

Koagulasjonsfaktor VII-mangel (Proconvertin-mangel)

Redusert funksjon av koagulasjonsfaktor VII er en svært sjelden årsak til blødersykdom. Sykdommen er arvelig, medfødt og livslang.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

KOAGULASJONSAKTOR VII-MANGEL / PROCONVERTIN-MANGEL

Redusert funksjon av koagulasjonsfaktor VII er en svært sjelden årsak til blødersykdom. Sykdommen er arvelig, medfødt og livslang.

Forekomst

I Europa regner men med en forekomst på 1 per 500 000 innbyggere. I Norge er det registrert færre enn 50 personer som har økt blødningstendens på grunn av faktor VII-defekt.

Symptomer

Hos pasienter med arvelig faktor VII-mangel er blødningstendensen svært variabel, og den henger ikke alltid sammen med det målte aktivitetsnivå av faktor VII. De som har faktoraktivitet under 10 % av det normale kan ha økt tendens til blåflekker, neseblødninger og økte menstruasjonsblødninger.

Ved faktor VII-aktivitet under 1 % kan man få blødninger i ledd og muskulatur lignende det man ser ved alvorlig hemofili.

Symptomer på en leddblødning er først og fremst smerte og noe nedsatt bevegelse. Etter hvert tilkommer hevelse, varmeutvikling og økt smerte. Mest utsatt er ankler, knær og albuer, men alle kroppens ledd kan rammes. Leddblødninger kan også oppstå spontant, uten kjent forutgående belastning eller skade. Ubehandlet eller sent behandlet, gir disse blødningene smerter og hevelse. Leddbrusk og leddhinner skades, og leddet kan bli kronisk opphovnet og etter hvert stivt. Man kjenner selv tegn til blødning lenge før det kommer ytre tegn som hevelse, rødhet og varme.

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.

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

Årsak

Årsaken til faktor VII-mangel er en genfeil i faktor VII-genet som fører til en redusert aktivitet av faktor VII 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 tynneste og minste blodårene, det vil si blødning etter skrubbsår, klor, småkutt osv.
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.

Blodleivringsfaktorene benevnes med romertall. Ved redusert aktivitet av faktor VII oppstår procovertinmangel (faktor VII-mangel).

Arvegang

Faktor VII-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. Personer som har genfeil bare i ett av sine to faktor VII-gen, har som regel ingen økt blødningstendens.

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

Diagnosen stilles ved en blodprøve. Av de to vanlig brukte blodleivrings-testene i Norge vil APTT (eller cephotest) være normal, mens INR er forhøyet. Den endelige diagnosen gjøres ved måling av faktor VII i blodet. Dette gjøres kun ved spesiallaboratorier.

Når faktor VII-aktiviteten er mindre enn 1 % har man sykdommen i alvorlig grad. De som har faktor VII-aktivitet over 10 % har vanligvis lite symptomer.

Behandling

Behandlingen består i intravenøs (rett i en blodåre) tilførsel av et konsentrat som inneholder blodlevringsfaktor VII. I Norge brukes i dag 2 forskjellige preparater:

Octaplex F® er et såkalt protrombinkompleks som inneholder både faktor VII, IX og X. Preparatet er produsert fra norsk plasma og er dobbelt virusinaktivert.

NovoSeven® inneholder genteknologisk produsert aktivert faktor VII (rekombinant VIIa) og ble opprinnelig produsert for å behandle hemofili A-pasienter som har antistoffer mot faktor VIII. Preparatet har også effekt ved faktor VII-mangel og er nå registrert også for slik bruk.

Halveringstiden for faktor VII er 2 – 6 timer.

Man kan også behandle akutte blødninger med virusinaktivert plasma dersom konsentrater ikke er tilgjengelige.

Man trenger svært lite normalt fungerende faktor VII for å opprettholde en normal blodlevring.

Småår: Det blør vanligvis ikke lettere fra overfladiske skrubb og kutt enn hos friske personer. Det vil si at små rifter, kutt, skrubbår og lignende behandles på samme måte som hos friske personer.

Større år: Bruk vanlig førstehjelp som hos andre friske personer. Blør det likevel igjennom, kan det være nødvendig med konsentrat-behandling.

Slimhinner: Spesielt i småbarnsalder kan blødning etter skader på munnslimhinne og tunge være et problem. Stanser det ikke av seg selv i løpet av en time eller to, er det ofte nødvendig med konsentrat-behandling. Grunnen er at sår i munnhule og tunge ikke får den nødvendige ro hos små barn.

Neseblødninger: Skulle det komme en neseblødning, behandles den som hos andre. Ved en kraftig neseblødning etter f.eks. slag, kan lokale blodstansende midler, som Spongostan® evt. fuktet med nese dråper, være nyttig.

Ledd- og muskelblødninger: Ledd- og muskelblødninger behandles så raskt som mulig med faktorkonsentrat. Det er ikke nødvendig å vente på synlige symptomer som hevelse og varmeutvikling. Spesielt leddblødninger skal behandles på mistanke.

I tillegg til bruk av faktorkonsentrat kan vanlige behandlingsprinsipper som nedkjøling (is) og kompresjon (elastisk bandasje) begrense en leddblødning.

Så lenge blødningen pågår, bør leddet eller muskelen få ro.

Når blødningen har stanset er det viktig å komme raskt i aktivitet igjen.

Hodeskader: Personer med faktor VII-mangel tåler slag og dunk mot hodet på lik linje med friske personer. Men ved mistanke om hjerne-rystelse eller ved større skader, skal faktorkonsentrat gis. Det er viktig å utelukke blødninger inne i skallen!

Operative inngrep: All kirurgisk behandling av personer med bløder-sykdom må gjøres ved sykehus med spesiell erfaring, også tanntrekninger. I Norge skal de opereres ved Rikshospitalet.

Hvordan leve med faktor VII-mangel

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 er informert om sykdommen og vet hvordan de skal forholde seg til eventuelle blødninger som oppstår. Ved valg av fritidsaktiviteter bør kontaktdretter (boksing, fotball og lignende) der det ofte ses skader, unngås.

Personer med faktor VII-mangel må kunne dokumentere diagnosen sin ved eventuelle skader eller kirurgiske inngrep for å få riktig behandling. Ved Senter for sjeldne diagnoser kan de få en generell legeerklæring og et ID-kort som dokumentasjon.

Mestring av hverdagen

Vårt senter kan bidra med å overføre kompetanse om det å ha denne sjeldne diagnosen. Sammen med det lokale hjelpeapparatet kan vi bidra til å skape større forståelse for de utfordringene brukeren og familien møter i hverdagen. Målet er at den som har diagnosen skal lære seg å møte utfordringer og etter hvert ha følelsen av kontroll og mestring av eget liv.

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.

August 2017

Identifikator

D66-68

Informasjonsmaterieill

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

- Denne brosjyren om faktor VII-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.
- **Hvorfor er noen blødere?** Blogginlegg av Elisabeth Dørum, som blant annet forsker på Faktor VII-mangel.

Nyttige lenker

- Rarelink er en nordisk lenkesamling som gir en oversikt over beskrivelser og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser - søkeord: Faktor VII-mangel. www.rarelink.no
- Foreningen for blødere i Norge (FBIN): www.fbin.no
- World Federation of Hemophilia: 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 iversettes.

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

Internett: 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).