalelser fra spesialist i hematologi. Søknaden stiles til sjefslegen i Forsvarets sanitet. Dersom en person med blødersykdom ønsker å gjøre karriere innen forsvaret, eller å kunne benytte seg av de muligheter til utdanning som foreligger, må førstegangstjenesten være avtjent.



10. HJELP FRA DET OFFENTLIGE

Personer med blødersykdom har vært og er fremdeles godt ivaretatt innenfor Lov om folketrygd. Lov om folketrygd er i stadige endringer og noe av hovedintensjonen er å tilgodese personer/familier der diagnosens sammensatthet/alvorlighetsgrad tilsier store stønadsbehov.

Samtidig skjer det stadige utvidelser og forbedringer av eksisterende ordninger, både for grupper som har en diagnose (omsorgsdager, pleiepenger og kurs/opplæring), men også for befolkningen generelt (barselpermisjon).

Informasjonens tilgjengelighet og forgjengelighet

Mens det tidligere kunne oppleves vanskelig å finne ønsket og nødvendig informasjon, preges dagens samfunn av det motsatte. Det er en stadig større utfordring å skaffe seg en oversikt over hva som finnes og å vurdere informasjonens innhold og kvalitet. For en del informasjon er levetiden begrenset, som for eksempel i Lov om folketrygd. Det er derfor mest hensiktsmessig å gå direkte til kilden der endringene gjøres: www.nav.no og/eller www.lovdatab.no.

Dette kapittelet vil derfor avgrenses til kort å informere om hvilke stønader som kan være aktuelle for gruppen blødersykdommer innenfor dagens lov- og regelverk. Det vil også gis kort informasjon om kommunale tjenester.

Kort om NAV

NAV er forkortelsen for Ny Arbeids- og Velferdsforvaltning, som trådte i kraft den 01.07.06. Den skal være gjennomført innen 2010, det vil si at det innen den tid skal være etablert ett felles arbeids- og velferdskontor i alle landets kommuner.

Reformen innebærer per i dag ikke endringer innenfor det enkelte lovverk (arbeid, trygd og sosiale tjenester), men en ny organisering av tjenestetilbudet.

NAV er således den nye betegnelsen på tidligere trygdekontor og Aetat-kontor.

Lov om sosiale tjenester

Lov om sosiale tjenester er kommunale ytelser. Loven er den samme i alle kommuner, men tilbudet/innholdet i hjelpen kan være forskjellig (for eksempel sosialhjelpssatsene) ut fra kommunens befolknings sammensetning, behov og prioritering.

Lov om sosiale tjenester innebærer ikke bare økonomiske tiltak som sosialhjelp og omsorgslønn, men også ulike praktiske tiltak som støttekontakt og avlastning.

Lov om folketrygd – aktuelle ytelser

Lov om folketrygd er statlige ytelser, som fordeles via de lokale NAV-kontorene. De skal både kompensere for bortfall av inntekt og yte ulike stønader til helsetjenester. Rettighetene er de samme uansett hvor man bor.

Stønads ved barns sykdom (kapittel 9 i Lov om folketrygd)

Vilkår for disse økonomiske ytelsene er at foreldrene er i inntektsgivende arbeid.

Omsorgspermisjon:

En ordning for alle foreldre som innebærer rett til å være hjemme med sykt barn uten trekk i lønn i et visst antall dager. Foreldre til barn med kronisk sykdom/funksjonshemming, der risiko for økt fravær er tilstede, kan søke om "utvidet antall omsorgsdager". Ordningen innebærer både flere dager per år og utvidet antall år med omsorgspenger. Det er NAV-kontoret, og ikke arbeidsgiver, som belastes for de utvidede antall omsorgsdagene.

Pleiepenger:

Pleiepenger gjelder for barn som er/har vært til behandling på sykehus og fortsatt trenger kontinuerlig tilsyn/stell. Det kan ytes pleiepenger til en av foreldrene/annen omsorgsperson fra 8. dag så lenge barnet trenger det. Ved svært alvorlig/livstruende sykdom kan pleiepenger ytes begge foreldre fra første dag.

Kurs- og opplæringspenger:

Informasjon om diagnose, opplæring i behandling, kurs i regi av godkjent helseinstitusjon gir rett til opplæringspenger for foreldrene. Det er ingen begrensning så lenge det vurderes nødvendig for behandling og rehabilitering av barnet. Eget skjema som fylles ut av barnets fastlege, skal bekrefte nødvendigheten av deltagelse på kurs/opplæring.

Stønad ved egen sykdom (kapittel 8 i Lov om folketrygd)

Mulighetene for å være i delvis arbeid eller arbeidsrelatert virksomhet skal vurderes før graden av sykemelding bestemmes:

- *graderte sykepenger* – kan man jobbe noe eller trenger man mer tid på samme oppgaver?
- *aktiv sykemelding* – kan man jobbe mer fleksibelt eller med andre oppgaver?
- *reisetilskudd* - man er ikke syk, men kan ha et forflytningsproblem, for eksempel i forbindelse med en blødning, og drosje gjør at en kan komme på jobb i denne perioden

Arbeidstakere med en kronisk sykdom der risiko for hyppige eller lengre fravær er stor, kan søke NAV om "unntak fra arbeidsgiveransvar". Dette betyr at NAV vil gi arbeidsgiver refusjon for sykepenger fra første fraværsdag i stedet for fra 17. fraværsdag, som er det vanlige.

Grunn- og hjelpestønad (kapittel 6 i Lov om folketrygd)

Grunnstønad: En ytelse som skal kompensere for lovbestemte utgifter relatert til varig sykdom. Utgiftene må dokumenteres eller sannsynliggjøres og minimum ha en størrelse tilsvarende laveste sats.

Hjelpestønad: Er en ytelse som skal kompensere for foreldrenes merarbeid utover det som er normalt i forhold til friske barn på samme alder. Stønaden finnes i ulike satser: Ordinær hjelpestønad og forhøyet hjelpestønad. Størrelsen på ytelsen vil bl.a. være avhengig av merarbeidets innhold, hyppighet og tidsbruk.

Har familien i tillegg andre utfordringer av helsemessig eller annen karakter, bør dette tas med for en helhetlig vurdering av foreldrenes merbelastning.

Hjelpestønad kan ytes i hele livsløpet, men personer over 18 år får bare ordinær hjelpestønad, dvs. den laveste satsen, og det skal da eksistere et privat hjelpe- eller pleieforhold.

Stønad ved helsetjenester (kapittel 5 i Lov om folketrygd)

Tannlegehjelp: Blødergruppen kommer inn under betegnelsen "Sjeldne medisinske tilstander". Dette betyr at voksne med enkelte blødersykdommer får dekket utgifter til nødvendig forebygging og behandling fullt ut.

Full dekning er begrenset til takstene i den offentlige tannhelse-tjenesten og refunderes etter spesifisert kostnadsoverslag eller regning fra behandlende tannlege. Eventuelle merkostnader må dekkes av den enkelte.

Diagnosen må dokumenteres overfor lokalt NAV-kontor av spesialist eller sykehus-avdeling.

Det offentliges ansvar

Det store omfang av tilgjengelig informasjon fratar ikke NAV-kontor og øvrige offentlige instanser deres selvstendige informasjons- og veiledningsplikt. De skal bidra med hjelp til søknader dersom det er ønskelig. I noen tilfeller kan et besøk på NAV-kontoret være bedre enn en telefon. Da kan det være greit å lage en oversikt over de spørsmål man ønsker å ta opp. Det er også mulig å ta med seg en støtteperson til et slikt møte.

Det er ikke å forvente at saksbehandlere har kunnskap om blødersykdom. Foreldrenes oppgave vil være enten selv å informere eller opplyse om hvor informasjon kan innhentes. Senter for sjeldne diagnoser (SSD) kan være behjelpelig med slik informasjon. Dersom man er i tvil om hvorvidt man fyller vilkårene for å søke en ytelse etter å ha snakket med NAV eller SSD, så søk! Da vil man få et skriftlig vedtak med en begrunnelse for et evt. avslag som man kan gå videre med i en anke dersom det er grunnlag for det.

For mer informasjon: www.nav.no

(Arbeids- og velferdsetaten ble etablert 1. juli 2006. Sosialtjenesten i kommunene og etaten utgjør Arbeids- og velferdsforvaltningen - NAV)



11. PRAKTISKE RÅD VED REISER

Legeopplysninger

Sørg alltid for å ha med en legeerklæring som dokumenterer diagnosen samt eventuelle medisiner, faktorkonsentrater og nødvendig transfusjonsutstyr. Ved utenlandsreiser bør legeerklæringen være på engelsk, evt. også på andre aktuelle språk. Senter for sjeldne diagnoser kan være behjelpelig med slike erklæringer på norsk, engelsk, tysk, fransk eller spansk.

Hvis du har ID-kort for blødere bør dette tas med.

Senter for sjeldne diagnoser kan også skaffe adresse og telefonnummer til eventuelle behandlingssteder for blødere i nærheten av reisemålet.

Faktorkonsentrater

Anskaff i god tid den mengden faktorkonsentrat som er nødvendig for reisen. Personer som ikke er på hjemmetransfusjon kan be om å få låne noen flasker konsentrat fra sitt behandlingssted, alternativt få sin lege til å skrive en blå resept. Under reisen bør konsentratene skånes mot sterk varme, og vel fremme bør de oppbevares i et kjøleskap. På bilturer sommerstid må man ha med kjølebag med rikelig kjøleelementer til å oppbevare konsentratene i.

Under flyreiser bør du ha konsentratene i håndbagasjen, i originalforpakningen.

La legeerklæringen ligge sammen med konsentratene.

Har du med store mengder konsentrat for langvarige opphold, kan en del pakkes i annen bagasje.

De fleste land som i dag har ressurser til bløderbehandling, har også sørget for at de preparatene som brukes er sikret mot virus-smitte. Det er derfor ikke lenger et stort problem dersom man under en reise må få utenlandske, høyrensede konsentrater.

Men behandlingen kan bli svært kostbar hvis man ikke har en god forsikring.



Medisiner

Medisiner som er lovlig kjøpt til eget bruk kan medbringes. For å unngå problemer i eventuell tollkontroll må medisinene være i originalpakning, kvittert ut og påført brukerens navn fra apoteket. Det er også fornuftig å medbringe resepten eller en kopi av denne.

Unngå å ta med sterke smertestillende medisiner, fordi dette kan regnes som narkotiske stoffer.

Husk at navn på medisiner varierer sterkt fra land til land. Dersom man kjøper smertestillende eller febernedssettende midler i utlandet, bør man kontrollere på pakken at de ikke inneholder acetylsalisylsyre. (Navnet Paracetamol er ukjent i USA, der heter det Tylenol.)

Reiseforsikring

Du må ha med deg gyldig reiseforsikring!

Sørg for å ha med Europeisk helsetrygdekort når du reiser til land innen EØS-området og Sveits. Kortet kan enkelt bestilles på NAVs hjemmesider.

Bruker man sunn fornuft, kan personer med blødersykdom glede seg over reiser i inn- og utland på lik linje med alle andre.

Ha en god tur!!

12. SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

I 2004 ble Institutt for sjeldne diagnoser (tidligere Institutt for blødere), slått sammen med Senter for sjeldne sykdommer og syndromer ved Rikshospitalet HF.

Denne fusjonen medførte ingen store endringer i tilbudet til bløderne, eller for noen av senterets øvrige diagnosegrupper, (ca. 50 per september 2007). Det nye sjelden-senteret fikk navnet Senter for sjeldne diagnoser og sorterer i dag under Klinikk for klinisk service ved Rikshospitalet.

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr informasjon, rådgivning og kursvirksomhet om sjeldne diagnoser.

Tjenesten er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner som enten har eller arbeider med sjeldne diagnoser.

Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler.



I tidsrommet 1971 - 2004 holdt Institutt for blødere til i fem leiligheter i denne bygningen på Vestli i Oslo.

Senterets arbeid knyttet til blødere

Informasjonsopphold

Når diagnosen er stilt får familien tilbud om både hjemmebesøk og et første informasjonsopphold på senteret. Ved disse første kontaktene foretas en helhetlig vurdering av den enkeltes situasjon. I samarbeid med familien legges planer for videre oppfølging.

Hjemmetransfusjon og kontroller

Foreldrene får tilbud om opplæring i å sette faktorkonsentrat når barnet er ca. 5 år. Ved 11-12 års alder blir det gitt tilbud om å lære å sette konsentratet selv. All behandling gitt hjemme skal rapporteres til senteret. Hjemmetransfusjon skal følges opp med årlige kontroller. De som ikke er på hjemmetransfusjon får behandling ved lokalt sykehus, og for øvrig tilbud om kontroller i senterets regi én gang per år.

Oppsøkende virksomhet

Oppsøkende virksomhet vil si at rådgivere fra Senter for sjeldne diagnoser reiser ut til fagfolk i det lokale hjelpeapparatet og på hjemmebesøk til bløderfamiliene. Målsettingen er å etablere et nært samarbeid mellom familien, det lokale hjelpeapparatet og senteret. Ut fra behov arrangeres det tverrfaglige møter med representanter fra helse- og sosialtjenesten, barnehage eller skole. Både senteret, det lokale hjelpeapparat og familien kan ta initiativ til slike møter. Møtene skjer i nært samarbeid med familien.

Kursvirksomhet

Senter for sjeldne diagnoser arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner.

Kursene varer fra 1 til 5 dager og inneholder medisinsk informasjon rettet mot diagnoser og behandling eller mer generelle tema som hverdag i barnehage/skole/ arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Kursene er lagt opp med tanke på personer som er i en tilnærmet lik livssituasjon. Vår erfaring er at bløderfamiliene har mye verdifull kunnskap og erfaring å gi hverandre.

Det legges vekt på at begge foreldrene får lik informasjon. Det er derfor ønskelig at begge foreldrene deltar, i den grad det er mulig.

Informasjonsmaterieil

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de aktuelle bløderdiagnosene. Denne informasjonen formidles på en brukervennlig måte i rådgivnings- og kurssammenheng, samt via informasjonshefter, videoer og internett. Informasjonen kan bestilles ved direkte henvendelse til senteret.

Identifikasjon

Bløderne bør kunne dokumentere sin sykdom. Dette kan gjøres ved en generell legeerklæring, identifikasjonskort (ID kort) eller SOS-kapsel. Legeerklæring og ID-kortet kan fås ved senteret, SOS-kapsel forhandles av Vitus-apotekene.

Se www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser for mer informasjon.

13. BLØDERNES INTERESSEORGANISASJONER

Foreningen for blødere i Norge

Historikk

Den første bløderorganisasjonen i verden ble dannet i England omkring 1950. Andre land fulgte snart etter, og i 1963 ble det så dannet et verdensforbund av bløderorganisasjoner, som bl.a. har hatt som oppgave å oppmuntre til dannelse av nye nasjonale bløderforeninger. Som et resultat av dette ble Foreningen for blødere i Norge stiftet den 24. september 1966.

Formålsparagrafen i vedtektene lyder slik:

Foreningen er en landsomfattende organisasjon for blødere og alle som er interessert i deres sak, og står tilsluttet Verdensforbundet for blødere – World Federation of Hemophilia (WFH). Foreningen vil opprettholde et nært samarbeid med Institutt for blødere, Oslo, og utenlandske organisasjoner for blødere, til fremme av foreningens formål, som er:

- "å utøve en rådgivende, opplysende og hjelpende virksomhet til alle blødere og deres familier
- å spre kunnskap om blødersykdommene til hjelp for bløderne
- å arbeide for blødernes sak hos myndigheter, sykehus og andre institusjoner"

Blant de første sakene som foreningen tok opp, kan nevnes utarbeidelse av identitetskort for blødere med informasjon om blodtype og behandlingsmetode, utarbeidelse av en håndbok for blødere og spørsmålet om å få opprettet poliklinikker for behandling av blødere uten sykehusinnleggelse.

Flere utenlandske bløderforeninger, bl.a. den svenske, hadde tidlig kommet i gang med sommerleirer for blødersyke barn. Den norske foreningen tok opp denne ideen og førte den videre. Under ledelse av kurator Esther Sanengen og dr. Harald Grut ble det lagt opp til et leirmønster der man kombinerte en hardt tiltrengt rekreasjon med en kartlegging av blødernes totale situasjon. Senere ble dette arbeidet fulgt opp for hver enkelt leirdeltaker med tanke på å få løst problemene. På Universitetets årsfest i 1973 ble de to lederne tildelt professor Skjelderups gullmedalje for den avhandling de utarbeidet etter leirene: "Sommerleir for funksjonshemmede - luksus eller nødvendighet?".

Å hjelpe bløderne fram til en adekvat yrkesutdannelse har vært sett på som en av foreningens aller viktigste oppgaver. Med kurator Esther Sanengen som primus motor ble det i 1969 opprettet et "hjem for unge blødere", beregnet på utdanningsøkende pasienter.

I 1971 ble Institutt for blødere opprettet. Dette har senere vist seg å være det kanskje mest betydningsfulle av alle tiltak som foreningen har satt i verk. Av praktiske grunner ble Instituttet senere skilt ut fra foreningen som en egen stiftelse med et styre på 9 medlemmer, hvorav 4 oppnevnt av foreningen. De norske bløderne hadde dermed gjennom sin egen organisasjon en nærmest avgjørende innflytelse på Instituttets langsiktige virksomhet. Samarbeidet mellom bløderforeningen og Instituttet må sies å ha utgjort en hjørnestein i arbeidet for bløderne innenlands.

Institutt for blødere var en stiftelse som ble drevet med driftsstøtte fra staten. Dette var blødernes eget sosialmedisinske senter/kompetansesenter.

Sosial og Helsedepartementet startet i år 2000 et arbeid med å skaffe alle sjeldne diagnosegrupper et kompetansesenter. Institutt for blødere var da ett av fire kompetansesentre i Norge. Departementet besluttet at en del nye diagnosegrupper skulle innlemmes i vårt kompetansesenter, og senteret måtte av den grunn få et annet navn. Fra 1.januar 2002 fikk senteret nytt navn Institutt for sjeldne diagnoser (ISD). I etterkant har dette senteret blitt slått sammen med ett av de andre kompetansesentrene, og heter i dag Senter for sjeldne diagnoser (SSD).

Stiftelsen Institutt for blødere eiet en del bygningsmasse på Vestli i Oslo. Foreningen for blødere i Norge jobbet med å sikre disse verdiene i prosessen med Staten, og klarte det. Stiftelsen byttet så navn og heter i dag Bløderfondet. Fondet har 5 styremedlemmer og 1 vararepresentant.

Bløderfondet

Stiftelsens formål er å arbeide til beste for blødere og deres familier, primært i Norge. Stiftelsen kan yte finansiell støtte til forskning knyttet til blødersykdom, bedring av behandlings- og omsorgstilbud for blødere, kompetanseheving for helsepersonell som arbeider med blødersykdommer, velferdstiltak for blødere og FBIN, og støtte til enkeltpersoner/familier i forbindelse med arrangement i regi av FBIN.

Foreningen er tilsluttet World Federation of Hemophilia.

European Hemophilia Consortium, Funksjonshemmedes felles-organisasjon og Landsforeningen mot AIDS.

Bløderforeningen har i alle år opprettholdt god internasjonal kontakt. Dette skjer gjennom deltakelse i WFH og den europeiske blødersammenslutning og ved hyppig kontakt mellom de nordiske bløderforeninger.

Bløderforeningen har sitt eget medisinske fagråd. Rådets leder velges av landsmøtet. Rådet består av medisinske eksperter og to representanter fra foreningen.

Foreningen har de siste årene arbeidet ut fra 7 prioriterte oppgaver:

1. Arbeide for blødernes sak hos myndigheter, sykehus og andre institusjoner. Dette er et tidkrevende og langsiktig arbeid. Det medfører at foreningen må holde seg à jour med behandlings-situasjonen i Norge, og samtidig være oppdatert på hva som foregår i andre land, for å se til at nye og bedre behandlings tilbud også blir tilbudt i Norge.
2. Spre informasjon om medisinske fremskritt og foreningens aktiviteter til medlemmene. Dette gjøres gjennom 4 årlige utgivelser av Blødernytt.
3. Arrangere årlige sommerleirer. Gi bløderfamilier muligheter til å feriere i et godt sosialt fellesskap og samtidig ha trygghet for medisinsk behandling.
4. Styrke blødernes og andre funksjonshemmedes kår gjennom deltakelse i FFO og andre samarbeidsorganer.
5. Forestå foreningens daglige drift på en ordentlig måte. Sikre foreningen gjennom å ha en god, oversiktlig og ryddig økonomi.
6. Arrangere weekend kurs annet hvert år til subsidierte priser for medlemmene.
7. Arrangere årlige rehabiliteringsreiser for blødere over 40 år.



World Federation of Hemophilia (Verdensforbundet for blødere)

Verdensforbundet ble stiftet på et møte i København i 1963. Initiativtaker var formann i den kanadiske bløderforening Frank Schnabel. Han var formann og selve drivkraften i WFH inntil sin død vel 20 år senere.

I 1963 hadde verdensforbundet 6 nasjonale foreninger som medlemmer. En målsetting var å få opprettet bløderforeninger i alle land, og organisasjonen har i dag over 109 medlemsland.

Verdensforbundets formålsparagraf lyder:

“Formålet med WFH er å hjelpe blødere og personer med beslektede sykdommer på enhver mulig måte, og å bidra med alle midler som står til disposisjon for å løse de vitenskapelige, tekniske, sosiale og etiske problemer som knytter seg til disse sykdommer”.

Verdensforbundet har offisielle forbindelser med en rekke innflytelsesrike internasjonale organisasjoner, som f.eks. Verdens Helseorganisasjon og det internasjonale Røde Kors. Denne kontakt gjør at disse organisasjoner i høy grad blir oppmerksomme på blødernes eksistens og de problemer blødersykdommene fører med seg.

Verdensforbundet har opprettet en rekke internasjonale opplæringscentre for medisinsk personale innen bløderomsorgen (International Hemophilia Training Centres). Det finnes over 20 slike sentre som foretar opplæring og utdeler stipendier til medisinsk personell som arbeider med blødere, fortrinnsvis fra U-land. Sentrene arrangerer også regionale vitenskapelige arbeidsmøter og sender ut eksperter til U-land som ber om hjelp til å bygge ut behandlingsprogrammer for sine blødere.

De senere år har Verdensforbundet startet et “tvillingprogram”. Dette arbeidet foregår ved at de ressurssterke lands bløderforeninger står i direkte kontakt med, eller prøver å få opprettet, bløderforeninger i mer vanskeligstilte land. I denne sammenheng har de nordiske land vist et spesielt ansvar for de baltiske stater. Norge inngikk i 1993 et samarbeid med Litauen og dette samarbeidet fikk i 1998 verdensforbundet sin pris for beste twinning program. Ettersom Litauen har utviklet seg har twinningprogrammet blitt avsluttet.

Siden starten i 1963 har Verdensforbundet holdt kongresser i alle verdenshjørner. Det avholdes samtidig generalforsamling i Verdensforbundet. Kongressene arrangeres hvert 2. år. Den norske bløderforening har som målsetting alltid å være tilstede og delta aktivt i det internasjonale bløderarbeidet.

Det kan blant annet nevnes at Johannes Mjelde har vært visepresident i Verdensforbundet i ca. 15 år.

Kongressene har deltakelse fra verdens fremste forskere, helsepersonell og blødere fra de forskjellige lands foreninger. Kongressene har vært av uvurderlig betydning for utveksling av ideer og erfaringer, og for kartlegging av situasjonen rundt omkring i verden når det gjelder forskning og behandlingstilbud.

Verdensforbundets virksomhet har sterkt bidratt til å øke interessen for blødersykdommen. Den har også gitt støtte til intensivt forskning, og dermed behandling, av blødere verden rundt. Verdensforbundet arbeider videre med å heve behandlingstilbudet i utviklingslandene samtidig som bløderne i den industrialiserte verden må sikres et trygt og godt behandlingstilbud.

14. INFORMASJONSKILDER

Senter for sjeldne diagnoser – Rikshospitalet HF

www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser

Tlf.: 23 07 53 40

www.rarelink.no

(Nordisk lenkesamling og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser)

www.shdir.no/sjelden

(Helsedirektoratet)



RIKSHOSPITALET

VEDLEGG:

Arvebærere av hemofili:

Anbefalte forholdsregler ved graviditet og fødsel

Blødersykdommene hemofili A og B arves kjønnsbundet resessivt. Dette innebærer at kun gutter blir syke mens affiserte jenter blir arvebærere. Døtre av blødere vil alltid være arvebærere. Døtre av arvebærere vil med 50 % sannsynlighet selv være arvebærere, dette kan påvises i blodprøver. Slike blodprøver bør ikke tas under graviditet fordi aktiviteten av koagulasjonsfaktorer stiger under graviditeten. Alvorlighetsgrad av blødersykdom vil være konstant innen den enkelte slekt.

Traumatiske forløsninger av hemofilikere kan utløse intrakranielle blødninger.

Arvebærere av hemofili kan selv ha økt blødningstendens og utvikle blødningsskomplikasjoner.

Når en kjent kvinnelig arvebærer av hemofili skal føde, anbefales derfor følgende:

A. Graviditet og forløsning

1. Fødselen legges til et sykehus med barneavdeling og hematolog. Fødeavdelingen må på forhånd orienteres, og det skal legges en plan for forløsningen. Barnets kjønn bør bestemmes med ultralyd.
2. Faktoraktiviteten hos den gravide bør bestemmes i blodprøve tatt i 32. – 34. uke.
3. Forløsningen bør skje på mest mulig skånsom måte. Vakuume ekstraksjon skal unngås. Forløsning ved hjelp av lav tang er akseptabelt, men høyere tenger bør ikke legges. Hvis man forventer problemer ved forløsningen, bør man overveie sectio. Det er imidlertid ikke vist at ukomplisert skånsom vaginal forløsning av blødere er forbundet med økt risiko, og de fleste sentra internasjonalt anbefaler ikke rutinemessig bruk av sectio.
4. Epidural/spinal-anestesi bør ikke gis til kvinner med faktoraktivitet $< 50\%$.
5. Kvinnen bør behandles som en potensiell postpartum bløder: Hun bør ha venflon, og fødselsjelperne bør være særlig aktpågivende med hensyn til atoni i uterus. Dersom faktoraktiviteten hos kvinnen er målt til $< 50\%$ (og spesielt hvis den måles til $< 30\%$) bør det gis substitusjon med rekombinant faktorkonsentrat eller desmopressin i forbindelse med forløsningen. Faktoraktiviteten bør opprettholdes $> 50\%$ i tre dager (i 5 dager etter sectio) for å unngå større postpartum-blødninger. Hematolog bør involveres for å planlegge og overvåke gjennomføringen av behandlingen, evt. i samråd med Seksjon for blodsykdommer, Rikshospitalet.

B. Barnet

1. Skallelektroder bør ikke legges, og det bør ikke tas blodprøver fra hodet under forløsningen
2. Etter fødselen må en evt. gutt observeres nøye mht. intrakraniell blødning. Be evt. om barnelegetilsyn raskere enn vanlig. Ved mistanke om intrakraniell blødning tas ultralyd eller CT caput. Klinisk mistanke om intrakraniell blødning hos en sønn av kjent arvebærer bør føre til overflytting til barneavdeling og behandling med rekombinant faktorkonsentrat.
3. Ta blodprøve fra navlestrengen til bestemmelse av APTT (=kefotest) og faktoraktivitet. Unngå venepunksjon. APTT (=kefotest) vil være tydelig forlenget ved hemofili. Fryst citratplasma kan sendes til Avdeling for medisinsk biokjemi, Rikshospitalet, Oslo universitetssykehus HF for analyse.

Friske nyfødte kan normalt ha redusert aktivitet av koagulasjonsfaktorer, og en tidlig tatt blodprøve kan derfor føre til diagnostisk usikkerhet. Dette gjelder spesielt for faktor IX. Nedre referanseverdi for friske nyfødte for FVIII er 50 % og for FIX 15 %.

Ved milde grader av blødersykdom kan det derfor være fornuftig å vente til gutten er 2 - 3 måneder gammel før blodprøve. Naturligvis må prøve til diagnose tas umiddelbart ved kliniske tegn til blødning.

4. Intramuskulære injeksjoner kan føre til betydelige muskelhematomer.
Hos gutter bør derfor
K-vitamin gis per os, ikke intramuskulært.
Eventuelle vaksiner settes subkutant eller intradermalt inntil diagnosen er avklart.
5. Evt. omskjæring bør ikke gjøres før svar på diagnostisk prøve foreligger.
6. Nydiagnostiserte tilfelle av alvorlig eller moderat hemofili skal henvises til Senter for sjeldne diagnoser, Rikshospitalet, 0027 Oslo, for videre informasjon og planlegging av behandlingsopplegg.

19. februar 2009

Anders Glomstein

Overlege

Senter for sjeldne diagnoser

Rikshospitalet

Referanser:

The obstetric and gynaecological management of women with inherited bleeding disorders – review with guidelines produced by a taskforce of UK Haemophilia Centre Doctors' Organization

C. A. Lee et al, Haemophilia (2006), 12, 301-336

Management of carriers and babies with haemophilia

A. M. Street et al, Haemophilia (2008), 14 (suppl. 3), 181 - 187