



Draagster zijn *van hemofilie*



Een samenwerking tussen AHVH, Dr Catherine LAMBERT van het universitair ziekenhuis Saint-Luc en BAYER

/////// **Breaking boundaries** in hemophilia



Inhoudstabel

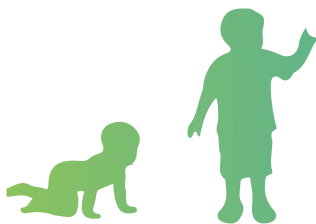
1. *Wat is hemofilie?*
2. *Overdracht van de ziekte*
3. *Hoe komt het dat hemofilie voorkomt in mijn familie?*
4. *Hoe en wanneer worden draagsters opgespoord?*
5. *Kunnen draagsters ook hemofilie hebben ?*
6. *Bloedingssymptomen van een draagster*
7. *Behandeling van bloedingen bij draagsters*
8. *Kinderwens*
9. *De prenatale diagnose*
10. *Opvolging tijdens zwangerschap, bevalling en na de bevalling*
11. *Getuigenis*

1. Wat is hemofilie?

Hemofilie is een bloedingsstoornis die de bloedstolling belemmert. Bij mensen met die stoornis is één van de stollingsfactoren – dit is een eiwit in het bloed dat een rol speelt bij de vorming van klonters om bloedingen te stelpen – niet of in onvoldoende mate aanwezig is, en werkt het niet zoals het hoort. Wanneer factor VIII ontbreekt, spreekt men over hemofilie A. Ontbreekt factor IX dan spreekt men over hemofilie B. Er bestaan verschillende graden in de ernst van hemofilie. Deze worden onderscheiden door de residuele activiteit van de betreffende stollingsfactor. De stoornis is reeds aanwezig van bij de geboorte. Bij een ernstige tot gematigde hemofilie heeft de patiënt een stollingsfactor tussen 1 en 5%, bij een milde vorm van hemofilie ligt dat tussen 5 en 40%.

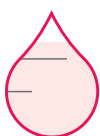
Mensen met hemofilie bloeden niet overvloediger of sneller dan mensen zonder de ziekte, maar de bloedingen duren langer. Wanneer het tekort in factor VIII of IX ernstig is, kunnen bloedingen spontaan voorkomen, vooral op het niveau van gewrichten en spieren. Herhaaldelijke gewrichtsbloedingen kunnen leiden tot verminderde bewegingsvrijheid en zelfs tot de afbraak van het gewricht (arthropathie). De gematigde en milde vormen worden gekenmerkt door bloedingen die optreden bij een trauma of een chirurgische ingreep.

Hemofilie is een zeldzame ziekte die rond de 1000 personen treft in België. Ongeveer 85% van de patiënten heeft hemofilie A en 15% heeft hemofilie B.

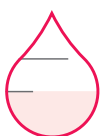


Deze erfelijke aandoening komt vooral voor bij mannen. De vrouwen die dit abnormale gen dragen, worden ook wel ‘overdragers’ of ‘draagsters’ genoemd. Dat betekent dat zij deze aandoening kunnen overbrengen op hun kinderen zonder dat zij zelf enige symptomen van de ziekte vertonen. Ze vertonen dus in het algemeen geen enkel teken van wat zou kunnen wijzen op een bloeding.

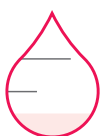
Ernst van de hemofilie



Normaal
Factor VIII en IX
50-100%



Mild
Factor VIII en IX
5-40%

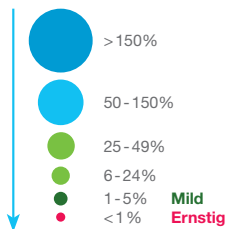


Gematigd
Factor VIII en IX
1-5%



Ernstig
Factor VIII en IX
<1%

Het aanwezige percentage van Factor VIII of IX



Aantal zwellingen of bloedingen

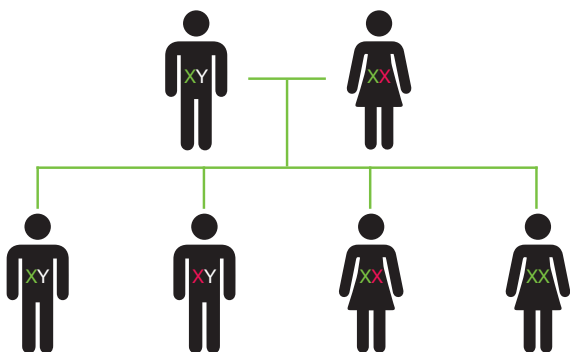


2. Overdracht van de ziekte

Onze genetische informatie wordt op het niveau van chromosomen opgeslagen in de vorm van genen. Elk gen is gemaakt van een stof genaamd DNA die de genetische code bevat.

Elke menselijke cel bevat 23 paar chromosomen (46 chromosomen in totaal) waarvan één paar geslachtschromosomen. De man heeft de geslachtschromosomen X en Y (XY). De vrouw beschikt over 2 X-chromosomen (XX). Tijdens de bevruchting krijgen jongens een X-chromosoom van hun moeder en een Y-chromosoom van hun vader. Meisjes krijgen twee X-chromosomen; één van hun vader en één van hun moeder.

Een jongen of een meisje?



De vader bepaalt het geslacht van de baby in functie van het geslachtschromosoom (X of Y) dat hij doorgeeft aan het kind. De moeder geeft altijd een X-chromosoom aan het kind.

Het X-chromosoom draagt het gen dat instaat voor de productie van de stollingsfactoren VIII en IX. Als deze genen defect zijn, is er geen of onvoldoende productie van deze stollingsfactoren VIII of IX mogelijk.

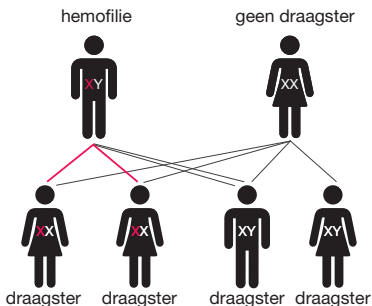


Als er een genetische afwijking is bij een vrouw (XX), compenseert het X-chromosoom met het normale gen de deficiëntie van het andere, slecht werkende gen. In bepaalde gevallen gebeurt deze compensatie slechts gedeeltelijk. De vrouw is dan draagster van het gen, maar heeft zelf dus geen hemofilie.

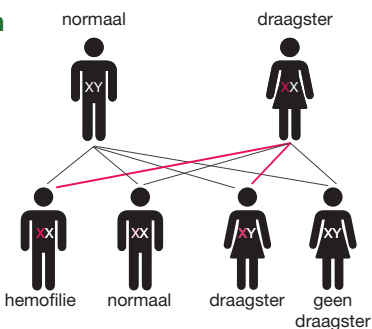
Als zo'n genetische afwijking zich voordoet bij een man (XY), dan zal hij hemofilie hebben aangezien hij maar één X-chromosoom heeft. De zonen van mannelijke hemofiliepatiënten erven automatisch een Y-chromosoom en zullen geen hemofilie hebben. Daar tegenover staat dat dochters van mannelijke hemofiliepatiënten automatisch draagsters zullen zijn, omdat ze het enige niet goed werkende X-chromosoom erven. Als een moeder draagster is, hebben hun dochters 50% kans om draagsters te zijn en hun zonen 50% kans om hemofilie te hebben. Aangezien telkens dezelfde genetische informatie overgedragen wordt, blijft de vorm en de ernst van hemofilie binnen een familie hetzelfde.

Hoe draagt men hemofilie over?

Overgedragen via de vader



Overgedragen van de moeder



3. Hoe komt het dat hemofilie voorkomt in mijn familie?

Bij ongeveer 70% van de hemofiliepatiënten die jaarlijks in ons land geboren worden, is hemofilie gekend in de familie. We spreken over familiale hemofilie. In een derde van de gevallen is er geen hemofilie gekend in de familie, sporadische hemofilie genoemd.

4. Hoe en wanneer worden draagsters opgespoord?

We maken een onderscheid tussen twee soorten draagsters: de effectieve draagsters en de mogelijke draagsters. De effectieve draagsters hebben wel degelijk het hemofilie-gen overgeërfd.

Effectieve draagsters zijn:

- meisjes wiens vader hemofilie heeft;
- moeders die een zoon hebben met hemofilie en ook minstens een ander mannelijk familielid dat hemofilie heeft (broer, grootvader, nonkel, of neef);
- moeders van minstens twee zonen met hemofilie.

Mogelijke draagsters zijn:

- meisjes met een moeder die draagster is;
- moeders die een zoon hebben met hemofilie, zelfs wanneer er geen andere familieleden zijn met hemofilie (of draagsters);
- zussen, moeders of grootmoeders, tantes of nichten van draagsters.

Het is mogelijk effectieve draagsters op te sporen door te kijken naar een gedetailleerde familiegeschiedenis (stamboom).

De formele identificatie van vrouwelijke draagsters is gebaseerd op een genetische analyse die het abnormale gen dat verantwoordelijk is voor hemofilie in de familie opspoort. Als deze genetische afwijking bekend is (mutatie, deletie, inversie, ...), is het mogelijk om met zekerheid de draagsters te identificeren door hun X-chromosomen aan een directe genetische analyse te onderwerpen.

Als de genetische afwijking onbekend is, kunnen andere analyses gedaan worden om de kenmerken van het X-chromosoom in de hemofiliepatiënt te vergelijken met die van de mogelijke draagsters in zijn familiekring. Deze indirecte benadering wordt polymorfisme-onderzoek genoemd en is enigszins minder betrouwbaar dan directe genetische analyse.

Het is belangrijk om te weten dat deze tests alleen worden uitgevoerd in gespecialiseerde hemofiliecentra die nauw samenwerken met een deskundig genetisch centrum. Gezien de grote vooruitgang die de laatste jaren op het gebied van de genetica is geboekt, is het vaak nuttig om ervoor te zorgen dat de resultaten uit vroegere analyses worden bevestigd.

Draagsters diagnosticeren is een complexe procedure. Hoewel het belangrijk is om draagsters op te sporen, mag men niet vergeten dat deze genetische test ook morele en culturele vragen met zich meebrengt. Het resultaat van de test kan bovendien bepaalde informatie onthullen over andere leden van de familie.

In ieder geval zouden gezinnen specialisten in een behandelcentrum van hemofilie of een genetische counselor moeten raadplegen, die hen zal helpen de opties te begrijpen in verband met de diagnose.

5. Kunnen draagsters ook hemofilie hebben?

Jarenlang werd aangenomen dat enkel mannen met hemofilie symptomen konden vertonen en dat vrouwen enkel draagster waren van het hemofiliegen. Intussen weten we dit niet helemaal klopt. Sommige vrouwelijke draagsters hebben een lager niveau van factor VIII of IX en hebben aanleg voor bloedingen.

Vrouwen hebben twee X-chromosomen. In vele gevallen compenseert het X-chromosoom met het normale gen de deficiëntie van het X-chromosoom met het slechtwerkende gen. In bepaalde gevallen gebeurt de compensatie slechts gedeeltelijk. De vrouw heeft dan een lager gehalte van de stollingsfactor in het bloed (tussen 30% en 70% minder) in

vergelijking met een normaal gehalte en vertoont matige of lichte symptomen van hemofilie.

Voor elke chirurgische ingreep, of een ingreep met risico op bloedingen (blauwe plekken, zware menstruatie,...) moet er een bloedstollingsonderzoek uitgevoerd worden bij draagsters. Elke draagster met factor VIII- of IX-deficiëntie moet een kaart hebben die uitgegeven wordt door de Hemofilievereniging (AHVH). Die kaart bevat informatie over de bloedingsafwijking van de draagster. Het is belangrijk om te weten dat een normaal factor VIII- of IX-niveau niet uitsluit dat een vrouw hemofilie-draagster is.

6. Bloedings symptomen van een draagster

Ongeveer een derde van de draagsters heeft een stollingsgraad van minder dan 60% en kan abnormale bloedingen hebben. Bij het grootste deel van de gevallen zijn de symptomen dezelfde als bij mannen met een lichte vorm van hemofilie. Specifiek bij vrouwen komen er andere symptomen voor.

Draagsters kunnen een hevigere menstruatie (menorrhoea) hebben die ook langer kan duren. Ze kunnen bloedingen hebben buiten de menstruatieperiode (metrorragie) waardoor ze sneller last kunnen hebben van een ijzertekort, bloedarmoede en/of een risico op hysterectomie. Bovendien zijn ze vatbaarder voor bloedingen na een bevalling (post-partum) of na een miskraam.

Vrouwen met een stollingsstoornis hebben vaker last van pijn tijdens hun menstruatie (dysmenorroe). Ze kunnen ook bloedverlies hebben in het midden van hun cyclus of op het moment van ovulatie, wat kan leiden tot buik- en bekkenpijn. Langdurige bloedingen na een ingreep zoals een tan-

dextractie of tonsillectomie (operatie waarbij de keelamandelen verwijderd worden), is het meest voorkomende symptoom bij vrouwen. Ook na een ongeval of bij een verwonding kunnen ze ernstige bloedingen hebben.

Tenslotte hebben draagsters meer kans om last te hebben van kneuzingen, blauwe plekken, neusbloedingen of bloedend tandvlees.

7. Behandeling van bloedingen bij draagsters

Er zijn verschillende behandelingen beschikbaar om bloedingen bij draagsters te voorkomen:

Desmopressine (DDAVP)

Desmopressine is een synthetisch hormoon dat kan helpen om bloedingen onder controle te houden na een noodgeval of tijdens een medische ingreep. Het hormoon kan geïnjecteerd worden in een ader of onderhuids, maar kan ook toegediend worden via een neusspray.

Desmopressine werkt niet even effectief bij alle draagsters. De verdraagzaamheid en de effectiviteit van het geneesmiddel moeten getest worden alvorens het te gebruiken. Bij draagsters van hemofilie B wordt het factor IX-niveau hiermee niet verhoogd.

Stollingsfactoren

Bij draagsters waarbij desmopressine niet effectief is, of afgeraden wordt, en wanneer het risico op zware bloedingen verhoogd is, kunnen injecties met een stollingsfactor noodzakelijk zijn.

Antifibrinolytische middelen

Tranexaminezuur is een antifibrinolytisch middel dat de bloedstolling stabiliseert. Het is vooral effectief bij gynaecologische bloedingen, of bij bloedingen in de mond of neus. Het helpt om zware menstruatie en bloedingen na chirurgische of tandheelkundige ingrepen onder controle te houden.

Hormoontherapie

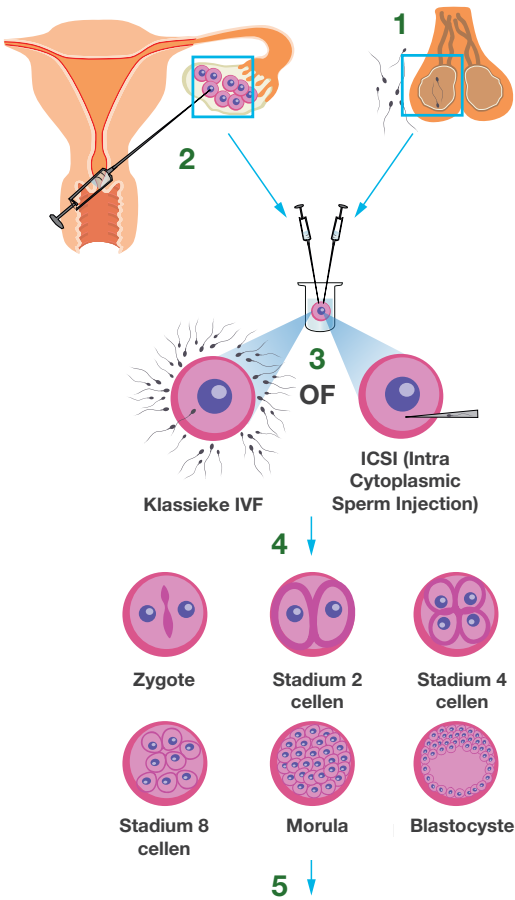
Hormoontherapie is een optie om zware menstruatiebloedingen te regelen. Dit omvat het gebruik van hormonale anticonceptiva (die zowel oraal, via een huidpleister of vaginaal toegediend kunnen worden) en het intra-uterien afleveringssysteem met levonorgestrel (hormonaal spiraaltje).

8. Kinderwens

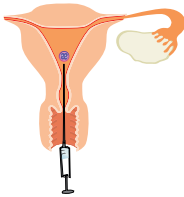
Op een zeker moment hebben veel koppels een kindwens. Kinderen krijgen is een grote stap in het leven. Maar wat als hemofilie in de familie voorkomt? De aanstaande moeder wil in dat geval zeker weten of ze draagster is en of ze de ziekte zal doorgeven aan haar kind.

Sommige koppels aanvaarden simpelweg dat er een mogelijkheid is dat hun kind geboren zal worden met hemofilie. In landen waar er een kwaliteitszorg is, en waar de concentraten aan stollingsfactor goed verkrijgbaar zijn, wordt hemofilie vaak beschouwd als een beheerbare ziekte. Sommige gezinnen besluiten echter om een kind te adopteren of om pleegouder te worden.

Om een zwangerschapsonderbreking te vermijden, kiezen anderen voor een andere conceptiemethode, zoals in-vitrofertilisatie (IVF), om zo het risico op een kind met hemofilie uit te sluiten.



1. Verzameling van sperma.
2. De eicellen worden uit de eierstokken geprikt.
3. De eicellen worden bevrucht door de sperma.
4. De bevruchte eicellen worden in cultuur gebracht.
5. De (beste) geselecteerde embryo's worden in de baarmoeder geplaatst.



Een andere mogelijkheid is het sorteren van sperma. Enkel het sperma met het X-chromosoom wordt gebruikt. Dit zorgt voor de geboorte van een meisje.



Deze opties zijn niet altijd toegankelijk of aanvaardbaar voor het koppel. Een gesprek met een centrum voor reproductieve geneeskunde is aanbevolen om een zicht te krijgen op alle mogelijke technieken.

Het is in ieder geval belangrijk dat de draagster duidelijke en nauwkeurige informatie krijgt vooraleer ze een zwangerschap overweegt:

1. Wat zijn de risico's van het overbrengen van hemofilie op het kind? Draagsters hebben namelijk 50% kans om de ziekte door te geven aan hun kinderen;
2. Wat zijn de gevolgen voor het kind als het hemofilie heeft; zowel voor jongens als voor meisjes;
3. Hoe wordt hemofilie behandeld, en welke zorg is beschikbaar?
4. Wat moet er gebeuren om de zwangerschap, de arbeid en de bevalling zo goed mogelijk te laten verlopen om zo het risico op complicaties voor moeder en kind te beperken?
5. Wat zijn de opties op het vlak van conceptie, prenatale diagnose en bepaling van het geslacht van de foetus?

9. Prenatale diagnose

Het doel van de prenatale diagnose is om de mogelijkheid van hemofilie tijdens de zwangerschap te herkennen of uit te sluiten. Als er hemofilie gediagnosticeerd wordt, kunnen ouders hierdoor een abortus overwegen. Over een dergelijke beslissing moet uiteraard erg goed nagedacht worden, en dit betekent dat veel getroffen families voor een zeer moeilijke keuze kunnen komen te staan. Als ouders ervoor kiezen om geen abortus uit te voeren, is het belangrijk dat ze tijdens een prenatale consultatie informatie krijgen over wat de ziekte inhoudt, en over de risico's voor hun toekomstige kind.

Bij families met een milde vorm van hemofilie is de prenatale diagnose niet noodzakelijk. Het is dan in ieder geval wel nuttig om via een echografie het geslacht van de baby vast te stellen. Als het een jongen is, zullen de nodige voorzorgsmaatregelen genomen moeten worden tijdens de bevalling. Als het een meisje is, is er geen risico.

Naargelang het stadium van de zwangerschap, kunnen verschillende onderzoeken gedaan worden:

- Vaststellen van het geslacht van de foetus via het plasma van de moeder: er wordt een bloedstaal genomen vanaf de 8e week van de zwangerschap. Het geslacht kan vastgesteld worden aan de hand van genetisch materiaal van het kind dat zich in het bloed bevindt van de moeder (aanwezigheid van chromosoom Y of niet).
- Echografie: deze beeldvormingstest stelt het geslacht vast bij 15 weken zwangerschap.

Als de foetus mannelijk is, willen de ouders misschien weten of hij het defecte gen draagt. Dit kan gebeuren aan de hand van een vruchtwaterpunctie of een chorionvillusbiopsie (CVB).

Chorionic Villus Biopsy (CVB)

Deze procedure vindt plaats tussen de 11e en 14e week van de zwangerschap. Het gaat om het afnemen van cellen uit chorionvlokken van de placenta (trofoblasten) door middel van een intra-uteriene punctie onder echografische begeleiding (fig. 1). Deze cellen bevatten dezelfde genetische informatie als de foetus en ze kunnen gebruikt worden om te bepalen of de foetus drager is van het abnormale gen. Chorionic Villus Biopsy is het vroegste, uitvoerbare onderzoek en staat toe, om in geval van onderbreking van zwangerschap, een snellere interventie uit te voeren dan met andere diagnostische methoden.

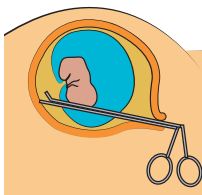


Fig. 1: Biopsie van chorionvlokken (trophoblast) tussen de 11^{de} en de 14^{de} week.

Vruchtwaterpunctie

Deze procedure kan plaatsvinden tussen de 15de en de 20ste week van de zwangerschap. Een fijne naald wordt door het abdomen ingebracht in de baarmoeder (fig. 2). Er wordt een kleine hoeveelheid vruchtwater verzameld voor analyse. Dit vruchtwater bevat cellen die door de foetus uitgescheiden zijn. U moet ook weten dat iedere interventie bij een zwangere vrouw een zeker risico van een ongewenste miskraam met zich kan meebrengen. De kans op een miskraam gerelateerd aan CVB ligt tussen de 1% à 2% en bij een vruchtwaterpunctie ligt dit onder 1% (0.5% tot 1%).

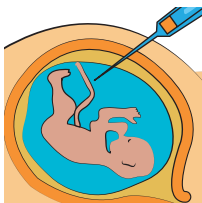


Fig. 2: Vruchtwaterpunctie tussen de 15^{de} en 20^{ste} week.

10. Opvolging tijdens de zwangerschap, bevalling en na de bevalling

Draagsters van hemofilie zouden idealiter nog voor de zwangerschap informatie moeten inwinnen bij een genetisch consulent over de risico's van het krijgen van een kind met hemofilie. Ze zouden ook een verloskundige moeten raadplegen vanaf ze een vermoeden hebben van een zwangerschap. Op die manier kan de verloskundige nauw samenwerken met het personeel van het behandelende hemofiliecentrum om de beste zorgen aan te bieden tijdens de zwangerschap en de bevalling, en om het risico op complicaties te minimaliseren voor de moeder en het kind.

Om het risico op een bloeding bij de draagster te beperken en zo nodig geschikte voorzorgsmaatregelen te treffen, moeten de factor VIII- of IX-waarden gemeten worden bij de toekomstige moeder tijdens het derde trimester van de zwangerschap. Het grootste deel van de draagsters heeft geen bloedingen tijdens de zwangerschap. De factor VIII-waarden stijgen aanzienlijk tijdens de zwangerschap, wat het risico op bloedingen bij hemofilie A draagsters vermindert. Daarnaast wordt er amper een stijging van factor-IX vastgesteld tijdens de zwangerschap. Er is niets dat erop wijst dat het aantal miskramen hoger ligt bij hemofiliedraagsters.

Als de factorwaarden laag zijn, mag er een behandeling toegediend worden tijdens de arbeidsuren om het risico op zware bloedingen tijdens en na de bevalling te verminderen. Een gehalte van 50% aan factor VIII of IX is voldoende voor een natuurlijke bevalling of voor een bevalling met keizersnede. De stollingsfactorwaarden kunnen ook aantonen of de vrouw een lokale verdoving mag krijgen (epidurale).

Geneesmiddelen gebruiken die de stollingswerking verstoren, moeten vermeden worden.

Hemofiliedraagsters kunnen op een natuurlijke manier bevallen, maar een langdurende bevalling moet worden vermeden en het risico op een trauma door de bevalling moet worden geminimaliseerd.

Van zodra de baby geboren is (als het een jongen is), moet een bloedstaal genomen worden van de navelstreng om het gehalte aan stollingsfactor te meten. De intramusculaire injecties en andere chirurgische ingrepen, zoals een besnijdenis, moeten worden vermeden tot zolang de resultaten van de bloedtest niet gekend zijn. De geboorte van elk kind met hemofilie moet gebeuren in een ziekenhuis met veel ervaring in het behandelen van hemofilie.

Na de bevalling keert het gehalte aan stollingsfactor bij een hemofiliedraagster terug naar de normale waarde van voor de zwangerschap. Het risico op een bloeding is dus toegenomen. Tijdens deze periode kan er beroep gedaan worden op desmopresine, stollingsfactoren en tranexaminezuur.

Er kunnen voorzorgen genomen worden om een bloeding na de bevalling te voorkomen: bijvoorbeeld door het toedienen van geneesmiddelen die de baarmoeder laten samentrekken en de placenta laten uitdrijven, wat het risico op een bloeding aanzienlijk vermindert.

11 Getuigenis

Aurélie, 20 jaar

Hallo,

Mijn naam is Aurélie. Ik ben 20 jaar oud en ik woon in Brussel. Ik ben een symptomatische draagster van hemofilie A. Toen ik twaalf jaar was, kreeg ik te horen dat ik draagster was. Dit was niet zo'n verrassing aangezien mijn vader hemofilie heeft.

Bovendien heb ik zelf ontdekt dat ik symptomatische draagster was tijdens een congres over hemofilie. Die term was me tot op dat moment onbekend, net zoals de gevolgen ervan.

Toen vastgesteld werd dat ik draagster was, werd me verteld dat mijn gehalte aan stollingsfactor 49% was en die van mijn tweelingzus 80%. Tot op dat punt zag ik enkel een verschil in cijfers. Er werd me gezegd dat dit goed in de gaten moest worden gehouden, maar dat dit me normaal gezien niet al te veel problemen zou opleveren.

Het eerste grote moment dat ik geconfronteerd werd met het feit dat ik een symptomatische draagster ben, was bij het doorbreken van mijn eerste maandstonden. Net zoals bij andere meisjes gaat dit gepaard met heel wat stress en vragen. Dit is natuurlijk nog erger wanneer je zware maandstonden hebt en je dit moeilijk onder controle kan houden. Dit was voor mij een moeilijke periode, vooral omdat ik soms bij vriendinnen wou blijven slapen. Zelfs een uurtje in de les zitten stond voor mij gelijk aan een heuse strijd.

Iedere keer dat ik ze weer kreeg, nam ik een volledige doos stollingsfactor in. Dat maakte het een

beetje draaglijker, maar ze waren nog steeds zwaarder dan gemiddeld. Enkele maanden na mijn eerste maandstonden, stelden mijn ouders voor om bij een gynaecoloog langs te gaan. Samen met de arts hebben we een pil gevonden die mijn maandstonden sterk verminderde. Dat was voor mij een enorme opluchting.

Tijdens deze periode voelde ik mij vaak eenzaam. Daarom zocht ik op internet naar informatie, maar daar vond ik niet echt de hulp en getuigenissen die ik hoopte te vinden. Wanneer ik nu aan mensen vertel dat ik symptomatische draagster ben, vragen ze mij direct hoe ik mijn maandstonden onder controle houd. Als dit de eerste vraag is die naar boven komt wanneer we praten over symptomatische draagsters, waarom is er dan zo weinig of soms geen informatie te verkrijgen bij specialisten?

Het tweede grote moment dat ik werd geconfronteerd met het draagster zijn, was de vraag rond het moederschap en alles wat daar bij komt kijken. Dat is iets wat steeds door mijn hoofd heeft gespeeld van sinds ik 13 jaar was. Het is niet zozeer dat ik onmiddellijk een kind wil, maar eerder het feit dat ik me afvraag hoe ik mijn hemofilie kan beheren als ik een kind zou hebben. Ik heb veel vragen die nog in mijn hoofd spelen. Zal mijn kind ook hemofilie hebben? Hoe zal mijn kind leven met zijn hemofilie (wetende dat ik draagster ben van ernstige hemofilie)? Bestaat er een manier om te vermijden dat mijn kind ook hemofilie zal hebben en is dat de goede oplossing?

Dan zijn er nog andere vragen die meer naar mezelf gericht zijn: Hoe verloopt de bevalling? Zijn mijn kansen op complicaties of ernstige bloedingen groter? Mijn hoofd steekt nog vol met dergelijke vragen. En vooral hoe je je als moeder niet schuldig moet voelen wanneer je een kind ter wereld brengt dat sowieso op een dag zal lijden onder zijn hemofilie, goed wetende vanaf het begin dat dit risico bestond? Hoe leg ik dat uit aan de familie van mijn vriend? Moeten we vertrouwen op de wetenschap of de natuur zijn gang laten gaan en het risico nemen om te leven met deze schuldgevoelens?

Helaas heb ik nog geen informatie of antwoorden gevonden op mijn vragen. Op school heb ik presentaties gegeven over hemofilie en ik heb congressen bijgewoond over hemofilie. Iedere kans die zich aanbood om antwoorden te krijgen op mijn vragen, heb ik gegrepen. Ik heb zelfs presentaties gegeven over de Von Willebrandfactor, aangezien deze ziekte – voor wat betreft de symptomen – sterk lijkt op hemofilie en veel meisjes treft. Jammer genoeg kreeg ik ook hier geen antwoorden of getuigenissen die me zouden kunnen geruststellen. In de tussentijd blijf ik zoeken, schrijven en wachten opdat draagsters evenveel recht hebben op de informatie die we verdienen.

Mijn vrienden weten dat ik draagster ben en wat ze moeten doen mocht ik een bloeding krijgen. Ik heb mijn hemofilie ook nooit verborgen gehouden voor mijn vriendjes. We kunnen stellen dat hemofilie in België tegenwoordig goed kan verzorgd worden

en dat het niet meer zo'n grote negatieve impact heeft als vroeger. Toch verkies ik altijd erover te praten want dat kan me redden! Hoe meer ik praat over mijn hemofilie, hoe beter de mensen rondom mij zullen weten hoe ze moeten reageren de dag dat ik een zware bloeding heb. Ik heb steeds reservedoosjes stollingsfactor en koude kompressen bij me, je kan immers nooit te voorzichtig of vooruitziend zijn.

Ook moet ik toegeven dat hemofilie mij veel geluk heeft gebracht in mijn leven. Ik ben animatrice in een kamp voor hemofiliepatiënten dat gedurende de zomer één week plaatsvindt. Naar mijn mening is dit zeer belangrijk en het bezorgt me een ontzettend goed gevoel om deze jongeren te kunnen helpen en hun vertrouwenspersoon te zijn. Op kamp leren de jonge hemofiliepatiënten mekaar kennen en delen ze hun verhalen. Dit vergt veel inzet, zowel fysiek als mentaal, maar niets is meer waard dan het zien van hun lach want dat is wat ik in ruil krijg. Op deze manier voel ik me minder schuldig wanneer ik eraan denk ooit een kind op de wereld te zetten dat hemofilie heeft. Ik zie deze kinderen openbloeien en ik hoop dat op een dag mijn kind ook zo zal kunnen openbloeien en zijn hemofilie zal accepteren.

Dit was mijn getuigenis als symptomatische draagster. Het feit dat ik draagster ben, weerhoudt mij er niet van te genieten van mijn leven , ondanks al mijn onbeantwoorde vragen.

Bronnen: AHVH // FMH - les porteuses et femmes hémophiles
// Canadian Hemophilia Society // Textbook for hemophilia,
second edition

