



RIKSHOSPITALET

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Koagulasjonsfaktor V-mangel

Owrens sykdom



Owrens sykdom er en medfødt, arvelig og livslang sykdom som skyldes en defekt i blodleivringsmekanismen.

Faktor V-mangel ble første gang beskrevet i 1947 av dr. Paul Owren ved Rikshospitalet i Oslo. Det er en svært sjelden bløder-sykdom; to personer er registrert i Norge, ca 150 i verden (2004).

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 blodåreveggen 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 platepluggen og holder den på plass, omtrent som ståltrådene rundt en champagne-kork! Blodlevringen oppstår ved at 13 forskjellige proteinstoffer - blodleivringsfaktorer - 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 V sitter på kromosom 1. Sykdommen arves autosomt vikende. Det vil si at arvegangen er uavhengig av kjønn og at et barn må arve et defekt faktor V-gen fra begge foreldrene for å få Owrens sykdom.

Diagnostisering

Diagnosen stilles ved en blodprøve der faktor V-aktiviteten måles. 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.

Det første symptomet kan være kraftig blødning fra navlestrengsstumpen, men fordi symptomene kan være svært milde vil noen ikke bli diagnostisert før i voksen alder.

Symptomer

Blødningstendensen er svært individuell. Ved moderat til mild grad er det ofte svært svake symptomer. Økt tendens til blåmerker er vanlig. Ved alvorlig grad er blødninger fra slimhinner i nese, munn og mage- tarmkanalen vanlig.

Kvinner har ofte kraftige og langvarige menstruasjonsblødninger.

Blødninger inne i ledd kan forekomme ved alvorlig grad av sykdommen. Ubehandlet gir dette store smerter og hevelse som kan føre til at leddhinner og leddbrusk skades. Det er derfor viktig at disse blødningene behandles tidlig og hvis det er mistanke om blødning.

Behandling

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 ferskfroset plasma. Ved ukompliserte blødninger er det nok å heve faktornivået til ca. 20%. Ved alvorlige blødninger, kirurgi eller store skader kan det være nødvendig å tilnærmet normalisere faktornivået.

Ved neseblødninger og mindre sår er ofte lokal behandling nok. Hvis det ikke er nok å klemme sammen det blødende neseboret i 5 til 10 minutter kan Spongostan brukes som tampo-nade. Spongostan er en gelatinsvamp som kan kjøpes uten resept på apotek.

Den fuktes med noen dråper vann eller nese dråper/spray, rulles sammen og skrues inn i nesen. Spongostan kan også legges rett på sår med plaster eller kompress over. Blør det gjennom dette, må plasma-behandling vurderes.

Hvordan leve med Owrens sykdom

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 kontaktdretter der det ofte ses skader, som boksing, fotball og lignende, unngås.

Voksne med Owrens sykdom må kunne dokumentere diagnosen sin ved eventuelle skader eller kirurgiske inngrep for å få adekvat behandling.

All planlagt kirurgi, også tann-trekninger, på personer med arvelig blødersykdom skal utføres ved Rikshospitalet.

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