

Släktutredning vid koagulationsrubbning - trombos

Vårdnivå och remiss

Primärvården ansvarar för utredning av anhöriga (barn, syskon, föräldrar) till person med påvisad koagulationsrubbning (släktutredning kring indexfall) eller vid riklig förekomst av trombos i släkten.

Barn utredes först i 10–12-års-åldern.

Remittering enligt nedanstående riktlinjer sker till hematologimottagningarna vid medicinklinikerna som även ansvarar för fullständig koagulationsutredning i anslutning till insjuknande.

Diagnostik och utredning

Vilka prover ska tas?

Fråga först vilken koagulationsrubbning som finns i släkten. Vid defekt APC-resistens (beställs i ROS under Kategori "Koagulation": DNA- Faktor V-genotyp) eller Protrombingenmutation (beställs i ROS under Kategori "Koagulation": DNA -Faktor II-genotyp), vilket är de vanligaste koagulationsrubbningarna, räcker det att ta specifikt prov för detta (kostnad cirka 400:- per prov). En fullständig koagulationsutredning (beställs i ROS under Kategori "Koagulation": P-Trombosutredning) kostar cirka 1 500: -. Man får då svar på: protein C, protein S, PK (INR) APT-tid, antitrombin, APC-resistens och protrombin gen mutation, faktor V gen mutation, kardiolipinantikroppar och lupus antikoagulans. Eventuellt kommer lab att be om ifyllande av pappersremiss med kompletterande data.

Provtagning

Proverna beställs i ROS (kategori: Koagulation) där data ifylls. Vid släktutredning anges indexpatienten med personnummer. I dessa fall analyseras endast den identifierade avvikelserna. Proverna skickas sedan till Koagulationslaboratoriet i Malmö. Provet kan tas på vårdcentraler med eget laboratorium, där frys finns.

Svar dröjer ungefär en månad.

Behandling

Vid påvisad koagulationsrubbning:

(heterozygot APC-resistens och heterozygot protrombingenmutation undantaget, se nedan)

- Remittera till hematologmottagning för information och handläggning.

Vid heterozygot APC-resistens och heterozygot protrombingenmutation men ingen trombos hos den undersökte men väl hos förstgradssläkting gäller:

- att patienten aktivt rör på benen med jämna mellanrum vid längre resor och vid flygresor undviker uttorkning.
- att kombinerade p-piller och östrogenbehandling under fertil period undviks. Kontraindikationer mot östrogenbehandling postmenopausalt är svagare och ställningstagandet måste individualiseras.
- att profylax diskuteras vid operation, benbrott, långvarigt sängläge och graviditet.

Patienten bör vid sjukdom berätta för behandlande läkare om koagulationsrubbningen.

Har patienten själv haft trombos och har påvisad heterozygot APC-resistens eller heterozygot protrombingenmutation:

- Utöver ovanstående åtgärder bör patienten vid längre flygresor (i praktiken utanför Europa) ordinerars antitrombotisk behandling t.ex. i form av T Xarelto 10 mg x 1 i 3 dagar (skriv recept) med start avresedagen. Samma förfarande vid hemresan. Vid behov ta gärna telefonkontakt med hematolog.
- Vid ytterligare trombosrecidiv bör patienten remitteras till hematologmottagning.