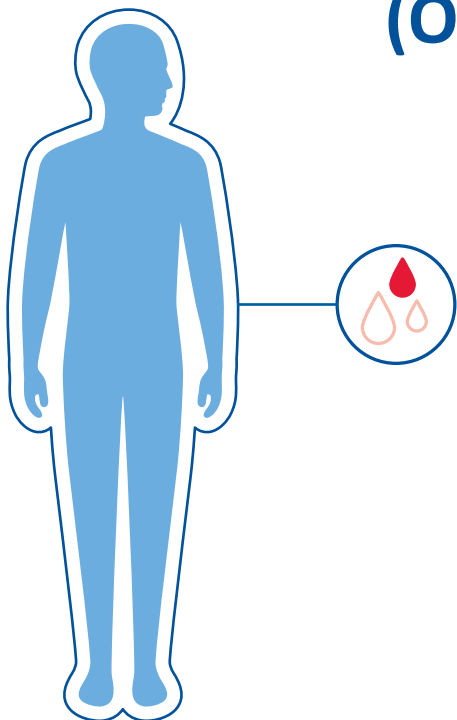


Koagulasjonsfaktor V-mangel (Owrens sykdom)



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

KOAGULASJONSFAKTOR 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. 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 navlestrengsstumpen. Økt tendens til blåmerker er vanlig. Ved alvorlig grad er blødninger fra slimhinner i nese, munn og mage-tarm-kanalen 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 bevegelighet. Etter hvert tilkommer hevelse, varmeutvikling og økt smerte.

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.

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.

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 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. 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 blødningstendens, 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 genetikk og genetiske veiledere ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

Hvordan stilles diagnosen?

Av de to vanlig brukte blodleivrings-testene i Norge vil APTT være forlenget, mens INR er normal. (INR er en blodprøve som måler hvor raskt blodet leverer seg (*koagulerer*) i forhold til vanlig blodlevringstid.)

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 gelatinsvamp 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 på personer med alvorlig blødersykdom, også tanntrekninger, skal utføres ved Rikshospitalet.

Å leve med Owrens sykdom (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 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.

Vi 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.

(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

Identifikator: D66-68

Informasjonsmateriell

(tilgjengelig fra våre nettsider på sjeldnediagnoser.no)

- [Denne teksten som PDF-brosjyre](#) (8 sider)
- Informasjonsfilm "[Å leve med blødersykdom](#)" handler om arvelige blødersykdommer, oppvekst og mestring. Målgruppen er foreldre til nydiagnostiserte barn.

Desember 2020

Nyttige lenker

- Foreningen for blødere i Norge

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