



RIKSHOSPITALET

– en del av Oslo universitetssykehus HF

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Afibrinogenemi

Faktor I mangel



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

Forekomst

Det er en svært sjelden sykdom, i Europa regner man men en forekomst på 1 per 1 million innbyggere. Vi kjenner til færre enn 10 tilfeller i Norge.

Årsak

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 blodleivring; et koagel. Blodleivringen består av et nettverk av seige tråder av fibrin som legger seg over platepluggen og holder den på plass, omtrent som ståltrådene rundt en champagne-kork!

Blodleivringen oppstår ved at 13 forskjellige proteinstoffer - blodleivingsfaktorer - inngår i en reaksjon som gjør at det felles ut fibrin. For at en blodleivring skal dannes, må alle disse 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.

Blodleivingsfaktorene benevnes med romertall.

Arv

Afibrinogenemi er arvelig. Genet for produksjon av faktor-I sitter på kromosom 4. Sykdommen arves autosomt recessivt; det vil si at arvegangen er uavhengig av kjønn og at man må arve et defekt faktor-I gen fra hver av foreldrene for å få sykdommen afibrinogenemi.

Når begge faktor-I genene er defekte produseres det ikke fibrinogen i kroppen.

Personer med ett defekt gen (heterozygote) vil ha redusert fibrinogennivå i blodet men har ingen blødningssymptomer. Mengden faktor I som er nødvendig for å forhindre blødning er svært lav, ca 5% ??? av det normale

Symptomer

Blødningsslagene ved afibrinogenemi er vanligvis overraskende milde, mildere enn det man ser ved alvorlig mangel av andre blodleivingsfaktorer. 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. Blødning fra slimhinner er vanlig. Økt tendens til neseblødning sees hos med enn 70 %.

Kvinner med afibrinogenemi har ofte rikelig menstruasjoner. Ved graviditet sees økt tendens til spontanaborter i

første trimester, morkakeløsning eller rikelig blødning etter fødsel. For å sikre at et svangerskap kan gjennomføres bør det derfor gis forebyggende behandling, se under.

Diagnose

Av de to vanlig brukte blodlevringstestene i Norge vil kefotest være svært forlenget mens INR er normal. Den endelige diagnosen stilles ved måling av faktor I-aktivitet i blodprøve. Dette gjøres ved de fleste sykehuslaboratorier i Norge. Aktiviteten av faktor I er mindre enn 1 % av det normale.

Behandling

Blødninger behandles effektivt med substitusjonsbehandling, dvs. å gi et fibrinogenholdig preparat intravenøst. Disse preparatene renses fra blodplasma; genteknologisk produsert fibrinogen finnes ikke i dag. Det er en forutsetning at preparatet er virusinaktivert. I Norge kan man benytte virusinaktivert plasma (Octaplas) eller cryopresipitat laget fra Octaplas. Det trenges ikke mye fibrinogen for å stanse en blødning (ca. 5-10 % av det normale nivå er nok), og virketiden er lang (halveringstid på 2-4 døgn).

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

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 kontaktidretter som boksing, fotball og lignende, unngås.

Personer med Afibrinogenemi må kunne dokumentere diagnosen sin ved eventuelle skader eller kirurgiske inngrep for å få riktig behandling. All planlagt kirurgi, også tanntrekninger, på personer med arvelig blødersykdom skal utføres ved Rikshospitalet.

Senter for sjeldne diagnoser kan bidra med å overføre kompetanse om det å ha denne sjeldne diagnosen. Sammen med det lokale hjelpeapparatet kan senteret bidra til å skape en 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.

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

Aktuelle lenker

www.FBIN.no

Foreningen for blødere i Norge. Foreningen har som mål at bløderne kan leve et normalt liv.

www.WFH.org

World Federation of Hemophilia

www.rarelink.no

En nordisk lenkesamling til beskrivelser og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser.

April 2011

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

Oslo universitetssykehus HF
Rikshospitalet
Postboks 4950 Nydalen
0424 Oslo

telefon 23 07 53 40
telefaks 23 07 53 50

e-post: sjeldnediagnoser@oslo-universitetssykehus.no
internett: www.sjeldnediagnoser.no

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