

Hemofilie: wat betekent het?

Patiënten met hemofilie hebben onvoldoende factor VIII of IX in hun bloed waardoor hun bloed minder goed stolt. Dit leidt tot blauwe plekken, spierbloedingen, min of meer spontane gewrichtsbloedingen en nabloeden na ingrepen. De ernst is afhankelijk van het resterende gehalte aan factor VIII of IX; hoe lager het gehalte, hoe meer kans op (ernstige) verschijnselen.

Hemofilie is een erfelijke aandoening. Dertig procent is een nieuwe mutatie; bij 70% komt het in de familie voor (ook la is dat niet altijd bekend). Hemofilie is een X-gebonden aandoening omdat de erfelijke code voor factor VIII en IX op het X-chromosoom is gelegen. Jongens/mannen zijn patiënt, meisjes/vrouwen zijn draagster. Een derde van de draagsters heeft een verlaagd factor VIII of IX en klachten van verhoogde bloedingsneiging of risico op nabloedingen bij ingrepen.

Het vaststellen van de diagnose hemofilie, heeft dus consequenties voor de familie. Naast de zorgen om de jongen met hemofilie, zijn er o.a. zorgen over draagsterschap bij moeder, zusjes en tantes. Immers als zij (meer) kinderen krijgen kunnen die ook hemofilie hebben. Er moeten daarom voorzorgsmaatregelen genomen worden rondom een bevalling zowel in het belang van de draagster met een laag stollingsfactor gehalte als in het belang van het ongebooren jongetje (met mogelijk hemofilie).

De behandeling van hemofilie bestaat uit het toedienen van factor VIII of IX via een ader; bij hele jonge kinderen alleen als er een aanleiding voor is; later als het kind meer mobiel wordt, ter voorkoming van bloedingen door meerdere keren per week suppletie te geven.

Gewrichtsbloedingen en in mindere mate spierbloedingen kunnen leiden tot blijvende schade aan spieren en gewrichten; dit wordt met de profylactische behandeling zo goed mogelijk voorkomen. Dringend wordt aanbevolen om stollingsfactor toe te dienen vooraf aan risico activiteiten zoals gymnastiek of sporten.

Dankzij de beschikbaarheid van voldoende en veilige stollingspreparaten kunnen kinderen zich tegenwoordig goed ontwikkelen zonder al te veel beperkingen. Sportdeelname wordt aangemoedigd, maar sporten met grote kans op (schedel)letsel worden ontraden.

Tegenwoordig is de meest ernstige complicatie van hemofiliebehandeling het optreden van antistoffen tegen het toegediende factor VIII (en minder vaak factor IX). Regelmatig lukt het om de antistof geleidelijk te laten verdwijnen; als dat (nog) niet lukt zijn alternatieve behandelingen beschikbaar, die echter minder effectief zijn.

Hemofilie: onderzoek naar nieuwe behandelingsmogelijkheden

Patiënten met hemofilie moeten zichzelf twee of driemaal per week stollingsfactor toedienen. Daarvoor moeten zij zichzelf in een ader prikken. Dat is voor iedereen belastend, maar vooral voor kleine kinderen en voor ouder wordende mensen met slechte bloedvaten is dat heel moeilijk. Soms lukt het dan zelfs niet om de optimale behandeling te geven, waardoor ernstige bloedingen kunnen optreden. Daarnaast zijn er patiënten die antistoffen maken tegen de nu beschikbare stollingsfactoren.

Het is daarom belangrijk dat er nieuwe medicijnen ontwikkeld worden, die de behandeling van hemofilie beter maken en de kwaliteit van leven van patiënten groter maken.

Er is een aantal veelbelovende ontwikkelingen, met nieuwe behandelingsmogelijkheden die ook in het UMCG getest en toegepast worden. Hopelijk komt de eerste daarvan zelfs al volgend jaar beschikbaar: door de structuur van de bestaande stollingsfactoren te veranderen, blijven die langer in de bloedbaan. Er hoeft dan minder vaak geprikt te worden. Een tweede mogelijkheid is om hemofiliepatiënten niet meer te behandelen met stollingsfactoren die erg lijken op het stollingseiwit dat zij missen. Er zijn slimme andere manieren ontwikkeld om in het stollingssysteem in te grijpen. Zulke medicijnen werken ook bij patiënten die antistoffen hebben gemaakt, en die met de huidige stollingfactoren niet geholpen kunnen worden. Daarnaast hebben zulke nieuwe medicijnen het voordeel dat ze niet in een ader maar onderhuids geprikt kunnen worden, wat veel gemakkelijker is. Als laatste nieuwe ontwikkeling is er de gentherapie: we hopen dat het binnenkort mogelijk is om de 'fout' in het erfelijk materiaal die hemofilie veroorzaakt te corrigeren. Dan zou betekenen dat het voor het eerst mogelijk is om hemofilie te genezen.