



Blödarsjuka

Blödarsjuka är en grupp medfödda sjukdomar som kännetecknas av brist på eller total avsaknad av en koagulationsfaktor, ett protein som får blodet att levra sig. Karaktäristiskt för blödarsjuka är en benägenhet för långvariga blödningar.

Cirka 10 av 100 000 nyfödda har hemofili. Hemofili A är fem gånger vanligare än hemofili B. Sjukdomen förekommer främst hos män. Kvinnor är anlagsbärare för sjukdomen, men kan ibland själva ha hemofili i olika svårighetsgrad samt ökad blödningsbenägenhet.

Den svåra formen av von Willebrands sjukdom förekommer hos drygt 50 personer i Sverige. Den finns hos män och kvinnor i samma utsträckning.

Symtom

Hos personer med blödarsjuka kan blödningar uppträda till synes spontant eller efter en mindre skada. De inträffar oftast i leder och muskler, men kan också förekomma i hud, slemhinnor och inre organ. Utan behandling leder blödarsjuka till felställningar i lederna med inskränkning av rörligheten, kroniska smärtor och muskelförtvining. Blödningar i leder och muskler medför också svaghet i muskulaturen på grund av inaktivitet och försämrad muskelfunktion. Livshotande blödningar kan uppstå efter yttre skador mot huvudet eller inre organ.

Det förekommer olika former av blödarsjuka med symtom av olika svårighetsgrad. Lindrigare former av sjukdomen medför vanligtvis inte spontana blödningar.

Orsak

Blödarsjuka orsakas av en förändring i en av flera gener som har betydelse för bildningen av koagulationsfaktorer i blodet.

Behandling

Målet för behandlingen är att förebygga och förhindra blödningar, rörelseinskränkningar och andra komplikationer av sjukdomen. Behandlingen är oftast livslång.

Ledblödningar kan förhindras med regelbunden förebyggande behandling som innebär att man tillför den koagulationsfaktor som saknas. Behandlingen påbörjas före 1 års ålder, innan ledförändringar hinner uppstå, och ges intravenöst upp till flera gånger i veckan. En komplikation

vid behandling med faktorkoncentrat är att personer med sjukdomen kan utveckla antikroppar mot koncentratet. Då ger inte behandlingen samma effekt, utan ytterligare mediciner krävs. Det finns även förebyggande läkemedelsbehandling som inte är faktorbaserad.

Sedan 2023 kan svår hemofili A och svår till moderat hemofili B behandlas med generapi. Den sjukdomsorsakande genvarianten ersätts då med en normal gen som producerar den koagulationsfaktor som saknas.

Akuta blödningar behandlas med faktorkoncentrat. Det är viktigt med behandling av led- och muskelblödningar redan vid de första symtomen. Det minskar mängden blod i leden och även den efterföljande inflammationen. Oftast behövs också smärtlindring, då tillståndet vanligen är mycket smärtsamt.

Efter en blödning i en led eller muskel behövs fysioterapi för att återställa den förlorade funktionen. Fysisk träning minskar riskerna för ledblödningar.

Personer med blödarsjuka bör alltid ha med sig ett kort med uppgifter om vilken form av blödarsjuka de har samt vilket behandling de behöver.

Resurser

Vård av personer med blödarsjuka bedrivs vid tre koagulationsmottagningar med hemofilicentrum i Stockholm, Göteborg och Malmö.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Förbundet Blödarsjuka i Sverige (FBIS)
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad augusti 2023.