

# Leva livet *med* hemofili

Här finns information om hemofili. Hur det påverkar dig. Vilka behandlingar som finns samt tips och råd för att du ska kunna leva ditt liv så bra som möjligt.





## Det här är hemofili

Tidigare var blödarsjuka samma sak som hemofili. I dag är det ett samlingsnamn för flera olika sjukdomar där koagulationsprocessen inte fungerar som den ska och blodet har svårt att levra sig. Hemofili innebär att man helt saknar eller har för lite av en koagulationsfaktor i blodet. Koagulationsfaktorerna är de proteiner som får blodet att levra sig.

Vid hemofili A, som är den vanligaste varianten, saknas koagulationsfaktor VIII. Medan det vid hemofili B är faktor IX som inte finns i de mängder som den ska. Hemofili A är fem gånger vanligare än Hemofili B.

Hemofili delas in i svår, medelsvår (moderat) eller mild form beroende på mängden av koagulationsfaktorer som finns i blodet.

Det finns omkring 900 män och några kvinnor med hemofili i Sverige. Sjukdomen drabbar nästan uteslutande män, medan kvinnor är anlagsbärare. Om hemofili inte behandlas antingen förebyggande (profylaktiskt) eller vid behov (on-demand) kan sjukdomen leda till blödningar i muskler, leder, buk och hjärna.

## Från mild till svår form

Hemofili A innebär brist på eller avsaknad av koagulationsfaktor VIII och Hemofili B brist på eller avsaknad av koagulationsfaktor IX. Sjukdomens svårighetsgrad är beroende av koncentrationen av koagulationsfaktorn i blodet.

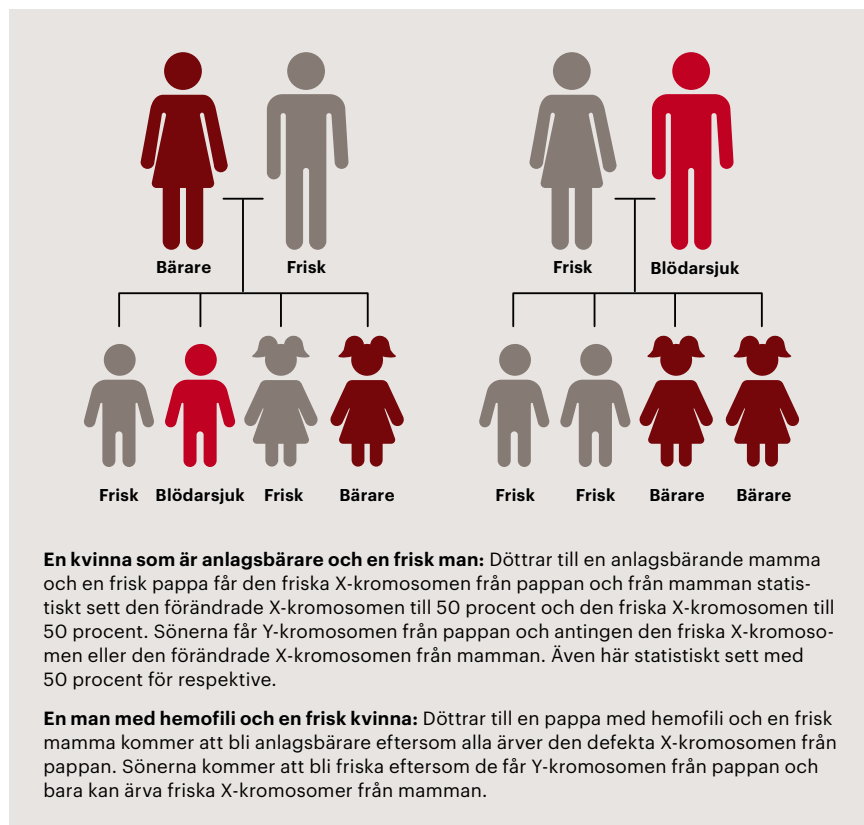


## Så här ärvs hemofili

Omkring hälften av nya fall av hemofili beror på att sjukdomen ärvs och hälften på nymutationer där sjukdomen inte finns i familjen sedan tidigare. Hemofili orsakas av en förändring på X-kromosomen som gör att koagulationsfaktorer inte bildas alls eller i för liten mängd. X-kromosomen och Y-kromosomen bestämmer vilket kön en människa får och kallas därför också för könskromosomerna. Kvinnor har två X-kromosomer. Män har en X-kromosom och en Y-kromosom.

Eftersom män bara har en enda X-kromosom betyder förändringen på X-kromosomen att de alltid får hemofili. Hos kvinnor däremot, som har två X-kromosomer, kompenseras förändringen oftast av den friska genen på den andra X-kromosomen. Därför är det nästan bara pojkar och män som har hemofili medan det är mycket ovanligt att kvinnor har hemofili.

En kvinna med en förändrad X-kromosom blir istället anlagsbärare och ger den förändrade genen vidare till sina barn. Även anlagsbärare kan ha blödnings-symptom eftersom kvinnan då har sänkta nivåer av faktor VIII eller faktor IX.



## Vanligt med blödningar

Det vanligaste symptomet på hemofili är blödningar var som helst i kroppen, till exempel i leder, slemhinnor och muskler. Blödningar kan starta till exempel efter slag, stötar eller överansträngning.

- **Muskelblödningar**

Ofta drabbas musklerna i vader, lår och armar och blödningarna kan pågå en stund utan symptom. Efter ett tag kommer ofta smärta och en stickande känsla. Ytliga blödningar ger blåmärken medan vissa andra blödningar kan göra att armar och ben svullnar och är ömma.

- **Ledblödningar**

Knän, armbågar, fotleder, axlar, höfter och handleder är utsatta. Det första tecknet på en blödning är att leden känns öm och varm. Sedan blir det svårt att röra den.

- **Inre blödningar**

Det är ovanligt med blödningar i inre organ, men hjärn- och magblödningar kan inträffa, till exempel vid större trauman. Symptomen är då att personen är blek, mår illa, har kraftig huvudvärk och kan vara svår att väcka. Det är ett akut tillstånd som kräver omedelbar sjukhusvård.



## Operationer och förlossning

Personer med svår hemofili är oftast under behandling och är därför förberedda inför operationer, tandutdragningar och förlossningar. Däremot kan det vara farliga situationer för anlagsbärare eller för personer som inte har fått en diagnos.

## Att få en diagnos

Om kvinnan känner till att hon är anlagsbärare vet man redan vid födseln att en pojke kommer att ha hemofili. Ett enkelt blodprov på barnet visar sedan faktornivåerna. Om det handlar om en nymutation brukar sjukdomen visa sig genom att barnet lätt får blåmärken eller spontana blödningar i leder och muskler.

En utredning av misstänkt hemofili sker oftast på någon av landets tre koagulationsmottagningar. Diagnostisering utgår från barnets historia och resultaten av ett antal blodprover där man mäter blodets förmåga att levara sig och blodets innehåll av koagulationsfaktorer.

Vid hemofili har man antingen låga nivåer av koagulationsfaktorer VIII (hemofili A) eller IX (hemofili B). Om det finns mindre än en procent kvar av koagulationsfaktorerna räknas man som svårt blödarsjuk.



## Kom ihåg!

Personer med blödarsjuka ska undvika läkemedel som innehåller acetylsalicylsyra, till exempel Treo och Albyl. Samma sak gäller för och NSAID-preparat, till exempel Ibuprofen och Ipren.

**Berätta  
om alla  
blödningar!**

## Rapportera blödningar

Om du har hemofili eller hjälper en anhörig är det viktigt att skriva ner när små eller stora blödningar inträffar. Lämna blödningsrapporten till läkare eller mottagning.

Det är viktigt för att du och alla andra med blödarsjuka ska få en så bra behandling som möjligt.



## Behandlingen tas förebyggande

Personer med svår hemofili behandlas förebyggande (profylax) ofta med faktor-koncentrat som injiceras i ett blodkärl i handen eller i armvecket. Det är ett rekombinant protein som tillför den koagulationsfaktor som man saknar. I dag finns också preparat som tas subkutant (under huden) och bygger på monoklona antikroppar istället för på ett mänskligt protein. De är endast tillgängliga för personer med hemofili A.

Den som har mild hemofili behöver oftast bara ta faktorkoncentrat vid behov (on-demand), till exempel inför operationer eller tandutdragningar.

Det pågår också försök med genterapi som ett botemedel mot hemofili. Behandlingen innebär att ett modifierat adenovirus för in en frisk variant av den felaktiga genen, som väl inne i kroppen börjar producera den koagulationsfaktor som saknas.

## Graviditet och förlossning

Kvinnor som är anlagsbärare av hemofili bör kontakta en koagulationsmottagning när de blir gravida. Om du är gravid och har en partner med hemofili kan han kontakta sin läkare om ni tror att barnet kan vara anlagsbärare.

Du bör också meddela din barnmorska att du är anlagsbärare och har större blödningsbenägenhet än normalt. Då kan ni tillsammans göra en plan för din graviditet och förlossning.

Några särskilda undersökningar i övrigt under graviditeten brukar inte ske, förutom ett blodprov under den senare delen för att kontrollera nivåerna av faktorkoncentrat. Om värdet är lågt kan man behöva ta faktorkoncentrat inför förlossningen.

Ett barn med blödarsjuka behöver inte vårdas på andra sätt än andra nyfödda barn. Däremot tas ett blodprov för att mäta faktornivåerna om man vet att barnet har hemofili.



## Hemofili och livskvalitet

I dag kan de flesta personer med hemofili som har tillgång till behandling leva ett fullgott liv. Man måste dock tänka på att behandla sig enligt ordination och att ha sin medicin tillgänglig. Men trots tillgång på god behandling finns dock brister i livskvalitet, bland annat en stor oro bland anhöriga, okunskap i vården och mörkertal om blödningar. Drygt sex av tio personer med hemofili uppger att de ofta är oroliga på grund av sin sjukdom.

# Bli medlem. Det gör skillnad!

Anmäl dig enkelt på [fbis.se](https://fbis.se)

**Tillsammans är vi starka!**

Den här broschyren har tagits fram med stöd av Pfizer.



**Föbundet  
Blödarsjuka  
i Sverige**

**Föbundet Blödarsjuka i Sverige**  
Swedish Bleeding Disorder Society  
08-546 405 10, [info@fbis.se](mailto:info@fbis.se)  
**fbis.se**