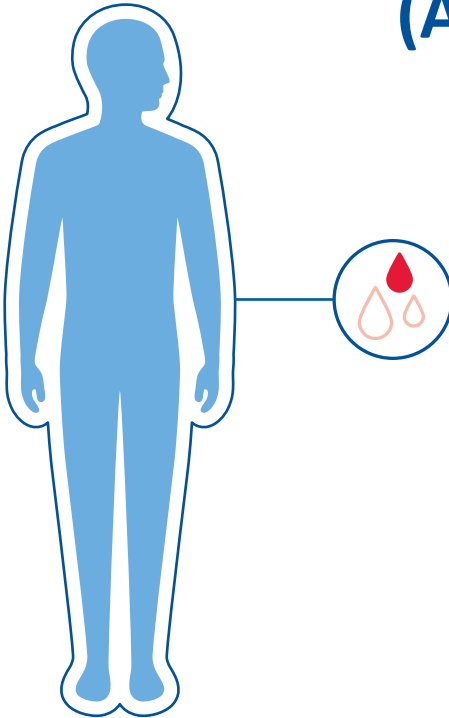


Koagulasjonsfaktor I-mangel (Afibrinogenemi)



Koagulasjonsfaktor I-mangel (Afibrinogenemi) er en svært sjelden, arvelig medfødt og livslang blødersykdom. Den fører til økt blødningstendens og kan ramme begge kjønn.

KOAGULASJONSAKTOR I-MANGEL / AFIBRINOGENEMI

Afibrinogenemi er en svært sjelden blødersykdom som skyldes en komplett mangel på blodleivringsfaktor I (fibrinogen) i blodet. Sykdommen er arvelig, medfødt og livslang.

Forekomst

I Europa regner man med en forekomst på 1 per 1 million innbyggere. Vi kjenner til færre enn 5 tilfeller i Norge.

Symptomer

Blødningsplagene ved afibrinogenemi er vanligvis ganske milde; mildere enn det man ser ved alvorlig mangel av andre blodleivringsfaktorer. Et meget karakteristisk symptom er blødning fra navlestrengen etter fødselen. Senere kan man se blødninger i ledd og muskulatur, men i motsetning til hemofili er leddblødninger sjeldnere og mildere og fører sjelden til permanente skader.

Blødninger fra slimhinner (nese, munn og mage/tarm) er vanlig. Økt tendens til neseblødning sees hos mer enn 70 %.

Kvinner med afibrinogenemi har ofte rikelige menstruasjoner. Ved graviditet sees økt tendens til spontanaborter i de første tre månedene, morkakeløsning og rikelig blødning etter fødsel. For å sikre at et svangerskap kan gjennomføres, bør det derfor gis forebyggende behandling (se avsnitt nedenfor).

Om denne brosjyren

Beskrivelsen i denne brosjyren gjelder ikke alle med 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.

Årsak

Årsaken til Afibrinogenemi er en genfeil i genet fibrinogen alfa-kjede (FGA), som fører til en total mangel på fibrinogen 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, dvs. 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.

Blodlevringsfaktorene benevnes med romertall. Manglende aktivitet av faktor I fører til afibrinogenemi (faktor I-mangel).

Arvegang

Afibrinogenemi er arvelig og mekanismen for arvegang er autosomal recessiv. 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 afibrinogenemi vil personer som er bærer av genfeilen ha redusert fibrinogennivå i blodet, men har ingen blødningssymptomer. Mengden faktor I som er nødvendig for å hindre blødning er svært lav, cirka 5-10 % av det normale.

Ved genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning av spesialister i medisinsk genetikk 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 blodlevringstestene i Norge vil APTT være svært forlenget, mens INR (INR er en blodprøve som måler hvor raskt blodet leverer seg (*koagulerer*) i forhold til vanlig blodlevringstid) er normal.

Den endelige diagnosen stilles ved måling av faktor I-aktivitet i blodet. Dette gjøres ved laboratorier ved de største sykehusene i Norge.

Ved afibrinogenemi vil aktiviteten av faktor I være mindre enn 1 % av det normale.

Behandling og oppfølging

Blødninger behandles effektivt med substitusjonsbehandling, det vil si å gi et fibrinogenholdig preparat intravenøst (rett i en blodåre). Disse preparatene renses fra blodplasma. Genteknologisk produsert fibrinogen finnes ikke i dag. Det er en forutsetning at preparatet er virusinaktivert.

RiaStap® er et rent fibrinogenpreparat. Virusinaktivert plasma (Octaplas®) eller cryopresipitat laget fra Octaplas kan også brukes. Det trengs ikke mye fibrinogen for å stanse en blødning, cirka 5-10 % av det normale nivå er nok, og virketiden er lang (halveringstid på 2-4 døgn).

Cyklokapron® er et medikament som hemmer nedbrytningen av blodlevringer. Det gjør ikke at plateplugg eller blodlevring dannes raskere, men virker slik at de blir sterkere og varer lengre når de først er dannet.

Cyklokapron finnes som tablett og som injeksjonsvæske. Medikamentet er spesielt effektivt ved behandling av blødninger fra slimhinne (nese, tannkjøtt samt menstruasjon) både alene eller sammen med plasmaprodukter. Kvinner kan ha god effekt av Cyklokapron som eneste behandling ved menstruasjonsblødninger.

Cyklokapron (injeksjonsvæske eller finknuste tablett løst opp i vann) kan også brukes til å fukte kompresser eller lignende ved lokal behandling av mindre blødninger. Personer med Afibrinogenemi kan få Cyklokapron på blå resept.

P-piller og hormonspiral:

Kvinner med problematiske menstruasjonsblødninger vil ofte se en bedring når de bruker p-piller eller hormonspiral. Hormonene kan øke kroppens produksjon av blodlevingsstoffer noe, i tillegg til at menstruasjonene styres bedre. P-piller kan med fordel kombineres med Cyklokapron ved kraftige menstruasjoner. P-piller refunderes ikke på blå resept.

Lokal behandling ved blødning:

Blødninger fra kroppens overflater (neseblødninger, hudblødninger osv.) kan ofte stanses uten medisiner. Blodstansende

celluloselignende stoffer (for eksempel Spongostan®) kan legges på det blødende stedet.

Ved neseblødning kan det fuktes med Cyklokapron og/eller nesedråper, og skruses inn i neseboret som en tampong. Spongostan får du på apoteket uten resept. De som bruker mye, kan få Spongostan på blå resept.

Under graviditet bør det gis forebyggende behandling med en dose faktor, én dag per uke. Ellers anbefales behandling kun når blødning oppstår.

Smertestillende og febernedsettende medikamenter som inneholder acetyl salisylsyre kan føre til økt blødningstendens og bør derfor ikke brukes av personer med blødersykdom. Vi anbefaler i stedet preparater som inneholder paracetamol og som man får kjøpt uten resept på apotek.

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

Hvordan leve med afibrinogenemi (Mestring av hverdagen)



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 oppstår skader, unngås.

Personer med afibrinogenemi må kunne dokumentere diagnosen ved eventuelle skader eller kirurgiske inngrep for å få riktig 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

Informasjonsmaterieill

(tilgjengelig fra våre nettsider på sjeldnediagnoser.no)

- [Denne teksten som PDF-brosjyre](#) (8 sider)
- [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

- Foreningen for blødere i Norge (FBIN): www.fbin.no
- World Federation of Hemophilia: www.WFH.org
- <https://clinicaltrials.gov/>
- www.orpha.net
- [Eksempel på hva legen kan skrive i kjernejournalen](#) til personer med blødersykdom (PDF)
- [Webinar om nye behandlingsmetoder for blødersykdommer](#) på Bløderforeningens nettsider. Ved overlege Heidi Glosli, Senter for sjeldne diagnoser / OUS

Desember 2020

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

- et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til pasienter, pårørende, helsepersonell og andre tjenesteytere.

Alle kan ta kontakt uten henvisning eller spesiell avtale.

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, hefter, videoer og nettsider.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning ved henvendelser på telefon og e-post, i møter på senteret, i pasientens lokalmiljø og på videokonferanse.

Kurs

Vi arrangerer kurs om medisinsk informasjon og generelle temaer som mestring, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter og tilrettelegging i barnehage, skole og arbeidsliv.

Forskning og utvikling (FoU)

Gjennom våre forsknings- og utviklingsprosjekter samler vi kunnskap om levekår for våre diagnosegrupper. Vi formidler nye internasjonale forskningsresultater og resultater av egne prosjekter.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Nasjonal kompetansetjeneste

Vi er et av ni sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Informasjon om sjeldne diagnoser får du også gratis på tjenestens telefon: 800 41 710.

Senter for sjeldne diagnoser

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Illustrasjoner:
Melkeveien designkontor



 23 07 53 40

www.sjeldnediagnoser.no

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Post: Senter for sjeldne diagnoser,
Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

Besøk: Børrestuveien 3, Oslo