

Hemofilie

In deze folder vindt u informatie over hemofilie, de oorzaken, de klachten, het vaststellen van de ziekte en behandelmogelijkheden. Het is belangrijk om te weten dat elke persoon met hemofilie unieke ervaringen heeft. Raadpleeg uw zorgverlener voor persoonlijk advies en begeleiding.

Wat is hemofilie?

Hemofilie is een zeldzame bloedingsziekte. In het bloed zitten verschillende stofjes die samen het bloed laten stollen wanneer iemand een bloeding heeft. Deze stofjes heten stollingsfactoren. Wanneer bepaalde stollingsfactoren te weinig of zelfs helemaal niet in het bloed voorkomen, kan het bloed niet goed stollen. Hierdoor is er meer last van bloedingen. Een tekort aan stollingsfactor VIII (= factor 8) heet hemofilie A. Een tekort aan stollingsfactor IX (= factor 9) heet hemofilie B.

Ernst

De hoeveelheid stollingsfactor VIII of IX in het bloed bepaald de ernst van de hemofilie. We praten over een ernstige vorm van hemofilie als stollingsfactor VIII of IX minder is dan 1%. Bij 1 tot 5% praten we over een matige vorm van hemofilie en bij 5 tot 40% over een milde vorm van hemofilie.

Erfelijkheid

Hemofilie is een erfelijke ziekte die voornamelijk mannen treft. Een vrouw kan drager zijn. Dit betekent dat zij de ziekte bij zich draagt, maar zelf meestal niet ziek is. Het kan voorkomen dat vrouwen wel klachten hebben. Het soort hemofilie (A of B) en de ernst van de hemofilie blijft binnen één familie gelijk.

Wilt u meer lezen over erfelijkheid bij hemofilie? Leest u dan de folder: [Erfelijkheid bij aangeboren stollingsziekten](#).

Klachten

De ernst van hemofilie kan van persoon tot persoon verschillen. Veel voorkomende klachten (symptomen) zijn:

- Frequente of spontane bloedingen, vaak in gewrichten, spieren of inwendige organen.
- Gemakkelijk blauwe plekken krijgen.
- Langdurig bloeden na verwondingen, operaties of tandheelkundige ingrepen.

- Overmatig bloeden door kleine wonden.
- Bloed in urine of ontlasting.
- Hevig bloedverlies tijdens de menstruatie.

Vaststellen van de ziekte (diagnose)

Om hemofilie vast te stellen kijkt men via bloedonderzoek hoe goed het bloed stolt. Hierbij meet men de hoeveelheid stollingsfactoren in het bloed (ook wel stollingsfactoractiviteit genoemd). Soms is het nodig om de diagnose ook met DNA-onderzoek te bevestigen. Dit kan door een specifieke genafwijking (mutatie) aan te tonen.

Behandeling

Het doel van de behandeling is het voorkómen en zo nodig behandelen van bloedingen.

Behandel mogelijkheden zijn:

- Toedienen van stollingsfactorconcentraten via een infuus om het tekort aan een factor aan te vullen. Dit kan uit voorzorg (profylaxe), om te zorgen dat er geen bloeding optreedt, of alleen bij bloedingen (on-demand).
- Emicizumab (Hemlibra) is een antistof die de functie van factor VIII in de bloedstolling kan overnemen; het is dus zelf geen factor VIII. Deze behandeling (profylaxe) is voor de ernstig en matig-ernstig hemofiliepatiënten. Deze behandeling bestaat uit subcutane (= onderhuidse) injecties die 1x per 1, 2 of 4 weken gegeven kan worden.
- Desmopressine (DDAVP) stimuleert de afgifte van opgeslagen stollingsfactoren bij milde hemofilie A. Men kan het medicijn geven via infuus, injectie of neusspray.
- Gentherapie: een veelbelovende behandelmethode die in ontwikkeling is. Deze therapie richt zich op het inbrengen van gezonde genen in het lichaam om de ontbrekende stollingsfactor te produceren.

Tips voor het omgaan met hemofilie

Leven met hemofilie vereist speciale zorg en aandacht om het risico op bloedingen zo klein mogelijk te maken. Hier zijn een paar tips voor het omgaan met hemofilie:

- U krijgt regelmatig een medische controle. Afhankelijk van de ernst van de hemofilie heeft u een afspraak bij ons op de polikliniek. Dit kan 1x per 6, 12 of 24 maanden zijn. Tijdens dit bezoek wordt uw huidige gezondheid en eventuele behandelopties besproken. Ook is er ruimte om vragen te stellen.
- Volg het behandelplan. Houd u aan het behandelplan dat uw zorgverlener voorschrijft. Dit kan een stollingsfactor vervangende behandeling zijn of andere medicijnen.
- Vermijd trauma en letsel. Neem voorzorgsmaatregelen om verwondingen te voorkomen, zoals het dragen van beschermende kleding tijdens fysieke activiteiten of contactsporten.
- Denk aan maatregelen voor tandheelkundige zorg. Informeer uw tandarts over uw toestand en neem maatregelen vóór tandheelkundige ingrepen om bloedingsrisico's te verlagen.
- Zorg voor een gezonde levensstijl. Volg een gebalanceerd dieet, behoud een gezond gewicht en vermijd overmatig alcoholgebruik of roken.

- Bereid u voor op noodsituaties. Zorg dat u uw behandelplan kent. Maar ook de contactgegevens voor uw behandelcentrum en stappen die u moet nemen bij acute bloedingen.
- Vrouwen met hemofilie kunnen veel bloedverlies hebben tijdens de menstruatie. Indien u hier last van heeft, overleg dan met uw arts of de Hevig Menstrueel Bloedverlies (HMB) poli iets voor u zou kunnen betekenen.

Ondersteuning

Hemofilie is een levenslange ziekte die goede zorg vereist. Met de juiste behandeling, ondersteuning en zelfzorg kunnen personen met hemofilie een normaal leven leiden.

Leven met hemofilie kan soms een uitdaging zijn, maar u staat niet alleen. Het team van het Hemofiliebehandelcentrum kan u helpen bij uw vragen. Ook kunt u ondersteuning zoeken bij de Nederlandse Vereniging voor Hemofilie Patiënten (NVHP). Zij biedt leerzame materialen en steungroepen.

Meer informatie

- Nederlandse Vereniging van Hemofilie Patiënten (NVHP) www.nvhp.nl.
- De Cyberpoli: <https://www.cyberpoli.nl/hemofilie/>.

Heeft u vragen?

Heeft u na het lezen van deze folder nog vragen? Neemt u dan gerust contact op met het hemofiliebehandelcentrum.

Contactgegevens Hemofiliebehandelcentrum

Voor niet-spoedeisende medische vragen voor uw behandelaar kunt u een bericht sturen via het patiëntenportaal 'Mijn Dossier'. Voor overige vragen kunt u gebruik maken onderstaand e-mailadres.

E-mail: hemofilie@amsterdamumc.nl

Telefoon: +31(0)20 566 5964

Bereikbaar: maandag tot en met vrijdag, 08.30 tot 16.30 uur.

Website: <https://www.amsterdamumc.nl/nl/hemofilie/home.htm>

Spoedeisende gevallen

Bij spoed en verdenking bloeding tijdens kantooruren (maandag tot en met vrijdag 8.00 - 16.30 uur) belt u het Hemofiliebehandelcentrum via telefoonnummer +31(0)20 566 5964.

Buiten kantooruren: 020 566 91 11. Vraagt u naar de dienstdoende Kinderarts-hematoloog (kinderen) of Stollingsarts (volwassenen).