

Zeldzame aangeboren afwijkingen in de bloedstolling

Hier vindt u informatie over zeldzame aangeboren afwijkingen in de bloedstolling. We bespreken de oorzaken, de klachten, het vaststellen van de ziekte en behandelmogelijkheden. Het is belangrijk om te weten dat elke persoon met deze afwijkingen in de bloedstolling unieke ervaringen heeft. Raadpleeg uw zorgverlener voor persoonlijk advies en begeleiding.

Wat is de oorzaak?

Bloed bestaat voor ongeveer de helft uit plasma. In plasma zitten veel eiwitten, waaronder stollingsfactoren. Deze stollingsfactoren zorgen dat bloed kan stollen, bijvoorbeeld bij een wond.

Stollingsfactoren hebben Romeinse cijfers I tot XIII. Elk cijfer staat voor een ander soort stollingsfactor. Door een aangeboren afwijking kan er een tekort ontstaan van een stollingsfactor. Door deze tekorten kan het bloed minder goed stollen. Dit kan zorgen voor meer risico op bloedingen.

Deze afwijkingen komen meestal door genetische veranderingen (mutaties van het DNA) en zijn vaak erfelijk. Ze worden van ouder op kind doorgegeven. Soms ontstaat de afwijking spontaan zonder familiegebonden voorgeschiedenis. (lees meer over '[Erfelijkheid bij aangeboren stollingsziekten](#)')

Welke ziektes horen hierbij?

De meest voorkomende aangeboren bloedingsziekten zijn Von Willebrandziekte, hemofilie A en hemofilie B. Andere folders beschrijven deze aandoeningen. Hier beschrijven we andere zeldzame aangeboren afwijkingen van de bloedstolling, waaronder:

1. Stollingsfactor II-deficiëntie is een ziekte waarbij er een tekort is aan factor II, ook wel protrombine genaamd. Een tekort leidt tot een milde of ernstige bloedingsneiging, afhankelijk van de mate van het tekort. Meestal is een factor II activiteit van meer dan 10% voldoende voor goede bloedstolling.
2. Factor V-deficiëntie is een ziekte waarbij er een tekort aan factor V is. Dit leidt tot milde of ernstige bloedingen, afhankelijk van hoe ernstig het tekort is. Meestal is een factor II activiteit van meer dan 10% voldoende voor goede bloedstolling. In zeer zeldzame gevallen is sprake van een gecombineerde factor V en factor VIII-deficiëntie. Hierdoor is het risico op bloedingen hoger.

3. Stollingsfactor VII-deficiëntie is een ziekte waarbij er een tekort is aan factor VII. Dit leidt tot een milde of ernstige bloedingsneiging, afhankelijk van de mate van het tekort. Meestal is een factor VII-activiteit van meer dan 20% voldoende voor goede bloedstolling.
4. Factor X-deficiëntie is een ziekte waarbij een tekort aan factor X optreedt. Dit leidt tot milde of ernstige bloedingsneiging, afhankelijk van hoe ernstig het tekort is. Meestal is een factor X activiteit van meer dan 40% voldoende voor goede bloedstolling.
5. Stollingsfactor XI-deficiëntie (hemofilie C) is een ziekte waarbij er een tekort is aan factor XI. Dit leidt tot een milde of ernstige bloedingsneiging, afhankelijk van de mate van het tekort. Factor XI-deficiëntie komt vaker voor bij mensen van Joodse afkomst. De ernst van de bloedingsneiging heeft geen duidelijke relatie met de mate van de deficiëntie.
6. Stollingsfactor XIII-deficiëntie is een ziekte waarbij er een tekort is aan factor XIII. Factor XIII is nodig om een bloedstolsel sterk te maken. Dit leidt tot een milde of ernstige bloedingsneiging, afhankelijk van de mate van het tekort. Meestal is een factor XIII-activiteit van meer dan 30% voldoende voor goede bloedstolling.
7. Fibrinogeenafwijkingen: Fibrinogeen is stollingsfactor I. Een tekort aan fibrinogeen heet hypofibrinogenemie en afwezigheid heet afibrinogenemie. Dit kan milde of ernstige bloedingsneiging veroorzaken, afhankelijk van de ernst van het tekort. Een afwijkend gevormd fibrinogeen (dysfibrinogenemie) kan leiden tot zowel een verhoogde bloedingsneiging als verhoogde tromboseneiging.

Welke klachten komen vaak voor?

De klachten variëren afhankelijk van de specifieke ziekte, maar kunnen onder andere omvatten:

- Bloedingen in spieren en gewrichten, neusbloedingen of langdurige bloedingen na verwondingen, kiesextracties, ingrepen en operaties.
- Snel blauwe plekken, spontaan of bij gering stoten
- Hevig menstrueel bloedverlies of hevig bloedverlies na de bevalling bij vrouwen.

Hoe stelt men de ziekte vast?

Artsen stellen de ziekte vast door de anamnese, laboratoriumtests en soms genetische testen. De anamnese bespreekt klachten en familiegeschiedenis. Laboratoriumtests meten stollingsfactoren. Genetische testen identificeren specifieke genetische mutaties.

Wat zijn de behandelmogelijkheden?

Behandeling is afhankelijk van de specifieke ziekte. Meestal zijn behandelingen alleen nodig bij bloedingen of ingrepen. De behandeling is dan vaak het geven van de ontbrekende stollingsfactoren via een infuus, gecombineerd met tranexaminezuur. Tranexaminezuur is een medicijn dat de bloedstolling ondersteunt. Ook tijdens de zwangerschap of rond de bevalling is vaak behandeling met stollingsfactoren nodig.

Bij een ernstig tekort aan stollingsfactoren en sterke bloedingsneiging kiezen artsen soms voor profylaxe. Dit gebeurt bijvoorbeeld bij ernstige factor XIII-deficiëntie. Bij een ernstige bloedingsneiging is het verstandig activiteiten te vermijden die de kans op bloedingen vergroten. Vermijd bijvoorbeeld contactporten.

Het is ook belangrijk om medicijnen te vermijden die het risico op bloedingen verhogen. Vermijd daarom pijnstillers zoals ibuprofen, diclofenac en naproxen. Celecoxib en etoricoxib zijn veilige alternatieven voor deze medicijnen en werken op dezelfde manier.

Wat is zeldzaam?

Tot slot: wat is eigenlijk zeldzaam? In Nederland noemen we een ziekte "zeldzaam" wanneer deze bij minder dan 1 op de 2.000 mensen voorkomt. Dit komt overeen met een prevalentie (hoe vaak iets voorkomt) van minder dan 0,05% van de bevolking.

De prevalentie verschilt per type stollingsstoornis. Deze varieert sterk omdat elke stoornis afzonderlijk zeldzaam is. Hierbij een paar voorbeelden:

- Factor VII-deficiëntie: Deze zeldzame stollingsstoornis komt relatief vaak voor en treft wereldwijd ongeveer 1 op de 500.000 mensen.
- Factor V-, X-, XI- en XIII-deficiënties: Deze komen nog minder voor. De geschatte prevalentie is 1 op 1 miljoen of lager en varieert per regio.
- Afibrinogenemie: De geschatte prevalentie is 1 op 1 miljoen.
- Factor II-deficiëntie (protrombine-deficiëntie): Deze ziekte komt voor bij ongeveer 1 op 2 miljoen mensen.

De totale prevalentie van alle zeldzame stollingsstoornissen samen is moeilijk exact vast te stellen. Men schat dat ze samen ongeveer 1 op 500.000 tot 1 op 1 miljoen mensen wereldwijd treffen.

Meer informatie

- [Erfelijkheid bij aangeboren stollingsziekten](#)
- NVHP - voor iedereen met een erfelijke stollingsstoornis: www.nvhp.nl
- [Wat is Factor II \(2\)-mutatie? Cyberpoli](#)

Heeft u vragen?

Heeft u na het lezen van deze informatie nog vragen? Neemt u dan gerust contact op met het hemofiliebehandelcentrum.

Contactgegevens Hemofiliebehandelcentrum

Voor niet-spoedeisende medische vragen voor uw behandelaar kunt u een bericht sturen via het patiëntenportaal 'Mijn Dossier'. Voor overige vragen kunt u gebruik maken onderstaand e-mailadres.

E-mail: hemofilie@amsterdamumc.nl

Telefoon: +31(0)20 566 5964

Bereikbaar: maandag tot en met vrijdag, 08.30 tot 16.30 uur.

Website: <https://www.amsterdamumc.nl/nl/hemofilie/home.htm>

Spoedeisende gevallen

Bij spoed en verdenking bloeding tijdens kantooruren (maandag tot en met vrijdag 8.00 - 16.30 uur) belt u het Hemofiliebehandelcentrum via telefoonnummer +31(0)20 566 5964.

Buiten kantooruren: +31(0)20 566 91 11. Vraagt u naar de dienstdoende Kinderarts-hematoloog (kinderen) of Stollingsarts (volwassenen).