



RIKSHOSPITALET

– en del av Oslo universitetssykehus HF

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Koagulasjonsfaktor VII-mangel



Redusert funksjon av koagulasjonsfaktor VII er en svært sjelden årsak til arvelig blødersykdom.

I Norge er det i dag registrert bare 25 pasienter som har økt blødningstendens på grunn av faktor VII-defekt.

Når det går hull på en blodåre, setter kroppen raskt i gang flere mekanismer som har som felles mål å stanse blødningen: Først trekker muskelceller i blodårevæggen seg sammen slik at blodstrømmen til det blødende stedet reduseres. 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, dvs. blødning etter skrubbsår, klor, småkutt osv.

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 plateplugg-

gen og holder den på plass, omtrent som ståltrådene rundt en champagne-kork! 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.

Arv

Genet for faktor VII er lokalisert til kromosom 13. Det vil si at arvegangen er uavhengig av kjønn. Sykdommen arves vikende, såkalt autosomt ressesiv arv.

Man trenger svært lite normalt fungerende faktor VII for å opprettholde en normal blodlevring. Personer som har defekt bare i sitt ene faktor VII-gen har derfor ingen økt blødningstendens. Et barn må arve et defekt faktor VII-gen fra begge sine foreldre for å ha en økt tendens til blødninger. Vanligvis måler vi faktor VII-aktiviteten til mindre enn 5–10 %

av det normale hos disse pasientene.

Blødninger

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 mens-
tuasjonsblødninger. Når faktor VII-aktiviteten er mindre enn 1 % har man sykdommen i alvorlig grad. Da kan man få blødninger i ledd og muskulatur lignende det man ser ved alvorlig hemofili.

Behandling

Behandlingen består av intravenøs tilførsel av et konsentrat som inneholder blodlevringsfaktor VII. I Norge brukes i dag to forskjellige preparater: Octaplex F®, 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. Man kan også behandle akutte blødninger med virusinaktivert plasma dersom konsentrater ikke er tilgjengelige.

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

Senter for sjeldne diagnoser bidrar gjerne med informasjon og veiledning og kan kontaktes direkte per telefon, brev eller e-post.

Februar 2008

Et kort informasjonsskriv som dette blir nødvendigvis ganske generelt. Enkelte vil sikkert ha spesielle problemer eller spørsmål de ikke finner omtalt. Senter for sjeldne diagnoser kan kontaktes, slik at man kan få dekket sitt behov for informasjon.

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr informasjon, rådgivning og kursvirksomhet om sjeldne diagnoser. Tjenesten er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner som enten selv har eller arbeider med sjeldne diagnoser. Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Rikshospitalet
0027 Oslo
Telefon 23 07 53 40
Telefaks 23 07 53 50
e-post: sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no
www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser

På www.rarelink.no finnes lenker til nordiske diagnosebeskrivelser og kontaktmuligheter. Informasjon om andre sjeldne diagnoser kan man også få på Helsedirektoratets gratis servicetelefon: 800 41 710