

Tilmæli um verklag

Ráðleggingar blóðmeinafræðideildar Landspítala um uppvinnslu

vegna gruns um ættlæga bláæðasegahneigð í blóði

1. Rannsóknir m.t.t. ættlægrar bláæðasegahneigðar eru dýrar. Þær skal **því aðeins gera ef líkur eru til þess að niðurstöðurnar hafi áhrif á meðferð eða ráðgjöf til sjúklings og/eða ættmenna.**
2. Þannig er t.d. **sjaldan ástæða til að rannsaka** bláæðasegahneigð vegna bláæðasega sem verða í tengslum við augljósan tímabundinn áhættuþátt, t.d. skurðaðgerðir eða alvarlega sjúkdómslegu.
3. **Sé ástæða til uppvinnslu** (sbr. neðangreindar ráðleggingar) er mælt með því að hún sé gerð áður en blóðþynning hefst en annars um 4 vikum eftir að blóðþynningu hefur verið hætt. Athugið að blóðþynning hefur áhrif á sumar mælinganna til lækkunar. Afbrigðilegar niðurstöður skal að jafnaði staðfesta áður en endanleg greining er gerð.
4. **Sé óljóst** hvort uppvinnsla skuli gerð er mælt er með því að haft sé samband við blóðmeinafræðing eða blóðlækni til ávörðunar á gagnsemi hennar í hverju tilviki og hvenær sé rétt að vinna sjúklinginn upp.
5. **Séu niðurstöður afbrigðilegar** má vísa sjúklingum til yfirferðar niðurstaðna og ráðgjafar hjá blóðlækni eða blóðmeinafræðingi.

Áhættuaukning er

- a. **fremur lítil (x3-7):** arfblendni fyrir factor V Leiden (um 4% Íslendinga) og prothrombin 20210A (<1% Íslendinga)
- b. **meiri (x10):** skortur á prótein C, S, antithrombini,
- c. **veruleg (x20-70):** lupus anticoagulant, arfhreinn factor V Leiden, arfhreinn PT 20210A, tvíarfblendni („combination thrombophilia“).

6. Ábendingar rannsóknarinnar að ráði blóðmeinafræðideildar eru eftirtaldar:

- a. Djúpir bláæðasegar hjá nýburum, börnum og unglingum
- b. Sjálfvakinn djúpur bláæðasegi hjá sjúklingi yngri en 40-50 ára, m.ö.o. ekki tengdur áhættuþáttum eins og skurðagerð, krabbameini, æðalegg, lömum, slysi o.s.frv.
- c. Endurteknir bláæðasegar, sérstaklega ef sjúklingurinn fær blóðsega á blóðþynningu
- d. Bláæðasegi á hvaða aldri sem er ef tveir eða fleiri náskyldir ættingjar hafa fengið bláæðasega
- e. Djúpur bláæðasegi á óvenjulegum stað, t.d. vena subclavia, vena cava, portal venukerfi
- f. Hjá konum:
 - i. ef djúpur bláæðasegi greinist á meðgöngu, post-partum eða í tengslum við notkun getnaðarvarnarpillu
 - ii. Saga um endurtekin fósturlát (≥ 3) eða fósturlát á öðrum þriðjungi meðgöngu
 - iii. fyrir gjöf getnaðarvarnarpillu eða aðra östrógengjöf aðeins ef saga er um sjálfvakinn djúpan bláæðasega í systkini eða foreldri
- g. Húðdrep eftir gjöf warfaríns eða skyldra lyfja

Blóðmeinafræðideild ráðleggur eftirfarandi próf (öll gerð í einu ef þöntuð er „bláæðasegahneigð“):

Blóðhagur, antithrombin, prótein C, prótein S, APC viðnám, stökkbreytingarnar faktor V Leiden og prothrombin 20210A, lupus anticoagulant og anticardiolipin mótefni.

Heimild: Favaloro EJ, Lippi G. Coagulation update: what's new in hemostasis testing? Thrombosis Research. 2011;127 Suppl 2:S13-6.

Höfundar: Brynjar Viðarsson og Páll Torfi Önundarson læknar, Blóðmeinafræðideild Landspítala

Október 2011