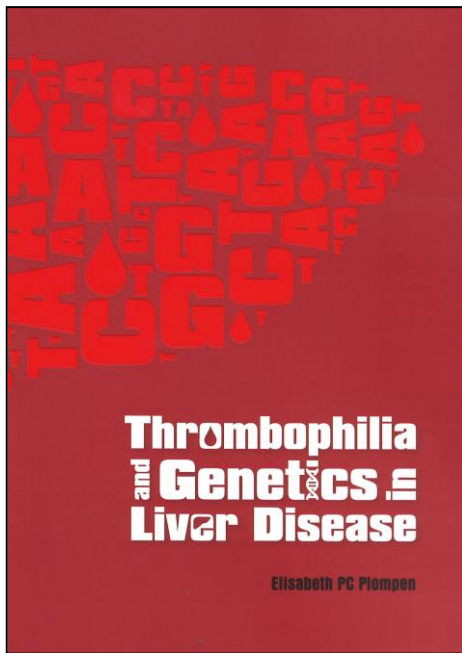




Nederlandse
Vereniging voor
Hepatology



Samenvatting proefschrift Elisabeth P.C. Plompen

'Thrombophilia and genetics in liver disease'

Promotiedatum: 18 februari 2016
Erasmus Universiteit Rotterdam

Promotor:

Prof. dr. H.L.A. Janssen
Prof. dr. F.W.G. Leebeek

Het proefschrift behandelt de rol van trombofilie en genetica in leverziekten. In het eerste deel worden de prevalentie en risicofactoren geassocieerd met het voorkomen van lever fibrose in de algemene bevolking onderzocht middels een studie in het Erasmus Rotterdam Gezondheid Onderzoek (ERGO), ook wel bekend als Rotterdam Studie. De prevalentie van fibrose in dit cohort van deelnemers van 45 jaar en ouder blijkt ruim 5% en is sterk geassocieerd met het voorkomen van lever steatose en diabetes mellitus. Daarnaast blijken genetische varianten in het IFNGR2 gen onafhankelijk geassocieerd met het voorkomen van fibrose in de algemene bevolking. In het tweede deel van het proefschrift wordt de rol van trombofilie bij de ontwikkeling van lever fibrose beschreven. Uit een studie in het ERGO-cohort blijkt dat personen met een factor V Leiden mutatie of protrombine G20210A gen variant een tweemaal verhoogde kans op lever fibrose hebben. Als deze personen daarnaast ook een bloedgroep type anders dan O hebben, is het risico op lever fibrose 14%. Verder blijkt de hoogte van von Willebrand factor geassocieerd te zijn met het hebben van lever fibrose na 10 jaar in de algemene bevolking. In het derde deel van het proefschrift wordt de rol van genetische varianten in de etiologie van vasculaire leverziekten onderzocht. Hieruit blijkt dat analyse naar de aanwezigheid van CALR mutaties verricht zou moeten worden in JAK2V617F negatieve patiënten met het Budd-Chiari syndroom en/of vena porta trombose. Verder blijken er duidelijke verschillen te bestaan in de etiologie van vasculaire leverziekten enerzijds en de meer frequent voorkomende diep veneuze trombose anderzijds, waarmee de locatie-afhankelijkheid van veneuze trombose wordt onderstreept. Tot slot blijkt gastrointestinale ischemie frequent voor te komen in patiënten met chronische niet-cirrotische, niet-maligne vena porta trombose, met name in patiënten met uitbreiding van trombose buiten de vena porta en/of hypercoagulabiliteit.

Aan de publicatie van dit proefschrift werd een financiële bijdrage geleverd door de Nederlandse Vereniging voor Hepatologie.

Voor proefschriftsamenvattingen zie:
www.hepatologie.org