

Faktor VII-Mangel

Patientenbroschüre

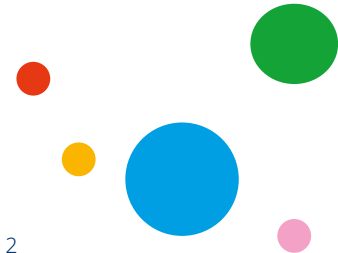


changing
haemophilia®


novo nordisk®

Inhaltsverzeichnis

Beschreibung Faktor VII-Mangel	4	Diagnose	8
Was ist überhaupt ein Faktor VII-Mangel?	4	Wie kann FVII-Mangel festgestellt werden?	8
Ist ein FVII-Mangel gefährlich?	4	Mit welcher Blutuntersuchung kann der FVII-Mangel festgestellt werden?	8
Was ist ein Gerinnungsfaktor?	4	Was bringt eine Untersuchung des FVII-Erbmaterials?	10
Schweregrade und Vererbung	5	Behandlung	11
Gibt es verschiedene Formen oder Schweregrade des FVII-Mangels?	5	Gibt es eine Behandlung für meinen FVII-Mangel?	11
Wie bekommen Menschen einen FVII-Mangel?	5	Was ist im Falle einer Blutung zu tun?	11
Notfallsituation	7	Mit welcher Art von Substanzen kann der FVII-Mangel behandelt werden?	11
Bekommt jeder Patient mit FVII-Mangel einen Notfall-Ausweis?	7	Gibt es Gefahren bei der Gabe von Gerinnungsstoffen?	11
Neigung zu Blutungen	6	Alltagsbewältigung	12
Wann habe ich eine erhöhte Neigung für eine Blutung?	6	Kann ein Kind mit FVII-Mangel an den Aktivitäten in Kindergarten und Schule teilnehmen?	12
Besteht bei Frauen eine höhere Blutungsneigung?	6	Was ist beim Zahnwechsel oder beim Zähneziehen zu beachten?	12
Welche Blutungen treten denn häufig auf?	6	Kann ich mein Medikament auf Reisen mitnehmen?	12
Was ist bei einer Schwangerschaft zu beachten?	6	Referenzen	14



Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient, liebe Eltern,

bei Ihnen oder Ihrem Kind ist ein Mangel des Faktors VII (Faktor 7, VII ist die römische Zahl für 7) festgestellt worden. Dieses Ergebnis hat bei Ihnen vielleicht Besorgnis und viele Fragen ausgelöst. Diese Broschüre soll Ihnen helfen, sich über den Faktor VII-Mangel zu informieren und dazu beitragen, Ihre wichtigsten Fragen zu beantworten. Darüber hinaus steht Ihnen Ihr*e Arzt*Ärztin gerne für Fragen zur Verfügung.



Beschreibung Faktor VII-Mangel

Was ist überhaupt ein Faktor VII-Mangel?

Der Faktor VII-Mangel ist eine seltene angeborene Störung der Blutgerinnung, bei der ein Gerinnungsfaktor im Blut vermindert ist. Der Faktor VII-(FVII-)Mangel ist die häufigste der sogenannten seltenen angeborenen Gerinnungsstörungen. Die schwere Form der Erkrankung kommt etwa bei einer Person von 300.000–500.000 Menschen vor.¹⁻⁵ FVII-Mangel wurde erstmals 1951 von dem amerikanischen Arzt Benjamin Alexander aus Boston beschrieben.⁶

Ist ein FVII-Mangel gefährlich?

Viele Betroffene haben lebenslang wenige Probleme damit. Angeborener FVII-Mangel kommt mit unterschiedlichen Ausprägungen vor: keine Anzeichen bis hin zu einer starken Blutungsneigung. Da es in manchen Situationen, zum Beispiel bei Unfällen oder operativen Eingriffen, zu verstärkten Blutungen kommen kann, ist es wichtig, dass

Sie selbst gut über Ihre Krankheit informiert sind und Ihre Ärzt*innen umgehend über Ihren FVII-Mangel informieren. Dies ist auch der Grund, weshalb Sie einen Notfall-Ausweis ausgehändigt bekommen, den Sie immer mit sich führen sollten.

Was ist ein Gerinnungsfaktor?

Im Falle einer blutenden Verletzung beim Menschen fängt das Gerinnungssystem im Blut an zu arbeiten, um die Blutungsstelle zu verschließen und weiteren Blutverlust zu verhindern. Im menschlichen Blut befinden sich dazu verschiedene Stoffe (aus Eiweiß), die sogenannten Gerinnungsfaktoren. Die Gerinnungsfaktoren können eine gerinnungsfördernde oder gerinnungshemmende Funktion ausüben.

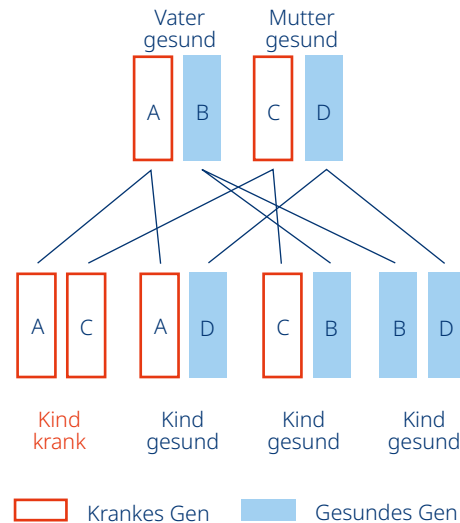
Schweregrade und Vererbung

Gibt es verschiedene Formen oder Schweregrade des FVII-Mangels?

Ja. Je nach der im Blut vorliegenden Menge an FVII und deren Funktionstüchtigkeit, der sogenannten FVII-Restaktivität, unterscheidet man einen leichten, mittelschweren oder schweren FVII-Mangel. Bei leichten und mittelschweren Fällen ist es durchaus möglich, dass die Betroffenen nie Probleme mit Blutungen haben.

Wie bekommen Menschen einen FVII-Mangel?

Es handelt sich um eine angeborene Erkrankung, die von den Eltern auf die Kinder vererbt wird. FVII-Mangel trifft Männer und Frauen gleichermaßen.⁷ Damit ein Kind zur Welt kommt, das einen FVII-Mangel hat, müssen beide Elternteile das betroffene Gen haben. Wie die Abbildung zeigt, liegt in diesen Fällen das Risiko für ein Kind, den FVII-Mangel zu erben, bei 25%.⁸



Notfallsituation

Bekommt jeder Patient mit FVII-Mangel einen Notfall-Ausweis?

Ja. Auch wenn bei Ihnen ein leichter FVII-Mangel vorliegt, erhalten Sie einen Notfall-Ausweis. Oft ist die Blutungsneigung nicht eindeutig vorhersehbar. Es hängt von der Art und Schwere des geplanten Eingriffs, von der FVII-Restaktivität, aber auch von persönlichen Eigenheiten wie zum Beispiel der Art der vererbten FVII-Genveränderung und der Vorgeschichte ab, ob mit verstärkten Blutungen zu rechnen ist oder nicht. Deshalb ist es wichtig, dass Sie Ihren Notfall-Ausweis bei sich tragen und Ihre Ärzt*innen über Ihren FVII-Mangel informieren.

Europäischer Notfall-Ausweis ►



Neigung zu Blutungen

Wann habe ich eine erhöhte Neigung für eine Blutung?

Die Neigung zu Blutungen ist abhängig von der „Gerinnungsaktivität“, also davon, wie wirksam die Blutgerinnung arbeitet. Ist die „Gerinnungsaktivität“ erniedrigt, dann besteht eine Neigung zu blauen Flecken (Hämatomen) ohne erkennbare Ursache und ein erhöhtes Risiko, dass Blutungen mit hohem Blutverlust auftreten. Eine starke Blutungsneigung ist weiterhin gegeben bei Unfällen und Operationen sowie bei der Geburt für die Mutter und während der Periode.^{1,9}

Besteht bei Frauen eine höhere Blutungsneigung?

Bei jungen Mädchen mit FVII-Mangel kann die erste Monatsblutung länger und schwerer verlaufen als normal. Dies gilt auch für die Periode generell. Es ist zu beachten, dass sich durch den regelmäßigen und starken Blutverlust langsam ein Eisenmangel mit der Folge einer Blutarmut (Eisenmangelanämie) entwickeln kann. Deswegen ist manchmal auf Eisenzufuhr bzw. Eisensubstitution zu achten.¹

Welche Blutungen treten denn häufig auf?

Neben den genannten verstärkten Perioden und Blutungen bei Operationen treten vor allem Schleimhautblutungen



(Nasenbluten, Zahnfleischbluten), Einblutungen in Muskeln und Gelenke, Blutungen im Magen-Darm-Trakt, Blut im Urin und Blutungen im zentralen Nervensystem bei Menschen mit starkem FVII-Mangel auf.^{1,9}

Was ist bei einer Schwangerschaft zu beachten?

Oft verlaufen Schwangerschaften bei Frauen mit FVII-Mangel problemlos. Allerdings kann es bei ausgeprägterem FVII-Mangel während des Geburtsvorgangs zu verstärkten Blutungen kommen, die für Kind und Mutter gefährlich werden können. Je nach Schweregrad der Erkrankung kann die Gabe eines FVII-haltigen Präparats vor bzw. während der Geburt notwendig sein. Bei Blutungen während der Schwangerschaft ist es zudem möglich, durch vorbeugende Gabe des Gerinnungsfaktors die Blutungsneigung zu vermindern.

Die Entscheidung, ob bei einer Schwangerschaft einer FVII-Mangel-Patientin ein FVII-haltiges Produkt eingesetzt wird, muss in jedem Fall von einem*r erfahrenen Arzt*Ärztin (Gerinnungsspezialist*in) getroffen werden. Der Nutzen der Behandlung bezüglich einer verminderten Blutungsneigung muss gegenüber einer möglicherweise erhöhten Neigung zu Blutgerinnseln (Thrombosen) in der Schwangerschaft sorgfältig abgewogen werden.



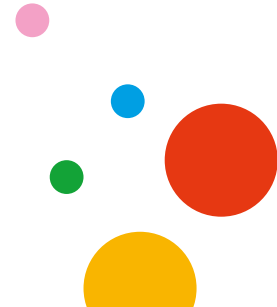
Diagnose

Wie kann FVII-Mangel festgestellt werden?

Oft ist der angeborene FVII-Mangel ein Zufallsbefund. Das bedeutet, dass im Rahmen der allgemeinen Vorsorge oder vor einer Operation, ohne dass bei Ihnen eine Blutung bestand, in der Blutuntersuchung ein auffälliger Blutwert gefunden wird. Bei manchen Patient*innen fällt auch zuerst eine Blutungsneigung oder Neigung zu blauen Flecken auf und in der Arztpraxis wird dann der FVII-Mangel festgestellt.⁴

Mit welcher Blutuntersuchung kann der FVII-Mangel festgestellt werden?

Der FVII-Mangel fällt durch eine Erniedrigung eines Laborwertes (Quick-Wert) auf. Nachfolgend kann die Aktivität der Gerinnungsfaktoren wie Faktor VII durch einen weiteren Labortest bestimmt werden. Durch einen Gentest, mit dem das Erbmateriale zum FVII untersucht wird, kann die zugrundeliegende genetische Veränderung herausgefunden werden.^{10,11}





Was bringt eine Untersuchung des FVII-Erbmaterials?

Die Neigung zu Blutungen ist bei Menschen mit FVII-Mangel sehr unterschiedlich. Die Untersuchung der Gene dient einerseits dazu, die für den FVII-Mangel verantwortliche Genveränderung zu finden. Andererseits kann die genetische Untersuchung vieler Betroffener und das begleitende Aufschreiben von Blutungen zum besseren Verständnis der Erkrankung und schließlich eines Tages auch zur Vorhersagbarkeit der Blutungsneigung aufgrund bestimmter Genveränderungen beitragen.¹⁰⁻¹²



Behandlung

Gibt es eine Behandlung für meinen FVII-Mangel?

Ja. Die Behandlung besteht im Ersatz des fehlenden Gerinnungsfaktors, einer sogenannten Substitutionsbehandlung.⁴ Die Gerinnungsfaktoren müssen in eine Vene gespritzt werden, man kann sie nicht als Tabletten geben. Je nach Restspiegel kann eine Faktorgabe evtl. auch vorbeugend bei zu erwartenden Blutungen (Operationen) erforderlich werden. Weil die Blutungsneigung bei FVII-Mangel sehr unterschiedlich ist, benötigen manche Menschen mit FVII-Mangel keine Gabe des Gerinnungsfaktors.

Was ist im Falle einer Blutung zu tun?

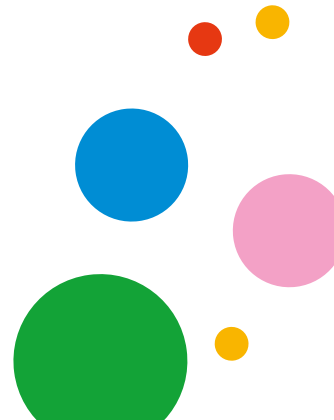
In jedem Fall sollten Sie ein Krankenhaus aufsuchen.

Mit welcher Art von Substanzen kann FVII-Mangel behandelt werden?

Es gibt zwei Möglichkeiten, den fehlenden FVII zu ersetzen. Eine Möglichkeit ist ein gentechnologisch hergestelltes Produkt (man sagt rekombinant). Es ist frei von Bestandteilen aus menschlichem Spenderblut und damit sicher vor Ansteckungen mit fremden Viren oder Bakterien. Die zweite Möglichkeit wird aus menschlichen Blutspenden hergestellt; das Produkt ist plasmatischen Ursprungs.^{4,13}

Gibt es Gefahren bei der Gabe von Gerinnungsfaktoren?

Zwei wichtige Gefahren sind zu beachten: zum einen die Gefahr einer zu starken Gerinnung mit der Folge eines unerwünschten Blutgerinnsels, einer sogenannten Thrombose, und zum anderen die Gefahr der Entstehung von Antikörpern gegen den zugeführten Gerinnungsfaktor, sogenannten Inhibitoren oder Hemmkörpern. Die Gefahr einer Thrombose als auch die Möglichkeit einer Hemmkörperentstehung ist bei FVII-Mangel gering.^{2,4,13,14}



Alltagsbewältigung



Kann ein Kind mit FVII-Mangel an den Aktivitäten in Kindergarten und Schule teilnehmen?

Ja. Der FVII-Mangel beeinträchtigt in der Regel nicht den Alltag. Die Erzieher*innen bzw. Lehrer*innen sollten allerdings informiert sein, dass bei Ihrem Kind ein FVII-Mangel vorliegt, so dass sie im Notfall richtig reagieren können. Das Kind kann auch am Schulsport normal teilnehmen bzw. Sport treiben.

Was ist beim Zahnwechsel oder beim Zähneziehen zu beachten?

Ist eine starke Blutungsneigung bei Verletzungen bekannt, sollte die vorbeugende Gabe eines FVII-haltigen Präparates vor zahnmedizinischen Eingriffen erwogen werden. Kommt es bei Kindern mit FVII-Mangel während des Zahnwechsels zu häufigen schweren Blutungsereignissen, sollte mit einem*r Gerinnungsexpert*in die vorbeugende Behandlung mit dem Gerinnungsfaktor besprochen werden.

Kann ich mein Medikament auf Reisen mitnehmen?

Fragen Sie in der Arztpraxis nach einer Zollbescheinigung, mit deren Hilfe Sie problemlos Ihr Medikament mit auf Reisen nehmen können.

ZOLLBESCHEINIGUNG

für Medikamente

D

Sehr geehrte Damen und Herren!

Folgender, an der Bluterkrankheit (Hämophilie) leidender Patient, kann Blutungen nur mit Hilfe von Faktorkonzentraten kontrollieren.

Herr (Frau)

Name des Patienten

der (die) an

z. B. Hämophilie A oder B

erkrankt ist, reist nach

Die vorgenannte Person kann diese Reise nicht ohne Versorgung mit Faktorkonzentraten antreten. Sie führt ausreichende Medikamente zur Selbstinfusion und zusätzliche Mengen für Notfälle mit sich. Versehrte/lich beschlagnahmte Faktorkonzentrate können das Leben des oben genannten Patienten gefährden, denn diese Medikamente sind für ihn lebenswichtig.

Ich danke Ihnen für Ihre Zusammenarbeit.
Mit freundlichen Grüßen

Unterschrift, Name und Titel des Arztes

2012

BESCHEINIGUNG DES ARZTES

Zur Vorlage bei Behörden

D

Herr (Frau)

leidet an einer Bluterkrankheit mit dem Namen:

d. h. einem Mangel am Gerinnungsfaktor

Die Person ist mir persönlich bekannt. Bei Blutungen spricht der Patient erfolgreich auf frühzeitige Selbstinfusionen von Faktorkonzentraten an. Vorzugsweise auf:

Name des Kontrahats

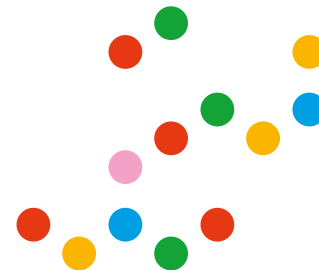
Den Anweisungen von Herr (Frau)

Name des Patienten

wann und in welcher Menge Faktorkonzentrate zu verabreichen sind,
kann Folge geleistet werden.

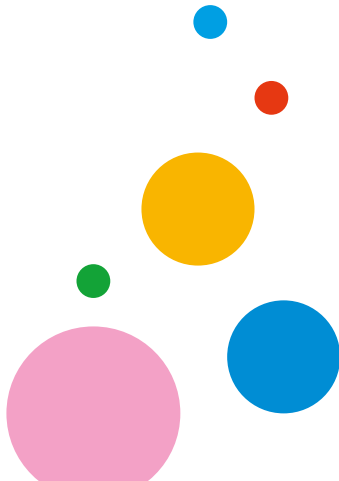
Mit freundlichen Grüßen

Unterschrift, Name und Titel des Arztes



Referenzen

1. Triplett DA, Brand JT, Batard MA et al. Hereditary factor VII deficiency: heterogeneity defined by combined functional and immunochemical analysis. *Blood* 1985; 66 (6): 1284–1287.
2. Mariani G, Testa MG, Di Paolantonio T et al. Use of recombinant, activated factor VII in the treatment of congenital factor VII deficiencies. *Vox Sang* 1999; 77 (3): 131–136.
3. Ingerslev J, Knudsen L, Hvid I et al. Use of recombinant factor VIIa in surgery in factor VII-deficient patients. *Haemophilia* 1997; 3 (3): 215–218.
4. Perry DJ. Factor VII Deficiency. *Br J Haematol* 2002; 118 (3): 689–700.
5. Tagliabue L, Duca F, Peyvandi F. Apparently dominant transmission of a recessive disease: deficiency of factor VII in Iranian Jews. *Ann Ital Med Int* 2000; 15 (4): 263–266.
6. Alexander BG, R, Landwehr G, Cook CD et al. Congenital SPCA deficiency: a hitherto unrecognised defect with hemorrhage rectified by serum and serum factors. *J Clin Invest* 1951; 30: 596.
7. Muleo G, Santoro R, Iannaccaro PG. The use of recombinant activated factor VII in congenital and acquired factor VII deficiencies. *Blood Coagul Fibrinolysis* 1998; 9 (4): 389–390.
8. Madlener K, Pötzsch B. Faktor-VII-Mangelerkrankungen. In: Müller-Berghaus G, Pötzsch B (eds). *Hämostaseologie*. Springer, Berlin, Heidelberg 1999. https://doi.org/10.1007/978-3-662-07673-6_29
9. Giansily-Blaizot M, Schved JF. Potential predictors of bleeding risk in inherited factor VII deficiency. *Clinical, biological and molecular criteria*. *Thromb Haemost* 2005; 94 (5): 901–906.
10. Weißbach G. Faktor VII-Mangel. In: Weißbach G (eds). *Blutgerinnungsdiagnostik in der Klinik*. Berlin Verlag Gesundheit, 1991: 113.
11. Madlener K, Pötzsch B. Faktor VII-Mangelerkrankungen. In: Müller Berghaus G, Pötzsch B (eds). *Haemostaseologie*. Springer Verlag Stuttgart, 1999: 263–265.
12. Giansily-Blaizot M, Verdier R, Biron-Adreani C et al. Analysis of biological phenotypes from 42 patients with inherited factor VII deficiency: can biological tests predict the bleeding risk? *Haematologica* 2004; 89 (6): 704–709.
13. Mariani G, Bernardi F. Factor VII deficiency. *Semin Thromb Hemost* 2009; 35 (4): 400–406.
14. Scharrer I. Recombinant factor VIIa for patients with inhibitors to factor VIII or IX or factor VII deficiency. *Haemophilia* 1999; 5 (4): 253–259.



Bildnachweise

- S. 01: Familie mit Kite – istockphoto.com #510040823 Urheberrecht: monkeybusinessimages
- S. 03: Familie am Winter-Strand – istockphoto.com #502055613
Urheberrecht: monkeybusinessimages
- S. 07: Schwangere – istockphoto.com #517304020 Urheberrecht: pixelfit
- S. 09: Reagenzgläser – fotolia.com #1187370 Urheberrecht: Franz Pfluegl
- S. 10: Porträt Mutter und Tochter – istockphoto.com #1128680593
Urheberrecht: MStudioImages
- S. 12: Kind – istockphoto.com #514311778 Urheberrecht: monkeybusinessimages

Was läuft?

haemcare.de ist dein Portal für alles
Wichtige über Blutgerinnungsstörungen,
Sport, Ernährung, Reisen ...
und was gerade so läuft.



haemcare.de

Novo Nordisk Pharma GmbH, Mainz

Tel.: 06131-9030, Fax: 06131-9031370, novonordisk.de

Changing Haemophilia® ist eine eingetragene Marke der Novo Nordisk Health Care AG
und der Apis-Stier ist eine eingetragene Marke von Novo Nordisk A/S.

© 2023 Novo Nordisk Health Care AG, Zürich, Schweiz.

Art.-Nr. 710542 (03/2022) DE22CH00029 Druck: 04/2023

**changing
haemophilia®**


novo nordisk®