
3 "Wij weten tenminste dat we het hebben"

4 Spreekuur: genetische test of niet?

6 Drie generaties trombose

8 De nieuwe website is live!

Prof. dr.
Hugo ten Cate
over

Trombose & erfelijkheid



Trombose. Zit het in de familie?

Trombose kan iedereen plotseling overkomen. Bijvoorbeeld na een operatie of na een lange vliegreis. En het komt vaker voor dan u denkt. Als u weet op welke symptomen u moet letten, kan een behandeling snel starten. Maar, sommige mensen lopen een groter risico om trombose te krijgen. Zij hebben een erfelijke aanleg tot trombose of een erfelijke aandoening die trombose in de hand werkt. Zij hebben bijvoorbeeld antistollingsstoffen die niet zo goed werken, of juist te veel stollingsfactoren. Daardoor kan sneller een bloedprop in een bloedvat ontstaan.

Niet iedereen waarbij het 'in de familie zit', krijgt een trombose. Dat gebeurt meestal pas als meerdere factoren bij elkaar optellen. Bijvoorbeeld als iemand zijn been breekt, en daardoor een tijd lang niet kan bewegen. De bloedsomloop is dan traag, en er kan schade aan de bloedvaten zijn. Ook de anticonceptiepil en zwangerschap vergroten het risico op trombose.

Helaas is het nog steeds zo dat mensen er vaak te laat achter komen dat zij aanleg voor trombose hebben. Pas wanneer zij in het ziekenhuis liggen met een ernstige longembolie, of een ernstige trombose in een been of de onderbuik, ontdekken zij hun erfelijke aandoening. Soms is het dan te laat, en overlijden mensen.

En dan gaat het vaak om jonge mensen in de bloei van hun leven. Dat is vreselijk. Met uw steun willen wij als Trombosesstichting Nederland daar iets tegen doen..

In deze nieuwsbrief leest u alles over trombose en erfelijkheid. Dokter Hugo ten Cate legt uit waarom artsen niet snel testen op erfelijke factoren. En Yvonne Termond vertelt als patiënt (én bezorgde moeder) wat het betekent als trombose in de familie zit. Wij zijn dan ook heel dankbaar voor uw steun. Hiermee kunnen wij medisch wetenschappelijk onderzoek financieren. Want hoe meer we weten over het ontstaan van trombose, hoe beter we het kunnen behandelen.



Stans van Egmond,
directeur Trombosesstichting

Colofon

Trombosesstichting Nederland

Dobbeweg 1a
Postbus 100
2250 AC Voorschoten
T 071-5617717
tsn@trombosesstichting.nl
www.trombosesstichting.nl
www.facebook.com/
trombosesstichting

IBAN

NL35 INGB 0000 3020 30

Redactie

dr. Stans van Egmond, directeur
Rosalie Belder, medewerker beleid
en communicatie
Heleen Ronner, getik.nl

Redactie-adviesraad

dr. Victor Gerdes
prof.dr. Joost Meijers

Design & layout

Jeroen van der Star, iBiZZ
Tonja Nederlof, iBiZZ

Fotografie

Arno Massee

Drukwerk

PSI-Vransen Direct Mail Producties,
Amsterdam

Niets uit deze uitgave mag, op welke wijze dan ook, worden vervaelvoudigd zonder voorafgaande toestemming van Trombosesstichting Nederland en andere auteursrechthebbenden.



Gesprek in de
LAURA-fauteuil

**“Als je zelf voelt
dat het niet
goed zit, laat
het er dan niet
bij zitten.”**



Netty Nijssen (63) ging in 2003 door het oog van de naald. Ze voelde dat het niet goed zat, maar de arts stuurde haar naar huis. Een dag later werd een longembolie haar bijna fataal.

“Mijn man en kinderen waren mij bijna kwijt. In 2003 waren we op vakantie in Den Haag. Op vrijdagochtend was mijn been pijnlijk. Ik voelde me niet goed. We reden naar huis en zijn direct doorgegaan naar de huisarts. Hij dacht aan een trombosebeen en stuurde me door naar het ziekenhuis. Het was vijf uur. De poli ging bijna dicht. De arts stuurde me naar huis. Het zat vast tussen mijn oren en ik moest gewoon even afwachten. Ik zei dat ik bang was en niet naar huis wilde. Ze deden de deur voor me dicht.”

“Op zondag voelde ik me heel slecht. Alsof er een dolk in mijn longen stak. Mijn man belde de ambulance, die net op tijd kwam. Ik had een dubbele longembolie en bleek Factor V Leiden te hebben. Die maandag kreeg ik na aandringen de

**“Ik belde de arts en
vroeg haar alleen: maak
deze fout nooit meer.”**

arts aan de lijn die me vrijdag had weggestuurd. Ze was nog in opleiding. Ik heb alleen gevraagd: maak deze fout nooit meer. Als iemand aangeeft dat het mis is, moet je dat serieus nemen. Daarom wil ik nu ook mijn verhaal delen: om mensen alert te maken. Voel je dat het niet goed zit? Laat het er niet bij zitten.”

“Vlak voor mijn embolie is mijn broer overleden. Hij was pas 53. ‘Hij had het aan zijn hart’, zoals ze toen zeiden. Nu weten we dat hij ook Factor V Leiden had. Inmiddels is bijna iedereen getest. Broers en zussen, kinderen en kleinkinderen. Onder andere mijn zus en oudste dochter hebben het. Eergisteren werd mijn nichtje van 10 opgenomen in het ziekenhuis voor iets anders. Zij kreeg daar meteen de test en heeft het ook. Dan ben je wel weer even ontdaan.”

“In principe ben ik positief ingesteld. Ik denk vaak: wij weten tenminste dat we het hebben. Hoeveel mensen weten het niet? Dat is eigenlijk erger. Ik slik medicijnen, let op mijn voeding en moet altijd mijn bloedwaardes in de gaten houden, maar ik laat me niet tegenhouden door mijn ziekte. Ik geef al 45 jaar zwemles en heb inmiddels drie zwemscholen. Pensioen? Nee, daar ben ik nog niet mee bezig.”

Ook praten in de LAURA-fauteuil?

Laura was 17 toen ze overleed door een longembolie. Haar ouders en medestudenten realiseerden haar droom: iets teweeg brengen met haar designs. Zij brachten postuum de LAURA-fauteuil uit, naar haar ontwerp.

In elke nieuwsbrief vertelt iemand in de stoel over leven na een trombose. Wilt u een keer geïnterviewd worden? **Stuur dan een email naar tsn@trombosetichting.nl met als onderwerp ‘interview Laura Fauteuil’.**

“Patiënten willen weten: hoe kom ik hieraan?”

“Patiënten willen weten: hoe kom ik hieraan?”
Komt mijn trombose ook door erfelijke factoren? En zo ja, welke? Mensen die nu een trombose krijgen, horen het antwoord op die tweede vraag meestal niet. Hoogleraar interne geneeskunde Hugo ten Cate vertelt waarom artsen terughoudend zijn met genetische testen.

Ten Cate doceert en doet onderzoek aan de Universiteit van Maastricht. Zijn spreekuur op het Maastricht UMC+ blijft echter heilig en hij benadrukt het tijdens het gesprek een paar keer: na een trombose, moet je ruim de tijd nemen voor een patiënt. Zo'n drie kwartier is de standaard.

Minimaal 10 vragen

“Bij elk spreekuur zijn er een of twee patiënten die net een trombose hebben gehad. Het is daarvoor vaak snel gegaan. Eerst zijn ze bijvoorbeeld op de spoedeisende hulp beland, en vervolgens, hup, medicijnen en een steunkous. En of het nu een meisje van 17 is of een man van 90: iedereen heeft na een trombose minimaal tien vragen. Een hele belangrijke is: hoe kom ik hier nou aan? Vaak zijn mensen bezorgd over kanker. De kans dat dit de oorzaak is van een trombose is heel klein, maar je wilt onderliggende ziektes uitsluiten. Je vraagt ook naar andere zaken die een rol kunnen spelen, zoals een lange vlucht of een operatie. En natuurlijk stel je de vraag: komt het vaker voor in de familie? En bij wie dan? Als erfelijkheid een rol lijkt te spelen, ga je bespreken of we moeten uitzoeken hoe dat precies zit.”

Niet testen, tenzij...

“Over genetische testen is de laatste jaren veel discussie geweest. Twintig jaar geleden plozen we hele families uit, nu doen we veel minder vaak testen. Dat heeft te maken met nieuwe inzichten. Het blijkt dat de uitslag meestal geen invloed heeft op de behandeling. De meest voorkomende erfelijke factor bij trombose is de Factor V Leiden-mutatie (zie kader, red). Je hebt dan een hoger risico op trombose, maar dit geldt voornamelijk voor de eerste keer. De kans op herhaling is vrijwel niet hoger dan bij mensen zonder de mutatie. We begrijpen nog niet helemaal waarom dit zo werkt, maar door dit inzicht gingen we het als artsen in principe niet meer uitzoeken.”

Schijnzekerheid

De voordelen van een test staan dus ter discussie. Bovendien zien artsen ook nadelen. Naast de hoge kosten, kan de uitslag voor schijnzekerheid zorgen of

zelfs meer stress. “Het idee ‘zo, we weten nu precies hoe het komt’ levert zo'n test nooit op. Ook als je een erfelijke aanleg hebt, dan weet je nog niet waarom jij het kreeg en je familielid met dezelfde mutatie niet. Juist bij patiënten met een hele dramatische trombose, spelen vaak veel factoren tegelijk een rol. Ook kun je onterecht het idee houden dat je iets ernstigs hebt. Vaak herstel je helemaal na een trombose en word je er gewoon oud mee.”

Bezorgd over je familie?

Komt trombose vaak voor in de familie? Voor gezonde familieleden verandert de uitslag van een genetische test meestal niets. Blijkt uit de test dat iemand erfelijk belast is? Dan gelden meestal de algemene adviezen, die ook zonder test relevant zijn:

- Ken de signalen en risicofactoren (o.a. lange vluchten, veel zitten) voor trombose.
- Bij meiden: bespreek met de huisarts de voor- en nadelen van de pil en andere anticonceptie.

Genetische afwijkingen met hoog risico

“Naast Factor V Leiden zijn er ook factoren die minder vaak voorkomen, maar wel met een hoger risico op trombose. Zoals een tekort aan antitrombine of een tekort aan proteïne C (zie kader, red). Als je een vermoeden hebt dat zo'n factor een rol speelt, is een test vaak wel belangrijk. Die aandoeningen kunnen ook al heel jong serieuze gevolgen hebben. De herhalingskans is bij die factoren wél groter, dus dan geef je meestal langer of levenslang antistolling.”

Kinderen van trombosepatiënten

Ook bij hele jonge vrouwen of mensen die heel erg bezorgd zijn over hun dochters, is Ten Cate geneigd om wel een test te doen: “Ook dan heb je het natuurlijk over de beperkingen van de test. En soms komt trombose zo vaak voor in de familie, dat je ook zo wel kunt concluderen dat erfelijkheid zeer waarschijnlijk een rol speelt. Je moet dan extra alert zijn op de signalen van trombose, zeker bij pilgebruik. De risico's voor jonge vrouwen blijven heel klein, maar bij de combinatie van Factor V Leiden én de pil kan die wel oplopen tot 20 keer zo groot als bij mensen zonder de mutatie. Dan is het slim om met de huisarts te praten over de veiligste anticonceptie. Daarbij moet je dan



Prof. dr. Hugo ten Cate is hoogleraar Klinische trombose en hemostase aan de Universiteit van Maastricht. Hij is trombose-expert en geeft leiding aan het Trombose Expertise Centrum (TEC) van het Maastricht UMC+.

wel bedenken dat de absolute risico's dan nog beperkt zijn, bijvoorbeeld 20 in plaats van 1 op 10.000 mensen krijgen dan een trombose.

Familiezorgen

Ten Cate benadrukt dat de rol van familie niet puur klinisch aan bod moet komen op het spreekuur: "Het gaat vaak ook over emoties die niets met erfelijke factoren te maken hebben. Denk aan angst voor antistolling als iemand in de familie is overleden aan een hersenbloeding. Of juist opluchting dat er een behandeling is, omdat een neef is overleden aan een longembolie. Dat zijn dus familiale omstandigheden en geen erfelijke factoren."

Tegen de stroom in

Die emotie kan er natuurlijk ook voor zorgen dat een patiënt heel graag wil weten of er sprake is van een erfelijke factor. "Ik vind persoonlijk wel dat we nu soms te terughoudend zijn. Je moet als dokter ook niet te paternalistisch zijn. Als iemand belangrijke argumenten heeft om het wel uit te zoeken, moet je daar naar luisteren. Bovendien ben ik natuurlijk zelf ook vaak nieuwsgierig, omdat ik zo geïnteresseerd ben in trombosefactoren. Het kan mijn inzicht ook vergroten. Ik vraag me weleens af of die kennis uiteindelijk niet toch nuttig zal zijn, vooral als er meer bekend wordt over combinaties van erfelijke factoren."

Belangrijkste erfelijke factoren

1. Factor V Leiden-mutatie. Zo'n 5% van de mensen heeft de Factor V Leiden-mutatie. De meeste daarvan krijgen nooit een trombose, maar het risico op een trombose is zes keer zo groot als bij mensen zonder deze mutatie. Er zijn twee varianten van deze mutatie: de homozygote en heterozygote. De eerste levert meer risico op. Meer informatie hierover vindt u op onze website www.trombosestichting.nl.

2. Te veel stollingseiwitten. Mensen hebben dan te veel van bepaalde bloedstollingsfactoren in het bloed, zoals factor VIII. Het bloed stolt dan sneller. Het risico op een trombose is vier keer zo groot als bij mensen zonder deze afwijkingen.

3. Te weinig antistollingseiwitten. Antitrombine, proteïne C of proteïne S zijn drie eiwitten die de bloedstolling remmen. Een tekort aan deze eiwitten kan het risico op trombose 5 tot 10 keer verhogen.



Het zit in de familie...

Yvonne Termond (57) kreeg zeven jaar geleden een trombose in haar darmen. Na een zware operatie bleek uit genetisch onderzoek dat ze de Factor V Leiden-mutatie heeft. En dus: meer risico op trombose. Haar moeder en twee dochters hebben de mutatie ook.

Doodziek

“De huisarts dacht eerst aan een voedselvergiftiging. Een groot deel van mijn dunne darm was al afgestorven toen ik op de spoedeisende hulp kwam. Ik was doodziek en spuugde ontlasting. ‘Als ik nu doodga, dan is het goed’, zei ik tegen mijn man. Hij sloeg alarm. Ik werd geopereerd. Ruim twee meter dunne darm werd verwijderd en ze hielden me nog uren in coma.”

Dochter en risico's

“Mijn dochters hebben de mutatie allebei, maar dan de heterozygote variant (zie pag. 5, red). Ze hebben minder kans op trombose dan ik. Toch ben ik alert. De ene heeft twee kinderen. Bij de zwangerschappen drong ik erop aan dat ze overal vertelde dat ze Factor V Leiden heeft. De ander vloog laatst naar Curaçao. ‘Neem mijn oude steunkousen mee voor de vlucht’, roep ik dan.”

Jong overlijden

“De kans is groot dat ik het van beide ouders heb. Mijn vader is op zijn 35ste overleden aan een hartstilstand. Natuurlijk hebben mijn moeder en ik het er wel

over gehad. Zou hij Factor V Leiden hebben gehad? En had het uitgemaakt als we dat hadden geweten? Daar denk ik niet te lang over na. Dat heeft toch ook helemaal geen zin? Wat wisten ze nou in 1969? En je weet nooit waar het allemaal mee te maken heeft gehad.”

Positieve instelling

“Ik ben volgens mij weer zo fit als voor de trombose. Soms vind ik het raar dat ik nooit meer op controle hoef. De huisarts zei dat het niet nodig is, want ik mankeer niets. Van de medicatie heb ik ook niet veel last. Ik zorg goed voor mezelf en sport veel, maar ik hou ook gewoon nog van een wijntje en een feestje. Ik ben niet het type dat in een hoekje gaat zitten huilen van ‘oh, ik ben zo zielig’. Als je zo slecht gelegen hebt, zie je juist hoe mooi het leven is. Daar wil ik van genieten.”

Dank voor uw reacties op Facebook!

Er reageerden veel mensen op onze oproep voor dit artikel. Zij deelden zo ook direct ervaringen met Factor V Leiden met lotgenoten.

Dank daarvoor.
www.facebook.com/trombosestichting

Wist u dat kankerpatiënten een verhoogde kans hebben op het krijgen van trombose?

In het magazine Bloedserieus leest u alles over tromboserisico bij kanker. Tijdens Wereld Trombose Dag 2017 ontving Stans van Egmond, directeur van de Trombosestichting, het eerste exemplaar van het magazine uit handen van voormalig Olympisch- en wereldkampioen open water zwemmen Maarten van der Weijden, die zelf van kanker genas. In Bloedserieus leest u waarom kanker het risico op trombose verhoogt. Ook vertellen specialisten,

verpleegkundigen en huisartsen over onderzoek, behandeling en preventie van trombose en op welke signalen van trombose kankerpatiënten zouden moeten letten. Want als je er snel bij bent, is de kans op blijvende klachten veel kleiner.

U kunt het magazine gratis aanvragen via www.bloedserieusmagazine.nl

Onderzoek naar patiëntervaringen

In een eerdere nieuwsbrief heeft u kunnen lezen over het onderzoek van stagiair Mark Zijdemans. Vorig jaar heeft Mark, student Gezondheidswetenschappen aan de Erasmus Universiteit Rotterdam, onderzoek gedaan naar de impact die trombose heeft op het leven van

patiënten. Inmiddels is het onderzoek afgerond, en kijkt de Trombosestichting hoe de resultaten kunnen worden ingepast. Wilt u meer weten over het onderzoek? **Op onze website kunt u er meer over lezen.**



Donateur Piet Ouwehand: “Iets geven hoort er voor ons bij”

Realiseren donateurs zich wel hoe waardevol hun steun is? We bellen met Piet Ouwehand, die maandelijks geld geeft.

Trouwe donateurs zijn de motor van de Trombosestichting. Dankzij hun steun kunnen we onderzoekers langdurig ondersteunen. Het is direct duidelijk als we Piet Ouwehand (73) bellen. Hij gaat zichzelf niet op de borst kloppen voor zijn donatie: “Mijn vrouw en ik steunen meerdere goede doelen. Dat hoort er voor ons gewoon bij. We kiezen samen welke doelen we geld geven. Voor ons is het belangrijk dat het geld goed terecht komt. De Trombosestichting steunen we, zodat er meer onderzoek komt.” Zoals veel van onze donateurs, is Ouwehand persoonlijk betrokken bij het thema trombose: “Na een val op mijn werk kreeg ik het aan mijn hart. Ik slik nu bloedverduuners. De cardioloog zei: ‘Als er een stolsel één keer een verkeerde afslag neemt, komt het bij je hart.’ Dan schrik je wel.”

Ouwehand moet regelmatig naar de trombosedienst in het LUMC in Leiden. Wist hij dat in ‘zijn’ ziekenhuis onderzoekers - mede dankzij hem - onderzoek doen naar een snelle, goede diagnose van beentromboses? Hij is even stil. “Dat is heel mooi, zo dichtbij huis.”

Nieuwe website!

Heeft u het al gezien? De Trombosestichting heeft een nieuwe website.

Er is hard gewerkt om de informatie op de nieuwe site beter en overzichtelijker te maken. En: gemakkelijk kijk- en leesbaar, ook op tablet en smartphone. Heeft u trombose, en wilt u meer weten over uw risico's, behandeling of gezond leven? Slikt u bloedverdunners, en wilt u meer weten over de verschillende typen medicijnen? Of wilt u meer weten over het werk van de Trombosestichting? Op onze website leest u de laatste inzichten en tips.

Kom kijken en ontdek...

- meer persoonlijke verhalen en ervaringen van patiënten
- de laatste inzichten over trombose: van oorzaak en preventie tot behandeling
- **Steunkousen** in de webshop, een paar sokken waarmee u ons werk steunt
- nieuws over onderzoek: wat gebeurt er met uw donatie?
- de gratis Antistollingspas

We zijn heel trots op het resultaat en zien u graag op **www.trombosestichting.nl**

TROMBOSESTICHTING
NEDERLAND

Word donateur

Menu

Stop bloedstolsels, red levens!

Per dag krijgen 83 mensen een veneuze trombose, bijvoorbeeld in een been, de onderbuik of in de longen. Per dag overlijden hieraan maar liefst 3 mensen. Ook veel hart- en herseninfarcten worden veroorzaakt door trombose. Dit treft ruim 200 mensen per dag, 40 hiervan overlijden. Meer onderzoek is nodig om het aantal trombosegevallen te verminderen en daar kunnen we uw steun goed bij gebruiken!

[meer informatie over hoe u kunt helpen](#)

Gebruikt u bloedverdunners?
Vraag nu **GRATIS** de antistollingspas aan. **VRAAG AAN!**

TROMBOSESTICHTING
NEDERLAND

Veilig op pad met de **GRATIS** Antistollingspas

[Vraag direct aan!](#)