Trombofiilia - V faktori geeni Leideni mutatsioon ja protrombiini geeni mutatsioon

Trombofiilia – V faktori geeni Leideni mutatsioon (B-FVL) ja protrombiini geeni c.20210G>A mutatsioon (B-PT c.*20210G>A)

Põhja-Eesti Regionaalhaigla laboratooriumi molekulaardiagnostika labor

Telefon: 617 1768, 617 1769

Üldiseloomustus

Faktor V geeni Leideni mutatsioon on kõige sagedasem pärilikku tromboosi põhjustav mutatsioon Põhja-Eurooplaste seas. Normaalse funktsiooniga Faktor V geen kodeerib valku, mis hoiab vere hüübimisel väiksemaid verehüübeid koos. Liiga suurte hüüvete tekke vältimiseks Faktor V inaktiveeritakse. Faktor V geeni Leideni mutatsiooni tagajärjel ei toimu normaalset Faktor V inaktivatsiooni ning venoosse tromboosi relatiivne risk heterosügootidel (mutatsioon ühes alleelis) suureneb kuni 8 korda ja homosügootidel (mutatsioon on kahes alleelis) kuni 91 korda.

Protrombiini geeni 20210G>A mutatsioon

Protrombiini geeni mutatsiooni 20210G>A korral on positsioonis 20210 guaniini (G) nukleotiid asendunud adeniiniga (A). Normaalse funktsiooniga protrombiin on vajalik vere hüübimisel fibriini tekkimiseks. Mutatsiooni 20210G>A puhul toodetakse protrombiini rohkem kui vaja ning suureneb risk trombide tekkeks. Heterosügootidel suurendab antud mutatsioon venoosse tromboosi relatiivset riski kuni 3 korda. Homosügootidel võib suureneda lisaks ka arteriaalse trombi tekke risk.

Suukaudsete rasestumisvastaste vahendite kasutamisel suurendab nii Faktor V Leideni kui

protrombiin 20210G>A mutatsiooni esinemine venoosse tromboosi relatiivset riski.

Näidustused

Trombofiilia põhjuse väljaselgitamine (ebaselge tromboosijuhtum, eriti <50 a vanustel indiviididel, korduvad süvaveeni tromboosi või venoosse trombemboolia juhud, tromboosijuhtum raseduse ajal, ebatavalistes kohtades või tromboos perekonnaanamneesis).

Mutatsiooni kandluse määramine, korduva või päriliku venoosse tromboosi põhjuse või korduva raseduse katkemise põhjuse väljaselgitamine.

Referentsväärtus

Negatiivne

Kliiniline tõlgendus

Analüüsiga määratakse mutatsioonide olemasolu või puudumist ehk milline V faktori või protrombiini geeni kolmest võimalikust genotüübist esineb (Wt - Wild type'i, Mut – mutatsioon):

- Wt/Wt (homosügoot, mutatsiooni ei ole), vastus negatiivne.
- Wt/Mut (heterosügoot, mutatsioon on ühes alleelis), vastus positiivne.
- Mut/Mut (mutantne homosügoot, mutatsioon on mõlemas alleelis), vastus positiivne.
- Korduva tromboosiga patsientidel tuleks negatiivse faktor V Leideni ja protrombiin 20210>G geenimutatsiooni vastuse korral teha lisauuringuid: proteiin C ja S, antitrombiin III defitsiidi, antifosfolipiidsündroomi ja hüperhomotsüsteineemia suhtes.

Proovi-/uuringumaterjal	veeniveri/täisveri
Proovianum	K2E/K3E-katsuti (lilla kork)
Materjali säilivusaeg, -temperatuur jm transpordi tingimused	+2...+8 °C juures 15 päeva -20...-80°C kolm kuud
Teostamise sagedus	E-R 8-16
Mõõtemeetod	qPCR (reaalaja polümeraasi ahelreaktsioon)
HK kood	66616

Kasutatud kirjandus

1. Burtis CA, Ashwood ER, Bruns DE. Clinical Chemistry and Molecular Diagnostics. 5th ed. St Louis: Elsevier; 2012.

2. Xpert Factor II & Factor V originaaljuhend Rev. C, 08/2020.

Koostanud: Kadi Rõuk, Mirjam Nuter, bioanalüütikud; Karl Mitt, laborispetsialist

Viimati uuendatud 12.11.2024