

Fact Sheet Hemofilie

Deze zeldzame genetische stollingsstoornis komt vooral voor bij mannen die onvoldoende functionele hoeveelheden hebben van één van de stollingseiwitten die normaal aanwezig zijn in het bloed, Factor VIII (hemofilie A of “klassieke” hemofilie) of Factor IX (hemofilie B of ziekte van Christmas). Hemofilie kan langdurige of spontane bloedingen veroorzaken, vooral in de spieren, de gewrichten of de inwendige organen. Dankzij een behandeling en een goede verzorging kunnen de ongeveer 400.000 mensen ter wereld die aan hemofilie lijden, een gezond leven leiden. Zonder behandeling kan hemofilie aanleiding geven tot invaliderende pijn, ernstige gewichtsschade, invaliditeit en vroegtijdig overlijden.

Types hemofilie

De twee meest frequente types van de stoornis zijn hemofilie A en B.

- Personen met hemofilie A (ook klassieke hemofilie genoemd), hebben weinig of geen Factor VIII. Ongeveer 85% van de patiënten met hemofilie heeft hemofilie A.¹
- Personen met hemofilie B — ook ziekte van Christmas genoemd — hebben weinig of geen Factor IX.²

Hemofilie en erfelijkheid³

Hemofilie wordt doorgegeven van ouder op kind als een X-chromosoom-gebonden recessief kenmerk.

- Als de vader hemofilie heeft maar de moeder niet, zal geen enkele van de zonen hemofilie hebben. Alle dochters zullen het hemofiliegen dragen, hoewel ze niet aangetast zijn door de ziekte.
- Vrouwen die drager zijn van hemofilie, kunnen het gen doorgeven aan hun kinderen. Als de moeder drager is en de vader niet, heeft elke zoon 50% kans om hemofilie te hebben en elke dochter 50% kans om drager te zijn.

Het is echter mogelijk dat de genmutatie spontaan optreedt en in ongeveer 30% van de gevallen is er geen bekende familiale voorgeschiedenis.

Ernstgraden⁴

Als mensen met hemofilie bloeden, bloeden ze niet overvloediger of sneller dan normaal. Ze bloeden wel langer. De ernstgraad van een individueel geval van hemofilie is afhankelijk van de hoeveelheid stollingsfactor die aanwezig is in het bloed.

Er bestaan drie ernstgraden: licht, matig of ernstig. De volgende tabel toont het interval van factor VIII- en factor IX-activiteit:

Graad	Percentage normale factoractiviteit in het bloed	Aantal internationale eenheden (IE) per milliliter (ml) vol bloed
Normaal interval	50%-150%	0,50–1,5 IE
Lichte hemofilie	5%-40%	0,05–0,40 IE
Matige hemofilie	1%-5%	0,01–0,05 IE
Ernstige hemofilie	Minder dan 1%	Minder dan 0,01 IE

Bron: The World Federation of Hemophilia

- Mensen met **ernstige hemofilie** bloeden vaak in hun spieren of gewrichten. De bloeding is vaak spontaan, wat betekent dat de bloeding gewoon optreedt zonder duidelijke reden.
- Mensen met **matige hemofilie** bloeden minder vaak, gewoonlijk na een trauma. De gevallen van hemofilie variëren echter en een persoon met matige hemofilie kan spontaan bloeden.
- Mensen met **lichte hemofilie** bloeden gewoonlijk alleen als gevolg van chirurgie of een zwaar trauma. Ze hebben nooit een bloedingsprobleem.

Waar de bloeding optreedt

Hoewel mensen met hemofilie kunnen bloeden uit snijwonden als gevolg van een chirurgische ingreep of ongevallen, treden de meeste bloedingen bij hemofilie inwendig op, gewoonlijk in de gewrichten of de spieren.⁵

- De gewrichten die het meest frequent getroffen zijn, zijn de knie, de enkel en de elleboog. Herhaalde bloedingen zonder directe behandeling kunnen het kraakbeen en het bot in een gewricht beschadigen, wat aanleiding geeft tot chronische artritis en invaliditeit.⁶
- De meest ernstige spierbloedingen zijn deze in de iliopsoaspier (de voorzijde van de liesstreek), de voorarm en de kuit.⁷
- Sommige bloedingen kunnen levensbedreigend zijn en vereisen een onmiddellijke behandeling, met name bloedingen in het hoofd, de keel, de darmen of de iliopsoas.⁵

Behandeling

De behandeling van hemofilie is de laatste tientallen jaren aanzienlijk geëvolueerd. Het huidige onderzoek bestudeert de manieren om de levenskwaliteit van patiënten met hemofilie te verbeteren, en onderzoekt de mogelijkheid van een curatieve behandeling.

- De originele behandelingen voor hemofilie A bestonden uit FVIII-substitutie via vol bloed en plasma, maar ze waren slechts partieel effectief, ze vereisten de ziekenhuisopname van de patiënten en ze leidden tot overdracht van ziekteverwekkers via het bloed.
- De behandelingen op basis van recombinant humaan factor VIII die nu beschikbaar zijn, zoals Kogenate[®], zijn veilig en effectief.
- On-demand behandelingen worden gegeven nadat er incidenten zijn opgetreden.
- Profylaxis en het regelmatig gebruik van stollingsfactorconcentraten op een continue basis kunnen bloedingen voorkomen vooraleer ze beginnen en helpen gewrichtsschade te verminderen of te voorkomen.
- Vandaag kunnen hemofiliepatiënten de meeste bloedingsepisoden thuis behandelen.
- Gentherapie wordt bestudeerd als een mogelijke curatieve behandeling.

###

¹ National Hemophilia Foundation (US).

<http://www.hemophilia.org/NHFWeb/MainPgs/MainNHF.aspx?menuid=180&contentid=45&rptname=bleeding>, Hemophilia A section.

² National Hemophilia Foundation (US).

<http://www.hemophilia.org/NHFWeb/MainPgs/MainNHF.aspx?menuid=181&contentid=46&rptname=bleeding>, Hemophilia B section.

³ Canadian Hemophilia Association. <http://www.hemophilia.ca/en/2.1.1.php>, Heredity of Hemophilia section.

⁴ World Federation of Hemophilia. <http://www.wfh.org/index.asp?lang=EN>, FAQs section.

⁵ The Haemophilia Society (UK). http://www.haemophilia.org.uk/index.php?content_id=87&parent=278, Key Facts: What is Haemophilia section.

⁶ National Institutes of Health. http://www.nhlbi.nih.gov/health/dci/Diseases/hemophilia/hemophilia_signs.html, Hemophilia section.

⁷ A. A. Ashrani, J. Osip, B. Christie, N. S. Key. Iliopsoas haemorrhage in patients with bleeding disorders - experience from one centre. Haemophilia 9 (6), 721–726.
