

Themadag NVTH, Werkgroep Hemostase Diagnostiek, 21 april 2015

De jaarlijkse Themadag vond dit jaar plaats in het UMCG te Groningen.

Het thema: Trombofilie

Als gastsprekers waren aanwezig:

- Karina Meijer, UMCG
- René Mulder, UMCG
- Piet Meijer, ECAT Foundation, Leiden
- Chris van den Brink, Hemofilie Patiënten Vereeniging Nijmegen

Programma:

10:45-11:45 State of the art: Trombofilie, Karina Meijer en René Mulder, UMCG

Rene mulder start de presentatie met het verleden, het heden en de toekomst van Proteïne S. Proteïne S circuleert vrij en gebonden aan het eiwit C4BP. C4BP bindt aan één van de α -ketens. De functie van proteïne S wordt verder besproken waarbij ook FV en FVIII aan de orde komen. Stollingsprocessen zijn anders bij een lage trombine concentratie dan bij een hoge trombine concentratie. Bij een hoge Tissue Factor speelt PS/APC een kleine rol in de activatie van trombine en bij een lge Tissue Factor speelt PS/APC een grote rol in de activatie van trombine. Tissue Factor Pathway Inhibitor (TFPI) bindt waar ook Fva en FVIIIa binden. Een proteïne S deficiëntie wordt onderverdeeld in type I, II en III. Deze worden verder besproken waarbij geadviseerd wordt om bij de diagnostiek te starten met een vrij proteïne S bepaling.

Karina Meijer geeft een presentatie over de zin en de onzin van trombofilie aan de hand van data uit het UMCG.

| Voorkomen | Bij een algemene populatie | Bij personen met VTE |
|-----------------|----------------------------|----------------------|
| Antitrombine | 0,1% | 1,1% |
| Proteïne C | 0,2% | 3,2% |
| Proteïne S | 0,2% | 2,2% |
| Factor V Leiden | 5,8% | 10,26% |
| FII mutatie | 0,4-0,7% | 1%? |

Wat zijn redenen om nog diagnostiek te verrichten:

- Patiënt wil graag de oorzaak van de trombose weten
- Het vaststellen van de duur van de behandeling
- Risico van een asymptomatische drager/ familiale deficiëntie

Bij het vaststellen van het huidige risico is het van belang om goed onderscheid te maken tussen een uitgelokte of een spontane trombose. Mannen hebben een groter risico op een recidief dan vrouwen (1,5 x zo groot). FV Leiden en FII mutatie geven geen hoger risico op een recidief hierdoor is het niet nodig deze te bepalen om het beleid van de behandeling vast te stellen.

Mogelijke consequenties voor asymptomatische dragers in een familie met trombose:

- Start primaire preventie met Orale Anti Conceptie (OAC)

- Profylaxe in risico situaties, inclusief zwangerschap
- Vermijden van Pil gebruik

Conclusie:

Trombofilie onderzoek alleen bij positieve aanwijzingen en / of spontane trombose op jonge leeftijd. In het UMCG wordt de nadruk gelegd op het belang van een positieve anamnese en de relatie contra-indicatie voor pil bij eerstegraads familielid met VTE (met name bij familieleden met hormoon gerelateerde trombose).

11:45-12:15 Quiz

De quiz was interactief waarbij in iedere hoek van de zaal iemand stond met de letter A, B, C of D. deelnemers liepen fysiek bij het beantwoorden vragen naar de juiste letter. Hiermee werd lang stil zitten voorkomen en mogelijk de kans op trombose verlaagd 😊.

12:15-13:15 LUNCH

13:15-14:15 ECAT resultaten, Piet Meijer, ECAT

Een presentatie over externe kwaliteitscontrole bij trombofilie diagnostiek, objective assesment of a participants performance (EQA). Wat zijn de voordelen om deel te nemen? Zit een patiënt vol verrassingen of zijn het de uitslagen? 60-70% van de medische diagnose wordt gebaseerd op de diagnostiek. Er volgt een uitleg waarbij verder ingegaan wordt op: deviation of the 'true' value, deviation between participants, the individual performance indicator, Z-score en performance assesment. Hierbij komen verschillende voorbeelden aan de orde.

Op de ECAT website is informatie te vinden over de long term evaluation model.

14:15-15:30 Interactieve sessie, Trombofilie en andere onderwerpen, allen.

Wieteke Kleverwal (UMCU) heeft een korte presentatie gegeven over FV Leiden en de FII mutatie m.b.v. micro array (Euro assasy).

Andre Capelle (UMCG) heeft een presentatie gegeven over de Clot Waveform Analyse (CWA) met de vraag of deze toepasbaar is voor de kliniek.

Aansluitend aan de presentaties heeft er een inventarisatie plaatsgevonden m.b.t. NOACS. De vragen die gesteld zijn gingen met name over, wie gebruikt al testen om spiegels te meten, hoe ga je om met afwijkende uitslagen in de diagnostiek en hoeveel aanvragen komen er binnen?

15:30-15:45 PAUZE

15:45-16:30 Hemofilie, thema 2016, Chris van den Brink (hemofilievereniging)

Als inleiding op het thema van volgend jaar 'Hemofilie' verteld Chris zijn persoonlijke verhaal. Wat betekent het hebben van hemofilie voor hem als kind en volwassene op sociaal gebied en werk gerelateerd. Daarna nam hij ons mee in zijn gedachten, wat betekenen of kunnen nieuwe ontwikkelingen betekenen voor een hemofilie patiënt waarbij vele voor- en nadelen ter discussie zijn gesteld.

16:30-16:45 Afsluiting