


## A Case Report : Congenital factor VII deficiency

### รายงานผู้ป่วย : Congenital Factor VII deficiency

Article Option

 Abstract

 Fulltext

 PDF File

 Another articles  
 in this topic collection

[<More>](#)

 This article is under  
 this collection.

**หลักการและเหตุผล:** Congenital factor VII deficiency เป็นโรคเลือดออกผิดปกติทางพันธุกรรมที่พบได้ไม่บ่อย อาการเลือดออกมีรูปแบบแตกต่างกัน การตรวจกรองที่สำคัญพบว่ามีค่า prothrombin time ยาวกว่าปกติ ซึ่งเป็นโรคเลือดออกทางพันธุกรรมชนิดเดียวที่มีค่าการทดสอบนี้ผิดปกติ ควรได้มีการตรวจทางห้องปฏิบัติการที่ละเอียดต่อไป

**วัตถุประสงค์:** เพื่อเสนอรายงานผู้ป่วย 1 ราย

**ผลการศึกษา:** ผู้ป่วยทารกชายอายุ 21 วัน ส่งต่อมาที่โรงพยาบาลศรีนครินทร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น ด้วยเรื่องเลือดออกที่เหงือกบริเวณ natal tooth ตั้งแต่อายุ 12 วัน ผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการที่ผิดปกติคือ Prothrombin time 25.3 วินาที (ค่าปกติ 10.3-13.5 วินาที) ค่า partial thromboplastin time ปกติ คือ 41.8 วินาที (ค่าปกติ 28.3-44.5 วินาที) ได้ทำ substitution test พบว่าผู้ป่วยเป็น Congenital factor VII deficiency การรักษาได้ให้ทดแทน factor VII ด้วย fresh frozen plasma (FFP) ต่อมาผู้ป่วยมี subural effusion เล็กน้อยรักษาด้วย FFP ขนาด 20 มล./กก. ทุก 12 ชั่วโมงสามารถควบคุมอาการเลือดออกได้ ผู้ป้องกันเลือดออก โดยให้ FFP วันเว้นวัน ขณะรายงานผู้ป่วยอายุ 6 ปี มีพัฒนาการดี และสติปัญญาอยู่ในเกณฑ์ปกติ ผู้ป่วยมีพี่สาวซึ่งเกิดก่อนผู้ป่วย 9 ปี มาที่โรงพยาบาลศรีนครินทร์ด้วยเรื่องเลือดออกที่สะดือและใต้ลิ้น (tongue frenulum) เมื่ออายุ 6 วัน ได้ทำการทดสอบพบว่ามีค่า prothrombin time นานกว่าปกติ partial thromboplastin time ปกติได้นำทำการทดสอบละเอียดแต่เสียชีวิตก่อนด้วยอาการชักและซีดลงเมื่ออายุ 1 เดือน ได้ตรวจเลือดติดตามตามรายผู้ป่วยพบว่าค่า prothrombin time และ partial thrombolpastin time อยู่ในเกณฑ์ปกติ

**สรุป:** ได้รายงานผู้ป่วยที่มีปัญหาเลือดออกผิดปกติ พบว่า prothrombin time นานกว่าปกติทำให้นึกถึง congenital factor VII deficiency จึงได้ทำการทดสอบโดยละเอียดเพื่อการวินิจฉัยที่ถูกต้องการรักษาทดแทนและป้องกันเลือดออกด้วยการทดแทน factor VII ที่ขาดไปทำให้ผู้ป่วยมีชีวิตยืนยาวได้ปกติ การรักษาให้หายขาดอาจทำได้โดยการปลูกถ่ายไขกระดูก ควรให้การศึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์แก่บิดามารดาผู้ป่วย และอาจทำการวินิจฉัยก่อนคลอดในกรณีที่คุณสมรสอยากมีบุตรที่ปกติต่อไป

**Background :** Congenital factor VII deficiency is an uncommon inherited bleeding disorder which can result in mild to severe hemorrhage in affected patients. The screening tests for factor VII deficiency are thrombin time (PT) and partial thromboplastin time (PTT). Among the inherited bleeding disorders, factor VII deficiency is the only disease which found to have prolonged PT and normal PTT. Factor VII assay is needed for definite diagnosis.

**Objective :** Herein is a old male newborn was referred to Srinagarind Hospital, Faculty of Medicine, Khon Kaen University, because of gum bleeding at the site of a natal tooth since 12 days of life. The PT was 25.3 seconds (normal 10.3-13.5 seconds) and PTT was 41.8 seconds (normal 28.3-44.5 seconds). In addition, substitution tests were performed and revealed factor VII deficiency. The patient was treated with factor VII replacement therapy with fresh frozen plasma (FFP). The patient was found to have a subdural hemorrhage which resolved in 6 days. During admission the bleeding was controlled by infusion with FFP (20 ml/kg) every 12 hours. He has been receiving prophylactic FFP transfusions every other day. Currently, he is 6 years and has been doing well with normal intelligence and development.

His elder sister was also found to have bleeding from the umbilical stump and frenulum when she was 6 days old. The coagulogram study revealed prolonged PT but normal PTT. She died at home at on month of age secondary to seizure and palor. The screening coagulogram of the parents was normal.

**Conclusions :** A case of congenital factor VII deficiency was reported. The routine coagulogram revealed prolonged PT but normal PTT. Substitution tests may be used initially to confirm the diagnosis. The treatment and prophylaxis of the hemorrhage is the factor replacement. The disease may be cured by bone marrow transplant. Genetic counseling is of particular importance. The disease may be diagnosed prenatally.

