Faktor V (FV) Leideni (G1691A) geenimutatsioon
Protrombiin (G20210A) geenimutatsioon
Osakond: kliiniline immunoloogia, tel 617 1140

Üldiseloomustus:
Faktor V geeni Leideni mutatsioon on kõige sagedasem pärilikku tromboosi põhjustav mutatsioon Põhja- Euroopa elanikel. Selle mutatsiooni esinemisel on faktor V geenis positsioonis 1691 G (guaniin) nukleotiid asendatud A (adenosiin) nukleotiidiga, mille tõttu valgu positsioonis 506 aminohape arginiin (Arg) on asendatud glutamiiniga (Glu), mis suurendab riski tromboosi tekkeks.
Faktor V on koagulatsioonikaskaadi kofaktor, mille aktiveeritud vorm Va osaleb trombiini moodustumisel protrombiinist, mis omakorda osaleb fibriini tekkimisel fibrinogeenist. Aktiveeritud proteiin C (APC) lõhustab proteiin S juuresolekul faktori Va positsioonis Arg506, inhibeerides sellega vere hüübimist ja aktiveerides fibrinolüüsi. Antud protsess on kuni 80% aeglasem faktor V geeni Leideni mutatsiooni esinemisel, väljendudes suurenenud tromboosi tekke riskiga.
Heterosügootidel (mutatsioon ühes alleelis) on venoosse tromboosi relatiivne risk suurenenud kuni 7 korda ja homosügootidel (mutatsioon on kahes alleelis) kuni 80 korda. Suukaudsete rasestumisvastaste tablettide kasutamisel faktor V Leideni mutatsioon heterosügootidel suurendab venoosse tromboosi relatiivset riski kuni 30-35 korda ja homosügootidel üle 100 korra.

Protrombiini geeni mutatsiooni 20210>G korral on asendunud positsioonis 20210 nukleotiid G (guaniin) nukleotiidiga A (adenosiin), mis suurendab venoosse tromboosi relatiivset riski heterosügootidel kuni 3 korda ja homosügootidel võib suureneda ka arteriaalse trombi tekke risk. Suukaudsete rasestumisvastaste tablettide kasutamisel protrombiini geeni mutatsiooni esinemine suurendab venoosse tromboosi relatiivset riski kuni 16 korda.
Kalduvust venoossele tromboosile võib põhjustada ka näiteks metüleentetrahüdrofolaadi reduktaasi kodeeriva MTHFR geeni homosügootne muutus c.677C>T (A222V), proteiin C, proteiin S, antitrombiin III defitsiit plasmas või homotsüsteiini suurenenud sisaldus veres.

Näidustused ja tõlgendamine:
Korduva või perekondliku venoosse tromboosi põhjuse väljaselgitamine.
Faktor V Leideni geeni mutatsiooni või protrombiini 20210>G geeni mutatsiooni kandluse määramine.
Raseduse korduva katkemise põhjuse väljaselgitamine.
Korduva tromboosi korral, kui faktor V Leideni geeni mutatsiooni ja protrombiini 20210>G geeni mutatsiooni suhtes patsiendi vastused on negatiivsed, tuleks teha lisauuringuid: proteiin C ja S, antitrombiin III defitsiidi, antifosfolipiidsündroomi ja hüperhomotsüsteineemia suhtes.

Staatus	**Venoosse tromboosi relatiivse riski suurus kordades**
Mutatsioone ei esine	1
Suukaudsete rasestumisvastaste tablettide kasutamine	4
Faktor V Leiden, heterosügoot	5 kuni 7
Fakor V Leiden, heterosügoot + suukaudsete rasestumisvastaste tablettide kasutamine	30 kuni 35
Fakor V Leiden, homosügoot	80
Fakor V Leiden, homosügoot+ suukaudsete rasestumisvastaste tablettide kasutamine	??? >100
Protrombiini geeni mutatsioon, heterosügoot	3
Protrombiini geeni mutatsioon, homosügoot	??? arteriaalse tromboosi võimalik risk
Protrombiini geeni mutatsioon, heterosügoot + suukaudsete rasestumisvastaste tablettide kasutamine	16
Hüperhomotsüsteineemia kombineeritud Faktor V Leideni geeni mutatsiooniga, heterosügoot	20

http://www.med.illinois.edu/hematology/PtFacV2.htm

Uuritav materjal: EDTA täisverest eraldatud DNA (lilla korgiga katsut)
Säilitamine: täisveri +2...+8°C 7 päeva, -18...-22°C kuni 12 kuud
Teostamine: sõltuvalt proovide kogusest 1 - 2 korda kuus
Meetod: reaalaja polümeraasi ahelreaktsioon
Referentsväärtus: negatiivne
HK hinnakirja kood: 66616x 2

Koostaja: Irina Utenko