

TROMBOSENIEUWS

Editie juni 2008

TROMBOSESTICHTING
NEDERLAND

Inhoud

Belang van erfelijke trombosebevorderende afwijkingen beperkt

1

Erfelijke trombose: een kwestie van kans

4

TSN-ambassadeur Tinie van den Bergh aan het woord

7

Eerste inzichten onderzoek professor Akkerman

10

Sjouke Frieswijk hield spreekbeurt over trombose

12

Mag ik me even voorstellen?

14

Kruiswoordpuzzel

15

SOS Talisman

16

Belang van erfelijke trombosebevorderende afwijkingen beperkt

“Erfelijkheid heeft geen invloed op de behandeling”

Een op de twintig Nederlanders heeft een erfelijke afwijking waardoor zij een verhoogd risico hebben op trombose. Maar krijgen deze mensen ook allemaal trombose? Absoluut niet, zo blijkt uit een vraaggesprek dat de Trombosestichting had met dr. Rob Fijnheer, internist-hematoloog en werkzaam bij zowel het UMC Utrecht als het Meander Medisch Centrum in Amersfoort.

Als internist-hematoloog is Rob Fijnheer (47) gespecialiseerd in ziekten van het bloed, waaronder trombose. Op zijn poli ziet hij regelmatig mensen met trombose. Slechts een klein deel van die



Internist-hematoloog Rob Fijnheer: “Mensen met factor V Leiden zijn eigenlijk altijd op hun hoede terwijl dat volstrekt onterecht is.”

mensen heeft een erfelijke aandoening, zoals de factor V Leiden of tekorten van antitrombine III, proteïne C of S. Fijnheer vertelt: “Erfelijke afwijkingen waardoor de kans op trombose toeneemt, komen veel voor. Eén op de twintig mensen heeft zo'n afwijking. Als je dus in een klasje kijkt met twintig kinderen zit er altijd wel één tussen die het heeft. Maar heel veel mensen met zo'n erfelijke factor krijgen nooit trombose. Bij ongeveer 25 procent van de trombosegevallen speelt een erfelijke afwijking een rol. Dat betekent dat veruit de meeste mensen trombose krijgen ▶

zonder dat bij hen sprake is van een erfelijke trombosebevorderende afwijking.”

Genetisch onderzoek

Het risico dat aan het hebben van een erfelijke afwijking op trombosegebied kleeft, is ook maar beperkt. Fijnheer: “We weten dat in Nederland ongeveer een op de twee- à drieduizend mensen per jaar een trombosebeen krijgen. Dat is dus zeldzaam. Bij een erfelijke factor wordt dat risico verhoogd naar ongeveer een op de duizend. Dat is nog steeds een hele kleine kans op het krijgen van een trombosebeen!”

Fijnheer pleit dan ook voor voorzichtigheid om erfelijkheidsonderzoek te laten uitvoeren. “Het risico op het krijgen van trombose bij een erfelijke trombosebevorderde factor is klein. Maar als uit een genetisch onderzoek blijkt dat je zo'n afwijking hebt, word je toch onrustig. Als je weet dat je rondloopt met Factor V Leiden, ben je waarschijnlijk je hele leven bang dat je trombose ontwikkelt terwijl dat volstrekt onterecht is. Erfelijk onderzoek heeft ook grote maatschappelijke gevolgen. Zo moet je bij het afsluiten van hypotheek en levensverzekeringen vaak invullen of je een erfelijke ziekte hebt. Dan moet je dus ‘ja’ aankruisen en een hogere premie betalen, terwijl de kans dat je ook daadwerkelijk trombose krijgt erg klein is.” Ook bij beroepskeuze speelt zo'n erfelijke afwijking een rol. “Piloten of

treinmachinisten zullen niet snel worden aangenomen als blijkt dat ze een longembolie kunnen krijgen. Persoonlijk onderzoek naar genetische factoren op trombosegebied heeft dus ontzettend veel maatschappelijke gevolgen. Je kunt mensen met iets opzadelen waar ze heel veel last van kunnen hebben.”

“Heel veel mensen met een erfelijke trombosebevorderende factor krijgen nooit trombose”

Gevolgen voor behandeling

Fijnheer vervolgt: “Mensen die trombose krijgen als gevolg van erfelijkheid worden niet anders behandeld dan mensen die om een andere reden trombose krijgen. Zowel de behandelwijze als de duur van de behandeling wijkt niet af. In het algemeen kun je stellen dat we na een eerste trombose een half jaar antistolling adviseren en na een tweede trombose op z'n minst vier jaar en in voorkomende gevallen zelfs levenslange antistolling overwegen. Een algemene regel voor levenslange antistolling is overigens moeilijk te geven. Meestal overwegen we dit als iemand twee keer een trombose heeft gehad zonder duidelijke risicofactoren, zoals langdurige bedrust of een lange vliegreis, er tussen deze tromboses een niet al te lange periode zoals een à twee

Colofon

Trombostichting Nederland

Krimkade 20a
Postbus 200
2250 AE Voorschoten
T 071-5617717
F 071-5618008
tsn@fnt.nl
www.trombostichting.nl
Giro 302030

Redactie

O.D.M. Pauwe-Insinger, directeur
F. Vriends, Delphi Fondsen- en ledenwerving

Vormgeving

Studio57, Roosendaal

Drukwerk

Delphi Fondsen- en ledenwerving, Haarlem

jaar zit en de trombozes bovengemiddeld 'ernstig' waren. Mensen die actieve kanker hebben en een trombose hebben doorgemaakt, moeten niet stoppen met hun antistollingsbehandeling. Of iemand erfelijk belast is met een trombose-bevorderende afwijking, speelt bij dit soort afwijkingen geen rol."

Maar hoe zit het dan met die families waarin erg veel trombose voorkomt? Moeten zij zich niet laten testen? Fijnheer: "Erfelijkheidsonderzoek naar trombose heeft alleen zin bij die families waar echt heel veel trombose op een heel jonge leeftijd voorkomt – laten we zeggen onder de veertig jaar - en waarbij de trombozes die mensen hebben ondergaan, niet zijn te verklaren door een risicofactor zoals het maken van een lange vlieg- of busreis. Bovendien moet dan ook nog eens sprake zijn van een ernstige vorm van trombose zoals een bepaald type longembolie, een ruitembolie. Maar dit zijn echt uitzonderingsgevallen."

Twee afwijkingen

Heel af en toe gebeurt het wel eens dat iemand een dubbele erfelijke trombosebevorderende afwijking heeft, waardoor de kans op trombose voor die persoon groter is dan bij iemand met één zo'n afwijking. Fijnheer: "In dat zeldzame geval kan van het beleid worden afgeweken om erfelijke factoren niet te behandelen en zou men antistolling kunnen gebruiken. Toch zullen artsen ook hier heel terughoudend zijn en pas actie ondernemen als zo iemand een eerste trombose heeft gehad. Het uit voorzorg behandelen met antistollingsmedicatie kent namelijk ook risico's. Soms kunnen deze middelen ernstige bloedingen veroorzaken. Dan wordt het middel erger dan de kwaal. Het is wel zo dat mensen met dubbele erfelijke trombosebevorderende factoren een internist of internist-hematoloog dienen te laten bekijken of en, zo ja, welke behandeling in hun individuele geval nodig is."

Preventieve maatregelen

Manieren om zelf een trombose te voorkomen als je erfelijk belast bent met een 'trombose-afwijking', zijn er eigenlijk nauwelijks. Preventief slikken van antistollingsmedicatie brengt zoals gezegd risico's met zich mee die vaak niet in verhouding staan tot de gevolgen die de afwijking kan hebben. "Wel is het zo dat vrouwen die de anticonceptiepil gebruiken en tegelijkertijd een erfelijke factor hebben, een wat extra verhoogd risico hebben op trombose. Pilgebruik geeft echter sowieso een klein risico op trombose, maar ook hier geldt dat het absolute risico op trombose nog altijd laag is – ook met een erfelijke factor." Fijnheer adviseert vrouwen die weten dat ze een erfelijke trombosebevorderende factor hebben en een anticonceptiepil willen gebruiken, dit met hun huisarts te bespreken. "Het is nog niet zo dat we deze vrouwen altijd adviseren de pil niet te gebruiken. Het slikken van de anticonceptiepil hoeft in deze situatie niet een trombose te veroorzaken. In de regel raden we het slikken van de anticonceptiepil pas af nadat iemand een eerste trombose heeft doorgemaakt. De huisarts zal met de patiënt bespreken of het verstandig is om de pil te slikken en zo ja, welke dat dan moet zijn. De zogenaamde tweedegeneratiepil geeft een iets kleinere kans op trombose dan de derdegeneratiepil."

Ook voor het maken van lange vlieguren van vier uur of meer zijn de preventieve maatregelen voor mensen met een erfelijke trombosebevorderende factor beperkt. "Je ziet nog wel eens dat artsen eenmalig ter bescherming een injectie voorschrijven met een zogenaamde laagmoleculaire-gewicht-heparine als iemand een lange reis gaat maken. Maar dan moet zo iemand wel een trombose hebben doorgemaakt, niet meer onder behandeling staan voor die trombose en een reëel risico lopen op het krijgen van een tweede trombose. Dit is echter geen standaardbeleid en wordt alleen in enkele gevallen geadviseerd." Voor personen met een erfelijke trombose-eigening

geldt dat ze het best een keer een deskundige kunnen spreken over hun afwijking en verder geldt voor hen wat voor iedereen geldt: leef gezond, eet matig en gevarieerd en blijf in beweging.

Verder onderzoek

Fijnheer: "Vijf jaar geleden onderzocht ik ongeveer twee mensen per week op een erfelijke trombosebevorderende afwijking. Nu doe ik dat misschien één of twee keer per jaar. De reden dat we zo weinig mensen onderzoeken is dat de diagnose 'erfelijke trombosebevorderende afwijking' grote maatschappelijk gevolgen kan hebben, terwijl het geen invloed heeft op de behandelduur en behandelwijze." Het belang van erfelijkheid en trombose is dus in feite beperkt. "Dat is jammer, want de wetenschap had eigenlijk gehoopt dat erfelijkheid meer aan het licht zou brengen en dat er een betere behandelmethode uit voort zou komen. Ons als artsen heeft het ook niet geholpen bij het maken van beslissingen over de behandeling. Maar het belangrijkste is: het heeft de vooruitzichten voor de patiënt

niet veranderd." Gelukkig geven onderzoekers de moed niet op en wordt in Nederland hard gewerkt aan het, mede door de donateurs van de Trombosestichting gefinancierde, medisch-wetenschappelijk onderzoek op het gebied van trombose. Fijnheer: "We hebben goede hoop dat trombosepatiënten in de toekomst erg gebaat zullen zijn bij de resultaten van dit soort onderzoek."

Erfelijkheidsonderzoek nu en in de toekomst

Op dit moment vragen artsen slechts bij een zeer beperkt aantal patiënten onderzoek aan naar erfelijke trombosebevorderende risicofactoren. Door wetenschappelijk onderzoek kunnen er echter nieuwe inzichten ontstaan, waardoor het bepalen van deze erfelijke risicofactoren in de toekomst een belangrijkere plaats kan krijgen in de diagnose en behandeling van trombosepatiënten. Bespreek daarom met uw behandelend arts of erfelijkheidsonderzoek voor u nut heeft of kan hebben.

Erfelijke trombose: een kwestie van kans

Iedereen kan worden getroffen door trombose; een ongewenst bloedstolsel in de aderen of slagaderen. In bepaalde families komen stolsels in de aderen van bijvoorbeeld de benen (diep veneuze trombose) of in de longen (longembolieën) echter opvallend vaak voor. In zulke families komen een of meer erfelijke varianten van genen voor die de kans op trombose verhogen. Dit artikel gaat in op de vraag welke erfelijke varianten het tromboserisico verhogen.

Door: Hans Vos, biochemicus, subafdeling Trombose en Hemostase, Leids Universitair Medisch Centrum

Om goed te kunnen functioneren moet ons lichaam het ontstaan van bloedingen én van ongewenste stolsels voorkomen. Stollings- en antistollingsfactoren (dit zijn eiwitten in het bloed) helpen ons lichaam hierbij. Het lichaam maakt eiwitten aan op basis van erfelijke informatie. Deze informatie ligt vast in het DNA van de genen. Elk gen maakt één bepaald eiwit aan. Variaties in een gen dat een stollingseiwit of antistollingseiwit aanmaakt, kunnen het tromboserisico van mensen verhogen.

Mensen met een dergelijk 'trombosegen' krijgen echter lang niet altijd trombose. Hun tromboserisico neemt meestal pas beduidend toe als ze



Erfelijke trombosebevorderende varianten

We kennen een aantal erfelijke varianten die de bezitters ervan een grotere kans op trombose geven. Voorbeelden hiervan zijn Factor V Leiden (spreek uit als 'factor vijf Leiden', ook wel APC-resistentie genoemd), de protrombine 20210G>A-variant en tekorten (deficiënties) van de antistollingseiwitten proteïne C, proteïne S en antitrombine. In alle gevallen verhoogt het hebben van een enkel verkeerd gen het tromboserisico, ook als we van al deze genen één exemplaar van iedere ouder krijgen. Iemand met een erfelijke variant geeft deze echter niet altijd aan zijn of haar kinderen door. Het voert te ver om in dit artikel in te gaan op de manier waarop die overerving in zijn werk gaat. Daarom kunt u op de website van de Trombosesichting, www.trombosesichting.nl, een uitgebreide versie van dit artikel vinden. Hierin gaan we wat dieper in op de achtergronden van erfelijkheid.

tegelijkertijd minstens nog één risicofactor voor de aandoening hebben. Vaak zijn dit tijdelijke risicofactoren, zoals een operatie, een gipsbeen, het kraambed of het gebruik van de pil. Ook kanker verhoogt de kans op trombose. Daarnaast is het hebben van een tweede trombosegen een belangrijke extra risicofactor. We denken dat in families waarin trombose vaak optreedt zonder een duidelijke, voorbijgaande oorzaak (het gevolg van een tijdelijke risicofactor), op z'n minst twee 'verkeerde' genen actief zijn.

Erfelijke varianten en niet-erfelijke omgevingsfactoren kunnen dus risicoverhogend zijn, maar leiden niet automatisch tot trombose. Veel mensen met een 'verkeerd' gen komen ook een periode van verhoogd risico zonder een trombose door. Een goede, voorspellende test van het tromboserisico blijft vooralsnog toekomstmuziek.

Kans op trombose

Hoe groot is de kans op het daadwerkelijk krijgen van de ziekte trombose als gevolg van een verkeerd genvariant? Dat hangt sterk af van de vraag welk stollingsgen veranderd is en of de variant bij iemand eenmaal of tweemaal voorkomt. Ruwweg is te stellen dat de 20210G>A-verandering in het gen de minste tromboseproblemen geeft (zie de tabel). De kans op trombose bij het hebben van Factor V Leiden neemt ten opzichte daarvan wat toe. Bij een tekort van het antistollende eiwit proteïne S is het risico nog wat groter en de meeste problemen zien

Erfelijke factor	Percentage bezitters in de bevolking	Geschatte toename risico
Protrombine 20210G>A	2%	2x
Factor V Leiden	3%	4x
Proteïne C-deficiëntie	0,1%	10x
Proteïne S-deficiëntie	0,1%	10x
Antitrombinedeficiëntie	0,1%	10x

we bij mensen met proteïne C- en antitrombine-tekorten.

Het is hierbij belangrijk om te weten dat trombose bij gemiddeld een op de duizend mensen per jaar voorkomt. Als een genvariant dus een vijfvoudige risicoverhoging geeft, dan is de kans op trombose bij mensen met deze variant vijf op de duizend per jaar. Deze kans is nog altijd zeer laag. Het gaat hier overigens om gemiddelde risico's. De exacte effecten van de erfelijke afwijking blijken helaas erg moeilijk voorspelbaar. De wisselwerking met andere erfelijke en niet-erfelijke factoren heeft immers een zeer belangrijke invloed op het uiteindelijke risico. Er zijn nog tal van onbekende erfelijke factoren en met het stijgen van de leeftijd neemt bij iedereen ook het risico van trombose toe.

Protrombine 20210G>A

Bezit van één protrombine 20210G>A-gen verhoogt de kans op trombose ongeveer twee keer. Voor mensen die twee van deze varianten hebben, zal dat ongetwijfeld hoger liggen, maar omdat maar weinig mensen deze dubbele variant hebben, is dit nog onvoldoende duidelijk. De 20210G>A-variant leidt tot hogere niveaus van protrombine, een zeer belangrijk stollingseiwit.

Factor V Leiden

Voor een persoon met één Factor V Leiden-gen is de verhoging van het risico op trombose ongeveer vier keer. Voor iemand met twee Factor V Leiden-genen is het risico groter; waarschijnlijk minstens tien keer hoger dan normaal. Ook hier is het niet gemakkelijk om over dit getal zekerheid te krijgen, omdat het dubbele dragerschap van Factor V Leiden zo zeldzaam is.

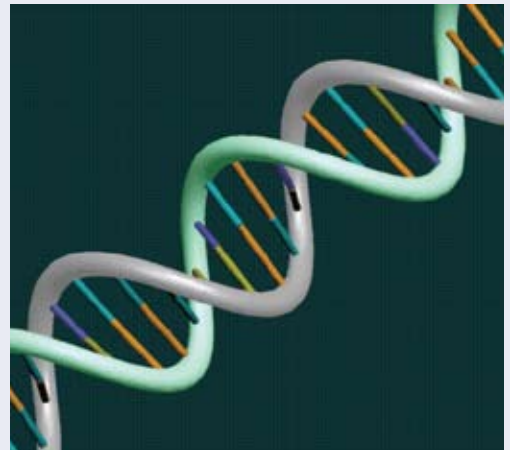
Proteïne C-, Proteïne S- en antitrombinedeficiënties

Voor mensen met gehalveerde niveaus van de antistollingseiwitten antitrombine of proteïne C (één verkeerd gen) is het risico ongeveer tien-

maal verhoogd. Bij bezitters van twee verkeerde genen is dat risico nog veel hoger. Baby's met dit dubbele dragerschap ontwikkelen kort na de geboorte al trombose. Voor proteïne S-deficiëntie ligt de situatie wat ingewikkelder. In trombosefamilies is er een duidelijk verhoogd risico, maar als we groepen mensen met en zonder trombose vergelijken, dan vinden we niet zulke duidelijke verschillen. Mogelijk is het zo dat juist proteïne S-deficiëntie erg gevoelig is voor de aanwezigheid van andere erfelijke afwijkingen. Deze (gedeeltelijk onbekende) afwijkingen zijn waarschijnlijk ook aanwezig in trombosefamilies met proteïne S-deficiëntie.

Geen zekerheid

Met onze huidige kennis kunnen we helaas niet met zekerheid voorspellen of iemand uit een trombosefamilie ooit trombose zal krijgen en, zo ja, wanneer en onder welke omstandigheden dat zal zijn. De vraag is zelfs of we dat ooit zullen kunnen. Het probleem is erg ingewikkeld. Door middel van onderzoek willen wij zo veel mogelijk inzicht en kennis vergaren over de oorzaken van trombose. Op die manier hopen we in de verre toekomst bij mensen met een erfelijke risicofactor het optreden van trombose in bepaalde risicosituaties te kunnen voorspellen en daarmee te voorkomen.



Ondanks een erfelijke vorm van trombose leidt TSN-ambassadeur Tinie van den Bergh een normaal leven

“Ik tennis nog steeds heel fanatiek”



Op 28-jarige leeftijd kreeg ze haar eerste longembolie en in de jaren daarna volgden er nog vier. TSN-ambassadeur mevrouw Tinie van den Bergh-Verstappen (73) uit Roermond is erfelijk belast met twee trombosebevorderende afwijkingen en weet door haar indrukwekkende geschiedenis als geen ander te vertellen over de gevolgen van trombose.

“Mijn man en ik hadden een sportzaak in Roermond. Dat was dag en nacht werken want we deden alles: inkoop, verkoop, boekhouding... Ik had voor mijn 28e nooit klachten die erop zouden kunnen wijzen dat ik gevoelig was voor trombose. Totdat ik in 1963 een acute blindedarmontsteking kreeg. Ik moest naar het ziekenhuis en werd geopereerd. De avond voordat ik naar huis mocht, kreeg ik opeens vreselijke pijn in mijn longstreek. Het voelde alsof er duizenden messen in mijn rug staken. Er was meteen een hoop beroering om mijn bed en de artsen vermoedden dat ik een longembolie had. Meteen na die embolie kreeg ik in het ziekenhuis ook een heel pijnlijk dik rechterbeen. Na mijn ontslag uit het ziekenhuis moest ik daarom steunkousen

dragen. Ze zeiden dat ik die misschien heel lang zou moeten dragen. Maar omdat ik indertijd al veel sportte en het zo druk had met de zaak, deed ik ze na verloop van tijd weer uit. De pijn was weg en niets wees op een herhaling van de trombose.”

Levensgevaarlijk

Tinie: “Tot september 1977 ging het goed. Na een vakantie in Spanje met mijn man en onze twee kinderen begon direct het beursseizoen voor ons bedrijf. Beurzen zijn zwaar en vermoeiend en toen mijn been erg dik werd – het leek wel een olifantenpoot – dacht ik niet direct aan een trombose. Toch heb ik mij ertegen verzet en ben ik ermee doorgelopen, achteraf gezien

natuurlijk levensgevaarlijk. Na de beurs ben ik naar de dokter gegaan en die dacht dat ik een storing in de bloedsomloop had. Hij sprak toen nog niet van trombose. Verschillende onderzoeken in het ziekenhuis leverden niets op.”

“De maanden erna tot aan mei 1978 had ik afwisselend vreselijke pijn in mijn been. Dan was het weer eens weg en dan kwam het weer. In mei deed ik mee aan een volleybalwedstrijd en toen ik mij op de grond wierp om een moeilijke bal te redden, kwam ik ongelukkig terecht. De dag daarna kreeg ik erge pijn in mijn longstreek. Ik ben toen weer naar de huisarts gegaan en die dacht dat ik mijn rib gekneusd had bij het volleyballen. Hij schreef me medicijnen voor tegen de pijn, maar die hielpen niet. Ik kon 's nachts niet slapen van de pijn. Zo heb ik veertien dagen rondgelopen.”

Wereldkampioenschappen

Het weekend daarop verbleven wij op de camping in Nederland. Ik herinner me nog dat de wereldkampioenschappen voetbal in Argentinië plaatsvonden. Op een gegeven moment kreeg ik ontzettende pijn in mijn bovenbeen. Onze buurvrouw op de camping, die operatiezuster was, sprak het vermoeden uit dat het wel eens trombose kon zijn. In de pauze van een voetbalwedstrijd zijn we direct naar huis gegaan en ben ik in bed gekropen. De volgende dag kwam de huisarts en ook hij vermoedde een longembolie. Een acute ziekenhuisopname volgde en ik heb vijf dagen 'kantje boord' gelegen. Ik was vreselijk ziek en alleen mijn man René en de kinderen mochten me bezoeken. Nadat de eerste behandelingspogingen niet aansloegen, werd een infuus met nieuwe medicatie aangelegd en toen zakte de pijn langzamerhand. Dit was een enorme verlichting, want die pijn is met geen pen te beschrijven. Terug thuis heb ik het even kalm aan gedaan, maar na veertien dagen stond ik alweer in de zaak.”

Overnamegesprekken

Tinie vervolgt: “Het ging een hele tijd goed, totdat we in 1996 in overnamegesprekken zaten met onze zoon. Mijn zoon zou de zaak overnemen en dat ging natuurlijk gepaard met heel veel stress. Toen ik in die periode ging tennissen had ik opeens geen adem meer. Een paar dagen later kreeg ik vreselijke pijn in mijn rechterbeen. Ik wist meteen dat het weer trombose was. Ik ben naar het ziekenhuis gebracht en daar bleek uit de scan dat beide longen helemaal dichtzaten. Ik heb tien dagen in het ziekenhuis gelegen, waarvan acht dagen aan een heparine-infuus.”

“Het voelde alsof er duizenden messen in mijn rug staken.”

“In het ziekenhuis werd mij verteld dat ik mijn leven lang antistollingsmiddelen zou moeten slikken. Dit gebeurde op voorschrift van de behandelend arts. De instelling op de antistollingsmiddelen verliep niet zonder hobbels. Toen mijn INR te laag was (INR 1.5, red.) kreeg ik mijn vierde longembolie en op Sinterklaasavond 1997 mijn vijfde. Bij mij is een INR van 3 ideaal gebleken en dat wordt goed in de gaten gehouden door de trombosedienst hier in Roermond.”

Erfelijkheidsonderzoek

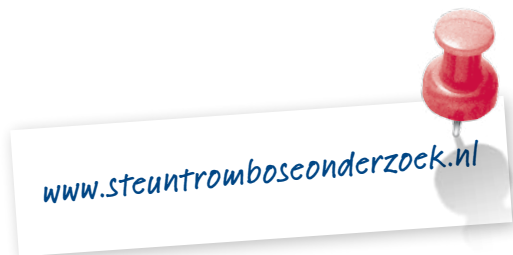
“Mijn behandelend internist heeft me in 1996 op erfelijke trombosebevorderende factoren laten onderzoeken. Daar kwam uit dat ik in mijn bloed ernstige tekorten heb van proteïne S en proteïne C. Dit verklaarde waarom mijn bloed zo ontzettend snel stolt. Gezien de extreem afwijkende uitslagen van het bloedonderzoek adviseerde de internist mij om alle familieleden hierover te informeren en bij hen een erfelijkheidsonderzoek te laten uitvoeren. Zo gezegd, zo gedaan. Te beginnen met mijn eigen kinderen en kleinkinderen. Mijn zoon voelde niets voor een onderzoek, hij wilde het niet weten. Mijn dochter van toen

33 heeft het wel laten onderzoeken en die bleek ook dezelfde afwijking te hebben. Haar oudste dochter was op dat moment twee jaar en die heeft ook dezelfde afwijking. Haar jongste is gelukkig niet erfelijk belast. Mijn dochter moest direct stoppen met de pil en mijn oudste kleindochter moet zo gauw ze in de puberteit komt opnieuw een erfelijkheidsonderzoek laten doen om te bepalen of zij de anticonceptiepil mag gebruiken.”

“Mijn achternichtje Mieke was geïnteresseerd in mijn verhaal, omdat zij vermoedde dat zij wel eens dezelfde afwijking kon hebben. Na erfelijkheidsonderzoek bij haar bleek ook zij erfelijk belast te zijn met een tekort aan proteïne S. Omdat Mieke zes broers en zussen heeft, hebben die zich ook allemaal laten onderzoeken. Er bleken nog vier mensen in dit gezin een proteïne S-deficiëntie te hebben. Vervolgens werden door Mieke de neven en nichten ingelicht. Die hebben ook weer allemaal onderzoek laten doen. Uit het verdere contact met de familie is gebleken dat een achternichtje op 39-jarige leeftijd is overleden aan een longembolie, een ver familielid ook aan een longembolie is overleden op 42-jarige leeftijd en dat een achterachterneef van 41 jaar is getroffen door een herseninfarct. Het zit dus heel sterk in de familie.”

‘Italiaans Spaans’

“Na mijn embolie in 1978 ben ik jarenlang bang geweest voor herhaling van de trombose. Dat heb ik nu nog wel als ik iets voel, maar in mindere mate. Ik weet nu, als ik ergens pijn heb, dat het wat kan zijn maar dat het ook niets kan zijn. Als ik twijfel ga ik naar de huisarts. De kinderen vinden het niet vervelend om te weten dat trombose in de familie zit. Ze zien aan mij dat ik alles doe. Ik tennis fanatiek en ben ook actief als ambassadeur voor de Trombosestichting Nederland. Mijn familie en kinderen weten dat ik eigenlijk hetzelfde leven leid als ik altijd heb gedaan. Er is dus best goed mee te leven, alhoewel je wel ontzettend alert op alles moet zijn. Zo wilde een arts in Gran Canaria een spuit in mijn spieren zetten, ondanks dat ik gezegd had dat ik antistollingsmiddelen slikte. Een injectie in de spieren tijdens gebruik van antistollingsmiddelen is niet verstandig gezien het risico op ernstige spierbloedingen. Het is dus heel belangrijk dat je weet wat wel en niet mag. Vooral in het buitenland is dat handig. Toch weerhoudt dat ons er niet van om op vakantie te gaan. Ik ben zelfs een cursus Italiaans gaan volgen om communicatieproblemen tijdens een behandeling te voorkomen. En ik red me ook in het Spaans. Dan ga ik Italiaans praten en dat ‘verspaans’ ik dan gewoon een beetje!”



Bloedplaatje maakt eiwit dat trombose bevordert

Eerste inzichten onderzoek professor Akkerman



In 2007 kon de Trombosestichting Nederland met hulp van haar donateurs een subsidie toekennen aan een onderzoek van professor Akkerman. Deze Utrechtse hoogleraar onderzoekt met zijn team hoe het kan dat het bloed van sommige mensen stolt zonder dat er sprake is van een verwonding. Bloedplaatjes spelen in dit proces van trombose een belangrijke rol, zo luiden de eerste resultaten van het onderzoek.

Door: prof. dr. J.W.N. Akkerman, afdeling Klinische Chemie en Hematologie, UMC Utrecht.

Bloedplaatjes zijn kleine cellen die in het bloed circuleren. Ze zijn zo klein dat ze niet met het blote oog te zien zijn. Toch zijn deze cellen onmisbaar voor een gezond functionerend lichaam. Ze beschermen ons namelijk bij bloedverlies. Bij een verwonding stroomt bloed naar buiten en dreigt het lichaam te veel bloed te verliezen. De plaatjes bewijzen dan hun nut door in de wond samen te klonteren waardoor de bloeding tot stilstand komt. Zij worden daarbij geholpen door stollingseiwitten die een stolsel vormen. Stollingsvezels verstevigen de prop van bloedplaatjes, zodat de wond enkele uren wordt afgesloten.

Als een wond ontstaat, komen er stoffen in het lichaam vrij die de plaatjes en stolling activeren om de wond te dichten. Deze stoffen liggen opgeborgen in de wand van bloedvaten. Helaas kunnen er in de wand van bloedvaten veranderingen optreden, waardoor plaatjes en stolling actief worden zonder dat er sprake is van een wond. Men spreekt dan van trombose.

Videocamera's

Uit onderzoek is gebleken hoe het proces van stolling eruitziet. Zo is het tegenwoordig mogelijk om bij een muis te onderzoeken hoe een bloedprop (een trombus) ontstaat. Daarvoor maken we in de bloedvatwand van een muis een heel kleine



beschadiging en kijken we met videocamera's hoe de plaatjes en stollingseiwitten actief worden. Op die manier kunnen we op elk tijdstip bekijken wat de bijdrage van plaatjes en stollingseiwitten is bij het ontstaan van de trombus. Met die videocamera's hebben we gezien dat eerst alles 'normaal' verloopt, maar dat er na een paar minuten iets vreemds gebeurt. Als de bloedplaatjes de beschadiging hebben afgedekt blijft de stolling actief. Dat is vreemd omdat de stolling zou moeten stoppen op het moment dat de wond gedicht is. Belangrijk daarom is om te weten hoe zo'n stollingsproces op gang komt en waarom dat proces bij sommige mensen niet tijdig stopt.

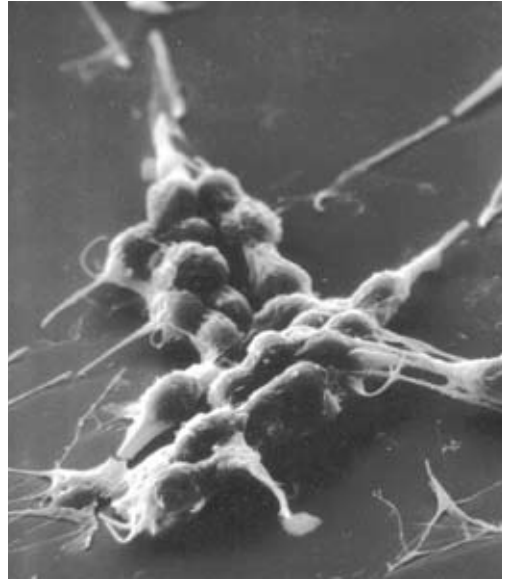
Bloedstolling komt op gang wanneer uit de vaatwand een eiwit naar buiten lekt met de naam weefselfactor. Dit eiwit start de stolling en het stolsel verstevigt de plaatjesprop: er ontstaat een trombose. Als weefselfactor niet meer naar buiten lekt (de wond is gedicht), stopt de stolling. In onze experimenten op de muis hebben we echter gezien dat de stolling soms toch doorgaat, terwijl de factor niet meer uit de vaatwand kan lekken. Hoe is dat mogelijk? Kortgeleden is duidelijk geworden dat bloedplaatjes die een trombose maken, zelf ook weefselfactor aanmaken. Zoals genoemd start deze factor de stolling en het aparte is dus dat de bloedplaatjes die de wond in een vaatwand dichten, er zelf voor zorgen dat de stolling actief blijft en de stollingsvezels de trombose blijven verstevigen.

Subsidie

Dankzij een subsidie van de Trombosestichting Nederland onderzoekt ons laboratorium hoe de vorming van weefselfactor op gang komt. Immers, meten is weten en als bekend is hoe alles werkt, kan er iets tegen worden gedaan. Nu al is duidelijk geworden dat verschillende stoffen in de beschadigde vaatwand verschillende hoeveelheden weefselfactor aanmaken. Omdat een vaatwandbeschadiging niet overal hetzelfde is, zal in de ene trombose veel en in

de andere weinig weefselfactor worden aangemaakt. Ook de manier waarop dit gebeurt, is afhankelijk van de plaats van de trombose.

Naarmate het duidelijker wordt hoe bloedplaatjes weefselfactor vormen, ontstaan er mogelijkheden om hier medicijnen tegen te ontwikkelen.



Immers, als het mogelijk is de vorming van weefselfactor in plaatjes te remmen, kan ook de vorming van een trombose worden geremd. Dit is waar we uiteindelijk naar streven. We zullen hiervoor nog vele jaren onderzoek moeten doen. Wij zijn heel blij dat we daarvoor kunnen rekenen op de hulp van de Trombosestichting en haar donateurs.

Nawoord

Mocht dit artikel voor u reden zijn dit onderzoek en andere onderzoeken via de Trombosestichting Nederland te steunen via een fiscaal aftrekbare notariële schenking, neemt u dan contact op met Odette Pauwe-Insinger, de directeur van de stichting.

“Trombose, is dat een instrument?”

Sjouke Frieswijk hield spreekbeurt over trombose

Tien jaar is ze en onlangs hield ze op school een spreekbeurt over trombose. Sjoukje Frieswijk uit Drachten wilde haar klasgenoten graag over het onderwerp informeren. “Mijn moeder heeft trombose en ik ga regelmatig met haar mee om bloed te laten prikken. Maar ik wist er eigenlijk niet zo veel van af.” Door heel veel informatie te verzamelen is Sjoukje inmiddels trombose-expert en kreeg zij maar liefst een negen voor haar spreekbeurt.

Maar weinig kinderen van groep 7 van basisschool ‘De Spreng’ in Drachten hadden ooit van trombose gehoord. “De oma van één jongen had het en ook een tante van een meisje”, vertelt Sjoukje Frieswijk over het moment waarin ze tijdens haar spreekbeurt vroeg of haar klasgenootjes wisten wat trombose was. “Er was zelfs een meisje dat vroeg of het een instrument was”. Trombose is dan ook niet een alledaags onderwerp voor de klas. Maar niet voor Sjoukje, omdat

haar moeder trombose heeft, weet ze er best veel van.

Alweer trombose

“Toen ik zeven jaar was, kreeg mijn moeder trombose. Haar been werd ineens helemaal dik en toen moest ze naar het ziekenhuis.” Heel veel kan Sjoukje zich van deze periode niet meer herinneren. Dat is anders als het gaat om de tijd dat ze acht was en haar moeder een tweede trombose in haar been kreeg, gevolgd door een longembolie. “Toen moest mijn moeder naar het ziekenhuis en waren mijn tante en buurvrouw hier om op mij te passen. Ik dacht toen wel ‘alweer trombose!’”

Vanaf die tweede trombose moet Sjoukjes moeder Iefke Frieswijk-Blaauw (43) altijd antistollingsmiddelen gebruiken. Dit betekent dat moeder en dochter regelmatig samen op pad gaan naar trombosediens Nijsmellinghe in Drachten. Sjoukje is een sportieve en kordate dame (ze zit in de





turnselectie van de Drachter Gymnastiek Club en traint vier uur per week) en blijkt tijdens het prikken van haar moeder ook erg stoer te zijn: “Ik vind het wel leuk om naar het prikken te kijken. Ik kijk er zelf ook altijd naar als ik geprikt word.”

Bord met nummertje

Bij het verzamelen van informatie voor haar spreukbeurt ging Sjoukje voortvarend te werk. “Ik heb de trombosedienst in Drachten gevraagd of die mij wilde helpen en een paar dagen later kreeg ik allerlei informatie toegestuurd. Ik heb ook bij het ziekenhuis om informatie gevraagd en ik heb op internet gekeken. Zo kwam ik bij de Trombosesstichting en daarvan kreeg ik ook veel informatie en magneetjes om uit te delen aan mijn klasgenootjes.”

“In mijn spreekbeurt vertelde ik eerst hoe trombose ontstaat en hoe een bloedprop ontstaat.

Toen heb ik het over bloedprikken en kousen gehad en daarna heb ik foto's van mijn moeder laten zien die geprikt wordt. Je ziet dan een foto met een bord met een nummertje erachter. Als mijn moeder datzelfde nummertje op haar bonnetje heeft staan, mag ze komen om zich te laten prikken.”

Mooie sokken

De klasgenootjes van Sjoukje waren erg enthousiast over haar spreekbeurt. “Ze vonden dat ik er veel over wist en dat ik leuke plaatjes en magneetjes had.” Meester Anjo Veenman dacht er precies hetzelfde over en beloofde Sjoukje met een negen. Sjoukje voegt er glunderend aan toe: “Nu weten meer kinderen wat trombose betekent en waarom mijn moeder steunkousen draagt. Want er was zelfs een keer een klein meisje dat vond dat mijn moeder mooie sokken aanhad...”

Mag ik me even voorstellen...?



Sinds een paar maanden ben ik bestuurslid bij de Trombosestichting Nederland. Daar zet ik me met passie in voor de fondsenwerving en de onmisbare communicatie en publiciteit. Ik wil u graag iets meer over mezelf vertellen. Wie ik ben, wat ik doe en waarom ik gedreven word om iets te mogen doen voor onze mooie stichting en dus uiteindelijk om trombose beter te begrijpen en trombose(lead) te voorkomen.

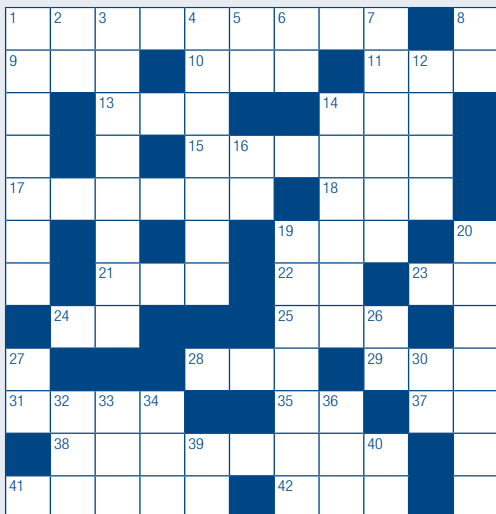
Mijn naam is Roald Hulst, ik ben 44 jaar, vader van een mooie zoon en een stoere dochter en al heel lang gelukkig met hun lieve moeder Laura. We wonen ontspannen aan het water in Leimuident. Het liefst brengen we met ons allen aan en in dat water veel tijd door. Daarnaast ben ik actief met hockey, fitness en hardlopen. Lezen en muziek is voor mij ook een heerlijk tijdverdrijf. Op momenten dat ik niet met mijn gezin, sport, hobby's en natuurlijk nachtrust bezig ben, werk ik. Met heel veel plezier! Na mijn studie aan de Vrije Universiteit ben ik mijn loopbaan begonnen in de levensmiddelenindustrie. Ik heb onder andere bij Nutricia gewerkt waar ik commercieel directeur was en bij Coca-Cola waar er 'directeur foodservice' op mijn visitekaartje stond. Inmiddels werk ik nu al weer twee jaar bij Telfort, u weet wel, van de campagne "Goedkoper dus leuker"!

Kortom, ik heb weinig achtergrond in de medische wereld. Maar wel een ongelooflijke zin om mijn marketing- en verkoopervaring en dito kennis in te zetten voor onze stichting. En als u dit dan leest dan denkt u, die man heeft het al zo druk, waarom dit er dan nog bij? Een jaar of vijftien geleden drong het echte besef bij me door dat ik eigenlijk in – noem het – 'snackbar de wereld' leefde. Ik had alles wat ik wilde en kon alles doen wat ik wilde. Maakte de mooiste reizen, las de mooiste boeken en vierde het leven. Dat doe ik nog steeds en ik ben heel gelukkig. Maar ik wilde ook wat terug gaan doen voor dat mooie leven. Niet ingegeven door anderen, religie of een schuldgevoel, maar gewoon uit het besef dat geven mooier is dan nemen en dat ik een bevoorrecht mens ben en behoor tot die groep van vijf procent van de wereldbevolking die eenvoudig bij machte is dit te doen. En dat deed ik. Ik ben immers gezond, heb veel ervaring en heb de middelen. Dus stilletjesaan ben ik me gaan inzetten voor goede doelen, eerst nog incidenteel en later meer structureel. Deed wat vrijwilligerswerk, heb in Kenia een school helpen bouwen voor weeskinderen en zo meer van die goede doelen die voorbijkwamen.

Het voelt goed om iets terug te kunnen doen voor de wereld. De ene keer was het wat kleins, de andere keer iets groters. En nu in overtreffende trap is het de Trombosestichting. Ik denk dat ik met mijn marketingervaring en mijn netwerk, gekoppeld aan een enorme overtuiging en ambitie, met de stichting nog meer fondsen kan binnenhalen voor het geweldige werk dat ze doet. Mensenlevens redden. Wat is er mooier? Ik heb er heel veel zin in!

Roald Hulst

Kruiswoordduzzel



Horizontaal

1. Bandage voor het trombosebeen
9. Internationale maat voor de stolbaarheid van bloed
10. Academisch Medisch Centrum (afk.)
11. Lichaamsdeel waarin incidenteel trombose voorkomt
13. Federatie Nederlandse Trombosediensten (afk.)
14. Grootvader
15. Doktersvoorschrift
17. Elektromagnetisch bediende schakelaar
18. Afdruk van een negatief op een doorzichtig plaatje
19. 'Hersensfilmpje'
21. Zoet broodbeleg
22. Mobiele eenheid (afk.)
23. Bloeddruk (afk.)
24. Operatiekamer (afk.)
25. Index voor gewicht in verhouding tot lichaamslengte
28. Arts in opleiding
29. Systemische lupus erythematoses (afk.)
31. Steek van een puntig voorwerp
35. Gymnastiek (afk.)
37. Tegenovergestelde van junior
38. Proces waarin vloeistof vast wordt, o.a. bij bloed
41. Gehalte van een oplossing
42. Plechtige verklaring of belofte

Bij een juiste oplossing geeft de onderstaande lettercombinatie een passend woord: 13, 20, 22, 9, 35, 26, 19, 34, 8, 11, 28, 39.

Mail de juiste oplossing vóór 1 augustus **samen met je naam en adresgegevens** naar tsn@fnt.nl. Onder de goede inzenders worden 10 luxe briefopeners verloot.



Verticaal

1. Merksnaam van antistollingsmedicijn
2. Tunesië (afk.)
3. Het overgaan van eigenschappen van voorouders op het nageslacht
4. Zout
5. Kilometer (afk.)
6. In het aangehaalde werk (afk. Latijn)
7. vol vocht
8. Wet Milieubeheer (afk.)
12. naar evenredigheid (Latijn: pro...)
14. ziekelijke vochtophoping in weefsel
16. Loofboom
19. Een meegevoerd stolsel in het bloed
20. Slagader
26. 2e persoon enkelvoud van het werkwoord zijn
27. Voorzetsel
30. Als aanhef van een brief
32. Gewrichts-, pees- of spieraandoening door vaak herhaalde bewegingen
33. In tegenstelling tot (afk.)
34. Zoogdier waardoor antistollingsmiddel is ontdekt
36. Engels telwoord
39. Likelihood ratio (afk.)
40. Geneeskundige Dienst (afk.)

SOS Talisman

Als uw leven op het spel staat!®

In noodsituaties kan het voorkomen dat u zich niet goed verstaanbaar kan maken. Voor mensen met gezondheidsproblemen, die bijvoorbeeld antistollingsmedicijnen slikken, kan een dergelijke situatie levensbedreigend zijn. Goede informatie kan levensreddend zijn. De SOS Talisman bevat een internationaal gecertificeerde identiteitsstrook, welke hulpverleners, artsen en specialisten, voorziet van essentiële, persoonlijke en levensreddende informatie voor behandeling en het raadplegen of waarschuwen van familie. U kunt de SOS Talisman dragen bij sporten, fietsen, motorrijden, zeilen, zwemmen, skiën en wandelen. Kortom een belangrijk kleinood tijdens uw vakantie.

Welke informatie kunt u kwijt op de persoonlijke identiteitsstrook?

Nationaliteit, naam, voornaam, geboortedatum, telefoonnummer, telefoonnummers van de te waarschuwen familie, huisarts, ANWB alarmcentrale, religie en natuurlijk medische informatie zoals bloedgroep, medicijngebruik, allergieën en specifieke diagnostische informatie.

Voor wie is de SOS Talisman bestemd?

Eigenlijk zou iedereen een SOS Talisman kunnen dragen. De SOS Talisman is echter onmisbaar voor mensen met specifieke aandoeningen en specifiek medicijngebruik. De SOS Talisman is internationaal bekend.

Ook is de Talisman heel handig voor uw kinderen. Het geeft u en uw kind rust als u weet dat uw kinderen belangrijke telefoonnummers en adresgegevens bij zich dragen.

De SOS Talisman is verkrijgbaar in verschillende uitvoeringen. Speciaal voor kinderen zijn apart nylon horlogebandjes te verkrijgen in de kleuren rood en groen (12 mm breed). Deze kosten € 2,75 per stuk.



Indien u de SOS Talisman wenst te bestellen kunt u naar onze website www.trombosestichting.nl gaan.

File?

Er zijn opstoppingen die de dood veroorzaken.

TROMBOSESTICHTING
NEDERLAND

Trombose moet je bloedserieus nemen!

Giro 302030



Bitte weiters

