

Informatie over hemofilie

Wat is hemofilie?

Hemofilie is een erfelijke afwijking in de bloedstolling die voornamelijk bij mannen voorkomt. Dit komt doordat er een tekort is aan bepaalde eiwitten die nodig zijn bij de bloedstolling. Deze eiwitten heten stollingsfactoren. Er zijn twee soorten hemofilie. Bij hemofilie A is er een tekort aan stollingsfactor VIII (spreek uit “factor 8”). Bij hemofilie B is er een tekort aan stollingsfactor IX (spreek uit “factor 9”).

Door deze aangeboren afwijking in de bloedstolling duren bloedingen bij mensen met hemofilie langer dan normaal en gebeurt het regelmatig dat een bloeding opnieuw begint, ook als het bloeden eerst was gestopt. Bij ernstige vormen van hemofilie komen bloedingen voor in gewrichten, bijvoorbeeld de knie, of in spieren. Als deze bloedingen niet op tijd worden behandeld kunnen ze veel schade veroorzaken. De afwijking in de bloedstolling bij hemofilie komt door een mutatie (verandering) in het gen (erfelijke eigenschap) dat zorgt voor de aanmaak van de stollingsfactor VIII (het F8 gen) of stollingsfactor IX (het F9 gen).

Het F8 gen en het F9 gen liggen beide op het X-chromosoom. Hemofilie A en hemofilie B erven geslachtsgebonden over (zie <https://erfelijkheid.nl/erfelijk/x-gebonden-overerving> voor uitleg van dit overervingspatroon). Een dochter van een vader met hemofilie is altijd draagster van hemofilie, een zoon van een vader met hemofilie kan de ziekte niet van zijn vader krijgen. Ieder kind van een vrouw die draagster is van hemofilie heeft een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg voor hemofilie van haar te erven. Jongens die de aanleg erven, zullen dan hemofilie hebben. Meisjes die de aanleg erven, zijn dan draagster van hemofilie. Ook is er een kans van 50% dat een kind van een draagster de aanleg niet van haar erft.

Ernst van hemofilie binnen een familie

De ernst van de hemofilie wordt bepaald door de hoeveelheid stollingsfactor VIII of IX, dat nog wel aanwezig is in het bloed. Er wordt gesproken van een ernstige vorm van hemofilie als stollingsfactor VIII of IX minder is dan 1%. Tussen de 1 en 5% wordt gesproken van een matige vorm van hemofilie en tussen de 5 en 40% van een milde vorm van hemofilie. Het soort hemofilie (A of B) en de ernst van de hemofilie blijft binnen één familie gelijk.

Hemofilie bij draagsters

Vrouwen die draagster zijn van hemofilie hebben vaak helemaal geen klachten, maar soms kunnen zij wel klachten hebben. Vaak zijn deze milder dan bij de mannen in de familie. Vaak hebben zij snel blauwe plekken en/of een hevige menstruatie. Als de hoeveelheid stollingsfactor verlaagd is, kan het bij operaties nodig zijn om bepaalde medicatie of stollingsfactor toe te dienen. Wij adviseren iedere draagster of mogelijke draagster om in ieder geval één keer de hoeveelheid van stollingsfactor VIII of IX te laten bepalen. Deze meting kan verricht worden in elk hemofiliebehandelcentrum in Nederland.

Informatie over het aanvullend onderzoek

Bepaling van de hoeveelheid factor VIII of factor IX in bloed geeft informatie of er problemen met de bloedstolling te verwachten zijn of niet. DNA-onderzoek geeft informatie over de aanwezigheid van

de familiale mutatie (ziekte veroorzakende verandering) in het factor F8-gen (bij hemofilie A) of het F9 gen (bij hemofilie B). Dit kan bij vrouwen die mogelijk draagster zijn en een normaal hoeveelheid van de stollingsfactoren hebben, duidelijkheid geven over de vraag of zij echt draagster zijn van hemofilie of niet.

Hemofilie -dragerschap: zwangerschap

Tijdens de zwangerschap zal ook worden bepaald hoeveel stollingsfactor in bloed aanwezig is. Wanneer de stollingsfactor boven de 80% is, kan een draagster zonder voorzorgsmaatregelen voor de eigen gezondheid bevallen. Als de hoeveelheid stollingsfactor lager is dan 80% moet de bevalling in een ziekenhuis plaats vinden waar een hemofilie behandelcentrum aanwezig is. Omdat stollingsfactor VIII in de zwangerschap kan stijgen, wordt hier rond de 30^e week nog een keer naar gekeken, als het bij het eerste bloedonderzoek in de zwangerschap te laag was.

Wanneer een draagster in verwachting is van een zoon, zullen voor de veiligheid maatregelen worden genomen alsof het jongetje hemofilie heeft. Tijdens de bevalling zal het plaatsen van schedelelektrodes, het doen van microbloedonderzoek en vaginale kunstverlossingen (vacuüm- en tangverlossing) zo veel mogelijk worden vermeden. In het geval van hemofilie kan dit leiden tot ernstige blauwe plekken en bloedingen. Ook een vaginale stuitbevalling wordt vermeden in verband met het gevaar van bloedingen binnen de schedel. Het is de bedoeling dat er laagdrempelig besloten wordt tot het doen van een keizersnede. Na de bevalling wordt de hoeveelheid factor VIII bepaald uit navelstrengbloed. Indien het kind een jongetje met hemofilie is, zal de verdere begeleiding plaatsvinden in een hemofiliebehandelcentrum.

Wanneer de mutatie in de familie bekend is, is het mogelijk om bij een zwangerschap van een jongetje bij een zwangerschapsduur van ongeveer 34 weken een vruchtwaterpunctie te laten verrichten. Bij deze zwangerschapstermijn is er geen verhoogd risico op een miskraam door de ingreep. In de vruchtwatercellen die afkomstig zijn van het kind, wordt onderzocht of het jongetje hemofilie heeft of niet. Blijkt dat het jongetje geen hemofilie heeft, dan zijn de extra voorzorgsmaatregelen ten bate van het kind niet nodig.

Wanneer een draagster in verwachting is van een meisje, dan kan zij zonder extra maatregelen bevallen in ieder ziekenhuis als de stolling van de zwangere moeder zelf ook in haar eigen bloed boven de 80% is. Voor pasgeboren dochters van draagsters, zal een afspraak voor stollingsonderzoek in een Hemofiliebehandelcentrum worden gemaakt (op de leeftijd van ongeveer 6 maanden). Dit geldt ook voor pasgeboren dochters van mannen met hemofilie. Zij zullen zeker draagster zijn van hemofilie.

Wat zijn de mogelijkheden bij kinderwens?

Als ouders de geboorte van een zoon met ernstige hemofilie willen voorkomen zijn er verschillende mogelijkheden. Deze opties zijn niet gebruikelijk bij de milde of matige hemofilie.

Met een vlokentest (vanaf 12 weken) of een vruchtwaterpunctie (vanaf 16 weken) kan worden bepaald of het kind hemofilie heeft. Er is hierbij een klein risico op een miskraam (0,2%). Daarom wordt eerst met bloedonderzoek (vanaf 9 weken) bepaald of de moeder zwanger is van een zoon of

dochter. Hiervoor is ook bloed van de vader nodig. Als zij zwanger is van een dochter, is verder onderzoek niet nodig. Als zij zwanger is van een zoon, kan een vlokkentest of vruchtwaterpunctie worden verricht. De kans op hemofilie is dan 50%. De uitslag duurt 2 tot 3 weken. Als de ongeboren zoon hemofilie heeft, kunnen de ouders eventueel besluiten om de zwangerschap te laten beëindigen. Een andere mogelijkheid is pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD). Bij deze techniek worden via kunstmatige bevruchting (IVF) embryo's gemaakt in het laboratorium en worden of alleen vrouwelijke embryo's, of embryo's zonder hemofilie in de baarmoeder geplaatst. Indien u dit wenst, kan de klinisch geneticus u verwijzen voor een informatief gesprek voor PGD

Verdere informatie:

Zie: de website van de Nederlandse Vereniging van Hemofilie Patiënten (www.nvhp.nl).

9 juni 2020.