



Met de Medische Publieksacademie vertalen Dagblad van het Noorden en Universitair Medisch Centrum Groningen wetenschappelijke medische kennis naar een breed publiek. Dinsdag is de lezing over hemofilie.

## HEMOFILIE VERDWIJNT NOOIT

**H**emofilie werd bekend doordat het heerste in Europese koninklijke families. De Russische tsaar Alexej was begin vorige eeuw misschien wel de beroemdste hemofiliepatiënt ooit maar zelfs ingrijpen door bebedgenzer Raspoetin hielp niets. Met de bloedziekte hemofilie is tegenwoordig goed te leven, tenminste in landen als Nederland waar de dure medicijnen voor iedereen vergoed worden. Er komen nieuwe geneesmiddelen op de markt en er is zelfs enige hoop op een genezende behandeling in de verre toekomst.

Hemofilie is een aangeboren afwijking waardoor het bloed niet goed wil stollen. Het is vrij zeldzaam en komt al sinds mensheugenis ongeveer bij een op de tien-duizend mensen voor, vrijwel alleen mannen. Doordat er tegenwoordig goede medicijnen zijn, kunnen de patiënten er gewoon oud mee worden. Er zijn ernstige en minder ernstige vormen.

In Noord-Nederland leven zo'n 350 hemofiliepatiënten en elk jaar komen er een paar bij. In de meeste gevallen wordt het

binnen families overgedragen, want hemofilie is erfelijk, maar in een op de drie gevallen is het een spontane nieuwe afwijking. „Het gaat nooit lukken om hemofilie uit de wereld te krijgen omdat er steeds nieuwe families bij komen”, weet hematoloog professor Karina Meijer.

Soms is het ook niet bekend in de familie omdat er enkele generaties achter elkaar alleen dochters zijn geboren. Vrouwen kunnen de afwijking wel bij zich dragen maar hebben er meestal geen last van. Dat heeft te maken met de X- en Y-chromosomen. De afwijking in de bloedstolling zit op het X-chromosoom en daarvan hebben mannen er maar één. Bij vrouwen is bijna altijd een van de twee X-chromosomen vrij van de afwijking.

### BLOEDINGEN

Kinderarts/hematoloog Rienk Tamminga en het hemofiliebehandelteam in het UMCG begeleiden regelmatig zwangerschappen waarbij de baby mogelijk hemofilie heeft. Als de moeder draagster van hemofilie is, is de kans 50 procent dat de baby

de ziekte heeft, als het tenminste een jongetje is. „Het kind is dan kwetsbaarder voor bloedingen bij de geboorte. We kiezen eerder voor een keizersnede als de bevalling wat moeilijker gaat want een vacuümpomp is geen optie.”

Bij de nieuwe gevallen wordt hemofilie meestal ontdekt zodra een kindje gaat krui- pen. „Rond de tien maanden valt vaak op dat het kindje veel blauwe plekken krijgt die slecht genezen.” Vroeger was er voor hemofilie geen echte behandeling mogelijk. De patiënt kreeg vaak bloedingen in zijn gewrichten. „Dat is bijzonder pijnlijk. Ze kregen last van hun knieën, heupen en hun enkels gingen kapot. Daardoor bleven ze in bed liggen, een voorbeeld is die tsaar Alexej die een zwaar leven leidde.”

Maar nu zijn er medicijnen. Met een injectie in de ader kunnen patiënten de ontbrekende stollingsfactor aan hun bloed toevoegen. Dat werkt alleen maar tijdelijk; langzamerhand verdwijnt de stollingsfactor weer uit het bloed. Daarom moeten patiënten zeer regelmatig prikken, een paar keer per week, afhankelijk van de ernst van de

ziekte en het soort stollingsfactor dat ontbreekt. „Kinderen met hemofilie leren al jong om zichzelf te injecteren en ze moeten een logboek bijhouden van wanneer ze zichzelf hebben geïnjecteerd”, zegt Tamminga. „Zeker als het al veel jaren goed gaat, is het wel eens lastig voor jongeren om voldoende gedisciplineerd te blijven. De neiging bestaat om een injectie over te slaan als iemand nergens last van heeft.”

Wie goed is ingesteld met die injecties, kan zelfs topsport bedrijven. „Vechtsporten en harde contactsporten raden we af, want er blijft een groter risico op hersenbloedingen. Bij voetbal bekijken we het per persoon, zo lang er geen beschadigingen ontstaan kan het goed gaan.”

### NORMAAL LEVEN

De patiënten prikken zichzelf een paar keer per week standaard en kunnen bijvoorbeeld voor een wedstrijd of training een extra injectie nemen. „Ze leiden allemaal een normaal leven. De helft heeft helemaal geen schade, de andere helft loopt in de loop der tijd toch pijnlijke enkels op.”

De medicijnen worden tegenwoordig gemaakt met een vorm van biotechnologie waarbij gebruik wordt gemaakt van opgekweekte cellen die oorspronkelijk van dieren afkomstig zijn. Enkele tientallen jaren geleden werd de medicatie nog gemaakt van menselijk bloed. Uit bloedplasma werd destijds de stollingsfactor gehaald. Dat heeft alleen een aantal nare gevolgen gehad. Zo is in de jaren tachtig een belangrijk deel van de hemofiliepatiënten besmet geraakt met HIV, de verwekker van aids en met hepatitis C, doordat het bloed besmet was. Dat kan nu dus niet meer gebeuren.

Een probleem van de medicijnen is dat ze erg duur zijn. Per volwassene patiënt kosten ze zo'n 200.000 euro per jaar. Toch worden ze in Nederland zonder morren vergoed. „Het gaat om relatief weinig patiënten en het is overduidelijk dat de medicijnen goed werken”, meent Meijer. „Doordat de hoeveelheid patiënten ook niet hard groeit is goed voorspelbaar hoe veel de behandeling gaat kosten. We zijn in Nederland wat zuiniger in het gebruik dan in sommige andere landen, maar dat is niet zozeer vanwege de

kosten maar meer omdat we altijd terughoudend zijn om veel medicatie toe te dienen.”

Een ander probleem is dat een deel van de hemofiliepatiënten de toegevoegde stollingsfactor niet goed accepteert. Het lichaam maakt bij die patiënten antistoffen aan tegen het medicijn. Voor patiënten met antistoffen zijn wel stollingsfactoren beschikbaar die de stolling op een andere manier stimuleren, maar die werken minder goed en nog korter dan de gebruikelijke medicijnen.

### EXPERIMENT

Sinds kort zijn er vanuit de Verenigde Staten nieuwe stollingsmedicijnen op de markt gebracht, die minder snel uit de bloedbaan verdwijnen en daardoor langer werken. Als het goed is kampt de patiënt minder met schommelingen van bloedwaarden. Daardoor zouden ze minder vaak per week hoeven te prikken. Het is nog niet bekend hoe duur deze nieuwe medicijnen in Nederland worden. Op experimentele basis wordt het nieuwe medicijn ook in het UMCG al toegevoerd bij een handvol patiënten, die zelf toestemming gaven om aan het experiment mee te doen.

De nieuwe medicijnen zijn volgens Tam-

minga en Meijer een kleine stap vooruit. Ze zouden eventueel ook in combinatie met de al bestaande medicijnen gebruikt kunnen worden.

Een compleet nieuwe vorm van behandeling is nog veel experimenteler en is alleen mogelijk werkzaam bij een deel van de hemofiliepatiënten. Het gaat hier om zogeheten genterapie, waarbij artsen de lever zo manipuleren dat dit orgaan stollingsfactor gaat aanmaken. Bekend is namelijk dat mensen die na transplantatie een nieuwe lever krijgen, geen last meer hebben van hemofilie.

Het komt namelijk nog wel eens voor dat patiënten met hemofilie ernstig ziek worden door bijvoorbeeld hepatitis, een leverziekte, en uiteindelijk een levertransplantatie moeten. Na zo'n ingrijpende operatie is de hemofilie voorbij. Om vele redenen is het echter geen optie om alle hemofiliepatiënten een nieuwe lever te geven.

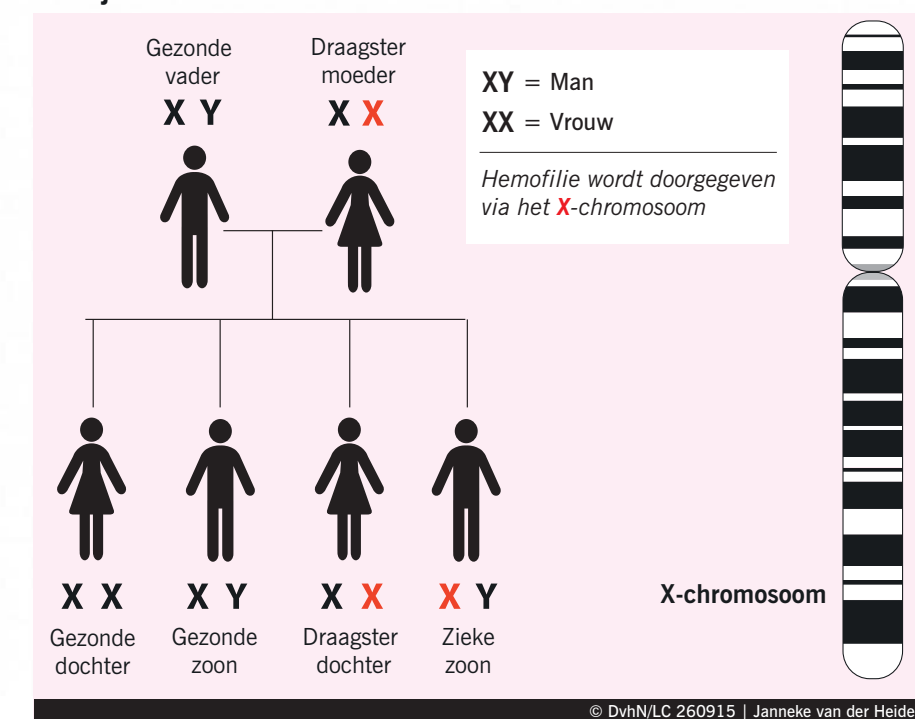
Wat wel kan werken, is de lever een stootje geven zodat hij anders gaat werken. Dat kan door een bepaald soort virus in de lever in te brengen. Deze vorm van genterapie is in het buitenland al succesvol toegepast. Binnenkort wordt de eerste patiënt in Groningen op deze manier behandeld, bij wijze van proef. „We hopen dat de stollingsfactor in het bloed dan zo goed wordt dat mensen geen medicatie meer nodig hebben, maar we weten nog niet of dat gaat lukken en hoe lang zo iets werkt”, zegt Meijer.



### Lezing

Hematoloog prof. dr. Karina Meijer en hematoloog/kinderarts dr. Rienk Tamminga houden op dinsdag 29 september een lezing over hemofilie in het UMCG. De gratis toegankelijke lezing is al volgeboekt. De volgende lezingen in de najaarsserie van de Medische Publieksacademie UMCG en Dagblad van het Noorden gaan over pre-zwangerschapstesten, dementie, frozen shoulder, griepvaccinatie en borstkanker. Voor de lezing over testen voor en tijdens de zwangerschap op 12 oktober zijn nog kaarten beschikbaar.

### Erfelijkheid hemofilie



### OPENEN IN KLEUR

Screwpull komt met nieuwe kelnersmessen in zeven opvallende kleuren die overeen komen met die van de koelers en de vacuümpompen van deze serie. Dankzij hun dubbele hefboom blijft de spiraal mooi recht in de kurk zodat deze heel gemakkelijk verwijderd kan worden: geen gebroken kurken meer en geen stukjes kurk in de wijn. Daarnaast bevat dit kelnersmes (19,90 euro) een ingenieus gekromd kartelmeseje voor het moeiteloos verwijderen van de capsule en een handige opener voor kroonkurken. Meer informatie: [www.lecreuset.nl](http://www.lecreuset.nl).



### GOUDEERLIJK

Het juwelenmerk House of Eléonore presenteert haar eerste collectie. Het innovatieve juwelenhuis creëert unieke juwelen met laboratory created diamanten en FairTrade goud, vanuit het geloof in transparantie, vakmanschap en duurzaamheid. De collectie van House of Eléonore bestaat uit drie delen: Ready to wear, Customised en Bespoke en alle juwelen zijn gemaakt van FairTrade goud. Meer informatie: [www.houseofeleonore.com](http://www.houseofeleonore.com).



### RUSTGEVEND

De geurkaars 'Meditation' van Oscar & Babette zorgt voor weldadige ontspanning tijdens de dagelijkse hectiek dankzij mystieke geurnoten van onder andere patchoeli, mirre en wierook, romige amber en sandelhout. Ideaal voor tijdens bijvoorbeeld mediteren, yoga, massage, baden of pilates. Het merk kiest voor natuurzuivere, biologisch afbreekbare ingrediënten. De kaars kost 19,95 euro en is verkrijgbaar via de webshop: [www.oscarenbabette.com](http://www.oscarenbabette.com).



### GEPRIEGEL

Deze miniversie van de Big Ben is maar een dikke decimeter hoog. Gemaakt van 450 piepkleine bouwstenen van 4 bij 4 bij 5 millimeter. In Japan zijn deze nanoblocks een rage, in Nederland (nog) niet. Toch verkoopt de webshop [www.itsapresent.nl](http://www.itsapresent.nl) ze in uiteenlopende thema's: dieren, gebouwen, tekenfilmfiguurtjes, muziekinstrumenten. De Big Ben kost 22,95 euro.

