

A close-up photograph of a pregnant woman's belly, which is the central focus. Two hands are gently cupping the belly from the sides, with fingers pointing towards the center. The skin is a natural, light tone. The background is a soft, out-of-focus light color. The entire image is framed by a decorative border of numerous small, colorful circles in various sizes and colors, including red, orange, yellow, green, blue, purple, and pink. The text "Tietoa odottaville vanhemmille" is centered over the belly in a clean, white, sans-serif font.

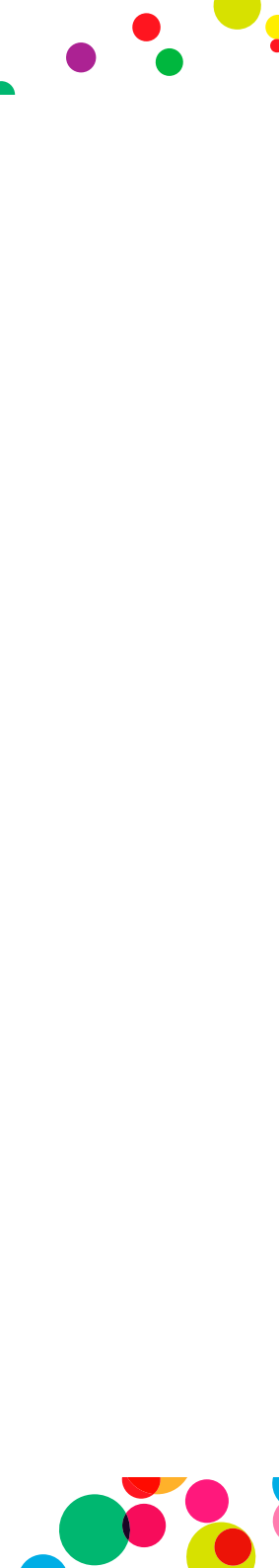
Tietoa
odottaville vanhemmille



TIETOA ODOTTAVILLE VANHEMMILLE

SISÄLLYSLUETTELO

JOHDANTO	5
MINKÄLAINEN SAIRAUH HEMOFILIA ON?	7
Veren hyytyminen	
Hemofilia - veren hyytymisen häiriö	
KUINKA YLEINEN SAIRAUH HEMOFILIA ON?	8
KUINKA HEMOFILIA PERIYTYY?	9
Hemofiliaa aiheuttavat geenit	
Perinnöllinen hemofilia	
Satunnaisesta geenimuutoksesta johtuva hemofilia	
MINKÄLAISIA OIREITA HEMOFILIA AIHEUTTAA?	13
HEMOFILIAN ERI VAIKEUSASTEET	15
KUINKA HEMOFILIAA HOIDETAAN?	17
Hoito hyytymistekijävalmisteella	
Vasta-aineiden muodostuminen	



KUINKA SAIRAUDEN PERIYTYMINEN LAPSELLE VOIDAAN SELVITTÄÄ? 18

Sukupuoli

Hyytymistekijän VIII tai IX mittaus

Geenidiagnostiikka

Sikiödiagnostiikka

KUINKA RASKAUS SUJUU, JOS OLEN HEMOFILIAN KANTAJA? 24

**MITÄ ASIOITA OTETAAN HUOMIOON,
JOS VASTASYNTYNEELLÄ TODETaan HEMOFILIA? 26**

YHTEYSTIETOJA 27





JOHDANTO

Verenvuototauti, hemofilia – minkälaisesta sairaudesta oikein on kyse? Kuka sairastuu hemofiliaan? Minkälaisia hoitovaihtoehtoja on saatavilla? Kuinka hemofilian kanssa voi elää? Voiko sairauden todeta jo sikiövaiheessa? Voiko lapsen synnyttää normaalisti, vaikka sikiöllä olisi todettu hemofilia? Tällaisia kysymyksiä herää varmasti, kun suunnittelet raskautta tai odotat lasta ja tiedät kuuluvasi sukuun, jossa hemofiliaa esiintyy. Avoimet kysymykset aiheuttavat usein myös huolta.

Tämän oppaan avulla pyrimme antamaan vastauksia kysymyksiisi ja hälventämään kokemaasi huolta. Oppaassa kerrotaan, mikä on hemofilia, minkälaisia oireita se aiheuttaa, kuinka sairautta hoidetaan ja minkälaisia asioita on otettava erityisesti huomioon.

*Rolf Ljung, professori
Lundin yliopisto*

Tämä opas on laadittu saksankielisen oppaan Information und Ratgeber für werdende Eltern pohjalta. Saksankielisen oppaan on laatinut professori Günter Auerswald yhteistyössä Pfizerin saksalaisen tytäryhtiön kanssa.



MINKÄLAINEN SAIRAUUS HEMOFILIA ON?

Nimi hemofilia tulee klassisen kreikan kielen sanasta haima, joka tarkoittaa verta, ja kreikan kielen sanasta philos, joka tarkoittaa ystävää. Hemofilia on perinnöllinen verenvuotosairaus. Noin puolella hemofiliaa sairastavista on suvussaan joku hemofiliaa sairastava henkilö, muilla taas hemofilia on syntynyt uuden geenivirheen seurauksena.

Veren hyytyminen

Veren hyytymisen tarkoituksena on pysäyttää verenvuoto. Se on monimutkainen tapahtuma, jossa useat veren valkuaisaineet eli proteiinit ovat vuorovaikutuksessa keskenään. Nämä hyytymistekijät merkitään roomalaisin numeroin. Hyytymistekijöiden ja hyytymistä estävien ja liuottavien tekijöiden välillä vallitsee veressä tarkka tasapaino.

Hemofilia on synnynnäinen veren hyytymisen häiriö, joka altistaa verenvuodoille. Vaikeassa hemofiliassa vuotoja voi syntyä myös itsestään ilman erityistä syytä.

Hemofilia - veren hyytymisen häiriö

Hemofiliapotilailla jokin hyytymistekijöistä puuttuu kokonaan tai sitä esiintyy tavallista vähemmän. A-hemofilia johtuu hyytymistekijä VIII:n ja B-hemofilia hyytymistekijä IX:n vajeesta. Verenvuototautia sairastavalla ihmisellä verenvuoto tyrehtyy aluksi lähes normaalisti, sillä tapahtumaketjua ohjaavat verihiiutaleet eli trombosyytit, jotka muodostavat vahingoittuneeseen kohtaan tulpan. Hetken kuluttua vuotokohta alkaa kuitenkin vuotaa uudelleen, sillä tulpan ympärille ei synny hyytymää, joka lopullisesti pysäyttäisi vuodon.

Ilman hyytymistekijän korvaushoitoa hemofiliapotilaat vuotavat verta tavallista useammin, enemmän ja pidempään. Ennen kaikkea loukkaantumiset ja lääketieteelliset toimenpiteet, kuten leikkaukset ja hammashoito, voivat aiheuttaa vuotoa. Vaikeaa hemofiliaa sairastavilla vuotoja syntyy myös itsestään ilman erityistä syytä.



KUINKA YLEINEN SAIRAUUS HEMOFILIA ON?

Hemofilia on perinnöllinen poikien ja miesten sairaus.

A-hemofilia on lähes viisi kertaa yleisempi kuin B-hemofilia. A-hemofilia todetaan noin yhdellä poikavauvalla viittätuhatta vastasyntynyttä poikalasta kohti ja B-hemofilia noin yhdellä poikavauvalla kolmeakymmentätuhatta vastasyntynyttä poikalasta kohti. Maailman terveysjärjestön WHO:n mukaan maailmassa on noin 400 000 hemofiliaa sairastavaa ihmistä, ja arvioiden mukaan vain neljännes heistä saa hoitoa. Suomessa hemofiliaa sairastaa noin 400 ihmistä. Suomi kuuluu maihin, joissa hemofilian hoito on kehittyneintä.

KUINKA HEMOFILIA PERIYTYY?

Hemofiliaa aiheuttavat geenit

Ihmisellä on geeneistä koostuva perimä, joka sisältää tiedot elimistön monien erilaisten valkuaisaineiden rakenteesta. Geenit muodostuvat DNA:sta, ja ne on koottu kromosomeihin, jotka puolestaan löytyvät suurimmasta osasta elimistön soluja. Kromosomit esiintyvät pareittain ja ne ovat molemmilla sukupuolilla samanlaiset, sukupuolikromosomeja lukuun ottamatta. Naisilla on kaksi X-sukupuolikromosomia ja miehillä yksi Y- ja yksi X-sukupuolikromosomi.

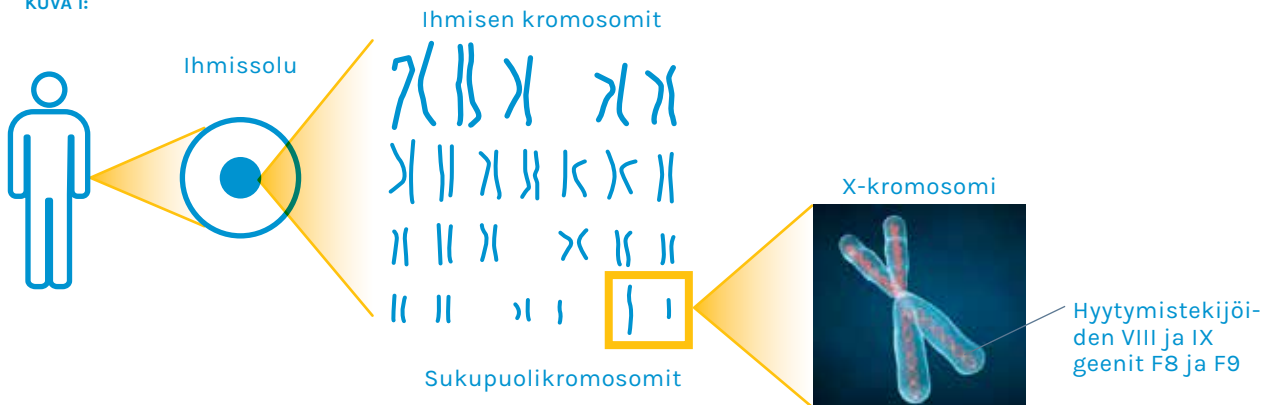
Jos yksilöllä esiintyy jokin geenimuutos eli mutaatio, juuri tämän geenin sisältämä ohje tietyn valkuaisaineen rakentamiseksi on poikkeava, eikä valkuaisainetta synny riittävä määrä tai syntynyt valkuaisaine ei toimi oikein. Puuttuvan tai virheellisesti toimivan valkuaisaineen takia ihmiselle kehittyy synnynnäinen sairaus. A-hemofiliassa mutaatio koskee hyyttymistekijää VIII ja

B-hemofiliassa hyyttymistekijää IX. Molemmat geenit sijaitsevat X-kromosomissa. Miehellä on X-kromosomeja on vain yksi, ja siksi hän myös sairastuu, jos hyyttymistekijää VIII tai IX koodaavassa geenissä on virhe. Naisella X-kromosomeja on puolestaan kaksi, ja siksi vastaava virhe kompensoituu, koska toinen X-kromosomeista sisältää terveeseen geenin. Hän ei sairastu, mutta on silti geenivirheen kantaja.

Perinnöllinen hemofilia

Geenivirheen kantajalta hemofilia voi periä poijille, kun taas tyttärillä voi tulla kantajia. Hemofilian kantajalla hyyttymistekijän VIII tai IX pitoisuus on tavallisesti noin puolet normaalista, joka ei aiheuta oireita. Joissakin harvinaisissa tapauksissa naisen toinen X-kromosomi ei kuitenkaan pysty kompensoimaan tilannetta, ja silloin myös nainen saa hemofilian oireita.

KUVA 1:





KUINKA HEMOFILIA PERIYTYY?

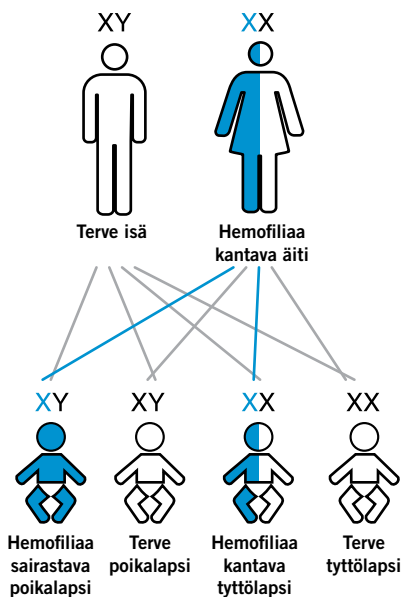
Lapsi perii toisen kromosomin kustakin kromosomiparista toiselta vanhemmaltaan. Erilaisia yhdistelmävaihtoehtoja on siis neljä riippuen siitä, kumpi äidin ja vastaavasti isän kromosomeista periytyy

lapselle. Seuraavat kaksi esimerkkiä osoittavat, kuinka hemofilia periytyy, jos äiti on kantaja (esimerkki 1) ja jos isällä on hemofilia (esimerkki 2).

ESIMERKKI 1

HEMOFILIAA KANTAVA NAINEN SAA LAPSEN TERVEEN MIEHEN KANSSA

KUVA 2:



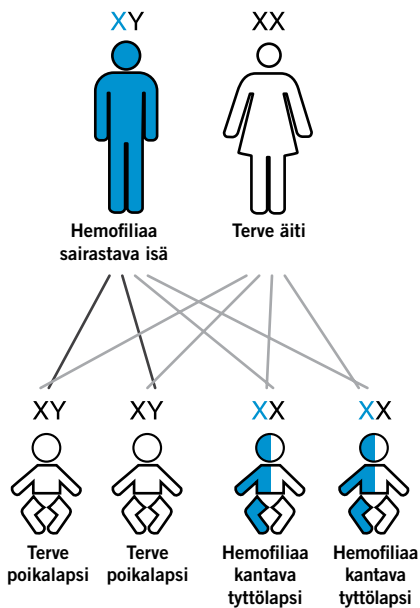
Kun äiti on hemofilian kantaja ja isä on terve, puolet heille syntyvistä poikalapsista on todennäköisyytlaskennan perusteella terveitä ja puolet sairastaa hemofiliaa. Tyttäristä puolet ovat äitinsä tapaan hemofilian kantajia ja puolet ei.

On tärkeää muistaa, että kuvissa tilanne esitetään todennäköisyysslaskennan perusteella. Todellisuudessa kaikki hemofiliaa kantavan äidin pojat voivat olla joko terveitä tai sairastaa hemofiliaa. Todennäköisyys on jokaisen raskauden kohdalla yhtä suuri, eikä siihen vaikuta se, onko perheeseen jo syntynyt hemofiliaa sairastava lapsi.

ESIMERKKI 2

NAINEN, JOKA EI KANNA HEMOFILIALLE ALTISTAVAA GEENIÄ,
SAA LAPSEN HEMOFILIAA SAIRASTAVAN MIEHEN KANSSA

KUVA 3:



Hemofiliaa sairastavan isän ja terveen äidin tyttäret ovat aina hemofilian kantajia, koska jokainen heistä perii myös isän hemofiliaa aiheuttavan geenimuutoksen sisältävän X-kromosomin. Pojat syntyvät sitä vastoin terveinä, koska he saavat Y-kromosomin isältään ja terveen X-kromosomin äidiltään.



KUINKA HEMOFILIA PERIYTYY?

Satunnaisesta geenimuutoksesta johtuva hemofilia

Hemofiliaa aiheuttavaa geenimutaatiota ei aina esiinny suvussa. Yli puolessa tapauksista geenivirhe syntyy siinä yhteydessä, kun uuden ihmisyksilön geneettinen perimä muodostuu. Silloin puhutaan uudesta, satunnaisesta geenimuutoksesta. Tällainen muutos voi tapahtua yhtä lailla miehelle, joka tällöin sairastuu verenvuotautautiin, tai naiselle, josta tällöin tulee hemofilian kantaja (ja saa tietää asiasta usein vasta synnyttäessään sairaan poikalapsen). Muutos siirtyy samalla tavalla sukupolvelta toiselle kuin esimerkeissä 1 ja 2 on osoitettu.

MINKÄLAISIA OIREITA HEMOFILIA AIHEUTTAA?

Vastasyntyneellä, hemofiliaa sairastavalla poikalapsella ei tavallisesti esiinny verenvuotoa, jos synnytys on ollut normaali. Vaikeassa hemofiliassa verenvuodot nivelissä ja lihaksissa alkavat usein noin yhden vuoden iässä, kun lapsi alkaa kävellä ja liikkua.

Nivelverenvuotoja, joita esiintyy usein vaikeassa hemofiliassa spontaanisti ilman minkäänlaista altistusta, tapahtuu erityisesti jalkaterän nivelissä, polven ja kyynärpään alueella, todennäköisesti siksi, että ne kuormittuvat eniten. Nivelverenvuodot aiheuttavat turvotusta ja kipua ja rajoittavat nivelen liikkuvuutta. Ne aiheuttavat myös nivelkalvon tulehduksen, mikä toistuvien vuotojen seurauksena vahingoittaa niveltä.

Lihaksissa esiintyvät verenvuodot ovat tavallisia alaraajojen suurissa lihaksissa.

Ennen tehokasta hoitoa, sairaus johti niveliin ja lihaksiin kohdistuneiden vaurioiden takia invalideettiin jo varhaisella iällä. Nykyään tilanne on toinen.

Ihonalaiset verenvuodot, mustelmat, ovat pienten kolhujen jälkeen tavallisia, mutta vaarattomia. Muita tavallisia verenvuotoja esiintyy esimerkiksi suun limakalvolla, mutta vuotoa voi syntyä myös sisäelimiin, vaikka se onkin harvinaisempaa. Ongelmallisimpia ovat aivoverenvuodot, jotka aiemmin olivat verenvuotautipotilaiden yleinen kuolinsyy.



Kuva 4: Tavallisia vuotokohtia ovat polvi, jalkaterän nivelet ja kyynärpää.



HEMOFILIAN VAIKEUSASTE VAIHTELEE

Hemofiliatapaukset on tapana jakaa kolmeen eri ryhmään niiden vaikeusasteen perusteella. Vaikeusasteen määrittelee hyytymistekijän VIII tai IX aktiivisuus (tai pitoisuus). Vaikeassa muodossa hyytymistekijän aktiivisuus ei ole lainkaan mitattavissa, vaan jää alle yhden prosentin terveän henkilön vastaavasta luvusta. Keskivaikeassa muodossa aktiivisuus on 1–5 % ja lievässä muodossa 5–40 % normaalista. Jo muutaman prosentin aktiivisuus suojaa itsestään alkavilta verenvuodoilta. Keski- vaikeaa hemofiliaa sairastavalla potilaalla verenvuotojen riski on tavallisesti paljon

pienempi kuin sairauden vaikeaa muotoa sairastavalla potilaalla, eikä lievää muotoa sairastavia potilaita usein tunnisteta ennen kuin aikuisiällä, verenvuoto-oire ilmaantuu esimerkiksi leikkauksen tai hampaanpoiston yhteydessä. Hemofilian vaikeusaste riippuu geenimuutoksen luonteesta, ja siksi yhdessä suvussa esiintyy vain yhtä muotoa. Lieväasteista hemofiliaa sairastavaan perheeseen ei siis myöhemmissä sukupolvissa synny vaikeaa hemofiliaa sairastavaa lasta. Sairauden eri vaikeusasteet on esitelty alla olevassa taulukossa.

VAIKEUSASTE	HYYTYMISTEKIJÄN VIII TAI IX AKTIIVISUUS NORMAALIIN VERRATTUNA	OIREET
Vaikea	< 1 %	Spontaania verenvuotoa lihaksissa, nivelissä, sisäelimissä. Voimakasta verenvuotoa hammasta poistettaessa, leikkausten ja vammojen yhteydessä, onnettomuustilanteissa.
Keskivaikea	1–5 %	Voimakasta verenvuotoa hammasta poistettaessa, leikkausten ja vammojen yhteydessä, onnettomuustilanteissa. Joitakin verenvuototilanteita lihaksissa ja nivelissä ilman altistetta.
Lievä	5–40 %	Vuoto-oireita yleensä vain altistetilantiessä. Vuoto leikkausten yhteydessä ja onnettomuustilanteissa voi olla vakavaa.



KUINKA HEMOFILIAA HOIDETAAN?

Hyytymistekijän korvaushoito

1960-luvulla hyytymistekijää VIII, ja hieman myöhemmin myös hyytymistekijää IX, opittiin valmistamaan verenluovuttajien plasmasta. Tämä mahdollisti verenvuotojen hoidon antamalla puuttuvaa hyytymistekijää suonensisäisesti. Hemofiliapotilaita ryhdyttiin myös hoitamaan ennaltaehkäisevästi, toisin sanoen hemofilian vaikeaa muotoa sairastaville potilaille ryhdyttiin antamaan säännöllisesti sitä hyytymistekijää, joka heiltä puuttui. Säännöllisen ennaltaehkäisevän hoidon lisäksi hyytymistekijävalmistetta käytetään vuotojen hoidossa, jolloin annostelu tulisi toteuttaa viiveettä. Tänä päivänä useimmat hyytymistekijää VIII tai IX sisältävät valmisteet on tuotettu geeniteknologisin menetelmin, myös plasmavalmisteita on saatavilla.

Hyytymistekijävalmisteiden vaikutusaika on melko lyhyt, joten hyvä ennaltaehkäisevä hoito toteutetaan yleensä joka toinen tai kolmas päivä. Lasten vanhemmille opetetaan korvaushoidon suonensisäinen annostelu kotona, ja yleensä kouluiässä pojat oppivat toteuttamaan kotihoitoa itse. Mahdollisuus hoitaa verenvuotoja ja toteuttaa ennaltaehkäisevää hoitoa on mul-listanut hemofilian hoidon, jonka ansiosta hemofiliapotilaat voivat nykyään elää koko lailla normaalia elämää.

Vasta-aineiden muodostuminen

Hemofilian hoidossa on kuitenkin vielä yksi ongelma ratkaisematta. Joidenkin potilaiden kohdalla immuunipuolustusjärjestelmä kokee hyytymistekijän korvaushoidon vieraana tunkeutujana ja alkaa tuottaa vasta-aineita, estäjämolekyylejä, jotka kumoavat hyytymistekijän vaikutuksen. Tämä ilmiö on tavallisin A-hemofiliassa (20-30%). B-hemofiliassa ilmiö on harvinaisempi, sillä vasta-aineita muodostuu 2-5 %:lla potilaista. Nykyään tiedetään, että sekä geneettisillä että hoitoon liittyvillä tekijöillä on merkitys tässä, kenelle vasta-aineita muodostuu. Yksi tärkeä tekijä on suvussa esiintyvän geenivirheen luonne. Lisäksi toiset ovat geenimuutoksen luonteesta riippumatta alttiimpia muodostamaan vasta-aineita. Verenvuotojen hoito vasta-ainepotilailla on haastavaa ja yleensä pyritäänkin eroon vasta-aineista eli siedätyshoitoon, joka tehoa suunnilleen kahdella potilaalla kolmesta.



KUINKA SAIRAUDEN PERIYTYMINEN LAPSELLE VOIDAAN SELVITTÄÄ?

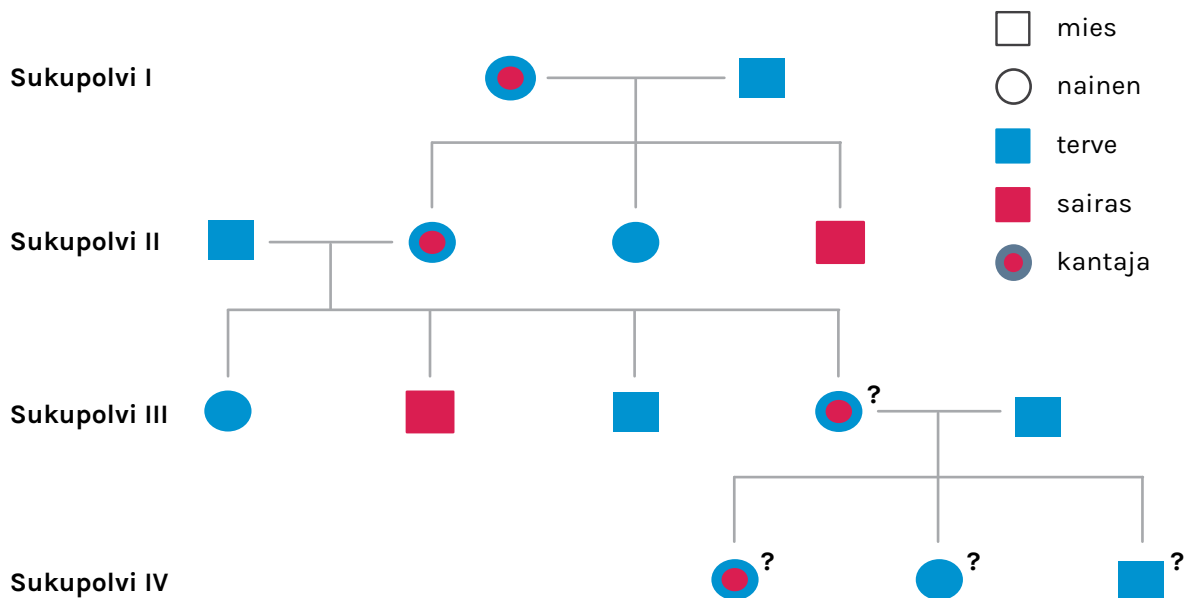
Geeniteknologiaan perustuvilla diagnostiikkamenetelmillä voidaan jo raskauden aikana selvittää, onko perinnöllistä sairautta aiheuttavaa geenivirhettä kantavien vanhempien lapsi saanut saman sairauden. Joissakin vaikeissa sairauksissa sikiövaiheessa tehty diagnoosi voi olla peruste raskauden keskeyttämiselle, mutta se on tärkeää myös siksi, että vanhemmat ja sairaalan henkilökunta ehtivät valmistautua sairaan lapsen tuloon, synnytykseen ja vastasyntyneen erityiseen huolenpitoon. Perinnöllisyysneuvontaa suositellaan jo ennen raskautta, jos jompikumpi vanhemmista tietää kantavansa perinnölliselle sairaudelle altistavaa geenimuutosta. Lähetteen saa verenvuotopotilaita hoitavasta yksiköstä tai perinnöllisiin sairauksiin keskittyneeltä poliklinikalta. Tulevat vanhemmat päättävät itse, miten he haluavat tilanteessa toimia.

Sukupu

Perinnöllisyysneuvontavastaanotolla on tapana aloittaa piirtämällä sukupuoli ja sillä tavoin kartoittaa, kenellä sukulaisista on verenvuototauti. Puhtaasti geneettinen riski olla hemofilian kantaja selviää sukupuusta helposti. Esimerkiksi kuvan 5 sukupuussa nainen II:2 (toinen henkilö vasemmalta toisessa sukupolvessa) on varmuudella hemofiliaa aiheuttavan geenimuutoksen kantaja, koska hänellä on verenvuototautia sairastava veli (II:4) ja verenvuototautia sairastava poika. Nainen III:4 (neljäs henkilö vasemmalta kolman-

nessa sukupolvessa) on 50 %:n todennäköisyydellä hemofilian kantaja, ja hänen tyttärensä IV:1 (ensimmäinen henkilö vasemmalta neljännessä sukupolvessa) 25 %:n todennäköisyydellä hemofilian kantaja. Koska kantaja saa 25 %:n todennäköisyydellä hemofiliaa sairastavan pojan, on kuvassa esitetyn kaltaisella naisella IV:1, joka on vain 25 %:n todennäköisyydellä hemofilian kantaja, $25\% \times 25\% =$ noin 6,25 %:n riski saada hemofiliaa sairastava poika.

KUVA 5:



Sukupuu on havainnollinen, puun muotoon piirretty kuva suvusta. Eri sukupolvet merkitään roomalaisin numeroin, ja henkilöt saavat numerot vasemmalta oikealle. Kuvan sukupuussa esimerkiksi toinen nainen vasemmalta toisessa sukupolvessa saa nimen II:2 ja ensimmäinen nainen vasemmalta neljännessä sukupolvessa nimen IV:1.



KUINKA SAIRAUDEN PERIYTYMINEN LAPSELLE VOIDAAN SELVITTÄÄ?

Hyytymistekijän VIII tai XI määrittäminen

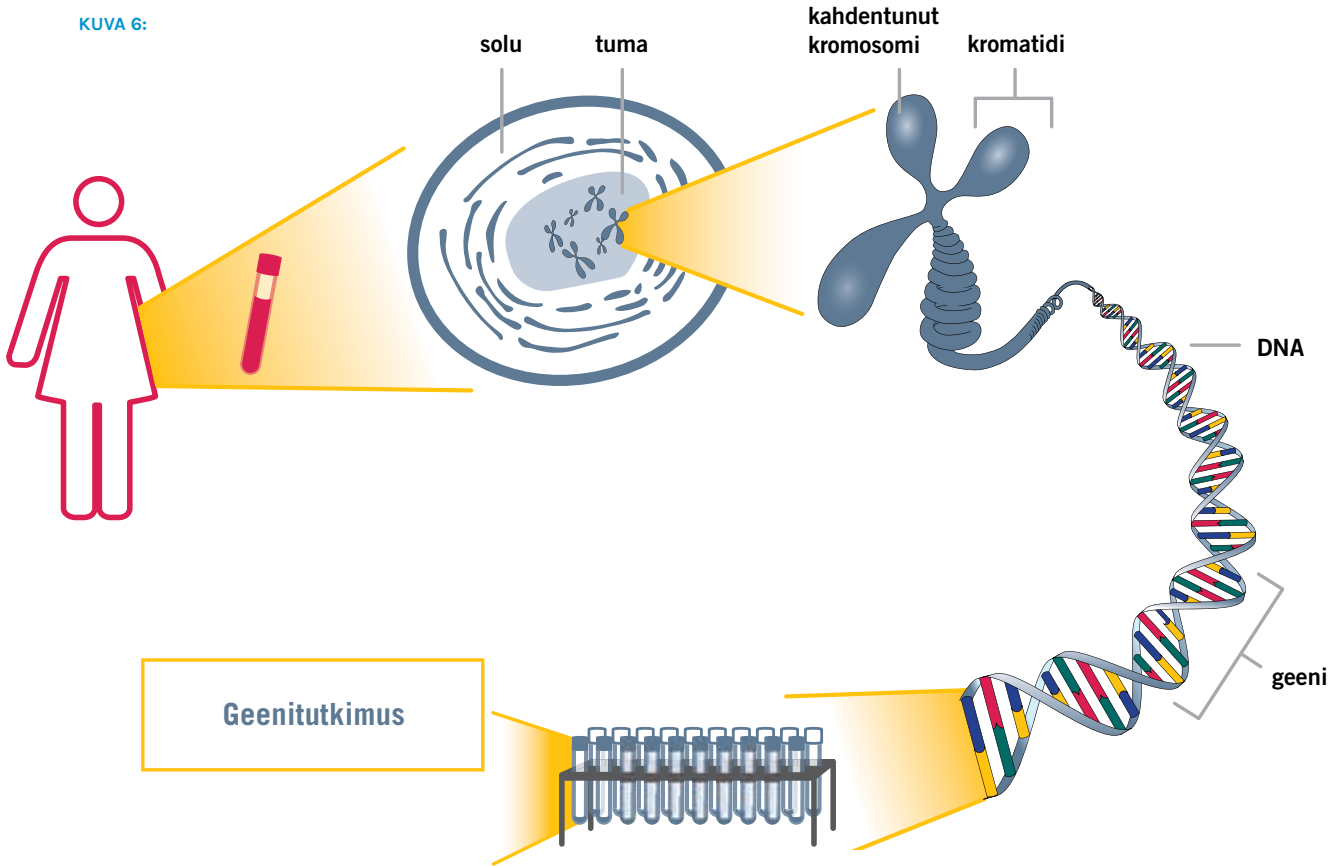
Jos naisella epäillään hemofilian kantajuutta, kannattaa määrittää A-hemofiliassa hyytymistekijän VIII tai B-hemofiliassa hyytymistekijän IX taso. Alentunut aktiivisuus viittaa kantajuuteen. Tällöin naisella voi myös olla verenvuoto-oireita, joten oma hyytymistekijätaso on hyvä olla tiedossa. Toisaalta normaali hyytymistekijätaso ei poissulje kantajuutta. Tällöin tarvitaan lisätutkimuksia.

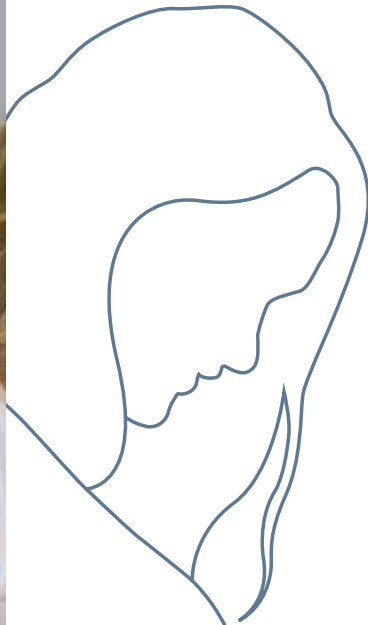
Geenidiagnostiikka

Varmuudella hemofilian kantajuus voidaan osoittaa ainoastaan geenidiagnostisten menetelmien avulla, joissa määritetään geenimuutos joko F8- tai F9- geenissä. Määrittäminen tehdään verinäytteestä. Geenianalyyseissä tutkitaan X-kromosomissa sijaitsevaa F8-

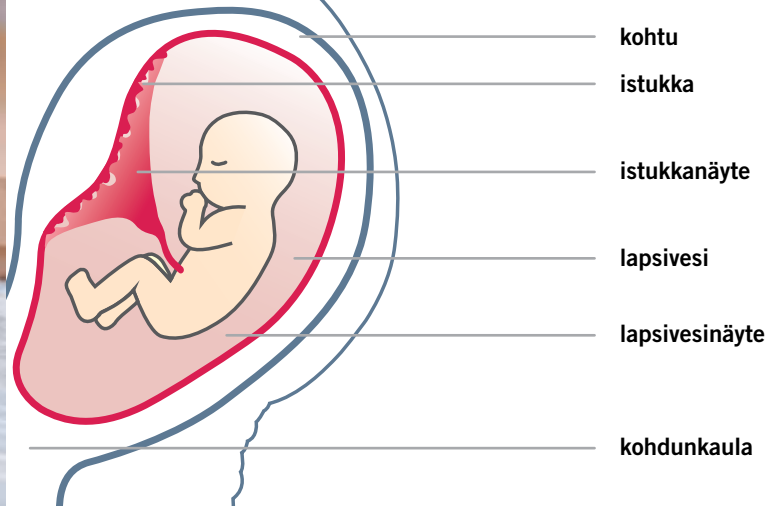
tai F9-geeniä, jolloin on mahdollista määrittää hemofiliaa aiheuttava mutaatio (virhe geeniperimässä). Lähes jokaisessa suvussa, jossa verenvuototautia esiintyy, on omanlaisensa geenivirhe. Tavallisesti analyysi on valmis muutamassa viikossa, mutta joskus tarvitaan laajempia tutkimuksia geenivirheen löytämiseksi. Jos suvussa on hemofiliaa sairastava henkilö, on yksinkertaisinta ottaa ensin näyte häneltä ja tutkia sitten sama geenivirhe kantajuutta selvitetessä tai sikiödiagnostiikassa. Jos nainen on saanut pojan, joka sairastaa verenvuototautia, mutta verenvuototautia ei tietyvästi ole aiemmin esiintynyt suvussa, kyseessä on ns. satunnainen tapaus. Silloin uusi mutaatio on syntynyt joko äidillä tai pojalla, ja tätä on joskus vaikeaa selvittää.

KUVA 6:





KUVA 7:



KUINKA SAIRAUDEN PERIYTMINEN LAPSELLE VOIDAAN SELVITTÄÄ?

Sikiödiagnostiikka

Jos kysymys on vielä syntymättömän lapsen perimän tutkimisesta, voidaan vastaava mutaatioanalyysi tehdä istukanäytteestä. Näyte otetaan istukasta raskausviikoilla 11-12 ultraääniohjauksessa. Istukka näet sisältää sikiön geenistöä. Istukanäytteen ottamista on havainnollistettu kuvassa 7. Tutkimus on myös mahdollista tehdä lapsivedessä olevista soluista. Silloin tutkimus tehdään muutamia viikkoja myöhemmin. Molemmissa tapauksissa äidin vatsanpeitteiden läpi työnnetään näytteenottoneula tai -kanyyli. Sikiön asennosta riippuen lapsivesinäytteen ottaminen saattaa onnistua myös kohdunkaulan kautta. Komplikaatioiden, kuten infektioiden tai keskenmenon riski on kummankin tekniikan kohdalla hyvin pieni, ja gynekologi kertoo toimenpiteestä aina ennen sen suorittamista. Joillakin hemofilian kantajilla hyytymistekijän aktiivisuus saattaa olla normaalia matalampi,

jolloin toimenpiteen yhteydessä verenvuodon ehkäisemiseksi voidaan tarvita hyytymistekijän korvaushoitoa.

Kehitteillä on myös tekniikoita, joilla voidaan analysoida äidin verestä eristettyjä sikiön soluja. Tällöin voidaan selvittää syntymättömän lapsen sukupuoli ja sillä tavoin välttää istukanäytteen ottaminen silloin, kun äiti odottaakin tyttöä. Uusia tekniikoita pitää kuitenkin vielä hioa, ennen kuin ne ovat riittävän luotettavia rutiinikäyttöön. Voidaan myös käyttää alkiodiagnostiikkaa, mikä tarkoittaa, että suoritetaan ns. koeputkihedelmöitys ja tutkitaan jokin hedelmöittyneen munasolun varhaisen vaiheen soluista, jolloin nähdään, onko alkion F8- tai F9-geenissä hemofiliaa aiheuttava geenimuutos. Tämä tekniikka on kuitenkin monimutkainen, eikä se ole rutiinikäytössä, vaan vaatii erityisluvan.



KUINKA RASKAUS SUJUU, JOS OLEN HEMOFILIAN KANTAJA?

Jos kannat hemofiliaa aiheuttavaa geenimuutosta ja suunnittelet raskautta, sinun on hyvä olla yhteydessä verenvuotopotilaita hoitavaan yksikköön. Raskauden aikana määritetään hyttymistekijän VIII tai IX taso raskauden myöhäisessä vaiheessa. Jos sikiön sukupuoli ei ole tiedossa voidaan se määrittää ultraäänitutkimuksella noin kuukausi ennen laskettua aikaa. Jos kuitenkin haluat selvittää sikiön perimää, voit olla yhteydessä gynekologiin, kättilöön tai neuvolaan tai verenvuotopotilaita hoitavaan yksikköön. Noin kaksi kuukautta ennen laskettua aikaa raskaana olevalta kantajalta mitataan hyttymistekijän VIII tai IX pitoisuus. Yleensä hyttymistekijän VIII, mutta ei hyttymistekijän IX, pitoisuus nousee raskauden aikana. Tarvittaessa taso mitataan vielä ennen synnytystä.

Vaikka syntyvällä lapsella olisi todettu tai mahdollisuus olla hemofilia, normaali alatiesynnytys on turvallinen. Instrumenttien, kuten imukupin tai pihtien käyttöä synnytyksen yhteydessä on kuitenkin vältettävä vastasyntyneen verenvuotovaaran vuoksi. Myös anturin kiinnittämistä sikiön päänahkaan vältetään. Synnytys ei myöskään saa venyä pitkäksi. Silloin arvioidaan keisarileikkauksen tarve. Sikiödiagnostiikasta voi olla etua synnytystä suunniteltaessa. Jos sikiö on tyttö tai terve poika, voidaan synnytys toteuttaa normaalisti. Jos sikiö on hemofiliaa sairastava poika tai voisi olla, sovitaan synnytystavasta

gynekologin ja verenvuototautiin perehtyneen lääkärin kanssa. Useimmiten päädytään tavalliseen alatiesynnytykseen, mutta valmistaudutaan myös keisarileikkauksen mahdollisuuteen. Tällöin synnytys toteutetaan yliopistosairaalassa, jossa lastenlääkäri on paikalla. Suunnitelma on hyvä tehdä ja kirjata hyvissä ajoin. Jos naisen hyytymistekijän VIII tai IX pitoisuus on raskauden loppuvaiheessakin matala, suunnitellaan synnytyksen yhteyteen hyytymistekijän korvaushoito. Joissakin tapauksissa voidaan käyttää desmopressiini-lääkettä.

Hemofilian kantajana voit synnyttää lapsesi täysin normaalisti. Silloin jos kantajalla on arvioitu olevan verenvuotoriski tai sikiön tiedetään olevan poika tai sukupuolta ei ole määritetty, keskitetään synnytykset yliopistosairaalaan. Kun synnytystilanne on suunniteltu huolellisesti, voit odottaa sitä luottavaisin mielin.



MITÄ ASIOITA ON OTETTAVA HUOMIOON, JOS VASTASYNTYNEELLÄ TODETaan HEMOFILIA?

Synnytyksen jälkeen hemofiliaa sairastava lapsi ei yleensä tarvitse tavallisesta huolenpidosta poikkeavaa hoitoa. Vastasyntyntä tutkimaan tarvitaan kuitenkin kokenut lastenlääkäri. Lapselta otetaan myös yleensä verinäyte, josta voidaan määrittää hyytymistekijän VIII tai IX pitoisuus. Näyte otetaan tarvittaessa napanuorasta tai laskimosta. Jos verinäyte otetaan napanuorasta, lapsi ei tunne neulanpistoa, mutta pitoisuusarvo ei ole yhtä luotettava kuin laskimoverinäytteen määritetty arvo.

Jos hemofiliaa sairastavalla vastasyntyneellä ei ole verenvuotoja, hänelle ei ole tarpeen antaa hyytymistekijäkorvaushoitoa. Parhaiten lapsi voi vanhempiensa hoivassa. Siksi hänet siirretään lastenosastolle vain, jos esiintyy komplikaatioita. Hemofiliaa sairastavan lapsen vanhempien on parasta koettaa nauttia yhteisestä ajasta uuden tulokkaan kanssa. Kun tutkimukset on tehty, perhe pääsee lähtemään kotiin, eikä heidän tarvitse hemofilian takia jäädä sairaalaan. Verenvuotopotilaita hoitava yksikkö ottaa myöhemmin yhteyttä vanhempiin vahvistaakseen diagnoosin ja aloittaakseen jatkuvan hoitosuhteen perheen kanssa.

YHTEYSTIETOJA

Lisää tietoa saat seuraavilta tahoilta:

HUS Lasten ja nuorten sairaala
Hematologian klinikka

HUS Hyytymishäiriöyksikkö
www.hus.fi/hyytymishairioyksikko

Suomen Hemofiliayhdistys ry
www.hemofilia.fi

AISBL European Haemophilia Consortium (EHC)
Eurooppalainen potilasjärjestö
www.ehc.eu

World Federation of Hemophilia
Hemofiliapotilaiden ja heidän läheistensä
maailmanlaajuinen verkosto
www.wfh.org

Tämä opas on kehitetty yhteistyössä Pfizerin ruotsalaisen tytäryhtiön ja professori Rolf Ljungin kanssa, joka työskentelee hematologian poliklinikalla Skånen yliopistosairaalassa Malmössä.



Oma elämä

PFIZER HEMOFILIA