

PROCEDURA PRZEDLABORATORYJNA DLA PACJENTA
dot. badania w kierunku TROMBOFILII (zakrzepicy)
Badanie genetyczne wykonane metodą real-time PCR

Rodzaj materiału/badania	Rozpoznanie	Zalecenia dla pacjenta przed badaniem
<p>Materiałem do badania jest krw obwodowa pobrana do probówki z EDTA w ilości ok. 3 ml</p> <p><i>Krew do badania pobierana jest w Punkcie Pobrań Materiałów Zakładu Analityki Medycznej:</i> – pon.-pt. - 7:00 – 14:00 - sobota - 7:00 – 13:00 (I piętro od strony Poradni)</p> <p>1. Diagnostyka nosicielstwa mutacji genu czynnika V układu krzepnięcia krwi (czynnik LEIDEN)</p> <p>Częstość występowania w populacji zmutowanego czynnika V oceniana jest na około 16,3% (w Polsce stwierdzono go u ok. 5% populacji). Występuje u około 20% pacjentów z zakrzepicą żył głębokich przed 45. rokiem życia. Jest najczęstszą przyczyną dziedzicznej trombofilii.</p> <p>WSKAZANIA:</p> <ul style="list-style-type: none"> ❖ uzupełniająca diagnostyka zakrzepicy - osoby, u których zdiagnozowano mutacje/polimorfizmy w innych genach predysponujących do rozwoju zakrzepicy (protrombina, MHTFR), bowiem wykrycie dodatkowej mutacji wiąże się ze zwielokrotnionym wzrostem ryzyka wystąpienia zakrzepicy ❖ nawracające epizody zakrzepicy żyłnej ❖ zdiagnozowana trombofilia u jednego z członków rodziny ❖ wystąpienia zakrzepicy po zastosowaniu hormonalnych środków antykoncepcyjnych ❖ niepowodzenia położnicze - jest przyczyną zwiększonego ryzyka wystąpienia poronień samoistnych jak i innych patologii ciąży. <p>2. Diagnostyka nosicielstwa mutacji w genie czynnika II – PROTROMBINY</p> <p>WSKAZANIA:</p> <ul style="list-style-type: none"> ❖ uzupełniająca diagnostyka zakrzepicy - osoby, u których zdiagnozowano mutacje/polimorfizmy w innych genach predysponujących do rozwoju 	<p>TROMBOFILIA- innymi słowy zakrzepica. Jest skutkiem spowolnienia przepływu krwi, uszkodzenia naczynia krwionośnego albo zwiększenia krzepliwości krwi. Jest poważnym problemem zdrowotnym, dotyka 1 na 1000 osób.</p> <p>Czynniki zewnętrzne sprzyjające występowaniu zakrzepicy:</p> <ul style="list-style-type: none"> ❖ unieruchomienie (operacje, choroby, długotrwałe podróże) ❖ palenie papierosów ❖ manipulacje wewnątrz naczyń (cewnikowanie, wenflon) ❖ zaburzenia rytmu serca ❖ wiek ponad 60 lat ❖ żylaki kończyn dolnych ❖ terapia hormonalna u kobiet ❖ ciąża i połóg ❖ otyłość i zaburzenia lipidowe ❖ choroba nowotworowa ❖ uwarunkowania genetyczne (dziedziczenie skłonności występuje częściej u kobiet). <p>OBJAWY</p> <p>Skłonność do trombofilii jest dziedziczona, jednak 90-95% nosicieli nie ma objawów przed 50 rokiem życia. Typowymi obawami są pojawiające się w dowolnym momencie życia, na ogół przy obecności licznych czynników ryzyka, zakrzep żyłny (często w żyłach głębokich kończyn) oraz zator płucny. Niekiedy obserwuje się mniej typową lokalizację, np. w naczyniach jamy brzusznej.</p>	<p>Pacjent nie musi być na czczo.</p>

zakrzepicy (czynnik V, MHTFR), bowiem wykrycie dodatkowej mutacji wiąże się ze wielokrotnionym wzrostem ryzyka wystąpienia zakrzepicy

- ❖ nawracające epizody zakrzepicy żyłnej
- ❖ zdiagnozowana trombofilia u jednego z członków rodziny
- ❖ wystąpienia zakrzepicy po zastosowaniu hormonalnych środków antykoncepcyjnych
- ❖ niepowodzenia położnicze.

3. Diagnostyka nosicielstwa mutacji genu MTHFR zw. z metabolizmem kwasu foliowego

WSKAZANIA:

- ❖ osoby z podwyższonym poziomem homocysteiny, u których wystąpiły choroby związane z hiperhomocysteinemią lub wśród członków ich rodzin (zakrzepica, choroba niedokrwienna serca, miażdżyca, udar)
- ❖ kobiety, u których wystąpiły komplikacje ciąży (wewnątrzmaciczne obumarcie płodu, nawracające poronienia, wady cewy nerwowej)
- ❖ kobiety w ciąży lub planujące ciążę

4. Diagnostyka nosicielstwa mutacji genu PAI-1

WSKAZANIA:

- ❖ osoby z objawami choroby zakrzepowo-zatorowej:
 - zawał serca
 - udar mózgu
 - jednostronny ból kończyny dolnej (zakrzepica żylna)
 - obrzęk kończyny dolnej
 - ból w klatce piersiowej, duszność, krwiotłucie, kaszel (zatorowość płucna)
- ❖ kobiety z historią niepowodzeń położniczych:
 - nawracających poronień o niewyjaśnionej etiologii
 - obumarcia wewnątrzmacicznego i martwego porodu
 - stanu przedrzucawkowego
 - nadciśnienia ciążowego
 - wewnątrzmacicznego ograniczenia wzrostu płodu

Jeśli dojdzie do podwyższenia poziomu PAI-1, silniej hamuje on białka, co spowalnia proces rozkładu skrzepliny i zwiększa skłonność do zatykania naczyń. Nosiciele mutacji są szczególnie narażeni na występowanie chorób układu sercowo-naczyniowego oraz choroby zakrzepowo-zatorowej. Nieprawidłowy poziom PAI-1 mają też negatywny wpływ na proces tworzenia się łożyska, co może skutkować problemami z zajściem w ciążę lub komplikacjami w jej przebiegu. Ponadto, test może być zlecany pomocniczo w ocenie ryzyka zakrzepicy u pacjentów z chorobą wieńcową lub w diagnostyce przyczyn niepłodności i powikłań położniczych.

TROMBOFILIA WRODZONA

- ❖ Obecność jednej z mutacji zwiększa ryzyko epizodu zakrzepicy około 5-krotnie u osób dorosłych i ok. 3-krotnie u dzieci.
- ❖ Obecność więcej niż jednej mutacji powoduje, że ryzyko wystąpienia ulega wielokrotnieniu.
- ❖ Nawroty obserwuje się u 25-30% chorych, zwykle w ciągu kilku lat.
- ❖ Obserwuje się też wyraźne ryzyko ponownego epizodu choroby u kobiet ciężarnych, które wcześniej miały objawy zakrzepicy.
- ❖ U kobiet będących nosicielkami mutacji występuje niezależne ryzyko poronień samoistnych (po 10 tyg.), odklejenia łożyska, stanu przedrzucawkowego, wewnątrzmacicznego zahamowania wzrastania płodu, przy objawach u około 10% kobiet, bez związku z zakrzepicą żylną.