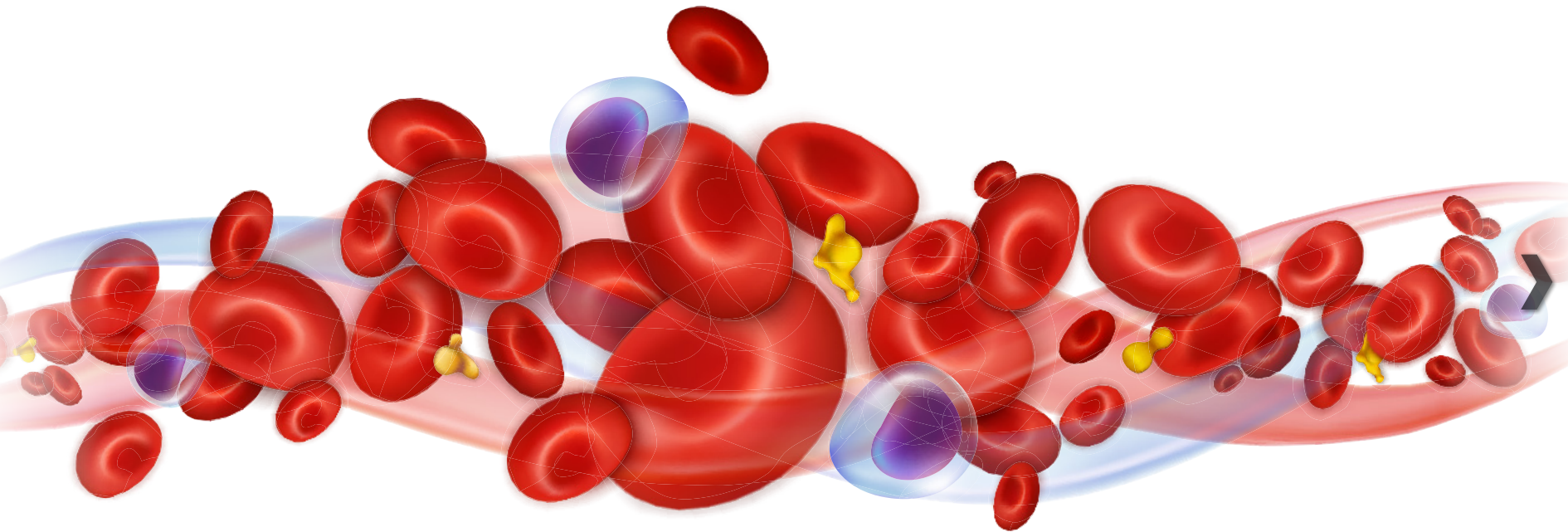


HEMOFILIE A en B

Inzicht in uw laboresultaten



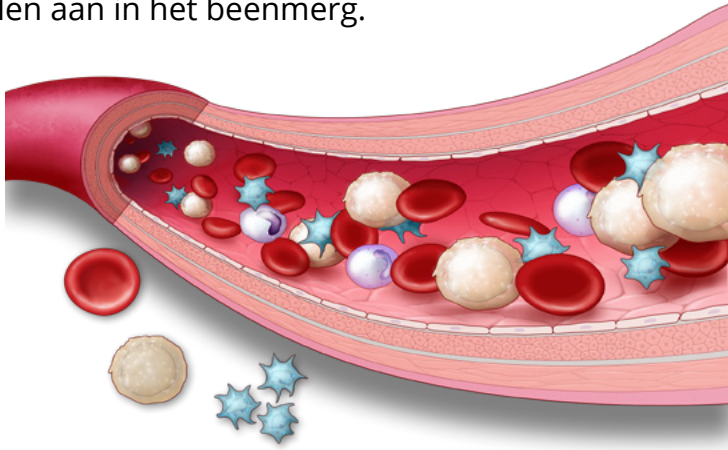
AHVH
Vereniging van hemofilie-,
von Willebrandpatiënten en andere
stollingsstoornissen

Ontwikkeld met de ondersteuning van



Volledige bloedtelling (CBC)

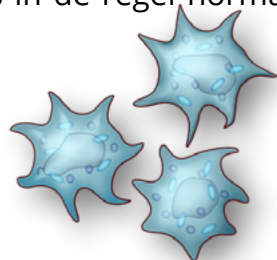
Een volledige bloedtelling of CBC (Complete Blood Count) meet het aantal rode bloedcellen, witte bloedcellen en het totaal aantal bloedplaatjes in het bloed. Het lichaam maakt bloedcellen aan in het beenmerg.



Bloedplaatjes - Trombocyten

Bloedplaatjes (of trombocyten) zijn bloedcellen die ervoor zorgen dat het bloed kan stollen zodat een wonde terug kan herstellen. Als het bloed te weinig bloedplaatjes heeft, kan men risico lopen op ernstige bloedingen. Als het bloed te veel bloedplaatjes bevat, loopt men een hoger risico op bloedstolsels (trombose).

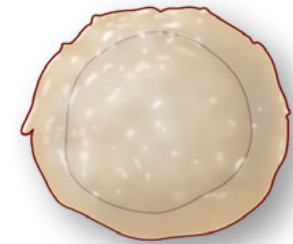
De bloedplaatjestelling is in de regel normaal bij hemofilie patiënten.



Witte bloedcellen (WBC) - Leukocyten

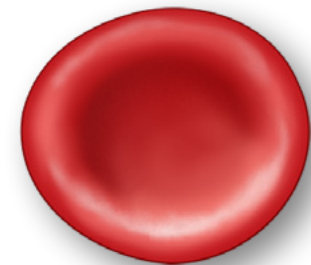
Witte bloedcellen (of leukocyten) helpen infecties bestrijden. Een laag aantal witte bloedcellen vermindert het vermogen van het lichaam om infecties en ziekten te bestrijden.

Een hoog aantal witte bloedcellen kan een teken zijn dat het afweersysteem momenteel een infectie aan het bestrijden is.



Rode bloedcellen (RBC) - Erytrocyten

Rode bloedcellen (of erytrocyten) transporteren zuurstof (O_2) van de longen naar alle weefsels en organen van het lichaam en brengen koolzuur (CO_2) van de weefsels en organen terug naar de longen.

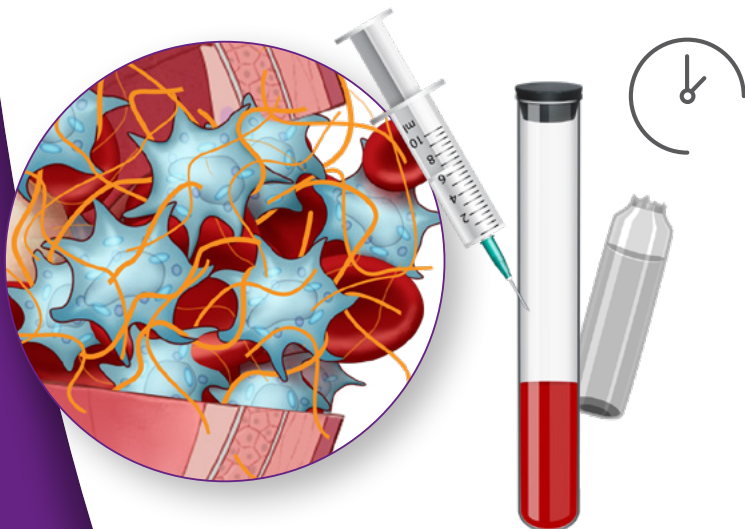


Protrombinetijd (PT)

Deze stollingstest laat toe om het deel van de stollingscascade dat onafhankelijk is van factor VIII en IX, te evalueren. De protrombinetijd is in de regel normaal bij hemofilie A en B patiënten.

Geactiveerde partiële tromboplastinetijd (aPTT)

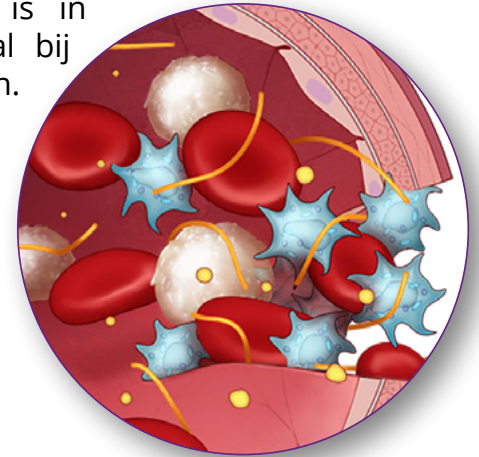
Deze stollingstest laat toe om het deel van de stollingscascade dat afhankelijk is van factor VIII en IX te evalueren. Deze stollingstest is abnormaal (verlengd) bij hemofilie A en B patiënten.



Fibrinogeen

Fibrinogeen is een eiwit dat zich omzet tot fibrine wanneer de stolling geactiveerd wordt. Fibrine vormt samen met de bloedplaatjes een bloedklonter om de bloeding te stelpen.

Het fibrinogeen is in de regel normaal bij hemofiliepatiënten.



Dosering van stollingsfactor

De hoeveelheid stollingsfactoren in het bloed kunnen worden gemeten door het plasma van de patiënt te mengen met factor (VIII of IX)-deficiënt plasma. De verkorting van de stollingstijd na toevoeging van het plasma van de patiënt maakt het mogelijk om de concentratie van de onderzochte factor te bepalen.

De concentratie van factor VIII is verlaagd bij hemofiliepatiënten A en die van factor IX is verlaagd bij hemofiliepatiënten B.

Erfelijk hemofilie A en B fenotype

De graad van ernst van hemofilie wordt uitgedrukt in mild, matig en ernstig. De gradatie is afhankelijk van de hoeveelheid factor VIII of IX waarvan het lichaam in staat is zelf te produceren.

Tekort aan stollingsfactor VIII / IX

Mild
5-40 %
circulerende
factor VIII / IX



Bloeding na operatie, na
het trekken van een tand
of bij een wonde

Matig
1-5 %
circulerende
factor VIII / IX



Bloeding na een lichte
verwonding

Ernstig
< 1 %
circulerende
factor VIII / IX



Spontane bloeding en
bloeding secundair aan
een minimale verwonding

Opsporen en kwantificeren van remmende antilichamen

Initiële Bethesda methodologie

Sommige patiënten die met factor VIII of factor IX worden behandeld, kunnen antilichamen tegen de toegediende factor ontwikkelen. Deze antilichamen (of inhibitoren) zullen het effect van de toegevoegde factor teniet doen.

Ze kunnen worden gedetecteerd door het plasma van de patiënt te mengen met normaal plasma en de resterende activiteit van FVIII (of FIX) in het mengsel te meten. Deze methode werd in de jaren zeventig gedefinieerd door een werkgroepvergadering in Bethesda in de Verenigde Staten.

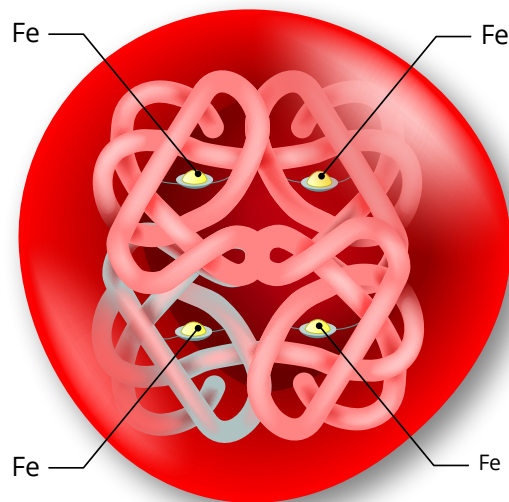
Aangepaste Bethesda methodologie (Nijmegen)

Deze test is verder geoptimaliseerd door de groep van Nijmegen (Nederland), van waaruit de naam van de test ontstaan is.



Hemoglobine (Hb)

Hemoglobine is een eiwit dat zich bevindt in de rode bloedcellen. Zuurstof (O_2) en koolzuur (CO_2) zullen zich binden aan ijzer (Fe) aanwezig in de hemoglobine en zullen zo getransporteerd worden. Hemoglobine geeft de rode kleur aan het bloed. Lage hemoglobinespiegels kunnen op bloedarmoede (anemie) wijzen door ofwel een onvoldoende productie van rode bloedcellen ofwel een gebrek aan ijzer.



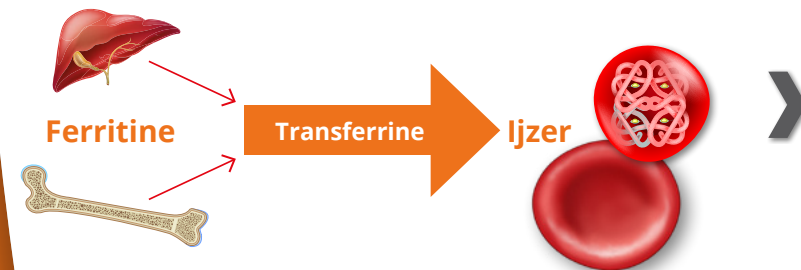
Hematocriet

Dit is het volume van de rode bloedcellen in verhouding tot het totaal bloedvolume.

Ijzer

In het bloed is ijzer nodig voor de aanmaak van hemoglobine en rode bloedcellen. Bij een tekort aan ijzer zal de ijzervoorraad van het lichaam (ferritine, zie lager) aangesproken worden.

Transferrine Transferrine



Ferritine

Ferritine is een eiwit dat zorgt voor de binding van ijzer en zo zorgt voor de opslag van ijzer in de lever en het beenmerg. Er is altijd een kleine hoeveelheid ferritine in het bloed aanwezig. Als er te weinig ijzer aanwezig is, wordt de ferritinevoorraad in eerste instantie aangesproken.

Bloedarmoede ontstaat wanneer er bijna geen ferritine meer over is.

Totale cholesterol

Een bloedonderzoek geeft aan hoe hoog het cholesterolgehalte is in millimol per liter bloed (mmol/l). De lever zorgt gewoonlijk voor een evenwicht tussen de hoeveelheid cholesterol die de lever aanmaakt en het gehalte cholesterol in het bloed.

De hoeveelheid cholesterol die de lever aanmaakt, wordt beïnvloed door de levensstijl. Roken, weinig lichaamsbeweging en een eetpatroon met veel verzadigd vet kunnen het evenwicht verstoren. Daardoor kan een ongewenste verschuiving plaatsvinden naar meer LDL (zie onderaan). Onverzadigd vet in de voeding zorgt juist voor minder LDL-cholesterol.

LDL cholesterol

LDL staat voor low-density lipoprotein (lage dichtheid lipoproteïne), beter bekend als «slechte» cholesterol. LDL transporteert cholesterol doorheen het bloed naar plaatsen waar kleine beschadigingen van de vaatwand opgetreden zijn. Daar zal het LDL cholesterol vrijzetten om de vaatwand opnieuw te herstellen.

Bij een teveel aan LDL zal cholesterol op vele plaatsen in de vaatwand afgezet worden en ontstaan er verkalkte cholesterolplaques of atherosclerose. Deze plaques zullen aanleiding geven tot vaatverstopping en in latere stadia tot beroertes of een acuut hartinfarct.

HDL cholesterol

HDL staat voor high-density lipoprotein (hoge dichtheid lipoproteïne), beter bekend als «goede» cholesterol. HDL neemt cholesterol uit het bloed weg en voert het af naar de lever, waar het wordt afgebroken.

Vervolgens verlaten deze afbraakproducten het lichaam via gal en de ontlasting. Door het afvoeren van cholesterol beschermt HDL het lichaam tegen hart- en vaatziekten.

Hepatitis B- en hepatitis C-anti-lichaamtest (anti-HBV en anti-HCV)

Deze twee testen meten de aanwezigheid van antistoffen tegen hepatitis B of hepatitis C.

Voor hepatitis B zullen deze testen positief zijn na doorgemaakte infectie of na vaccinatie.

Voor hepatitis C is er geen vaccin voorhanden en duidt de positiviteit op doorgemaakte infectie.

C-reactief proteïne (CRP)

De CRP-waarde in het bloed is een marker voor ontsteking in het lichaam.

CRP is een acuut fase-eiwit dat geproduceerd wordt in de lever. Zijn fysiologische functie is om infecties te helpen bestrijden.

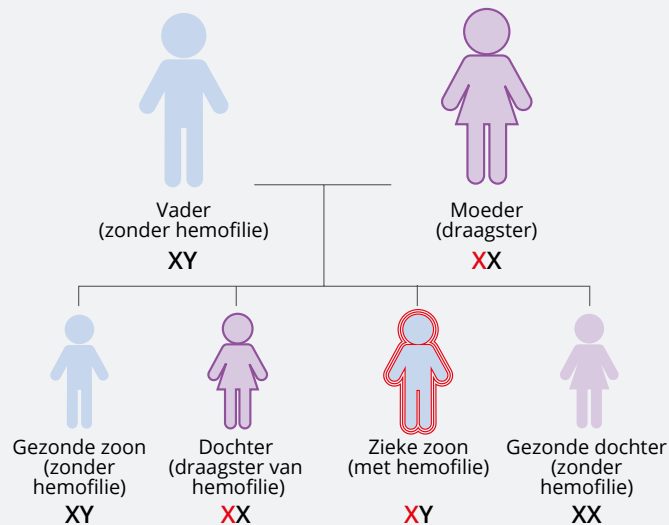
Erfelijkheidsschema van hemofilie

Hemofilie A en B zijn X-gebonden aandoeningen. Het X chromosoom is aanwezig op één exemplaar bij mannen (XY) en op 2 exemplaren bij vrouwen (XX).

Bij een gezin waar de vader geen hemofilie heeft (XY) en de moeder draagster van hemofilie is (XX), hebben de zonen, die één van de 2 X-chromosomen van hun moeder krijgen, 50% risico op hemofilie (XY of XY) en de dochters hebben 50% risico om draagsters te worden (XX of XX).

Vader gezond - moeder draagster

50% risico op zonen met hemofilie.
50% risico op draagsterdochters.



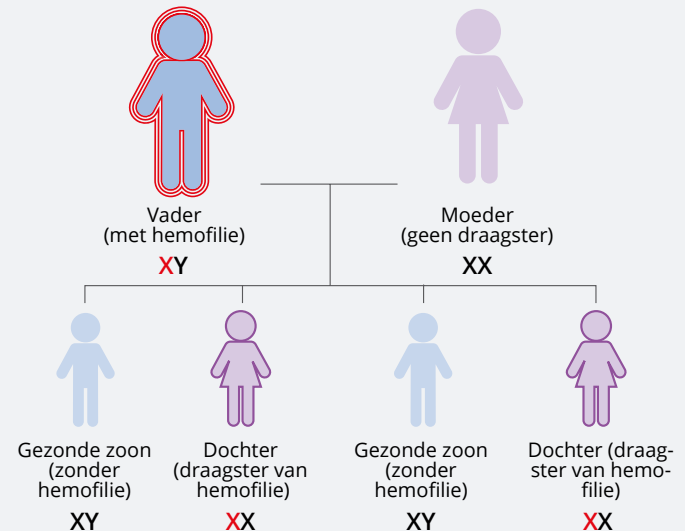
X: chromosoom met mutatie in het FVIII- of FIX-gen.

Bij een gezin waar de vader hemofilie heeft (XY) en de moeder geen hemofilie heeft (XX), hebben de zonen (XY) geen hemofilie aangezien ze één van de X-chromosomen van hun moeder en het Y-chromosoom van hun vader krijgen.

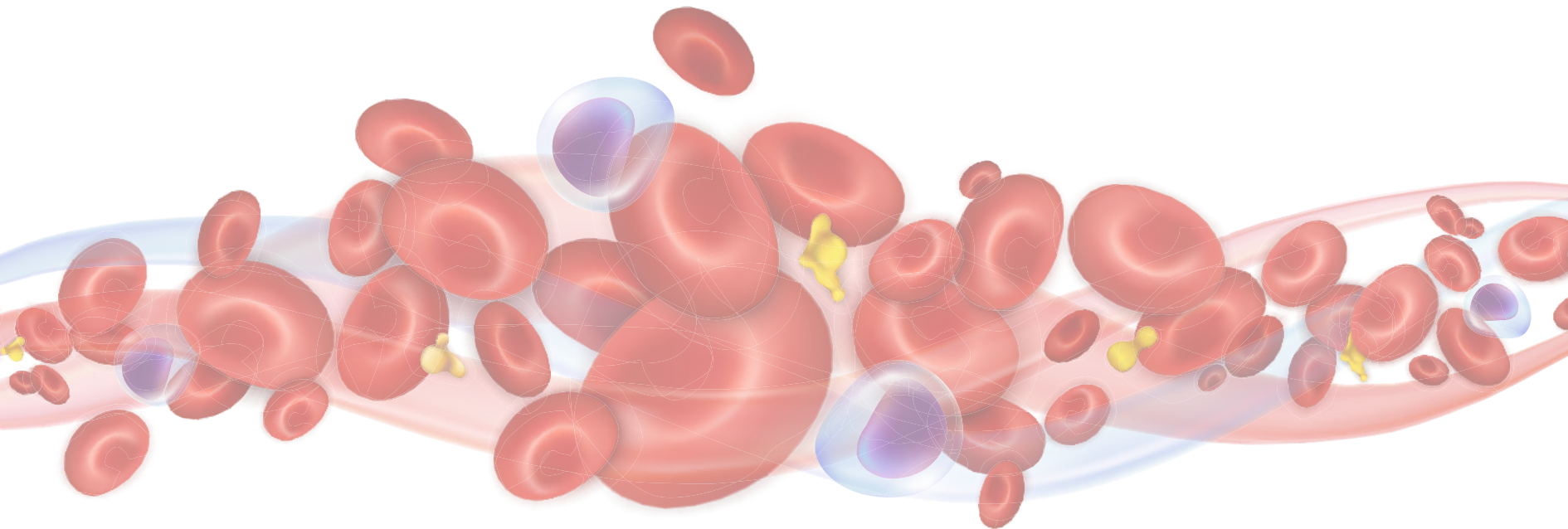
De dochters (XX) zullen het X-chromosoom van hun vader krijgen samen met één van de X-chromosomen van hun moeder en zullen draagsters van hemofilie zijn.

Vader met hemofilie - gezonde moeder

Zonen zijn altijd gezond.
Dochters zijn altijd draagsters.



X: chromosoom met mutatie in het FVIII- of FIX-gen.



AHVH
Vereniging van hemofilie-,
von Willebrandpatiënten en andere
stollingsstoornissen

De patiëntenvereniging AHVH bedankt Prof. Jacquemin en Prof. Vandenbriele van UZ Leuven voor hun samenwerking bij het ontwikkelen van deze folder.

Deze folder heeft zeker niet tot doel om een persoonlijk gesprek met uw behandelende arts te vervangen.

De informatie in deze folder wil u alleen meer inzicht geven in uw laboresultaten en u voorbereiden op de consultatie bij uw arts.

C-ANPROM/BE/HEM/0003 – oktober 2020



Met de ondersteuning van

