



## Faktor 5 Leiden varianten

### Hvad er faktor 5?

Blodets størkningsmekanismer (koagulation) består bl.a. af en række proteiner og enzymer, som aktiveres, når der sker skader på et blodkar, så en blødning hurtigt standses. Et af proteinerne hedder faktor 5 (det skrives oftest med romertal 5 = V). Navnet skyldes, at proteinet var det femte, man fandt, da størkningsmekanismerne blev udforsket.

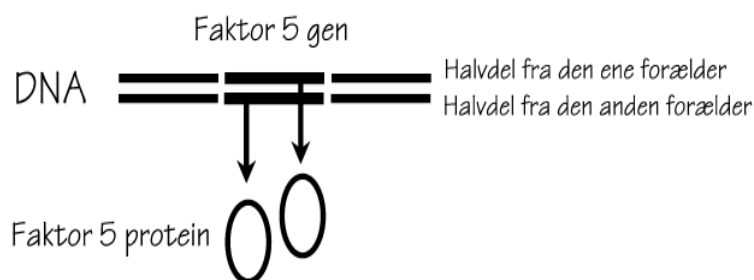
### Hvad er faktor 5 Leiden varianten?

#### Lidt baggrundsviden

Proteiner består af kæder af aminosyrer, og alle proteiner i kroppen bliver stykket sammen efter koder, som findes i vores arvemateriale. Koderne er skrevet i lange kæder af nukleinsyrer (DNA), som findes i kromosomerne inde i cellernes kerner. En DNA-kode for et protein kaldes et *gen*<sup>i</sup>. Vi arver DNA fra vores forældre, en halvdel fra hver af dem, så alle gener består faktisk af to halvdele<sup>ii</sup>.

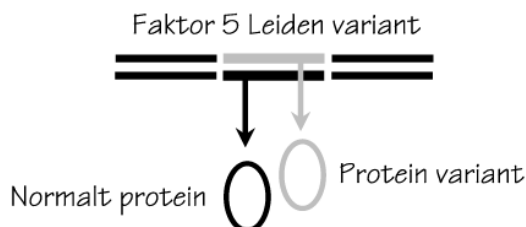
Hvis man undersøger forskellige mennesker, finder man, at DNA-koderne varierer fra person til person. Og selvom et bestemt gen nok koder for det samme protein hos alle mennesker, så er koden ikke fuldstændig ens hos alle mennesker. Der findes således varianter af genet.

Det protein der bliver stykket sammen ud fra forskellige varianter af proteinets gen bliver tilsvarende forskelligt, men det er ofte ganske små forskelle, som kun har en lille betydning for hvordan proteinet fungerer i kroppen.



### **Faktor 5 Leiden varianten**

En arvelig ændring i faktor V findes hos ca. 7 % af den danske befolkning. Det er denne variant der kaldes »faktor 5 Leiden varianten«. Navnet skyldes, at varianten først blev beskrevet af forskere ved universitetet i Leiden i Holland<sup>iii</sup>. Næsten alle med Leiden varianten har kun ændringen i den ene halvdel af genet for faktor 5, mens den anden halvdel af genet er normal. Der er dog cirka 5.000 danskere, der har en faktor 5 Leiden variant i begge halvdele af genet, og således har arvet den fra begge forældre<sup>iv</sup>.



### **Hvordan undersøger man for faktor 5 Leiden varianten?**

Der tages en almindelig blodprøve til undersøgelse af DNA.

### **Faktor 5 Leiden varianten og risiko for veneblodpropper**

Det faktor 5 protein, der bliver fremstillet ud fra Leiden varianten af genet, fungerer fint i blodets størkningsmekanismer. Proteinet fungerer faktisk lidt for godt, fordi det er sværere at bremse, når det først er aktiveret end det normale faktor 5 protein. Det vil sige, at når man har faktor 5 Leiden varianten, så har man et overaktivt protein og dermed et øget risiko for at danne blodpropper

- Mennesker med faktor 5 varianten i den ene halvdel af genet har ca. 5 gange højere risiko end andre.
- Mennesker med faktor 5 varianten i begge halvdele af genet betydeligt højere risiko end andre.

Risikoen for veneblodpropper stiger med alderen, og risikoen kan derudover være høj i forbindelse med større operationer, efter større kvæstelser (og især benbrud), ved længerevarende sengeleje, under langvarige rejser med dårlig benplads, under graviditet, ved brug af p-piller eller anden østrogenbehandling.

### **Jeg har faktor 5 Leiden varianten – og hvad så?**

Vores generelle råd er følgende:

- Hvis du i øvrigt er sund og rask, og aldrig har haft en veneblodprop, er der ingen grund til at tage særlige hensyn. Vi vil dog anbefale kvinder at lade være med at bruge p-piller eller at få østrogener efter overgangsalderen. Med hensyn til blodpropper er det i orden at bruge mini-piller, hormonspiral og hormon-stikpiller ved tørre slimhinder i overgangsalderen. Hvis du er oppe i årene, skal du have blodfortyndende behandling i forbindelse med større operationer (men det får alle mennesker i reglen).

- Hvis du har haft én veneblodprop, bør du have blodfortyndende medicin i alle risikosituationer, dvs. i forbindelse med større operationer, efter større kvæstelser (og især benbrud), ved længerevarende sengeleje, under langvarige rejser med dårlig benplads og under graviditet. Vi vil fraråde kvinder at bruge p-piller eller få østrogener efter overgangsalderen. Det er dog i orden at bruge hormon-stikpiller i forbindelse med overgangsalderen.
- Hvis du har haft gentagne veneblodpropper, bør du sættes i en årelang (eventuelt livslang) behandling med blodfortyndende medicin.
- Hvis du bliver gravid og har faktor 5 Leiden varianten, er det vigtigt at du får rådgivning fra lægerne ved Kvindesygdomme og Fødsler eller lægerne i Center for Hæmofili og Trombose.

Det kan i nogle tilfælde være meningsfuldt at give andre råd, afhængigt af omstændighederne. Det gælder fx for mennesker med faktor 5 varianten i begge halvdele af genet og ved kendskab til (eller mistanke om) andre arvelige faktorer.

### **Hvis jeg har faktor 5 Leiden varianten – bør min familie så også undersøges?**

Vi vil anbefale, at dine søstre og døtre bliver undersøgt i 12-års alderen, da risikoen for blodpropper er større ved brug af p-piller eller andre østrogenholdige præparater, hvis man har faktor 5 Leiden varianten. Raske drenge kan undersøges, når de er voksne, da det ikke har nogen behandlingsmæssig konsekvens at påvise faktor 5 Leiden varianten hos dem.

### **Andre spørgsmål?**

Hvis der er uklarheder, eller der er spørgsmål, du gerne vil have belyst, må du gerne ringe til os på telefon 7845 5189.

---

<sup>i</sup> Ordet udtales som *gén*, dvs. med g og tryk på e — ligesom i ordene *genetik* og *generator*. Flertalsformen hedder *gener* og udtales som *gén-er*

<sup>ii</sup> Fagfolk siger det sådan, at et gen består af to sammenhørende *alleler*. Et *allel* fra faderen og et *allel* fra moderen.

<sup>iii</sup> Faktor 5 proteinet består af en kæde af 2224 aminosyrer, og Leiden varianten hedder også »arg506gln«, fordi genet koder for aminosyren glutamin (gln) i position 506 i stedet for arginin (arg).

<sup>iv</sup> Fagfolk siger det sådan, at man er *homozygot* for varianten, hvis man har den i »dobbeldosis«, og at man er *heterozygot* for varianten hvis man har den i »enkeldosis« som det oftest er tilfældet.