

Hemofilie A: innovaties en uitdagingen in behandeling en zorg

Dankzij de ontwikkelingen op het gebied van diagnostiek en behandeling kunnen hemofiliepatiënten – in tegenstelling tot vroeger waarbij veel normale dagelijkse dingen uit angst voor bloedingen voor hen niet ‘weggelegd’ waren – vaak een normaal leven leiden. “Er zijn enorme stappen gezet, maar er zijn nog steeds de nodige uitdagingen,” aldus internist-hematoloog dr. L.F.D. (Lize) van Vulpen, werkzaam in de Van Creveldkliniek UMC Utrecht. Zij bespreekt in dit artikel onder meer de rol van Hemlibra® (emicizumab) in het veranderend zorglandschap, de vergoeding voor matig-ernstige hemofilie A bij een ernstig bleedingsfenotype, evenals het belang van het voorkomen van artropathie.

Historische ontwikkelingen

De afgelopen decennia is de behandeling van hemofilie drastisch verbeterd. “We zijn van on-demand behandelingen met bloedproducten naar profylaxe gegaan, waardoor patiënten structureel worden beschermd tegen bloedingen,” zo stelt Van Vulpen. Deze vooruitgang bracht echter ook grote problemen met zich mee: de hepatitis C- en hiv-besmettingen tegen het einde van de 20^{ste} eeuw staan iedereen die betrokken is bij hemofilie(zorg) nog vers in het geheugen gegrift. “Vandaag de dag

stige hemofilie A en voor degenen met remmers tegen FVIII. “Hierdoor vielen sommige patiënten tussen wal en schip. Inmiddels is emicizumab ook vergoed voor patiënten met matig-ernstige ziekte en een ernstig bleedingsfenotype (tabel 1).”¹⁻³

Nieuwe behandelingen en uitdagingen

“Met middelen zoals emicizumab, die subcutaan worden toegediend, kunnen patiënten veel gemakkelijker en consistentier behandeld worden,” legt Van Vulpen uit.

“Veel sporten zijn met de juiste voorbereiding – zoals een goede warming-up en geschikte schoenen – veilig te beoefenen door hemofiliepatiënten”

zijn er gelukkig veilige recombinantproducten en nieuwe subcutane therapieën zoals emicizumab beschikbaar die het toedieningsgemak en de kwaliteit van leven van patiënten aanzienlijk verbeteren.”

Toegang tot zorg

Deze ontwikkelingen en de toegang tot zorg werden ook in detail besproken tijdens de Roche AcadEMI ‘Together towards a hemophilia free mind’ die van 10-12 oktober 2024 in Warschau werd gehouden. “In veel landen is hemofiliebehandeling niet of nauwelijks beschikbaar. Het Global Access-programma van de World Federation of Hemophilia probeert hier verandering in te brengen door medicatie beschikbaar te maken in ontwikkelingslanden,” vertelt Van Vulpen. Ook binnen Europa zijn er verschillen. Zo was in Nederland de vergoeding voor emicizumab bijvoorbeeld aanvankelijk alleen beschikbaar voor patiënten met ern-

“Dit middel heeft de levenskwaliteit van veel patiënten verbeterd, vooral voor degenen die moeite hadden met intraveneuze toedieningen.” Toch zijn er vragen over de lange termijn. “Een discussiepunt is bijvoorbeeld of kinderen die nooit aan FVIII worden blootgesteld een groter risico lopen op het ontwikkelen van remmers in een later stadium. Dit onderstreept de noodzaak van verder onderzoek naar de effecten van nieuwe behandelingen.” Daarnaast zien hemofiliebehandelaren nieuwe uitdagingen. “Kinderen die gewend zijn geraakt aan subcutane therapieën leren soms niet meer hoe ze intraveneus moeten toedienen, wat problematisch kan zijn bij acute situaties. Innovatieve oplossingen in patiëntenzorg en educatie kunnen hierbij mogelijk helpen.”

Patiëntgericht zorgmodel

De zorg voor mensen met hemofilie vereist een multidisciplinaire aanpak, weet



Dr. L.F.D. van Vulpen, internist-hematoloog, UMC Utrecht

Van Vulpen. “Het is dan ook belangrijk om zorg op maat te bieden, afhankelijk van de behoeften van de patiënt. Dit betekent dat patiënten met milde hemofilie vooral educatie nodig hebben om zelf bloedingen te herkennen en te behandelen, terwijl patiënten met matig-ernstige of ernstige vormen intensievere begeleiding en monitoring nodig kunnen hebben.” Een belangrijk aspect van de huidige zorg is shared decision-making (SDM). “Met de nieuwste behandelingen is er meer keuzevrijheid, maar dat vraagt wel om een open gesprek tussen arts en patiënt. Een recent in samenwerking met de Nederlandse Vereniging van Hemofilie Behandelaren en Wereld Hemofilie Federatie ontwikkelde keuzehulp biedt patiënten en artsen ondersteuning bij het nemen van beslissingen op basis van individuele voorkeuren en medische achtergrond.” Een goed voorbeeld hiervan vormt het onderwerp ‘sport’ voor de hemofiliepatiënt die graag fysiek actief wil zijn. “Een actieve levensstijl is essentieel voor mensen met hemofilie”, aldus Van Vulpen. “Vroeger was men van mening dat patiënten vooral rust moesten houden, maar nu weten we dat beweging juist beschermt tegen bloedingen door een betere spierontwikkeling.” Eigenlijk kan bijna alles; van paardrijden tot parachutespringen en diepzeeduiken (mits niet al te diep). “Het mag, maar wel onder de voorwaarde dat men direct aan de bel trekt als er problemen (dreigen te) ontstaan. Waar mogelijk moeten risico’s vermeden worden”, benadrukt ze. “Voetbal kan zeker, maar bij voorkeur niet met koppen. Boksen met sparren erbij of op het hoofd, dat zullen we nooit aanmoedigen. Activiteiten die risico geven op intracraniaal letsel, dat raden we echt wel af. Veel sporten zijn met de juiste voorbereiding – zoals een goede warming-up en geschikte schoenen – echter veilig.”

Artropathie voorkomen is essentieel

Een ander belangrijk aspect van hemofiliebehandeling dat met patiënten wordt besproken is het zoveel mogelijk voorkomen van artropathie. “Een enkele gewrichtsbloeding kan al onomkeerbare schade veroorzaken”, stelt zij. “Profylaxe

speelt – naast het voorkomen van bloedingen *an sich* – ook een belangrijke rol bij het beschermen van de gewrichten. In ieder geval beïnvloedt het de snelheid van de progressie van artropathie.”⁴ Behalve het netjes gebruiken van profylaxe raden Van Vulpen en haar collegae hun patiënten ook aan actief te blijven. “De spier- en motorische ontwikkeling moet echt goed zijn. Patiënten moeten vooral niet denken ‘Ik wil geen gewrichtsbloeding, dus ik doe maar niets aan beweging’. Het besef bijbrengen dat actief zijn juist zo goed is voor hen is heel belangrijk, evenals goede instructies op het moment dat men een bloeding heeft: direct reageren, rust nemen en daarna weer geleidelijk opbouwen, zo nodig onder begeleiding. Vervolgens ook goed bekijken of het herstel na een bloeding weer volledig is, zoals het was in de uitgangssituatie.”

Toekomstperspectieven

Met innovaties zoals gentherapie – waarmee hopelijk het genetische defect dat hemofilie veroorzaakt kan worden gecorrigeerd – ziet de toekomst van de hemofiliebehandeling er veelbelovend uit. “We staan aan de vooravond van revolutionaire ontwikkelingen die het leven van patiënten volledig kunnen veranderen,” denkt Van Vulpen. Tegelijkertijd blijft aandacht nodig voor de uitdagingen die deze nieuwe behandelingen met zich meebrengen, zoals toegankelijkheid en langetermijneffecten.

Referenties

- SmPC Hemlibra.
- Farmacotherapeutisch Kompas. Beschikbaar via <https://www.farmacotherapeutischkompas.nl/bladeren/preparaatteksten/e/emicizumab>.
- NVHP. Hemofilie A en B. Beschikbaar via <https://www.nvhp.nl/hemofilie-a-en-b>.
- Nijdam A, Foppen W, De Kleijn P, et al. Discontinuing early prophylaxis in severe haemophilia leads to deterioration of joint status despite low bleeding rates. *Thromb Haemost.* 2016;115:931-8.

Mr. Constance de Koning, wetenschapsjournalist

Dit artikel is mede mogelijk gemaakt door Roche Nederland BV

M-NL-00002275

Tabel 1. Hemofilie in een notendop³

Hemofilie is een erfelijke bloedstollingsstoornis waarbij het bloed niet goed kan stollen, bijvoorbeeld door een tekort aan stollingsfactoren FVIII (hemofilie A) of FIX (hemofilie B).*

- Er worden 3 vormen onderscheiden: milde, matig-ernstige en ernstige hemofilie.
 - Deze indeling is gebaseerd op basis van de restactiviteit van de stollingsfactor:
 - Milde hemofilie: restactiviteit > 5-40%
 - Matig-ernstige hemofilie: restactiviteit tussen 1-5%
 - Ernstige hemofilie: restactiviteit < 1%.
- Voor grote groepen is dit een prima indeling.
 - Echter: juist in de groep matig-ernstige hemofilie zijn er mensen die zich presenteren zoals iemand met ernstige hemofilie (met spontane gewrichts- en/of spierbloedingen die enorm invaliderend zijn). Tegelijkertijd zijn er ook mensen met een mild fenotype die alleen bij trauma of chirurgische ingrepen problemen ervaren.

*Dit zijn de meest voorkomende vormen van hemofilie