

Zinnige Diagnostiek bij Erfelijke Trombofiliefactoren

- 1. Verricht geen trombofilie onderzoek bij iedere patiënt of familielid van een patiënt met een diep veneuze trombose of longembolie.**

Onderzoek naar trombofilie is gerechtvaardigd bij patiënten en familieleden in de eerste graad waarbij een sterke familiale belasting is voor een spontaan diep veneuze trombose of longembolie. Een goede anamnese is daarbij essentieel. Er zijn geen andere indicaties voor trombofilieonderzoek.

- 2. De uitslag van het trombofilieonderzoek is alleen van belang bij vrouwen in de vruchtbare leeftijd en bij ingrepen.**

De uitslag van het trombofilie onderzoek heeft alleen waarde voor de keuze van een oraal anticonceptivum bij vrouwen in de vruchtbare leeftijd en voor een profylactische behandeling met anticoagulantia in de zwangerschap en het kraambed.

De uitslag van het onderzoek heeft geen invloed op het antistollingsbeleid ter voorkoming van trombose bij een patiënt of familielid.

Bij een positieve uitslag verandert bij een ingreep het peri-operatief profylactisch beleid niet.

- 3. Bepaal vijf trombofiliefactoren**

Bij het trombofilie onderzoek moeten worden de volgende factoren onderzocht worden: proteïne S, proteïne C, antitrombine, Factor V-Leiden, protrombine G20210A mutatie. Andere factoren hebben een lage associatie met veneuze trombose.

Bepaal geen proteïne S en C bij gebruik van vitamine K-antagonisten, bij zwangerschap en gebruik van orale anticonceptiva. Deze factoren verlagen de proteïne S en C spiegels.

Lupus anticoagulans behoort niet tot de erfelijke trombofiliefactoren en voor de bepaling hiervan zijn er meerdere indicaties dan hier beschreven.

Referenties

Kwaliteitsinstituut voor de Gezondheidszorg CBO., Richtlijn Diagnostiek, Preventie en Behandeling van Veneuze Trombo-embolie en Secundaire Preventie Arteriële Trombose. 2008.

van Vlijmen EF, Veeger NJ, Middeldorp S, et al. Thrombotic risk during oral contraceptive use and pregnancy in women with factor V Leiden or prothrombin mutation: a rational approach to contraception. *Blood* 2011; 118:2055.

Antithrombotic Therapy and Prevention of Thrombosis, 9th ed: American College of Chest Physicians Evidence-Based Clinical Practice Guidelines. *Chest* 2012; 141(2_suppl)

Baglin, T et al. Clinical guidelines for testing for heritable thrombophilia. *Br J Haematol* 2010; 149(2):209-20.