

Koagulationsmottagningen Malmö

Patientinformation om protrombingenmutation och protein S-brist

Att bilda blodproppar tillhör en av våra folksjukdomar. Det kan finnas många olika orsaker bakom uppkomsten av blodpropp. Under senare år har man funnit olika ärftliga rubbningar (anlag) som ökar risken för att bilda blodproppar hos en drabbad individ. Det är då vanligt att flera individer i familjen/slakten bär på anlaget.

Protein S-brist och protrombingenmutation är exempel på ärftliga rubbningar som medför att blodet har något ökad förmåga att levra sig (koagulera). I Sverige är cirka 1 – 2 % av befolkningen bärare av protrombingenmutationen. Tillsammans med andra yttre faktorer kända för att ge ökad risk för blodpropp (p-pillerbehandling, graviditet, långvarig immobilisering, stillasittande vid längre resor, stora kirurgiska ingrepp) synes protein S-brist och protrombingenmutation bidra till ökad risk för blodproppar.

Blodpropparna är oftast lokaliserade till benen och är i allmänhet ganska beskedliga. Vid större blodproppar kan man dock få kvarstående besvär även efter det att behandling genomförts. I sällsynta fall kan blodproppen i akutskedet lossna och flyta med blodströmmen till lungorna vilket är en allvarlig komplikation. Om man har protein S-brist och/eller protrombingenmutation och haft blodpropp kan det därför vara motiverat med långvarig behandling med blodförtunnande medicinering. Även om man inte haft blodpropp, men har detta anlag, kan det ibland vara motiverat med förebyggande behandling i samband med risksituationer som beskrivits ovan.

Eftersom protein S-brist och protrombingenmutation är ärftliga kan det vara motiverat att de närmaste anhöriga låter testa sig. I första hand gäller detta barn, syskon och föräldrar. Vi rekommenderar att de anhöriga i förekommande fall tar kontakt med sin egen läkare alternativt uppsöker närmaste vårdcentral och berättar om att protein S-brist och/eller protrombingenmutation föreligger i slakten och att man gärna vill bli testad.

Om du har undersökts utan att ha haft blodpropp själv till exempel p g a en släktutredning, transplantationsutredning eller upprepade missfall kontakta din läkare för att diskutera vad resultatet innebär för dig.