

# Koagulasjonsfaktor V-mangel (Owrens sykdom)

Owrens sykdom er en medfødt, arvelig, livslang og svært sjelden blødersykdom som skyldes en defekt i blodlevringsmekanismen.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER  
[www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

# KOAGULASJONSAKTOR V-MANGEL / OWRENS SYKDOM

**Owrens sykdom er en medfødt, arvelig, livslang og svært sjelden blødersykdom som skyldes en defekt i blodleivringsmekanismen.**

Faktor V-mangel ble første gang beskrevet i 1947 av dr. Paul Owren ved Rikshospitalet i Oslo.

## Forekomst

I Europa regner man med en forekomst på 1 per 1 million innbyggere. Vi kjenner til færre enn 5 tilfeller i Norge. Det er registrert færre enn 5 personer i Norge, og cirka 150 i verden med denne sykdommen.

## Symptomer

Blødningstendensen er svært individuell. Ved moderat til mild grad er det ofte svært svake symptomer. Det første symptomet kan være kraftig blødning fra navlestrengstumpen. Økt tendens til blåmerker er vanlig.

Ved alvorlig grad er blødninger fra slimhinner i nese, munn og mage-tarmkanalen vanlig. Kvinner har ofte kraftige og langvarige menstruasjonsblødninger.

Blødninger inne i ledd kan forekomme ved alvorlig grad av sykdommen. Symptomer på en leddblødning er først og fremst smerte og noe nedsatt bevegelse. Etter hvert tilkommer hevelse, varmeutvikling og økt smerte.

### Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Ubehandlet eller sent behandlet gir disse blødningene store smerter og hevelse. Leddbrusk og leddhinner skades, og leddet kan bli kronisk opphovnet og etter hvert stivt. Det er derfor viktig at disse blødningene behandles tidlig hvis det er mistanke om blødning.

Man kjenner selv tegn til blødning lenge før det kommer ytre tegn som hevelse, rødhet og varme.

Det kan også oppstå blødninger i muskulatur. Mange av disse er smertefulle og må behandles. Noen muskelblødninger er lokalisert slik at de kan gi varige skader hvis de ikke behandles skikkelig (for eksempel tykkleggen, i psoasmuskelen eller i musklene på underarmens innside).

## Årsak

Årsaken til Owrens sykdom er en genfeil i faktor V-genet (FV) som vanligvis fører til en redusert aktivitet av faktor V i blodet.

### Normal koagulasjon (blodlevring):

Når det går hull på en blodåre, setter kroppen raskt i gang flere mekanismer som har som felles mål å stanse blødningen:

1. Først trekker muskelceller i blodåreveggen seg sammen slik at blodstrømmen til det blødende stedet reduseres.
2. Samtidig vil en mengde bitte små blodlegemer, som kalles blodplater, klebe seg til kantene av hullet i åren - og til hverandre - og danne en plugg som tetter hullet (plateplugg). Dette er som regel tilstrekkelig til å stanse blødning fra de tynne og minste blodårene, dvs. blødning etter skrubbsår, klor og småkutt.
3. Blør man fra en litt større blodåre, er ikke platepluggen sterk nok. Den må forsterkes av en blodlevring - et koagel. Blodlevringen består av et nettverk av seige tråder av fibrin som legger seg over platepluggen og holder den på plass, omtrent som ståltrådene rundt en champagnekork. Blodlevringen oppstår ved at 13 forskjellige proteinstoffer

(blodlevringsfaktorer) inngår i en kjedereaksjon som gjør at det felles ut fibrin.

For at en blodlevring skal dannes, må alle disse 13 faktorene være til stede i blodet i normal mengde og med normal funksjon (aktivitet). En feil eller mangel på bare ett av disse stoffene vil føre til blødersykdom.

Blodlevringsfaktorene benevnes med romertall. Redusert aktivitet av faktor V fører til Owrens sykdom (faktor V-mangel). Ved alvorlig grad er faktor V redusert til under 1 % av det normale. 2 – 20 % regnes som mild til moderat grad. Det er store individuelle forskjeller i blødnings-tendens, også ved alvorlig grad.

## Arvegang

Faktor V-mangel er arvelig og mekanisme for arvegang er autosomal recessiv (vikende). Ved autosomal recessiv arvegang har barnet/ personen med tilstanden arvet ett sykdomsfremkallende gen (dvs. et gen med en genfeil) fra hver av foreldrene. Når det sykdomsfremkallende genet er til stede hos bare ett av de to genene i et gitt genpar, viker det for (er recessivt i forhold til) det normale genet. Foreldrene er som oftest selv friske, men de er bærer av det sykdomsfremkallende genet. Hvert barn de får sammen, har 25 % risiko for å få det sykdomsfremkallende genet i dobbelt dose og dermed bli syk, 25 % sjanse for å være helt frisk med to normale gener og 50 % risiko for å være frisk bærer av ett sykdomsfremkallende og ett normalt gen.

Ved genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning av spesialister i medisinsk genetik og genetiske veiledere ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

## Hvordan stilles diagnosen

Av de to vanlig brukte blodlevringstestene i Norge vil APTT (Cephotest) være forlenget, mens INR er normal. Den endelige diagnosen stilles ved måling av faktor V-aktivitet i blodet. Dette gjøres kun ved spesiallaboratorier i Norge. Er aktiviteten av faktor V mindre enn 1 % av det normale, har man sykdommen i alvorlig grad. Aktivitet fra 2 - 20 % fører til moderat til mild grad av sykdommen.

Siden symptomene kan være svært milde, vil enkelte ikke bli diagnostisert før i voksen alder.

## Behandling og oppfølging

Behandlingen består i å tilføre faktor V intravenøst (rett i en blodåre) hver gang det oppstår en behandlingstrengende blødning. Det finnes ikke egne faktor V-konsentrater, og det må derfor brukes Octaplas® (virusinaktivert humant plasma) eller ferskfrosset plasma. Ved ukompliserte blødninger er det nok å heve faktornivået til cirka 20 %. Ved alvorlige blødninger, kirurgi eller store skader kan det være nødvendig å tilnærmet normalisere faktornivået. Halveringstiden for faktor V er cirka 36 timer.

Ved neseblødninger og mindre sår er ofte lokal behandling nok. Hvis det ikke er nok å klemme sammen det blødende neseboret i 5-10 minutter, kan Spongostan® brukes som tamponade. Spongostan er en gelatin-svamp som kan kjøpes uten resept på apotek. Den fuktes med noen dråper vann eller nesedråper/spray, rulles sammen og skrus inn i nesen.

Spongostan kan også legges rett på sår med plaster eller kompress over. Blør det gjennom dette, må plasmabehandling vurderes. De som bruker mye Spongostan kan få det på blå resept.

All planlagt kirurgi, også tanntrekninger, på personer med arvelig blødersykdom skal utføres ved Rikshospitalet.

## Å leve med Owrens sykdom

Med kunnskaper om sykdommen og et godt tilrettelagt behandlingstilbud kan man leve et tilnærmet normalt liv. Dette gjelder også barn. Barnet kan gå i vanlig barnehage og skole på lik linje med jevnaldrende. Det er viktig at personalet har fått informasjon om sykdommen og vet hvordan de skal forholde seg til eventuelle blødninger som oppstår.

Ved valg av fritidsaktiviteter bør man unngå kontaktidretter (boksing, fotball og lignende) der det ofte oppstår skader.

Personer med Owrens sykdom må kunne dokumentere diagnosen ved eventuelle skader eller kirurgiske inngrep, for å få tilpasset behandling. Generell legeerklæring og ID-kort kan fås ved Senter for sjeldne diagnoser.

## Kontakt oss

Senter for sjeldne diagnoser er tilknyttet Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. Senteret har blant annet til oppgave å gi informasjon og veiledning til personer med blødersykdom, deres familie og deres behandlere.

Senter for sjeldne diagnoser kan bidra med å overføre kompetanse om det å ha denne sjeldne diagnosen.

En sjelden diagnose øker behovet for god informasjon. Har du spørsmål som du ikke finner omtalt her, kan det være nyttig å kontakte vårt senter.

## Identifikator

D66-68

## Informasjonsmateriell

Flere publikasjoner, artikler og film er tilgjengelig fra senterets nettsider.

- Denne brosjyren om faktor V-mangel (8 sider, pdf)
- Håndbok for blødere (57 sider, pdf)
- Informasjonsfilm: **Å leve med blødersykdom**. Handler om arvelige blødersykdommer, oppvekst og mestring. Målgruppen er foreldre til nydiagnostiserte barn.

## Nyttige lenker

- Rarelink er en nordisk lenkesamling som gir en oversikt over beskrivelser av og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser. Søkord: Faktor V-mangel. [www.rarelink.no](http://www.rarelink.no)
- Foreningen for blødere i Norge (FBIN): [www.fbin.no](http://www.fbin.no)
- World Federation of Hemophilia: [www.WFH.org](http://www.WFH.org)

## SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten.

### Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

### Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser per telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

### Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

### Kunnskapsbase og brobygger

Kompetanseoverføring og informasjonsmøter er en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iværsettes.

### Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

### Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland.

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

---

### Besøksadresse:

Forskningsveien 3B, Oslo

**Telefon: 23 07 53 40**

**E-post:** [sjeldnediagnoser@ous-hf.no](mailto:sjeldnediagnoser@ous-hf.no)

**Internett:** [www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

**Facebook:** [Sjeldendiagnose](https://www.facebook.com/Sjeldendiagnose)

**Alle kan ta direkte kontakt uten henvisning eller spesielle avtaler.**

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).