

Aktivert protein C-resistens - ein nyleg oppdaga arveleg trombofili

ARTIKKEL

MOLAND L

SANDSET PM

Sammendrag

Aktivert protein C (APC)-resistens er ein nyleg oppdaga, arveleg trombofili. Årsaka er nesten alltid ein punktmutasjon i genet som kodar for koagulasjonsfaktor V (guanin (G) er erstatta med adenin (A) i nukleotid 1691 i faktor V-genet, slik at arginin (R) i posisjon 506 vert erstatta med glutamin (Q) i faktor V-molekylet).

Mutasjonen vert kalla faktor V R506Q eller faktor V-Leiden-mutasjonen. Aktivert protein C inaktiverer faktor V slik at koagulasjonen vert bremsa. Mutasjonen gir trombosetendens ved at inaktiveringa går seinare enn normalt.

APC-resistens vert arva autosomalt, og 5-10% av den norske befolkninga er truleg berarar av mutasjonen. Dei fleste er heterozygote, men om lag 1-2% av befolkninga er homozygote. APC-resistens er truleg medverkande årsak til 20-50% av alle tilfelle av venøs tromboembolisme.

Heterozygote utan trombose, men med affiserte familiemedlemer, har om lag 5-8 gonger auka risiko for venøs tromboembolisme, medan homozygote kanskje har 100 gonger auka risiko.

Risikoen til asymptomatiske berarar utan familiehistorie er ikkje kjent.

Venøs tromboembolisme oppstår ofte som følge av eit samspel mellom arvelege og erverva årsaksfaktorar. Å avdekke APC-resistens er ein viktig føresetnad for adekvat førebyggjing og behandling av venøs tromboembolisme. Legar med ulike medisinske spesialitetar må difor ha kunnskap om APC-resistens.

Artikkelen gir, med utgangspunkt i ein familie, eit oversyn over arvelege trombofiliar med vekt på APC-resistens. Det vert gjort greie for indikasjonar for utgreiing, profylakse og behandling.

Publisert: 17. oktober 2018. Tidsskr Nor Legeforen. DOI:

