FVL - FATOR V DE LEIDEN - DETECÇÃO DE MUTAÇÃO

Finalidade

O Fator V Leiden e a mutação no gene da protrombina estão associados ao risco de Trombose venosa, já a mutação no gene da Metilenotetrahidrofolato Redutase está associada ao aumento do risco de doença coronariana e ao aumento dos níveis de homocisteína. Trombose é uma desordem multifatorial, resultante de anormalidades no sistema de coagulação, ativação de plaquetas e parede vascular sanguínea. O termo trombofilia define a predisposição a trombose, devido a fatores genéticos e adquiridos. O Fator V Leiden resulta na resistência do FV a clivagem pela proteína C ativada, aumentando o risco de eventos vasoclusivos venosos, em portadores em homozigose ou heterozigose dessa mutação. Os pacientes heterozigotos possuem um risco trombótico sete vezes maior e os homozigotos ate 80% maior do que indivíduos controle. Os eventos trombóticos relacionados a esta mutação são comumente de origem venosa, acometendo principalmente vasos profundos de membros inferiores e menos frequentemente o sistema porta, veias superficiais e cerebrais. A mutação G20210A no gene da Protrombina acarreta elevação nos níveis plasmáticos desta proteína na ordem de 30%, resultando na formação aumentada de trombina e consequente coagulação exarcebada, com risco aumentado para trombose venosa, cerca de 3 vezes em comparação a população em geral. Este polimorfismo também predispõe a embolia pulmonar e trombose venosa cerebral, sendo que alguns autores sugerem também um risco de trombose arterial. A variante termolábil da metileno tetra-hidrofolato redutase (MTHFR) e uma responsável genética pela deficiente conversão de homocisteína em cistationina, causando a hiperhomocisteinemia. Isto constitui fator de risco isolado para doenças vasculares, incluindo a

doença arterial coronariana, o tromboembolismo venoso e arterial e o acidente cerebral vascular. Estudos de meta-análise reforçam a importância da hiper- homocisteinemia como fator de risco para o tromboembolismo venoso. Em suma, a presença isolada ou em conjunto destes polimorfismos deve ser vista como um fator predisponente a trombofilia e deve direcionar o individuo portador a medidas de prevenção.

Material

Sangue

Instruções

- Jejum não obrigatório.