

# Informatie voor de huisarts over

## Hemofilie



VSOP

NVHP

nederlands huisartsen  
genootschap

# Algemene aandachtspunten bij de begeleiding van patiënten met zeldzame ziekten

---

Afhankelijk van het ziektebeeld kunnen bepaalde aandachtspunten in het overzicht *niet of minder* van toepassing zijn. Verschillende van de hieronder genoemde aandachtspunten zijn vanzelfsprekend, maar voor de volledigheid opgenomen. Het overzicht is voortgekomen uit meningsvormend onderzoek naar de taakopvatting van huisartsen op het gebied van neuromusculaire ziekten\* en geschikt gemaakt voor zeldzame ziekten in het algemeen.

## Na het stellen van de diagnose

- De patiënt op korte termijn actief benaderen zodra de specialistische diagnose bekend is.
- Zo nodig navragen hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt en/of de ouders is ervaren; nagaan of iets in die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie negatief beïnvloed heeft.
- Toetsen in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben.
- Navragen welke afspraken met de patiënt en/of de ouders gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreken met de patiënt en/of de ouders wat van de huisarts verwacht kan worden aan behandeling en begeleiding.

## Gedurende de ziekte

- Afspreken met betrokken behandelaars wie hoofdbehandelaar is en het beloop van de ziekte bewaakt.
- Beleid afspreken en blijven afstemmen met hoofdbehandelaar (en overige specialisten).
- Eerste aanspreekpunt zijn voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Zelf behandelen/begeleiden/verwijzen bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Kennis hebben van de effecten van de ziekte op gewone aandoeningen zoals longontsteking, blaasontsteking, griep(vaccinatie).
- Bewust zijn van extra ziektegebonden risico's en de patiënt en de betrokkenen daarop attenderen.
- Doorverwijzen naar de juiste hulpverleners bij complicaties.
- Alert zijn op fysieke of emotionele uitputting van de naaste omgeving bij (zwaarder wordende) mantelzorgtaken.
- Signaleren van en anticiperen op niet-medische vragen en problemen ten gevolge van diagnose en ziekte.
- Ondersteunen bij praktische en psychosociale hulpvragen (aanpassingen, voorzieningen).
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte met zich meebrengt.
- Anticiperen op vragen rondom het levenseinde.

## Rondom het levenseinde

- Bewust zijn van en de patiënt en de betrokkenen attenderen op extra ziektegebonden risico's in deze fase.
- Wensen rond levenseinde tijdig bespreken en alert zijn op mogelijke (latere) veranderingen hierin.
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte in deze fase met zich meebrengt.
- Beleid afspreken voor crisissituaties.
- Zo nodig inschakelen van thuiszorg.
- Anticiperen op een eventuele opname in een ziekenhuis, verpleeghuis of hospice, mochten de omstandigheden in de overlijdensfase dit noodzakelijk maken.
- Verlenen van palliatieve zorg/stervensbegeleiding.
- Verlenen van nazorg aan nabestaanden.

\* Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk' 2006 E.C. Eijssens.

# Hemofilie

Hemofilie is een geslachtsgebonden erfelijke stollingsstoornis die voornamelijk bij mannen voorkomt. Vrouwen kunnen draagster zijn, wat inhoudt dat zij de aandoening aan hun zoons kunnen doorgeven.

Door deze congenitale afwijking in de bloedstolling duren bloedingen bij hemofiliepatiënten langer dan normaal. Dit komt door het geheel of gedeeltelijk ontbreken van de stollingseiwitten factor VIII (hemofilie A) of factor IX (hemofilie B). Bij het ontbreken van één van de andere stollingsfactoren betreft het geen hemofilie.

De expressie van hemofilie varieert: van mild tot ernstig. De ernst wordt bepaald door de hoeveelheid factor VIII of factor IX die door het lichaam zelf nog wordt aangemaakt. Het tekort aan stollingsfactoren resulteert, met name bij de ernstige vorm van hemofilie, in bloedingen in met name gewrichten en spieren, maar ook in organen en andere weke delen. De steeds weer terugkerende gewrichtsbloedingen kunnen, bij niet adequate behandeling, kraakbeen-schade veroorzaken. Dit heeft een negatieve invloed op het bewegingsapparaat. Daarnaast bestaat voor elke patiënt met hemofilie een verhoogd risico op nabloedingen na medische ingrepen, zoals het trekken van kiezen, wigexcisies, operaties en na trauma's. Omdat patiënten met een mildere vorm van hemofilie gewoonlijk weinig klachten hebben, moeten juist zij hierop extra alert zijn.

Door het gebruik van stollingsfactorconcentraten, vervaardigd uit bloed, zijn in het verleden hemofiliepatiënten besmet geraakt met hiv, hepatitis B en C. Tegenwoordig zijn bloedproducten zodanig getest en bewerkt, dat de kans op besmetting met (bekende) virussen vrijwel is uitgesloten. Daarnaast zijn er in 1995 recombinante stollingsfactorconcentraten op de markt gekomen, die niet uit bloed zijn vervaardigd.

## ENKELE FEITEN

### Vóórkomen

- **Prevalentie** De prevalentie van hemofilie A en B is circa 1/10.000. Nederland telt daarmee ongeveer 1.600 patiënten. Dit is gemiddeld één hemofiliepatiënt per vier normpraktijken van 2.500 patiënten. Door het erfelijke aspect zullen er per praktijk soms meerdere patiënten uit dezelfde familie zijn. Het aantal draagsters van het hemofilie-gen wordt geschat op ongeveer 6.000.
- **Verdeling** In circa 85% van de gevallen is er sprake van hemofilie A (deficiëntie factor VIII). In ongeveer 15% van de gevallen bestaat er een tekort aan factor IX (hemofilie B).
- **Geslachtsverdeling** Hemofilie komt vrijwel alleen voor bij mannen (zie Erfelijkheid).

### Erfelijkheid

- **Geslachtsgebonden** Hemofilie is een X-gebonden recessief overerfbare aandoening en komt daarmee vrijwel alleen bij mannen voor. Dochters van mannen met hemofilie zijn altijd draagster; zonen van patiënten zijn niet aangedaan. De kans dat een draagster de ziekte doorgeeft aan haar zoon is 50%. De kans dat de dochter van een patiënt het draagsterschap doorgeeft aan haar dochter is ook 50%.
- **De novo mutaties** Bij 30-50% van de patiënten is er sprake van een spontane mutatie. Moeders van een kind met hemofilie met een negatieve familieanamnese, blijken meestal draagster van de nieuwe mutatie.

- **Vrouwen met hemofilie** Vrouwen die draagster zijn, kunnen zelf een zodanig verlaagde factor VIII of IX hebben, dat er feitelijk sprake is van hemofilie met een verhoogd bloedingsrisico. Hemofilie treedt bij vrouwen op door extreme inactivatie (lyonisatie) van het gezonde X-chromosoom. Ook kunnen zij volledig expressie van hemofilie hebben, als beide X-chromosomen zijn aangedaan (vader is patiënt, moeder draagster).
- **Verworven hemofilie** Sporadisch komt een niet erfelijke variant van hemofilie voor waarbij een auto-immunreactie tegen het eigen factor VIII optreedt.

### Etiologie

- Door het (gedeeltelijk) ontbreken van factor VIII of IX is de stollingscascade gestoord en kan fibrinogeen onvoldoende worden omgezet in fibrine. Hierdoor ontstaan nieuwe bloedingen na aanvankelijke stolling of houden bloedingen lang aan. De eerste fasen van het stollingsproces, de vasoconstrictie en de trombocytenuitstrooming verlopen bij hemofiliepatiënten ongestoord.

### Variatie

- De ernst van hemofilie A varieert. Bij de milde vorm van hemofilie is er tussen de 5 en 50% van de normale hoeveelheid stollingsfactor VIII in het bloed aanwezig, bij de matige-ernstige vorm tussen de 1 en 5% en bij de ernstige vorm minder dan 1%.

- De ernst van hemofilie is erfelijk bepaald. Binnen een familie heeft elke mannelijke patiënt dezelfde ernst van de ziekte. De klinische expressie kan echter wisselen. Tussen draagsters binnen één familie kan de hoogte van de hoeveelheid stollingsfactor wel wisselen. Deze is namelijk niet afhankelijk van de specifieke mutatie, maar van de mate van X-inactivatie.

#### **Diagnose**

- Bij ongeveer 60% van de patiënten wordt de diagnose meteen na de geboorte gesteld door middel van bloedonderzoek. Dit gebeurt bij baby's waarvan de moeder een bekende draagster van het hemofilie-gen is. In ongeveer 40% van de gevallen wordt de diagnose gesteld op grond van een verhoogde bloedingsneiging. Er is dan sprake van een spontane mutatie of onwetendheid over het draagsterschap van de moeder. Het belangrijkste aspect bij de diagnostiek van patiënten met een verhoogde bloedingsneiging is een goede anamnese van de patiënt en zijn/haar familie. Dit geeft meestal uitsluitel of het over een aangeboren, dan wel verworven afwijking gaat en kan informatief zijn over de aard van de onderliggende ziekte.
- De diagnose hemofilie wordt gesteld door middel van uitgebreid stollingsonderzoek.
- DNA-onderzoek kan de diagnose bevestigen en de specifieke mutatie aantonen.
- In een aantal gevallen is een vrouw obligaat draagster (onder andere als zij dochter is van een hemofiliepatiënt of moeder van meerdere zonen met hemofilie).

#### **Andere erfelijke stollingstekorten**

- **De ziekte van Von Willebrand** Dit betreft een erfelijke stollingsafwijking die zowel bij mannen als bij vrouwen voorkomt. Slijmvliesbloedingen (neus- en tandvleesbloedingen) staan hierbij op de voorgrond. Er is sprake van een deficiëntie van de Von Willebrand factor. De matig-ernstige en ernstige vorm van de ziekte vertonen veel overeenkomsten met hemofilie.
- **De ziekte van Glanzmann** Dit is een zeldzame erfelijke stollingsafwijking die voorkomt bij zowel mannen als vrouwen. De ziekte van Glanzmann behoort tot de trombocytopathieën.
- **Zeer zeldzame deficiënties** Tekort aan factor I, II, IV, V, VII, X, XI, XII of XIII is het gevolg van aangeboren autosomaal recessieve stollingsafwijkingen. Factor VII-deficiëntie heeft van de zeer zeldzame stollingsafwijkingen de hoogste prevalentie en komt zowel voor bij mannen als vrouwen. De bloedingen kunnen op verschillende plaatsen ontstaan. Factor XII-deficiëntie gaat overigens niet gepaard met bloedingsneiging.

### **Bloedingen**

- **Algemeen** De kans op bloedingen hangt samen met de ernst van de hemofilie. Bij een ernstige vorm van hemofilie kunnen bloedingen zich voordoen in gewrichten en weke delen. Bij de matig-ernstige vorm van hemofilie ontstaan bloedingen over het algemeen na een aanwijsbare oorzaak. Bij de milde vorm van hemofilie treden bloedingen vrijwel alleen op na operatieve of tandheelkundige ingrepen, ernstige overbelasting en ongevallen.
- **Milde snijwonden** Het is een misverstand dat een huiddefect als een snee, kan leiden tot mortaliteit door verbloeding. De stollingstijd is weliswaar veel langer; de bloedingstijd is echter normaal. Met een goede wondbehandeling is er geen noemenswaardig groter bloedverlies. Bloedingen ontstaan vaak niet aansluitend op een trauma, maar met enkele uren en bij milde hemofilie enkele dagen vertraging. Uitzondering hierop zijn snijwonden in de tong, lip of wang. Deze kunnen wel leiden tot zodanig veel bloedverlies dat een transfusie noodzakelijk is. Bloedingen kunnen in deze gevallen worden voorkomen door preventief de stolling te corrigeren.
- **Gewrichts- en spierbloedingen** Inwendige bloedingen treden met name op in gewrichten (vooral enkels, knieën en ellebogen) en weke delen (vooral spieren en subcutaan). Patiënten herkennen gewrichts- en spierbloedingen door “funny feeling” pijn, paresthesie, zwelling, warmte en/of functieverlies. Als gewrichtsbloedingen onbehandeld blijven, kunnen ze leiden tot blijvende invaliditeit ten gevolge van aantasting van het kraakbeen. Gewrichtsbloedingen zijn over het algemeen zeer pijnlijk. Ook spierbloedingen veroorzaken vaak ernstige pijn en schade en kunnen gepaard gaan met fors bloedverlies en een daling van het hemoglobinegehalte. Men moet bedacht zijn op complicaties als het compartimentsyndroom. Bij heup- of buikklachten kan er sprake zijn van een bloeding in de m. iliopsoas.
- **Epistaxis** Neusbloedingen kunnen gepaard gaan met veel bloedverlies en lang aanhouden.
- **Hematurie** Hematurie komt veel voor, ook zonder afwijkingen aan de urinewegen.
- **Hematomen** Blauwe plekken komen veelvuldig voor, ook op ongebruikelijke plaatsen en na slechts minimaal trauma. Blauwe plekken zijn vaak verheven boven de huid en knobbelig van aard.
- **Nabloedingen** Na operaties, tandheelkundige ingrepen of kleine ingrepen bij de huisarts kunnen nabloedingen ontstaan. Na een aanvankelijk normaal ogende stolling kunnen alsnog bloedingen optreden. Ook bij patiënten met milde hemofilie is dit risico aanwezig. Uiteraard geldt dit ook in het geval van trauma's.

### **Anemie**

- **Hb-daling** Ten gevolge van het (regelmatige en/of forse) bloedverlies kan een microcytaire anemie ontstaan.

### **Complicaties van hemofilie**

- **Bewegingsapparaat** Door de sterke verbetering van de behandeling treedt er tegenwoordig minder vaak schade aan gewrichten en spieren op. Toch is er nog steeds een substantieel aantal jongeren met gewrichtsbloedingen. Oudere hemofiliepatiënten hebben vaak ernstige functionele beperkingen aan één of meerdere gewrichten ten gevolge van vroegere onbehandelde gewrichts- en of spierbloedingen.

### **Bijwerkingen van de behandeling**

- **Hiv/ hepatitis** In het verleden is de behandeling van hemofilie gepaard gegaan met de overdracht van virusinfecties (hepatitis B/C, hiv). In de vroege jaren '80 is 16% van de Nederlandse hemofiliepatiënten besmet geraakt met hiv. Daarnaast is voor 1992 80% van de hemofiliepatiënten besmet geraakt met hepatitis C, waarvan 80% chronische hepatitis C heeft ontwikkeld. Voor vaccinatie (sinds 1983) was 5-10% van de hemofiliepatiënten in Nederland drager van hepatitis B. Tegenwoordig zijn de uit plasma gewonnen stollingsproducten zodanig gescreend, dat de overdracht van hepatitis C en hiv, normaal gesproken, niet meer mogelijk is. Sinds 1982 worden hemofiliepatiënten gevaccineerd tegen hepatitis B. Door gebruik van recombinant stollingsfactoren wordt het risico op overdracht van bekende ziekteverwekkers vrijwel geheel geëlimineerd.
- **Remmervorming** Bij circa 25% van de patiënten met een ernstige vorm van hemofilie A treedt antistofvorming tegen factor VIII op (remmervorming). Het toegediende factor VIII wordt meteen weggevangen. Profylaxe met factor VIII is daardoor niet mogelijk, wat resulteert in bloedingen. Behandeling hiervan is gecompliceerd, waardoor gewrichts- en andere blijvende schade kan ontstaan. Remmervorming bij patiënten met een ernstige vorm van hemofilie A ontstaat vooral op jeugdige leeftijd, dat wil zeggen binnen de eerste 50 behandelingen met een stollingsproduct. Ook is het risico op remmervorming verhoogd na intensieve behandeling met stollingsfactoren (bij grote bloedingen of chirurgie). Remmervorming bij patiënten met een milde vorm van hemofilie is zeldzaam (ongeveer 4%). Dit kan op elke leeftijd ontstaan, vooral na toediening van een grote hoeveelheid stollingsproducten, bijvoorbeeld bij een ernstige bloeding of een operatie.

### Algemeen

- **Behandelbaar** Hemofilie is goed te behandelen, maar het is niet te genezen.
- **Multidisciplinaire behandeling** Behandeling van hemofilie vindt plaats in een hemofiliebehandelcentrum, door een multidisciplinair team. Dit team bestaat uit een arts/hematoloog, verpleegkundige, fysiotherapeut en maatschappelijk werker. Behalve voor medische aspecten, is er ook aandacht voor de psychosociale en genetische consequenties van deze chronische ziekte. Controle van volwassen patiënten met ernstige hemofilie vindt over het algemeen 1-2 keer per jaar plaats. Bij kinderen is dit 2-3 keer per jaar. Het is dus uitermate belangrijk dat elke hemofiliepatiënt bekend is bij een hemofiliebehandelcentrum. De huisarts moet op de hoogte zijn welk hemofiliebehandelcentrum hij/zij moet bereiken in geval van een complicatie (zie Consultatie en verwijzing).
- **Zorgcoördinatie** De zorgcoördinatie ligt over het algemeen in handen van de hemofilie-arts (gespecialiseerde internist-hematoloog of kinderarts-hematoloog) die verbonden is aan een hemofiliebehandelcentrum. Stollingsfactorconcentraat wordt alleen via of door het hemofiliebehandelcentrum verstrekt en vergoed.

### Medicamenteuze behandelingsopties

- **Behandelingsmogelijkheden** Er zijn drie hoofdgroepen van preparaten die gebruikt worden bij de behandeling van VWD:
  - Stollingsfactoren
  - DDAVP
  - Antifibrinolytica
- **Stollingsfactorconcentraat** Behandeling vindt plaats door het intraveneus toedienen van stollingseiwitten. Deze worden bereid uit menselijk plasma of zijn gefabriceerd langs biotechnologische weg; het recombinant factor VIII en IX. Behandeling vindt zo nodig (on demand), dan wel profylactisch plaats. Profylaxe wordt met name gegeven aan patiënten met ernstige hemofilie, waardoor spier- en gewrichtsbloedingen veelal worden voorkomen. Bij een ernstige vorm van hemofilie hebben patiënten thuis stollingsfactorconcentraat op voorraad. Patiënten met een milde of matig-ernstige vorm van hemofilie zullen bij een bloeding naar het hemofiliebehandelcentrum gaan. De kans op allergische reacties is met de huidige stollingsproducten uitermate klein, maar nog steeds aanwezig.
- **DDAVP (Desmopressine, Minrin®/Ostostim®)** DDAVP verhoogt de uitscheiding van Von Willebrand factor en bijgevolg ook factor VIII. Bij lichte bloedingen, bij patiënten met milde hemofilie A, kan DDAVP gebruikt worden als on demand behandeling. Dit kan met een infuus (bij jonge kinderen) of neusspray. De werkzaamheid van

DDAVP (dat wil zeggen de stijging van het factor VIII na toediening) wordt altijd eerst individueel getest, voordat behandelingen worden gestart.

- **Tranexaminezuur (Cyklokapron®)** Mond- of slijmvliesbloedingen kunnen worden behandeld met een kuur Tranexaminezuur. Ook bij tandheelkundige ingrepen wordt Tranexaminezuur gebruikt.

### Wijze van behandeling

- **On demand behandeling** Milde tot een matig-ernstige hemofilie wordt vrijwel altijd on demand behandeld in het hemofiliebehandelcentrum. Dat wil zeggen dat er alleen behandeld wordt bij (een verdenking op) een bloeding, na een trauma of voorafgaand aan een medische ingreep of invasief medisch onderzoek. In de volgende gevallen is behandeling met stollingsfactorconcentraat altijd nodig:
  - Interne bloedingen waaronder spier- en gewrichtsbloedingen.
  - Trauma capitis.
  - Stomp buiktrauma.
  - Een grote of niet te stelpen bloeding.
  - Verwondingen van de nek, mond, tong of het gezicht.
  - Hevige pijn of zwelling, waar dan ook.
  - Een open wond waarvoor hechten noodzakelijk is.
  - Voorafgaand aan elke invasieve medische ingreep.

Behandeling moet zonder uitstel, bij voorkeur binnen twee uur plaatsvinden. Bij gewrichtsbloedingen wordt door toediening van extra stollingsfactorconcentraat schade voorkomen. Hemofiliepatiënten worden geïnstrueerd bij twijfel altijd te overleggen met het hemofiliebehandelcentrum. Bij patiënten met hemofilie is het beleid bij een ernstig trauma: altijd direct behandelen, daarna bespreken met het behandelcentrum en verdere diagnostiek.

- **Profylaxe** Bij ernstige hemofiliepatiënten bij wie zich (herhaalde) spier- of gewrichtsbloedingen hebben voorgedaan, kan uit voorzorg profylactisch worden behandeld. Er wordt twee á drie keer per week stollingsfactorconcentraat toegediend. Ook dient profylaxe te worden gegeven voorafgaand aan intensieve of risicovolle gebeurtenissen. Bij (kleine) ingrepen is profylaxe geïndiceerd, ook bij milde hemofilie.
- **Remmervorming** Bij het optreden van remmers (antistoffen tegen factor VIII, zie Symptomen) kan verhoging van de dosis stollingsfactorconcentraat noodzakelijk zijn. Bij enkele patiënten ontwikkelt zich een zodanig hoge titer dat het stollingsproduct zijn effectiviteit verliest. Hierdoor wordt de behandeling ernstig bemoeilijkt.

### **Thuisbehandeling**

- De meeste patiënten (of hun ouders) met een ernstige vorm van hemofilie dienen thuis stollingsproducten toe. Vooraf aan het starten van thuisbehandeling vindt eerst een theoretische en praktische training in het hemofilie-behandelcentrum plaats. De patiënt of de ouders van de patiënt leren dan intraveneus prikken. Bij moeilijk te prikken kinderen of bij extreme prikangst wordt soms een centraal veneuze toegang gecreëerd (Porth-a-Cath). Ouders kunnen leren om hun kind via de Port-a-Cath thuis te prikken. In sommige situaties kan de thuiszorg worden ingeschakeld.
- Voor de patiënt betekent dit vaak meer vrijheid en onafhankelijkheid, omdat het aantal ziekenhuisbezoeken sterk afneemt. De ouders/patiënt kunnen thuis profylactisch, dat wil zeggen 2 à 3 maal per week het stollingsfactorconcentraat toedienen of kiezen voor alleen behandeling bij een (beginnende) bloeding. Het grote voordeel is, dat het tijdstip tussen ontstaan van een bloeding en de behandeling zo kort mogelijk is.

### **Niet medicamenteuze therapie**

- **Rust** Tijdens en na gewrichts- en spierbloedingen kan het gebruik van krukken of een mitella de genezing bevorderen.
- **Oefentherapie** Fysiotherapie kan zinvol zijn na bloedingen in gewrichten of spieren.
- **Ijsapplicatie** Tijdens de acute fase van een bloeding verminderen de pijn en zwelling als tijdig gekoeld wordt.
- **Orthopedische behandelingen** Bij ernstige artropathieën kunnen orthopedische hulpmiddelen of operaties noodzakelijk zijn.
- **Katheterisatie** Door frequente bloedingen in een gewricht kunnen arteriële abnormaliteiten ontstaan, met als gevolg hevige arteriële bloedingen. De oorzaak hier van is onbekend. Selectieve katheterisatie met angiografische embolisatie kan een effectieve methode zijn om de bloedingen te stoppen.
- **Hematurie** Om obstruerende stolsels en kolieken te voorkomen moet een patiënt met hematurie ruim drinken (minimaal drie liter). Tranexaminezuur en DDAVP moeten worden vermeden. Als de hematurie meerdere dagen aanhoudt of als er kolieken optreden, is substitutie van stollingsfactoren geïndiceerd, echter pas nadat patient voldoende heeft gedronken!

### **Draagsters**

- **Stollingsonderzoek** Omdat ook draagsters een verhoogde bloedingsneiging kunnen hebben, is het zinvol om al op de kinderleeftijd stollingsonderzoek te doen bij alle zekere en mogelijke draagsters. Draagsters met een verlaagd factor VIII moeten worden behandeld als een milde hemofiliepatiënt. Er zijn ook draagsters die een sterk verlaagde FVIII of IX hebben en dus symptomen hebben die passen bij een matige of ernstige hemofilie.

Zowel draagsters met een weinig verlaagde factor VIII, als met een sterk verlaagde factor VIII of IX zullen behandeld moeten worden in een hemofiliecentrum.

- **Menstruatie** Overmatig bloedverlies tijdens de menstruatie kan worden behandeld door het voorschrijven van de pil of de Mirena-spiraal. Een alternatief is het gebruik van Cyklokapron tijdens de menstruatie. Bij een verlaagd stollingsgehalte kan DDAVP of stollingsfactorconcentraat worden voorgeschreven door de stollingsarts van het hemofiliebehandelcentrum.

## **ERFELIJKHEIDSVoorlichting EN ZWANGERSCHAP**

### **Kinderwens/prenatale diagnostiek**

- **Draagsters** Erfelijkheidsonderzoek maakt het voor de meeste vrouwelijke familieleden mogelijk te bepalen of zij wel of geen draagster zijn. Het is van belang duidelijkheid te hebben over draagsterschap en de specifieke mutatie vóór een eventuele zwangerschap. De draagster wordt verwezen naar een klinisch geneticus of genetisch consultant, die verbonden is aan een hemofiliebehandelcentrum.
- **Definitieve vaststelling van draagsterschap** Met behulp van DNA-onderzoek kan met zekerheid worden vastgesteld of een vrouw draagster is van hemofilie. Een normaal FVIII of IX sluit dus niet uit dat een vrouw draagster is. Dit mutatie-onderzoek wordt in het algemeen na het 16de jaar verricht in een klinisch genetisch centrum of behandelcentrum. De voorkeur gaat uit naar het klinisch genetisch centrum, dat verbonden is aan het hemofiliebehandelcentrum, waar mannelijke familieleden bekend zijn.
- **Prenatale diagnostiek** Als een draagster en haar partner prenataal onderzoek laten verrichten, dan gaat men er van uit dat zij kiezen voor zwangerschapsafbreking bij een aangedaan kind. Het staat hen echter altijd vrij deze keuze te herzien. Prenataal onderzoek kan echter ook van belang zijn voor het beleid tijdens zwangerschap en bevalling (zie 'zwangerschap'). DNA-onderzoek bij de foetus is alleen mogelijk als de specifieke mutatie in de familie bekend is. Diagnostiek vindt plaats door middel van chorionvillusbiopsie bij 10-12 weken zwangerschap of amnionpunctie later in de zwangerschap. Een verhoogde bloedingsneiging van de moeder is een relatieve contra-indicatie voor invasieve DNA-diagnostiek. In overleg met de hematoloog wordt beoordeeld of deze contra-indicatie absoluut is, of dat aanvullende maatregelen rondom de ingreep zijn geïndiceerd.
- **Foetale geslachtsbepaling** Vanaf zeven weken zwangerschap is een foetale geslachtsbepaling in maternaal bloed mogelijk (Y-PCR). Bij een mannelijke foetus is er dan alsnog een indicatie voor een chorionvillusbiopsie.

- **Weloverwogen keuze** Ervaringen met oudere hemofiliepatiënten in de familie kunnen een vertekend beeld geven. Hierdoor worden keuzes rondom het krijgen van (aangedane) kinderen wellicht op verkeerde gronden gemaakt. Goede voorlichting in een hemofiliebehandelcentrum over de huidige behandelmogelijkheden is essentieel.
- **Pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD)** Als men overweegt om na PGD zwanger te worden, kan verwijzing naar de klinisch geneticus voor een voorlichtings-/adviesgesprek plaats vinden (zie Consultatie en verwijzing). Met een IVF-procedure worden embryo's verkregen. Voor terugplaatsing van de embryo's worden enkele cellen van een embryo afgenomen en onderzocht op de bekende mutatie (PGD-onderzoek). Een of twee niet-aangedane embryo's worden in de baarmoeder teruggeplaatst. Voorafgaand aan de eicelpunctie is een consult bij de hematoloog vereist, omdat de draagster zelf een verhoogde bloedingsneiging kan hebben. Vanwege het risico op nabloedingen is 24-uurs controle in het ziekenhuis noodzakelijk.

### **Zwangerschap en bevalling**

- **Zwangerschapsbegeleiding** De begeleiding van de zwangerschap en de bevalling vindt in principe plaats in een erkend hemofiliecentrum. De begeleiding kan alleen plaatsvinden in de eerste lijn als de vrouw een normale stollingsstatus heeft én zwanger is van een jongetje, waarvan prenataal is bewezen dat hij geen hemofilie heeft, dan wel zwanger is van een meisje.
- **Stollingsstatus** Tijdens de zwangerschap dient de stollingsstatus van de draagster gecontroleerd te worden. Dit gebeurt aan het begin van de zwangerschap en bij hemofilie A ook in het derde trimester, omdat factor VIII stijgt tijdens de zwangerschap (in tegenstelling tot factor IX, welke gelijk blijft in de zwangerschap).
- **Prenatale diagnostiek** Bij alle draagsters wordt tijdens de zwangerschap een echo gemaakt om het geslacht van het kind te bepalen. Dit is van belang voor het beleid durante partu. Indien het een jongen betreft, wordt, eventueel aanvullend in de 30e week van de zwangerschap, een vruchtwaterpunctie gedaan (eerder indien ouders zouden kiezen voor zwangerschapsafbreking bij een aangedaan kind, zie Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap), om te kijken of er sprake is van hemofilie. Als het een zwangerschap van een meisje betreft, is er geen indicatie voor prenatale diagnostiek. Als wordt afgezien van invasieve diagnostiek, zal bij een mannelijke foetus worden gehandeld alsof hij hemofilie heeft en is er een medische indicatie voor een poliklinische bevalling. Dit geldt ook als het geslacht van de foetus niet bekend is.
- **Partus** Bij de partus van een jongen met hemofilie of een jongen waarvan het niet bekend is, wordt een a-traumatische bevalling aanbevolen. Vacuümextractie en invasieve foetale bewaking (schedelelektrode) zijn

gecontraïndiceerd. Bij een hoge a priori kans op obstetrische problemen wordt een primaire sectio caesaria overwogen. Postpartum wordt de kinderhematoloog in consult gevraagd en wordt de hoogte van factor VIII of IX bij het kind bepaald. Bij een ernstig verlaagde stolling van de moeder is er een contra-indicatie voor epidurale, dan wel spinale verdoving.

- **Miskraam** Bij een miskraam moet overlegd worden met het hemofiliebehandelcentrum. Dit geldt zeker als curettage noodzakelijk is.

## **AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS**

### **Alarmsymptomen**

- **Algemeen** Patiënten wordt geadviseerd bij alarmsymptomen direct contact op te nemen met het hemofiliebehandelcentrum. Toch kan het voorkomen dat de patiënt zich hiermee bij de huisarts presenteert.
- **Gewrichtspijn en functieverlies bij kinderen** Gewrichtsbloedingen zijn bij zuigelingen zeer moeilijk te herkennen. Eerste symptomen zijn hevig huilen en/of het ontzien van een gewricht. Na enige uren zwelt het gewricht en gaat warm aanvoelen. Oudere kinderen zullen aanvankelijk klagen over pijn of een kriebelig gevoel. Later treedt er zwelling op en functiebeperking van het gewricht. De vroege signalen moeten altijd serieus genomen worden, omdat snelle behandeling bij een bloeding is geïndiceerd om schade aan het gewricht te voorkomen.
- **Trauma** Als een hemofiliepatiënt hard valt, is het van belang dat er altijd contact wordt opgenomen met het hemofiliebehandelcentrum, ook bij de mildere vormen van hemofilie. Dit vanwege het risico op inwendige bloedingen. Hemofiliepatiënten worden hierover uitgebreid geïnstrueerd door hun behandelaar. Voorafgaand aan verdere diagnostiek en behandeling moet altijd eerst de stolling op orde worden gebracht.
- **Hoofdletsel** Een trauma capitis is, in verband met het risico op een intracraniale bloeding, vrijwel altijd reden voor toediening van stollingsfactoren en nader onderzoek in het ziekenhuis. Ook bij de geringste verdenking op een bloedig oogletsel moet worden gestart met substitutie van stollingsfactoren. DDAVP mag bij oogletsels niet worden toegediend in verband met risico op vasodilatatie. Ook bij een contusio en commotio cerebri is DDAVP gecontraïndiceerd in verband met het risico op hersenoedeem.
- **Abdominaal trauma** Na een trauma van het abdomen (bijvoorbeeld een stomp buiktrauma ten gevolge van een fietsstuur in de buik) bestaat de kans op intra-abdominale bloedingen. Ook hier geldt: bij twijfel altijd contact opnemen met het hemofiliebehandelcentrum.



- **Epistaxis** Bij een niet te stelpen neusbloeding is behandeling met stollingsfactoren, dan wel DDAVP geïndiceerd.
- **Altijd geldt:** bij twijfel bellen met het hemofiliebehandelcentrum.

### **Verboden medische handelingen door de huisarts**

- In verband met het hoge bloedingsrisico is een aantal handelingen absoluut gecontraïndiceerd (zie ook medische aspecten) zonder overleg met het hemofiliebehandelcentrum:
  - Elke ingreep (ook verwijdering van een wrat).
  - Intramusculaire injecties, onder andere (griep-)vaccinaties.
  - Intra-articulaire injecties.
  - Voorschrijven van NSAID's of acetylsalicylzuur.
  - Dagelijkse verbandwisseling.
  - Rectaal temperaturen.
  - Circulair gipsen.
  - Puncties, scopieën en biopsieën.
  - Venapunctie bij jonge kinderen met behulp van een vacuümsysteem.

### **Algemeen**

- **Stollingsfactoren** Patiënten met ernstige hemofilie hebben thuis (in de koelkast) stollingsfactoren en een behandelplan van het hemofiliebehandelcentrum. Als het noodzakelijk is om stollingsfactoren toe te dienen, moet altijd de volledige flacon gebruikt worden. Stollingsfactoren zijn overigens zeer kostbare medicatie.
- **Vermijden risico's** Het is raadzaam om het risico op bloedingen te beperken, door het vermijden van onder andere intensieve contactsporten of fysiek risicovol werk. Vaak zullen de patiënt en vooral zijn ouders juist overtuigd moeten worden, dat een normaal leven goed mogelijk is. Het is ondoenlijk om alle risico's op bloedingen uit te sluiten. Dit weegt niet op tegen de sociale beperkingen, die daarmee gepaard zouden gaan. Kinderen met hemofilie kunnen over het algemeen aan dagelijkse bezigheden deelnemen en hoeven op school geen uitzonderingspositie in te nemen.
- **Sporten** Sporten is voor hemofiliepatiënten belangrijk. Een goede spierconditie stabiliseert de gewrichten en voorkomt bloedingen. Sporten is bovendien goed voor de motorische ontwikkeling. Sportbeoefening brengt het risico op het ontstaan van bloedingen met zich mee. Het is echter afhankelijk van het soort sport en de ernst van de hemofilie. Zo worden over het algemeen vechtsporten en (ruwe) contactsporten ontraden. Sporten als golf, zwemmen, wandelen, fietsen (met helm) en zeilen zijn zeer geschikt voor hemofiliepatiënten. Bij veel andere sporten moet beoordeeld worden of deze voor de individuele patiënt geschikt zijn. Kinderen kunnen over het algemeen meedoen aan de meeste gymactiviteiten op school.
- **Vakantie** Hemofilie is geen reden om reizen te ontraden, wel dienen voldoende voorzorgsmaatregelen genomen te

worden. Vóór een vakantie moet de patiënt zich goed informeren over de hemofiliebehandelcentra op de route en plaats van bestemming. In overleg met de behandelend specialist kan de patiënt profylactisch stollingsproduct gebruiken en voldoende stollingsproduct meenemen om eventuele bloeding ter plekke te kunnen behandelen. Bij vliegvakanties is een medische verklaring noodzakelijk om het stollingsproduct in de handbagage te kunnen meenemen.

### **Medische aspecten**

- **Chronische pijn** De meeste kinderen en jonge mensen met hemofilie hebben niet méér pijn dan mensen zonder hemofilie. Hemofiliepatiënten, geboren voor 1965, hebben in het begin van hun leven niet of nauwelijks goede behandeling gekregen. Dit betekent dat zij tijdens hun jeugd veel grote gewrichts- en spierbloedingen hebben doorgemaakt met de daarbij behorende heftige pijn. Door de blijvende schade aan de gewrichten kan er sprake zijn van stijfheid en chronische pijn. Begeleiding hierbij kan plaatsvinden vanuit het hemofiliebehandelcentrum. Soms kan een orthopedische operatie uitkomst bieden (prothese of arthrodesse).
- **Pijnbestrijding** Het toedienen van stollingsfactoren zal pijn bij bloedingen uiteindelijk doen wegnemen. Het gebruik van een ijskompres is een effectieve methode voor snelle pijnverlichting. NSAID's en tromocytenagregatieremmers zijn gecontraïndiceerd bij hemofiliepatiënten. Paracetamol kan zonder bezwaren worden gebruikt. Bij ernstige pijn kunnen codeïne, tramadol en diazepam worden overwogen. Chronische pijn kan worden bestreden met paracetamol, paracetamol met codeïne, COX2 remmers en tramadol. Eventueel kan de fysiotherapeut tractie en TENS (transcutane elektrische zenuwstimulatie) toepassen. Eventueel is het zinvol te verwijzen naar de pijnpoli van het ziekenhuis, waaraan het hemofiliebehandelcentrum verbonden is.
- **Vaccinaties** In verband met het risico op spierbloedingen moeten alle gebruikelijke vaccinaties subcutaan worden toegediend. Hemofilie is geen op zichzelf staande indicatie voor een griepvaccinatie.
- **Tandheelkunde** Hemofiliepatiënten wordt aangeraden regelmatig naar de tandarts of mondhygiënist te gaan, ter voorkoming van tandheelkundige problemen. Mochten er toch extracties moeten plaatsvinden, dan gebeurt dit over het algemeen in het ziekenhuis waaraan het hemofiliebehandelcentrum verbonden is en met de benodigde behandeling voorafgaand aan de ingreep.
- **Trauma of overbelasting** Bloedingen ontstaan zelden direct na het ongeval of na de overbelasting (denk ook aan sportblessures). Om een late bloeding te voorkomen dient preventief stollingsfactor te worden toegediend. Ook als de aanvankelijke symptomen mee lijken te vallen, moet altijd contact worden opgenomen met het hemofiliebehandelcentrum, ook bij milde hemofilie.

- **Kleine snij- of schaafwonden** Deze kunnen op de gebruikelijke manier worden behandeld.
- **Hechtwonden** Neem in geval van grote wonden altijd contact op met het hemofiliebehandelcentrum. Het hechten mag pas plaatsvinden na toediening van stollingsfactoren of DDAVP. Verbandwisseling moet worden voorkomen in verband met het risico op het lostrekken van de korst.
- **Ingrepen** Voorafgaand aan alle medische ingrepen moet altijd contact worden gezocht met het hemofiliebehandelcentrum. Dit geldt ook voor relatief kleine ingrepen als het nemen van een biopsie of het aanstippen van wratten.
- **Medisch paspoort** Hemofiliepatiënten wordt geadviseerd een medisch paspoort bij zich te dragen met daarin vermeld dat zij hemofilie hebben, de contactgegevens van het hemofiliebehandelcentrum en een medicatieoverzicht. Een medicatiepaspoort is aan te vragen via de behandelend specialist of de hemofilie-verpleegkundige. Tevens is het dragen van een SOS-hanger/ kaartje, Medic Alert of Witte Kruis penning aan te bevelen.
- **Besmetting hiv/hepatitis B/C** Bij patiënten die voor 1991 behandeld zijn en jonge hemofiliepatiënten die in het buitenland behandeld zijn, moet men erop bedacht zijn dat zij eventueel besmet zijn met hiv of hepatitis, door het gebruik van besmette stollingsproducten. Patiënten worden hierop door het hemofiliebehandelcentrum onderzocht.

### **Psychosociale aspecten**

- **Prikken** Kinderen met hemofilie worden veel geprikt. Ook bij andere injecties (o.a. vaccinaties) is het van belang om rekening te houden met de bestaande rituelen rondom het prikken. Zo nodig wordt EMLA-zalf gebruikt. Bij thuisbehandeling kan het voor ouders aangrijpend zijn om een kind te moeten prikken, juist als het veel pijn heeft (bij bloedingen). Ook kunnen er conflicten ontstaan tussen ouder en kind. Thuiszorg kan eventueel een deel van de taken van de ouders overnemen.
- **Gedragsproblematiek** Een chronische ziekte, in combinatie met veelvuldig ziekenhuisbezoek en prikken, kan een reden zijn dat het kind zich anders gedraagt. Hiermee moet rekening worden gehouden als er sprake is van psychische of pedagogische problemen bij het kind.
- **Verdenking kindermishandeling** Doordat een kind veel hematomen kan hebben, die zich ook op ongebruikelijke plaatsen bevinden, kan de verdenking op kindermishandeling opkomen. Dit kan voor ouders emotioneel erg belastend zijn.
- **Begeleiders** Regelmatig is een kind onder de hoede van andere begeleiders dan de ouders (leerkrachten, sportbegeleiders, ouders van vriendjes). Voor hen kan hemofilie onzekerheid met zich meebrengen. Mochten de ouders niet bereikbaar zijn, dan moet de huisarts bij vragen direct doorverwijzen naar het hemofiliebehandelcentrum.

### **De oudere hemofiliepatiënt**

- **Complicaties** Oudere hemofiliepatiënten hebben te maken met complicaties uit het verleden. Enerzijds is dit het gevolg van gebrek aan goede behandeling in het verleden, wat zich vooral uit in klachten van het bewegingsapparaat. Anderzijds kunnen er in het verleden door de behandeling infecties zijn veroorzaakt (hiv/ hepatitis).
- **Co-morbiditeit** Door de sterke toename van de levensverwachting hebben hemofiliepatiënten tegenwoordig ook te maken met de “normale” co-morbiditeit, die bij de ouderdom hoort.
- **CVRM** Voor hemofiliepatiënten gelden de algemene aanbevelingen ten aanzien van de preventie van cardiovasculaire ziekten. Door artropathieën kan het moeilijk zijn om tot voldoende lichaamsbeweging te komen. Aanbevolen wordt om jaarlijks de bloeddruk te controleren, omdat hypertensie bij hemofiliepatiënten vaker lijkt voor te komen. Uiteraard dient het voorschrijven van antitrombotische medicatie uitsluitend in overleg met hemofiliebehandelcentrum te gebeuren.
- **Valpreventie** In verband met het risico op bloedingen is valpreventie, meer nog dan bij gezonde ouderen, van belang.
- **Controles** Ook voor de oudere hemofiliepatiënten zonder complicaties is het raadzaam om op zijn minst jaarlijks gezien te worden in het hemofiliebehandelcentrum.

### **Sociale aspecten**

- **Patiëntenvereniging** Voor lotgenotencontact, informatie en belangenbehartiging kunnen patiënten bij de Nederlandse Vereniging van Hemofiliepatiënten (NVHP) terecht (zie Consultatie en verwijzing).
- **Verzekeringen** Het onderdeel VraagWelder van kenniscentrum Welder kan worden ingeschakeld voor advies over werk, uitkeringen en verzekeringen (zie Consultatie en verwijzing).
- **Voorzieningen en aanpassingen** Voorzieningen en aanpassingen kunnen nodig zijn, afhankelijk van de beperkingen. De huisarts kan de patiënt wijzen op mogelijke vergoedingen, zoals via de Wet Maatschappelijke Ondersteuning (WMO) en het persoonsgebonden budget (PGB) en verwijzen naar instanties (zie Consultatie en verwijzing).

## CONSULTATIE EN VERWIJZING

- **Behandeling en begeleiding** Er zijn meerdere behandelcentra in Nederland. Buiten kantoor tijden moet voor volwassenen worden gevraagd naar de dienstdoende internist en voor kinderen naar de dienstdoende kinderarts, tenzij anders vermeld.
  - Amsterdam (AMC)
    - Volwassenen en kinderen: overdag 020 - 5665964, overige uren/spoed 020 - 566 9111 (dienstdoende stollingsarts)
  - Amsterdam (VUmc)
    - Volwassenen: overdag 020 - 444 2604, overige uren 020 - 444 4444, spoed 020 - 444 2230
    - Kinderen: overdag 020 - 444 0859, overige uren/spoed 020 - 444 4444
  - Breda (Amphia Ziekenhuis)
    - Volwassenen: overdag 076 - 595 3022, overige uren/spoed 076 - 595 4047
    - Kinderen: overdag 076 - 595 4107, overige uren/spoed 076 - 595 2508
  - Den Haag (Haga Ziekenhuis)
    - Volwassenen: overdag 070 - 210 2620/070210 2556, overige uren/spoed: 070 - 210 2664
    - Kinderen: overdag 070 - 359 2556, overige uren/spoed 070 - 359 2664
  - Eindhoven (Maxima Medisch Centrum)
    - Volwassenen: overdag 040 - 888 5320, overige uren/spoed 040 - 888 8811
  - Eindhoven (Catharina Ziekenhuis)
    - Kinderen: overdag 040 - 239 7250, overige uren/spoed 040 - 239 9111
  - Groningen (UMCG)
    - Volwassenen: overdag 050 - 361 2791, overige uren/spoed 050 - 361 6161
    - Kinderen: overdag 050 - 361 2740, overige uren/spoed 050 - 361 2740
  - Haarlem (Kennemer Gasthuis)
    - Volwassenen: overdag 023 - 545 3003, overige uren/spoed 023 - 545 3003
    - Kinderen: overdag 023 - 552 4130, overige uren/spoed 023 - 552 2522
  - Heerlen (Atrium)
    - Volwassenen: overdag 045 - 576 6578, overige uren/spoed 045 - 576 6666
    - Kinderen: overdag 045 - 576 7222, sein 467238, overige uren/spoed 045 - 576 666
  - Leiden (LUMC)
    - Volwassenen: overdag 071 - 526 3589, overige uren 071 - 526 9111 (dienstdoende stollingsarts)
    - Kinderen: overdag 071 - 526 9111 (dienstdoende hemostase-kinderarts), overige uren 071 - 526 9111 (dienstdoende hemostase-kinderarts)
  - Maastricht (AZM)
    - Volwassenen: overdag 043 - 387 4781, overige uren/spoedgevallen 043 - 387 6543 (dienstdoende hematoloog)
    - Kinderen: overdag 043 - 387 7679, overige uren/spoedgevallen 043 - 387 6543
  - Nijmegen (UMC St. Radboud)
    - Volwassenen: overdag 024 - 361 0926, overige uren/spoedgevallen 024 - 361 5041
    - Kinderen: overdag 024 - 361 6928, overige uren/spoedgevallen 024 - 361 1111
  - Rotterdam (Erasmus MC)
    - Volwassenen: overdag 010 - 704 0113, overige uren/spoedgevallen 010 - 704 0704
    - Kinderen: overdag 06 12 94 59 60, overige uren/spoedgevallen 010 - 703 6157
  - Utrecht (UMCU/Van Creveldkliniek)
    - Volwassenen en kinderen: overdag 088 - 755 8450, overige uren/spoedgevallen 088 - 755 5555 (dienstdoende arts van de Van Creveldkliniek)
  - **Diagnostiek** DNA-onderzoek voor hemofilie A vindt, vanwege de complexiteit, alleen plaats in de klinisch genetische centra van het LUMC te Leiden en het UMCU te Utrecht. DNA-onderzoek voor hemofilie B vindt alleen in Leiden plaats.
  - **Pre-implantatie genetische diagnostiek** PGD wordt alleen uitgevoerd in het klinisch genetisch centrum van het MUMC+ te Maastricht. Voorbereidende zorg kan eventueel plaatsvinden in het UMCU te Utrecht of het UMCG te Groningen.
  - **Erfelijkheid** Voorlichting/advisering van familieleden vindt plaats in een van de klinische genetische centra in de academische ziekenhuizen en in de hemofiliebehandelcentra.
  - **Patiëntenvereniging** Bij de Nederlandse Vereniging van Hemofiliepatiënten (NVHP) is veel kennis aanwezig over erfelijke stollingstekorten. De NVHP biedt informatie en lotgenotencontact. Ook kan de NVHP advies geven over het zorgtraject.
  - **CG raad** De NVHP is aangesloten bij de Chronisch zieken en Gehandicapten (CG) Raad.
  - **MEE** MEE geeft voorlichting, advies en praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke, lichamelijke handicap en/of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders met kinderen, maar ook voor volwassenen.
  - **Welder** Welder - voorheen Breed Platform Verzekerden en Werk - geeft als landelijk onafhankelijk kenniscentrum informatie over werk, uitkeringen en verzekeringen in relatie tot gezondheid en handicap.
- Relevante websites**
- Nederlandse Vereniging van Hemofilie-Patiënten [www.nvhp.nl](http://www.nvhp.nl)

- Chronische Zieken en Gehandicaptenraad  
*www.cg-raad.nl*
- Objectieve informatie over erfelijkheid en erfelijke ziekte van het Erfocentrum  
*www.erfelijkheid.nl* en *www.erfelijkheidinbeeld.nl*
- World Federation of Hemophilia en andere Engelstalige sites  
*www.wfh.org*, *www.thereforyou.com* en *www.hemophilia-moms.com*
- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)  
*www.ncbi.nlm.nih.gov/omim*

#### **Websites over virale hepatitis en hiv**

- Nationaal hepatitiscentrum  
*www.Hepatitis.nl*
- Nederlandse leverpatiëntenvereniging  
*www.Leverpatiëntenvereniging.nl*
- Maag Lever Darm Stichting  
*www.mlds.nl*
- Hiv vereniging Nederland  
*www.hivnet.nl*

#### **Websites specifiek gericht op jongeren**

- Algemene informatie over erfelijkheid en erfelijke ziektebeelden  
*www.ikhebdat.nl*

#### **Nuttige brochures van de NVHP**

- Hemofilie
- Milde hemofilie, een folder voor mensen met een milde vorm van hemofilie en voor draagsters van hemofilie
- Een kind met hemofilie
- Hemofilie en pijn
- Hemofilie en de tandarts
- Remmers
- 100 vragen over hemofilie en hepatitis
- 110 vragen en antwoorden over draagsterschap van hemofilie
- Zwangerschap en (erfelijke) stollings afwijkingen

# Literatuurlijst

---

1. Afdeling Hematologie van het Universitair Medisch Centrum Groningen
2. Protocol beleid bij hemofiliedraagsters in de zwangerschap. Definitieve versie februari 2008; revisie 2010
3. IVF/PGD bij draagsters van hemofilie; laatste herziening 07-01-2001
4. Haemophilia, the official journal of the world federation of Hemophilia tweemaandelijks wetenschappelijk tijdschrift.
5. E.P. Mauser-Bunschoten, A. de Knecht-van Eekelen, C. Smit. Aging with haemophilia, medical and psychosocial impact. Utrecht 2009
6. Nederlandse Vereniging van Hemofiliebehandelaars. Richtlijn Diagnostiek en behandeling van hemofilie en aanverwante hemostasestoornissen. Utrecht 2009
7. I. Plug. Hemophilia on the treshold of the 21st century. Leiden 2005. Promotie met de daarin de resultaten van het 5e (en meest recente) Hemofilie in Nederland (HiN) onderzoek
8. C. Smit et al. Oud worden met Hiv, gezondheid en ziekte van oudere hiv-patienten: een inventarisatie. Amsterdam 2009

# Notities

---

# Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de Nederlandse Vereniging van Hemofilie-Patiënten, de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntorganisaties en het Nederlands Huisartsen Genootschap. Deze brochure maakt deel uit van een reeks. De beschikbare informatiebrochures voor de huisarts over zeldzame aandoeningen zijn te downloaden via [www.nhg.org](http://www.nhg.org) en [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl). Mocht u een brochure willen bestellen, dan kunt u hierover contact opnemen met de betreffende patiëntenvereniging.

## **De Nederlandse Vereniging van Hemofilie-Patiënten (NVHP)**

De NVHP is een belangenvereniging voor mensen met hemofilie en aanverwante erfelijke afwijkingen die in de cascade van de congenitale stolling vallen. In Nederland zijn er ongeveer 1.600 mensen met hemofilie, ruim 1.250 van hen hebben zich aangesloten bij de NVHP. Daarnaast heeft de NVHP ruim 300 leden die een aanverwante stollingsafwijkingen hebben. De NVHP beschikt over een professioneel bureau; het Infopunt, dat bestuur en leden van de NVHP terzijde staat.

NVHP  
Jan van Gentstraat 130  
1171 GN BADHOEVEDORP  
Telefoon: 020 659 90 21  
Fax: 020 659 60 30 (NVHP)  
E-mail: [nvhp@nvhp.nl](mailto:nvhp@nvhp.nl)  
[www.nvhp.nl](http://www.nvhp.nl)

## **De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)**

Binnen de VSOP werken ongeveer 60 patiëntenorganisaties – voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter – samen aan betere zorg en preventie voor deze aandoeningen door o.a. stimulering van genetisch en biomedisch onderzoek en bezinning op erfelijkheidsvraagstukken.

Deze huisartsenbrochure maakt deel uit van een serie brochures over zeldzame aandoeningen die mede onder verantwoordelijkheid van de VSOP zijn gerealiseerd.

VSOP  
Koninginnelaan 23  
3762 DA SOEST  
Telefoon: 035 603 40 40  
Fax: 035 602 74 40  
E-mail: [vsop@vsop.nl](mailto:vsop@vsop.nl)  
[www.vsop.nl](http://www.vsop.nl)

## **Het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)**

Het Nederlands Huisartsen Genootschap bestaat sinds 1956 en is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Belangrijkste doelstelling van het NHG is de bevordering en ondersteuning van een wetenschappelijk verantwoorde beroepsuitoefening door de huisarts. Met het kwaliteitsbeleid, waarvan de standaardenontwikkeling, de deskundigheidsbevordering en de bevordering van een goede praktijkvoering de hoofdbestanddelen zijn, levert het NHG een belangrijke bijdrage aan de professionalisering van de beroepsgroep.

NHG  
Postbus 3231  
3502 GE UTRECHT  
Telefoon: 030 282 35 00  
Fax: 030 282 35 01  
E-mail: [info@nhg.org](mailto:info@nhg.org)  
[www.nhg.org](http://www.nhg.org)

## **Redactie**

Mevrouw C.W. van Breukelen, coördinator zeldzame aandoeningen VSOP  
Mevrouw M.E.L. Degenaar-Dujardin, directeur NVHP  
Mevrouw drs. ir. S.S. Goren, arts/auteur, Patiënt en Zorg advies en begeleiding, namens VSOP  
Mevrouw drs. S. Oude Vrielink, huisarts/wetenschappelijk medewerker Afdeling Implementatie, Sectie Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG  
Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Afdeling Richtlijnontwikkeling & Wetenschap, Sectie Standaarden NHG

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van:  
Mevrouw M.C.E. Valk, hemofilieverpleegkundige AMC  
Mevrouw dr. E.P. Mauser-Bunschoten, arts, UMCU  
Mevrouw dr. M. Peters, kinderarts AMC  
De heer drs. M. Koop, huisarts

Deze brochure is tot stand gekomen mede dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Soest, 2011

