

# Zeldzame fout in het bloed

De bloedziekte hemofilie is vandaag goed te behandelen, in tegenstelling tot vroeger. In het hemofliecentrum van het UZA krijgen patiënten de allernieuwste behandeling. Er is ook oog voor educatie en de mens achter de patiënt, met de hemoflieverpleegkundigen in een sleutelrol.



HEMOFILIE



## HEMOFILIE- CENTRUM

○○○

### VOOR WIE?

Het hemofiliecentrum van het UZA behandelt patiënten met hemofilie en andere chronische bloedingsziekten.

### TEAM?

Het team bestaat uit een hematoloog, een kinderarts-hematoloog, twee hemofilieverpleegkundigen, een psychologe, maatschappelijk werkers en een secretariaat.

### MET WIE?

Het hemofiliecentrum werkt samen met het hemofilieteam van ZNA: hematoloog dr. Dimitri Breems, kinderarts-hematoloog dr. Machiel Van Den Acker en hemofilieverpleegkundige Erwin Janssen.

### WAAROM?

Hemofilie is een erg zeldzame ziekte. Om de patiënten een goede levenskwaliteit en de beste toekomstkansen te geven, is een gespecialiseerde, multidisciplinaire aanpak nodig.



- ① Prof. dr. Alain Gadisseur, hematoloog
- ② Dr. Philip Maes, kinderarts-hematoloog

## Hemofilie onder controle

# ‘Gentherapie komt in zicht’

Terwijl ze vroeger veroordeeld waren tot zetel en bed, kunnen hemofiliepatiënten vandaag dankzij een preventieve behandeling een normaal leven leiden. Het UZA is een van de vijf ziekenhuizen in België met een gespecialiseerd hemofiliecentrum.



**M**et een duizendtal patiënten in België is hemofilie een erg zeldzame ziekte. De patiënten hebben een verstoorde bloedstolling. ‘Bij een bloeding vormt het lichaam een prop van bloedplaatjes om het bloedvat weer dicht te maken’, verduidelijkt hematoloog prof. dr. Alain Gadisseur. ‘Over die prop vormt zich als het ware een netwerk van fijne kabeltjes. Daar loopt het bij hemofiliepatiënten fout, zodat een wonde erg lang kan blijven bloeden. Dat komt doordat een

bepaald eiwit in het plasma ontbreekt of maar beperkt aanwezig is.' Bij personen met hemofilie A, zo'n 85 procent van de patiënten, gaat het om stollingsfactor VIII. In geval van hemofilie B is er een tekort aan stollingsfactor IX.

'Hemofilie is een erfelijke ziekte die alleen jongens treft', zegt kinderarts-hematoloog dr. Philip Maes. 'De ziekte wordt namelijk doorgegeven van moeder op zoon. Vrouwen kunnen hooguit draagster zijn van de ziekte: ze maken dan zelf ook minder stollingsfactor aan, maar ondervinden er amper last van. Wel moeten ze soms voor een operatie een behandeling ondergaan, afhankelijk van het gehalte aan stollingsfactor in hun bloed. De kans dat ze de bewuste genafwijking doorgeven aan hun kind, is een op twee: dochters zijn in de helft van de gevallen ook draagster, zonen hebben 50 procent kans om de ziekte te hebben.' De diagnose wordt gesteld aan de hand van een bloedanalyse.

### Drie keer per week een inspuiting

'Vroeger was er geen echte behandeling en kwamen de patiënten nauwelijks hun bed of de zetel uit', zegt Gadisseur. 'Ze mochten bij wijze van spreken niet bewegen. Hun gewrichten gingen stuk door de vele bloedingen, waardoor ze vaak mindervalide door het leven moesten. De meesten stierven tussen 20 en 30 jaar aan een grote bloeding.'

Vanaf de jaren zestig werd het mogelijk om stollingsfactor, gemaakt op basis van menselijk plasma, bij patiënten in te spuiten. Prompt ging de overleving met sprongen vooruit. 'Maar de levensverwachting kelderde opnieuw als een gevolg van besmette bloedproducten, een wereldwijd probleem. 95 % van de patiënten raakte besmet met hepatitis C, 12 % met hiv, met alle gevolgen vandien. Na 1990 was dat probleem gelukkig onder controle en waren er geen nieuwe besmettingen meer', vervolgt Gadisseur.

Begin jaren negentig stond de behandeling met stollingsfactoren volledig op punt en werd thuisbehandeling mogelijk. Gadisseur: 'Patiënten met ernstige hemofilie, bij wie er totaal onverwacht bloedingen kunnen ontstaan, krijgen vandaag een preventieve behandeling met stollingsfactoren. De meesten geven zichzelf zo'n drie keer per week een inspuiting. Als er desondanks nog een bloeding optreedt, dienen ze een extra inspuiting toe.' Patiënten met een milde of matige vorm hoeven alleen een injectie te krijgen bij een bloeding, bijvoorbeeld na een val of bij een operatie.

### Normaal leven dankzij inspuitingen

Dankzij die behandeling kunnen patiënten vandaag een normaal leven leiden en hebben ze een normale levensverwachting. Sporten is niet alleen toegelaten, het is zelfs

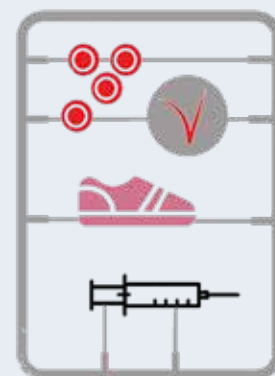


## Dankzij een behandeling met stollingsfactoren kunnen hemofiliepatiënten vandaag een normaal leven leiden

aangeraden: met sterkere spieren zijn de gewrichten beter beschermd. 'Een van onze patiënten met milde hemofilie is Europees kampioen karate geworden. Dat was vroeger ondenkbaar', zegt Gadisseur. Doordat de patiënten veel minder bloedingen krijgen, is de kans op latere gewrichtsproblemen ook veel kleiner, op voorwaarde dat ze hun behandeling nauwgezet respecteren.

### Uitkijken naar gentherapie

Intussen gaat de behandeling met rase schreden vooruit. Voor stollingsfactor IX bestaan er vandaag langwerkende producten waarmee de patiënt zich in theorie maar eens in de drie weken moet inspuiten voor dezelfde beschermingsgraad. 'Ik stel echter meestal een schema voor met één inspuiting per week. Dat is minder vaak dan voordien, en tegelijk is de patiënt beter beschermd dan vroeger', zegt Gadisseur. Ook de patiënten die stollingsfactor VIII nodig hebben, kunnen dankzij nieuwe medicatie van drie naar een of twee →





→ inspuitingen per week.

‘Binnen dit en twee jaar komt er bovendien nog een ander type medicatie op de markt’, vult Maes aan. ‘Dat moeten de patiënten maar één keer per maand toedienen, niet in de ader maar onderhuids. Dat zou eveneens een geweldige verbetering zijn. Al is het altijd afwachten wat de effecten op lange termijn zijn.’

Verder is het halsreikend uitkijken naar de eerste gentherapie. ‘In Engeland is er al een studie geweest met goede resultaten en nu komt er in België een studie voor volwassen patiënten met hemofilie B’, zegt Gadisseur. ‘Via een genetisch aangepast virus wordt factor VIII in de lichaamscellen gebracht. Na enkele toedieningen slagen de cellen er zelf in om de factor aan te maken. Normaal zijn die patiënten dan zes of zeven jaar van hun ziekte verlost. Maar zover zijn we nog niet: er moet eerst nog grootschaliger onderzoek gebeuren.’

### Gespecialiseerd hemofiliecentrum

In 2017 kreeg het UZA een erkenning als hemofiliecentrum. ‘Uiteraard vingen we onze patiënten voordien al goed op, maar we gaan onze zorg nog meer stroomlijnen’, legt Gadisseur uit. ‘Zo gaan we nu ook de volwassen patiënten systematisch laten opvolgen door S.P.O.R.T.S., ons centrum voor sportgeneeskunde, zoals al langer gebeurt bij de kinderen. Samen met de S.P.O.R.T.S.-experten

### De eerste studies met gentherapie tonen goede resultaten

evalueren we de toestand van de gewrichten, waarna de dienst fysieke geneeskunde advies geeft, met oefenschema’s of tips om de gewrichten te ontlasten. De diensten hematologie en kindergeneeskunde gaan voorts meer samenwerken.’ Het hemofiliecentrum werd opgericht in samenwerking met het hemofilieteam van ZNA. Maandlijks bespreken ze samen hun patiënten en elk jaar is er een gezamenlijk symposium. Dit jaar vindt dat plaats op 10 oktober.

Het centrum biedt ook psychosociale ondersteuning aan. De hemofilieverpleegkundige is voor de patiënt een vast aanspreekpunt en steun en toeverlaat. Patiënten en hun familie kunnen indien gewenst terecht bij een psycholoog. En de maatschappelijk werker kan hen helpen met administratieve zaken. ‘Verder werken we nauw samen met de dienst orthopedie: zeker onze oudere patiënten hebben bijna allemaal vroeg of laat gewrichtsprothesen nodig. En voor tandzorg gaan de meesten naar Luc Bensch, kliniekhoofd tandheelkunde van het UZA, die perfect weet welke voorzorgen bij een hemofiliepatiënt nodig zijn’, aldus Gadisseur. ©



### Von Willebrand: vergeten ziekte

Het hemofiliecentrum van het UZA behandelt naast hemofilie ook andere chronische bloedingsziekten. Een ziekte die veel vaker voorkomt, maar grotendeels onbekend is, is de ziekte van von Willebrand. De patiënten hebben een ander soort bloedingen, waardoor ze bijvoorbeeld ook heftige neusbloedingen kunnen krijgen. ‘Die aandoening varieert sterk in ernst’, zegt prof. dr. Alain Gadisseur. ‘Sommige patiënten weten niet eens dat ze de ziekte hebben. Die hebben bijvoorbeeld alleen maar regelmatig blauwe plekken of, bij de vrouwen, last van een hevige menstruatie. Maar patiënten met de meest uitgesproken vormen hebben zelfs meer problemen dan mensen met hemofilie.’ De diagnose is niet gemakkelijk te stellen. De dienst hematologie is daarin gespecialiseerd en krijgt dan ook bloedstalen doorgestuurd vanuit het hele land.





Ann Devos,  
hemofilieverpleegkundige



Tijdens vier  
groepsessies werd  
er door de patiënten  
en de medische teams  
samen gesport



## HeMOVe

# Sporten met een persoonlijke coach

Sporten is goed voor je gezondheid, maar hoe begin je eraan als hemofiliepatiënt? Dankzij HeMOVe konden vijf UZA-patiënten met een persoonlijke coach aan de slag. Het project krijgt in het najaar een vervolg.

**T**erwijl patiënten met ernstige hemofilie vroeger de raad kregen vooral niet te bewegen, kunnen ze vandaag probleemloos sporten. Dat komt doordat ze zich een paar keer per week preventief inspuiten met stollingsfactor. Sommigen moeten zich, afhankelijk van de sport, voor de training of wedstrijd wel een extra inspuiting toedienen. Hoe dan ook komen er vragen bij kijken. Welke sport mag ik beoefenen? Mag ik aan competitie doen? Hoe vaak mag ik trainen? Om hemofiliepatiënten te steunen en te stimuleren, zetten de patiëntenvereniging AHVH samen met het UZA en UCL Brussel het project HeMOVe op poten: tien patiënten, van wie vijf van het UZA, kregen een personal coach toegewezen. Die ging in overleg met de hematoloog op zoek naar een geschikte sport. Dat kon lopen of fietsen zijn, maar net zo goed muurklimmen. Twaalf weken lang kregen ze begeleiding. Ze traiden een keer per week

samen met de coach, stuurden hun sportprestaties via een smartwatch door en kregen geregeld telefonische feedback. Verder vonden er vier groepsessies plaats, waarbij alle patiënten en de medische teams samen sportten.

### Blijven sporten

‘Het project was voor iedereen een heel positieve ervaring’, zegt hemofilieverpleegkundige Ann Devos. ‘Patiënten beseften dat ze veel meer konden dan ze dachten. Ze werden zich ook meer bewust van hun lichaam en het belang van een nauwkeurige opvolging van hun behandeling. De meesten zijn nadien blijven sporten. Een aantal maakte zelfs plannen om samen mee te doen aan een halve Iron Man. En via de Facebookgroep blijven ze elkaar stimuleren om actief te blijven.’ In het najaar krijgt HeMOVe een vervolg. De begeleiding zal dan hoofdzakelijk in groep verlopen, zodat zoveel mogelijk patiënten kunnen deelnemen. ©

## Op kamp met lotgenoten

De vereniging voor hemofiliepatiënten AHVH organiseert al tientallen jaren kampen met medische begeleiding voor kinderen en jongeren met hemofilie. Sport staat centraal, maar er is ook aandacht voor educatie: zo leren jonge patiënten zichzelf inspuitingen te geven. Dat alles gebeurt onder begeleiding van een medische ploeg met een arts en verpleegkundigen. UZA-hemofilieverpleegkundige Ann Devos gaat dit jaar mee als vrijwilligster op zomerstage in Spa. Er is ook een duikstage in Frankrijk voor jongeren vanaf achttien jaar. ‘Kunnen meedoen met

de groep en beseffen dat ze niet alleen zijn met hun ziekte, betekent heel veel voor de patiënten’, zegt Ann.

Het hemofiliecentrum van het UZA werkt regelmatig samen met de patiëntenvereniging. ‘Zo heeft de vereniging een eigen hemofilieverpleegkundige op wie we een beroep kunnen doen om ouders of patiënten bij hen thuis te leren prikken’, aldus Ann.



INFO Patiëntenvereniging AHVH, T 02 346 02 61,  
info@ahvh.be, www.ahvh.be



Dr. Philip Maes,  
kinderarts-hematoloog

# ‘Hemofilie heeft nooit ons leven bepaald’

Broers Jen (24) en Cis (20) hebben allebei hemofilie. ‘Zeker toen ze nog klein waren, was dat niet gemakkelijk, maar we hebben ons nooit laten tegenhouden door hun ziekte’, vertelt papa Amand.

**J**en en Cis zien er sportieve kerels uit. Dat zijn ze ook: ze schopten het ver in competitiezwemmen en Cis zat op de topsportschool. Toch kenden ze een moeilijke start. ‘Jen had als baby heel vaak blauwe plekken’, zegt mama Nadia. ‘Toen hij zes maanden was, kregen we de diagnose: een ernstige vorm van hemofilie A.’ ‘Maar de kinderarts stelde ons gerust’, pikt Amand in. ‘Jen zou een gewoon leven kunnen leiden. Van een preventieve behandeling, met wekelijks een aantal insputingen om bloedingen te voorkomen, was er toen voor hem nog geen sprake.’

## Om de drie weken naar spoed

Vandaag starten kinderartsen

veel vroeger met de therapie. ‘Om bloedingen te vermijden beginnen we baby’s al te behandelen nog voor ze beginnen te kruipen’, zegt kinderarts-hematoloog dr. Philip Maes. ‘We bouwen de dosis geleidelijk op, om de vorming van antistoffen te voorkomen. Je moet het medicijn rechtstreeks in de ader spuiten, wat zeker de eerste levensjaren niet gemakkelijk is. Daarom laten de meeste ouders dat in het ziekenhuis doen, zo’n drie keer per week.’

Jen was één jaar toen hij een eerste grote bloeding kreeg, na een val van zijn loopfietsje. Al gauw krijste hij van de pijn en trok het gezin naar de spoed voor een acute behandeling. ‘Naarmate Jen ouder en actiever werd, gebeurde dat vaker, na verloop van tijd om de drie weken. Ik gaf mijn job op om in de familiezaak te gaan werken, zodat ik na een telefoontje altijd meteen weg kon’, vertelt Amand.

## Drie kansen op vier

Intussen wisten ze dat Nadia draagster was van hemofilie en dat ze één kans op twee had om de genmutatie ook aan een volgend kind door te geven. Koppels in hun situatie

kunnen vandaag voor preïmplantatiediagnostiek (PID) kiezen: een vorm van IVF waarbij alleen de gezonde embryo’s worden teruggeplaatst. ‘Maar in die tijd was dat onbetaalbaar’, zegt Nadia. ‘En aangezien meisjes alleen draagster kunnen zijn, redeneerden we ook: drie kansen op vier dat het kind gezond is. Dat is best veel’, vult Amand aan. Maar toen Nadia weer zwanger was, wees een vlokentest uit dat ook hun tweede kind hemofilie had. Toch kozen ze voor hun ongeboren zoon. ‘Want intussen was Jen bijna vier en wisten we dat het haalbaar was’, zegt Nadia.

Cis werd geboren met een maagbloeding en kreeg al vanaf de leeftijd van één jaar een preventieve behandeling. Ook bij Jen werd die







Broers Cis en Jen samen met hun ouders. 'Dr. Maes behandelt ons al heel ons leven. Bij problemen kunnen we altijd bellen.'

therapie kort daarna opgestart. Amand: 'Om de twee dagen reden we naar het ziekenhuis. Dat vroeg veel organisatie, maar het aantal bloedingen verminderde tot pakweg één keer in de zes weken.' Na een drietal jaar leerden Amand en Nadia zelf prikken. 'En vanaf ons achtste ongeveer konden we het zelf', zegt Cis.

### Opletten in de tienerjaren

Het koppel had nooit het gevoel dat de ziekte hun leven overnam. Ze zetten hun kinderen niet onder een glazen stolp, zagen ook geen graten in buitenlandse vakanties of kampen. 'Dan zochten we vooraf uit in welk ziekenhuis ze indien nodig terecht konden', zegt Amand. Soms waren het anderen die problemen zagen in de ziekte, zoals ouders die de jongens niet op een verjaardagsfeestje durfden

te vragen. Toen dr. Maes Jen op zijn elfde sterk afraadde om te beginnen met voetbal, was dat een drama. 'Dat hij dat niet mocht, en zijn vriendjes wel, kwam hard aan. Maar we gaan wel skiën. Dan prikken ze elke dag', zegt Amand. Sport is voor kinderen met hemofilie net gezond, maar niet elke sport is ideaal. Maes: 'Ik durf al eens een compromis sluiten. Voetballen, skiën en gevechtssporten liggen moeilijk, maar als ze zich vooraf inspuiten, kan er veel.'

De meeste patiënten komen zo'n twee keer per jaar op controle in het ziekenhuis. Maes: 'Behalve als ze gewrichtsklachten hebben. Dan volg ik de patiënten van dichtbij op met echo's en pas ik indien nodig de medicatie aan.' Het allermoeilijkst zijn de tienerjaren. 'Dan rebelleren jongeren en slaan ze al eens insputtingen over,'

### Dat Jen niet mocht voetballen, kwam wel hard aan

zegt Maes. 'Daarom is educatie cruciaal. Ik leg uit dat die bloedingen op lange termijn erg schadelijk zijn voor het kraakbeen van hun gewrichten. Vergelijk het met marmer waarover je telkens azijn uitgiet: dat raakt op de duur uitgesleten. Soms beweert een patiënt dat hij trouw heeft geprikt, maar zie ik op de echografie dat er kleine bloedingen zijn geweest. Dan benadruk ik het belang van een trouwe opvolging.'

### Vertellen op de eerste date

Nu ze wat ouder zijn, passen Jen en Cis hun behandeling heel

secur toe en krijgen ze minder bloedingen. Al blijven ze niet helemaal gevrijwaard van gewrichtsklachten. Jen heeft last van zijn polsgewricht, Cis heeft vaak pijn aan zijn knie en heup. 'Gelukkig hebben we een enorm goede band met dr. Maes, die ons al heel ons leven behandelt. Bij problemen kunnen we altijd bellen', zegt Cis.

De jongens zijn heel open over hun ziekte. 'Ik vertel het op een eerste date, waarom niet?', lacht Jen. 'Eigenlijk is het een geluk dat ze het alle twee hebben', vindt Nadia. 'Daardoor wisten ze als kind niet beter en moesten we ook geen onderscheid maken.' En op de duur zette Jen de spuitjes bij Cis, glimlacht Amand. 'Omdat Cis dat zo wilde. Die eerste keer was een heel emotioneel moment voor ons.' ©



① Prof. dr. Alain Gadisseur, hematoloog

② Marry Bonnecroy, hemofilieverpleegkundige

## Jules, hemofiliepatiënt

# ‘Mijn ziekte was taboe’

Jules (72) draagt elke dag de gevolgen van zijn hemofilie, maar is blij met de huidige behandeling. ‘Vroeger kon ik aan een banale operatie sterven, nu ben ik na een dag weer thuis.’



**P**as in de loop van de jaren negentig kwam er een echte behandeling voor hemofilie. ‘Zowat alle patiënten van voor die periode kampen met ernstige gewrichtsproblemen als een gevolg van de vele bloedingen. Veruit de meesten hebben protheses, sommigen zijn ernstig gehandicapt of zitten in een rolstoel’, zegt hemofilieverpleegkundige Marry Bonnecroy. Doordat er nu voor het eerst ook oudere hemofiliepatiënten zijn, duiken er ook nieuwe uitdagingen op. ‘Ook zij krijgen hart- en vaatziekten en hebben dan bijvoorbeeld een nieuwe hartklep nodig. Maar dan moet je bloedverdunnende medicatie geven, wat bij hen een moeilijke evenwichtsoefening is’, legt hematoloog prof. dr. Alain Gadisseur uit.

**Ik ben zo voorzichtig dat ik soms jaren geen bloeding heb**

Ook Jules draagt de sporen van zijn ziekte. ‘Mijn rechterknie is sinds een operatie op mijn 18de volledig stijf. Ik lag toen drie maanden in het ziekenhuis en heb het maar nipt overleefd. Ook mijn rechterelleboog kan ik nog amper gebruiken. Met de jaren heb ik steeds meer pijn gekregen aan mijn spieren en gewrichten. En ook ik raakte destijds besmet met hepatitis C, al is dat probleem nu onder controle.’

Jules paste zich altijd wonderwel aan zijn ziekte aan. ‘Stijve knie

of niet, ik raak vlot trappen op. En ik vond een geschikte job: als hersteller van foto toestellen en camera’s had ik vooral fijne motoriek nodig. Verder ben ik zo voorzichtig dat ik soms jaren geen bloeding heb. Mezelf preventief inspuiten doe ik niet. Dat is mijn eigen keuze.’

### ‘Ze noemden ons bloeiers’

Hij groeide op in de jaren vijftig: andere tijden, ook voor hemofiliepatiënten. ‘We waren met zeven kinderen, van wie twee de ziekte hadden. In die tijd begreep niemand iets van hemofilie. We mochten er ook niet over spreken, het was taboe. Mijn broer en ik stonden bekend als ‘bloeiers’ en dat was dat. Na een bloeding kreeg ik ijs opgelegd en zat ik vaak

weken thuis. Toch deed ik alles mee: voetballen, turnen, ravotten ... Ik heb veel geluk gehad, denk ik.’

Niet iedereen kon zo goed met de ziekte omgaan, weet Marry. ‘Veel oudere patiënten leiden een geïsoleerd leven. Niet alleen omdat ze slecht te been zijn, maar ook omdat ze zich jaren anders en buitengesloten hebben gevoeld. Dat schud je niet zomaar van je af.’ Jules is blij met het team van het UZA. Of hij nu een ingreep moet ondergaan of een tand moet laten trekken, hij weet dat hij gerust kan zijn. Bij Marry kan hij met elk probleem aankloppen. Ook met zware problemen. ‘Ooit zag ik het allemaal niet meer zitten en heb ik dat ook gezegd. Ook dan is er ondersteuning.’ ☺