
Medicinsk Nyhed

Mutation i vævsfaktor som årsag til blødningstendens

Et nyt studie dokumenterer, at mutation i vævsfaktor kan medføre blødningstendens. Dermed kan tidligere uforklaret blødningstendens hos udvalgte patienter nu forklares.



Illustration: Colourbox

Udredning for blødningstendens indeholder blandt andet de biokemiske analyser INR og APTT. Begge analyser er baseret på aktivering in vitro, hvorfor ingen af disse screeningsanalyser tager højde for eventuel mangel på endogene aktivatorer, herunder vævsfaktor (koagulationsfaktor III). Et nyt studie viser, at mutation i netop vævsfaktor kan ligge til grund for blødningstendens.

Professor, overlæge, dr.med. Jørgen Gram, Klinisk Biokemisk Afdeling, Sydvestjysk Sygehus, og IRS, Syddansk Universitet, Esbjerg, kommenterer: »Bindingen af koagulationsfaktor VII [FVII] til vævsfaktoren koagulationsfaktor III anses for at være helt afgørende for in vivo-aktivering af koagulationssystemet og dermed dannelsen af fibrin. Det er velkendt, at medfødt FVII-mangel er forbundet med en øget blødningstendens, men fænotypen ved en mangel eller funktionel defekt i vævsfaktor er derimod indtil nu uafklaret; hovedsagelig fordi der i dag ikke findes biokemiske test i rutinelaboratoriet til bestemmelse af aktivitet af humant vævsfaktor. Dog ved man fra musemodeller, at total mangel på vævsfaktor er uforeneligt med liv. Et humant studie har nu ved helgenomscreening af 973 personer påvist en mutation i vævsfaktor – en frameshift-mutation, der medfører halvering af den samlede ekspresion af protein – hos en kvinde med svær blødningstendens. Alle gængse laboratorietest gav normale resultater, men kvinden led af de klassiske symptomer på blødning, herunder menoragi, epistaxis og blødning ved tandudtrækning samt en betydelig familiær disposition på mødrene side. Studiet åbner hermed op for en ny forklaring på en hidtil uafklaret hæmoragisk diatese, der kan ramme både

mænd og kvinder. Man mener, mutationen er til stede hos 1:25.000 personer, men den kliniske penetrans i en større population er selvsagt endnu ikke belyst. Gængse koagulationsmetoder kan ikke påvise mutationen i vævsfaktor, hvorfor studiet også synliggør behovet for metodeudvikling i koagulationslaboratoriet«.

[Schulman S](#), El-Darzi E, Florido MH et al. [A coagulation defect arising from heterozygous premature termination of tissue factor. J Clin Invest; 2020;130:5302-12.](#)

INTERESSEKONFLIKTER: ingen

SUMMARY

Redigeret af Jens Peter Gøtze, jpg@dadlnet.dk