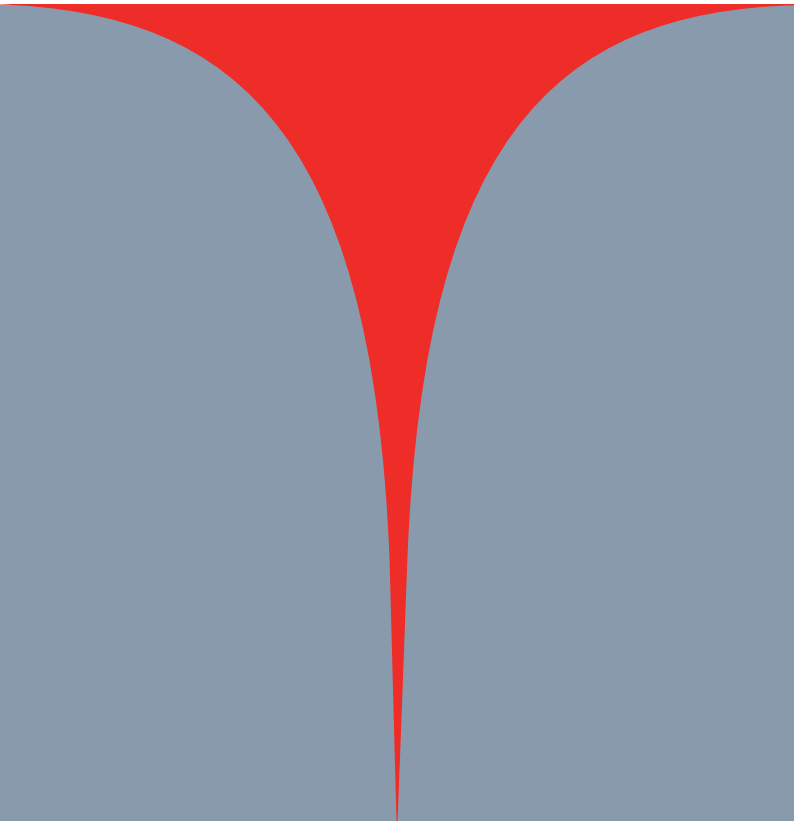
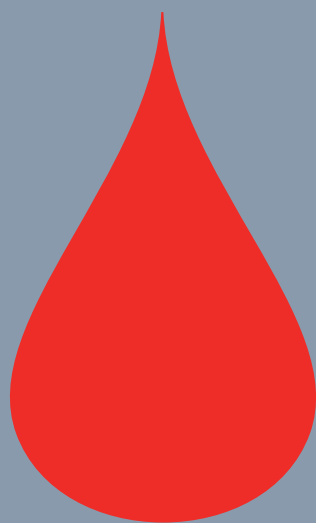




ÅRSRAPPORT 2024



svenska
hemofili
registret.se



FÖRORD

Nu har vi glädjen att publicera 2024 års årsrapport för Svenska Hemofili-registret. Antal patienter i registret fortsätter att öka och täckningsgraden är hög för hemofili A, hemofili B och von Willebrands sjukdom. Antal patienter i registret var vid årsskiftet 2024-2025 2327.

Registret ger en bra möjlighet att följa läkemedelsbehandlingen vid blödningssjukdomar och hur det påverkar ledstatus, livskvalitet och förekomst av blödningar

Vi ser fram emot fortsatt arbete med registret. Under 2025 har det inkluderats fler variabler för von Willebrands sjukdomar och också adderat kvinnopecifika variabler som till exempel menstruationsblödning och blödning vid förlossning.

Ovanliga blödningssjukdomar, rare bleeding disorders (RBD), finns nu också med i registret vilket ytterligare stärker registrets möjlighet till kvalitetsuppföljning..

Inom kort byter registret namn till Nationella Registret för Blödningssjukdomar för att tydliggöra att flera diagnoser, förutom hemofili A och B, omfattas.

Stort tack till alla patienter, medlemmar i styrgruppen och till alla som arbetar på landets hemofilicentra.

För Svenska Hemofiliregistret,
Margareta Holmström
Registerhållare

INNEHÅLL

FÖRORD	3
ORGANISATIONSFAKTA OM SVENSKA HEMOFILIREGISTRET	5
Styrgrupp.....	5
Bakgrund.....	5
Registercentrum.....	5
IT-plattform	5
INFORMATION OM BLÖDNINGSSJUKDOMAR	6
Medfödd blödningsjukdom	6
Hemofili	7
von Willebrands sjukdom	7
Behandling	7
Komplikationer	8
Vården av personer med blödningsjukdom i Sverige	8
Samverkan med andra länder	9
KVALITETSINDIKATIONER.....	9
Processindikatorer	9
Resultatindikatorer	9
RESULTAT 2024	10
Demografi	10
Diagnoser och svårighetsgrad av sjukdom.....	12
Inhibitorer	13
Behandling	14
Data för patienter behandlade med emicizumab (Hemlibra) 2024	16
Blödningar.....	17
Ledscore	18
Livskvalitet.....	19
DATAKVALITET	20
Patienturval för årsrapporten	20
Övriga pågående aktiviteter avseende datakvalitet.....	20
Täckningsgradsanalys	20
AKTIVITETER OCH UTVECKLING 2024	22
Forskning.....	22
Svenska Hemofiliregistret som stöd för förbättringsarbete/ verksamhetsutveckling under 2024.....	22

ORGANISATIONSAKTA OM SVENSKA HEMOFILIREGISTRET

Styrgrupp

Margareta Holmström, Registerhållare Överläkare, Biträdande Professor, Koagulationsmottagningen, ME Hematologi, Patientområde Hematologi, Karolinska Universitetssjukhuset

Fariba Baghaei, Överläkare, med dr, Koagulationscentrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Jan Astermark, Överläkare, Professor, Koagulationscentrum, Skånes Universitetssjukhus

Anna Olsson, Överläkare, med dr, Koagulationscentrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Nadine Gretenkort-Andersson, Överläkare, docent, Koagulationscentrum, Skånes Universitetssjukhus

Malin Axelsson, Leg Barnsjuksköterska, Koagulationscentrum, Skånes Universitetssjukhus

Linda Myrin Westesson, Översjuksköterska, fil dr, Koagulationscentrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Elsa Olsson, Leg Sjuksköterska, Registerkoordinator, Koagulationsmottagningen, Karolinska Universitetssjukhuset

Maria Magnusson, Överläkare, med dr, Vuxen- och Barnkoagulationsmottagningen, Karolinska Universitetssjukhuset

Susanna Ranta, Överläkare, Docent, Barnkoagulationsmottagningen Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset

Charlotte Nylund/RosMarie Pohjanvuori, Fysioterapeut, Koagulationscentrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset.

Bakgrund

Beslut fattades om inrättande av nationellt kvalitetsregister inom ramen för nationella satsningen 2012. Svenska Hemofiliregistret omfattas av godkännande som nationellt kvalitetsregister, inklusive CPUA, 2013-07-04.

Vården av hemofili och andra medfödda blödningsjukdomar i Sverige är centraliserad. Det finns tre svenska nationella centra; Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Skånes Universitetssjukhus och Karolinska Universitetssjukhuset. Vid dessa tre centra omhändertas patienter med blödningsjukdomar från alla Sveriges 21 regioner. I styrgruppen finns företrädare för flera professioner samt från samtliga tre koagulationscentra. Vid behov kan andra professioner/specialiteter delta i styrgruppsmöten för att diskutera specifika frågor t.ex från klinisk kemi eller klinisk genetik.

Styrgruppen finns representerade i Svenska Sällskapet för Trombos och Hemostas, Nätverk för Hemofilisjuksköterskor finns på nationell nivå. Många i styrgruppen är också medlemmar i Nordic Haemophilia Council, EAHAD, ISTH och ASH. Svenska Hemofiliregistret hör till Nationellt programområde Sällsynta sjukdomar och har etablerat kontakt.

Alla tre hemofilicentra är certifierade enligt EAHADs kriterier.

Registercentrum

Svenska Hemofiliregistret är sedan starten 2012 anslutet till QRC Stockholm, som är ett av de regionala registercentra som stödjer nationella kvalitetsregister. QRC stödjer registret löpande i dagliga frågor samt utvecklingsprojekt. Detta inkluderar bl.a. styrgruppsarbete, registerfunktion, datauttag, samverkansprojekt och juridik.

IT-plattform

Svenska Hemofiliregistret är byggt på en teknisk plattform, RealQ som lanserades 2007, och används för att bygga register och patienthanteringsverktyg. Applikationer baserade på RealQ finns idag både nationellt och internationellt.

I registret finns det en rad olika moduler såsom patientformulär, statistik, integrationer (t.ex. laboratorieanalyser), importmodul, patientlistor, beslutsstödsgrafer, etc. RealQ har också stöd för patientrapporterade data.

INFORMATION OM BLÖDNINGSSJUKDOMAR

Medfödd blödningsjukdom

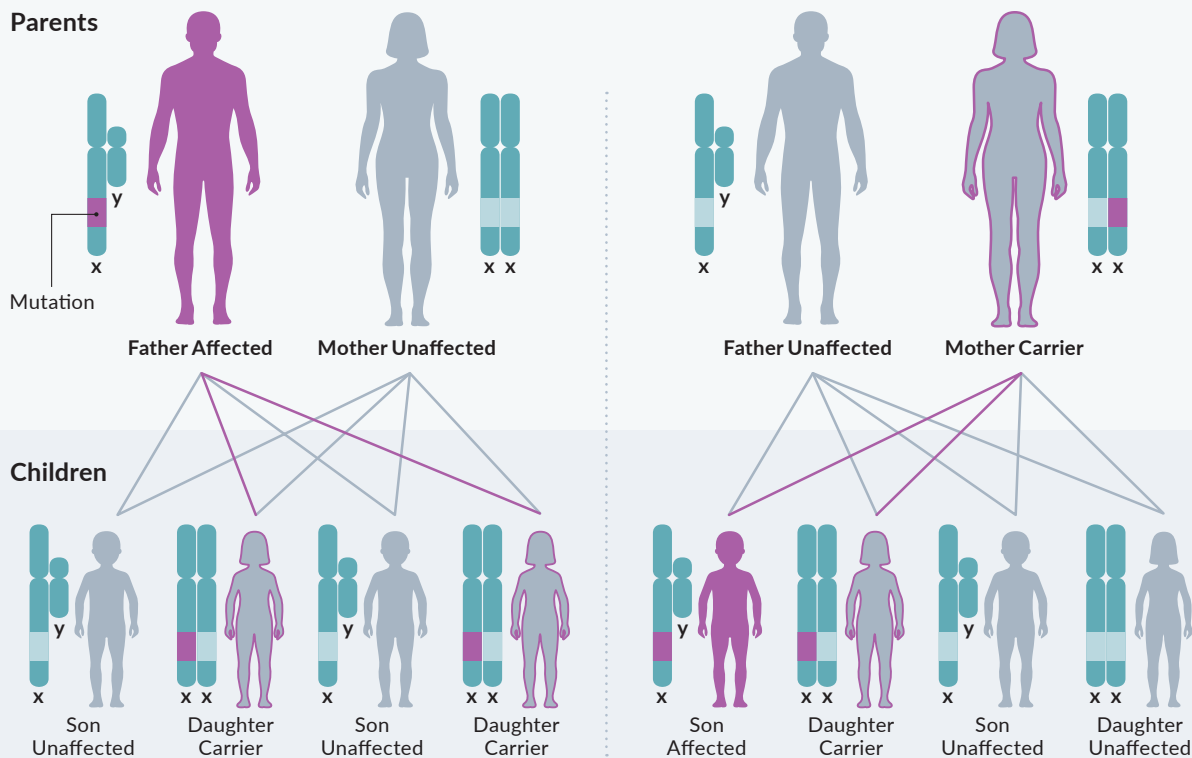
Medfödda blödningsjukdomar är en grupp sjukdomar som orsakas av medfödd brist på eller total avsaknad av bland annat en koagulationsfaktor, ett protein som får blodet att levra sig. Hemofili A (brist på faktor VIII) och B (brist på faktor IX) är könskromosombundet nedärvda och förekommer i högst utsträckning hos pojkar/män. Sjukdomen indelas i mild (lindrig), medelsvår (moderat) och svår form. Von Willebrands sjukdom förekommer hos både män och kvinnor. Mild form är vanligast men det finns ett mindre antal personer som har svår blödningsbenägenhet med mer uttalad tendens till blödningar. Det förekommer även andra former av blödningsjuk-

domar med brist på andra koagulationsfaktorer eller nedsatt funktion hos blodplättarna.

Karaktäristiskt för medfödd blödarsjuka är en benägenhet till långvariga blödningar. De kan uppträda till synes spontant eller efter minimal skada. Blödningarna inträffar ofta i leder och muskler men kan också förekomma i hud, slemhinnor och inre organ. Svårare former av blödarsjuka i obehandlad form leder till allvarliga skador i form av deformerade leder med grav inskränkning av rörligheten, kroniska smärtor, muskelförtvining och negativ påverkan på hälsorelaterad livskvalitet. Ledblödningarna kan minimeras genom regelbunden behandling med den saknade koagulationsfaktorn (faktorkoncentrat) eller

X-Linked Recessive

Parents



Källa: U.S. National Library of Medicine

med icke-faktorbaserade läkemedel t.ex. emicizumab. Blödningar behandlas med faktorkoncentrat.

I samband med att diagnos av blödningssjukdom ställs är det viktigt att erbjuda genetisk vägledning. Det innebär information om sjukdomen och hur den ärvs, samt en bedömning av sannolikheten för olika familjemedlemmar att få barn med samma sjukdom. Beroende på ärftlighetsgången kommer familjemedlemmar också att erbjudas provtagning för att bekräfta eller utesluta sjukdomen.

Ärftliga svåra rubbningar av trombocytfunktionen är ovanliga men viktiga att diagnostisera och behandla och utgörs av i första hand s.k. storage pool deficiencies, Glanzmanns trombasteni och Bernard-Souliers syndrom.

Hemofili

Hemofili beror på en medfödd brist på koagulationsfaktor VIII (hemofili A) eller koagulationsfaktor IX (hemofili B). Hemofili A och B är könsbundet nedärvda och drabbar i högst utsträckning män. Även kvinnor med anlag kan ha sänkta nivåer av faktor VIII eller faktor IX som i sin tur kan medföra ökad blödningstendens. En av 5000 pojkar föds med sjukdomen. Det finns ca 1000 patienter med hemofili i Sverige varav ca 300 får regelbunden behandling.

Samtliga biologiska döttrar till en man med hemofili är anlagsbärare av mutationen som ger hemofili. En anlagsbärande kvinnas söner har 50 % risk att drabbas av sjukdomen, likaså har hennes döttrar en 50 % risk att bli anlagsbärare. Sjukdomens form och svårighetsgrad förblir densamma genom generationer i släkten. Det finns möjlighet att kartlägga vilken del av faktor VIII- och IX genen som är förändrad vid blödarsjuka. Det har dessutom visats att det är en ny mutation i familjen som ligger bakom ca 30 % av de nya fall som diagnostiseras, vilket innebär det att en familj oväntat kan få en son med hemofili. Fosterdiagnostik erbjuds till anlagsbärare av svårare former av hemofili. Kvinnor med genvarianten (anlagsbärare) som har låga nivåer av sin faktorhalt har oftast nivåer som vid mild hemofili och som ger liknande blödningssymtom.

Hemofili A och B förekommer i tre olika svårighetsgrader: svår, medelsvår (moderat) och mild form. Risken för blödning är kopplad till svårighetsgraden och vid svår form kommer de första blödningarna vanligen vid 5–6 månaders ålder och vid moderat form oftast vid 1–2 års ålder. Mild hemofili A och B medför vanligtvis inte spontana led- eller muskelblödningar och leder därför sällan till bestående

rörelseinskränkningar. Sjukdomen upptäcks ibland först i vuxen ålder, på grund av att man får stora blödningar i samband med operationer, tandutdragning eller olycksfall.

Symtomen vid svår och medelsvår hemofili är mer eller mindre spontana blödningar som drabbar leder och muskler. Blödningarna är till synes spontana eller kan uppkomma redan efter ett minimalt trauma. Obehandlade ledblödningar leder till akut tryckökning i leden med svår smärta. Efter hand utvecklas kronisk ledinflammation med nedbrytning av ledbrosket. Personen drabbas av stelhet, rörelseinskränkning och kronisk värk. Hemofilin leder utan adekvat medicinering till en allvarlig funktionsnedsättning. Personer med hemofili riskerar också att drabbas av andra typer av allvarliga blödningar såsom hjärnblödning eller blödning i inre organ.

von Willebrands sjukdom

von Willebrands sjukdom är också en ärftlig blödningssjukdom, men genen finns inte i könskromosomerna varför både män och kvinnor kan drabbas. Sjukdomen orsakas av brist på eller nedsatt funktion av ett protein som benämns von Willebrandfaktor. von Willebrands sjukdom visar sig främst som blödningar från slemhinnor. Förekomsten av von Willebrands sjukdom är ca 1/1000. Von Willebrands sjukdom finns i olika svårighetsgrader och undergrupper (typ 1–3). Milda former av von Willebrands sjukdom är vanligast, men det finns ca 50 personer i Sverige med svår form av von Willebrands sjukdom (typ 3).

Vid svår och medelsvår von Willebrands sjukdom kan samma typ av blödningar som vid hemofili A och B uppstå men främst förekommer blödningar i slemhinnor. Det förekommer att blödningar uppstår från hud och slemhinnor, mag- och tarmkanalen samt från njurarna. Kvinnor med sjukdomen har ofta långa och rikliga menstruationer, vilket kan leda till blodbrist (järnbrist). I samband med en förlossning kan det uppstå blödningar som kräver behandling, liksom vid missfall. Särskild förlossningsplanering behöver göras för kvinnor med olika typer av blödarsjuka.

Behandling

Svåra former av blödarsjuka behandlas förebyggande med faktorkoncentrat som innehåller den saknade koagulationsfaktorn och som ges som intravenös injektion. Behandlingen kan ges i hemmet, på ett sjukhus eller en öppenvårdsmottagning nära hemorten. Behandling med faktorkoncentrat ges vid behov vid

blödning ("on-demand"-behandling) eller regelbundet och förebyggande, så kallad profylax-behandling. Dos, frekvens och typ av behandling vid blödarsjuka beror inte bara på svårighetsgraden av sjukdomen utan också på personens ålder, livsstil och önskemål. En komplikation till behandling med faktorkoncentrat är dock att antikroppar mot faktor VIII eller faktor IX kan utvecklas.

Förutom behandling med faktorkoncentrat finns även en icke-faktorbaserad profylaktisk behandling för patienter med medelsvår och svår hemofili A. Denna profylaxbehandling ges subkutant i huden antingen på låret eller i magen och ges oftast en gång per vecka, var annan vecka eller även ibland en gång per månad. Ett antal övriga icke-faktorbaserade behandlingar provas för närvarande och kan påverka den förebyggande behandlingen av patienter med blödarsjuka.

Genterapi för behandling av hemofili A och B har fått europeiskt godkännande av den Europeiska läkemedelsmyndigheten (EMA). Flera kliniska prövningar har genomförts där resultaten visat ökade faktornivåer hos majoriteten av behandlade patienter.

Hembehandling med hemofililäkemedel innebär en ökad livskvalitet för personer med blödarsjuka. Regelbunden, säker och lättillgänglig behandling i hemmet är avgörande för att minska sjukdomens inverkan i det dagliga livet. Hembehandling har många fördelar för personen, familjen och samhället, dessutom leder det till minskade hälso- och sjukvårdskostnad.

Profylaxbehandlingen ges i hemmet av föräldrar och senare av personen med blödarsjuka själv. För barn med svår blödarsjuka startas förebyggande, profylaktisk behandling redan innan ett års ålder, helst innan barnet har fått sin första ledblödning. Även vid moderat blödarsjuka ges ofta förebyggande behandling. Samtliga faktorkoncentrat ges genom intravenös injektion. Sedan den icke-faktorbaserad behandlingen emicizumab godkänkts vid svår hemofili A finns nu ett subkutant behandlingsalternativ som föräldrar eller personen själv kan sköta i hemmet.

Föräldrar lär sig att ge profylaxbehandlingen (s.k. stickträning) på koagulationsmottagning eller på barnmottagning på hemorten, som i så fall får handledning via koagulationsmottagningen. Successivt tar föräldrarna över ansvaret för barnets behandling och hembehandlingen tar vid. I de tidiga tonåren brukar de flesta ha lärt sig att själv injicera behandlingen. Profylaktiskbehandling innebär att barn med sjukdomen idag i stort sett kan leva som de flesta andra

barn och delta i vanliga aktiviteter i förskolan, skolan och på fritiden. Den förebyggande behandlingen fortsätter i vuxen ålder och individanpassas efter livsstilen och riskerna för blödning.

Komplikationer

De som under uppväxtåren har haft många ledblödningar, inte har fått modern behandling och där den förebyggande behandlingen har startat sent, har förändringar av varierande svårighetsgrad i flera stora leder. Detta gäller i många fall barn och vuxna som har invandrat till Sverige från områden utan tillräcklig tillgång till faktorkoncentrat. Fysioterapeuten (sjukgymnasten) är en viktig del i teamet kring patienten. Förebyggande fysisk träning är viktigt för att stärka muskulaturen och minska risken för återkommande blödningar.

Utveckling av antikroppar är en allvarlig komplikation relaterad till behandling med faktorkoncentrat. Antikropparna neutraliserar faktorkoncentratet och behandlingen är inte längre effektiv. Över 30 % av personer med svår hemofili A utvecklar antikroppar mot faktorkoncentratet i samband med start av behandlingen. Personer med hemofili B har lägre risk att utveckla antikroppar mot behandlingen. Det är rapporterat att upp till 15 % av de med svår form av hemofili B har utvecklat hämmande antikroppar. Personer med hemofili A som utvecklat antikroppar får idag vanligen profylaxbehandling med emicizumab. För att behandla bort antikroppar kan en hög daglig dos av faktorkoncentrat ges. Denna behandling kallas immuntoleransinduktion (ITI) och kan pågå under flera år.

Vården av personer med blödnings-sjukdom i Sverige

Vården och behandling av personer med blödarsjuka är centraliserad till de tre koagulationsmottagningarna som har från september 2025 fått uppdrag för nationell högspecialiserad vård i Sverige. Dessa mottagningar är lokaliserade vid Karolinska Universitetssjukhuset, Sahlgrenska Universitetssjukhuset och Skånes Universitetssjukhus. Vården ges i samråd med behandlande läkare på hemorten. En stor del av vården är utomlänsvård och personer med blödarsjuka finns således i hela riket. Personer med svår eller medelsvår blödarsjuka kontrolleras en till två gånger per år. Personer med mildare former kontrolleras mer sällan utefter behov. Under barn- och ungdomsåren är besöken på mottagningarna tätare. Vid de tre mottagningarna bedrivs vården enligt

internationell praxis d.v.s. comprehensive care. För att certifieras som European Haemophilia Comprehensive Care Centers (EHCCC) av European Association for HAemophilia and Allied Disorders (EAHAD) skall flera kriterier uppfyllas. Vården vid ett EHCCC omfattar allt från den genetiska rådgivningen till föräldrar till den komplexa vården av multisjuka äldre blödarsjuka personer.

Ett EHCCC förutsätter ett tvärprofessionellt team bestående av läkare, sjuksköterska, fysioterapeut, koagulationslaboratorium, kurator, ortoped, genetiker, tandläkare och gynekolog. Övriga resurser kopplas till teamet vid behov. De tre nationella koagulationsmottagningarna har beredskapsjour som bemannas av läkare med kompetens inom området för både för vuxna och barn och som är tillgänglig per telefon dygnet runt.

Vården av blödarsjuka är som beskrivits, hög-specialiserad och det föreligger en god nationell samsyn kring behandlingen vid blödarsjuka. Sjukvårdspersonalen som arbetar vid de tre centra är specialiserade och har tät och regelbunden kontakt. Man deltar och samarbetar i akademiska och kliniska studier, både nationellt och internationellt. Samarbete och utbyte sker också i nationella, nordiska och internationella nätverk.

Samverkan med andra länder

Nordic Haemophilia Council (NHC) är ett forum med medlemmar från de fem nordiska länderna. NHC utvecklar riktlinjer (guidelines) för vården och behandling av blödningssjukdomar. Alla tre EHCCC i Sverige är representerade i NHC's arbetsgrupper.

European Association of Hemophilia and Allied Disorders (EAHAD) är en europeisk intresseorganisation med omfattande vetenskaplig aktivitet som arrangerar årliga vetenskapliga konferenser i europeiska länder, samtliga EHCCC från Sverige skickar deltagare till EAHADs årliga kongresser. Sverige har representanter från både läkar- och sjuksköterskeprofessionen i styrelsen för EAHAD.

World Federation of Hemophilia (WFH) är en global patientdriven organisation med omfattande verksamhet, inte minst att stötta ekonomiskt svaga länder med utbildning och ekonomiska resurser. WFH ordnar vartannat år vetenskapliga konferenser där både patienter och hälso- och sjukvårdspersonal deltar. Svenska läkare och sjuksköterskor föreläser regelbundet på WFHs kongresser.

KVALITETS-INDIKATIONER

De kvalitetsindikatorer som rapporteras i Svenska Hemofiliregistret är dels processindikatorer, dels resultatindikatorer. Processindikatorerna visar hur patienterna tas om hand i vården och hur de behandlas. Resultatindikatorerna visar hur det går för patienterna och deras sjukdomsrelaterade livskvalitet.

I denna årsrapport har styrgruppen valt att fokusera på följande process- och resultatindikatorer:

Processindikatorer

- Antal patienter vid de tre hemofilicentra i Sverige
- Fördelningen av typ och svårighetsgrad av blödarsjuka i Sverige
- Ålder vid diagnos
- Typ av läkemedelsbehandling för personer med hemofili

Resultatindikatorer

- Förekomst av antikroppar (inhibitorer) mot koagulationsfaktor hos patienter med hemofili
- Blödningar hos patienter med hemofili under 2023, Annual Bleeding Rate (ABR)
- Livskvalitet med EQ-5D
- Sjukdomens påverkan på patientens liv
- Ledstatus uppmätt med Hemophilia Joint Health Score (HJHS)

RESULTAT 2024

Diagram- och tabellöversikt av den statistik som presenteras i årsrapport 2024 från Svenska Hemofilregistret.

RESULTAT: DEMOGRAFI

Diagram 1. Totalt antal patienter (Hemofili A, Hemofili B och von Willebrands sjukdom)

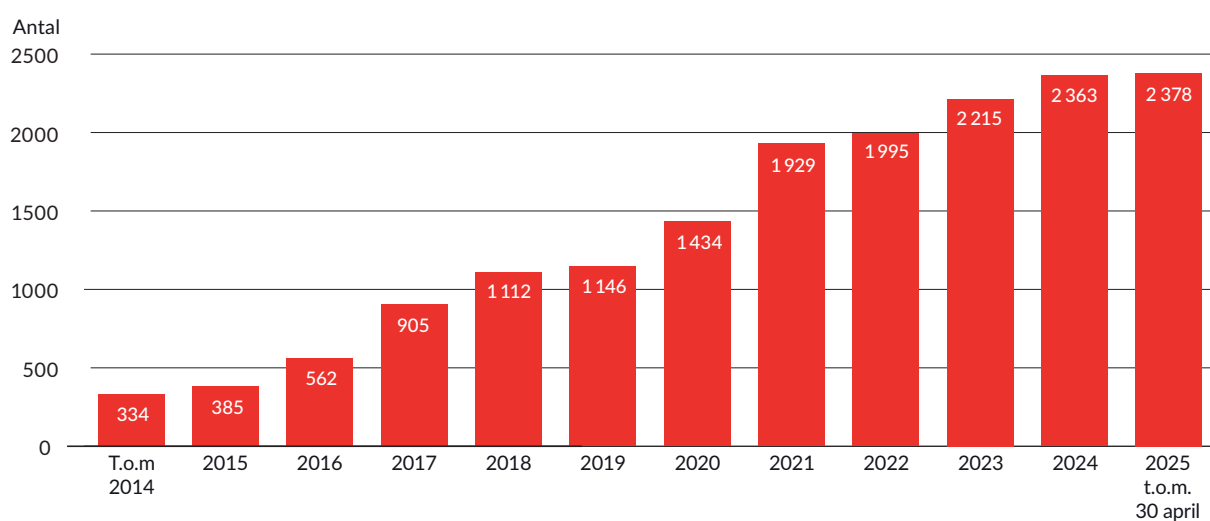


Diagram 1 visar det totala antalet patienter, med samtliga diagnoser och svårighetsgrad i registret varje år från start 2014. När registret startades, överfördes patienter från ett lokalt hemofilregister vid centrat i Malmö, varför siffran inte är 0 från start. Från start har snabb ökning av antal patienter i registret skett vilket diagrammet visar.

Diagram 2 visar antal patienter vid de tre hemofili-centra i Sverige per 10 april 2024. Alla patienter, oavsett diagnos eller svårighetsgrad, ingår i dessa diagram.

Diagram 2. Antal patienter i Svenska Hemofilregistret, fördelat på respektive centra

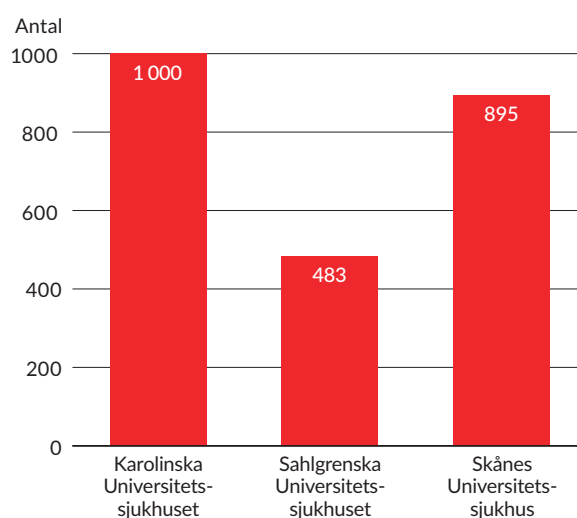


Diagram 3. Andel patienter i Svenska Hemofilregistret, fördelat på kön

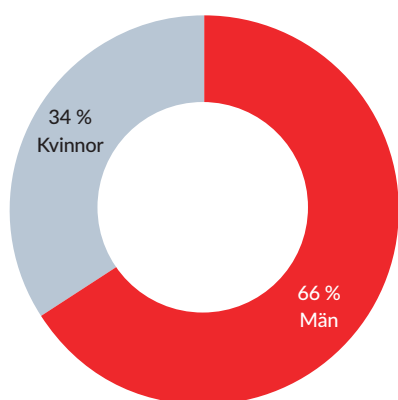
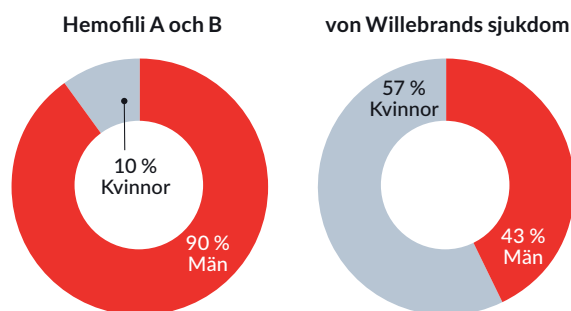


Diagram 4. Andel patienter per diagnos i Svenska Hemofilregistret, fördelat på kön



I diagram 3 och 4 kan man se att största andelen av patienterna i registret är män, 66 %, medan en mindre andel är kvinnor, 34 %. Det finns en naturlig förklaring till dominansen av män vilket beror på hur hemofili A och B ärvs. Kvinnor är anlagsbärare för denna sjukdom och kan ibland själva ha symtom och om deras nivå av koagulationsfaktor VIII eller IX i blodet understiger 40 % av normal så klassificeras de med diagnosen mild eller moderat hemofili.

Diagram 5. Antal patienter i Svenska Hemofilregistret, fördelat på åldersgrupp

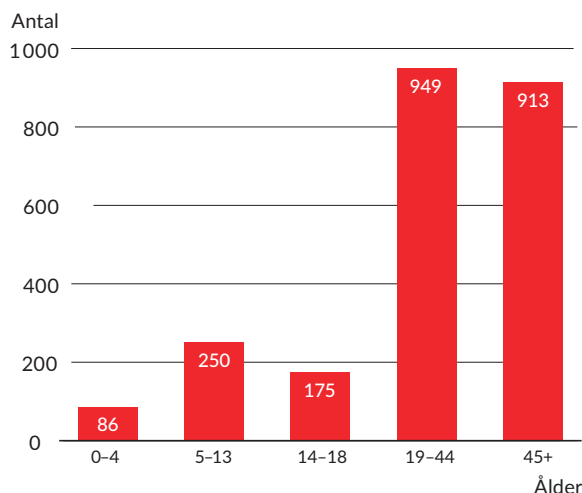


Diagram 5 visar fördelning i ålder av patienter som ingår i Svenska Hemofilregistret. Andelen patienter äldre än 65 år är begränsad. Det förklaras av att det tidigare, d.v.s. före slutet av 1950-talet, inte fanns någon behandling vid hemofili med faktorkoncentrat och patienterna hade då en förväntad förkortad medellivslängd under 30 år. När senare utveckling av faktorkoncentrat möjliggjorde behandling smittades ca 100 patienter i Sverige med Hiv från läkemedel för hemofili som utvanns ur blodplasma vilket orsakade många dödsfall i aids i alla åldersgrupper.

RESULTAT:

DIAGNOSER OCH SVÅRIGHETSGRAD AV SJUKDOM

Diagram 6. Antal patienter och svårighetsgrad, fördelat på diagnos

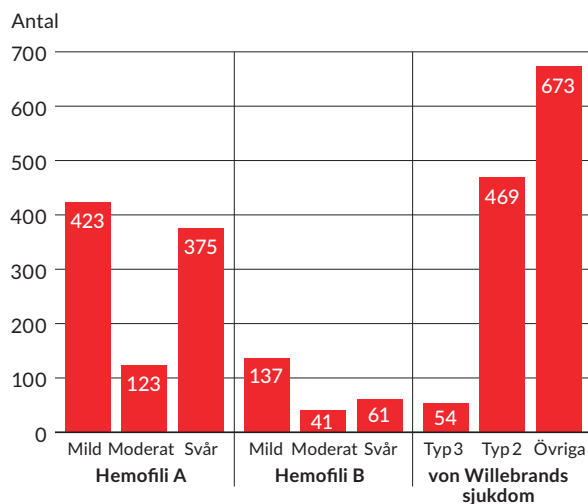


Diagram 6 och 7 visar fördelning av patienter per diagnos och svårighetsgrad. Patienter med hemofili A i svår och mild form dominerar vilket är i överensstämmelse med andra rapporter. Hemofili A har också en högre incidens än hemofili B vilket diagrammet också visar.

Diagram 8. Information om ärftlighet per diagnos och svårighetsgrad

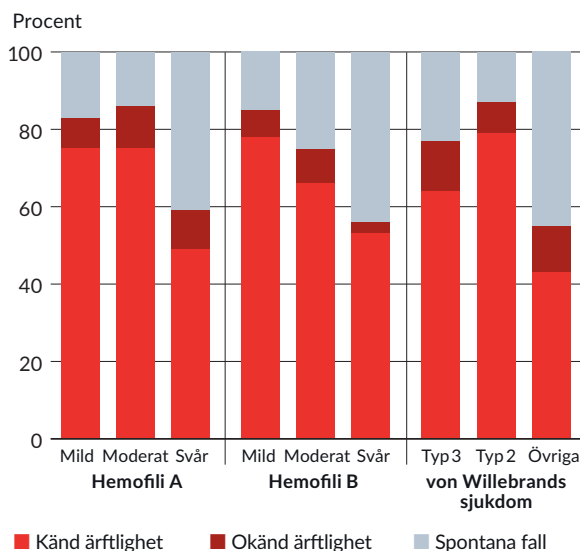
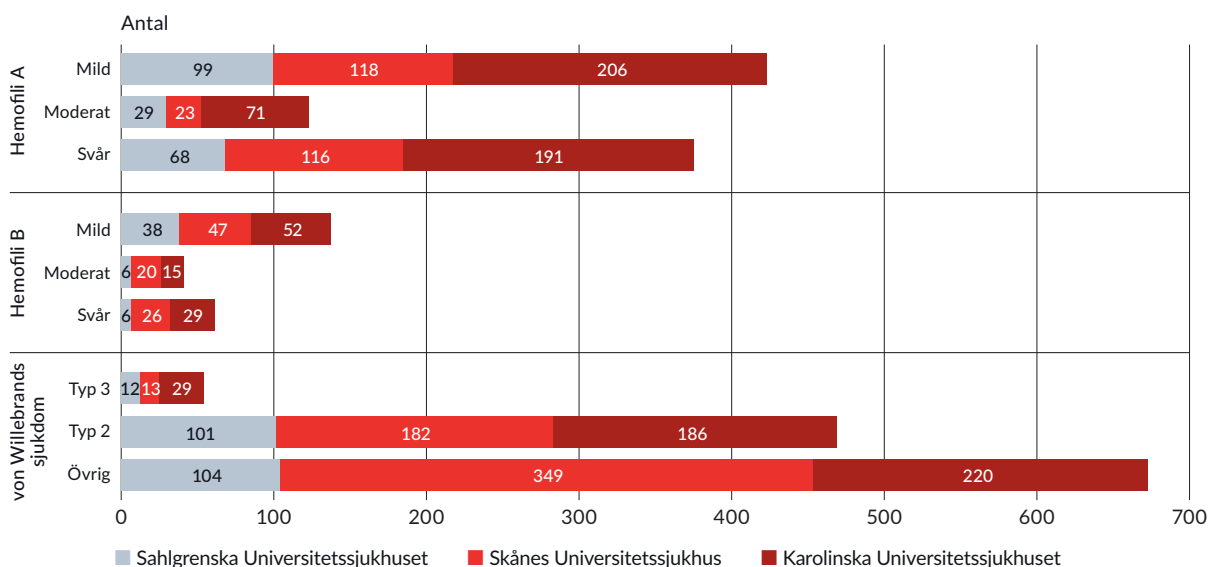


Diagram 8 visar förekomst av ärftlighet för blödningsjukdom hos patienter med hemofili A, B och von Willebrands sjukdom. Spontana fall är också vanliga och kan bero på att en s.k. nymutation, d.v.s. förändring i arvsmassan, DNA, har uppkommit.

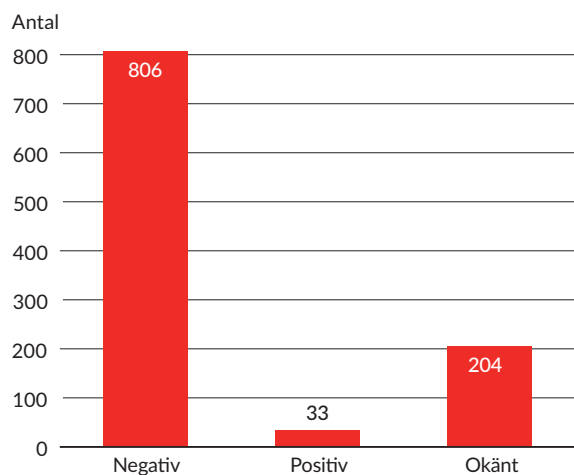
Diagram 7. Antal patienter per diagnos fördelat på centra





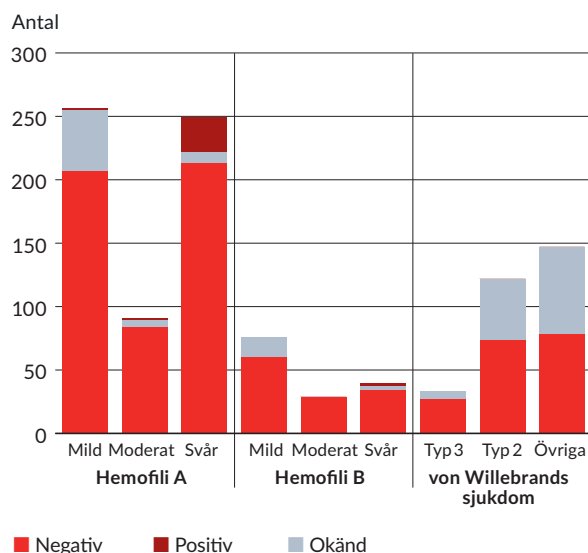
RESULTAT: INHIBITORER

Diagram 9. Information om inhibitorstatus



Av de patienter som testats för förekomst av s.k. inhibitorer (d.v.s. antikroppar mot koagulationsfaktor FVIII eller FIX) är 2,5 % av patienterna i registret positiva för närvarande (diagram 9 och 10). Detta test utförs inte rutinmässigt på alla patienter utan framförallt på små barn där behandling inleds eller vid misstanke om inhibitorutveckling.

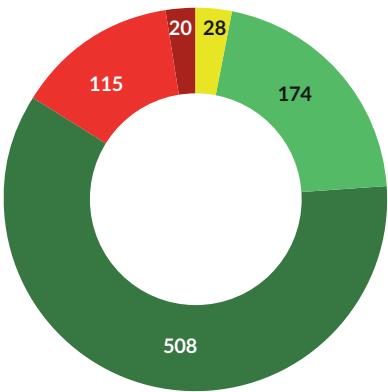
Diagram 10. Inhibitorstatus fördelat per diagnos och svårighetsgrad



RESULTAT:
BEHANDLING

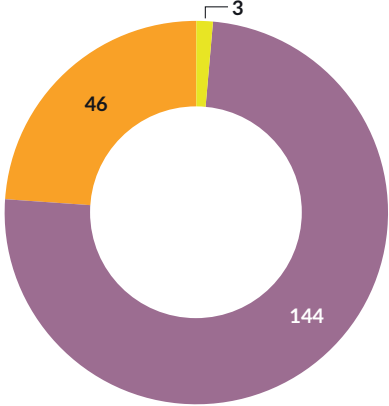
Diagram 11A: Läkemedelsbehandling per diagnosgrupp

Typ av läkemedelsbehandling vid Hemofili A



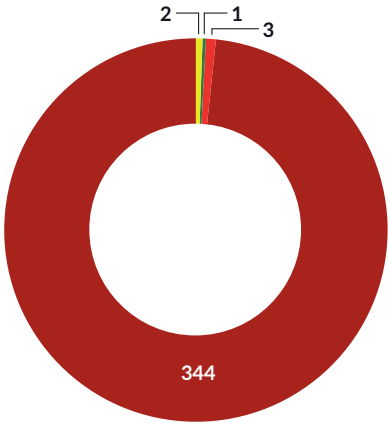
- FVIII med standard halveringstid
- FVIII med förlängd halveringstid
- von Willebrand +/- Faktor VIII
- Emicizumab (Hemlibra)
- By-passing agents (FEIBA och NovoSeven)

Typ av läkemedelsbehandling vid Hemofili B



- FIX med standard halveringstid
- FIX med förlängd halveringstid
- By-passing agents (FEIBA och NovoSeven)

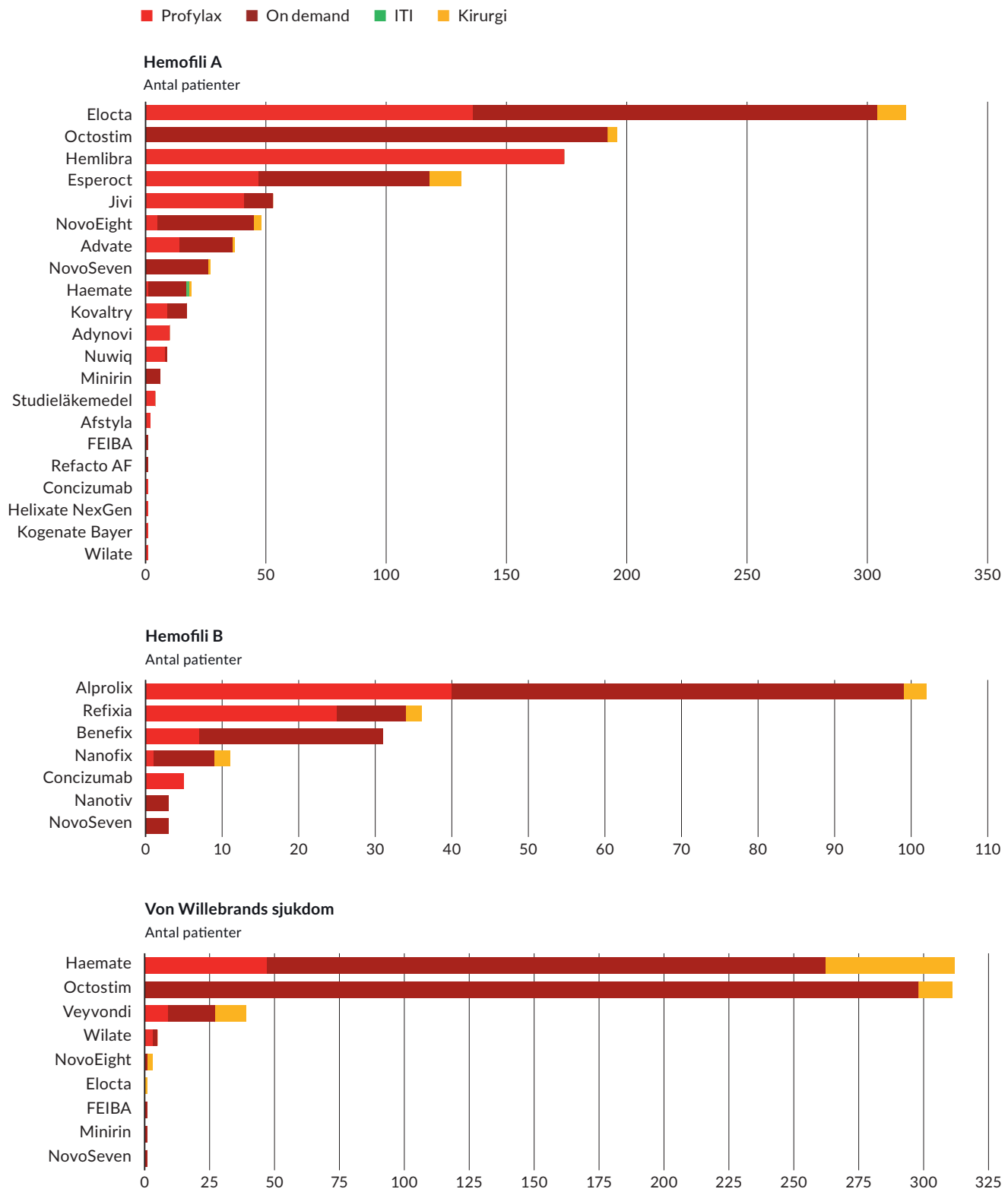
Typ av läkemedelsbehandling vid von Willebrands sjukdom



- von Willebrand +/- Faktor VIII
- FVIII med standard halveringstid
- FVIII med förlängd halveringstid
- By-passing agents (FEIBA och NovoSeven)

Grupp	Preparat
FVIII med standard halveringstid	Advate, Kovaltry, Afstyla, Novo Eight, Nuwiq, Refacto
FVIII med förlängd halveringstid	Adynovi, Jivi, Elocta, Esperoct
FIX med standard halveringstid	Benefix, Immunine, Nanofix, Nanotiv, Rixubis
FIX med förlängd halveringstid	Alprolix, Refixia
von Willebrand +/- Faktor VIII	Haemate, Wilate, Veyvondi
Emicizumab	Hemlibra
Studieläkemedel	Studieläkemedel
By-passing agents	FEIBA, NovoSeven

Diagram 11B: Indikation för läkemedelsbehandling



RESULTAT:

DATA FÖR PATIENTER BEHANDLADE MED EMICIZUMAB (HEMLIBRA) 2024

Under 2024 ökade antalet patienter som behandlas med Hemlibra som profylax. Även patienter som inte har eller har haft inhibitorer kan nu behandlas med Hemlibra. Totalt är det 175 patienter som behandlats med Hemlibra 2024.

Diagram 12. Antal patienter behandlade med Hemlibra fördelat på barn och vuxna

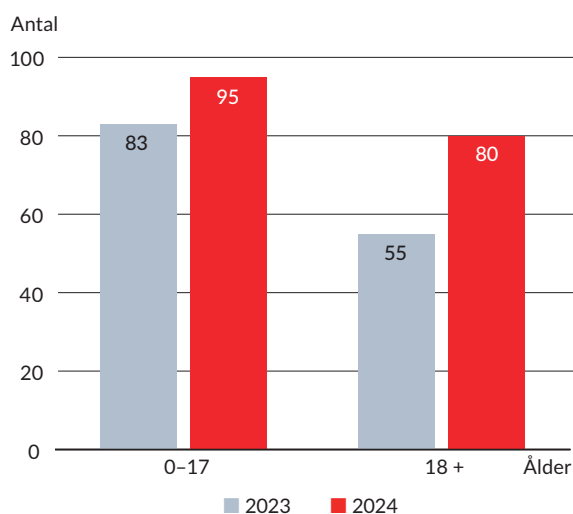


Diagram 13. Antal patienter behandlade med Hemlibra per åldersgrupp

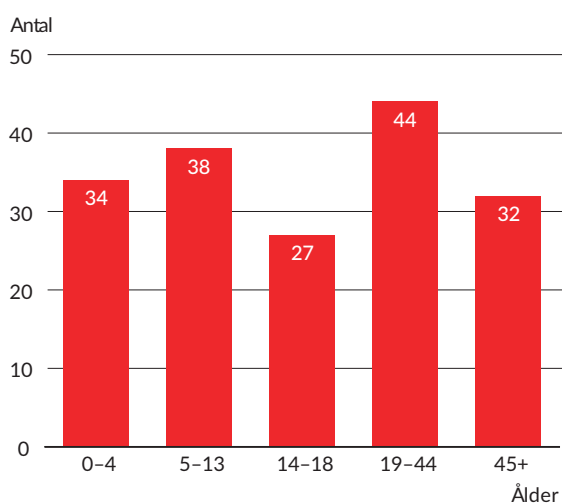
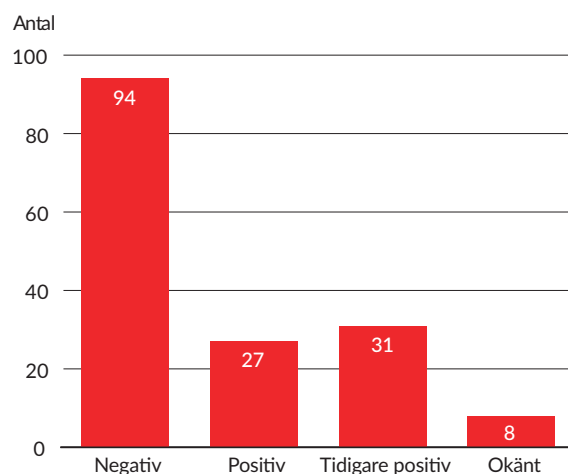


Diagram 14. Inhibitorstatus hos patienter behandlade med Hemlibra



RESULTAT: BLÖDNINGAR

Diagram 15. Totalt antal rapporterade blödningar och typ av blödning

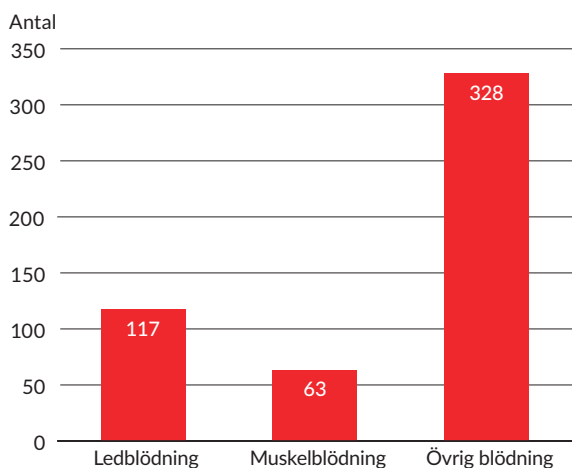
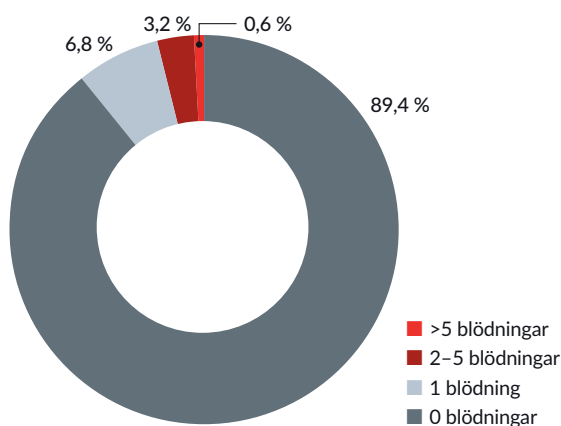


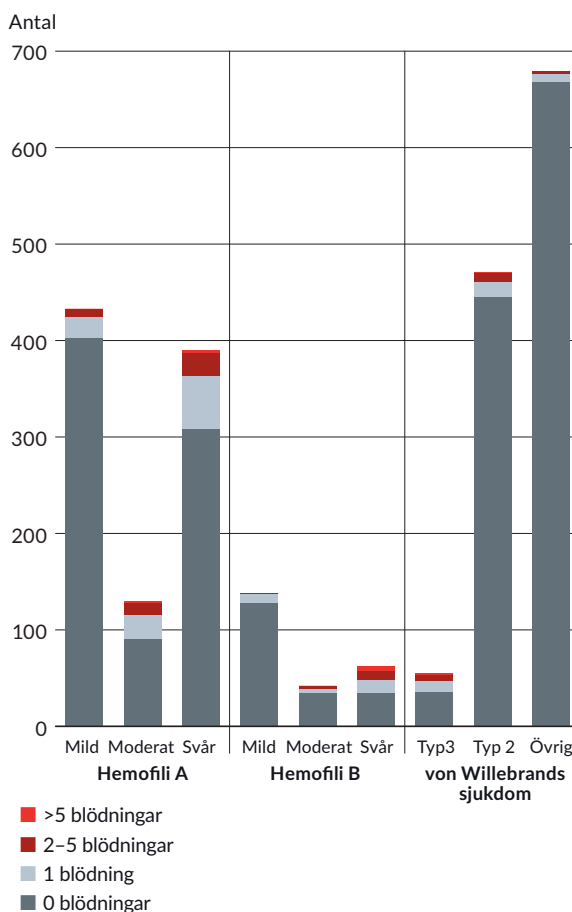
Diagram 15 visar alla rapporterade blödningar för 2024 för alla patienter i registret oavsett diagnos eller svårighetsgrad.

Diagram 16. Andel rapporterade blödningar per patient



Statistiken för inrapporterade blödningar är hämtade från alla aktiva patienter med hemofili A eller B samt von Willebrands sjukdom i registret 2024, oavsett svårighetsgrad (Diagram 15). 89 % av patienterna har inte rapporterat några blödningar alls. Andelen patienter som rapporterat blödningar är ca 11 % (Diagram 16). Av dem som rapporterat in blödningar så var det 64,1 % som rapporterade in endast en blödning, 30,2 % som rapporterade in 2-5 blödningar och 5,7 % rapporterade in mer än 5 blödningar 2024.

Diagram 17. Antal rapporterade blödningar per diagnos



I diagram 17 ser man totalt antal inrapporterade blödningar per patient under 2024 fördelat på diagnos och svårighetsgrad.

RESULTAT:
LEDSORE

Ledscore med bedömning av Hemophilia Joint Health Score (HJHS) görs regelbundet av fysioterapeuter på respektive hemofilicentra. Totala poäng som en patient kan få på HJHS är mellan 0–124 poäng, där 0 poäng är

ingen ledspåverkan alls. 269 patienter genomgick detta år 2024 (Tabell 1, 2 och 3). Vissa patienter kan ha genomfört fler än en ledscore under det gångna året. Underlaget är begränsat och tolkning av data är därför osäker.

Tabell 1. Totalt antal poäng i HJHS redovisat i %

Diagnos / Antal poäng	Antal patienter med utförd ledscore per diagnos och svårighetsgrad	Andel patienter (%) med HJHS 0 poäng	Andel patienter (%) med HJHS 1–3 poäng	Andel patienter (%) med HJHS 4–6 poäng	Andel patienter (%) med HJHS 7–9 poäng	Andel patienter (%) med HJHS 10–19 poäng	Andel patienter (%) med HJHS 20–39 poäng	Andel patienter (%) med HJHS >39 poäng
Hemofili A Mild	15	40	33	7	0	20	0	0
Hemofili A Moderat	36	42	28	11	5	0	11	3
Hemofili A Svår	179	22	26	14	4	12	12	10
Hemofili B Mild	12	17	25	33	0	8	17	0
Hemofili B Moderat	7	29	43	0	14	14	0	0
Hemofili B Svår	24	25	13	21	0	4	12	25
von Willebrand Typ 3	7	43	14	14	0	29	0	0

Tabell 2. HJHS-poäng per åldersgrupp redovisat i %

Åldersgrupp / Antal poäng	Antal patienter med utförd ledscore per åldersgrupp	Andel patienter (%) med HJHS 0 poäng	Andel patienter (%) med HJHS 1–3 poäng	Andel patienter (%) med HJHS 4–6 poäng	Andel patienter (%) med HJHS 7–9 poäng	Andel patienter (%) med HJHS 10–19 poäng	Andel patienter (%) med HJHS 20–39 poäng	Andel patienter (%) med HJHS >39 poäng
<5	4	100	0	0	0	0	0	0
5–9	24	87,5	12,5	0	0	0	0	0
10–17	132	31	24	17	23	5	0	0
18–29	119	18	26	26	0	16	14	0
30–39	143	5	17	13	21	20	5	19
40–49	68	7	9	29	0	34	15	6
50–59	91	0	3	6	33	18	36	4
60–69	68	2	0	0	0	4	38	56
70–79	33	0	3	0	31	9	21	36
80+	18	0	0	17	0	0	0	83

Tabell 3. HJHS-poäng per indikation redovisat i %

Indikation / Antal poäng	Antal patienter med utförd ledscore per behandlings-indikation	Andel patienter (%) med HJHS 0 poäng	Andel patienter (%) med HJHS 1–3 poäng	Andel patienter (%) med HJHS 4–6 poäng	Andel patienter (%) med HJHS 7–9 poäng	Andel patienter (%) med HJHS 10–19 poäng	Andel patienter (%) med HJHS 20–39 poäng	Andel patienter (%) med HJHS >39 poäng
Profylax	474	12	14	15	12	14	16	17
On demand	224	18	15	13	19	15	11	9

RESULTAT:
LIVSKVALITET

Tabellerna nedan visar data för patienternas självskattade livskvalitet och sjukdomens påverkan på patientens liv. Data i tabell 4 (nedan) visar ingen egentlig skillnad mellan patienter med mild hemofili A och svår hemofili A vilket är något överraskande med tanke på att symtomatologin skiljer sig.

Detta kan vara en effekt av att behandlingen vid hemofili A är så pass bra och effektiv.
Tabell 5 visar patientens skattning på hur dennes diagnos påverkar patientens liv, där 0 är ingen påverkan och 100 är att den påverkar helt och hållet.

Tabell 4. EQ-5D Skattningsskala hälsotillstånd 0–100 (VAS) för patienter 16 år och äldre i Svenska Hemofiliregistret, 2024

Huvuddiagnos	Antal	Median	Minimum	Maximum
Hemofili A Mild	54	85	30	100
Hemofili A Moderat	42	80	9	98
Hemofili A Svår	180	80	15	100
Hemofili B Mild	27	80	45	99
Hemofili B Moderat	14	74	40	90
Hemofili B Svår	20	72	40	100
von Willebrand Typ 1	32	76	30	99
von Willebrand Typ 2A	28	80	30	100
von Willebrand Typ 2B	10	90	50	92
von Willebrand Typ 2M	11	80	60	100
von Willebrand Typ 2N	4	80	70	90
von Willebrand Typ 3	22	80	15	99

Tabell 5. Skattningsskala för sjukdomens påverkan på patientens liv (0–100) för patienter 16 år och äldre i Svenska Hemofiliregistret, 2024

Huvuddiagnos	Antal	Median	Minimum	Maximum
Hemofili A Mild	53	10	0	80
Hemofili A Moderat	41	15	0	100
Hemofili A Svår	173	20	0	100
Hemofili B Mild	24	2,5	0	90
Hemofili B Moderat	12	20	0	100
Hemofili B Svår	20	50	12	100
von Willebrand Typ 1	31	20	0	95
von Willebrand Typ 2A	27	10	0	65
von Willebrand Typ 2B	8	10	0	50
von Willebrand Typ 2M	11	15	5	68
von Willebrand Typ 2N	4	25	20	55
von Willebrand Typ 3	21	30	5	90

DATAKVALITET



Patienturval för årsrapporten

Årsrapporten omfattar alla patienter i Svenska Hemofiliregistret som inkluderat sedan start. Patienter med hemofili A/B i svår, moderat/medelsvår och mild form ingår liksom patienter med von Willebrands sjukdom. Hittills har Svenska Hemofiliregistret fokuserat på inklusion av personer med hemofili A och B, men senaste åren har inklusionen av patienter med von Willebrands sjukdom ökat. Från och med mitten på 2024 har inklusionen av mer ovanliga faktorbrister påbörjats. Detta innefattar diagnoserna fibrinogenbrist, Bernard-Souliers syndrom, Glanzmanns trombasteni samt faktorbrist av FII, FV, FX, FXI, FXIII och FV/FVIII. Möjligheten att lägga in patienter med mer ovanliga koagulationsfaktorbrister är nytt så data har inte kunnat samlas in.

Övriga pågående aktiviteter avseende datakvalitet

Registret arbetar tillsammans med QRC Stockholm och IT-leverantör för att höja datakvaliteten avseende bland annat anpassning till nationella standarder, att införa fler logiska kontroller vid registrering/ datainsamling, samt att åstadkomma samma tolkning och tillämpning av variabeldefinitioner.

Täckningsgradsanalys

En begäran om en täckningsgradsanalys genomfördes och omfattar i denna årsrapport patienter med moderat och svår hemofili A och B, samt patienter med von Willebrands sjukdom. Täckningsgradsanalysen är utförd som matchningsstatistik mot patientregistret (PAR) och mot Läkemedelsregistret hos Socialstyrelsen. I urvalet från hemofiliregistret

inkluderades patienter med ovan nämnda diagnoser och i selektionen från Läkemedelsregistret inkluderades samtliga expedieringar med någon av följande ATC-koder:

- B02BD02 Koagulationsfaktor VIII
- B02BD03 Aktiverat protrombinkomplex mot faktor VIII-antikroppar
- B02BD04 Koagulationsfaktor IX
- B02BD06 von Willebrandfaktor och koagulationsfaktor VIII i kombination
- B02BD08 Koagulationsfaktor VIIa
- B02BX06 Emicizumab

Ytterligare krav för inklusion var att det skett minst två uttag av samma läkemedel under samma år. Resultatet från matchningsstatistiken fördelades efter hemofili typ utefter den läkemedelsbehandling som ges;

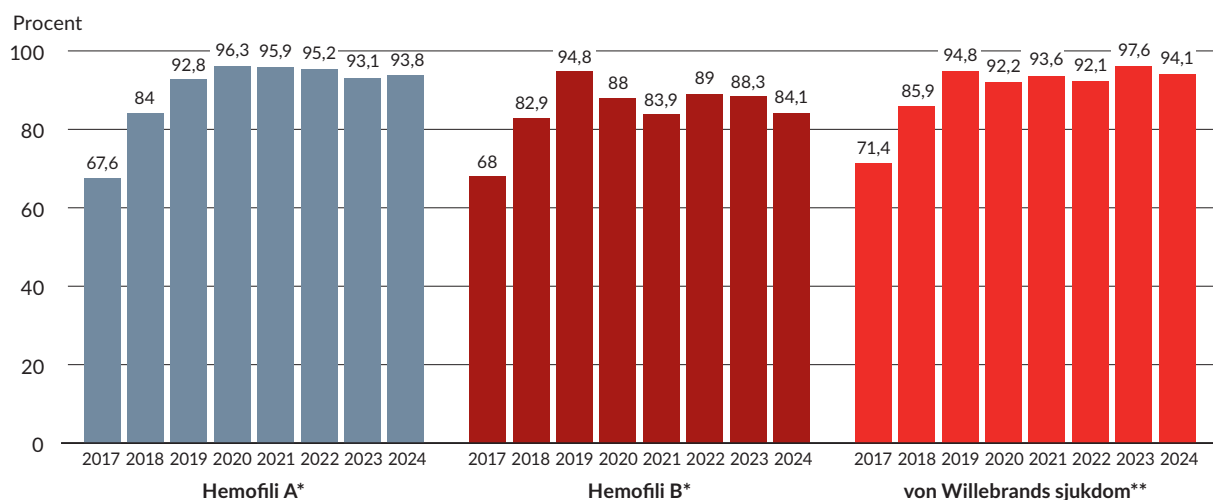
- Hemofili A: B02BD02, B02BD03, B02BX06, B02BD08 + B02BD02, B02BD08 + B02BX06
- Hemofili B: B02BD04, B02BD08 + B02BD04
- von Willebrands sjukdom: B02BD06, B02BD10

Matchningsstatistiken beräknades enligt följande: som täljare användes antal matchande individer, d.v.s. patienter som fanns både i kvalitetsregistret och i Läkemedelsregistret. I nämnaren ingick de individer som hämtat ut de specificerade läkemedlen och som återfanns i Socialstyrelsens Läkemedelsregister. Resultatet, d.v.s. överensstämmelsen, redovisas i procent. Se diagram 18.

Matchningsstatistiken visar att överensstämmelsen mellan Svenska Hemofiliregistret och Läkemedelsregistret är mycket god för Hemofili A och B moderat och svår form med 93,8 respektive 84,1 procents matchning för 2024. För von Willebrands sjukdom är matchningsgraden 94,1 procent.

Totalt sett var täckningsgraden för det urval som analysen omfattade ca 92 procent, vilket visar på att Svenska hemofiliregistret fångar en stor majoritet av den patientgrupp som registret omfattar.

Diagram 18. Matchningsstatistik mellan Svenska Hemofiliregistret och Läkemedelsregistret, år 2017–2024



De läkemedelskombinationer som motsvarar respektive diagnos är:

Hemofili A*: B02BD02, B02BD03, B02BX06, B02BD08 + B02BD02, B02BD08 + B02BX06

Hemofili B*: B02BD04, B02BD08 + B02BD04

von Willebrands sjukdom: B02BD06, B02BD10

*Moderat och svår form

**Alla typer

AKTIVITETER OCH UTVECKLING 2024

Forskning

En skriftlig rutin för forskningsuttag från registret finns framtagen och är publicerad på Svenska Hemofilregistrets hemsida; <https://svenskahemofilregistret.se/om-registret/>.

Svenska Hemofilregistret som stöd för förbättringsarbete/verksamhetsutveckling under 2024

Nedan ges exempel på hur Svenska Hemofilregistret används för att stödja och förbättra hemofilivården.

- Registret har bidragit till en ökad samsyn nationellt angående uppföljningen av personer med blödarsjuka där samma ledstatus används men också självskattningsvariabler som fysisk aktivitet, livskvalitet och sjukdomens påverkan på vardagen i stort.
- Patientrapporterade mått (PROM = Patient Reported Outcome Measurement och PREM = Patient Reported Experience Measurements) används i syfte att belysa förändring över tid för ledbesvär, ökade antal blödningar mm relaterad till behandlingen av sjukdomen.
- En ny gemensam behandlingsrapport för personer med blödarsjuka används nu rutinmässigt på alla tre centrerna.
- Personer med blödarsjuka ges ett större inflytande på den egna behandlingen genom att personens egen uppfattning avseende behandlingen inhämtas på ett strukturerat och regelbundet sätt.

- I vårdarbetet är det nu möjligt att över tid visa den enskilda vårdtagaren grafiskt hur behandling och registrerade symtom förändrats över tid. Detta underlättar förståelsen och kommunikationen mellan vårdtagare och vårdgivare.
- Läkemedelsbehandling vid hemofili är kostsam och därför slöts efter förhandlingar ett så kallat trepartsavtal mellan Sveriges Kommuner och Regioner (SKR), Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket (TLV) samt Läkemedelsindustriföreningen (LIF). Detta avtal har resulterat i kraftiga rabatter på FVIII-läkemedel (faktorkoncentrat). Genom insamlad data i Svenska Hemofilregistret kan vårdtagare nu följa effekter av trepartsavtalet avseende byte av faktorkoncentrat för personer med hemofili.
- Arbete med framtagande av nya Nordiska Guidelines för hemofilibehandling via Nordic Hemophilia Council (NHC) har till viss del baserats på data från registret.
- Flera nya läkemedel har introducerats bl.a. långverkande FVIII- och FIX-preparat samt det första subkutana läkemedlet vid hemofili; Hemlibra (Emicizumab). Genom registerdata kan nu introduktionen av dessa nya läkemedel följas, till exempelvis antal personer som behandlas, effekten av läkemedel över tid, kostnad och säkerhetsaspekter. Vidare kan inverkan på Annual bleeding rate (ABR), ledstatus och livskvalitet följas vid preparatbyte.

