

# Hemofilia (verenvuototauti)

Lääkärikirja Duodecim

31.1.2022

Sisätautien erikoislääkäri Sami Mustajoki



- Hemofilian syyt
- Hemofilian periytyminen
- Hemofilian oireet
- Hemofilian hoito
- Hemofilian ehkäisy
- Kirjallisuutta

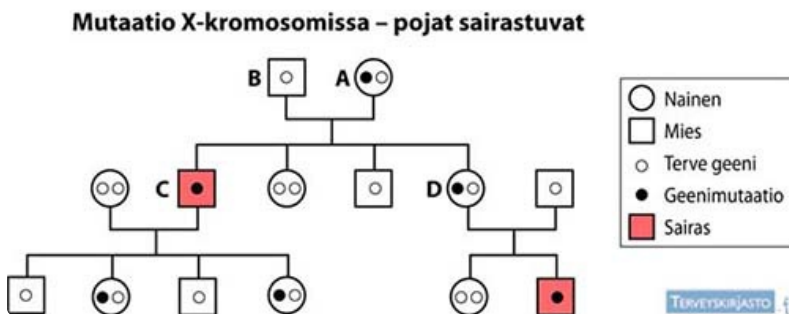
Hemofilia on perinnöllinen verenvuototauti, jota sairastaa noin 400 suomalaista. Uusia hemofiliatapauksia todetaan noin viisi vuosittain. Hemofiliaa on kaksi tyyppiä, yleisempi hemofilia A ja sitä harvinaisempi hemofilia B.

## Hemofilian syyt

Hemofilia johtuu perinnöllisestä hyytymistekijöiden toiminnan tai määrän vajauksesta tai puutoksesta. Hyytymistekijät ovat veressä olevia proteiineja (valkuaisaineita), jotka aktivoituvat verenvuotoa aiheuttavien vammojen yhteydessä. Aktivoitumisen seurauksena veri hyytyy ja verenvuoto lakkaa. Hemofilia A:ssa hyytymistekijää VIII (kahdeksan) ja hemofilia B:ssä hyytymistekijää IX (yhdeksän) on liian vähän tai hyytymistekijä ei toimi normaalisti, minkä vuoksi veri ei hyydy kuten sen pitäisi.

## Hemofilian periytyminen

Sekä hyytymistekijä VIII:n että IX:n geenit sijaitsevat X-kromosomissa. Miehellä X-kromosomeja on vain yksi, jolloin geenimuutos (mutaatio) johtaa siihen, että hyytymistekijää ei muodostu juuri lainkaan. Naisilla X-kromosomeja on kaksi, jolloin geenimuutos toisessa ei aiheuta sairautta, sillä toisen X-kromosomin terve geeni tuottaa riittävästi hyytymistekijää. Jos naisen toisessa X-kromosomissa on hemofiliageeni, hän on oireeton taudin kantaja. Jos kantaja saa poikalapsen, on lapsella 50 prosentin mahdollisuus saada hemofiliageenin sisältävä X-kromosomi ja sairastua hemofiliaan. Hemofiliaa sairastavan miehen pojat ovat terveitä ja tyttäret taudin kantajia. (ks. kuva periytymistavasta [1](#))



**Kuva 1. Periytyminen X-sukupuolikromosomin kautta.** X- sukupuolikromosomeja on naisilla kaksi ja miehillä yksi. Kun naisen toisen X-kromosomin geenissä on mutaatio, hän ei sairastu, mutta on taudinkantaja. Kantajanaisen (A) ja terveen miehen (B) tyttäret eivät sairastu, mutta heillä on yksi kahdesta eli 50 prosentin todennäköisyys olla taudinkantajia kuten äitinsä. Vain pojat sairastuvat. Heillä on yhtä suuri mahdollisuus syntyä sairaina tai terveinä. Jos sairauden perinyt mies (C) saa lapsia, kaikki lapset ovat terveitä, mutta kaikki

tyttäret ovat taudin kantajia. Sukupolvesta toiseen sairaus ilmenee vain pojissa, mutta se siirtyy heihin äidin kautta. Ks. [Sairauksien perinnöllisyys](#) .

Suurena ja pienennä napsauttamalla kuvaa

Osalla hemofiliapotilaista ei ole suvussa taudin kantajia. Heidän sairautensa on seuraus uudesta mutaatiosta eli muutoksesta hyytymistekijägeenissä. Hemofiliaa aiheuttavia mutaatioita tunnetaan yli 3 000.

## Hemofilian oireet

Hemofiassa vuototaipumus riippuu hyytymistekijän määrästä ja toiminnasta eli aktiivisuudesta. Jos hyytymistekijän aktiivisuus on alle yhden prosentin normaalista, vuotoja esiintyy herkästi jo alle yksivuotiailla pojilla. Jos hyytymistekijää on jäljellä enemmän, ensimmäiset oireet ilmaantuvat vasta muutaman vuoden iässä ja ovat lievempiä.

Lapsi alkaa saada mustelmia helposti, ja pienet haavaumat vuotavat pitkään. Eniten haittaa on kuitenkin verenvuodosta eri kudosten sisään. Yleisimpiä vuotopaikkoja ovat nivelet (esimerkiksi polvet, kyynärpäät, nilkat ja olkapäät) ja lihakset. Vuotoalueilla esiintyy kipua ja turvotusta, mutta vuodon alussa nämä oireet usein puuttuvat. Toistuvat vuodot niveliin voivat johtaa vaikeisiin pysyviin nivelmuutoksiin. Niitä voidaan estää tehokkaalla hyytymistekijähoidolla.

## Hemofilian hoito

Liiallinen verenvuototaipumus voidaan varmistaa laboratoriokokeilla. Hyytymistekijöiden erikoistutkimuksilla voidaan todeta, onko liiallisen verenvuototaipumuksen syynä hemofilia.

Hemofiliapotilaiden hoidon suunnittelevat sairauteen perehtyneet erikoislääkärit. Hyytymishäiriötä hoidetaan antamalla puuttuvaa hyytymistekijää suonensisäisenä ruiskeena. Hyytymistekijä ei pysy verenkierrossa pitkään, minkä vuoksi sen vaikutus kestää vain pari päivää.

Vaikeassa hemofiassa annetaan vuotojen ehkäisemiseksi hyytymistekijää 2–3 kertaa viikossa ainakin pikkulapsilla, jotka helposti kolhivat itseään. Säännölliset tiputukset tulevat kyseeseen tarvittaessa myös vanhemmalla iällä. Lievemmissä tapauksissa hyytymistekijää annetaan vain, kun vuoto todetaan tai sitä epäillään. Useimmat hemofiliapotilaat tai heidän vanhempansa on koulutettu hoitamaan hyytymistekijätiputukset itse kotona.

Hemofiliapotilaiden pitää välttää veren hyytymistä estäviä lääkkeitä ja luontaistuotteita, kuten tulehduskipulääkkeitä ja omega-3-valmisteita. Verenpainetaudin tehokkaalla hoidolla pienennetään aivoverenvuodon vaaraa. Verenpaineen tavoitetaso on alle 140/90 mmHg.

## Hemofilian ehkäisy

Perheet, joissa on hemofiliapotilas, ohjataan perinnöllisyysneuvontaan. Tutkimukset kantajuuden toteamiseksi tehdään ennen raskaus suunnitelmia. Jos äidin tiedetään olevan hemofilian kantaja, raskauden alussa voidaan sikiön näytteestä tutkia, onko sikiö poika, joka on perinyt hemofilian.

Ehkäisevä säännöllinen hyytymistekijäkorvaushoito mahdollistaa aktiivisen elämän liikuntaharrastuksineen. Kaikkein rajuimpia liikuntalajeja on hyvä välttää. Ennen verenvuotoa aiheuttavien toimenpiteitä, esimerkiksi hampaanpoiston yhteydessä, annetaan hyytymistekijätiputus, ja yleensä potilas käyttää viikon ajan hyytymän liukenemista estävää (antifibrinolyttistä) lääkettä. Tarkemmat yksilölliset ohjeet laatii hemofilian hoitoon perehtynyt erikoislääkäri. Rokotuksia voi ottaa, mutta lihasvuotojen

estämiseksi ne pistetään aina ihon alle, vaikka ohjeena olisi lihaksensisäinen pistäminen.

---

*Aiemmat kirjoittajat: Sisätautien erikoislääkäri Pertti Mustajoki ja veritautien erikoislääkäri Jonna Salonen*

Artikkelin tunnus: dlk00813 (003.008)

© 2023 Kustannus Oy Duodecim