

Patientinformation Hemofili

Språk: Svenska / Franska

Information om blödarsjuka inkl. hemofili A och hemofili B

Vid blödarsjuka saknar man eller har brist på en blodlevringsfaktor. Blodlevringsfaktorer är proteiner som behövs för att blodet ska kunna levra sig. Vid blödarsjuka kan långvariga blödningar uppstå av sig själv eller efter lättare skador. Dessa blödningar drabbar främst leder och muskler, men andra typer av blödningar förekommer också (t.ex. blåmärken, näsblödningar, blödningar från slemhinnor eller i inre organ).

Vid blödarsjuka typ A (som även kallas hemofili A) har man brist på blodlevringsfaktor 8 (dvs. faktor VIII). Vid blödarsjuka typ B (hemofili B) har man brist på blodlevringsfaktor 9 (dvs. faktor IX). Båda dessa sjukdomar indelas i mild, moderat eller svår form, beroende på hur låg nivå man har av blodlevringsfaktorn. Vid svår blödarsjuka har man mindre än 1 % av blodlevringsfaktorn jämfört med friska, vid moderat form 1-5% och vid mild form 5-40%. Blödarsjuka orsakas av förändringar (mutationer) i de arvsanlag som styr bildningen av faktor VIII eller faktor IX. Dessa sjukdomar förekommer nästan bara hos män. Kvinnor som bär på anlaget kan dock ha en ökad blödningstendens, även om den är lindrigare än hos männen.

Vid blödarsjuka rekommenderas man beställa ett blödningsriskkort från koagulationsmottagningen där det står vilken typ av blödarsjuka man har, vilken svårighetsgrad och vilken behandling som behövs.

Symtom

Det är typiskt för svår och moderat hemofili A och B att man får blödningar i leder och muskler. Dessa blödningar uppstår av sig själva eller efter mindre skada och gör ofta mycket ont. Om man får flera blödningar i leder och muskler påverkas ledkapsel, brosk, muskler och skelett. Detta kan leda till att man får svårt att röra sig och utvecklar långvarig värk. Vid nytillkomna symtom i form av obehagskänsla, smärta, ledsvullnad, muskelsvullnad och/eller svårighet att röra en led/kroppsdelen, är det därför viktigt att rätt behandling ges så snart som möjligt.

Vid mild hemofili A och B är det ovanligt att blödningar uppstår i leder av sig själva och därför är det ovanligt med nedsatt rörelseförmåga vid blödarsjuka av denna svårighetsgrad.

En blödning i huvudet, efter t.ex. ett slag mot huvudet, kan leda till förvirring, yrsel, kramper och/eller påverkat medvetande och kräver omedelbar sjukvård.

Vid alla former av blödarsjuka kan näsblödningar och munblödningar förekomma. Det är mycket viktigt att inte ligga ned vid sådana blödningar eftersom det kan leda till att stora mängder blod sväljs ned utan att man märker det.

Behandling

Akutbehandling

Vid slemhinneblödningar och lättare skador (inkl näsblödningar och munblödningar) används ett läkemedel som minskar kroppens egen förmåga att lösa upp blodlevringsklumpen vid platsen för skadan och minskar risken för att det börjar blöda igen. Detta läkemedel finns i drickform, tabletter, brustabletter eller injektionslösning.

Vid mild form av hemofili A kan blödningssymtom ofta behandlas med ett läkemedel som höjer den egna nivån av faktor VIII. Behandlingen ges i ett blodkärl (intravenöst), under huden (subkutant) eller som nässpray. Detta läkemedel får bara ges i enstaka doser vid en blödning eftersom upprepade doser kan ge biverkningar. Dessa två behandlingar kombineras.

Faktorkoncentrat används vid blödningssymtom vid moderat och svår hemofili. Dessa preparat används även vid allvarliga blödningar/skador/operationer vid mild hemofili. Faktorkoncentrat är läkemedel som innehåller den blodlevningsfaktor som saknas vid respektive typ av hemofili. Dessa preparat framställs ur blodplasma eller tillverkas på konstgjord väg (rekombinanta faktorkoncentrat). I Sverige används framför allt rekombinanta faktorkoncentrat. Dessa läkemedel ges via ett blodkärl (dvs. intravenöst). Denna behandling kombineras med läkemedel som minskar kroppens förmåga att lösa upp bildade blodkoagel. Snabb behandling är viktig vid akuta blödningar för att minska blödningen och därmed risken för bestående skador. Det är även viktigt att börja behandla led- och muskelblödningar redan vid de första symtomen.

Förebyggande behandling (profylax)

Vid svår hemofili och ibland vid moderat hemofili ges faktorkoncentrat regelbundet för att minska risken för blödningar. Efter en injektion av faktorkoncentrat normaliseras faktorhalten. Mängden faktorkoncentrat sjunker dock med tiden och därför måste behandlingen upprepas flera gånger/vecka. Vid hemofili A ges injektionerna vanligtvis tre till fem gånger per vecka och vid hemofili B två gånger per vecka. Förebyggande behandling inleds på koagulationsmottagningen eller på barnklinik när barnet med blödarsjuka är cirka ett år gammalt. När det går bra att ge medicinen en gång/vecka inleds stickträning för föräldrarna. Denna stickträning innebär att en sjuksköterska lär föräldrarna hur man sticker i blodkärl och sprutar in medicin. Föräldrarna kan därefter ge injektionerna själva i hemmet. När pojkarna med hemofili är 10-12 år får de börja lära sig att ge sig själva injektionerna.

Antikroppar

En del personer med hemofili kan utveckla antikroppar ("inhibitorer") mot faktorkoncentrat och i dessa fall behöver särskild behandling ges. Mer information om detta finns vid koagulationsmottagningen.

Övrigt

Tandläkare

Vid tandläkarbesök är det viktigt att alltid informera om att man har blödarsjuka och visa blödningsskottet. Vid utdragning av tänder och även vid andra ingrepp i munnen kan blödningar uppstå som kan vara svårbehandlade. Det är därför viktigt att tandläkaren kontaktar koagulationsmottagningen för att få en behandlingsplan för hur medicineringen ska skötas i samband med ingreppet.

Vaccinationer

Även vid vaccination är det viktigt att informera om att man har blödarsjuka och visa blödningsskottet. Vaccin får inte ges rakt in i muskeln (intramuskulärt) eftersom det kan leda till stora blödningar vid hemofili. Vaccinet ges istället direkt under huden (subcutant).

Teamet

För att behandlingen vid blödarsjuka ska bli så bra som möjligt arbetar läkare, sjuksköterska, sjukgymnast, sekreterare, psykolog och kurator tillsammans på koagulationsmottagningen.

Ledundersökning

Vid svår och moderat blödarsjuka är det viktigt att regelbundet undersöka lederna för att upptäcka ev. tecken på ledblödningar. Sjukgymnasten kan undervisa i hur ledundersökning görs.

Säkerhet och stöd

Alla barn med blödarsjuka rekommenderas hjälm och knäskydd vid sådana aktiviteter där man brukar ha dessa skydd t.ex. vid cykling och skidåkning. Vid svår blödarsjuka rekommenderas dessutom hjälm på förskolan och i aktiviteter med skaderisk innan profylaxen fungerar fullt ut. För en del patienter kan knäskydd behövas under motsvarande period.

Barn med hemofili behöver mer tillsyn än andra barn för att upptäcka ev. skador som uppstår i lek och dagliga aktiviteter. Sjuksköterska på koagulationsmottagningen kan informera förskole- och skolpersonal om tillsyn vid blödarsjuka. Läkare kan, om det behövs, utfärda läkarintyg till kommunen avseende behov av extra ”resursperson” i personalgruppen på förskolan för möjlighet till adekvat tillsyn.

Det finns möjlighet att söka vårdbidrag hos Försäkringskassan för extra kostnader och vård av barnet pga. hemofili. Vid Koagulationsmottagningen kan läkarutlåtande skrivas och kuratorn kan hjälpa till om frågor uppstår kring ansökan.

Svensk patientförening

Förbundet Blödarsjuka i Sverige (FBIS) är en rikstäckande patientförening för patienter med olika typer av blödningsrubbningar i Sverige (webbadress: www.fbis.se).

Resor

Vid utlandsresor behövs ett intyg från koagulationsmottagningen om vilka mediciner som man behandlas med, för att man ska få ta med dessa ombord på flygplan och/eller genom tullen. Tänk även på att beställa läkemedel i god tid så att det räcker för hela utlandsvistelsen. World Federation of Hemophilia (WFH) är ett globalt nätverk för patienter och deras anhöriga. På deras hemsida finns information och kontaktuppgifter till hemofilicenter i hela världen (webbadress <http://www.wfh.org>).

Kom ihåg:

- Visa alltid blödningsriskkortet vid kontakt med sjukvården eller tandläkare.
- Kontakta alltid Koagulationsjouren/Koagulationsmottagningen om du är osäker på hur du ska behandla en blödning.
- Vid ledblödningar, muskelblödningar och större trauma är det extra viktigt att behandlingen påbörjas snabbt.
- Sök akuten vid större trauma, särskilt vid slag mot huvud eller buk. Om faktorkoncentrat finns hemma tas detta med till akuten om möjligt. Visa blödningsriskkortet. Akutläkaren rekommenderas kontakta koagulationsjouren för att diskutera vilken behandling som ska ges.

Kontaktinformation till Hemofilicenter i Sverige

Koagulationsmottagningen Karolinska Universitets Sjukhuset, Solna
Växel +46 (0)8-5177 0000

Koagulationsmottagningen Skånes Universitets sjukhus, Malmö
Växel +46 (0)40-331000

Koagulationscentrum Sahlgrenska Universitets sjukhuset, Göteborg
Växel +46 (0)31- 3421000

Informationen är skriven av Med dr Maria Magnusson, Koagulationsmottagningen på
Astrid Lindgrens Barnsjukhus Karolinska Universitetssjukhuset, Solna, Sverige.

Personliga uppgifter och var du vänder dig

Namn _____

Diagnos: _____

Behandlingform

Profylax Vid behov

Profylaxbehandling:

Preparat: _____ Dosering: _____

Akutbehandling:

Preparat: _____ Dosering: _____

Övriga läkemedel: _____

Antikroppar : Ja Nej

Kommentarer _____

Behandlande läkare: _____

Kontaktuppgifter: _____

Närmaste sjukhus: _____ Telefon _____

Vid akut blödning eller skada kontakta:

Koagulationsjouren nås via _____ vxl _____

För beställning av läkemedel kontakta:

Brochure d'information sur l'hémophilie incluant les types A et B

L'hémophilie est une anomalie du saignement provoquée par la déficience totale ou partielle d'un des facteurs de coagulation, protéines permettant au sang de coaguler (de former un caillot). Chez les personnes atteintes d'hémophilie, un saignement prolongé peut survenir spontanément ou suite à une blessure minime. Ce trouble du saignement affecte le plus souvent les articulations et les muscles. Toutefois, d'autres types de saignement peuvent être observés (par exemple des ecchymoses, des saignements du nez, des muqueuses ou des organes internes).

L'hémophilie de type A est engendrée par une déficience du facteur de coagulation VIII (ou facteur 8). L'hémophilie de type B met en cause le facteur de coagulation IX (ou facteur 9). Les troubles de saignement sont qualifiés de mineurs, modérés ou sévères en fonction du taux d'activité du facteur de coagulation. Dans le cas d'une hémophilie sévère, le patient présente moins de 1 % de l'activité du facteur de coagulation comparé à un individu en bonne santé. Le pourcentage varie de 1 à 5 % pour les cas modérés et de 5 à 40 % pour les cas mineurs. L'hémophilie résulte de modifications (mutations) des gènes codant le facteur VIII ou le facteur IX. Cette pathologie concerne presque exclusivement les hommes. Cependant, les femmes porteuses du gène peuvent présenter une tendance accrue aux saignements (dans une mesure moindre toutefois par rapport aux hommes).

Si vous êtes hémophile, nous vous conseillons de commander une « carte d'alerte du trouble de la coagulation » (“Blödningsriskkort”) auprès du centre de la coagulation. La carte indique le type d'hémophilie dont vous souffrez, son degré de sévérité et le traitement à suivre.

Les symptômes

L'hémophilie de type A et B, des classes sévères à modérées, se caractérise par le saignement interne des articulations et des muscles. L'épanchement sanguin souvent très douloureux, se produit spontanément ou suite à une blessure minime. La récurrence de ces saignements anormaux au niveau des articulations et des muscles endommage la capsule articulaire, le cartilage, les muscles et le squelette. Les lésions peuvent être invalidantes et à l'origine de douleurs chroniques. C'est pourquoi, l'administration rapide du traitement approprié est essentielle lorsque de nouveaux symptômes apparaissent, comme un sentiment d'inconfort, des douleurs, un gonflement articulaire, une enflure musculaire et/ou la mobilité limitée d'une articulation ou d'une partie du corps.

Un saignement spontané des articulations est fort rare dans les cas mineurs d'hémophilie A et B. Les patients appartenant à cette catégorie souffrent donc peu de difficultés motrices.

Un épanchement sanguin au niveau du crâne, après un coup à la tête par exemple, peut provoquer une désorientation, des étourdissements, des crampes et/ou des pertes de connaissance qui exigent des soins médicaux immédiats.

Des saignements au niveau du nez et de la bouche peuvent se produire dans toutes les formes d'hémophilie. Il est extrêmement important de ne pas négliger de tels épisodes en raison de la quantité de sang que vous pourriez ingérer sans vous en apercevoir.

Traitement

Traitement d'urgence

Les saignements des muqueuses et des blessures minimes (y compris les saignements de nez et de

bouche) sont traités au moyen de substances qui renforcent les caillots en formation. Ces produits sont disponibles en gouttes, en comprimés effervescents ou non, ou en injection. Ils contrent la capacité de l'organisme à dissoudre le caillot sanguin formé sur la blessure et réduisent ainsi les risques d'hémorragie.

Chez les hémophiles A de classe modérée, la médication souvent appliquée pour remédier aux saignements améliore l'activité coagulante naturelle du facteur VIII. Le traitement est administré directement dans une veine (par voie intraveineuse), sous la peau (par voie sous-cutanée) ou au moyen d'un spray nasal. Cette forme pharmaceutique ne peut être administrée qu'en dose unitaire pendant le saignement en raison des effets secondaires possibles occasionnés par des doses répétées. Les deux types de traitements sont fréquemment combinés.

Les concentrés de facteur de coagulation

Ils sont utilisés pour traiter les troubles de saignement dans les cas d'hémophilie modérée et sévère. Il est également fait usage de ces produits pour soigner les patients hémophiles de classe mineure lors de saignements/ de blessures/ interventions chirurgicales graves. Le concentré de facteur est un médicament qui contient le facteur de coagulation déficient correspondant à chaque type d'hémophilie. Ces préparations sont dérivées du plasma sanguin ou issues du génie génétique (recombinants). La Suède utilise principalement les recombinants. Cette médication s'administre via les vaisseaux sanguins (par voie intraveineuse). La thérapie est combinée à des substances pharmaceutiques qui contrent la capacité de l'organisme à dissoudre les caillots. La rapidité des soins apportés est primordiale pour réduire les saignements et ainsi le risque d'une lésion irréversible. Traiter les épanchements sanguins des articulations et des muscles est également important, dès l'apparition des premiers symptômes.

Traitement préventif (prophylaxie)

Dans le cas d'hémophilie sévère ou parfois d'hémophilie modérée, un concentré de facteur est administré de manière régulière pour réduire les risques de saignement. Après une injection de concentré, le taux d'activité du facteur se normalise pour chuter à nouveau après un certain temps. C'est pourquoi, il est indispensable de répéter le traitement plusieurs fois par semaine. Habituellement, les injections sont faites à un rythme hebdomadaire de 3 à 5 fois pour l'hémophilie de type A, et 2 fois pour l'hémophilie de type B. En général, la prévention est mise en place par le centre de traitement de l'hémophilie ou la clinique pédiatrique aux environs du premier anniversaire de l'enfant malade. Lorsque le petit patient est prêt à recevoir le médicament une fois par semaine, une formation est donnée aux parents pour l'administration des injections. Une infirmière montre comment piquer une veine et injecter le médicament. Les parents sont alors en mesure d'effectuer eux-mêmes les injections en restant à la maison. Une formation similaire est donnée aux garçons hémophiles dès l'âge de 10-12 ans.

Anticorps

Certains individus atteints d'hémophilie développent des anticorps (inhibiteurs) lors de l'administration de concentré de facteur de coagulation. Une thérapie spéciale doit alors être appliquée. Des informations peuvent être obtenues auprès du centre de la coagulation.

Divers

Dentisterie

Lors d'une consultation, il est important d'avertir le dentiste/ le personnel du cabinet dentaire que vous souffrez d'hémophilie et de présenter votre carte d'alerte. Les extractions et autres soins réalisés dans la bouche peuvent causer des saignements difficiles à contrôler. Le dentiste prendra contact avec le centre

de la coagulation pour s'informer du programme de médication à suivre en fonction du type de soins dentaires prévus.

Vaccinations

En période de vaccination, il est important d'avertir le personnel médical que vous souffrez d'hémophilie et de présenter votre carte d'alerte. La vaccination ne peut être administrée directement dans le muscle (par voie intramusculaire) car elle pourrait être la cause d'une hémorragie, chez un malade hémophile. C'est pourquoi, la vaccination est effectuée directement sous la peau, par voie sous-cutanée.

Une équipe

Afin de garantir le meilleur traitement possible aux patients hémophiles, les médecin, infirmier(e), physiothérapeute, secrétaire, psychologue et assistant(e) social(e) du centre de traitement doivent travailler de concert, en équipe.

Examen des articulations

Dans le cas d'hémophilie sévère et modérée, il est important d'examiner régulièrement les articulations afin de détecter tout signe d'épanchement sanguin. Le physiothérapeute peut vous montrer comment procéder à l'examen de vos articulations.

Sécurité et soutien

Pour tous les enfants atteints d'hémophilie, nous recommandons le port d'un casque et de genouillères dans le cadre d'activités où ces protections sont habituelles, comme le vélo ou le ski. Pour les enfants souffrant d'hémophilie sévère, nous conseillons aussi le port d'un casque à la garderie et dans le cadre d'activités où le risque de se blesser est présent et ce jusqu'à ce que le traitement préventif (prophylaxie) agisse pleinement. Pendant cette période, des genouillères peuvent être requises pour certains patients.

Les enfants atteints d'hémophilie nécessitent une surveillance accrue comparée aux autres enfants en ce qui concerne la détection de blessures causées par les jeux ou les activités quotidiennes. L'infirmière du centre d'hémophilie peut fournir au personnel de la garderie et/ou de l'école, des instructions relatives à la surveillance des enfants hémophiles. Si besoin, le médecin peut rédiger un certificat médical à l'intention des autorités municipales requérant la présence d'un « assistant spécial » au sein du personnel de la garderie pour assurer une surveillance adéquate.

De plus, il est possible de déposer auprès de la Caisse d'Assurance Sociale Suédoise (Försäkringskassan), une demande d'allocation destinée à couvrir les frais supplémentaires de garde et de soins déboursés pour les enfants atteints d'hémophilie. Le centre de la coagulation peut vous aider à obtenir un compte-rendu médical et l'assistant(e) social(e) peut vous renseigner sur la demande d'allocation.

Association suédoise des patients

La Fédération Suédoise d'Hémophilie (Förbundet Blödarsjuka i Sverige (FBIS)) est une association nationale des patients qui s'adresse à tous les individus affectés par les différents types de trouble de saignement, en Suède. (adresse web : www.fbis.se)

Voyages

Pour les voyages à l'étranger, il est indispensable que vous soyez en possession d'un certificat rédigé par le centre de la coagulation concernant le traitement administré et les médicaments qu'il comporte de sorte à obtenir l'autorisation de les prendre à bord de l'avion et/ou de passer la douane. Veillez aussi à commander une quantité suffisante de médicaments jusqu'à votre retour.

La Fédération Mondiale de l'Hémophilie (FMH) est un réseau mondial des patients et de leurs proches. Le site web fournit des informations et des adresses de centre de traitement d'hémophilie partout dans le monde. (adresse web : <http://www.wfh.org>)

Rappelez-vous :

- De toujours présenter la carte d'alerte lorsque vous entrez en contact avec des professionnels de la santé ou de soins dentaires.
- De toujours contacter le numéro d'appel d'urgence de la coagulation (Koagulationsjouren) / le centre de traitement, si vous hésitez sur la manière de traiter un épisode de saignement.
- En cas de saignements articulaires, musculaires et de traumatisme majeur, il est vital d'initier un traitement le plus rapidement possible.
- Faites-vous soigner par le service des urgences en cas de traumatisme majeur, en particulier de coups portés à la tête ou à l'abdomen. Si vous disposez d'un concentré de facteur de coagulation chez vous, amenez-le aux urgences dans la mesure du possible. Présentez la carte d'alerte. Nous recommandons au médecin du service des urgences de contacter le numéro d'appel d'urgence de la coagulation (Koagulationsjouren) pour discuter du traitement à appliquer.

Contacts des centres de traitement de l'hémophilie

Centre de la coagulation de l'hôpital Universitaire Karolinska, Solna
+46 (0)8-5177 0000

Centre de la coagulation de l'Hôpital Universitaire de Skåne, Malmö
+46 (0)40-331000

Centre de la coagulation de l'Hôpital Universitaire Sahlgrenska, Göteborg
+46 (0)31- 3421000

Le présent document est émis avec le soutien financier de Pfizer AB, Suède.

Écrit et édité par Med dr Maria Magnusson, du centre de la coagulation à l'hôpital pédiatrique Astrid Lindgrens, Hôpital universitaire Karolinska, Solna. Suède

Informations personnelles et personne à contacter

Nom : _____

Diagnostic : _____

Type de traitement

Prophylaxie A la demande

Traitement prophylactique :

Préparation : _____ Dosage : _____

Traitement d'urgence :

Préparation : _____ Dosage : _____

Autres médicaments : _____

Anticorps : Oui Non

Commentaires : _____

Médecin traitant : _____

Contact : _____

Hôpital le plus proche : _____ Numéro de téléphone : _____

Dans le cas d'un saignement sévère ou d'une blessure grave, veuillez contacter :

Le *numéro d'appel d'urgence de la coagulation (Koagulationsjouren)* peut être joint via

_____ Numéro _____

Pour la commande de médicaments, veuillez contacter :



REF20141212PSE06

