



RIKSHOSPITALET

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

von Willebrands sykdom



Sykdommen skyldes en defekt i blodleivringsmekanismen. For å stille diagnosen von Willebrands sykdom, kreves både symptomer på økt blødningstendens og typiske forandringer i blodprøver.

Når det går hull på en blodåre hos friske mennesker, setter kroppen raskt igang flere mekanismer som har som mål å stanse blødningen. I blodet finnes små blodlegemer som kalles blodplater og flere forskjellige proteinstoffer som kalles blodleivringsfaktorer og benevnes med romertall. Både blodplatene og proteinstoffene må være til stede i normal mengde og med normal funksjon for at blødningen skal stanse. Faktor VIII har flere funksjoner i blodstansningen. En del av dette molekylet er nødvendig for at blodet skal levre seg. En annen del av faktor VIII-molekylet er nødvendig for at blodplatene skal kunne klebe seg til blodåreveggen og til hverandre og danne en effektiv plugg som kan stanse blødninger. Denne delen, som kalles von Willebrands faktor, mangler eller er defekt ved von Willebrands sykdom.

Vi skiller mellom tre typer von Willebrands sykdom:

Type I er den desidert vanligst forekommende typen og ble tidligere kalt klassisk eller mild form av von Willebrands sykdom. Kroppen produserer en redusert mengde von Willebrands faktor, men den faktoren

som lages fungerer normalt.

Type II er svært sjelden i Norge. Von Willebrands faktor produseres i normal mengde, men faktoren er feilprodusert, slik at den ikke virker som den skal. Det finnes en rekke undergrupper av type II, avhengig av hvilken produksjonsfeil som foreligger.

Type III er svært sjelden og kalles også alvorlig form. Kroppen produserer en svært liten mengde von Willebrands faktor, som regel bare noen få prosent av det normale. Som en følge av det blir også mengden blodleivringsfaktor VIII redusert. Disse pasientene får derfor blødninger både på grunn av en redusert blodplatefunksjon og på grunn av en redusert blodleivring. Graden av blødningsplager kan variere sterkt fra person til person innen samme slekt.

En arvelig sykdom

Von Willebrands sykdom er arvelig. Arvegangen kalles autosomal dominant. Det vil si at det er 50% sjans for at et barn til en person med von Willebrands sykdom skal arve sykdommen. Gutter og jenter rammes like hyppig. Ved type III regner vi med at arveanlegget finnes både hos moren og faren. Barnet kan få anlegget i dobbelt dose og bli alvorlig rammet. Sjansen for at dette skal skje i en slik familie er 25%.

Diagnostisering

Diagnosen stilles ved en blodprøve der både mengde og aktivitet av de

forskjellige delene av faktor VIII og von Willebrands faktor studeres, og i tillegg kan blodplatenes evne til å klebe seg sammen måles ved forskjellige tester. Man må som regel henvises til et spesiallaboratorium for å stille en sikker diagnose.

Symptomer

Sykdommen er tilstede helt fra fødselen av, og den kan gi symptomer fra tidlig barnealder. Vanligst er økt tendens til underhudsblødninger, "blåmerker", og blødninger fra nese og tannkjøtt. Ved tanntrekninger og kirurgiske operasjoner kan blødningene bli svært rikelige. Hos de ganske få som har von Willebrands sykdom type III, oppstår i tillegg blødninger i ledd og muskulatur.

Hos kvinner kan menstruasjonsblødningene være både kraftige og langvarige, og ofte er dette det mest plagsomme symptomet. Heldigvis reduseres blødningstendensen under graviditet, og svangerskap og fødsel forløper som regel normalt. I barseltiden kan det allikevel oppstå en spontan blødning.

Behandling

Man kan ikke helbrede von Willebrands sykdom. De aller fleste personer med denne diagnosen lever imidlertid et normalt liv og har utsikt til normal livslengde.

Det finnes effektive behandlinger å ty til når blødning oppstår.

Blødninger fra kroppens overflater (neseblødninger, hudblødninger osv.) kan ofte stanses uten medisiner. Lokal behandling med celluloselignende stoffer (f.eks. Spongostan) er ofte effektivt. Blør det i gjennom, er ytterligere behandling nødvendig. Ved type I kan Octostim, nesespray som fås på blå resept brukes.

Ved von Willebrands sykdom type II og III må man tilføre normal von Willebrands faktor. Slike plasmas-konsentrater må gis som en sprøyte direkte inn i en blodåre. Hos kvinner med problematiske menstruasjonsblødninger ses ofte bedring ved bruk av P-piller.

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

Hvordan leve med von Willebrands sykdom

Med kunnskaper om sykdommen og behandlingen 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. For å få riktig behandling ved eventuelle skader eller kirurgiske inngrep, er det viktig å ha dokumentasjon på sykdommen.

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