

Informatie voor de
huisarts over

de ziekte van Von Willebrand



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.

De ziekte van Von Willebrand

De ziekte van Von Willebrand (Von Willebrand Disease, VWD) is de meest voorkomende erfelijke bloedingsziekte. Van deze congenitale afwijking in de bloedstolling bestaan verschillende typen en de mate van ernst kan variëren. VWD is een autosomaal overervende stollingsdeficiëntie waarbij bloedingen langer duren dan normaal. De oorzaak is een verlaagd gehalte aan Von Willebrand Factor (VWF) of een abnormaal functionerend VWF. Tevens kan stollingsfactor VIII verlaagd zijn, omdat de VWF een rol speelt bij het transport en stabilisering van factor VIII. De ziekte komt voornamelijk tot uiting via slijmvliesbloedingen (vooral neus- en tandvleesbloedingen). Er bestaat een verhoogd risico op nabloedingen bij het trekken van kiezen, operaties en trauma's. Bij vrouwelijke patiënten kan het leiden tot hevige bloedingen tijdens de menstruatie of na een bevalling. Bij ernstiger vormen van VWD komen ook spier- en gewrichtsbloedingen voor, vergelijkbaar met de kenmerken van ernstige hemofilie.

Deze brochure is voornamelijk bedoeld voor huisartsen van patiënten met een ernstige vorm van VWD. Dit zijn de patiënten die ook als zodanig specialistisch behandeld worden voor hun ziekte.

ENKELE FEITEN

Vóórkomen

- **Prevalentie** Er is een grote variabiliteit in ernst en symptomen van VWD. Slechts een deel van de mensen met VWD ervaart problemen en wordt er voor behandeld. Er is internationale overeenstemming om alleen hen als VWD-patiënt te beschouwen. De prevalentie van deze klinisch relevante vormen van VWD is circa 1 op de 10.000. In Nederland zijn dat circa 1.500 patiënten. Dit is gemiddeld één patiënt per vier normpraktijken van 2.500 patiënten. Door het erfelijke aspect zullen er per praktijk soms meerdere patiënten uit dezelfde familie zijn.
- **Totale prevalentie** De totale prevalentie van VWD (inclusief de milde variant) wordt geschat op ongeveer één op de 100. Veel patiënten hebben dermate milde symptomen dat zij niet als zodanig herkend zullen worden. Bij die hele milde gevallen is er meer sprake van een wat verhoogd risico op bloeden dan van een echte "ziekte".

Etiologie

- VWF is een eiwit dat essentieel is voor normale bloedstolling. Het wordt geproduceerd in endotheelcellen en megakaryocyten en eenmaal geactiveerd vormt het draadvormige multimeren van verschillende grootte.
- VWF is direct betrokken bij de trombocytenaggregatie. Geactiveerde VWF bevordert de adhesie van trombocyten aan de beschadigde vaatwand en de verkleving van trombocyten onderling. Ten tweede functioneert VWF als dragereiwit voor stollingsfactor VIII en speelt daarmee een belangrijke rol bij het in stand houden van factor VIII in de circulatie.
- De huid- en slijmvliesbloedingen zijn vooral het gevolg van de verstoorde bloedplaatjesadhesie. De inwendige bloedingen die optreden bij ernstiger vormen van VWD berusten mede op het tekort aan factor VIII.

Varianten

- **Type 1** Dit is de klassieke vorm van VWD. Type 1 komt bij ongeveer 75% van de patiënten voor. Er is sprake van een verlaging van het gehalte van VWF. De concentratie varieert tussen de 5 en 40% van de normale waarde. VWF die nog aanwezig is heeft wel een normale vorm en functie. Er bestaat een grote variatie in penetrantie. Dit houdt in dat de mate waarin het ziektebeeld tot uiting komt varieert tussen mutatie dragers. Er is een milde tot matig-ernstige bloedingsneiging, de bloedingstijd is normaal of licht verlengd. De diagnose is vaak moeilijk te stellen, omdat er een brede overlap is met de normale populatie. Een laag VWF kan nog tot de normale variatie behoren en rechtvaardigt niet altijd de diagnose 'ziekte van Von Willebrand type 1'.
- **Type 2** Deze variant komt bij circa 20% van de patiënten voor en wordt gekenmerkt door een abnormaal functionerend VWF. Er worden vier subtypen onderscheiden, waarbij elk een ander kwalitatief defect van het VWF heeft. De bloedingsneiging is wat meer uitgesproken dan bij type 1 en de bloedingstijd is meestal verlengd.
 - Type 2A Er is een tekort aan normale VWF-multimeren.
 - Type 2B Het VWF-molecuul bindt zich te sterk aan de trombocyten. Door klontering van trombocyten is er tevens sprake van een trombocytopenie.
 - Type 2M De adhesie tussen VWF en de trombocyten is verminderd.
 - Type 2N Het VWF-molecuul bindt onvoldoende aan factor VIII, waardoor factor VIII onvoldoende wordt beschermd tegen destructie in de circulatie. Omdat het factor VIII gehalte laag is, lijken de symptomen erg op hemofilie A.

- **Type 3** Dit type van VWD is zeldzaam en kenmerkt zich door een zeer lage concentratie of afwezigheid van VWF en geen of zeer weinig factor VIII. Daardoor is er sprake van een zeer uitgesproken bloedingsneiging en een sterk verlengde bloedingstijd.
- **Platelet-type VWD** Dit is een zeldzame variant van VWD waarbij de symptomen lijken op die van type 2B; de oorzaak is echter gelegen in de trombocyt en niet in de VWF.
- **Verworven Von Willebrand syndroom** De verworven variant is veel zeldzamer dan aangeboren VWD. Er is bijna altijd sprake van zeer lage activiteit van VWF. De ziekte is onder andere geassocieerd met hematologische ziektebeelden, solide tumoren, immunologische ziekten, cardiale klepgebreken, hypothyreoïdie en medicatiegebruik. Auto-antistoffen spelen vaak een rol in de pathofysiologie.

Erfelijkheid

- **Overerving** Het VWF-gen ligt op chromosoom 12. De wijze van overerving is afhankelijk van het type van VWD (zie ook varianten):
 - Type 1 erft autosomaal dominant over.
 - Type 2A, 2B en 2M erven autosomaal dominant over, met uitzondering van enkele zeldzame vormen van 2A die autosomaal recessief overerven. Type 2N erft autosomaal recessief over.
 - Type 3 erft autosomaal recessief over.
- **Mutaties** Er is een groot aantal mutaties gevonden in het VWF-gen waarbij er een duidelijk verband is tussen het soort mutatie en het type van VWD.
- **Geslachtsverdeling** VWD zou, op basis van het overervingspatroon, in gelijke mate bij mannen en vrouwen voor moeten komen. Toch lijken vrouwen vaker aangedaan. Waarschijnlijk wordt de ziekte eerder bij hen opgemerkt, doordat vrouwen tijdens de menstruatie en bij bevallingen de gevolgen van de verhoogde bloedingsneiging ervaren.

Diagnose

- 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 uitsluitel of het over

een aangeboren, dan wel een verworven afwijking gaat en kan informatief zijn over de aard van de onderliggende ziekte.

- De diagnose wordt gesteld door middel van uitgebreid stollingsonderzoek (waaronder bloedbeeld, aPTT en PT) en specifieke tests voor VWD. Door de complexiteit van het onderzoek gebeurt dit bij voorkeur in een hemofiliebehandelcentrum. Belangrijke parameters zijn de VWF ristocetine cofactor activiteit (VWF:RCo), het VWF-antigeen (VWF:Ag), factor VIII en het VWF-multimerenpatroon.
- Vanwege het erfelijke aspect van VWD kan het, voor het stellen van de diagnose, noodzakelijk zijn ook bloedonderzoek te verrichten bij familieleden.
- Bij mensen met bloedgroep 0 kan de VWF-activiteit verlaagd zijn zonder dat er sprake is van VWD.
- Voor een deel van de mutaties in het VWF-gen is DNA-analyse mogelijk.

Andere erfelijke stollingstekorten

- **Hemofilie** Hemofilie is een geslachtsgebonden erfelijke stollingsstoornis, die voornamelijk bij mannen voorkomt. Bloedingen duren langer dan normaal door het geheel of gedeeltelijk ontbreken van de stollingseiwitten factor VIII (hemofilie A) of factor IX (hemofilie B). Met name bij ernstige vormen van hemofilie, treden spontane bloedingen in gewrichten, spieren, organen en andere weke delen op. De steeds weer terugkerende gewrichtsbloedingen kunnen, bij niet of te laat behandelen, veel schade veroorzaken aan het bewegingsapparaat.
- **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, 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.

SYMPTOMEN

Bloedingen

- **Slijmvliesbloedingen** De voornaamste uiting van VWD is het bloeden van slijmvlies, voornamelijk neus- en tandvleesbloedingen. Neusbloedingen houden onbehandeld vaak lang aan (tot uren) of vereisen medisch ingrijpen. Er kan sprake zijn van fors bloedverlies met in korte tijd een Hb-daling.
- **Menstruatie** Menorrhagie is een veelvoorkomend verschijnsel bij vrouwen met VWD. Daarnaast hebben zij vaker last van pijnlijke menstruaties (dysmenorroe). Ook ervaren veel vrouwen ovulatiepijn ten gevolge van ovulatiebloedingen (hemorragische ovariumcysten).
- **Hematomen** Blauwe plekken worden frequent gezien, ook op ongebruikelijke plaatsen en na slechts minimaal trauma of aanraking. De hematomen gaan vaak gepaard met zwellingen.
- **Moeilijk te stelpen wondbloedingen** Typisch voor VWD zijn aanhoudende bloedingen; kleine wonden bloeden langer dan 15 minuten of een wond kan spontaan opnieuw gaan bloeden binnen zeven dagen.
- **Nabloedingen** Na operaties, tandheelkundige ingrepen of kleine ingrepen bij de huisarts kunnen nabloedingen ontstaan.
- **Maag-/darmbloedingen** Bij VWD kunnen bloedingen in het maag-darmkanaal optreden zonder een duidelijke oorzaak.
- **Hematurie** Hematurie kan worden veroorzaakt door VWD maar andere oorzaken moeten altijd eerst worden uitgesloten.
- **Gewrichts- en spierbloedingen** Een (klein) trauma kan een spier- of gewrichtsbloeding veroorzaken en bij type 3 patiënten komen deze ook spontaan voor (vergelijkbaar als bij hemofiliepatiënten). Als gewrichtsbloedingen onbehandeld blijven, kunnen ze leiden tot blijvend functieverlies en blijvende invaliditeit ten gevolge van aantasting van het kraakbeen. Gewrichtsbloedingen zijn over het algemeen zeer pijnlijk. Ook spierbloedingen kunnen vaak ernstige schade veroorzaken en kunnen gepaard gaan met 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.

Anemie

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

Endometriose

- Endometriose komt ruim twee keer zo vaak voor bij vrouwen met VWD, als in de normale populatie. Verklaring hiervoor is de theoretisch grotere incidentie van retrograde menstruatie (terugvloeien van menstruatied bloed via de eileiders naar de buikholte) vanwege de hevige bloedingen. Ten tweede is er een grotere kans op de diagnose, omdat vrouwen met VWD hevigere bloedingen zullen hebben vanuit het ectopische endometriumweefsel. Ten derde bestaat de kans dat vrouwen ten onrechte gediagnosticeerd worden met endometriose, wanneer zij hemorragische ovariumcysten hebben, wat veel voorkomt bij vrouwen met VWD.

Bijwerkingen

- **Hiv/hepatitis** In het verleden is de behandeling met stollingsfactoren of andere bloedproducten gepaard gegaan met de overdracht van virusinfecties (hepatitis B/C, hiv). Tegenwoordig zijn de uit plasma gewonnen stollingsproducten zodanig gescreend, dat de overdracht van hepatitis C en hiv, normaal gesproken, niet meer mogelijk is. Patiënten worden gevaccineerd tegen Hepatitis B.
- **Remmers** Bij 8-14% van de patiënten met VWD type 3 treden ernstige anafylactische bijwerkingen op, als gevolg van de vorming van allo-antistoffen. De antistoffen ontstaan na meerdere behandelingen met VWF/factor VIII-concentraat. Door de lage prevalentie van VWD type 3 is dit een relatief zeldzaam verschijnsel.

Algemeen

- **Behandelbaar** VWD is goed te behandelen waardoor de bloedingsneiging sterk kan worden verminderd. De ziekte is echter niet te genezen. Bij juiste behandeling heeft de ziekte geen invloed op de levensverwachting.
- **Multidisciplinaire behandeling** Behandeling van matig-ernstige en ernstige VWD vindt plaats in een hemofiliebehandelcentrum door een multidisciplinair team. Behalve voor medische aspecten is er ook aandacht voor de psychosociale consequenties van deze chronische ziekte. Controle van volwassen patiënten met ernstige VWD 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 VWD-patiënt 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 voor matig-ernstige en ernstige VWD-patiënten over het algemeen in handen van de arts in een hemofiliebehandelcentrum (gespecialiseerde internist-hematoloog of kinderarts). 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:
 - DDAVP
 - Antifibrinolytica
 - Stollingsfactoren
- **DDAVP (Desmopressine, Minrin®/Ostostim®)** De uitscheiding van VWF en bijgevolg van factor VIII wordt verhoogd door DDAVP. DDAVP kan alleen worden gebruikt wanneer er in voldoende mate normale VWF-moleculen worden gesynthetiseerd, zoals bij type 1 en type 2A. Bij type 2B is DDAVP gecontraïndiceerd. DDAVP wordt toegediend met een neusspray of per infuus (bij jonge kinderen). De werkzaamheid van DDAVP moet altijd individueel worden bepaald, voordat behandelingen worden gestart. De respons kan individueel sterk verschillen, zowel qua maximale respons, als de duur van de respons. De respons van een individuele patiënt is wel voorspellend voor dezelfde respons in de toekomst. DDAVP is gecontraïndiceerd bij angina pectoris, hypertensie, verminderde nierfunctie, insulden in de voorgeschiedenis en na een ernstig trauma capitis. Aan kinderen onder de drie jaar wordt bij voorkeur geen DDAVP gegeven en het gebruik in de zwangerschap wordt ontraden. In verband met het risico op hyponatriëmie wordt de patiënt geïnstrueerd de eerste uren na toediening de vochtinname te beperken.

- **Antifibrinolytica** Tranexaminezuur (Cyklokapron®) is geïndiceerd bij slijmvliesbloedingen, zoals bij menorragie, kiesextractie of tonsillectomie. Antifibrinolytica zijn onvoldoende effectief bij spier- of gewrichtsbloedingen en gecontraïndiceerd bij hematurie in verband met het risico op kolieken. Tranexaminezuur kan zowel oraal als intraveneus gegeven worden.
- **Stollingsfactoren: VWF/factor VIII-concentraat** Toediening van stollingsfactorconcentraat wordt gedaan bij patiënten die niet op DDAVP reageren (type 3 en de meeste patiënten met type 2), bij grote bloedingen en medische ingrepen of bij contra-indicaties voor DDAVP. Er wordt gebruikgemaakt van VWF/factor VIII-concentraat dat is gewonnen uit donorplasma. De recombinant factor VIII, zoals die bij hemofilie wordt gebruikt, is niet geschikt vanwege de te lage hoeveelheid VWF. Het risico op virusoverdracht is geminimaliseerd door virusinactivatie tijdens de zuivering van het plasma en strenge selectie van donoren. VWF/factor VIII-concentraat wordt intraveneus toegediend.
- **Ernst van de ziekte** Bij een milde vorm van de ziekte hoeft meestal alleen te worden behandeld in geval van operaties, tandheelkundige ingrepen of trauma's. Doel is dan op dat moment het gehalte VWF te laten stijgen. Bij ernstiger vormen kan het nodig zijn continu te behandelen. Hierbij worden stollingsfactoren toegediend als profylaxe voor eventuele bloedingen. Profylaxe wordt bij VWD maar zeer beperkt toegepast. De frequentie en dosis van profylaxe zijn afhankelijk van de mate van bloedingen.
- **Indicatie** De keuze voor het preparaat waarmee behandeld wordt, is niet alleen afhankelijk van het type en de ernst van de ziekte, maar ook van de indicatie en de nagestreefde spiegels van stollingsfactoren. Iemand kan bijvoorbeeld voor kleine bloedingen behandeld worden met DDAVP en/of tranexaminezuur, maar bij operaties of na een groot trauma met VWF-/factor VIII-concentraat. Om potentiële risico's van infecties door bloedproducten te vermijden, verdient behandeling met DDAVP of tranexaminezuur (waar mogelijk) de voorkeur, boven behandeling met stollingsfactorconcentraat.
- **Trombocyten** In het zeldzame geval dat een bloeding niet onder controle is te krijgen, kan het toedienen van trombocyten effectief zijn. Dit is met name het geval bij type 3 VWD.
- **Allergische reacties** De kans op allergische reacties is met de huidige stollingsproducten uitermate klein, maar nog steeds aanwezig. Ook als patiënten al langere tijd het betreffende product gebruiken.
- **Lokale hemostase** Naast de systemische therapie moet er bij VWD-patiënten voldoende aandacht zijn voor goede lokale hemostase. Daarbij moet onder meer worden gedacht aan het overhechten van kleine wonden

(bijvoorbeeld na een kiesextractie) en het gebruik van lokaal bloedstelpende middelen (bijvoorbeeld bloedstelpende neustampons en sponsverbanden).

Indicaties

- **Acute situaties** In de volgende gevallen is bij patiënten met matig-ernstige of ernstige VWD altijd behandeling nodig:
 - Interne bloedingen, waaronder spier- en gewrichtsbloedingen.
 - Trauma capitis.
 - 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 waarbij hechten noodzakelijk is. Behandeling moet op korte termijn gebeuren. Bij gewrichtsbloedingen wordt door toediening van extra stollingsfactor schade voorkomen. Patiënten worden geïnstrueerd bij twijfel altijd te overleggen met het hemofiliebehandelcentrum.
- **Menorragie/dysmenorroe** Als andere oorzaken zijn uitgesloten, kan menorragie in eerste instantie worden behandeld zoals bij vrouwen zonder VWD. Hormonale behandeling zoals een hormoonhoudend IUD of orale anticonceptie kunnen worden geprobeerd. Naast de gebruikelijke effecten op het endometrium, verhoogt oestrogeen het VWF en factor VIII. Bovendien wordt ovulatiepijn voorkomen. Eventueel kan de prikpil worden gegeven, waarbij de menstruatie meestal na 6 maanden geheel stopt. Alleen de nieuwe anticonceptieprikpil "Sayana-R" wordt geadviseerd, vanwege het subcutaan injecteren. Als er geen kinderwens is, kan endometriumablatie of hysterectomie worden overwogen. Uiteraard gebeuren deze ingrepen in een hemofiliebehandelcentrum.
- **Verworven ziekte** Voor de behandeling van het verworven Von Willebrand syndroom dient allereerst de onderliggende oorzaak te worden opgespoord en zo mogelijk behandeld. Als dit onmogelijk is of onvoldoende snel resultaat geeft, wordt overgegaan op symptomatische behandeling. De eerder genoemde medicamenteuze behandelingsopties (DDAVP, stollingsfactorconcentraat en Tranexaminezuur) worden in combinatie met immunoglobulinen gegeven. Bij onvoldoende effect wordt recombinant factor VIIa gegeven.
- **Hematurie** Als andere oorzaken voor hematurie zijn uitgesloten, moet de patiënt ruim drinken (minimaal 2 liter) om obstruerende stolsels en kolieken te voorkomen. Tranexaminezuur en DDAVP moeten worden vermeden. Als de hematurie meerdere dagen aanhoudt of als er kolieken optreden, is substitutie van stollingsfactoren geïndiceerd.

Kinderwens/prenatale diagnostiek

- **Zwangerschapsadvies** Aan patiënten wordt geadviseerd een eventuele kinderwens vroegtijdig met de behandelend arts te bespreken. Indien gewenst, kunnen zij advies vragen bij een klinisch geneticus over de erfelijkheid van VWD.
- **Hepatitisvaccinatie** Omdat bij een bevalling mogelijk een bloedtransfusie noodzakelijk is, moeten vrouwen met een kinderwens die niet zijn ingeënt tegen hepatitis B dit alsnog laten doen. Als vrouwen hormonaal behandeld worden in verband met menorragie of ovariumbloedingen, zullen hiervoor alternatieven worden gezocht.
- **Prenatale diagnostiek** Prenatale diagnostiek vindt bij VWD slechts zelden plaats en wordt dan vooral beperkt tot situaties waarin er mogelijk sprake zou kunnen zijn van een kind met type 3 VWD. Als toekomstige ouders kiezen voor prenataal onderzoek, dan wordt er van uitgegaan 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 en bevalling'). 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 bleedingsneiging 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.

Zwangerschap en bevalling

- **Profylaxe** Ingrepen tijdens de zwangerschap, waaronder prenatale diagnostiek, moeten worden voorafgegaan door het toedienen van profylaxe tegen mogelijke bloedingen. Tijdens de zwangerschap is DDAVP gecontraïndiceerd.
- **Bevalling milde type 1** Tijdens de zwangerschap stijgt het niveau van het VWF. Vrouwen met een milde type 1 variant kunnen dan VWF-concentraties bereiken die tot de normale situatie worden gerekend. Zij kunnen eventueel veilig bevallen in een algemeen ziekenhuis of eventueel thuis. Rond de 30e week moet eenmalig het VWF- en factor VIII-gehalte worden bepaald ter voorbereiding op de partus. Na de bevalling kunnen de waarden al snel dalen tot het niveau van voor de zwangerschap. Bij eventuele post-partumbloedingen moet factor VIII worden bepaald en zal zo nodig substitutie plaatsvinden.

- **Bevalling overige typen** Bij patiënten met type 2, type 3 of ernstiger type 1 moet de bevalling plaatsvinden in een hemofiliebehandelcentrum. Zo nodig wordt profylactisch stollingsfactorconcentraat gegeven, onder meer in verband met het risico op een postpartum hemorrhagie. Epidurale anesthesie kan alleen plaatsvinden als het VWF en factor VIII in voldoende hoge concentraties aanwezig zijn. Bij type 2B kan gedurende de zwangerschap de trombocytopenie toenemen.
- **Het kind** De baby van een moeder of vader met VWD heeft over het algemeen 50% kans om de ziekte ook te hebben (behalve bij type 2N en type 3 die recessief overerven). Een vaginale bevalling is veilig, tenzij een ernstig aangedaan kind wordt verwacht (type 3). Vacuümextractie en routine-invasieve foetale bewaking (schedelelektrode) zijn gecontraïndiceerd. Een betrouwbare VWF-concentratie kan bij het kind pas na zes maanden worden bepaald.
- **Miskraam** Bij een miskraam moet overlegd worden met het hemofiliebehandelcentrum. Een eventuele curettage zal plaatsvinden in het hemofiliebehandelcentrum.

Anticonceptie

- In principe kunnen alle methoden van anticonceptie worden toegepast. Maar het koperhoudend spiraal verergert de menstruatiebloeding en kan daarom beter vermeden worden. Ook het plaatsen van een Implanonstaafje verhoogt het risico op een bloeding en is daarom minder geschikt. Als gekozen wordt voor de prikpil (medroxyprogesteron parenteraal) dan is alleen het middel "Sayana" geschikt omdat dit subcutaan kan worden toegediend.
- Middel van eerste keus zijn de gecombineerde hormonale anticonceptiva. Deze middelen voorkomen ovulatie en (dientengevolge) bloedende ovulatiecysten en verminderen de hoeveelheid bloedverlies tijdens de menstruatie. Anticonceptiva op basis van alleen progestageen (minipil, Sayana-prikpil en Mirena) verminderen ook de hoeveelheid bloedverlies en zijn daarom ook geschikt voor vrouwen die geen last hebben van ovulatiepijn.
- Het scheuren van het hymen kan met hevig bloedverlies gepaard gaan. Het consult over anticonceptie met een jonge patiënte kan een goed moment zijn om dit te bespreken.

Alarmsymptomen

- **Trauma** Als een VWD-patiënt hard valt, is het van belang dat er altijd contact wordt opgenomen met het hemofiliebehandelcentrum. Dit vanwege het risico op inwendige orgaanbloedingen. Patiënten 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 of een verdenking op oogletsel is altijd reden voor nader onderzoek in het ziekenhuis. DDAVP mag bij oogletsels niet worden toegediend in verband met risico op vasodilatatie. Ook bij een contusio 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 in combinatie met tranexaminezuur, geïndiceerd. Eventueel kan verwezen worden naar een KNO-arts voor tamponade.
- **Pijn en functieverlies bij kinderen** Gewrichtsbloedingen (in geval van type 3 en ernstiger type 2) zijn bij zuigelingen zeer moeilijk te herkennen. Eerste symptomen zijn hevig huilen of het ontzien van een gewricht. Na enige uren zwelt het gewricht en gaat warm aanvoelen. Oudere kinderen zullen klagen over pijn of een kriebelig gevoel. Deze klachten moeten altijd serieus genomen worden, omdat snelle behandeling bij een bloeding is geïndiceerd.

Verboden medische handelingen door de huisarts

- In verband met het hoge bloedingsrisico is een aantal handelingen absoluut gecontraïndiceerd zonder voorafgaand overleg met het hemofiliebehandelcentrum (zie ook medische aspecten):
 - elke ingreep (ook verwijdering van een wrat)
 - intramusculaire injecties, onder meer (griep-)vaccinatie
 - intra-articulaire injecties
 - voorschrijven van NSAID's of acetylsalicylzuur
 - dagelijkse verbandwisseling
 - rectaal temperaturen
 - artrocentese door de huisarts
 - venapunctie bij jonge kinderen met behulp van een vacuümsysteem
 - circulair gipsen
 - puncties, scopieën en biopsieën zonder stollingscorrectie

Algemeen

- **Brochure hemofilie** Huisartsen van patiënten met een ernstige vorm van VWD, vooral in het geval van type 3, wordt aangeraden ook de informatiebrochure over hemofilie uit deze reeks te lezen.
 - **Vermijden risico's** Het is raadzaam het risico op bloedingen te beperken, door het vermijden van onder andere intensieve contactporten of fysiek risicovol werk. Vaak zullen de patiënt en vooral de 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 VWD kunnen over het algemeen aan veel dagelijkse bezigheden deelnemen en hoeven op school geen uitzonderingspositie in te nemen.
 - **Sporten** Sportbeoefening brengt het risico op het ontstaan van bloedingen met zich mee. Het is echter afhankelijk van het soort sport en de ernst/het type van de VWD. Zo worden over het algemeen vechtsporten en (ruwe) contactporten ontraden. Sporten is echter juist voor patiënten met ernstiger typen VWD belangrijk. Een goede spierconditie stabiliseert de gewrichten en voorkomt bloedingen. Sporten als golf, zwemmen, wandelen en zeilen zijn zeer geschikt voor VWD-patiënten. 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** VWD 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. Bij vliegvakanties is een medische verklaring noodzakelijk om medicatie in de handbagage te kunnen meenemen.
- ## Medische aspecten
- **Pijnbestrijding** NSAID's en tromocytenaggregatiemmers zijn gecontraïndiceerd bij VWD-patiënten. Paracetamol kan zonder bezwaren worden gebruikt. Bij spier- of gewrichtsbloedingen kunnen ijscompressen verlichting geven. Bij ernstige pijn kunnen codeïne en diazepam worden overwogen. Bij chronische pijn 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.
 - **Trombotische ziektebeelden** Hoewel patiënten met VWD in theorie beschermd zijn tegen overmatige stolselvorming, komen ook bij hen trombotische complicaties voor. Zelfs zonder risicofactoren is het mogelijk voor een patiënt om een DVT, hartinfarct, CVA of longembolie te ontwikkelen. Uiteraard moet behandeling hiervan plaatsvinden door een stollingsarts in een hemofilie-behandelcentrum.
 - **Vaccinaties** In verband met het risico op spierbloedingen moeten alle gebruikelijke vaccinaties subcutaan worden toegediend. VWD is geen op zichzelf staande indicatie voor een griepvaccinatie.
 - **Trauma of overbelasting** Bloedingen ontstaan zelden direct na het ongeval of de overbelasting (denk ook aan sportblessures). Ook als de aanvankelijk symptomen lijken mee te vallen, moet altijd contact worden opgenomen met het hemofiliebehandelcentrum.
 - **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 medische ingrepen moet altijd contact worden gezocht met het hemofiliebehandelcentrum. Dit geldt ook voor relatief kleine ingrepen als het nemen van een biopt of het aanstippen van wratten.
 - **Menorragie** Ook de allereerste menstruatie kan hevig zijn en gepaard gaan met veel bloedverlies. Het is daarom verstandig al voor de menarche de problemen rondom de menstruatie met jonge patiëntes en hun ouders te bespreken.
 - **Metrorragie** VWD beïnvloedt de hoeveelheid bloedverlies, maar niet de cyclus zelf. Onregelmatige bloedingen komen desalniettemin veel voor bij vrouwen met matig-ernstige en ernstige VWD. Nader onderzoek is geïndiceerd om andere oorzaken uit te sluiten. Dit geldt tevens voor postcoïtaal bloedverlies.
 - **Obstipatie** Meer nog dan in de algemene populatie, moet obstipatie worden voorkomen. Er bestaat een risico op hevige bloedingen vanuit een anale fissuur of hemorroïden.
 - **Tandheelkunde** Regelmatige controle door de tandarts of mondhygiënist voorkomt tandvlesbloedingen en 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.
 - **Medisch paspoort** Patiënten wordt geadviseerd een medisch paspoort bij zich te dragen. Hierin staat dat zij VWD hebben, de contactgegevens van het hemofilie-behandelcentrum 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.

- **Allochtonen** Bij jonge patiënten die in het buitenland geboren zijn, moet men erop bedacht zijn, dat zij eventueel besmet zijn met hiv of hepatitis door het gebruik van besmette stollingsproducten.

Psychosociale aspecten

- **Prikken** Kinderen met ernstige VWD 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 een kind te moeten prikken, juist als het veel pijn heeft (bij bloedingen). Ook kunnen er conflicten ontstaan tussen ouder en kind.
- **Gedragsproblematiek** Een chronische ziekte, in combinatie met veelvuldig ziekenhuisbezoek en eventueel prikken, kan een reden zijn dat het kind zich anders gedraagt. Het is erg belangrijk om rekening te houden met eventuele psychosociale 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 ontstaan. Dit kan voor ouders emotioneel erg belastend zijn.
- **Begeleiders** Veel kinderen zijn regelmatig onder de hoede van andere begeleiders dan de ouders, zoals leerkrachten, sportbegeleiders en ouders van vriendjes. Voor hen kan VWD onzekerheid met zich meebrengen. Mochten de ouders niet bereikbaar zijn, dan moet de huisarts bij vragen direct doorverwijzen naar het hemofiliebehandelcentrum.

De oudere VWD-patiënt

- **Complicaties** Oudere VWD-patiënten kunnen te maken hebben met complicaties uit het verleden. Enerzijds kan dit het gevolg zijn van gebrek aan behandeling, zich vooral uitend in klachten van het bewegingsapparaat. Anderzijds kan de behandeling infecties hebben veroorzaakt (hiv/ hepatitis).
- **CVRM** Voor VWD-patiënten gelden de algemene aanbevelingen ten aanzien op preventie van cardiovasculaire ziekten. Uiteraard dient het voorschrijven van antitrombotische medicatie uitsluitend in overleg met hemofiliebehandelcentrum te gebeuren.
- **Valpreventie** In verband met het risico op bloedingen is valpreventie erg belangrijk, meer nog dan bij gezonde ouderen.

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** Aanpassingen en voorzieningen kunnen nodig zijn, afhankelijk van eventuele 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 naar VWD vindt, vanwege de complexiteit, plaats in een beperkt aantal centra. Bloedafname voor diagnostiek kan echter in elk hemofilie-behandelcentrum plaatsvinden.
- **Erfelijkheid** Voorlichting en advisering van familieleden vinden plaats in een van de klinische genetische centra in de academische ziekenhuizen. Echter, de expertise over specifieke erfelijkheid ten aanzien van VWD is veelal beter aanwezig bij de gespecialiseerde hemofiliebehandelaren.
- **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
- 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.hemophiliamoms.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

- De ziekte van Von Willebrand
- Het gebruik van DDAVP
- 100 vragen over hemofilie en hepatitis
- Zwangerschap en (erfelijke) stollings afwijkingen

Literatuurlijst

1. AH James. 100 questions & answers about Von Willebrand Disease. 2009
2. Miciels JJ et al. Characterization, classification, and treatment of Von Willebrand diseases: a critical appraisal of the literature and personal experiences. *Semin Thromb Hemost.* 2005 Nov;31(5):577-601
3. Nederlandse Vereniging van Hemofiliebehandelaars. Richtlijn Diagnostiek en behandeling van hemofilie en aanverwante hemostasestoornissen. Utrecht 2009
4. Sadler JE. A revised classification of Von Willebrand disease. For the Subcommittee on Von Willebrand Factor of the Scientific and Standardization Committee of the International Society on Thrombosis and Haemostasis. *Thromb. Haemost.* 71 (4): 520-5
5. C. Smit et al. Oud worden met Hiv, gezondheid en ziekte van oudere hiv-patiënten: een inventarisatie. Amsterdam 2009

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 en 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
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
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.

Nederlands Huisartsen Genootschap

Postbus 3231
3502 GE UTRECHT
Telefoon: 030 282 35 00
Fax: 030 282 35 01
E-mail: info@nhg.org
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:

De heer dr. H.C.J. Eikenboom, internist-hematoloog, LUMC
Mevrouw dr. E.P. Mauser-Bunschoten, arts, UMCU
Mevrouw M.C.E. Valk, hemofilieverpleegkundige, AMC

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

Soest, 2011

