

Från historiska rötter till dagens växande grenar: Rapport från möte om von Willebrands sjukdom – Åland i september 2024

Det 7:e mötet på Åland om von Willebrands sjukdom (VWD) (*the 7th Åland Island Meeting on von Willebrand Disease*) ägde rum den 26–28 september 2024. Mötet, som genomfördes med Ålands vackra skärgård i bakgrunden, samlade kliniker och forskare för att diskutera den senaste utvecklingen inom diagnostik och behandling av den vanligaste blödningsjukdomen, von Willebrands sjukdom.

Det återkommande mötet, som har arrangerats sedan 1998, har alltid ägt rum på samma plats och fungerar som en gripande påminnelse om VWD:s historia. Indexfamiljen som drabbades av denna förödande sjukdom bodde i Föglö, en kommun på Åland. Erik von Willebrand gjorde sina banbrytande observationer i Helsingfors, där indexfallet togs emot för undersökning. Senare fältarbete på Föglö utfördes av doktor von Willebrands kollegor. Årets möte hade en särskild betydelse eftersom vi firade 100 år sedan doktor von Willebrand första gången träffade indexfallet, en 5-årig flicka vid namn Hjördis. Hennes fall, och de 23 andra familjemedlemmarna som också led av svåra blödnings-symtom, ledde till att han upptäckte en ärftlig blödningsjukdom – det som vi nu känner som von Willebrands sjukdom. År 1926 publicerade doktor von Willebrand sitt banbrytande arbete i *Finska Läkaresällskapets Handlingar* under titeln "*Hereditär pseudohemofili*". Denna viktiga artikel innehöll den första beskrivningen av von Willebrands sjukdom och etablerade en grund för senare forskning och förståelse av sjukdomen.

Programmet för mötet hade sammanställts av arrangörerna och ordförandena Erik Berntorp (professor emeritus vid Lunds universitet, Sverige) och Riitta Lassila (professor i koagulationsmedicin vid Helsingfors universitet, Finland). Precis som tidigare år var Octapharma



Professorerna Erik Berntorp och Riitta Lassila i Föglö, Åland, på 7th Åland Island Meeting on von Willebrand Disease, september 2024.

en stolt sponsor av evenemanget och stöttade den övergripande organiseringen. Mötet inkluderade totalt 43 kliniker och forskare från 19 olika länder och höll en hög nivå av kunskapsutbyte mellan deltagarna både under och mellan sessionerna. Erik Berntorp kommenterade: "Ett av de viktigaste värdena med mötet är att samla människor från olika kulturer och med olika vetenskaplig expertis så att vi kan diskutera och lära av varandra." Riitta Lassila tillade: "Vi lär oss av historiska observationer men också av aktuella frågor som utvecklas snabbt." Caroline Malcolmson (läkare vid The Hospital for Sick Children, Kanada), en av deltagarna, sammanfattade det hela på ett bra sätt: "Det är en otroligt unik och viktig möjlighet att verkligen få kontakt med alla experter inom området och att få en aktuell överblick över den här sjukdomen och de framsteg som görs."

Schemat var fullspäckat med 22 presentationer under tre dagar, och en del av sessionerna hölls på båten till och

från Åland. Ett brett spektrum av ämnen behandlades, allt från genetik och cellbiologi bakom VWD till kliniska manifestationer av sjukdomen, diagnostiska verktyg och nuvarande tillgängliga behandlingsalternativ. Särskild uppmärksamhet ägnades åt de unika utmaningar som VWD innebär för kvinnor när det gäller både behandling och diagnos. Det gjordes med upplysande föredrag om kraftiga menstruationsblödningar och överväganden inför graviditet. Flera föredrag fokuserade på hanteringen av VWD under kirurgi. Ett annat viktigt fokus var profylax, som diskuterades mot bakgrund av riktlinjer, nya studieresultat och strategier för individanpassad dosering baserad på farmakokinetik. En unik del av årets möte var dessutom lanseringen av den nyligen reviderade *Textbook of von Willebrand Disease*, redigerad av Augusto Federici, Erik Berntorp, David Lillicrap och Robert Montgomery.

Utflykten till den närliggande ögruppen Föglö, där Hjördis och hennes familj bodde, är numera en tradition för

det återkommande mötet. Deltagarna fick möjlighet att besöka familjens hem och träffa släktingar till Hjärdi, vilket skapade ett minnesvärt utbyte mellan läkare, forskare och familjen. Ett besök vid Hjärdi och hennes syskons gravar gav de vetenskapliga diskussionerna en dys-ter men inspirerande inramning. Många av syskonen dog i unga år på grund av komplikationer till följd av sjukdomen. Dagen avslutades med specialföreläsningar om den historia som ledde fram till utvecklingen av substitutionsterapi med faktorkoncentrat och om doktor von Willebrands liv och arbete i början av 1900-talet.

Besöket på Föglö blev en påminnelse om hur djupt sjukdomen kan påverka en drabbad familj, särskilt i en tid då det inte fanns någon kunskap om sjukdomen eller någon behandling. Veronica Flood (professor och avdelningschef för pediatrik hematologi/onkologi/blod- och mörgrtransplantation och cellulär terapi vid Medical College of Wisconsin, USA) reflekterade: "Det här är berättelsen om den första familjen som Erik von Willebrand diagnostiserade, men det finns människor över hela världen som lever med liknande historier." Vi har kommit långt sedan Hjärdi dagar med anmärkningsvärda framsteg inom diagnos och behandling av VWD, vilket avsevärt har förbättrat både livslängden och livskvaliteten för patienterna. Men trots framstegen finns det fortfarande många behov som inte har tillgodosetts. Allmänhetens medvetenhet om VWD är fortfarande begränsad, och även inom den medicinska världen saknar icke-hematologer ofta kunskaper för att känna igen eller diagnostisera sjukdomen. Diagnosmetoderna behöver förbättras, eftersom det finns ett akut

behov av tydligare riktlinjer för profylaktisk behandling och det fortfarande finns stora skillnader i diagnos och tillgång till behandling, särskilt i medel- och låginkomstländer. Dessa frågor avspeglades i diskussionerna under mötet.

Mötet på Åland togs emot väl av deltagarna och innebar nya insikter om utvecklingen inom området, möjlighet att reflektera över den historia som har fört oss fram till där vi är idag och tillfälle att utbyta tankar och idéer med andra ledande personer som arbetar med VWD. Michelle Lavin (överläkare i hematologi vid National Coagulation Centre, St James' Hospital och forskare vid Irish Centre for Vascular Biology vid RCSI, Irland) kommenterade: "Jag tror att det är ett mycket betydelsefullt möte för alla som får möjlighet att delta, eftersom vi inte bara tittar på vilken evidens vi har för att stödja våra framtida rekommendationer eller forskning, utan också lyfter fram de områden och luckor som vi behöver ta itu med, och samlas som en gemenskap för att försöka förbättra våra kunskaper inom dessa områden." Diskussionerna och insikterna från mötet kommer utan tvekan att inspirera till fortsatta insatser för förbättring – ökad medvetenhet, diagnostik och tillgång till vård, så att patienter över hela världen kan dra nytta av de framsteg som gjorts inom detta område.

Riitta Lassila

Professor i koagulationsmedicin
Helsingfors universitet

Erik Berntorp

Professor emeritus
Lunds universitet
Sverige