

# Trombofiliutredning ved venøs trombose

## Tid for standardisering av anbefalinger for utredning?

Ota Garre-Fivelsdal, kull 18A

Hovedveileder: Håkon Reikvam, professor, K2

Biveileder: Ann Helen Kristoffersen, Ph.d. LKB

Universitetet i Bergen

### Sammendrag

Utredning av trombofili (økt trombosetendens) er omdiskutert og det finnes ingen tydelige retningslinjer for hvilke pasienter som skal utredes for trombofili ved venøs tromboembolisme (VTE) i Norge.

Målet for oppgaven var å undersøke nærmere hvem som bør utredes for trombofili etter venøs trombose og hvilke prøver som bør tas. Oppgaven baserer seg på gjennomgang av aktuell litteratur, med fokus på nye publiserte internasjonale retningslinjer. Oppdatert informasjon om retningslinjer for trombofiliutredning er relevant både for primær- og spesialisthelsetjenesten.

I de fleste tilfeller er det ikke indikasjon for å utrede for medfødt trombofili ved VTE, da slik utredning ikke vil ha noen betydning for behandlingen. I enkelte situasjoner kan imidlertid resultatet av trombofiliutredning ha behandlingmessige konsekvenser.

### Trombofili

Trombofili er en samlebetegnelse for medfødte og ervervede tilstander som gir en økt risiko for trombose. Det vil si tilstander som medfører at blodet har økt tendens til å koagulere. Medfødte trombofilier skyldes genmutasjoner som gir defekt funksjon av proteiner involvert i hemming eller aktivering av hemostasen.

#### Medfødte trombofilier

Faktor V Leiden mutasjon (aktivert protein C resistens/APC-resistens)

Protrombin G20210A mutasjon (forhøyet protrombin-nivå)

Protein S mangel

Protein C mangel

Antitrombinmangel

#### Ervervede trombofilier

Antifosfolipidsyndrom (APS)

Oversikt over de viktigste trombofilie som gjennomgås i oppgaven.

### Metode

Retningslinjer og anbefalinger fra Storbritannia, Danmark, Australia og New Zealand, sammenholdt med oppdatert publisert litteratur ble gjennomgått, og relevans for norske forhold ble diskutert og vurdert.

### Resultater - viktigste momenter

- De fleste VTE-tilfeller skal ikke føre til trombofiliutredning
- Provosert VTE – ikke indikasjon for trombofiliutredning
- Uprovosert VTE – indikasjon dersom det vil kunne påvirke behandlingen
- VTE på uvanlig sted – ikke teste dersom det er eneste indikasjon
- Generelt: Vurdere om testing kan utsettes til etter akutfasen
- Graviditet og VTE – testing gjennomføres etter svangerskapet ved indikasjon

### Diskusjon/konklusjon

Trombofiliutredning skal ikke utføres rutinemessig etter gjennomgått VTE, og spesielt ikke etter provosert VTE. Det foreligger i dag en sannsynlig overrekvirering av disse prøvene, som både er tid- og kostnadskrevende.

I de fleste tilfeller er utredning for trombofili ved VTE unødvendig, men det er viktig å avklare om testing vil ha noen betydning for pasientens behandling. Først når resultatet kan ha en behandlingmessig konsekvens er det riktig å teste. Norske retningslinjer bør oppdateres med henblikk på ny kunnskap og internasjonal praksis knyttet til trombofiliutredning.

#### Referanser

1. Arachchillage DJ, Mackillop L, Chandratheva A, Motawani J, MacCallum P, Laffan M. Thrombophilia testing: A British Society for Haematology guideline. *Br J Haematol.* 2022;198(3):443-58.

2. Tran HA, Gibbs H, Merriman E, Curnow JL, Young L, Bennett A, et al. New guidelines from the Thrombosis and Haemostasis Society of Australia and New Zealand for the diagnosis and management of venous thromboembolism. *Med J Aust.* 2019;210(5):227-35.

3. Dansk Selskab for Trombose og Hæmostase. Retningslinje om utredning for trombofili [Internett]. *dsth.dk*: Dansk Selskab for Trombose og Hæmostase; 2020 [opdatert juni 2020; hentet 26. mai 2023]. Tilgjengelig fra: [https://www.dsth.dk/pdf/Trombofiliretningslinje\\_Maj\\_2020\\_Web.pdf](https://www.dsth.dk/pdf/Trombofiliretningslinje_Maj_2020_Web.pdf).

4. Connors JM. Thrombophilia Testing and Venous Thrombosis. *N Engl J Med.* 2017;377(23):2298.

